

ADEMÁS DEL MEDIÁTICO CASO DE TOMÁS ROSS

# Los "otros niños" que sufren raras y costosas enfermedades en Ñuble

**La odisea de Camila Gómez, desde Ancud hasta La Moneda**, con el objetivo de financiar y visibilizar el costoso el tratamiento de su hijo con distrofia muscular de Duchenne, se convirtió en un símbolo de lucha de padres de niños ñublensinos, que han recurrido a la solidaridad para financiar los altos costos de patologías poco frecuentes y millonarias.

**SUSANA NUÑEZ**  
 snuez@ladiscusion.cl  
 FOTOS: CEDIDAS

**E**l caso de la mamá que caminó 32 días, desde Ancud hasta La Moneda, para visibilizar la enfermedad poco frecuente que padece su hijo, Tomás Ross, de 5 años, conmovió a todo Chile.

En su travesía, Camila Gómez visitó Ñuble, donde su campaña recibió el apoyo de vecinos quienes aportaron económicamente para el tratamiento del menor.

Antes de llegar a Santiago, la joven madre logró superar la meta de \$3.500 millones, pero su causa no se detuvo. Llegó hasta La Moneda el miércoles donde se reunió con el presidente Gabriel Boric, en representación de las familias con hijos que tienen enfermedades no comunes.

Tras el encuentro, el Mandatario publicó en su cuenta X: "Desde el Gobierno hemos tomado medidas para apoyar a las familias perfeccionando la ley de enfermedades poco frecuentes y facilitaremos lo que sea necesario por la salud de los niños de nuestro país".

## Aire para Joaquín

Esa esperanza mantiene la familia de Joaquín Chavarría, un niño chillanejo, de 5 años, quien padece hipoventilación central congénita, una extraña y costosa patología respiratoria, que impide que pueda respirar con normalidad.

A través de Instagram, sus padres han dado a conocer su historia y las gestiones que han realizado para recaudar recursos y mejorar la calidad de vida del menor de sus tres hijos.

Su madre, Myriam Núñez, revela que padece un síndrome que afecta al sistema nervioso autónomo, lo que desencadena que Joaquín haga pausas respiratorias que se exacerbaban a la hora de dormir.

"Hace apenas centrales no obs-



Joaquín Chavarría padece hipoventilación central congénita, una extraña patología respiratoria.

tructivas, por ende, retiene CO2 y al retenerlo hace hipoxemia y al hacer hipoxemia Joaquín tiene riesgo constante de muerte súbita, daño neurológico o vascular. Incluso de hacer un paro cardiorrespiratorio", aclara.

Por esta razón, debe conectarse a un ventilador mecánico durante la noche y en determinados momentos del día; por ejemplo, cuando corre o juega. Si atraviesa por un cuadro respiratorio debe usarlo 24/7. Tras varias gestiones, recién hace una semana le fue entregado el equipo, a través del programa Avni.

"Joaquín tiene prohibido enfermarse, porque todas las enfermedades respiratorias se les exacerbaban y se le complica su mecánica ventilatoria de manera automática. De hecho, a mediados de abril, ya tuvo una hospitalización por influenza, donde estuvo cuatro días en TIM, después en Pediatría por lo mismo, porque en un día y medio varía alto y se complica su mecánica ventilatoria. Es usuario de ventilador mecánico no invasivo que lo utiliza en la noche y parte del día. Estudia en kínder en el Instituto Santa María, pero desde que se contagió de influenza ya no asiste y tiene reposo por seis meses", cuenta.

Según relata su madre, la patología es poco frecuente, ya que en Chile hay pocos casos de personas afectadas por este síndrome y en el mundo no superan los 1.200.

"La enfermedad no tiene cura, pero sí se puede entregar una mejor calidad de vida y prevenir otras enfermedades como la hipoxemia, que puede generar daño neurológico, vascular, paro cardiorrespiratorio, o sea, todo está conectado. (...) No está cubierta. Es una enfermedad catastrófica poco común en Chile, son 15 casos que existen. Todo es costado por los padres. A lo más, los servicios pueden tramitar para que lo vea un especialista, pero lo que son exámenes son todos de alto costo y todos se hacen de forma particular", sostiene.

Myriam reconoce que aceptar el diagnóstico ha sido doloroso y que no escatiman esfuerzos por el bienestar de su hijo. "Llega la hora de dormir y para nosotros es una vigilia, porque hace pausas y hay que estar viéndolo constantemente, entonces, igual da pena. Hubo un tiempo que Joaquín estuvo como en acto de rebeldía. Se acostaba, lo conectábamos y él se desconectaba. Nos decía por qué no podía ser un niño como los demás, llorando. Uno como mamá con eso

se quiebra", expresa.

