Participante (P): SD.T1P

E: Perfecto, ahí partió de la grabación y voy a dejar de responder. Perdón, ya perfecto, entonces ahora sí comenzamos la entrevista xxxxxx y bueno como le mencionaba eh el interés del estudio es hablar básicamente de las experiencias con su condición de salud y me gustaría partir preguntándole como como fue que comenzó a como em como fueron los primeros síntomas, en qué minuto se comenzaron y cómo fue para usted como el descubrir estas estas nuevas sensaciones en su cuerpo?

P: Bueno yo alrededor de los 20 años empecé a notar que mi piel era muy elástica y antes que eso muy chica me molestaba mi hermana mayor porque mi piel era muy transparente me decía mapa cosas así y bueno, después a los 20 tenía la piel súper elástica bien traslúcida y Bueno, era bien característico eso y estando en la universidad tuvimos un ramo dentro de la carrera no sé por qué se llama Reumatología y medicina interna y el coordinador era reumatólogo entonces como que le dio mucho énfasis a eso, nos pasó un montón de enfermedades bastante en detalle y dentro de esas aparecía el síndrome que yo tengo. Y mis compañeras que sabían que yo tenía este esta característica y me decían "Oye, xxxx, eres tú" y yo lo veía y sí, eso soy yo y como que me sentí reflejadas en la clase, estaban describiendo el cuadro clínico y era era el mío.

E: en ese minuto usted todavía no tenía claridad de qué es lo que tenía por decirlo así
P: no, no, no sabía por supuesto. Yo tenía estas particularidades, digamos que eran muy extrañas digamos y después las vi en el estudio se llama síndrome de Ehler Danlos entonces yo dije evidentemente tengo síndrome de Ehler Danlos es claro, ahora qué tipo es lo único la duda que me queda y entonces mi papá tenía un libro de medicina interna el Harrison y me puse a leerlo y ahí caché que había una de las modalidades que era súper severa y dije esa seguro que no la tengo, seguramente tengo las otras soy tipo, 2 o tipo 3, pero el 4 probablemente, no. Y yo tenía un pololo mi novio, que después fue mi esposo que estudiaba medicina y también llegamos a la conclusión de que tenía síndrome de Ehler Dnlos, el tema era simplemente el tipo y tanto me hincharon mis amigas disculpa la expresión, que tanto me insistieron que hablara con el profesor y que le preguntara entonces al final yo fui me acerqué al profesor y y le mostré mi mi caso etcétera y como que no me pescó mucho y me dijo, mira "lo más probable es que sea el más común, aunque no eres hiperlaxia" y lo y "mira no vale ni la pena, pero por si quieres así como para sacarte el empacho, hazte un ecocardiograma, pero vas a perder el tiempo, no no tiene ningún sentido" entonces como que me quiso hacer la orden, pero me dijo ojalá o sea, sácate eso de la cabeza, no no tienes. Y en paralelo mi esposo tenía, ya era mi esposo, estaba trabajando con un colega que era reumatólogo no me acuerdo y también habló con él y vio si me podía evaluar y él me evaluó, o sea, yo pedí hora con él fui con mi mamá me evaluó y me hizo el diagnóstico de cutis laxa y me dijo que no, que no tenía síndrome de Ehler Danlos, que era solo un rasgo pequeño, simple y era solo la piel.
E: eso fue el primer diagnóstico que recibes.
P: sí fue con este reumatólogo.
E: y más o menos, qué edad tenía años.
P: Yo tenía 21 o 22 años porque yo me casé a los 21 perfecto, probablemente 22 años,

E: perdón, que lo interrumpa ¿en la infancia usted en ningún minuto quiso quiso conversar sobre algún síntoma o algo así, solamente fue a cuando se encontró con esto en la clase, que ahí decidió como conversarlo o…? Igual sus (inentendible min 6:05)
P: mi grupo de amigas, sí, compañeras. En en la infancia solo era mi piel muy transparente y eso no era en generaba ningún, problema, nada, entonces como que no me incomodaba, después ya en la juventud era mi piel muy elástica, que yo se la mostraba a mis amigas porque era como una curiosidad entonces mi grupo de amigas cercanas y mi novio que después fue mi esposo obviamente que sabían po´ y por eso es que como que fue tema,

E: pero no fue algo que generara preocupación como para conversarlo con no se quizas con su mama o con su papá en ese tiempo?

P: no, antes de casarme no no me preocupaba, después me empezó a preocupar porque yo veía que mi piel se iba haciendo cada vez más laxa y cada vez más elástica, se fue como que en el adolescencia esto fue aumentando y en la juventud ya recién casada, me casé muy joven muy chiquita, entonces ahí emm fue tema porque yo me empecé a dar cuenta que esto ya estaba significando un deterioro, no era un una un rasgo nada más, sino que era como y era una desventaja ya, porque a mí me dolía si me tocaba muy fuerte, había ejercicios yo estudiaba kinesiología, entonces tenía que tener ciertas como precauciones con mi cuerpo esta para no dañarme, hacía moretones más fácil. Entonces recién ahí me empezó a generar ciertas complicaciones.
E: y ahí fue cuando empezó a decidir ver a un doctor
P: Claro, fue antes.
E: porque usted me mencionó a este reumatólogo que le dijo que tenía el cutis cutis laxa, pero eso fue antes de que usted empezara a experimentar estos síntomas?
P: no, fue después ella estaba casada ya, yo empecé como con estos complicaciones con los alrededor de los 19 y los 21 22 años entonces justo ahí en los 22 yo creo que consulte a estos dos reumatólogos y en tiempo muy cercanos unos de otros y uno me dijo que probablemente tenía Eler Danlos tipo el clásico el hiperlaxo, el clásico que en realidad era muy poco que no estaba claro y como que en realidad no me pescó mucho que ese fue mi profesor y el otro que era el colega de mi esposo y que que me dijo que era muy poco lo que tenía y que se llama cutis laxa y y no me preocupara.

E: los dos, le dieron el mismo diagnóstico

P: No po´, dos distintos uno cutis laxa y el otro Ehler Danlos

E: ah, perdón, sí, perdón, perdón.

P: Y mi esposo decía que yo tenia Ehler Danlos hiperlaxo Y mi papá que es pediatra, no, no pescaba mucho, no le parecía.

E: ¿lo conversó en algún minuto con su familia en ese minuto cuando estuvo buscando doctores? sí? o sea diagnóstico.

P: Sí, sí, pero mi familia de origen sí, pero como ellos lo veían como una característica que no generaba mayores complicaciones excepto por tener más facilidad para hacer moretones, yo tenía jaquecas y siempre desde muy pequeña, no, no le tomaron importancia para nada todos me encontraba muy normal.

E: Le costó como poder mostrarle a su círculo cercano como cierta, claro, como la importancia que tenía para usted quizás es lo que está sintiendo.
P: claro es como que la preocupación era mía porque yo percibía en mi fuero interno que esto iba avanzando y que no era tan sencillo, tenía esa percepción, esa intuición, si quieres decirlo así que con ciertos indicadores que me decían que que esto no era tan simple como aparentaba.

E: Usted vio también, por ejemplo, en parte en gente que fuera parte de su familia que también tuvieran, supo de alguien también de gente cercana o conocidos?
P: supe por ahí, sí años anteriores, mi papá había ido a Brasil y supo de un sobrino de él así como muy lejano, que sería, no sé primo mío, en tercer cuarto o cuarto grado y que tenía también la piel algo así, también había gente también de los familiares de Brasil que son parientes, digamos que tenía una tuvo vasculitis, artritis reumatoide, entonces había como una una veta de enfermedades

reumatológicas, sin embargo, y por eso es que también teniendo esos antecedentes que consulté a ese reumatólogo que era colega de mi esposo y él me hizo todo los exámenes, me hizo una batería grande de examen y descartó artritis descartó un montón de cosas y y algunos indicadores anticuerpos antinucleares y otros que indicaban que yo no no tenía como una condición que iba por ese lado, entonces como que se descartó esa rama y quedó bien circunscrito a este rasgo.

E: ¿Cuánto tiempo pasó entre que empezó a experimentar los primeros síntomas y el momento en el que ya recibió un diagnóstico?

P: 20 años, 18 años.

E: 18 años.

P: Sí, sí, bueno los primeros síntomas 20 años más o menos porque yo creo que en partí como entre los 19- 20 años y mi diagnóstico fue al hombre a los 40 años.

E: y en una vez que tuvo diagnóstico se le se le o se le recetó, se le administraron algún tipo de, perdón, se le indicó algún tipo de tratamiento.

