

Atleta paralímpico del Team Chile se sobrepone a rara enfermedad



EL ESTUDIANTE DE SANTO TOMÁS VALDIVIA ES ORIGINARIO DE ANCUD Y HA COMPETIDO A NIVEL INTERNACIONAL, REPRESENTANDO AL TENIS DE MESA PARALÍMPICO CHILENO.

19 AÑOS. *El joven oriundo de Ancud estudia la carrera de preparador físico en Valdivia y su sueño es convertirse en entrenador para deportistas con discapacidad: “Quiero demostrarle a los niños que viven con una enfermedad compleja que todo es posible”. Fue diagnosticado a temprana edad con síndrome de Morquio.*

Benjamín Mansilla es un joven oriundo de Ancud, de 19 años, y quien ha destacado como deportista paralímpico en tenis de mesa, incluso representando a Chile en competencias internacionales. Ahora, ya cumple nueve años con una terapia de reemplazo enzimático para tratar el síndrome de Morquio. Este tratamiento de alto costo le ha permitido no solo mejorar su calidad de vida, sino también desarrollar sus capacidades a nivel competitivo y académico. Actualmente, estudia la carrera de preparador físico en la Universidad Santo Tomás, sede Valdivia, con el sueño de convertirse en entrenador para

otros deportistas paralímpicos. “El mensaje que quiero transmitir, sobre todo a los niños que viven con alguna enfermedad, es que nunca bajen los brazos. Siempre se puede. Si yo pude, con una enfermedad compleja, estoy seguro de que muchos también pueden”, asegura el deportista paralímpico. El joven expone que “con mentalidad y con garra, siempre se puede”. “Quiero hacer un llamado a los niños que tienen distintas enfermedades y también a los que no las tienen pero no sienten motivación, que hagan deporte y que sueñen con ir a la universidad. Es importante la inclusión en los colegios e in-

culcar la importancia del deporte para todos y todas”. En este camino, las principales dificultades que ha enfrentado Benjamín son cirugías para corregir problemas en su espalda y cadera, como consecuencia de los años en que no pudo acceder a tratamiento. El síndrome de Morquio o mucopolisaridosis tipo IV es parte de un grupo de enfermedades lisosomales llamadas mucopolisacaridosis (MPS), en las cuales el cuerpo no produce suficiente cantidad de una enzima encargada de degradar ciertos carbohidratos complejos, ocasionando una acumulación progresiva que afecta múltiples sistemas del cuerpo. Su prevalencia varía según la po-

blación y el acceso al diagnóstico, pero se estima que afecta a aproximadamente 1 de cada 200.000 a 300.000 nacidos vivos a nivel mundial. **NO HAY INCLUSIÓN SIN SALUD** El proceso de acceso a tratamiento fue respaldado por el equipo jurídico de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (FELCH), entidad que ha acompañado los requerimientos judiciales de decenas de personas en el país. Myriam Estivill, su directora ejecutiva, subrayó que sin esto, muchas familias en Chile hubiesen perdido prematuramente a sus seres queridos, experimentando las consecuencias más devastadoras de sus

11 años de edad

tenía Benjamín Mansilla cuando fue diagnosticado con síndrome de Morquio tipo A. "En Chile es muy difícil acceder a un tratamiento cuando se tiene una enfermedad poco frecuente", señala.

(viene de la página anterior)

sus condiciones. Y destacó que el caso de Benjamín Mansilla demuestra que el acceso oportuno a tratamiento y el diagnóstico en etapas tempranas es fundamental para la inclusión de los pacientes.

"Para las personas que han sido diagnosticadas con una patología de baja prevalencia, el desarrollo de nuevos tratamientos representa la principal oportunidad para lograr una calidad de vida óptima. Es fundamental para lograr la inclusión".