Los padres, ambos trabajadores de la salud, mantienen la esperanza de reunir \$300 millones que requieren para un marcapasos diafragmático que le permitiría dejar de ser electrodependiente y mejorar su calidad de vida.

"Joaquín es candidato para un marcapasos diafragmático, debido a que cuando se enfrenta a enfermedades respiratorias su mecánica ventilatoria falla automáticamente y como hace esas pausas respiratorias constantes, el dispositivo permitiría que el diafragma funcione correctamente y pueda respirar normal", apunta.

El escenario ideal para la familia es que sea intervenido en EE.UU, ya que hay dos hospitales donde han operado a niños con el mismo caso. La operación tiene cuesta un millón de dólares. Sin embargo, en Chile el costo es menor, pero no deja de ser alto.

"En Chile se han hecho cuatro cirugías en toda la historia a pediatras y Joaquín será el primero con hipoventilación central congénita. Ese es el riesgo, porque nadie sabe cómo puede actuar su cerebro bajo sedación. En cambio, en EE.UU está la experiencia. De hecho, nos hemos contactado y allá sale como un millón de dólares todo. Idealmente sería operarlo allá, pero si no se da la instancia, no va a quedar más que hacerlo en Chile y solo la cirugía tiene un valor de \$300 millones", explica Myriam.

La madre del menor ha realizado diversas gestiones para buscar el apoyo de las autoridades, entre ellas, una carta al Presidente de la República. Además de un bingo solidario a realizar el viernes 14 de junio en el gimnasio de Quilamapu.

"Son enfermedades que tienen que ayudar a solventarlas, porque es difícil que uno las pueda solventar. Para que el estado aporte de alguna manera y que estas enfermedades sean conocidas y sean incorporadas, porque son enfermedades raras catastróficas que nadie desea tener. No son como la diabetes, hipertensión o un accidente vascular, es decir, todas aquellas que vemos por montón y día a día. Estas son enfermedades de alto costo", recalca.

Asimismo, como padres cuidadores exponen la necesidad de ampliar la Ley Sanna a la enfermedad de su hijo, ya que, según plantea, no están incorporadas para el permiso extendido.

"Como empleados públicos, al



Todas las enfermedades respiratorias se le exacerbaban y se complica su mecánica ventilatoria de manera automática"

**MYRIAM NUÑEZ**  
 MADRE DE JOAQUÍN CHAVARRÍA

Fecha: 02-06-2024  
 Medio: La Discusión  
 Supl.: La Discusión  
 Tipo: Noticia general

Pág.: 9  
 Cm2: 758,8  
 VPE: \$ 755.782

Tiraje: 3.500  
 Lectoría: Sin Datos  
 Favorabilidad:  No Definida

**Título: Los "otros niños" que sufren raras y costosas enfermedades en Ñuble**



Su enfermedad afecta casi todos sus órganos, porque ella no hace lo básico que hace un ser humano".

**NOEMÍ DEL VALLE**  
 MADRE DE YULIANA

estar con licencia médica superando 180 días, podemos ser cuestionados por nuestro empleador y nos pueden despedir. En un periodo de tres años no puedo superar 180 días de licencia médica. En cambio, con la ley me otorgarían una protección de 180 días anuales, que es una licencia que otorgan para el cuidado del menor y ahí uno está protegida", plantea.

**No hay tratamiento específico**

Noemí del Valle vive en San Ignacio y tiene tres hijos. La menor de la familia, Yuliana (5), tiene el síndrome de Schinzel-gjedion, una enfermedad genética infrecuente, caracterizada por anomalías congénitas múltiples y discapacidad intelectual grave. Por esta razón, se encuentra postrada y requiere ventilación. Todo bajo el cuidado 24/7 de su madre, quien con cariño la llama "mi chiquitita".

Desde su embarazo había indicios de que algo no marchaba bien en el estado de su hija y tras nacer una seguidilla de problemas de salud se fueron descubriendo con el pasar del tiempo.

"Yo me hice varias eco, fui a Concepción, y nadie me dijo que mi hija venía con daño neurológico. Eso no se detectó durante el embarazo. Solo me dijeron que tenía problemas a los riñones y al corazón. Por eso, apenas tuve a mi bebé, quedé hospitalizada. Trataron de alimentarla, pero casi se ahoga, porque ella tenía problemas de succión, entonces, lo hicieron por sonda hasta los 10 meses y luego se hizo una gastrostomía, es decir, tiene un botoncito en su guatita", recuerda.

