

Boletín de prensa HPVC-GCS-014-2020

Portoviejo, 23 de noviembre de 2020

Hospital Dr. Verdi Cevallos Balda colabora en el diagnóstico de enfermedad rara y degenerativa.

Aitana nació el pasado 22 de junio en el Centro Obstétrico del Hospital Dr. Verdi Cevallos Balda. Según su madre María Rocío, el parto, el primero para ella, fue un proceso normal por lo que un día después ambas pudieron ir a casa para empezar junto a su esposo, una nueva vida en familia.

Cuando la pequeña estaba próxima a cumplir tres meses de edad, notaron su escaso desempeño motriz, sumado a una marcada debilidad muscular que hacía imposible que Aitana se moviera por sí sola. Su cuerpo se desvanecía.

La pediatra de cabecera recomendó que Aitana fuera derivada con un especialista en Neurología Infantil, por lo que sus padres, buscaron el criterio de Vanessa Villalva, médico especializada en el ramo. Ella a su vez, puso el caso en conocimiento de Josef Seni, Neurólogo del Hospital Dr. Verdi Cevallos Balda y juntos iniciaron un camino de estudios y análisis de posibles diagnósticos de Aitana.

Uno de esos posibles escenarios, indicaba que la pequeña podría padecer **Atrofia Muscular Espinal**, una enfermedad rara, de origen genético que provoca “debilidad muscular y debilitamiento progresivo, a tal extremo que en casos avanzados los pacientes no pueden respirar o deglutir alimentos”, indicó la especialista Villalva al referirse a la afección.

El pasado 11 de noviembre, esa probabilidad se covirtió en una realidad. Un estudio genético, realizado en Guayaquil, confirmó que Aitana padecía la enfermedad. “Son casos extremadamente raros, difíciles de diagnosticar, por lo que las estadísticas pudieran ser muy variables, sin embargo se estima que 1 entre 6 mil a 10 mil nacidos vivos la pueden padecer”, añadió la especialista.



“El exámen para el diagnóstico tiene un valor comercial que supera los mil dólares, sin embargo gracias a la gestión del personal del Hospital Dr. Verdi Cevallos Balda, se consiguió que un genetista manabita radicado en Guayaquil disminuyera ese costo” explicó la madre de la pequeña quien comentó que incluso el valor reducido fue asumido en su totalidad por el Gobierno Provincial de Manabí, tras las múltiples gestiones del Hospital.

Los especialistas explicaron que casos como estos tienen tratamiento “paliativo y no curativo” pudiendo detener la progresión de la enfermedad pero no eliminarla y para hacerlo, no solo se requiere de atención médica multidisciplinaria, sino que es necesaria costosa medicación.

Las ampollas que requieren los pacientes con Atrofia Muscular Espinal, pueden llegar a costar un millón de dólares cada una, detallaron ambos médicos.

Si bien, cognitivamente la pequeña Aitana puede tener un desarrollo completamente normal, su desarrollo físico se verá afectado, explica su madre María Rocío, por ello iniciará cuanto antes las atenciones de diversos especialistas y terapeutas para evitar, de forma temprana, que la Atrofia, gane terreno en la vida de su pequeña.

“Estaré muy de cerca a con el hospital, para conseguir la ayuda del personal que mi hija necesita, lo más rápido posible” añadió su madre. En ese sentido ya ha mantenido comunicación con algunos de ellos para empezar más análisis y atención paliativa.

