

Joven puertovarino necesita \$3.500 millones para frenar distrofia muscular

PUERTO VARAS. Menor de 15 años requiere someterse a costosa terapia para detener avance de la enfermedad de Duchenne. Ese tratamiento debe ser realizado en Estados Unidos. Hay varias campañas en desarrollo para lograr reunir esa suma de dinero.

Brayan Miranda
 cronica@diariollanquihue.cl

Julián Carvajal nació el 15 de marzo del 2009 en la Clínica Los Andes de Puerto Montt. Es el mayor de cuatro hermanos. Desde muy temprana edad, su vida ha estado ligada a diversos desafíos médicos, debido a que cuando recién pasaba de los 13 días de vida, tuvo complicaciones que lo derivaron a ser sometido a fototerapia por 48 horas y luego a una serie de exámenes.

Cuando tenía un mes y medio, el médico que lo examinó les dijo a los padres de Julián, que el niño podía sufrir de distrofia muscular de Duchenne (DMD), diagnóstico que confirmaron cuando Julián sólo tenía ocho meses y medio de vida.

La DMD es una afección genética poco frecuente y grave, que va empeorando a lo largo del tiempo. Provoca debilidad y desgaste de los músculos. De acuerdo a Rocío Cárdenas, madre de Julián, hay un sinnúmero de mutaciones presentes en los niños con DMD. En este caso, se trata de una mutación de carácter de novo (genética), la que tiene una deleción en el exón 60 (región codificante de un gen), de los 79 que posee el organismo.

"Desde que conocí el diagnóstico, he estudiado todo sobre el Duchenne. He tenido la oportunidad de conocer gente de afuera, de organizaciones



SE ESPERA QUE CON LA AYUDA DE LA CIUDADANÍA SE PUEDA LLEGAR A LA META Y SALVAR LA VIDA DE JULIÁN.

en Europa, con lo que he aprendido del Duchenne como nadie más en nuestro país", aseguró Cárdenas.

Aproximadamente, por el año 2018 comenzaron a notar las dificultades que Julián fue adquiriendo por la enfermedad. "Comenzó a tener problemas para caminar, salía del colegio cojeando, las caídas comenzaron a hacerse muy fre-

cuentes, siendo alrededor de 30 o 50 veces al día", comentó.

En noviembre de 2019, su hijo debió empezar a usar una silla de ruedas en algunos ratos en el colegio. Alrededor de mayo de 2020, Julián ya no podía caminar. Su madre agregó que en la actualidad el menor "usa ventilación nocturna para la apnea que sufre, para proteger sus pulmones que se pueden

ver afectados por el Duchenne".

TRATAMIENTOS

Sobre los tratamientos de esta enfermedad, Cárdenas mencionó que desde el año 2017 al 2020, hubo tres tratamientos disponibles en el mercado para niños con Duchenne. Desafortunadamente, ninguno estaba orientado al tratamiento de

esta mutación.

En 2023, la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA por sus siglas en inglés) aprobó el Elevigys, la primera terapia génica para niños de 4 a 5 años con DMD. Esta consiste en una vacuna que se aplica una vez en la vida de los niños, quienes podrían recuperar parte de la movilidad que han perdido, ya que la enfermedad ya no avanza, comenta Cárdenas.

El pasado 20 de junio de este año, la FDA aprobó el medicamento Elevigys para niños mayores de 4 y 5 años. "Ya no hay una restricción de edad. Pero Julián está en contra el tiempo, porque ya tiene 15 años y necesita la terapia génica ahora. Porque generalmente la enfermedad puede llevarse a los niños antes de los 20 años", aseveró Cárdenas.

La madre puertovarina aseveró que "estoy dispuesta hacer todo lo necesario por Julián, incluso ir al Congreso, a La Moneda o al Ministerio de Salud".

EN ESTADOS UNIDOS

"La terapia génica se debe realizar en Estados Unidos, porque en Chile no tenemos ningún médico apto, ni capacitado para poder administrar la terapia génica a ningún niño. Lo ideal es que todos los niños viajen a Estados Unidos. Ahí tiene que estar aproximadamente unos 25 o 26 días, hospi-

talizado. Los primeros 15 días, los médicos le toman muestras al paciente, le realizan exámenes y lo preparan. Al día 15 se le inyecta la terapia génica. Tiene que estar alrededor de 10 días en cuarentena, porque le inyectan un adenovirus", explicó.

El monto para este tratamiento, es de alrededor de 3.500 millones de pesos chilenos, por lo que la familia ha estado haciendo una campaña en redes sociales, y también buscando realizar beneficios para alcanzar ese monto, del cual hace muy poco lograron superar recién la barrera de los 2 millones de pesos.

"Tenemos planeado de hacer un bingo, empezando el año 2025. Estamos recién juntando los premios, aunque se nos ha acercado gente para darnos algunos y se lo agradecemos. También hay un grupo deportivo que nos está ayudando para conseguir camisetas de algunos jugadores para poder subastarlas. Igualmente, estamos organizando una rifa virtual, con premios de los emprendedores de la zona" comentó Cárdenas.

Por otro lado, la madre de Julián agradeció al Colegio Inmaculada de Concepción de Puerto Varas, ya que ha sido un importante apoyo. "Se han portado excelente, incluso fue modificado para poder mantener a Julián en las mejores condiciones", destacó. CS