

Fecha: 15-03-2021
Medio: El Llanquihue
Supl.: El Llanquihue
Tipo: Actualidad

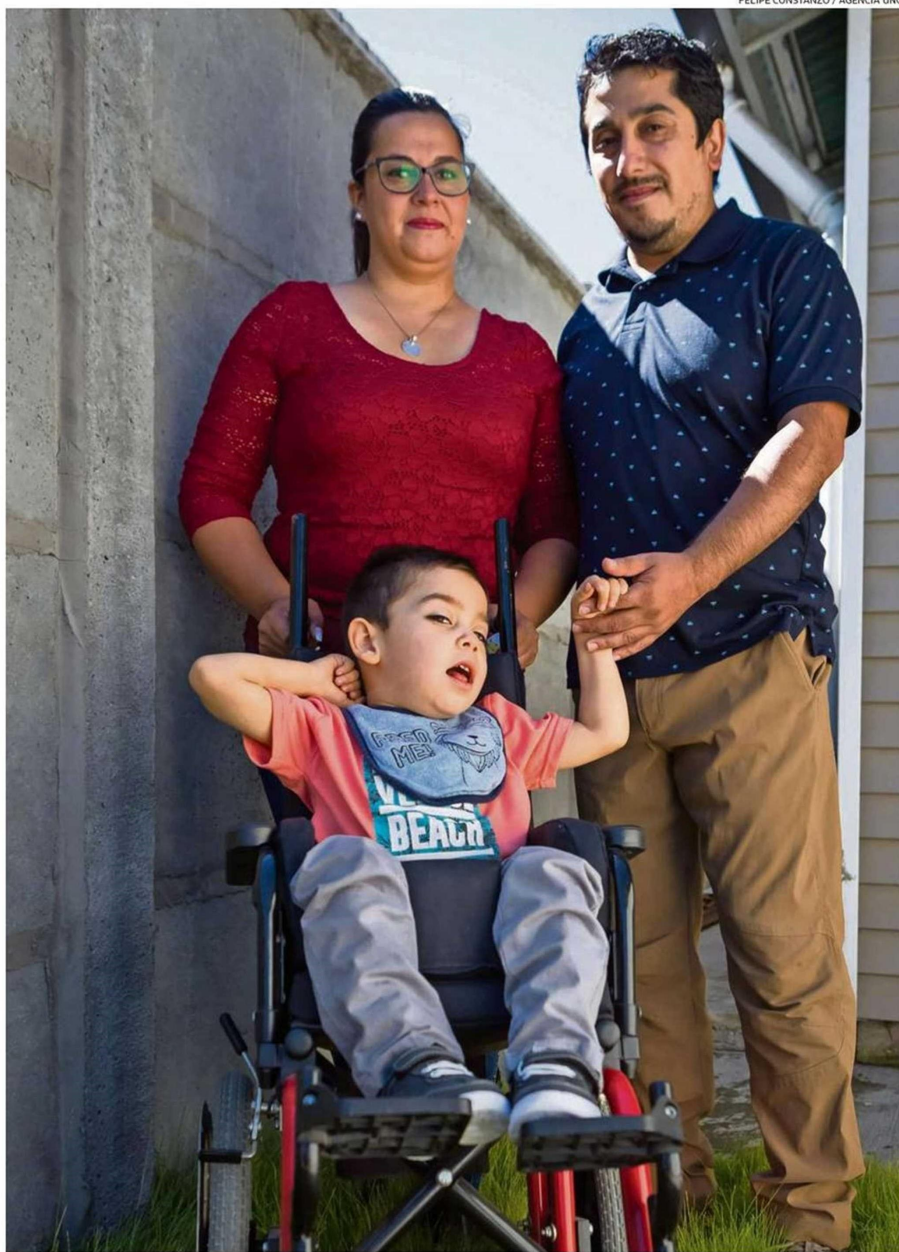
Pág.: 2
Cm2: 512,2
VPE: \$ 561.397

Tiraje: 6.200
Lectoría: 18.600
Favorabilidad: ☐ No Definida

Título: **Padres de niño que padece extraña enfermedad piden apoyo**

Padres de niño que padece extraña enfermedad piden apoyo

FELIPE CONSTANZO / AGENCIA UNO



IGNACIO FUE SOMETIDO A UNA SERIE DE EXÁMENES, ANTES DE QUE SE DETERMINARA QUÉ ES LO QUE PADECE.

PUERTO MONTT. *Melisa y Ricardo son los padres de Ignacio, un menor de 6 años que padece de GNAO1 y cuyo tratamiento y necesidades han sido costeadas de forma particular y con la ayuda de beneficios que se han organizado.*

Francisca Vargas

Ignacio Pérez nació en 2014. Según cuenta su padre Ricardo Pérez, el embarazo de su esposa, Melisa Miranda y su posterior parto, fueron normales.

