



## **Las historias de cuatro niños caleños que sobreviven a las enfermedades huérfanas**

**El próximo 28 de febrero se conmemorará el Día de las Enfermedades Huérfanas. Conozca las historias de cuatro niños caleños que están luchando contra estas patologías. Algunos deben superar trabas de las EPS.**

Son mortales o debilitantes a largo plazo. De baja prevalencia y de alta complejidad. Así son las enfermedades huérfanas, cuyo día internacional se conmemorará el próximo 28 de febrero con el propósito de generar consciencia acerca de las dificultades a las que se enfrentan los pacientes que sufren de este tipo de patologías en materia de acceso a diagnóstico y tratamientos médicos.

El 80 % de estas enfermedades son genéticas y afectan aproximadamente a 320 millones de personas en todo el mundo. Solo el 5 % tiene un tratamiento aprobado y el 50 % de los pacientes son niños.

En Colombia hay identificadas 1920 patologías huérfanas que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013 del Ministerio de Salud y Protección Social.

Muchas familias han sabido sobrellevar este tipo de enfermedades de sus seres queridos, gracias al tesón con que luchan para derribar los obstáculos que encuentran en el sistema de salud e incluso, el educativo.

Son muchos los pacientes que sufren por el alto costo de los tratamientos de estas enfermedades, los cuales son necesarios para tener calidad de vida.

Otros, se encuentran a la espera de algún tratamiento o investigación científica, que les permita hacerles frente a los síntomas que los aquejan.

Los caleños Samuel Beltrán, Yareli Figueroa y Daniel y Felipe Vergara, son cuatro caleños que luchan día a día con enfermedades huérfanas.

Sus madres nos cuentan cómo han sido sus experiencias frente a estas enfermedades y cuáles han sido las principales barreras que han debido derribar para poder convivir con ellas.

Felipe y Daniel son mellizos que sufren de fibrosis quística, la cual es una enfermedad genética y multisistémica que afecta el aparato respiratorio y el digestivo (pulmones, páncreas, hígado, estómago). A Daniel se le descubrió una obstrucción intestinal desde



que estaba en el vientre de su progenitora, que poco a poco se fue agrandando más, por lo cual a su mamá se le debió realizar la cesárea a las 8 meses y medio de embarazo.

Daniel al nacer, tuvo que ser sometido a una colostomía (le sacan un pedacito del intestino) porque no se le desarrolló completamente el intestino. Permaneció tres meses en la Unidad de Cuidados Intensivos de la Fundación Valle del Lili Hospital Universitario. Después de ese tiempo fue cuando toda su familia pudo conocer al pequeño.

La fibrosis quística aunque es crónica, grave y complicada no ha cohibido a estos pequeños a hacer las cosas que les gustan y apasionan. Por ejemplo, Daniel y Felipe han viajado a Estados Unidos y han recorrido varios lugares de Colombia.

También son caballistas de corazón, sin embargo, después de montar deben someterse a una ducha y a una higiene bronquial para evitar alguna infección.

Para evitar ser contagiados con algún virus o bacteria tampoco asisten al colegio. Sus pulmones son muy delicados y pueden complicarse, así que Claudia Castaño, su mamá, les ha enseñado a leer, a escribir y a nadar.

Los mellizos deben someterse, además, a cinco nebulizaciones, a una limpieza bronquial y a una terapia especial al día, dentro de esta deben saltar en brinca brinca. Todo, para lograr que los medicamentos conviertan sus mocos menos espesos. El ejercicio de brincar hace que el moco no se adhiera a sus pulmones y pueda ser expulsado.

Hoy, estos niños de 6 años comen 8 veces al día (tres almuerzos, tres meriendas, el desayuno y la cena), lo que les aporta alrededor de 5000 calorías. Su plato favorito son las papas fritas con mucha sal y todas las salsas posibles. Cuanto más hipercalórico, más grasa y más sal tenga el alimento más aporte tiene para ellos. El azúcar, la sal y las grasas en su dieta son ilimitadas.

Sin embargo, deben tomarse una cápsula de enzimas digestivas antes de cada comida, para que el cuerpo pueda absorber en un porcentaje mínimo los nutrientes de la comida. Por ejemplo, Daniel y Felipe se comen una pechuga de pollo diaria, de la cual sus organismos solo aprovechan el 10 %.

Claudia Castaño manifiesta que nunca ha tenido problemas con la EPS, al contrario, resalta que gracias a esta entidad tienen todos los medicamentos e instrumentos necesarios (los cuales son bastante costosos, están alrededor de \$110 millones al mes por cada uno). De esa manera puede mantener a sus hijos sanos.

A los 8 meses no alzaba los brazos, no sostenía la cabeza, no se sentaba, no daba indicios de quererse parar y nunca gateó por falta de fuerza. Así que fue sometida a una serie de



exámenes. Por los resultados arrojados en estos se le diagnosticó hipotonía (debilidad en los músculos).