Noemí y su esposo debieron someter a diversos exámenes a su hija para llegar a la verdad, siendo el más costoso, un estudio en el extranjero que le daría el diagnóstico definitivo.

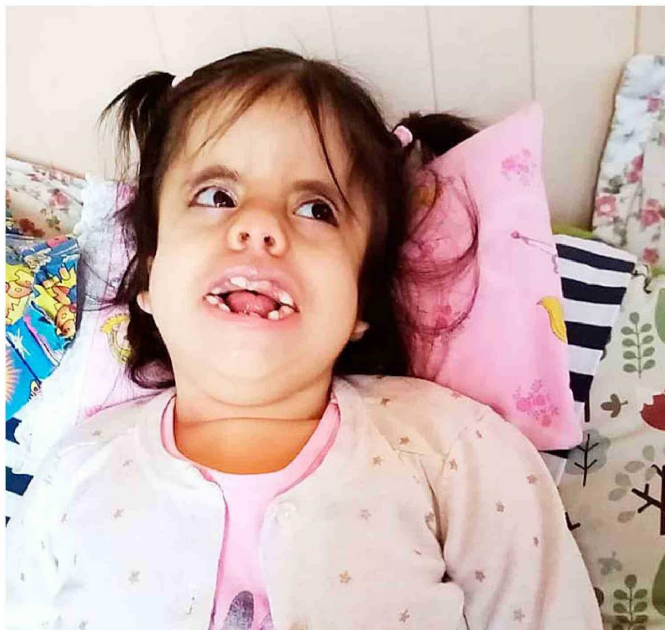
"Después de muchos estudios fue diagnosticada con la enfermedad. Nosotros la llevamos a Santiago, al genetista, hicimos otros estudios que salieron negativos. La única opción que nos quedaba era hacer un examen súper caro y que se iba a EE.UU. En la Clínica Alemana se tomaba la muestra de sangre. Costó un millón y tanto. Lo costeamos nosotros el 2021. Todo fue privado", detalla.

Para pagar el valor del examen, la familia tuvo que realizar una campaña, a través de redes sociales, llamando a la comunidad a colaborar.

"Se hizo por Facebook, a través de un video, explicando el caso de Yuliana y ahí la gente nos ayudó y pudimos costearlo, porque para nosotros era imposible. Era mucho dinero. El papá gana el sueldo mínimo y en ese año era mucho menos que ahora y mi chiquita usaba varios insumos médicos. No se podía. La gente hizo transferencias, lo que nos ayudó a solventar el costo del examen e insumos. También nos ayudaron con pañales, toallas húmedas, etc", reconoce.

A diferencia de niños como Tomás

Yuliana (5), tiene el síndrome de Schinzel-gjedion, una enfermedad genética infrecuente.



o Joaquín, el síndrome de su hija no puede optar a un medicamento o cirugía que le ayude a mejorar su condición, ya que, en su caso, explica, son múltiples problemas de salud asociados, que deben estar siendo tratados.

"Para nosotros fue complicado, pero yo igual sabía que con el diagnóstico no íbamos a poder revertir el síndrome, porque no tiene cura. Son muchas complicaciones y no hay un tratamiento o medicamento. Son problemas de salud que hay que ir tratando. Su enfermedad afecta casi todos sus órganos, porque ella no hace lo básico que hace un ser humano. Es una niña hipotónica, es decir, sus músculos no tienen fuerza. Está postrada, tiene 100% de discapacidad. Tiene epilepsia, cálculos renales, no tiene control encefálico y tiene infecciones recurrentes. El año pasado estuvo cuatro veces hospitalizada. Desde octubre del año pasado usa oxígeno permanente. Tiene una escoliosis severa

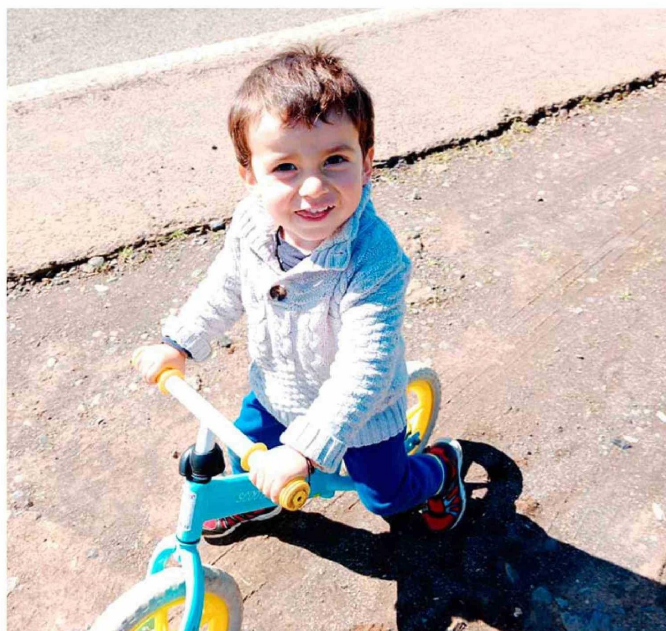
reflujo crónico", detalla.

