

Adolescente con rara enfermedad puede asistir al colegio gracias a una inyección al cerebro

Victoria Fernández, de 17 años, padece CLN2, una afección neurodegenerativa desde los 6 años y gracias a un medicamento que se debe aplicar cada 15 días, "el avance de la enfermedad se ha visto más atenuado", dice su madre.

Matías Gatica Lindsay

Asus 17 años, Victoria Fernández, una adolescente que padece una rara enfermedad neurodegenerativa identificada como lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2 (CLN2), puede asistir al colegio gracias a una inyección a los ventrículos del cerebro a la que debe someterse cada 15 días.

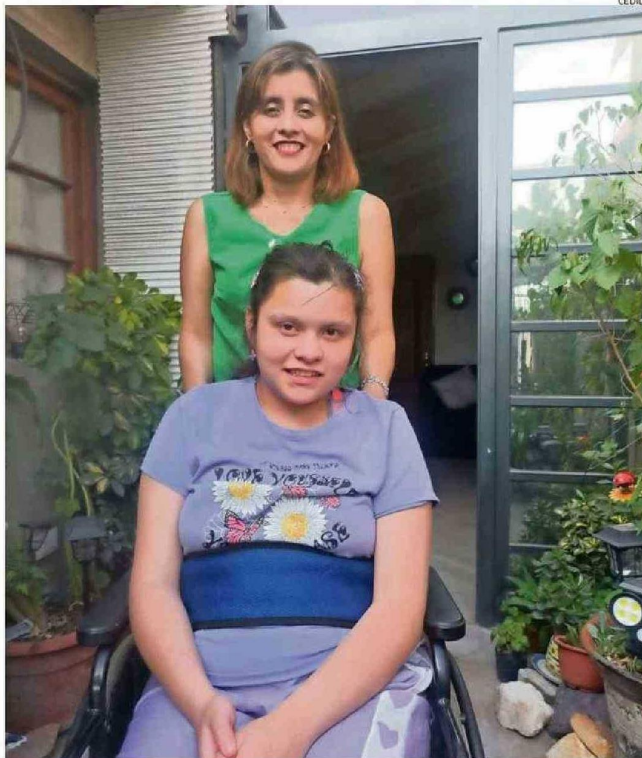
Los primeros síntomas comenzaron a presentarse cuando la niña iba en primer básico. Entonces y, pese a que aprendió a leer y escribir, empezó a olvidar cómo hacerlo. No retenía la información y olvidaba las letras, lo que fue catalogado en su momento por el colegio como un problema de aprendizaje.

Dos años después, cuando Victoria tenía ocho años y vivía junto a su madre y su hermana en Petorca, comenzó a detectar movimientos involuntarios en su cuerpo. "Mis manitos temblaban y mis piernas también", dice la adolescente con algo de dificultad para expresarse.

Al poco tiempo de presentar estos síntomas, la niña comenzó a caerse cuando estaba en el colegio. "Todos los días me llamaban. No podía caminar bien y me informaron que ya no quería estar con sus compañeros, pues no le resultaba leer, ya que no recordaba (...) Sin embargo, en la casa ella era igual que siempre, feliz, con sus perros, sus gatos, jugaba, saltaba", dice su madre, Aracelly Riquelme.

Fue en ese entonces, cuando estaba en tercer básico, que le dio una primera crisis convulsiva y su madre decidió llevarla al neurólogo, quien le diagnosticó epilepsia y le recetó remedios para dicha enfermedad.

Sin embargo, tras un tiempo Victoria volvió a presentar convulsiones y pérdi-



Victoria va a una escuela especial donde le gusta realizar manualidades, cantar y bailar.

da de consciencia, y pese a que le realizaron un escáner, los médicos le seguían diagnosticando epilepsia.

DETECTAN ENFERMEDAD

En ese entonces, y tras sufrir un nuevo episodio, la fue a examinar a Quillota Guillermo Fariña, neurólogo infantil del Hospital San Borja Arriarán, de Santiago, quien se sorprendió por su forma de caminar cuando ella tenía nueve años. Tras ello fue evaluada durante 15 días en ese recinto médico, donde se sospechó que tenía CLN2.