Sin embargo, en el séptimo mes Ignacio no sostenía la cabeza. "Era como una masita. Pensamos que era flojo, por lo que para nosotros era algo normal", relata Ricardo Pérez.

Pero el pediatra "nos derivó a un neurólogo que lo evaluó visualmente. Si seguía igual había que llevarlo a la Teletón. A los 10 meses no tuvo mejoría y un mes después entró a Teletón".

Pérez recuerda que en una resonancia observaron infartos cerebrales. "Nos preguntamos, ¿cuándo los tuvo? y la respuesta que nos dio el neurólogo, es que pudo haber sido durante el embarazo".

Luego, cuenta, que recurrieron a una segunda opinión. Fue así como llegaron donde otro neurólogo, quien les dijo que no habían infartos, pero sí líquido en el cerebro.

Ricardo Pérez tiene 38 años y trabaja en el Hospital Puerto Montt, mientras que su señora, Melisa Miranda, tiene 34 y se ha dedicado a cuidar a sus hijos, porque Ignacio depende un 100% de ella.

Aparte tienen otros dos hijos de 16 y 13 años, respectivamente.

En la actualidad, esperan la llegada de una pulsera que podría alertarlos de las graves crisis que sufre su hijo, ya que mide los signos vitales y advierte sobre cualquier tipo de complicación que podría tener.

INDAGACIÓN

La situación de Ignacio fue estudiada por distintos especialistas, de manera de determinar el funcionamiento de su organismo.

Fue así como las muestras tomadas en cada examen eran enviadas a Santiago. Pero todo salía bien.

En 2016, en tanto, el neurólogo los derivó a la capital, al Hospital San Borja. "El equipo le hizo exámenes y todo salió normal, por lo que volvimos sin respuesta", recuerda Ricardo Pérez.

Una vez en Puerto Montt acudieron a un tercer neurólogo, que trabajaba en el Hospital Puerto Montt. "Era un caso extraño y todo fue costeadado por nuestro bolsillo".

Luego, nuevamente viajaron en Santiago. Esta vez al Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, donde fueron recibidos por un equipo médico y procedieron a realizarle nuevos exámenes, los que mostraron que no se

Fecha: 15-03-2021
Medio: El Llanquihue
Supl.: El Llanquihue
Tipo: Actualidad
Título: Padres de niño que padece extraña enfermedad piden apoyo

Pág.: 3
Cm2: 683,0
VPE: \$ 748.535

Tiraje: 6.200
Lectoría: 18.600
Favorabilidad: ☐ No Definida

2018 es el año

en que a Ignacio le detectan que presenta la alternación de un gen que comunica las neuronas del cerebro.

1.400.000 pesos

cuesta la pulsera que requiere Ignacio y que advierte sobre sus crisis.

11 organizaciones

forman parte de la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de nuestro país.

FOTOS: FELIPE CONSTANZO/AGENCIA UNO



IGNACIO JUNTO A SU FAMILIA.

trataba de algo metabólico, descartando problemas en los órganos y sistemas de su cuerpo.

DIAGNÓSTICO

De vuelta en Puerto Montt, Ignacio fue derivado a un genetista y sus muestras de sangre fueron enviadas a Estados Unidos para medir su ADN porque acá no realizan estos estudios.

Fue ahí que apareció un gen alterado. "Esto fue en 2018", recuerda.

Se trata del gen con la patología GNAO1. "Empezamos a estudiar acerca de la enfermedad y nos enteramos que ataca al gen del mismo nombre y que se encarga de hacer la proteína G a nivel celular, que es la que comunica las neuronas del cerebro e Ignacio está faltando de esa proteína", indica.

"Pudimos saber de síntomas. Hipotonía, retraso psicomotor, epilepsia refractaria, así como de movimientos involuntarios, como Parkinson. Le encontraron quistes en el cerebro. Manchas blancas, secuelas de la crisis. El tratamiento es para los síntomas. No existe ninguno en el mundo para recuperar la proteína", relata Ricardo.

CRISIS

La familia comenzó a convivir con la enfermedad del menor de sus hijos.

"Partió con crisis de ausencia y el 13 de noviembre de 2020 hizo una crisis convulsiva contracturante. Sus músculos se torcían. Cayó en un estado de inconsciencia que lo llevó a una falla respiratoria. Gracias a Dios alcanzamos a llegar al hos-

pital. En el camino iba morado. Se estaba muriendo. Lo ingresaron a pabellón de reanimación y lo estabilizaron. Pasó a la UCI y estuvo con coma inducido", comenta.