P: Mira si quieres te cuento cronológicamente más o menos y sí, porque bueno, de ahí pasaron los años que me separé de este esposo medico, me volví a casar a los 28, tuve dos hijas la primera cuando la tuve me la indujeron y el parto fue muy rápido, entonces el doctor bromió con que yo a la otra guagua iba a ir caminando por la calle y se iba a caer la guagua, porque en realidad tenía mis tejidos súper laxos y que era súper elástico que no costó nada que saliera la guagua todo súper bien, mi hija mayor. Después la, eso fue el 2006, el 2008 tuve mío otra, hija y bueno, yo a todos les informaba, Bueno, entremedio también empecé a tener más problemas con mi piel, mi piel era cada vez más elástica más delgada y empecé a cubrirme los brazos para atender pacientes porque me dolía me daba cuenta que hacía moretones ahora con más frecuencia, etcétera. Estando mi hija bien pequeña ya bebé del 2007 debe haber sido que se me agarró la piel con un aldaba, no sé si ubicas ganchos para asegurar las puertas que se usaban antiguos y se me rajó la piel fue bien impactante y me llevaron a tuve que ir a la urgencia y cuando me cosieron me decían que mi piel se desarmaba como mantequilla me decía el cirujano, bueno, yo seguía con mi jaqueca además, y después el 2008 tuve mi otra hija y también tuve problemas con la anestesia, se corría el catéter, me quedé sin anestesia como que todo se corría como que los tejidos no soportaban y tuvieron que ponerme de nuevo el catéter para la epidural, porque se corría, todos esos detalles, yo los iba sumando lo iba como registrando después tuve otro evento y que la perrita de mi mamá siendo que yo siempre interactuaba con los perritos que tenía mi mamá, me rasguñó y me rajó la piel y ahí con cirujano plástico me operaron porque no se podía agarrar quedaba mal y el cirujano me dijo “tú tienes una piel como de una persona de 80 años tienes un solo plano de piel, es tan delgada tu piel que es impresionante”, además, cuando tuve a mi segunda, hija, la episiotomía se me hizo sola, el cirujano me dijo “no tuve que ni poner el cuchillo” se rajó y se rajó súper bien excelente todo bien así como que bueno, en fin. Y después cuando mis hijas empezaron a crecer y yo seguía con estos problemas, además tenía algunos síntomas de disautonomía me cansaba mucho, veía que yo no era capaz de hacer turno un poco, no tenían las características porque me cansaba de las piernas me incomodaba estar mucho de pie estática, entonces consulte de nuevo un reumatólogo.

E: ¿A qué edad fue eso, cuando consulta nuevamente?

P: A ver porque (inentendible min 17:03) de nuevo el 2011.

E: usted me mencionó que más o menos a los 21 22 años claro, tuvo la primera noción DE que podría tener, me cuesta pronunciarlo pero Ehler Danlos eh y a qué edad fue cuando ya decidió ir nuevamente?

P: Yo consulté, estimo que fue como el 2011, ahí mi jefe era reumatóloga y yo le mostré mi piel tampoco me pescó mucho, me dijo mira aquí en internet porque está este xxxxx xxxxx que es como el que era hincha de esta de este síndrome, pero que a todo sobre diagnosticaba a los pacientes de hecho como que agrupaciones de los pacientes lo tienen denunciado un poco porque a todos les dice que tiene síndrome de Ehler Danlos tipo hiper hiperlaxo.

E: Perdone, pero usted ahí usted ya fue a ver a esta doctora diciéndole…

P: no, yo era mi jefa, así que "hola xxxx mira hola", aprovecho de preguntarte así como una conversación coloquial. Me dijo "chuta no tengo idea, o no sé nada de esto que sé yo mira, "anda donde este colega sería bueno, que que te vieras" y qué sé yo y ahí fui y quizás eso fue el 2012, tiene que haber sido como el 2010-2011, o sea, yo tenía como 35 años. Y él me evaluó, me tuvo más de una hora en la consulta, me sacó muchas fotos porque veía que en mi caso era como bien particular, pero me hizo el diagnóstico del síndrome de Ehler Danlos clásico, me mandó hacer muchos exámenes y me los hice todos y todos salieron prácticamente normales, entonces de todo tipo, que sé yo y como mi papá es médico el los dio también y como que todo estaba normal en los exámenes generales y a mí más me interesaba los síndromáticos y el síndrome era tipo clásico ahí, ya vamos con mi tercer síndrome, del tercer diagnóstico sobre esto y después el 2000, eso fue el 2010 yo creo porque el 2011 tuve un episodio de inflamación articular, ah bueno y él me hizo un diagnóstico de síndrome fatiga crónica porque me dijo todos los síndromes del Ehler Danlos tienen fatiga crónica, así que "usted por eso tiene mal rendimiento" y que yo estaba haciendo un magíster en ese tiempo trabajaba con una completa demanda, entonces a mí no me cuadraba, tenía promedio 6,8 que me dijera que yo me cansaba y que estaba haciendo un magíster igual súper negadora, o sea que y que tenía mal rendimiento porque en realidad me iba muy bien en todo lo que hacía entonces como que casi que me he sentí ofendida de que me dijera que…

E: porque usted no se sentía así

P: yo no, yo me sentía siempre muy cansada toda la vida laboral, pero yo lo hago parte de mí entonces soy muy esforzada y como te digo trabajaba jornada completa así a mi magíster y en todo me iba muy bien, además tenían otras actividades extra yo siempre he vivido así haciendo muchas cosas entonces en la U también me fue bien, etcétera, entonces como que me sentí prejui que que fue prejuicioso, sin embargo, sí me hizo sentido del síndrome de fatiga crónica porque yo vivía cansada permanentemente, pero soy muy sobre exigente, entonces también lo atribuía más a eso que hacía muchas cosas. Y un año después tuve un evento de inflamación articular en 2011 y yo pensé que hice una artritis reactiva viral, entonces no sabía dónde ir y fui a un internista de la clínica donde yo tenía atención preferente, digamos y el internista me evaluó y me dijo, "sabes que no sé qué tienes anda al mejor reumatólogo de aquí de la clínica xxxxxx y además que tu piel esto es muy extraño", me dijo "es impresionante", también me sacó fotos y "él es la madre de la Reumatología en Chile" así textual, él te va a decir lo que tienes porque me parece que tienes que evaluartelo y es la mejor persona que te puedo atender. Así que fui con él, me tenía ahora para dos meses, después ya se me había pasado totalmente la artritis la inflamación porque era fue una cosa aguda, etonces y el este internista me había mandado hacer algunos exámenes, yo me los hice cuando fui a ver este reumatólogo yo iba por las dos cosas, por esa artritis que había tenido para confirmar que había sido y para ver esto otro de base que yo tenía y bueno, por el lado de la artritis, claro, me dijo tú el unió, que yo había tenido una infección antes había estado resfriada entonces me dijo probablemente tuviste uno bajo en la inmunidad y efectivamente "tuviste una artritis como viral un proceso ahí infeccioso, pero agudo y que remite solo, así que pasó ya resuelto" y respecto de lo otro me evaluó nuevamente, no me sacó fotos y después de evaluarme, me dijo "Mira, tú tienes una enfermedad del colágeno", "no tienes una colegianopatía, tienes una enfermedad del colágeno, cuál no lo sé, pero aquí habría que hacer una biopsia de tejido de piel o muscular para descubrir cuál es la enfermedad de colágeno que tú tienes, pero te tengo que decir que es esto no tiene tratamiento y es leve así que para qué vas a querer el diagnóstico? para colgarlo en la pared porque no vas a necesitar, no tiene con el diagnóstico, no vas a poder hacer nada, así que siempre que no te dé problemas, no o sea y como esto no da no tiene