"El médico me dijo que, si era así, la expectativa de vida de mi hija no iba más allá de

tres a cinco años y que iba a perder progresivamente distintas capacidades. La única forma de saber si presentaba CLN2 era haciéndole un examen que se enviaba a Estados Unidos. No tenía el dinero, pero finalmente logramos pagar los cerca de 600 mil pesos que costaba entonces. El especialista me dijo que, de arrojar la presencia de la enfermedad, había un tratamiento que estaba empezando a llegar a Chile y que se estaba haciendo en el San Borja Arriarán, el que implicaba ponerle un catéter en el cerebro", relata Aracelly.

El CLN2 es uno de los 14 tipos de este grupo de enferme-

dades (CLN) con herencia autosómica recesiva, es decir, con dos genes recesivos, uno heredado del padre y otro de la madre, quienes no presentan lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2, pero sí la transmiten a sus hijos.

Esta afección suele empezar a manifestarse en la infancia por medio de síntomas que incluyen, sobre todo, convulsiones, deterioro cognitivo, y pérdida visual y motora, debido a una atrofia cerebral progresiva. En el mundo esta enfermedad es considerada rara pues afecta a un número muy reducido de personas.

La académica de la U. de Chile y magíster en neurome-

tabolismo Diane Vergara, señala que "mientras antes se inicie el tratamiento de una enfermedad neurodegenerativa, será mejor, porque lo que aquel hace es conservar las funciones que el paciente tiene. Pero si este ha perdido funciones, no las va a recuperar siendo tratado".

Vergara, quien además es tratante de Victoria, afirma que "en los pacientes que presentan la forma clásica de la enfermedad, los síntomas aparecen entre los 2 y los 4 años. Victoria, en cambio, tiene una forma que es atípica, que es la forma juvenil, en la que los síntomas empiezan más tarde, después de los 4 años. Y para este grupo específico de pacientes, nosotros no sabemos exactamente cómo es la evolución natural, o sea, no sabemos con qué velocidad van perdiendo habilidades, pero sí sabemos que eso ocurre".

"Estamos, por ende, ante un difícil diagnóstico inicial" -expone la neuróloga-, pues "los síntomas aparecieron paulatinamente. Pasaron seis años antes de que emergiera la idea de que podía tener lipofuscinosis ceroida neuronal tipo 2. Incluso si yo la hubiera evaluado cuando apareció la epilepsia, quizás tampoco habría sospechado la posibilidad de la CLN2", afirma.

INICIO DEL TRATAMIENTO

Luego de ser diagnosticada, se presentó una nueva dificultad, debido a que el costo del medicamento llamado brineura era muy elevado, por lo que Aracelly, asesora por la Fundación Chilena de Enfermedades Lisosomales, demandó al Estado para que costearan el tratamiento.

En ese entonces transcurrió un año y cuatro meses -en los que las capacidades de Victoria se deterioraron aún más- para que luego de tres "portazos" de la Corte de Ape-

laciones, la Corte Suprema acogiera que sea el Estado quien pague su tratamiento.

La familia se mudó a Huechuraba y en agosto del 2020, cuando la niña tenía 13 años, se inició el tratamiento en el San Borja Arriarán, donde cada 15 días Victoria debe acudir a recibir una inyección intracerebroventricular de una enzima recombinante, es decir, que va a los ventrículos cerebrales, donde está el líquido cefalorraquídeo.

Luego de 109 jornadas de tratamiento en estos últimos cuatro años, la madre de Victoria asegura que "el avance de la enfermedad es más atenuado". De hecho, contó que la doctora tratante le recomendó que Victoria comenzara a ir al colegio. De esta manera, en marzo de 2022 ingresó a la Escuela Especial n° 1947 Trigal de Huechuraba, donde ya lleva tres años.

"Desde que retornó a clases, volvió a ser la inquieta de siempre (...) En el colegio integran mucho a los niños y jóvenes que asisten. Cocinan, aprenden a disponer una cama, a barrer... Victoria barre desde su silla de ruedas. Cantan, bailan. Ahí están hasta los 24 años", dijo su madre.

"A ella le gustan mucho las cosas manuales, además de bailar, cantar. Ella ha sido muy buena para esas cosas", reveló a este medio Aracelly, quien además señaló que "tratamos de vivir el día a día. La llevamos a la playa a acampar, la idea es que tenga una vida en que no se note tanta diferencia con las demás".

En cuanto a su situación médica, la contadora auditora de 45 años dice que su hija "ya no tiene convulsiones; es el síntoma que más se ha reducido, aunque las dificultades para hablar y mantenerse erguidas permanecen". De todas formas deberá seguir aplicándose la inyección durante toda su vida.