

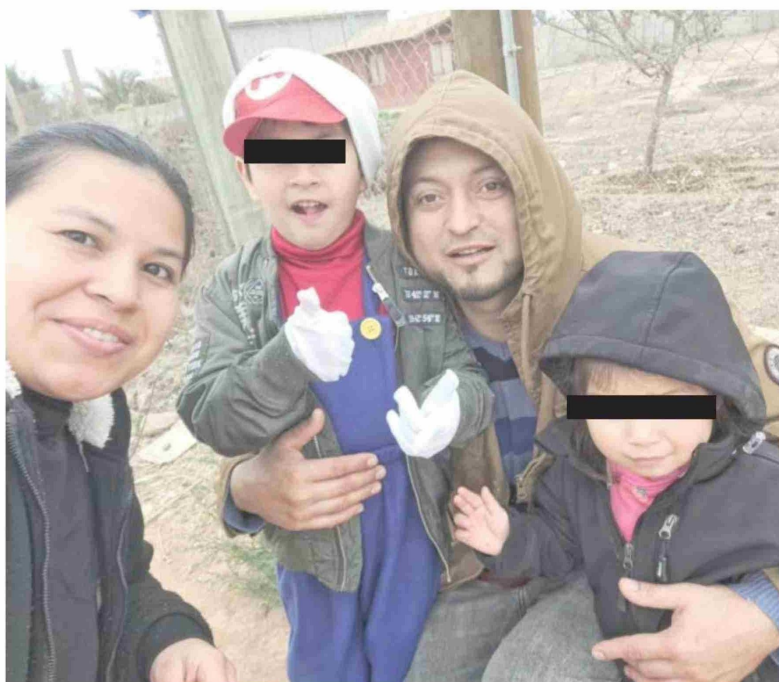
Tras dos años de sospechas, familia de sector El Sauce confirma diagnóstico de menor, Anthony padece Enfermedad de Duchenne

Niño coquimbano de seis años manifestó a la edad de tres los primeros síntomas de la enfermedad de Duchenne. Tenía problemas para saltar, se caía al correr y se cansaba más de lo normal, lo que advirtió a sus padres, Ruth y Yerko, de la urgencia de buscar apoyo.

Pese a las alertas y los antecedentes familiares, el menor -que cursa primero básico en la Escuela Bernardo O'Higgins- recién pudo acceder a un examen genético, costado por su propia familia, a inicios de este año.

El caso, señalan desde la fundación que apoyará a Anthony y sus padres, demuestra las falencias del sistema de salud respecto a las patologías de baja prevalencia, lo que dificulta la confirmación de los trastornos y el acceso oportuno a tratamientos de alto costo.

Anthony Gallardo Vargas, un niño de seis años que vive junto a su familia en el sector de El Sauce, en Coquimbo, fue diagnosticado con distrofia muscular de



Duchenne, una condición de origen genético, de baja prevalencia y que afecta a uno en cada 3.500 mil nacimientos de individuos de sexo masculino.

La confirmación de su enfermedad llegó luego de que sus padres, Ruth y Yerko, una dueña de casa y un trabajador de la construcción, decidieran financiar un costoso examen molecular indicado por una neuróloga infantil de la zona. Su caso es causado por una aún más rara mutación genética del trastorno, conocida como «variación sin sentido».

Previamente, por al menos tres años, la familia asistió a varios controles periódicos

en centros de salud pública, alertando de que el menor tenía problemas para saltar, se caía al correr y se cansaba más de lo normal. Se trata de tres manifestaciones tempranas, anteriores a los cinco años de vida, y que son habituales de este trastorno, cuyo avance es irreversible y ocasiona daños en diversos órganos.

ANTECEDENTES FAMILIARES

Ruth Vargas, la madre de Anthony, dijo que además de estos síntomas -descritos por la evidencia médica como las primeras alertas del síndrome-, se suman los

antecedentes familiares que tuvo con un hermano y un primo, y que fueron determinantes para agilizar el proceso clínico que derivó en el diagnóstico definitivo de su caso.

La distrofia muscular de Duchenne es una de las patologías denominadas raras más comunes. Pese a esto, su tratamiento no está cubierto por la Ley Ricarte Soto, la principal política pública existente en nuestro país para el financiamiento de enfermedades de alto costo. La variante sin sentido es una mutación del código genético que detiene prematuramente el crecimiento de una proteína esencial para el desa-

rollo de la musculatura.

«Cuando Anthony tenía tres años, fuimos a control en el Cesfam y supuestamente él tenía que estar saltando con los dos pies, algo que no podía hacer. En ese momento los médicos dijeron que quizás tenía pie plano, porque a esto se sumaba que en el jardín, según nos indicaban las tías, se caía mucho, hasta por lo menos los cinco años. Luego de eso pedimos hora de forma particular con el traumatólogo, pero nos recomendaron que caminara descalzo, que era algo normal, y le recetaron plantillas».

Sin embargo, cuando pasaron tres meses desde esa indicación, Anthony seguía siendo propenso a las caídas. Ruth y Yerko lo llevaron, en ese entonces, a una escuela de fútbol, donde se manifestó una de las últimas señales de alerta, el niño se cansaba rápidamente.

El médico lo derivó a una neuróloga infantil, quien finalmente les indicó un examen genético para ratificar las sospechas, poniendo fin a más de dos años de idas y venidas en diversas consultas.

APOYO

Desde la Fundación de Enfermedades Lisosomales de Chile (Felch), agrupación que apoyará a la familia Gallardo Vargas en este proceso, el desconocimiento sobre este tipo de condiciones en el sistema sanitario local es habitual, lo que da cuenta de una profunda brecha de educación respecto a las manifestaciones tempranas de patologías de alto impacto.