



A causa de la distrofia muscular, Sonia Narváez debe trasladar a su hijo en hombros

A PESAR DE QUE EN 2011 SE APROBÓ UNA LEY QUE DECLARA DE INTERÉS NACIONAL Y PREFERENTE ATENCIÓN EL TRATAMIENTO DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS, LOS PACIENTES SEÑALAN QUE EL ESTADO NO LES BRINDA UNA ADECUADA AYUDA. SUS ENFERMEDADES NO TIENEN CURA, SUS MEDICINAS SON ESCASAS Y SU TRATAMIENTO ES LIMITADO

**POR JOSELYN LEVIZACA
FOTOS VÍCTOR VÁSQUEZ**

David, Luis y Said solo podrán vivir hasta los 20 años, esa es la dura noticia que un día recibió doña Sonia Narvaes por parte de un médico. La mujer no se deja derrotar y vela por sus hijos en una humilde vivienda de Villa Los Sauces, en Ñaña (Chaclacayo). Los tres menores de edad que viven en extrema pobreza fueron diagnosticados de distrofia muscular de tipo Duchenne, una de las tantas 'enfermedades raras' que padecen varios peruanos.

La madre de 37 años hoy solo clama ayuda y lucha por darles una mejor calidad de vida a David, de 16 años, Luis, de 13, y el pequeño Said, de 5, quien todavía le sonríe a la vida, pues aún podrá caminar un par de años más.

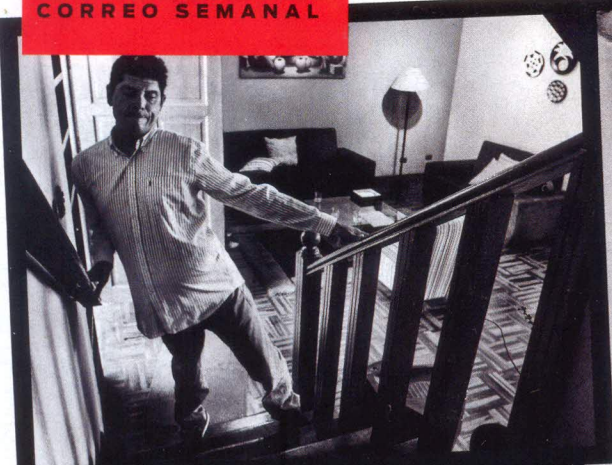
Según la Organización Mundial de la Salud, las enfermedades raras o huérfanas son aquellas que se presentan con una frecuencia de una a dos mil personas, que no solo son graves, sino amenazan la vida de quienes las padecen porque existe una mínima atención en los sistemas de salud y una escasa producción de medicamentos por parte de la industria farmacéutica.

EXTRAÑO MAL

El doctor Ricardo Fujita, especialista en biología molecular, explica que existen enfermedades raras de todos los tipos, desde musculares hasta aquellas que afectan al sistema inmunológico, siendo el 80% de tipo genético. Ese es el caso de la distrofia muscular de tipo Duchenne, mal

CONTINÚA...

ARRIBAR DE A POCOS



Giancarlo Contreras Salazar, presidente de la Feper exige al Estado velar por la salud de los pacientes con enfermedades raras

que mantiene postrados en una silla de ruedas a los dos hijos mayores de Sonia Narváez, y que pronto afectará a su hijo menor.

La enfermedad de Duchenne, causada por la mutación del gen DMD, suele ser progresiva. No solo genera problemas para caminar y levantarse del suelo, sino también provoca problemas de aprendizaje en los niños, además de males cardiacos y de diafragma que pueden provocar la muerte.

Se calcula que en el Perú más de tres mil niños padecen distrofia muscular de Duchennem, mientras que el resto de la población afectada por distrofia muscular mantiene en sus genes a los cerca de 30 tipos de enfermedades que conllevan a la degeneración progresiva de los músculos.

Es el caso de Giancarlo Contreras Salazar, quien también sufre de distrofia muscular de cintura escapulohumeral o pélvica, cuyos síntomas —como su propio nombre lo dice— comprometen directamente a los hombros y a la región pélvica, provocando debilidad y deformaciones progresivas en los músculos. Giancarlo Contreras, quien también es el presidente de la Federación Peruana de Enfermedades Raras (Feper), señala que a los 16 años tuvo que viajar al extranjero para ser diagnosticado con la enfermedad que padecía, ya que en el Perú los médicos no lograron acertar sobre su situación.

"La enfermedad no me la detectaron en el



La señora Dolores Castro Contreras (50) padece de hipertensión pulmonar y debe vivir con un respirador artificial

Perú, sino en Brasil, y después lo confirmaron en Argentina. Desde los 13 años, en el Perú, los supuestamente especialistas me decían que estaba mal de los huesos, incluso un día me dijeron que me habían hecho brujería", explicó.

