



Familia de joven angelina con extraña enfermedad busca que Estado financie costoso tratamiento

Su hermana falleció el año pasado a consecuencia de la misma enfermedad, cuando tenía –apenas– 23 años de edad.

María José Villagrán Barra
 prensa@atribuna.cl

Karol San Martín es una adolescente de 17 años que padece una rara enfermedad neurodegenerativa llamada Lipofuscinosis Ceroida Neuronal tipo 2 (CLN2), la que suele aparecer entre los 3 y los 6 años.

La Lipofuscinosis Ceroida Neuronal (CLNs) es una de las enfermedades neurodegenerativas autosómicas recesivas más comunes en la infancia y se estima que uno de cada 100 mil nacidos vivos puede padecerla.

Este padecimiento se relaciona con la deficiencia de la enzima lisosomal tripeptidil peptidasa 1 y se caracteriza por presentar cuadros de epilepsia, deterioro cognitivo, disfun-

ción motora progresiva y déficit visual, que conduce a un estado vegetativo con muerte prematura.

La sintomatología y el deterioro de los pacientes son muy rápidos y agresivos, desencadenándose finalmente en la muerte de los pacientes en su etapa de adolescencia.

Héctor San Martín, padre de Karol, relató que los primeros síntomas en su hija se manifestaron a los cinco años cuando comenzó con ataques epilépticos. La enfermedad ha avanzado tanto que, actualmente, la joven presenta serios problemas de coordinación motora y para comunicarse y ya comenzó a registrar dificultades de visión.

Este escenario no es algo nuevo para Héctor y Ximena, su madre, ya que su hija Natalia comenzó con el mismo síntoma en 2008.

Con el paso de los años, Natalia comenzó a volverse rígida y a presentar dificultades crecientes para comer, lo que la debilitó cada vez más y cuando tuvo los primeros ataques, aún no estaba a disposición el examen que detectaba esta enfermedad. Hace cuatro años, a ambas fueron diagnosticadas con esta enfermedad. Sin embargo, Natalia falleció en abril de 2023, a los 23 años.

Karol, al igual que su hermana Natalia, también asiste a terapias en la Teletón, donde recibe tratamiento de parte de un equipo multidisciplinario de profesionales, como kinesiólogos, neurólogos y fonoaudiólogos, entre otros.

“La Teletón es un hospital más; presta ayuda tanto física como estructuralmente, ya que nos ha dado sillas de rueda y otro tipo de infraestructura para que Karol haga más fácil su vida diaria”, relató Héctor.

Aseguró que lo más complicado para él y su esposa es saber que Karol tendrá el mismo destino que su hermana Natalia y “no poder hacer nada al respecto” para mejorar su condición de salud.

En la actualidad, reciben el apoyo de la Fundación Chilena de Enfermedades Lisosomales (FELCH), organización cuyo principal objetivo es ayudar, apoyar y acompañar a aquellos pacientes y a sus familias que padecen alguna de las enfermedades lisosomales, que son de baja incidencia, pero cuyo tratamiento implica un altísimo costo.

En este contexto, “la esperanza es que con la Fundación quizás poder darle la operación, la cual esperamos que la finan-

cie el Gobierno”, relató Héctor.

Asimismo, agregó que “lo más traumático es vivir diariamente pensando que la enfermedad sigue avanzando y al final va a ser lo mismo que lo que le ocurrió a Natalia. Karol aún puede moverse, puede hablar pero pensar diariamente que vamos para allá mismo, que la Karol, de un momento a otro, puede tener un bajón y detener el avance de un viaje. Pensar que en vez de avanzar va a empezar a retroceder todo lo que hemos avanzado con ella es traumático”, sostuvo su padre.

COSTOSA OPERACIÓN

Si bien la administración del medicamento anticonvulsivante Levetiracetam ha permitido reducir significativamente el número de ataques epilépticos, hoy la hermana menor de Natalia –narra Héctor– “se retuerce, se le va la vista hacia atrás. Intenta coordinar, pero no puede, por ejemplo, no logra juntar sus manos con las del kinesiólogo que la trata. Entre los 10 y 12 años, empezó a decaer mucho. Antes corría, hablaba, sin problemas, pero ahora se cae fácilmente, se va de espaldas o de punta si intenta caminar sola. Y se desespera al no poder hacer las cosas, grita y llora y no siempre sabemos por qué. Es como tener a una niña menor a 6 años”.

Karol necesita someterse a una costosa operación, la que no busca el alivio completo de la persona pero sí un retraso en la enfermedad, que no avance tan rápido y, de paso, aumentar el tiempo de vida.

Con esta intervención quirúrgica, Karol podrá



HACE CUATRO AÑOS, KAROL fue diagnosticada con una rara enfermedad neurodegenerativa llamada Lipofuscinosis Ceroida Neuronal tipo 2.

vivir hasta los 20 o 23 años; sus padres esperan concretarla con ansias con la esperanza de aumentar el tiempo de vida de su hija.

La operación se complementa con un tratamiento consistente en una inyección cerebral que se aplica cada dos semanas, cuyo costo fluctúa entre los 300 y 500 millones de pesos.

Por este motivo, junto a la Fundación FELCH, la familia de Karol busca presentar un recurso de protección ante la Corte de Apelaciones de Santiago con el objeto de que el Estado entregue la cobertura y el financiamiento de una terapia permanente para su hija.

Esto, luego de que –en agosto de 2022– presentaron un recurso de protección que fue rechazado.

“En agosto de 2022 presentamos un primer recurso de protección ante la Corte de Apelaciones de Santiago, invocando una vulneración del derecho a la vida contenido en el artículo 19 N°1 de nuestra Constitución Política de la República. Dicha norma establece la garantía fundamental del derecho a la vida y a la integridad física y psíquica de las personas. En tal recurso, se indicó que, en estos casos, estamos frente a una problemáti-

ca jurídica debido a que la patología que afecta al recurrente/paciente es de una gravedad elevadísima y el medicamento en cuestión, además de ser el único con efectividad comprobada para esta patología, debe ser administrado a la brevedad posible a fin de detener la progresión de la patología. En consecuencia, la negativa al tratamiento vulnera los derechos fundamentales de la recurrente, pues la falta de acceso al medicamento provocará la muerte de estos pacientes o hacer que estos queden con secuelas funcionales graves”, comentó la abogada del estudio Bascuñán Barra

Awad Contreras Schürmann (BACS), a cargo de la representación, María Josefa Fuenzalida.

“En aquel proceso, la Corte no nos favoreció, lo que posteriormente fue ratificado por la Corte Suprema, razón por la que, durante los próximos meses, presentaremos un nuevo recurso de protección, en consideración de un cambio en las circunstancias de la paciente. Además, el paso del tiempo ha hecho que la condición de Karol se agrave, por lo que se hace más urgente contar con el tratamiento”, complementó la abogada.



Héctor San Martín, padre de Karol.