

Familia recibe tratamiento para extraña enfermedad genética

Denis Cerda, joven madre de 31 años, y dos de sus hijos, de 17 y 15 años, viven con la enfermedad de Fabry.

Crónica
cronica@lidersanantonio.cl

Denis Cerda, madre de cuatro hijos y quien habita en la comuna de San Antonio, convive desde hace más de una década con la enfermedad de Fabry, un trastorno hereditario poco frecuente, que también afecta a tres de sus retoños y a otros miembros de su familia.

Esta condición provoca crisis de dolor óseo, fiebre y alteraciones digestivas, y puede derivar en fallas renales o cardíacas si no se trata a tiempo.

Desde 2016, a través de la Ley Ricarte Soto y gracias al apoyo de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (Felch), ella y sus dos hijos mayores acceden a tratamiento. Sin embargo, en la actualidad, el menor de la familia, Mateo, de seis años, presenta síntomas.

El síndrome fue preliminarmente detectado en un tío y un primo. Luego de esta primera señal de alerta, se realizaron estudios genéticos familiares que confirmaron la presencia del trastorno en Denis, y sus primeros dos hijos: Benjamín (17) y Vicente (15) Bastías. Agustín, de once años, es el único de sus cuatro niños que no presenta la enfermedad.

"Fui diagnosticada a los 22 años, después del nacimiento de mi tercer hijo. Hasta entonces, había sufrido síntomas sin saber que correspondían a una enfermedad genética", señaló la mujer.

La familia se trasladó hace algunos años a San Antonio precisamente para huir de las condiciones climáticas y ambientales de Santiago, que agudizaban los síntomas.

"Cuando me confirmé que tenía la enfermedad de Fabry fue un golpe tremendo. Yo ya me sentía

mal hace tiempo, tenía dolores y cansancio, pero nadie sabía decirme qué era. Lo más duro fue pensar que, al ser una enfermedad genética, esto también podía afectar a mis hijos. Una empieza a vivir con una preocupación constante por el futuro de ellos y por el propio. El diagnóstico te cambia la vida entera".

Al ser una enfermedad ligada al cromosoma X, la enfermedad de Fabry puede afectar a múltiples miembros de una misma familia. Si una mujer es portadora de la mutación, existe un 50% de probabilidad de que cada uno de sus hijos herede la alteración genética.

TRATAMIENTO

La madre y sus dos hijos lograron acceder a través de la Ley 20.850 (también su hermano, uno de los primeros en país en recibir el beneficio), un sistema de protección financiera que cubre el 100% del valor de medicamentos, dispositivos médicos o alimentos de alto costo que son parte de las prestaciones garantizadas para una treintena de patologías. De estas, solo seis corresponden a las denominadas raras, huérfanas o poco frecuentes, entre ellas Fabry.

"El tratamiento ha tenido un impacto positivo en nuestra calidad de vida. Antes de eso, solo veíamos cómo empeoraban los síntomas", contó la mamá.

Desde la Fundación Felch, destacaron que el caso de la familia Bastías-Cerda demuestra el impacto cotidiano de las patologías de baja prevalencia y que las personas afectadas pueden desarrollarse y tener una buena calidad de vida en la medida que logren acceder a un acompañamiento médico permanente, espacios de contención y apoyo, y



DENIS CERDA CON DOS DE SUS HIJOS.

fundamentalmente terapias de último generación.

"Cuando una familia enfrenta múltiples diagnósticos de una enfermedad rara, contar con acceso al tratamiento marca una diferencia radical. No solo mejora la calidad de vida de los pacientes, sino que les entrega una expectativa real de desarrollo, autonomía y bienestar a largo plazo", expuso Myriam Estivill, representante de la fundación, quien recordó que desde su promulgación en 2016, la Ley Ricarte Soto no ha incluido más patologías de baja prevalencia a cobertura.

TRASTORNO GENÉTICO

La enfermedad de Fabry es un trastorno genético hereditario poco frecuente, causado por la deficiencia o mal funcionamiento de una enzima llamada alfa-galactosidasa A. Esta enzima es responsable de descomponer ciertos lípidos en el cuerpo, pero cuando no funciona de manera adecuada se acumulan sustancias tóxicas en distintos tejidos,

2016 8%

se promulgó la ley Ricarte Soto que no ha incluido más patologías de baja prevalencia.

de la población podría sufrir trastornos poco frecuentes, como la enfermedad de Fabry.

dos, especialmente en vasos sanguíneos, riñones, corazón y sistema nervioso.

Esta acumulación progresiva genera síntomas que pueden comenzar en la infancia y evolucionar hacia complicaciones graves si no se diagnostica y trata a tiempo.

"Fui a muchos especialistas y nadie sabía qué tenía; me hacían exámenes, pero los resultados salían bien y me decían que estaba sana. El problema es que muchos médicos no conocen la enfermedad de Fabry, y por eso no la sospechan. Eso hace que pasemos años sin diagnóstico, sintiéndonos mal sin entender por qué", cuenta Denis, quien actualmente es due-

ña de casa, pero por mucho tiempo apoyó a su marido.

Entre los signos más comunes destacan las crisis de dolor neuropático, fiebre sin causa aparente, intolerancia al calor, alteraciones gastrointestinales, pérdida progresiva de la función renal y cardiopatías. En los casos más severos, la enfermedad puede derivar en insuficiencia renal terminal o accidentes cerebrovasculares prematuros. Aunque afecta a ambos sexos, los hombres suelen presentar manifestaciones más graves, mientras que las mujeres pueden ser portadoras o desarrollar síntomas más leves, aunque no por ello menos discapacitantes.