problema, no te vale la pena hacer el diagnóstico a menos que quieras colgarlo en la pared". "Bueno, muchas gracias", la madre la reumatología, ah y entre medio como no encontré horas con él antes, que eso yo vi donde atendía él y fui donde su colega que atendía con él, como estaba con esta inflamación articular, yo trabajo con mis manos estaba preocupada y ella me atendió entonces como a ver, mi profesor, voy a recapitular, mi profesor, el colega de mi primer esposo, después mi jefa después, el doctor xxxxx después bueno, me vio el internista, pero dejémoslo de lado ya ahí llevo cuatro reumatólogos, después la colega de este de la madre de la Reumatología ella también me envió porque yo iba por la artritis, que eso quería resolverlo y como que tampoco le dio importancia no es no es problemático me dijo que tenía artrosis en una en la falange digital de este dedo y me dijo que yo probablemente tenía tenía como rasgos de artritis reumatoide y yo por ningún lado, o sea súper perdida ya? y la verdad es que muy desagradable la señora no me dijo nada nada de esto y era evidente que yo tenía por lo menos el Ehler Danlos "no, eso no existe, no, no tienes nada" o sea, para qué viniste a a perder el tiempo acá y salí con un diagnóstico de observación de artritis reumatoide. Ya, y después fui con este otro colega y claramente eso yo, o sea, no tengo que ser especialista pa cachar que, ni una posibilidad, este entonces ese es el 6, el sexto reumatólogo y yo me quedé con eso, yo tenía un seguro de salud, años después, siempre tuve seguro complementario en salud, me cambié de trabajo, yo con ese diagnóstico me quedé tranquila cuando consulte digamos al doctor xxxxx el 2010, ya esté el doctor xxxxx que es el que te estoy mencionando, lo hice, no sólo por mí, yo sabía que él Ehler Danlos es hereditario y ya yo estaba preocupada por mi hija que estaban en edad de meterlas a algún deporte y quería saber si podía meterlas a un deporte de contacto o podían hacer gimnasia rítmica artístico, qué sé yo si esto le podía perjudicar, yo quería buscar el deporte que más les fuera de utilidad para su salud para su formación física etcétera, entonces mi interés para ir al doctor xxxxx no sólo era por mí de hecho, así se lo dije a la xxxxx que era mi jefa reumatóloga era por como escoger una buena un buen deporte para mis hijas también iba por ahí y si ella habían heredado y iban heredar algo, o sea quería saber que tenía yo para ver si era heredable también. Entonces con eso yo me quedé tranquila, no tengo nada importante, esto es leve da lo mismo para mis hijas, me quedó súper súper tranquilo y me quedé muy tranquila, tanto así que el 2015 que cuando ocurrió este evento
E: voy a acercar esto un poco más esto por si acaso solamente ya ya, pero continúa no más

P: quizás me estoy extendiendo mucho.

E: no, no para nada.
P: Tu me dices.

E: Si no, continua no más.
P: Quizás es muy latero?
E: No para nada, usted cuénteme lo que usted me quiera contar.
P: Es que asi me ordeno porque…
E: Si perfecto, de hecho eso nos sirve mucho.
P: Y bueno, entonces pasaron los años, esto fue en 2011, el 2015 yo estaba con dos trabajos bien exigida, el 2015 deje un trabajo,estaba muy exigida y en ese cambio de trabajo porque está muy estresada previo a eso y tenía ciertos roles de responsabilidad en la clínica que trabajaba, deje un seguro colectivo de salud para meterme a estaba trabajando en una universidad y estaba con el Seguro Colectivo de Salud de la Universidad lo dejé y dije va a quedar una ventana sin seguro colectivo, no importa, porque en julio se renovaba del de la clínica y ahí iba a ingresar y como ninguno de nosotros en la familia tiene alguna enfermedad compleja ni un problema y en mayo empiezo con un dolor severo abdominal y cuento corto estuve gravísimo en riesgo vital y ahí hubo muchas complicaciones, no sé si vale la pena contarte los detalles pero finalmente el cirujano porque me operaron para salvar la vida hice una torsión intestinal con necrosis de un metro y medio de intestino y tuvieron muchos problemas para puncionar encontrar vías arteriales, porque mis arterias se corrían de un lado para otro no había como puncionarlas estuvieron perdieron mucho tiempo en eso perdí mucha sangre, mis

tejidos eran friables, se le rompían solos mis tejidos internos y lograron salvar la vida que salvaron la vida que sé yo, yo desperté de la ventilación mecánica y a los ocho días me entran a operar y el cirujano que me opera encuentra tres perforaciones más en el intestino ya era un milagro que estuviera viva con tres perforaciones más todo lo otro me tuvieron que sacar más porción de intestino y me dejaron con una colostomía, pero el médico además me dijo, me hizo ciertas preguntas y yo no recuerdo bien, qué antecedentes y me dijo tú tienes el síndrome de Ehler Danlos vascular.

E: y eso, pero no se lo dijo el doctor que la operó?

P: sí, el cirujano sí y yo le dije, no doctor, eso es imposible.

E: porque le mencioné porque le dijo que era imposible, o sea, quiero decir considerando otras veces que le había

P: porque yo le dije, es imposible porque ese es un diagnóstico terrible, porque lo el síndrome de Ehler Danlos vascular tiene una expectativa de vida de 48-50 años, tú tienes las posibilidades altas de hacer aneurisma y rotura de aneurisma aórtico y hacer eventos catastróficos, la gente se muere entre los 20 y los 40 años 4 como terrible una enfermedad rara yo ya lo había estudiado si lo había lo había sospechado de alguna manera, al principio cuando lo primero que estudié pero era también porque no, o sea, como como tan mala pata,

E: o sea, era negar,cnegarlo un poco.

P: negarlo, pero además me lo negaron seis reumatólogo y eso le dije, doctor yo he visto a 6 reumatólogo fui a la madre de la reumatología en Chile y el doctor (inentendible min 31:42) que fue mi profesor, el que te dije el que trabajar en la Clínica xxxxxxx y es súper renombrado se supone, o sea me vieron súper buenos reumatólogos. Recibí no sé cuántos diagnósticos distintos porque no te conté, pero el doctor xxxx me dijo que tenía síndrome de Ehler Danlos clásico entonces primero partimos con el Ehler Danlos hiperlaxo o alguno que no era claro después del cutis laxa después que no sabían después que el Ehler Danlos clásicos después una enfermedad del colágeno y artritis reumatoide, ¿te fijas?. Entonces viene este que es cirujano digestivo y me dice eso, yo le digo esta está perdido, si me vio me vieron seis reumatólogo y usted no es reumatólogo, perdón, no tiene nada que hacer con este "no" me dijo "estoy seguro y si tú no quieres creer, problema tuyo" el cero tino, pero en un excelente médico muy muy bueno y muy preocupado, pero las habilidades blandas no son los de él, entonces me dice eso "estoy convencido" y yo le digo no, el doctor xxxx que trabaja que es la madre de la Reumatología profesor en la xxxxxxxxxxx me dijo que yo tenía una enfermedad del colágeno, pero que no, que no, "se equivocó, yo estoy seguro" y se lo dijo a mi familia y nadie lo creía nadie lo aceptaba, mi papá se partía partiendo por mi papa que es pediatra más encima, imaginate la culpa que puede haber sentido él y no, nadie se convencía, entonces el doctor y mi familia pidieron una genetista, la genetista excelente.

E: Disculpe, puedo hacer una pausa ahí. El doctor fue el que decidió derivarla a una genetista?

P: Sí, en acuerdo con mi familia como para "ya convenzanse terminan de convencerse".

E: El doctor les propuso.

P: Si, si, el doctor propuso y coordinó que la genetista fuera porque nadie quería aceptar ese diagnóstico y además es un diagnóstico tremendamente complejo o sea, tú asumes ese diagnóstico y cambia tu vida para siempre.

E: puedo preguntarle en ese en ese en ese sentido cómo fue cómo se sintió? Si es que usted si es que usted puede hacer memoria, el aceptar esa derivación inicialmente?

P: bien bien, porque como que por un lado, o sea, mal y bien, mal porque estaba yo estaba muy molesta porque quería decir que todos los otros médicos a los que fui, todo mi esfuerzo y toda esta intuición que yo tenía de que esto no era tan sencillo, estaba en lo correcto y que este peregrinaje que hice tenía una razón importante de ser me sentí muy frustrada y muy engañada por el por el reumatólogo, el último que me indujo a tomar decisiones de salud, económicas erradas. Me sentí muy traicionada muy mal porque yo habría tenido otro estilo de vida, si hubiese sabido que tenía este diagnóstico pero por otro lado. Bueno, todo esto digamos si sin saber el diagnóstico, pero yo me queda la expectativa hasta que tuve la La confirmación con la genetista, entre medio de eso estaban pasando

otras cosas entonces yo era como puras ideas, pero para mí mientras no me viera la genetista y tuviera como algo más claro, yo no lo daba por establecido si ya me habían dicho tantos diagnósticos, yo estaba en ese momento batallando con mi vida, y está asumiendo porque yo salí con una colostomía entonces para mi eso era lo terrible y estaba en la UCI, entonces yo primero salí de la UCI y ver cómo cómo lograba salir de que me dieran el alta porque estaba muy deteriorada físicamente.

