

Familia antofagastina figura entre cien pacientes diagnosticados con Fabry

SALUD. Se trata de una enfermedad genética poco frecuente que impide metabolizar lípidos, generando daño progresivo en riñones, corazón y sistema nervioso si no es tratada a tiempo.

Redacción
 cronica@mercurioantofagasta.cl

Rodrigo Becerra, periodista de Antofagasta, y sus dos hijas -Valentina, de 23 años, e Ignacia, de 16- forman parte de los menos de 100 pacientes diagnosticados con enfermedad de Fabry en Chile. Comparten no solo la condición, sino también un recorrido marcado por años de síntomas sin explicación, múltiples consultas médicas y extensos procesos administrativos antes de acceder a tratamiento. En cada uno de sus casos, la espera para iniciar la terapia se prolongó entre uno y dos años tras la confirmación diagnóstica.

La historia del padre es la más crítica. Al momento de recibir el diagnóstico, acumulaba más de dos décadas de dolores sin causa clara, cinco años en diálisis por insuficiencia renal crónica y un trasplante reciente. Hoy, los tres integrantes de la familia están bajo terapia de reemplazo enzimático, tratamiento que, según relatan, cambió su calidad de vida.

“Dejamos de preguntarnos por qué. Saber lo que uno tiene da tranquilidad, porque existe una terapia. Es de por vida, pero permite vivir sin dolor constante y desarrollarse con normalidad”, señala Becerra. Sin tratamiento, agrega, la enfermedad implica crisis diarias que afectan tanto el trabajo co-

mo la vida personal.

Cada abril se conmemora el Día Mundial de la Enfermedad de Fabry, una patología de depósito lisosomal causada por la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A. Su incidencia es baja -entre 1 en 80.000 y 1 en 117.000 nacimientos-, pero su impacto es significativo debido a las dificultades para diagnosticarla. En Chile, los casos identificados no superan el centenar, con presencia relevante en regiones del norte como Antofagasta, Atacama, Tarapacá, Arica y Coquimbo.

La enfermedad está cubierta por la Ley Ricarte Soto desde 2017, lo que permite el acceso a terapia de reemplazo enzimático -una infusión cada 15 días-. Sin embargo, la cobertura no elimina las barreras: el ingreso al sistema exige múltiples exámenes y la aprobación de una junta médica, proceso que puede extenderse por años.

Desde la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (FELICH) advierten que este caso refleja problemas estructurales: diagnósticos tardíos, burocracia prolongada y falta de mecanismos de detección temprana en familias con riesgo genético. “Existe una brecha significativa entre quienes logran ingresar al sistema y quienes deben recurrir a otras vías para acceder a tratamiento”, plantea Gabriela Pérez, coordi-



RODRIGO BECERRA Y DOS DE SUS HIJOS PADECEN LA MISMA ENFERMEDAD.

nadora del área de pacientes.

UN CUARTO DE SIGLO SIN DIAGNÓSTICO

Los primeros síntomas de Rodrigo Becerra aparecieron en la adolescencia: dolores intensos en extremidades, sensación de calor interno y molestias abdominales. Pese a reiteradas consultas, no se logró identificar la causa. Durante más de 20 años, la enfermedad avanzó sin intervención hasta derivar en daño renal severo.

“Desde los 12 o 13 años tenía dolores en manos y pies, como si se quemaran. Iba al médico y no encontraban nada. Pasaron más de 20 años para tener un

diagnóstico”, relata.

La confirmación llegó tras el trasplante renal, durante controles en el Hospital Salvador de Santiago. El hallazgo fue tardío y con consecuencias: de haberse conocido antes, no habría sido candidato para el procedimiento. El retraso implicó deterioro progresivo y decisiones clínicas tomadas sin información completa.

La literatura médica indica que Fabry suele confundirse con enfermedades como lupus, fibromialgia o esclerosis múltiple, lo que explica los extensos periodos sin diagnóstico. En el caso de Becerra, el costo fue alto: cinco años de

diálisis y un trasplante que pudo haberse evitado o abordado de otra forma.

Antes de iniciar el tratamiento, las crisis eran frecuentes y limitaban su trabajo como conductor. “Los cambios de temperatura me afectaban mucho. Tenía que irme a la casa, bañarme con agua fría y medicarme. Hoy eso cambió completamente”, afirma.

TRANSMISIÓN GENÉTICA Y BARRERAS

La enfermedad de Fabry tiene herencia ligada al cromosoma X. En este caso, Becerra transmitió la condición a sus hijas. Aunque el diagnóstico familiar

permitió una detección más temprana, el acceso al tratamiento no fue inmediato.

“Fue una lucha constante para que ellas también recibieran la terapia. Tuvieron que pasar por años de exámenes y trámites”, explica.

Ignacia, la menor, enfrentó trabas adicionales debido a la baja intensidad inicial de sus síntomas, lo que retrasó la autorización, pese a existir antecedentes familiares de daño renal severo. La evidencia médica indica que las mujeres también pueden desarrollar complicaciones neurológicas, cardíacas y renales, aunque con manifestaciones más variables, lo que dificulta su diagnóstico.

Actualmente, ambas hijas reciben tratamiento y no presentan mayores complicaciones. Para su padre, esto representa el principal objetivo: evitar que recorran el mismo camino. “No queríamos que pasaran por lo mismo. Ahora pueden hacer su vida normal”, concluye.

El caso de la familia Becerra resume los desafíos de las enfermedades raras en Chile: diagnósticos tardíos, procesos administrativos extensos y ausencia de detección precoz. En el norte del país, donde se concentra parte importante de los casos, estas brechas evidencian la necesidad de fortalecer las políticas públicas en torno a estas patologías. ☞