

# Día Mundial de las Enfermedades Raras: La importancia de valorar cada instante

Por René Martínez Rojas

Para Marcia y Ruth no hay día en que no la luchen por sus hijos. Más cuando recibieron el diagnóstico de una enfermedad rara, como así se dice, llamada distrofia muscular de Duchenne.

Desde entonces, una batalla constante, también con el Estado y las Isapres. «Una doble lucha», cuenta Marcia, cuyo hijo de 16 años tiene esta enfermedad degenerativa neuromuscular que va debilitando los músculos paulatinamente, el aparato respiratorio y el corazón.

En el país no hay ningún tipo de tratamiento para esta enfermedad, pero sí en Estados Unidos y por eso el año pasado una madre decidió caminar desde el sur hasta el Palacio de La Moneda, en Santiago, para recaudar fondos y visibilizar el drama de su hijo Tomás, quien sufre distrofia muscular.

Reconoce Marcia que todo ha sido súper agotador, «porque para acceder a un tratamiento, el único que está probado acá en Chile, porque afuera hay muchos más, es súper caro, así que tuvimos que demandar a la isapre en primera instancia, donde nos fue mal, y luego con Fonasa pudimos acceder al tratamiento. Pero es agotador, también por la angustia que uno debe llevar».

Su hijo va en tercer año medio en el colegio San Viator en Ovalle y camina todavía, «aunque ya escalera no sube y lo mando en silla de ruedas para evitar que tenga algún accidente, ya que una vez se cayó en el baño y estuvo cer-

**Dos madres luchan diariamente para batallar por sus hijos con la distrofia muscular de Duchenne, enfermedad degenerativa neuromuscular que va debilitando paulatinamente los músculos, el aparato respiratorio y el corazón. Pero también con la falta de apoyo de parte del Estado.**



ca de 15 minutos botado hasta que el inspector lo vio y lo ayudó. Entonces me dijeron que mejor lo mandara en silla de rueda...».

## ▶ TRATAMIENTOS CARÍSIMOS

Lo cierto es que en el Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 de febrero), ambas madres ponen de re-

lieve los desafíos, pero también que la comunidad sepa que hay muchas madres que a diario luchan para enfrentar esta enfermedad.

«Gracias a Dios mi hijo está en buen estado, pero hay que ser mateo para todos los controles, pues vamos al pie de la letra con todo lo que nos dicen los médicos. La ley Ricarte Soto no cubre esta enfermedad y se ha pos-

tulado todos los años, pero nunca hemos llegado a que nos cubra los tratamientos, además que son carísimos».

Todas las enfermedades son complejas, advierte, «pero a veces necesitamos una preferencia en el hospital, porque todos los meses busco horas con especialistas y no hay, entonces deberían ser prioritarios porque necesitamos atención espe-

cial y rápida. Por ejemplo, en la parte broncopulmonar, pues cualquier resfrío que tenga inmediatamente hay que ponerle un antibiótico o llevarlo al kinesiólogo, y esas son las cosas que uno no tiene acceso».

## ▶ VISIBILIZAR LA ENFERMEDAD

El hijo pequeño de Ruth fue diagnosticado con este síndrome que causa problemas al caminar y correr, fatiga, dificultades de aprendizaje y deficiencias cardíacas y respiratorias.

Justamente por lo mismo, reconoce que le entregaron una credencial de discapacidad «porque tienen un porcentaje y con esa credencial se puede acceder a muchos beneficios, como cuando uno va al hospital o cuando va a un supermercado, porque se cansa mucho y camina muy despacio, así que hay que ir como al ritmo de él...».

Por ser una enfermedad poco frecuente deben darla a conocer, contar qué es y qué síntomas tienen, «es decir que debemos explicar el diagnóstico, por cuanto la gente no sabe mucho. En el colegio, por ejemplo, les comenté que mi hijo la padecía y no tenían ni idea de lo que yo les estaba hablando, entonces eso también debemos comenzar a cambiar, que la gente sepa de esta enfermedad, visibilizarla».

Su hijo hoy tiene un tratamiento, pero es el alternativo, puesto que el original aún no lo consiguen porque se encuentran en juicio para que se les pueda otorgar.