

# Enfermedades poco frecuentes: raras, pero no invisibles



Por Javier Fernández

**E**n la edición del 29 de julio, este diario abordó la situación de Constanza Queulo, una joven de Ensenada que padece una enfermedad denominada “rara” o “poco frecuente”, y cuyo tratamiento, necesario de por vida, demanda un costo mensual de 28 millones de pesos.

El gobernador Patricio Vallespín y el consejero Manuel Rivera, relevaron la urgente necesidad de priorizar el tratamiento de este tipo de enfermedades, las cuales deben ser acogidas, ya que no están bien resueltas por la legislación chilena.

Es un caso que veo con cercanía, dado que hace 16 años fui diagnosticado con Neurofibromatosis del tipo 2, una enfermedad genética que afecta el desarrollo de tejido nervioso en el cuerpo. Se caracteriza por tumores no cancerosos en los nervios del sistema nervioso central y periférico. En algunos casos se hereda de los padres, en otros como el mío, se adquiere por una mutación espontánea del cromosoma 22.

Su mayor manifestación es la presencia de tumores en los nervios auditivos, los cuales conllevan compresión al tronco cerebral y cuya única

alternativa hasta hace un tiempo era la extirpación, dejando secuelas como la sordera y parálisis facial.

La enfermedad demanda en muchos casos consultas médicas de distintas especialidades, exámenes periódicos para monitorear los tumores, muchos de ellos sin código Fonasa, por lo que resultan incosteables; además es una patología que requiere la realización de cirugías periódicas, para extirpar muchos tumores, que, al estar ubicados en nervios, generan molestia en la vida cotidiana de los afectados.

Actualmente existen al menos 3 medicamentos en estudio, uno de ellos es el Bevacizumab (Avastín) que, si bien continúa en etapa de investigación, ya se utiliza en pacientes que cumplen algunos requisitos. El medicamento detiene el desarrollo del tumor, al bloquear la expansión de los vasos sanguíneos que aportan los nutrientes y el oxígeno necesarios para su crecimiento.

Hace unos meses fui a la profesional de la Clínica Alemana en Santiago que lidera el protocolo de estudio en Chile para la aplicación del Avastin, tras conversar y explicarme que yo era un potencial candidato a su aplicación, me relató el procedimiento

necesario para ello:

Debía hacerme resonancias por todo el cuerpo, con el fin de identificar 2 o 3 tumores a los cuales se les hará el seguimiento, la gran mayoría de las resonancias no tiene código Fonasa, al ser zonas del cuerpo “poco frecuentes”, para su investigación; una vez realizado el protocolo, se inicia la aplicación del medicamento, la cual es intravenosa dos veces por mes. ¿el valor? \$5 millones por cada aplicación, es decir \$10 millones mensuales, por un tiempo mínimo de 6 meses, donde se evalúa el efecto que tiene el medicamento.

Es acá donde cobran importancia los dichos del gobernador Vallespín, de incluir estas enfermedades

en la agenda legislativa y buscar mecanismos dentro de la legislación para resolver ésta y muchas otras enfermedades que afectan a Constanza, a mí, u otra persona.

La agrupación de Neurofibromatosis en Chile hoy está en formación, con pacientes de distintos lugares, con historias de todo tipo y con la esperanza intacta que, acceder a los medicamentos que no solo mejorarán su calidad de vida, sino que muchas veces la salvarán, no sea un camino lleno de burocracia, de dificultades y malos ratos.

Nuestras autoridades como el gobernador, el consejero y muchos otros las conocen muy de cerca, recorriendo

las distintas zonas de la región se encuentran con innumerables historias, pero nuestra legislación sigue ahí, intacta, y los sueños de muchas personas se congelan, a la espera que las palabras no queden solo en una nota de prensa, sino que de una vez hagamos políticas públicas en beneficio de cada ciudadano.

Es de esperar que esta columna sea un granito más de arena, para visibilizar no solo una “enfermedad rara” o “poco frecuente”, sino que tras ellas hay personas y familias, con esperanzas intactas por acceder a medicamentos que nos ayuden a mejorar nuestra calidad de vida.