E: cuánto tiempo pasó desde que el cirujano le dijo a su familia y usted como porque también lo habló con usted, cuánto tiempo pasó desde ese momento hasta que ya por fin se vio con la genetista?

P: La genetista la genetista me fue a ver ya cuando dentro del mes que yo estuve hospitalizada ella fue un día a verme a mi habitación. Yo ya estaba un poco más estable y me evaluó muy detalladamente, así completo, me evaluó y me dejó citada a su consulta cuando me dieran para cuando me dieran después de que me dieran el alta. Entonces me hizo una evaluación, no me dijo nada, me dijo nada más que quedaba con una cita y sacar hora después de que recibiera el alta con ella eso entonces qué pasó entremedio? mi esposo después de que recibió ese diagnóstico y del doctor, empezó a buscar llega un día a la sala donde yo estaba y me dijo "xxxxx, yo estuve viendo el síndrome de Ehler Danlos vascular en Internet y yo estoy convencido de que tiene el Ehler Danlos vascular, es así", me lo dijo a dos metros de distancia fue muy terrible, porque ahí fue como otra vez ahí si fue como recibir el diagnóstico de parte de él y se puso a llorar porque es autosómico dominante y las niñas tienen un 50% de posibilidades de heredarlo y ese fue, era su dolor de que ellas lo iban a heredar, lo más probable y me dijo "yo creo que una de las hijas lo tiene".

E: Perdón, que una de sus hijas lo tiene?

P: Claro. Entonces él ya lo dio por hecho con el cuadro clínico y yo yo estaba asumiendo tantas cosas en ese periodo, tuve atelectasias, tuve síndrome febril, así que duró mucho tiempo, me desmayaba empecé con una disautonomía severa, tuve un neumotórax, tuve un derrame pleural, entonces estaba salía entraba una complicación salía de una y entraba a otra entonces no me daba para pensar en el diagnóstico este y además la colostomía que me tenía pero descompensada emocionalmente yo no podía convencerme de que iba a quedar colostomizada y el doctor con ese diagnóstico no me iba a querer operar eso era lo más terrible y para mí lo terrible era eso. que si tenía ese diagnóstico el doctor no me iba a querer operar para reversar la colostomía.

E: Mira, yo se que es un poco complejo como revivir estas cosas, así que le pregunto solamente si es que usted quiere mencionarlo o no, pero según lo que usted me relata, me imagino claro, como que estaban pasando muchas cosas al mismo tiempo y no sé si es que usted recuerda qué sensaciones tenía, que disposición tenía quizás a a su enfermedad, en ese minuto cuando ya estaba viviendo.

P: Oye, por si acaso porque te cuento tanto en detalle, porque bueno, primero tengo harta buena memoria. Y además me han pedido contarlo muchas Veces en distintas partes entonces como que Lo tengo que revivir y no me genera mayor problema, es fuerte, sí, pero pero como lo pongo el servicio de los otros que les pueda servir. Qué sentimiento me generaba?.

E: Sí, la verdad es solamente si usted quiere contarlo, como qué disposición tenía ante, en realidad todavía quizás no recibía el diagnóstico en ese minuto, pero como a todo lo que estaba viviendo.

P: Era una pena profunda y mucha rabia tenía mucha rabia mucha rabia, porque porque es lo que le decía al doctor yo fui diligente yo no fui una persona negligente que pasó por alto. Entonces me daba rabia que habiendo sido diligente y habiendo tenido la oportunidad de ir a consultar con especialistas muy de renombre y se supone que eran estudiosos y profesionalmente muy buenos hayan sido tan negligentes, tan poco acuciosos tampoco interesados, tan displicentes, porque por último me hubiesen dicho, no sé, bueno y de hecho hubo uno que me lo salté y porque mira, me salté el séptimo que ni siquiera me acordaba porque entre medio me quise operar de cirugía láser, para corregir para mejorar mi astigmatismo, miopía, dejar de usar lentes, entonces como yo sabía que tenía esta

condición del colágeno, porque ya me habían dicho el doctor este me dijo que tenía una enfermedad del colágeno, no quise ir de nuevo con él fue, no me acuerdo si ya, perdón, no me acuerdo si fue con cómo fue eso, yo ah, no fue después no quise ir de nuevo con él. Fui con cualquier reumatólogo, ya me dio lo mismo porque el oftalmólogo me dijo que me operaba siempre y cuando un reumatólogo me diera el pase de que yo estaba autorizada para operarme por esta condición de colágeno, entonces fue cualquier reumatólogo de la clínica xxxxx y el reumatólogo que me evaluó, me dijo que no tenía idea de mi cuadro que no sabía y no sabía si decirme sí o no a la cirugía y que fuera a ver otro colega y ya ahí se iba a ser el octavo, entonces yo no, yo basta demasiado y que él no está dispuesto a firmar porque él no sabía, entonces no no, no fui a ver al otro colega, la verdad, porque dije ya si lo más probable es que no me dejen operar y si me dejan va a ser por ignorancia, porque claramente después de 8 colegas y todo me dan siete colegas cada uno me da una un diagnóstico distinto el que, el octavo no me va a decir algo nuevo me va a decir cualquier cosa y y yo voy a tener que asumir los costos yo sola, entonces prefiero yo misma decidir que no y no, entonces cuando volviendo lo que tú dices sentí eso frustración rabia, me sentía engañada, sentí que que los médicos no sabían nada que eran los charlatanes un poco el xxxxx, sentí que fue un charlatán conmigo y que realmente eran diostores sentí todas esas cosas terribles, mal mal muy decepcionada

E: y entremedio entre medio de en realidad es que es mucho tiempo en que pasó, entre medio de todo este periodo como anterior a llegar a la doctora que recuerdo que usted me dijo que era la doctora xxxxxx xxxxxx ella fue la que me visto me gustaría que llegaramos ahí, pero antes ya quería preguntarle usted dentro de todo este este este peregrinaje todo este camino decidió optar por las opciones distintas de la vía biomédica, por ejemplo, quizás para ciertos síntomas, buscar terapias complementarias o terapias naturales, por ejemplo o medicinas tradicionales para aliviar ciertos síntomas, por ejemplo?

P: el doctor xxxx que era como el experto del Ehler Danlos acá en Chile que me dijo que tenía el Ehler Danlos clásico él me dio un medicamento para subir la presión arterial y me hizo muy mal el florines que es clásico para eso y me hizo muy mal, me generaba más jaqueca, lo compré y lo empecé a tomar y de ahí lo dejé y no, yo antes, que eso por por un tema de filosofía de vida me hice vegetariana y y soy muy del autocuidado de la vida sana, entonces era vegetariana, me alimentaba bastante bien porque yo o sea, teniendo una alimentación balanceada, qué más hacía algo de ejercicio físico y digamos por mi profesión y también porque me gustaba la vida como sano.

E: nunca fue, por ejemplo a no sé, hay gente que busca terapias florales, terapia de flores de bach o reflexología.

P: no nada de eso ya no, no engancho con eso, pero sí, con la espiritualidad yo soy súper, tengo una identidad religiosa importante sí creo en Dios y eso siempre lo he cultivado. Lo he desarrollado mucho. Y de hecho mi tesis del Magister en espiritualidad en el ambiente de rehabilitación de rehabilitación, entonces a mí me interesaba mucho ese tema y vi cómo lo los pacientes ya sea para bien o para mal la espiritualidad es un es un recurso y afrontan algunos, o sea, tiene un rol de espiritualidad en los procesos de de estar muy enfermedad, lo tenía muy claro, porque no había estudiado y y para mi es súper importante.

E: y ahora siguiéndonos de eso mismo vamos a llegar a la doctora, pero en todo este proceso desde buscarlo el diagnóstico de especialista en especialista, el conversarlo con gente a su alrededor, ¿quienes consideran o quién considera que han sido como sus apoyos principales en el proceso de vivir la enfermedad?

P: ¿Personas?

E: Sea personas o bueno, ahora que me mencionó la dimensión espiritual

P: Yo creo que efectivamente la relación con Dios básicamente porque yo no tenía una persona así una ancla un referente tenemos muchos amigos y soy súper amistosa, pero no no había alguien quien yo me pudiera cerrar y hacer frente como a mis dificultades no contaba con una persona así hasta ese momento no, no había nadie.

