

## Tema del día

# La lucha por sensibilizar y hacer visibles las enfermedades raras

ARCHIVO / INSTAGRAM



EL EDIFICIO CONSISTORIAL DE PUERTO MONTT FUE ILUMINADO, EN CONMEMORACIÓN DEL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

**DÍA MUNDIAL.** *Diversas actividades tuvieron lugar en Puerto Montt, lo que fue aprovechado por algunas instituciones para exponer el actual momento y las principales dificultades que enfrentan esos pacientes, así como el apoyo local y las esperanzas que han puesto en un proyecto de ley.*

Catalina Alvarez  
 cronica@diariollanquihue.cl

**E**l pasado viernes 28 de febrero, los edificios de la Municipalidad en el centro de Puerto Montt y de la ex Intendencia de Los Lagos (hoy Centro Administrativo Regional), fueron iluminados en conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.

Como en otras ciudades de Chile, pacientes, familias y amigos, se reunieron en Puerto Montt para tomar parte en una simbólica intervención que refleja sus años de lucha por visibilizar las enfermedades poco frecuentes, las que afectan principalmente a niños, las que son, en su mayoría, son de origen genético.

Se estima que alrededor de un 8% de la población mundial vive con alguna de estas enfermedades, y que existen entre 5.000 a 8.000 enfermedades raras, según cifras de la Biblioteca del Congreso Nacional de Chile.

En el marco de esta conmemoración, organizaciones de pacientes y familias que conviven con estas enfermedades, se hicieron presentes en una feria de salud instalada en la

plaza de Puerto Montt. Allí, con un stand de información, recibieron a los asistentes, incluidos importantes representantes de la comunidad, como el alcalde Rodrigo Wainraj y el diputado Mauro González.

La presencia de las familias en el lugar fue una muestra más de su lucha por sensibilizar a la sociedad sobre las dificultades que enfrentan quienes padecen estas enfermedades y lo invisibilizadas que están.

### VISIBILIZACIÓN

Valeria Torres, presidenta de la Asociación Nacional de Prader-Willi en Chile y madre de Felipe, un joven de 18 años que padece el síndrome de Prader-Willi, cuenta que en la organización hay 170 pacientes registrados con el mismo síndrome, pero que posiblemente hay más que no han sido diagnosticados correctamente.

Por eso, destacó la importancia de una evaluación oportuna. "Felipe (su hijo) tuvo la suerte de recibir un diagnóstico temprano. El diagnóstico tardío puede deteriorar la salud y calidad de vida de muchos pacientes con enfermedades poco frecuentes", explica Torres.

Valeria y su familia han sido



## 170 pacientes con el síndrome de

Prader-Willi, están registrados en la asociación nacional que preside Valeria Torres.

(viene de la página anterior)

un referente en la lucha por la visibilización del síndrome de Prader-Willi.

Además de su trabajo en la asociación, Valeria se ha dedicado a difundir la enfermedad en redes sociales, donde, a través de contenido educativo y divertido, busca sensibilizar a la comunidad junto a Felipe.

### DIFICULTADES

Pero, el camino no ha sido fácil. Una de las mayores barreras ha sido la educación. Valeria contó que en los primeros años, Felipe asistió a un colegio tradicional, pero debido a las dificultades que presentó en el sistema educativo, terminaron optando por un colegio especial. “El sistema educativo tradicional no tiene un currículum flexible. Muchas veces, tampoco personal docente capacitado para atender a niños con enfermedades poco frecuentes”.

A pesar de recibir importantes ayudas, como la del centro Teletón, la presidenta de la Asociación Nacional de Prader-Willi manifiesta que son varias las terapias y atenciones médicas que las familias deben financiar de forma particular, lo cual también puede generar una carga importante.

Esta realidad es compartida por muchas otras familias, que luchan por lograr una educación inclusiva y adaptada a las necesidades de sus hijos, y un acceso a la salud integral.

Ricardo Pérez, presidente de la Corporación Queremos Vivir, explica que, debido a la naturaleza genética de muchas de estas enfermedades, laboratorios locales no siempre tie-

**“El diagnóstico tardío puede deteriorar la salud y calidad de vida de muchos pacientes con enfermedades poco frecuentes”**

Valeria Torres, presidenta Asociación de Prader-Willi.

**“Como son enfermedades genéticas, las posibilidades que laboratorios den con los diagnósticos exactos, son muy escasas”**

Ricardo Pérez, presidente Corporación Queremos Vivir.

