

## Magallánica con enfermedad de Pompe vivió más de 30 años sin diagnóstico: es una de los 14 pacientes en Chile

Lidia Uribe, magallánica de 55 años, es una de los 14 pacientes en Chile de la enfermedad de Pompe, una condición muscular degenerativa de origen genético y baja prevalencia. Esta activista por los derechos de los animales fue diagnosticada luego de más de 30 años de espera y suma casi 20 años bajo tratamiento.

"Saber lo que tenía era un alivio, porque lo bueno, entre todo, es saber lo que uno tiene. Pensaba que era cansancio o la crianza, pero todos los días despertaba con dolor de cuerpo y durante años nunca me encontraron nada", confesó.

Las primeras manifestaciones comenzaron en la infancia:

dolores musculares severos, fatiga extrema y limitaciones físicas. Durante más de tres décadas, sus dolores fueron atribuidos al cansancio o la crianza.

El diagnóstico llegó a los 36 años, tras una consulta neurológica. El profesional médico observó que era incapaz de levantarse de una camilla sin apoyarse en los brazos. La confirmación requirió una biopsia muscular enviada a Brasil y Estados Unidos. "El primer cambio fue que ya no tuve dolores. Es como vivir todos los días con el cuerpo adolorido y de un momento a otro dejar de sentirlo", relató.

En la enfermedad de Pompe el organismo no produce una en-

zima que los músculos necesitan para procesar el glucógeno. Sin esa molécula, el glucógeno se acumula y destruye las células musculares. Se presenta en dos formas: infantil (afecta el corazón, expectativa de vida inferior a los 18 meses sin tratamiento) y tardía (afecta musculatura esquelética).

Cuando recibió el diagnóstico, la genetista le informó que no existía tratamiento disponible. Sin embargo, una búsqueda propia reveló que su seguro de salud podía cubrir el fármaco. "La doctora me dijo que era imposible de pagar, pero encontré que mi isapre lo podía cubrir. Tener acceso a un medicamento que no te cura,

pero sí te mejora la calidad de vida, es fundamental", señaló.

Alejandra Pérez, de la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (Felch), señaló que "es una patología extremadamente infrecuente, lo que dificulta su pesquisa oportuna".

En Chile, el tratamiento está aprobado pero sin financiamiento estatal. La mayoría accede vía programas compensativos o isapres. Para Fonasa, el camino es vía judicial (más de 6 meses).

Existe una formulación actualizada que ya se aplica en otros países, pero su ingreso a Chile sigue pendiente de autorización del Instituto de Salud



Lidia Uribe, magallánica de 55 años, sufre de la enfermedad de Pompe.

Pública (IPS). Actualmente, Lidia dirige la Fundación Ayuda Sacha. Este mes se conmemora el Día Mundial de Pompe.