



«Edu», de Tongoy, venció convulsiones epilépticas gracias a inyección cerebral

El joven de Tongoy es el primer paciente de CLN2 en Chile, que empezó a recibir la inyección cerebral de un medicamento basado en el principio activo cerliponasa alfa, que es específico para la mencionada enfermedad.

El tratamiento para Eduardo Olivares es financiado por el Estado, tras la gestión y la asistencia jurídica 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 muy costosas.

La CLN2, que se suele presentar entre los 3 y los 6 años, es uno de los 14 tipos de este grupo de enfermedades neurodegenerativas (CLN) con herencia autosómica recesiva -es decir, con dos genes erróneos, uno heredado del padre y otro de la madre, quienes no presentan la enfermedad, pero sí la transmiten a sus hijos-, que se manifiestan sobre todo en la infancia y la adolescencia, caracterizadas por sintoma-

logía variable, la que incluye principalmente convulsiones, deterioro cognitivo, pérdida visual y motora, por una atrofia cerebral progresiva. En el mundo, esta enfermedad, considerada rara, tiene una incidencia estimada de 0,5 casos por cada cien mil nacidos vivos.

■ TRATAMIENTO DE ALTO COSTO

El problema radica en el altísimo costo del tratamiento, el que no es cubierto por el Estado, salvo en casos en que la Justicia ha fallado a favor de los demandantes. «Esto hace que sea una enfermedad prácticamente inabordable para cualquier familia, al igual que otras poco frecuentes», afirma Myriam Estivill, directora ejecutiva de FELCH.

Estivill menciona que, si bien la Ley «Ricarte Soto»,



promulgada en 2015, «permite a muchos acceder a un sistema de protección financiera que garantiza el diagnóstico y el tratamiento de 27 enfermedades de alto costo a personas beneficiarias de todos los sistemas previsionales (Fonasa, isapres, Dipreca o Capredena) sin importar su situación económica, quedan aún varias patologías fuera, incluyendo algunas que son poco frecuentes. Pero el Estado ha sido sordo ante estas demandas».

■ DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

«Cuando Edu tenía 9 años, empezó a presentar problemas de aprendizaje, distraerse más y tener problemas de vista. Un día, cuando ya estaba en los 10 años y medio, se desvaneció. Lo llevamos a un servicio de urgencia en Coquimbo y luego se iniciaron las convulsiones epilépticas, habiendo tres a cuatro por semana», cuenta Javier Olivares, su padre, de 55 años.

«Comenzaron a darle reposo en forma frecuente -prosigue Olivares-, a veces pasaba siete días hospitalizado. Le hicieron exámenes y se pensó en que padecía atrofia en el cerebelo, por la incapacidad repentina para coordinar movimientos musculares. Fue examinado en Valparaíso y en Santiago, hasta que la neuróloga pediátrica Loreto Vilches, de Coquimbo, y en el Hospital San Borja Arriarán, de la capital, empezaron a sospechar que había algo distinto».

Nuevos exámenes fueron realizados y las muestras se enviaron a Brasil, donde en 2015, cuando Edu Olivares tenía 13 años, se le diagnosticó CLN2. Las muestras también fueron analizadas en Argentina, país en el que el resultado fue el mismo: el niño tenía lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2.

«Si bien el medicamento basado en cerliponasa alfa no elimina la enfermedad, que es una crítica que hemos recibido cuando planteamos la urgencia de que los pacientes con CLN2 tengan acceso al tratamiento, cabe decir que no sólo ralentiza la progresión hacia la discapacidad, sino que además es muy relevante para mejorar la calidad de vida de quienes padecen esta enfermedad neurodegenerativa», destaca Myriam Estivill.

■ SITUACIÓN COMPLICADA

«Desde que Edu recibe la terapia, las crisis epilépticas desaparecieron y el avance de la enfermedad ha sido bastante más lento. Para nosotros ha dado buenos resultados», dice Javier Olivares.

«Al principio fue muy complicada la situación, porque es nuestro único hijo. 'Me la lloré toda', pero nadie me veía llorar. Estamos aceptando que esto es así y simplemente hay que seguir luchando», comenta el papá de Edu.

«Él tiene buen dormir y come bien, alimentos sólidos. Se comunica en forma efectiva y le gusta la música de los años ochenta y las películas de comedia. Le encanta la saga de *Rápido y Furioso*», relata Javier Olivares.

■ EXPECTATIVA DE VIDA

¿Cuál es la expectativa de vida de alguien como Edu? Las personas con CLN2 usualmente fallecen hacia los 10 años, a partir de la pérdida de las habilidades neurológicas, aunque hay casos que se apartan del promedio».

El caso de Edu Olivares es uno de estos últimos.

■ EXTRACTO INTERDICCIÓN

En causa Rol V-7-2023, caratulada «OLIVARES», ante el Tercer Juzgado de Letras de Coquimbo, por sentencia ejecutoriada de fecha 06 de septiembre de 2024, se declaró la interdicción definitiva por causa de demencia de ELIANA DEL TRÁNSITO DÍAZ DÍAZ, cédula de identidad N° 3.474.376-2, nacida el 25 de octubre 1938 y se designó como curador general definitivo a XIMENA ALEXANDRA OLIVARES CASTILLO, Médico Veterinaria, cédula de identidad N°17.451.599-9, ambas domiciliadas en calle Enrique Meiggs N°67, San Juan, comuna de Coquimbo.-

MONICA BEATRIZ LÓPEZ VELIC
SECRETARIA