Ricardo Pérez cuenta que las crisis convulsivas son comunes pero no asociadas a fallo respiratorio. "Después de 7 días hospitalizado le dieron el alta". Pero el 13 de enero volvió a tener otra crisis convulsiva y falla respiratoria. En esta ocasión estuvo 5 días internado.

PRONÓSTICO

Tras salir del hospital, los padres de Ignacio fueron citados por el médico, quien les explicó que su hijo "fue categorizado como posible muerte súbita en epilepsia. ¿Qué quiere decir? Puede tener una crisis y morir. El pronóstico es 10 años. Ignacio tiene 6. Retrocedió en lo motor. Apareció una atrofia cerebral y eso va a hacer retroceder todo avance. Le encontraron secuelas en el cerebro por las crisis. Sectores muertos que no se recuperarán".

Según cuentan Ricardo y Melisa, en el hospital les dijeron que disfrutaran a su hijo. "Hay que estar preparados y apoyarse en tecnologías para poder ayudarlo y una de ellas es la pulsera".

LA PULSERA

Según explican Ricardo y Melisa, esta pulsera mide los signos vitales y sabe cuándo está comenzando una crisis, ya que cuenta con un sensor que envía una alerta. "La crisis puede ser en la noche y silenciosa. Puede estar durmiendo y si le da una no nos vamos a dar

cuenta. Hay 2 opciones: acompañarse de estos equipos o hacer vigilia".

Por eso optaron por la pulsera y para comprarla hicieron un beneficio con el objeto de reunir fondos, ya que la venden en Holanda. "Es fabricada por una empresa que hace repartos en Europa y que accedió a que alguien de ese país la enviara a Chile. En la empresa saben que la pulsera está aquí".

"Cuesta alrededor de 1 millón 400 mil pesos y los impuestos fueron calculados en torno a los 500 mil pesos. La agencia que la trajo nos dio 9 días para cancelar este impuesto, por lo que si no se hacía el pago se devolvía. Tocamos muchas puertas. Hablamos con la Aduana y la agencia dijo que tenían que cobrarme el impuesto porque yo podía comercializarla. Les expliqué que era para uso médico, pero el jueves realicé el pago del impuesto".

De esta forma esperan que en los próximos días la puedan enviar a Puerto Montt.

PREPARACIÓN

El matrimonio debió conseguir equipos que miden oxígeno y pulsaciones.

De acuerdo a la orden médica, si su nivel baja tienen que administrarle oxígeno. "Tenemos nuestro cilindro. El hospital dijo que teníamos que esperar, darle la mejor calidad de vida y mucho amor. Estamos con cursos de reanimación de la Cuarta Compañía de Bomberos".

Melisa Miranda cuenta que Ignacio siempre ha comido líquido, pero que después de su



MELISA Y RICARDO, JUNTO A IGNACIO, PARA QUIEN ES INDISPENSABLE LA PULSERA QUE ALERTA DE SUS CRISIS.

última hospitalización retrocedió y ahora se atora con la leche, la comida y la saliva.

Por ello le harán un examen y si es que sale alterado, le colocarán sonda para alimentarlo por la guatita. "Se comunica por miradas y se expresa cuando está enojado o contento. Lloro o sonrío. Nosotros entendemos sus gestos. No se sienta, no habla y no camina".

En Chile hay otro caso con el que tienen contacto. Se trata de Fernanda, una niña de Castro que tiene entre 8 y 9 años.

AGRUPACIÓN

Queremos Vivir reúne a papás de niños con enfermedades poco frecuentes. "Nos comunicamos con la Federación de

Enfermedades Poco Frecuentes de Chile (Fenpuf) y formamos alianza de trabajo conjunto", comentan los papás de Ignacio.

"Nos dimos cuenta cuando comenzamos esta etapa y nos seguimos dando cuenta que estamos solos. No hay ayuda de ningún tipo. Como la enfermedad no es conocida, los médicos no nos pueden dar información. Y en la parte económica, no son enfermedades que están cubiertas por el AUGE, no están en el sistema de salud, por lo que sus gastos siempre se han costado de forma particular y con ayuda de beneficios, sobre todo rifas, ya sea para algún examen porque cuestan desde los 300 mil pesos ha-

cía arriba. Nos gustaría tener apoyo de la municipalidad, que nuestra ciudad nos apoye".

RED

Jessica Cubillos, vicepresidente Fenpuf comenta que "somos una federación que alberga a 11 organizaciones, dentro de las cuales está Queremos Vivir. La idea es poder incidir en políticas públicas. Lamentablemente no contamos con recursos para apoyar económicamente, que es lo que se necesita de manera urgente. Pero si generar conexiones y puentes. Lo que estamos nosotros haciendo fuertemente es visibilizar estos casos de los que nadie habla", dijo.