E: y por ejemplo dentro de su familia usted confió o sintió contención en ese minuto, o sea, en este proceso o en realidad porque claro me mencionaba me menciona su relación con Dios y y en el en el en el plano de las relaciones interpersonales encontró también algún apoyo o algún algo que la o alguien que la acompañara dentro de este proceso o no se sintió tan así realmente?
P: después sí, después sí, después cuando ya tenía el claro cuando estuve, pero en este proceso hubo mucha gente esto fue como súper impactante porque yo no sé por qué y bueno y como trabajaba y me relacionaba como como muy diversas personas fue como un evento para así social, pero mucha gente dicen que cuando está en la UCI como que se llegaron 40 visitas a verme tuvieron que hacer papelitos para que empezaran a escribir mejor porque no podían entrar entraron como las primeras tres y yo me empecé a descompensar y ya no dejaron entrar a nadie más, me iban a ver mucho después cuando aceptaron las visitas, hubo mucho mucha gente que estuvo a mi lado
E: famosa.
P: sí, eso decían porque como además tenía muchas personas del área de la salud, llegaba al jefe de tal otro de (inentendible min 50:51), a saludarme, a preguntar cómo están, que le habían encargado saber cómo estaba para reportar al otro, esas cosas pasaron harto.

E: Ahora me gustaría que pasáramos al claro, a las fases donde ya se empieza a acercar a la consulta con la doctora con la doctora xxxxxx
P: bueno me dieron el alta al mes, sacamos la hora por la doctora fuimos donde la doctora yo creo que dentro de las primeras semanas después del alta y fuimos todos fueron mis papás mis hijas y mi esposo entramos todos a la consulta la doctora, dijo "excelente que hayan venido todos" porque bueno, yo estaba muy mal esto como te digo fue una (inentendible min 51:39) porque en realidad aparte que estuve, no morí de milagro la verdad, era un milagro que estuviera viva, después quedé en condiciones muy deplorables, entonces como que toda la atención familiar se centra en mí, así que por eso que fuimos todos no es algo que fuera común, somos así de aplanados, mi familia

E: sientes, perdón, que le interrumpa ahí, pero siente que que esta vivencia que usted estaba teniendo esta experiencia tuvo alguna influencia respecto de cómo se relacionaba con su familia.

P: Si, si tuve, yo creo que nos cambió a todos.

E: En qué sentido?

P: valorar las relaciones humanas, valorar la vida en cuidarnos más intentar más atentos uno de otro mi papá por ejemplo que era mucho más distante muy intelectual, el es una persona muy estudiosa, sumamente intelectual entregado a su trabajo como que se vio totalmente vulnerado y se vio vulnerable y que que no sabía nada, que era totalmente ignorante frente a esto y que no tenía nada que hacer más que confiar y él también es muy religioso, entonces yo creo que también todo, solo confiar en Dios cachai? y por otro lado él iba todos los días, el no es una persona que sea así mi mamá tiene otras características pero también muy afectada a todos todos muy afectados de una u otra manera. Ya po´ fuimos todos a la consulta y y nos evalúa todos, o sea, me evaluó a mí evaluó mis dos padres y evaluó a mis dos hijas. Conclusión, mis padres no tienen ningún rasgo de síndrome y esta es una mutación que surgió en mí en el embarazo o en la gestación digamos y es el primer caso de la familia, entonces no valía la pena ni evaluar a mis hermanos ni nadie, porque mis como dado el hecho que mis dos padres no tienen ningún rasgo ni ninguna antecedente no es una enfermedad familiar hasta ahora

E: O sea la causa, usted me podría decir entonces de manera, clara, cuál sería según usted o según lo que le dijo la doctora la causa de su enfermedad.

P: según la doctora es una mutación de nuevo que apareció en el período de gestación.

E: Y según perdón que es que hay algunas preguntas como para hacerle con este tema tiene que ver, quizás como de cómo usted vive con su enfermedad, pero según usted hay algunas cosas que pudieron haber influido en que se se diera esta mutación sea como hábitos?
P: de mis padres?

E: claro considerando que era la mutación del embarazo.

P: Sí sí lo he pensado lo he pensado porque mis padres tuvieron una crisis matrimonial cuando mi mamá quedó embarazada y todo el embarazo y mi mamá siempre me dijo eso todo el embarazo de mi madre fue el periodo en que su única hermana tuvo leucemia y murió a las tres semanas antes de que yo naciera entonces mi mamá vivió un embarazo horrible conmigo vivió todo sufrió todo el embarazo lloró todo el embarazo y eso yo lo sabía de antes y pero también cuenta que ella se alimentó muy bien y se preocupó mucho de su salud durante el embarazo, así y todo yo no me engancho con esas cosas porque no hay como comprobar, son ideas que uno puede elegir creer o no creer y yo prefiero dejarlas en suspenso, puede que sí puede que no, no necesito agregarle más carga emocional a esto si ya la tiene, es suficiente con lo que tiene.

E: Entonces la doctora le menciona a esto y qué es lo que pasa después?
P: bueno y me dice que mis hijas No tienen rasgos que hay una que eventualmente podría tener pero que son muy chicas yo y que hay que evaluarlas cuando lleguen a la adolescencia clínicamente y que necesitaba hacerme un estudio genético para confirmar, entonces ahí empezamos a ver dónde hacerse el estudio genético una prima de mi esposo que es doctora genética nos consiguió un lugar me hice el estudio y salió confirmado que sí, tenía una mutación ya y se me hizo un diagnóstico, se confirmó todo etcétera. Y ya confirmado, pero había algo que no cuadraba que yo lo leí y como que me acomodé en realidad, porque esa mutación que aparecía estaba presente en el 20% de la población y esta es una enfermedad rara entonces esa mutación no explicaba mi rasgo y la doctora dijo que sí, y a mí me acomodaba que dijera que sí, porque ya así lo era y efectivamente es el fin, o sea es claro que yo tengo el síndrome clínico, pero pero claramente ese examen genético no estaba dando la respuesta, entonces yo no me quedé tranquila a pesar de que la doctora lo vio y dijo que sí, todo yo sabía que ese diagnóstico no era definitorio, no estaba, no, genético no estaba bien hecho. Y entonces había otro centro en Estados Unidos y por qué me interesa eso? Porque yo tenía que estudiar a mis dos hijas con el diagnóstico, claro, si eso estaba mal hecho no servía para estudiar a mis hijas
E: o sea, esa era su motivación principal.
P: claro. Si yo sé que esto no tiene tratamiento, entonces seguimos buscando seguimos buscando encontré un un centro de estudios de enfermedad del colágeno en Washington Y escribir lo escribí al doctor xxxx (inentendible min 59:06) que es un gallo súper capo en estudio de esto y él…

E: xxxx cuanto? perdón.

P: xxxxx? Y él nos contestó que sí podía, pero que nos convenía mucho más ver una colega que trabajaba en Chile y que podía hacer el link para hacer el estudio de ir a la doctora xxxxxx y ahí llegué donde la doctora xxxxxx. Entonces, cuando llegamos donde la doctora xxxxxx, le dije que era paciente de la doctora xxxxxx que le tenía mucho cariño, que ella que cachaba muy bien el síndrome clínico y lo hizo muy bien en eso, pero que yo no la quería ofender a la doctora xxxxx por eso no le dije, pero claramente mi examen genético no está, no daba cuenta de eso y la doctora xxxxxxx me dijo "efectivamente ese examen primero está mal hecho porque tiene muy pocas copias ese examen sirve para otros fines, pero no para fines de diagnóstico clínico sirve para estudios para investigación", que probablemente a lo que se dedica la prima de mi esposo, pero no para diagnóstico clínico, entonces hay que hacerlo en otro laboratorio, no sirve ese laboratorio ese tipo de estudio y lo otro es que la mutación ah y eso me lo dijo el doctor xxxxx también, no, no da cuenta de mi síndrome porque es muy

frecuente en la población, es lo mismo que yo había pensado. Entonces y me evaluó clínicamente y también me di cuenta que la doctora xxxxxx se maneja muy bien en lo genético, pero no en lo clínico jaja entonces la doctora xxxxxx, súper excelente para la parte clínica, pero la doctora xxxxxx súper excelente para la parte genética y así voy agarrando ahora un pedacito de una, de cada especialista tengo uno para cardiología, que ya es súper bueno en la parte de la disautonomía y me he ido reconciliando con el tema de la confianza en los médicos.