ALERTA EN LAS REGIONES DEL PERÚ

El tema, respecto al tratamiento de las enfermedades raras, es simple: no todos los hospitales y médicos del país están capacitados para atender a pacientes con dichos problemas. El doctor Ricardo Fujita señala que solo existen tratamientos para algunas enfermedades y en algunos centros de referencia como San Juan de Dios, el Hospital del Niño, el Instituto Nacional de Oftalmología, el instituto Nacional de Ciencias Neurológicas o en hospitales grandes de EsSalud. También prevé que gran parte de las enfermedades raras no podrán ser

80%

DE LAS ENFERMEDADES RARAS SON GENÉTICAS

399

ENFERMEDADES RARAS FUERON REGISTRADAS EN EL PERÚ



NI EL ESTADO SE PREOCUPA POR ELLOS, SON TANTOS NIÑOS Y FAMILIAS QUE SUFREN. YO QUISIERA QUE EL ESTADO SE PREOCUPE POR ELLOS

detectadas, pues aún no se incide en la formación de los médicos para identificarlas.

El doctor Fujita considera que en las zonas rurales del país hay mayores índices de consanguinidad, es decir, existen parejas que son parientes consanguíneos, situación que aumenta el riesgo que los hijos de estas parejas desarrollen enfermedades raras.

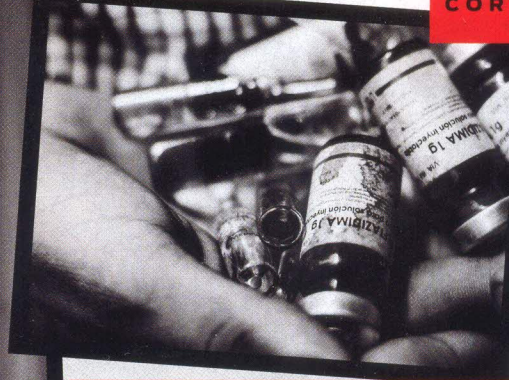
PLAN DE SALUD NO INCLUSIVO

Carlos Espinoza, vocal de la Asociación de Pacientes con Hipertensión Pulmonar, agrupación que forma parte de la Feper, sostiene que si bien existe un Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas, este no incluye al número total de pacientes que hay en el Perú, ya que solo se han registrado 399 enfermedades de acuerdo a la gravedad y prioridad de estas.

El presidente de la Feper, Giancarlo Contreras, agrega que existen casos en los que no se ha podido diagnosticar ciertas enfermedades y otros en los que no les dan los medicamentos o paliativos que puedan contrarrestarlas.

"El tema del Estado en el caso de estos tipos de enfermedades es que no te da tratamiento, terapia física, rehabilitación, menos diagnóstico; y eso es en la mayoría de todos los casos", asegura.

"El tema no solo son los medicamentos, sino también el tratamiento, lamentablemente nuestro país no está preparado para tratar a todas las enfermedades raras", sentencia Contreras.



Nilton Gutiérrez padece de fibrosis quística y muestra los medicamentos que debe tomar constantemente

SONIA NARVÁEZ "MIS HIJOS SE IRÁN EN CUALQUIER MOMENTO... SOLO QUEDA DARLES AMOR"

¿QUÉ OTRAS COMPLICACIONES EN SU SALUD SUFREN SUS HIJOS?

Mi hijo de 16 años tiene insuficiencia cardíaca y va casi interdiario al Hospital del Niño. Yo vivo sola, antes mi hermana me ayudaba, pero ella me ha dado la espalda porque se cansó. No puedo trabajar y salir de mi casa porque a diario le aplico unas ampollas a mi hijo mayor.

¿EL ESTADO LA AYUDA?

Ni el Estado se preocupa por ellos, son tantos niños y familias que sufren por esa enfermedad. Yo quisiera que el Estado se preocupe por ellos, tanto en salud como en educación. Yo vivo sola, mi esposo nos abandonó hace tres años, siempre discutíamos y peleábamos. Él me humillaba, me reclamaba que yo era la enferma, que yo le había dado hijos enfermos, luego se fue y dijo que buscaría a su pareja para que le diera hijos sanos.

¿TIENE ALGÚN PARIENTE QUE HAYA TENIDO ESTA ENFERMEDAD?

Hace un año y medio me sacaron un análisis de sangre y me dijeron que era portadora del gen que causa la distrofia muscular. Las mujeres solo son portadoras, pero los hombres lo desarrollan. Ojalá que con el tiempo haya una cura o tratamiento que llegara para mis hijos.

¿CUÁLES SON LAS NECESIDADES PRINCIPALES DE SUS HIJOS?

Yo quisiera que alguien ayude a mis hijos, solo quiero darles la calidad de vida que ellos necesitan. No hay cura, no hay medicamentos. Ellos se van en cualquier momento, su fase normalmente es de 12 a 16 años. Lo único que puedo dar a mis hijos es atención, amor y cariño.