"Cuando conocimos a Benjamín ya tenía diagnóstico, pero lo que no tenía era tratamiento. Su historia nos tocó profundamente: era un niño brillante, con ganas de vivir, pero cada vez más limitado por su enfermedad. Para él, no había opción de esperar. El deterioro era visible, sobre todo en su capacidad pulmonar y en su movilidad. Benjamín volvió a competir, volvió a entrenar, volvió a tener esperanza. Esa es la diferencia que hace el acceso oportuno", agregó.

En Chile, la Ley Ricarte Soto beneficia a cerca de 40 mil pacientes de un total de 27 patologías, de las cuales apenas seis son "raras": tres tipos de mucopolisacaridosis (I, II y VI), la tirosinemia tipo I y los síndromes de Gaucher y Fabry. Se estima que entre seis y un ocho por ciento de la población podría vivir con alguna de las ocho mil patologías de baja prevalencia existentes.

Aunque Chile no cuenta con cifras oficiales, la nueva Ley de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas corregirá esta brecha, porque entre otras medidas, permitirá la elaboración de un catastro y una definición oficial sobre el tema.

REEMPLAZO ENZIMÁTICO

El síndrome de Morquio o mucopolisacaridosis tipo IV (MPS IV) es una enfermedad genética, progresiva y poco frecuente que afecta el metabolismo de ciertos azúcares complejos.

Es causada por la deficiencia de enzimas necesarias para descomponer los glucosaminoglicanos (GAGs), que se acumulan en las células y tejidos del cuerpo, provocando daño multisistémico.

Existen dos subtipos principales: MPS IV A y B, siendo el tipo A el más frecuente y severo,

9 años

de terapia lleva el deportista paralímpico. Su proceso de acceso al tratamiento fue respaldado por el equipo jurídico de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile.

10 es la categoría

del tenis de mesa paralímpico en la cual compite Benjamín Mansilla y en ella se encasillan los deportistas con mayor movilidad. Ha sido segundo a nivel nacional.



ACTUALMENTE, BENJAMÍN MANSILLA RECIBE EN VALDIVIA LA ADMINISTRACIÓN DE SU TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO.



... creo que todos los niños que viven con una enfermedad rara deberían tener la posibilidad de acceder a estos tratamientos. No debería ser un privilegio, sino un derecho".

Benjamín Mansilla
 Deportista paralímpico

causado por la ausencia de la enzima galactosamina-6-sulfatasa (GALNS).

Los síntomas aparecen en la infancia e incluyen baja estatura, deformidades óseas, tórax prominente, cuello corto, escoliosis, problemas en caderas, rodillas y columna, además de afectaciones respiratorias, visuales y auditivas.

A diferencia de otras mucopolisacaridosis, en el síndrome de Morquio la función intelectual suele estar preservada. Sin tratamiento, la enfermedad progresa y limita gravemente la calidad de vida, llevando a una discapacidad significativa e incluso a complicaciones respiratorias que pueden poner en riesgo la vida.

Benjamín Mansilla fue diagnosticado con síndrome de

Morquio tipo A a los once años, luego de un proceso largo y complejo que involucró visitas a diversos especialistas. Es lo que muchas familias denominan como una "odisea diagnóstica", una etapa que en América Latina puede tomar hasta casi una década en promedio y que para su familia significó un gran desgaste emocional. La confirmación definitiva ocurrió en Santiago y fue realizada por un genetista.

"El diagnóstico fue un momento fuerte tanto para mi familia como para mí. Yo no había presentado complicaciones al principio, pero con el tiempo empecé a tener algunos síntomas. Comencé a cojear un poco y se sospechó que podía tener Perthes, por el tema de las caderas. Poco a poco fuimos investigando y realizándose más exámenes, hasta que finalmente enviamos pruebas genéticas a Brasil. Fue ahí donde nos confirmaron el diagnóstico: tenía el síndrome de Morquio", señala Benjamín.