E: Actualmente usted cuenta usted cuenta con un diagnóstico?
P: no porque pero, porque la doctora xxxxxx me mandó hacer un diagnóstico, me mandó hacer otro estudio, ya me mandó hacer un estudio ya ni me acuerdo cuando, con el doctor en el laboratorio el doctor xxxx y este estudio no encontraron nada y después quisieron ampliarlo para deleciones y duplicaciones y tampoco encontraron nada y ahí la doctora me dijo ya tú pasaste a otro grupo de pacientes que es paciente con enfermedad rara sin diagnóstico y ese es mi diagnóstico. Entonces, yo clínicamente tengo síndrome Ehler Danlos vascular y yo creo que eso es innegable con todos mis antecedentes clínicos, no, no puedo negar, pero genéticamente enfermedades raras sin diagnóstico y yo lo único que puedo elucubrar es que quizás está variante, es menos agresiva o más agresiva es distinta, no se ha descubierto mi condición actual ahora.

E: Bueno, antemano, le agradezco mucho el verse el tiempo para hacer todo este recorrido porque ehh lo conversaba con con alguien esta tarde y es que para hablar de estas cosas siempre tiene que siempre hay un camino de entrar antes de hablar y se agradece mucho agradezco también que usted lo haga como para generar algo, porque usted ya me dijo que esto ya lo ha conversado varias veces y es con un propósito, así que le agradezco mucho que de el tiempo de conversar esto, lamentablemente no, no podemos extendernos mucho más, no sé cuánto tenemos de tiempo y ya, pero me imagino que estamos en la hora ya.
P: sí, yo creo que no pasamos.
E: de hecho, nos pasamos. Me gustaría finalizar ya con un par de preguntas.

P: Sí, no te preocupes.
E: me gustaría preguntarle.
P: Yo no tengo problemas de tiempo, quizás hablo mucho.

E: no, no os agradece de verdad que no se preocupe. Pero si le quería preguntar sin ánimo de sonar repetitiva igual, pero parte de la importancia de este estudio es visibilizar el impacto que tuvo la enfermedad en distintas dimensiones. Entonces quería preguntarle, no sé si es que me puede hacer un como un panorama un un mapeo quizás un como considera usted o de qué manera cree usted que su condición de salud ha influido en su vida en distintas dimensiones, quizás primero podríamos partir con la dimensión más personal, una dimensión suya, no sé si se le generó algún impacto, por ejemplo, ver estos síntomas o vivir estas sensaciones con su cuerpo, si es que en algún minuto pasó por cosas con su con su autoestima o con su manera de pensarse a sí misma.

P: más que como ver lo que pasaba es como el resultado final porque yo quedé con una ileostomía, después tuve otra perforación intestinal y una ileostomía definitiva, quede desnutrida y quedé con varias desventajas físicas y eso me hizo (inentendible min 1:05:29) tengo un 96% de incapacidad laboral y un 60% de discapacidad física entonces tuve que dejar mi profesión, en su momento significó un detrimento económico el terminar, cerrar el capítulo con mi parte profesional también con mi rol de esposa, de madre en todos los en todas las esferas se vio afectada la verdad en todo todo todo todo todo se transformó a partir de esto más que más que del diagnóstico de las consecuencias que trajo tener este síndrome en mi vida y no haberlo podido tener el no haber podido optar a tener una conducta preventiva de alguna manera. Ahora no sé si esa conducta habría cambiado en algo porque yo podría haber tenido otro evento que fuera letal, así que tampoco ah, pero se me olvidó decirte

algo, yo tenía mucha rabia que sé yo y te tengo que decir que algo me me salvó y que me generó mucha gratitud y yo ahí veo la mano de Dios y veo como Dios estuvo en mi vida, porque yo después de esto el consejo genético es que no podía tener más hijos pero el consejo para personas como yo es que no tengan ningún hijo la ignorancia que viví de parte de los médicos que que no me dieron el diagnóstico preciso me permitió casarme y tener dos hijas con partos normales y llevar una vida ignorantemente feliz y normal, entonces yo siento y me aferré a eso siento mucha gratitud mucho contentamiento porque viví 20 años de normalidad y de una vida muy ingenua planificando futuro y viviendo y saliendo y entrando y teniendo hijos como si fuera una persona normal, entonces a pesar de de todo esto terrible yo veo que esta ignorancia fue muy buena en el sentir fue como misericordiosa conmigo porque hice una vida muy linda y me desarrollo profesionalmente cuando llegó este evento terrible yo ya estaba consolidada en mi trabajo y todo, había tenido a mis hijas es como que ya podía en realidad cerrar capítulos. Y ahí veo que en realidad no, no fue tan tan tan terrible, quizás habría sido mi vida habría sido muy distinta, si me hubiesen dado este diagnóstico antes, entonces no sé, tengo esta estas dos polos.En mi caso en un caso particular pero en mi caso lo veo así.

E: para finalizar. Bueno primero le voy a preguntar si es que usted está actualmente con un tratamiento, tiene le indicaron algún tratamiento?

P: tengo, tengo tratamientos para la parte cardiológica entre comillas, como tengo la disautonomia bin compleja tengo algunos medicamentos sos para enfrentar las complicaciones de eso, tengo ileostomía y uso los insumos y todo el tema de de convivir con ellos también, pero ah y vitamina C tomo preventivamente por para mantener el tema del colágeno, pero no hay ningún tratamiento,

E: bueno, me gustaría saltar a la última pregunta, pero antes de que tienes que tiene más relación con lo que ahora recién me acaba de mencionar, pero claro, igual quería preguntarle por los tratamientos y quería consultarle si es que han habido tratamientos que no hayan sido efectivos y si ha pasado por algún tratamiento que sí, y si es que sí, que considera que ha hecho que funcione bien?

P: Cuando salí de alta, los medicamentos como que no me hacían efecto especialmente los antidepresivos y otros que estuve con la depresión severa, etcétera. Bueno, no sé si severa pero como que está totalmente descompensada y fui al médico naturista, pero una alópata que estudió medicina natural y él me hizo cambios de dieta bien importante, además tenía varias intolerancias alimentarias y tomé medicamento, o sea, algunos remedios como no homeópatas, pero naturales alga Kell, en vez de tomar yodo ponte tú y así ah, y a través de alimentos como que cambié mi dieta la ajusté como una dieta sanadora, digamos y eso me sirvió mucho y empecé como que los medicamentos empezaron a surtir mejor efecto.

E: pero me imagino entonces que el enfoque no era tanto como verse con un nutricionista y cambiar la dieta, sino que con lo que me dice me da entender que había algo como de trasfondo en en ese cambio de dieta. Bueno, porque perdón, pero es que me dijo tal como una alimentación sanadora.

P: Que tu alimento sea tu medicamento, en el fondo, a eso me refiero como como que cuando tú escoges bien las mezclas y como comerla es mucho más efectivo y que si no lo hace, o sea, una alimentación inteligente y orientada a mis necesidades biológicas.

E: y y actualmente usted está con un tratamiento, o sea, para síntomas sea para para el síndrome en sí, etcétera.

P: más que todo controles controles, suplementos vitamínicos y medicamentos sintomáticos, si me duele la cabeza algo para el dolor de cabeza, si tengo indigestión o algo para la indigestión si tengo si

me sube la presión bah si me baja la presión algo para subir la presión si me da taquicardia algo para la taquicardia y así ya, pero todo sintomático nada más para mejorar mi calidad de vida.

E: y tratamientos en paralelo como por ejemplo tratamientos psicológico?

P: no en estos momentos, no

E: Y ahora sí lo voy a hacer la última pregunta, que claro tiene que ver más como con su con su vida.

P: oye, yo te tenía una agüita de hierbas.

E: No, no se preocupe, voy a llegar a mi casa, pero quería preguntarle respecto a claro, al al vivir sin un diagnóstico aún, a pesar de que está como merodeando usted considera porque es que usted en algún minuto, por eso le quería preguntar porque en algún minuto usted me dijo me hubiese gustado poder no sé tomar ciertos cuidados preventivos ¿usted considera que teniendo un diagnóstico sus cuidados respecto de su salud cambiarían?.

P: Sí sí sí.

E: podría contarme un poco de qué manera?

P: por ejemplo, beber más agua dormir más, yo era muy desordenada con mis hábitos de trabajo y descanso, muy trabajonica muy descuidada con los horarios de alimentación y con la hidratación y bueno, mi intestino es lo que se dañó se rompió o se perforó etcétera y ahora yo vivo pendiente de alimentación de la hidratación y del descanso y yo creo que si hubiese sabido que tenía una condición de salud particular aparte de alimentarme bien, me habría preocupado de tener una vida un poco más equilibrada.