A los 5 años después de ser examinada por un genetista, se le diagnosticó también distrofia muscular tipo 1A, la cual es genética y se le desarrolla a los bebés después de nacidos. Esta afección no tiene tratamiento ni cura, ya que es una enfermedad ultra huérfana, es decir, es genética, pero no se sabe por qué ni cómo se genera.

En el caso de la pequeña Yareli, se le deben colocar unas férulas en los pies para combatir el equino bilateral (la punta de sus pies están dobladas hacia adentro), lo cual se deriva de la distrofia. Y además, tiene que usar un corcel para la escoliosis severa que padece (de la cual ya se le hizo cirugía). De esta forma evita futuras malformaciones en su cuerpo.

Actualmente la pequeña está en Transición, en el Colegio Mis Retoños. Es una niña muy inteligente, le encanta pintar, dibujar y antes practicaba bocha (deporte parecido a los bolos). La distrofia muscular no ha afectado su parte cognitiva. Su problema es físico, pues tiene debilidad en el cuerpo y no puede moverse sola. Por eso debe estar acompañada de una auxiliar todo el tiempo para que le colabore con el desplazamiento en su silla de ruedas y para que de vez en cuando le ayude a estirarse cuando lleva mucho tiempo sentada.

Una de las barreras para la atención de Yareli, dice Yeimy, su madre, es la falta de humanidad por parte de la EPS, que muchas veces niega los medicamentos o los procedimientos o se tarda demasiado en autorizarlos. En algunas ocasiones, incluso, manifiesta, escriben mal los datos en los formatos (códigos, nombres), lo que retrasa los procesos médicos, jugando con la salud de su hija, pues eso implica volver a radicar, llamar, enviar correos o arriesgarse a que no haya lo que se necesita.

Yeimy ha tenido que pedir muchas veces ayuda a la Secretaría de Salud, porque en muchas ocasiones la EPS no le entrega la leche para la niña cuando la necesita, causando que su hija tenga que ser hospitalizada, ya que se le baja el azúcar y se desnutre. En un caso no muy lejano podría presentar un paro respiratorio, a raíz de esto, argumenta. Su madre resalta también que si algún día a su hija le pasa algo es por culpa de esa entidad.

Samuel fue el primer niño en la Fundación Valle del Lili Hospital Universitario en recibir la inmunoglobulina subcutánea, pues a los 11 días de nacido venía presentando vómito, irritabilidad y además, no comía.

Según médicos de la EPS del menor, los síntomas de Samuel eran propios del reflujo, así que se trató como tal. Con el tiempo se fue complicando, hasta tal punto que ya no recibía nada por la boca, lo que generó un trastorno de la deglución y tocó ponerle una sonda en



el estómago para recibir alimentación. Sin embargo, comenzó a presentar neumonías y bronquiolitis, lo que lo mantenía hospitalizado cada ocho días.

Poco a poco se fueron desprendiendo otras patologías como: estreñimiento crónico y dermatitis. Se le logró detectar una malrotación del duodeno, lo que convirtió a Samuel en un paciente poco frecuente. A los 5 años lo sometieron a unos exámenes en infectología, ya que las gripas le duraban dos y tres meses, y terminaban en neumonía. Fue ahí donde le diagnosticaron una patología de base, conocida como Hipogammaglobulinemia (enfermedad que está dentro del listado de enfermedades huérfanas y no hay cura) con infecciones recurrentes. Esta afección es un déficit en la producción de la inmunoglobulina G (anticuerpos que defienden el organismo de las bacterias).

Por la broncoaspiración se le dañó gran parte del pulmón y tiene nódulos por tener grasas y alimento en este órgano. Y en agosto pasado, comenzó a sufrir de hiperglucemia (aumento de la glucosa en la sangre) e hipertensión pulmonar.

Samuel mantiene en controles rigurosos con gastroenterología, nutrición y cardiología. Para cada una de las especialidades tiene un tratamiento farmacológico y unas terapias propias. Todos los lunes debe acercarse a la Fundación Valle del Lili para recibir una dosis de inmunoglobulina (que se le pone en el estómago, al lado opuesto de donde tiene la sonda para comer).

Este menor actualmente cursa sexto de bachillerato en el Colegio Liceo Quial, en el cual está feliz, pues en un anterior centro educativo le hacía bullying por su condición (le halaban la sonda gástrica). Hoy no le falta nada, pero detrás de eso, hay diez tutelas que su madre, Maribel Beltrán, ha instaurado. Esto, debido a que acceder al servicio de salud con la EPS no fue oportuno y esta se escudaba en muchas barreras, no autorizaba las órdenes o lo hacía tarde, lo cual se le convertía en un problema grave porque si su hijo no recibe los medicamentos a tiempo las infecciones bacterianas son más frecuentes y termina hospitalizado, resalta Maribel.