Si bien Noemí destaca las ayudas que ha tenido su hija en el sistema, como el acceso a especialistas en el hospital de Chillán, el subsidio de discapacidad de \$103 mil y la leche mensual que recibe, reconoce que para las familias es complejo costear los exámenes para llegar a esos diagnósticos, por lo que estima que el estado debería intervenir.

"Para hacer el estudio y poder dar con el diagnóstico, debería haber cobertura, pero ella, como no necesita un medicamento caro, no lo amerita, como otros casos, porque ella tiene sus atenciones en el sistema", apunta.

**Remedio para frenar enfermedad**

Los padres de Alonso Artega han impulsado una campaña para recaudar recursos que le permitan financiar un costoso medicamento comercializado en EE.UU para la enfermedad de su hijo, de 3 años y 8 meses.



Alonso Artega, de 3 años 8 meses, padece Distrofia Muscular de Duchenne, la misma patología que tiene Tomás Ross,

El menor ñublensino padece Distrofia Muscular de Duchenne, la misma patología que tiene Tomás Ross.

Se trata de un trastorno hereditario caracterizado por la debilidad muscular progresiva. En el caso de Alonso, la patología le fue diagnosticada a los 2 años, a partir de las primeras sospechas basadas en sus dificultades motoras.

La familia vive en el sector Valle Hermoso, en Pemuco, y desde este mes comenzaron a reunir aportes, tras visibilizar el caso en Instagram.

"Empezamos la campaña por Alonso, porque el medicamento que salió en EE.UU. se inyecta hasta los 5 años y 11 meses, y Alonso va a cumplir 4. Estamos contra el tiempo, porque es mucho dinero y no todas las familias tenemos esa cantidad. Necesitamos mucho todavía. Se requiere una sola dosis que permita frenar la enfermedad, para que de aquí a los 7 años no pierda la marcha, porque hay muchos niños con la enfermedad que a esa edad ya no caminan", precisa Katherine Fernández.

La familia espera cumplir la meta de los \$3.500 millones que se requiere para el tratamiento.

"Sería ideal que el medicamento esté en Chile con otro precio y que no sea tan costoso. Ha sido terrible para nosotros el diagnóstico, porque es nuestro primer hijo y lo anhelábamos, y que tuviera este problema de salud fue un golpe para la familia. Incluso hemos vivido esto como un duelo. A mí todavía me afecta hablar del tema, porque mi hijo no es igual que los otros niños. Esperamos conseguir el medicamento para que tenga una mejor calidad de vida, porque yo lo viví con mi hermano y por él quiero luchar hasta que ya no me den las fuerzas", manifiesta.

**Compromisos del Gobierno**

Tras el caso de Tomás Ross, el Gobierno anunció que patrocinará la Ley de Enfermedades Poco Frecuentes, además de modificar la Ley Ricarte Soto. Asimismo, se resaltó la creación de una oficina para enfermedades poco frecuentes, junto con lograr acuerdos de riesgo compartido con una industria farmacéutica para pagar otro medicamento de alto costo que es para la Atrofia Medular Espinal.

"En ese proyecto de ley estamos incorporando el tema de la definición y también avanzar en un registro de personas que tienen enfermedades poco frecuentes, de manera de tener una mejor visión respecto al universo de necesidades que hay", explicó la ministra de Salud, Ximena Aguilera.

Dentro de las iniciativas, adelantó que se va a incorporar la pesquisa neonatal en el presupuesto. "Es decir, que en los niños recién nacidos se amplíe la búsqueda a través de exámenes de aquellos que puedan tener una condición poco frecuente, de manera de facilitar el diagnóstico y también la aplicación de terapias nuevas", añadió.



Estamos contra el tiempo, porque es mucho dinero y no todas las familias tenemos esa cantidad".

**KATHERINE FERNÁNDEZ**  
 MADRE DE ALONSO ARTEGA