E: Cómo considera usted que afecta emocionalmente el vivir sin diagnóstico si es que afecta?

P: Mira, me afecta de dos maneras, uno, la incertidumbre es como bueno, ahora todo el mundo vive con incertidumbre por el coronavirus y todo yo siento como que como que todos entraron un poco a vivir en mi mundo, pero la incertidumbre impide planificar la vida y esa adaptación a mí para mí ha sido muy difícil aprender a vivir con menos planes o no haciendo planes una vida mucho más del día a día sin y mantenerte en esta línea de no pensar ni en mal ni en bien, digamos que que no se sabe. Entonces manejar la incertidumbre es un tema, no manejarla sino que enfrentarla y convivir con la incertidumbre en forma permanente, eso ha sido muy desafiante y por otro lado, pero yo creo que uno se puede adaptar y tiene herramientas y qué sé, yo bueno, ahora yo volví a trabajar ya trabajo y todo, como que he tenido una muy buena recuperación. Lo que más me afecta es el tema de mis hijas porque a mí me gustaría y por eso yo perseguí y estoy en este estudio de la doctora xxxxxx porque me gustaría que ellas supieran o tuvieran la oportunidad de decidir si quieren saber si heredaron o no esto y yo no tengo cómo ofrecerles y ellas van a heredar esta incertidumbre y eso me conmueve mucho, me da pena, me afecta, me afecta y trato de mirarlo positivamente pensando que que quizás te entienden en su misericordia permite que que vivamos así para que vivamos como yo viví en la ignorancia, en la ingenuidad y tratando o enfrentando una vida pensando que es normal, pero sí me afecta mucho, me afecta mucho, me da pena no es (inentendible min 1:17:14) pero, pero es lo que nos toca y trato de darle la vuelta positiva pensar que es lo mejor.

E: Muchas gracias, muchas gracias. Pero pero le agradezco mucho su apertura no deja de ser difícil, pero también yo creo que eso uno le da la vuelta.

P: Sí y bueno, en el fondo participar y aceptarlo, es porque, mira, yo no estoy dentro de los grupos así, llevando las banderas y es precisamente por mis hijas en el porque ellas tienen derecho a, yo sé que hay muchos padres que lo hacen pero ellas tienen derecho a escoger si quieren o no quieren esta vida de exposición y de de matricularse con una causa o no, entonces yo siento que esta es mi mi condición, pero no tiene que porqué ser la vida de ellas mi condición, ellas tienen su propia vida y me da pena en parte porque a mí sí me gustaría hacer más visible mi condición ser más activista entre comillas, pero también tengo dos hijas que tienen derecho a vivir una vida digamos, dentro de la normalidad que se les puede ofrecer si ya harto, hemos hipotecado su felicidad con todo lo que significa mi condición clínica o de salud, entonces es fome, es fome a vivir en esta en estas aguas y uno nunca sabe si yo me cuestiono si lo hago bien o mal o quizás debería ser más activa buscar alguna cura, bueno, ahí también tiene que ver con el autocuidado cuidar a la familia y cuidar la salud de uno y aprovechar la vida.

E: es un un equilibrar.

P: claro, sí.

E: entre lo que uno, hasta donde uno puede llegar.

P: claro.

E: y cuando una tiene que descansar. T**e agradezco mucho. Voy a parar la grabación.**

PARTE 2

P: Cuando se confirmó el diagnóstico con la doctora xxxxxxx, ella como para de describirme un poco la condición en la que yo tenía que seguir continuar en mi vida, era que tenía que vivir y permanecer a no más de una hora de distancia de un servicio de urgencia con UCI porque estos eventos catastróficos que significaba que tenía una ventana de una hora para solucionar una rotura de aneurisma o alguna rotura intestinal o de algún órgano vital, entonces me dijo "olvídate de ir a xxxxxxxxxxxx" por ejemplo y cualquier lugar de ese tipo que que tú no puedas volver en una hora, así que todas tus actividades se circunscriben a una hora de distancia de un hospital y por otro lado también que el vivir con esta enfermedad en particular o condición era como tener una granada en las manos que estuviera que estaba activada que sabíamos que iba a explotar, no sabíamos en qué minuto, pero ya se había echado a andar el reloj y que esto iba a explotar en cualquier momento y ahí el resultado obviamente no se sabía pero pero el final ya lo sabemos, sabemos que que será letal. Y por otro lado, también lo último que nos dijo es que las enfermedades raras dejan en la calle a las familias en general son una causa de empobrecimiento porque se gastan muchos recursos en el proceso y que teníamos que tener presente que eso no, esto nos iba a afectar grandemente en el ámbito económico también.

E: Yo solo le quería preguntar por eso, ¿como cómo aborda usted, lo que le dice la doctora?

P: Bueno lo abordamos en ese momento con mucho temor con mucha tristeza y resignación, la verdad es que resignación quizás es la palabra más adecuada porque efectivamente yo no salía a ninguna parte por tres años no salí y realmente me mantenía a una hora de distancia de la clínica y hasta que girándome en la cama se me hice una rajadura de mi piel de más de 20 centímetros por enredarme las sábanas, entonces y tuve que partir a la urgencia en la madrugada y con puntos y todo y entonces ahí dijimos que fue tan terrible, traumático, gritábamos con mi esposo cuando veíamos porque se veía la carne la grasa todo expuesto, era era grotesca la situación y volvimos de la clínica tan traumatizados que dijimos si seguimos viviendo así y aquí en la casa nos pasa esto o me pasa esto nos vamos a volver locos entonces decidimos empezar a vivir sin tantas restricciones porque se iba a pasar algo igual va a

pasar, así que planificamos un viaje y yo fui le pedí permiso a la doctora y fui a Estados Unidos, se me soltaron las trenzas un poco y empezamos a vivir más como si fuera el último día de mi vida, un poco hacer la bucket list, sin importar si iba a pasar eso como desafío no, no desafiante sino que la resignación ya no con pena, sino que bueno, si vamos a vivir esta enfermedad, que no nos mutiles tanto no sé si esa es la palabra que no nos mutile tanto nuestra vida, con responsabilidad con mucho autocuidado, pero tratando de ser felices y no no dejándonos atemorizar, porque no podemos controlarlo, entonces por último que que no nos robe tanto tanto desde la de las posibilidades de hacer si puedo caminar, si puedo correr, si puedo viajar, hacerlo con responsabilidades y con un poco de riesgo, arriesgándonos igual y con permiso de por lo mismo a pesar de estar jubilada y todo en la medida que también tenía prohibido el cardiólogo, me prohibió andar sin compañía, tenía que andar con alguien siempre al lado, no podía manejar, no podía andar en transporte público y yo me empecé a recuperar sola, como soy kine empecé como usar todo mi bagaje para recuperarme físicamente también y volví a trabajar volví a andar en un vehículo, etcétera y a recuperar la vida tratando de llevar la vida lo más normal posible y nuevamente por mis hijas, por mi familia por el entorno y por ser feliz y al revés, yo siento que eso al final y mucha gente que ve alrededor se inspira, le gusta y al final tiene un propósito el hecho de tener esto y demostrar, que como vivo ha servido para que otras personas sientan que, de hecho mis amigas mis colegas, me dicen si yo aparezco el trabajo así la (inentendible min 6:02 ´parte 2), yo puedo, si yo me subo y me pongo a cuatro patas, yo, si la xxxxx puede hacerlo como no voy a poder yo, si llego a las 6 de la mañana alguna actividad es como con un amigos dicen eso entonces como lindo porque les sirve a otros y eso también le da sentido más sentido a mi vida.

E: como con testimonio.

P: Sí, sí, eso da felicidad y al final ser feliz y ayuda también a vivir más.

E: Solo unas preguntas chiquititas, que se me había pasado hacerlas la principio, solo le quería preguntar bueno su nombre es XXXX.

P: Sí.

E: su edad?

P: 47 años.

E: su sexo es femenino.

P: Femenino.

E: y usted me dijo que es que kinesiologa de profesión

P: si, si

E: usted está viviendo en la comuna de, esto es xxxxxx?

P: xxxxxx, si, si.

E: Y usted actualmente está trabajando en algún

P: sí, sí.

E: me había mencionado, puedo preguntarle dónde está trabajando.

P: Sí, trabajo en una clínica de rehabilitación neurológica, se llama clínica xxx, en realidad es un centro ambulatorio, de atención ambulatoria de pacientes

E: ¿Cuál es el nombre perdón?

P: xxxx.

E: Perfecto, clínica xxxx, que es un centro como de rehabilitación?

