Enfermedades Poco Frecuentes: la realidad de tener una UCI en casa

Cada 28 de febrero se conmemora a nivel mundial el día de las enfermedades poco frecuentes (EPOF), raras, huérfanas o con diagnóstico complejo, con el objetivo de crear conciencia, educar y visibilizar una realidad que aqueja en Chile a más de 1 millón 500 mil personas y en el planeta a cerca de 300 millones.

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades raras son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existen entre 5.000 y 7.000 patologías poco frecuentes que afectan entre un 6% y 8% de la población mundial. Alrededor del 70% de esas patologías son genéticas y comienzan en la infancia.

Anuncio Patrocinado

En nuestro país, se estima que hay entre 2.000 y 3.000 tipos de EPOF. En la mayoría de los casos, estas patologías las sufren niños, incluso, infantes, lo que dificulta aún más la calidad de vida no solo de ellos, sino que también de sus familias, a lo cual se suma que el diagnóstico puede tardar más de un año.

Es el caso de Alonso Rodríguez, de 12 años, a quien se le detectó a temprana edad el síndrome de Menkes, una enfermedad que está vinculada a la insuficiencia de cobre en el organismo, causada por un defecto en el gen ATP7A, que le dificulta la distribución apropiada de este metal en el cuerpo, afectando su desarrollo mental y físico. Es un síndrome crónico, grave y que en muchos casos tiene una corta esperanza de vida.

Además de tener que lidiar día a día con esta patología, los costos económicos que genera su tratamiento son casi inalcanzables para el común y corriente de las personas. “Mensualmente destino poco más de 1 millón de pesos, entre pañales, los equipos eléctricos que tengo en casa como ventilador mecánico, monitores, bombas de aspiración o aire acondicionado, comida y leches especiales, etc.”, explica Víctor Rodríguez, padre del menor y presidente de la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes (FENPOF).

La mantención de este tipo de pacientes es tan complejo, que Rodríguez tuvo que implementar en su hogar una Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) en la comuna de Maipú. “Si bien es gratificante tener a tu hijo cerca y en casa, hemos tenido que adaptarnos como familia para que Alonso cuente con todas las comodidades tal como si estuviera en un centro médico. Son equipos de salud especiales de alto

costo y complejos de usar, que requieren monitoreo las 24 horas del día, con un cuidador incluido. Se duerme poco y no es fácil compatibilizar todo esto con el trabajo", comenta.

Esperando soluciones

El presidente de la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER), Alejandro Andrade, por su parte, espera con algo de incertidumbre la conmemoración de este día pues, "es una oportunidad de poder ver y revisar cómo nos encontramos en relación a nuestras expectativas y la realidad del año pasado. Hoy, avanzamos con fuerza en un proyecto mancomunado con todas las organizaciones de pacientes con enfermedades poco frecuentes: FECHER, FENPOF y ACHAP. Estamos a la espera de ver los avances que salgan del proyecto que nos aseguraría la creación de una autoridad que se haga cargo de las problemáticas que existen y que fueron detectadas en la propuesta de Plan que presentamos".

A esta conmemoración y como ya es tradición, algunos alcaldes se sumarán iluminando las fachadas de sus municipios para crear consciencia sobre la realidad que afecta a millones de chilenos. Los confirmados hasta el minuto son: La Granja, Quilicura, Talca, Curicó y Machalí.

y tú, ¿qué opinas?