El hoy estudiante de la carrera de preparador físico en Santo Tomás Valdivia cuenta que, antes del diagnóstico, su vida era muy activa: "Practicaba varios deportes, iba al colegio y bailaba folclor. Siempre estuve muy ligado al deporte, desde que era muy chico. Hacía natación, jugaba fútbol, tenis de mesa... nunca me quedaba quieto. El tenis de mesa fue el

"El deporte es parte de mi vida"

El deporte es parte de la vida de Benjamín Mansilla, desde que comenzó a dar sus primeros pasos. Por eso no es de extrañar que se decidiera por la carrera de preparador físico, una decisión con la que aspira a seguir vinculado a la actividad desde otros roles, en el futuro. Por ejemplo, como entrenador de otros atletas paralímpicos. Tras nueve años de acceso a un tratamiento que no solo ha salvado su vida, sino que también le ha permitido seguir cumpliendo sus sueños, el joven oriundo de Chiloé hace un llamado a que el país pueda fortalecer sus políticas públicas en beneficio de miles de personas que atraviesan por situaciones similares:

"En Chile es muy difícil acceder a un tratamiento cuando se tiene una enfermedad poco frecuente. Gracias a la Fundación y a las atenciones en hospitales, he conocido muchos casos y es muy evidente la diferencia entre quienes pueden acceder a un tratamiento y quienes no. El cambio en la calidad de vida es enorme. Cuando uno recibe el tratamiento, se nota en todo: en el cuerpo, en el ánimo, en cómo se enfrenta el día a día. Es algo realmente increíble. Por eso creo que todos los niños que viven con una enfermedad rara deberían tener la posibilidad de acceder a estos tratamientos. No debería ser un privilegio, sino un derecho".

deporte al que más me dediqué: participé en muchas competencias, incluso en Santiago y me fue muy bien. Por eso, cuando llegó el momento de elegir qué estudiar, quise que fuera algo relacionado con el deporte".

Pese a la gravedad de su condición y las características irreversibles del daño que ocasiona, el acceso a terapia le permite mantener una buena calidad de vida.

Actualmente, compite en la categoría 10 del tenis de mesa paralímpico (destinada a los



le fue una tremenda experiencia. Mi idea es participar en campeonatos nacionales y mantenerme activo en el circuito federado, con la meta de ser parte de la selección nacional. Hoy entreno fuera de la universidad porque no cuenta con instalaciones, pero estoy disponible para representarla en cualquier torneo que se presente, tanto en competencias convencionales como paralímpicas".

UN ANTES Y UN DESPUÉS

Actualmente, la principal opción terapéutica específica para el síndrome de Morquio tipo A es la terapia de reemplazo enzimático (TRE), que consiste en la administración intravenosa periódica de una versión sintética de la enzima faltante. Este tratamiento no revierte el daño ya causado, pero puede frenar la progresión de la enfermedad, mejorar la movilidad, reducir el dolor y preservar funciones vitales, especialmente si se inicia a tiempo.

Dado su alto costo, el acceso a la TRE depende muchas veces de políticas públicas, financiamiento estatal o recursos judiciales.

Benjamín accedió a terapia (que hoy se le administra en Valdivia) hace nueve años, poco después del diagnóstico. "Junto con mi mamá y con la ayuda de la FELCH, solicitamos terapia, pero en un principio nos la rechazaron. Tuvimos que apelar judicialmente. Fue necesario ir a juicio para que aprobaran el tratamiento. Gracias a esa apelación, finalmente pude comenzar a recibirla", agrega.

El joven comenta que, antes de obtener la medicación, vivía con muchos dolores articulares, una manifestación de que la condición avanzaba y su movilidad se veía limitada. Sin embargo, su realidad cambió en los últimos nueve años: "La terapia ha sido una de las mejores cosas que me ha pasado desde que tengo la enfermedad. Antes, vivía con muchos dolores, especialmente articulares y me sentía mal. Era difícil sobrellevarlo. Pero cuando empecé con la terapia, todo cambió: los dolores desaparecieron, empecé a recuperar fuerza, y en general mi cuerpo comenzó a sentirse cada vez mejor. Fue un antes y un después en mi vida".