## 28 de febrero de cada año es

conmemorado el Día Mundial de las Enfermedades Raras, Po-  
 co Frecuentes o Huérfanas.



LA CORPORACIÓN QUEREMOS VIVIR SE HIZO PRESENTE EN LA ILUMINACIÓN DEL EDIFICIO DE LA EX INTENDENCIA.

nen la capacidad para realizar los análisis correspondientes. “Como se trata en su mayoría de enfermedades genéticas, las posibilidades que laboratorios den con los diagnósticos exactos, son muy escasas. Muchas veces hay que derivar las muestras a otros países, lo que podría costar más de un millón de pesos”, expone Pérez.

### APOYO

La Corporación Queremos Vivir, que agrupa a familias con niños que padecen enfermedades raras en la Región de Los Lagos como GNAOI, síndrome DiGeorge, síndrome Wolf Hirschhorn, Citrulinemia, entre otras, ha logrado avances significativos en cuanto a apoyo institucional y económico.

Su presidente relató que han trabajado estrechamente con concejales y otros servicios públicos de Puerto Montt, logrando incluso aportes económicos de organismos privados para cubrir necesidades básicas como pañales, leche y medicamentos de alto costo.

Además, cuenta que han conseguido importantes convenios como con la farmacia del hospital, para no tener que hacer fila al ir a retirar medicamentos; y con el Programa Asiste, de Salud Municipal, que brinda vacunaciones a domicilio a los niños.

Uno de los logros más importantes que destaca Pérez, es el de 2019, cuando consiguieron que cinco familias recibieran un subsidio para vivienda, lo que los alivió mucho económicamente. Dichas gestio-

nas fueron impulsadas gracias al, en ese entonces seremi de Vivienda, Rodrigo Wainraihgt, actual alcalde de la comuna.

Valeria Torres, por su parte, destacó el apoyo de autoridades para la intervención del viernes pasado. “Agradecemos las gestiones del alcalde (Wainraihgt) que permitió iluminar la Municipalidad, y del core (consejero regional) Rodrigo Arismendi que permitió iluminar la Intendencia. Esta visibilidad es un paso importante para dar a conocer nuestra lucha”, expuso la presidenta de la Asociación Nacional de Prader-Willi.

### A LA ESPERA DE UNA LEY

Actualmente, existe un proyecto de ley en el Congreso que busca crear un registro nacional de personas con enfermedades raras. La ley ya ha pasado por la Comisión de Salud y se revisará nuevamente en marzo. Según las organizaciones involucradas, la creación de este catastro es fundamental, ya que se estima que en Chile hay alrededor de un millón 500 mil personas con alguna de estas enfermedades, aunque ni el Ministerio de Salud ni ningún organismo cuenta en la actualidad con un catastro oficial de pacientes.

Ricardo Pérez también espera que sea una ley inclusiva y no se limite a un grupo reducido de enfermedades. “Esperamos que sea como la Ley Ricarte Soto, pero abierta; o sea, que admita a pacientes con diversas enfermedades huérfanas que puedan ir apareciendo

en Chile, sin discriminar ni restringir”, explica el presidente de la Corporación Queremos Vivir.

Como destacan los dirigentes, el apoyo de instituciones públicas y privadas ha sido crucial. Miguel Aravena, director del Departamento de Salud Municipal (Desam) de Puerto Montt, quien -según Pérez- ha estado con ellos desde un comienzo, subrayó el trabajo con las organizaciones de pacientes y su compromiso con ellos.

“Sabemos que es difícil el tratamiento en Chile. Son enfermedades emergentes, pero con la mejora de los medios diagnósticos se puede ir tratando mejor”, señala Aravena.

El director de Salud Municipal agrega que “lo importante es que estas personas puedan vivir con este problema de salud de la forma más tranquila posible” y reiteró el compromiso del municipio con la lucha por la visibilización de las enfermedades raras.

Cada 28 de febrero, el mundo se une a la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que busca generar conciencia sobre las patologías que afectan a esta proporción de la población.

En Chile, se estima que más de un millón de personas podrían padecer alguna de estas enfermedades a lo largo de su vida. A pesar de los avances en el acceso a tratamiento y diagnóstico, los pacientes siguen enfrentando desafíos significativos, como el diagnóstico tardío y las desigualdades en el acceso a la atención médica. 