P: Neurológico.

E: Eso solamente tenía que preguntarle para los para efectos de la…

P: Bueno y atiendo pacientes particulares.

E: Ah ya eso tambien lo voy a dejar como. Ahora sí voy a cortar eso.

Identificador de la entrevista: SD.T2P-ACE

E: En esta entrevista vamos hablar en resumidas cuentas de eh…claro, experiencias que tu hayas vivido respecto a tu enfermedad, tu trayectoria terapéutica, como te has sentido, cómo ha afectado tu vida en general y a tus relaciones. Eso bueno, te lo cuento así ya que lo conversamos antes. Y te recuerdo que tu participación es voluntaria y si en algún minuto quieres irte, quieres pausar la entrevista, no quieres contestar algo, puedes hacerlo con total confianza, ¿ya? para comenzar, te haré algunas preguntas cortitas, para completar aquí en el formulario

P: Ya

E: Son preguntas de identificación básicamente, de caracterización. Y bueno tu nombre

P P: xxxxxxx

E: Ya, me quedo un poco chico

P: Mi nombre es muy largo

E: Sexo

P: Femenino

E: ¿Qué edad tienes (nombre del paciente)?

P: 22

E: 22… ¿Y tú ocupación o profesión?

P: Estudiante

E: Perfecto, ¿qué estás estudiando?

P: Estudio administración publica en la xxxxxxxxxxxxxx

E: Perfecto… eem…en la universidad…perdón, ¿en la xxxxxxxxxxxx verdad?

P: Sí

E: ¿En qué región y comuna estás actualmente?

P: En la xxxxxxxx y vivo en xxxxxxxxx.

Eem, perdón, tengo que llenar esto, hoy día estamos a 14 del 6. Eem…ay esto está mal, bueno, ya ahora sí, que habían algunas cosas que no aplicaban, entonces, pero ahora sí, entonces me quede como confundida. Bueno (nombre de la paciente) para comenzar me gustaría preguntarte, bueno, si tienes algún diagnóstico, si es que tienes un diagnóstico, ¿qué enfermedad tienes actualmente?
P: A mí la genetista, finalmente me dijo que era síndrome de Rokitansky, que es más largo, pero no me lo se enteró, pero como a eso llegamos, pero igual es un síndrome que no tiene un, una, un estudio, no hay, así como este gen está causado y por esto es así, sino que no se sabe, sino que no

se sabe porque se genera este síndrome, entonces a mí me tomaron una muestra de cromosoma y eso se está estudiando.

E: Perfecto, ah ya, ósea actualmente estás viendo, eh… como el, si es que es ese el diagnóstico, como tal

P: Claro

E: Perfecto

P: Sí porque como es algo que no se puede determinar por exámenes, más allá de lo físicos, eh como por ejemplo el examen de sangre, algo así no sé, tiene que, es como un síndrome que la doctora me dijo que yo tenía pero que tampoco podría como comprobarlo con un cardiograma, por ejemplo.

E: Perfecto

P: Que no es como un síndrome de Down, por ejemplo, que se puede ver en un cardiograma, sino que este síndrome, no se ve en los cariotipos, mi cariotipo es totalmente normal, pero hay algo ahí en los genes que falla y no se sabe cuál gen es.

E: Ya, perfecto. Y ahora, cómo fue que comenzaron con tus primeros síntomas, no sé si es que presentas síntomas en esta enfermedad.

P: Eem, la verdad es que yo nunca he sentido síntoma, así como síntomas dolorosos, si no que yo tenía

E: En ¿qué minuto comenzaste como…?

P: Yo creo que… como a los trece años, generalmente…eee… las mujeres comienzan a desarrollarse y yo me desarrollaba físicamente normal, como que mi apariencia era de una mujer, pero llegaba un punto de que a mí no me llegaba la regla, la menstruación, no... pasaban los años y tenía quince años y todavía no llegaba y mi mamá me acuerdo que eh, a ella se le hizo muy raro eso porque en su familia, las mujeres menstruaban muy jóvenes, chicas, trece años ya estaban menstruando entonces para ella era muy raro que yo todavía no me pasara nada. Tenía primas de doce años que ya estaban en eso y yo tenía quince y era muy raro que a mí no me llegara la regla.

E: Mmm, ya, entiendo

P: Pero a mí nunca me dolió o algo. Pero ya después cuando tuve unos diecisiete años, empezó a dolerme mucho, como, como, los cólicos, entonces me acuerdo que yo eh le dije a mi mamá y mi mamá empezó a preocuparse, igual en ese periodo que yo tenía quince años, también estuve yendo a la, eem, ¿cómo se llama?, a la matrona y esas cosas, pero como que no había ni una respuesta, no había nada, como de signos, no se sabía lo que era, ni tampoco me habían dicho que consecuencias tenía, ni nada. Después pasó de que, cuando yo comencé con esos dolores, me enviaron a la ginecóloga, eh, en xxxxxx, porque en xxxxxx, las especialidades se ven en xxxxxx, entonces yo tenía que viajar, son como una hora y media de pique aproximadamente. Entonces iba al hospital xxxxxx, y me acuerdo de que, una vez, me hicieron un examen que, de que, yo no me acuerdo que examen era, pero era como una ecografía o algo así y lo único que me dijo la persona que me vio fue de que yo no iba a poder tener hijos… (silencio)...así y yo como, ¿ya?, pero, ¿por qué?, eem, no

supe nada, no tenía idea de nada. Me acuerdo que fue súper difícil porque ese día, yo me acuerdo de ese día, mi mamá estaba en Santiago cuidando a mi abuela, entonces no me pudo acompañar y yo fui con un primo y una amiga al hospital y a mí me era tan incómodo hablar de esto. Me preguntaron ¿cómo te fue? y yo les dije bien, si me fue bien, pero yo no les dije eso po, porque era como algo que obviamente me iban a empezar a preguntar, pero ¿por qué? y yo tampoco tenía una respuesta a eso po, porque tampoco me habían dicho el por qué, entonces me acuerdo de que ese día yo andaba muy triste y llegue a mi casa en xxxxx, llegamos tarde, como a las siete y yo llame a mi mamá y le conté, pero ahí quedó, porque no teníamos idea de nada.

E: Y ahí ¿le contaste lo que te había mencionado este médico especialista?

P: si, incluso, no fue como es un control del examen, sino que en el momento que me tomó el examen me dijo; "lo más probable es que no vas a poder tener hijos", pero no me dijo es que esto está pasando aquí, nada po, entonces yo como qué onda

E: Fue entonces como una especie de suposición

P: Si, una suposición

E: Mmm

P: Claro, porque ella viendo las imágenes, asumía eso

E: Claro

P: Pero no me dijo la razón po

E: Y eso ¿también fue a los diecisiete años? Porque me contaste que, a los diecisiete, tú le dijiste a tu mamá de que tenías ciertos dolores.

P: Sí, ahí, creo que fue antes de los diecisiete porque ahí yo estaba en el liceo y iba como en segundo medio, yo creo que tenía como unos dieciséis, diecisiete, más o menos

E: Ya

P: Porque yo a los quince, yo empecé como yendo a médico general primero, para saber porque no me llega la regla. Y después yo empecé con esos dolores y ahí yo me derivaron a ginecología en xxxxx.

E: Sin embargo, ¿a ti o a tu mamá a los 13 años, les comenzó a aparecer raro el tema de la menstruación?

P: Sí

E: Y en ese minuto, no decidieron, ósea, quiero preguntarte, desde que tu comenzaste a notar, eh, ciertos, ciertas, cuando comenzaste tu a notar ciertas cosas me imagino que parte a los trece años. Entonces a esa edad tu lo comenzaste a notar como algo…

P: Raro
E: Raro

P: Pero sabe que, yo me acuerdo que yo tenia trece años, iba en octavo básico y a mis compañeras les llegaba la regla normal y yo las veía. Ósea no las veía, pero me refiero que todos sabíamos, a que no se po, que es como un hito de la adolescencia, entonces, a mí se me hizo raro, pero yo dije ya voy a esperar unos años, porque que yo había leído que habían mujeres que les llegaba después

E: Entonces tu eso lo comentaste con tu mamá en ese minuto

P: Si

E: Oh esperaste un tiempo

P: No, yo siempre le conté todo a mi mamá.

E: A ya. Desde el comienzo

P: Le dije, que ya tenía trece años, que a mis compañeras les llegaba y ella tenía antecedentes de mujeres de la familia que ya menstruaban. Entonces me dijo a mí se me hace raro y pero, demos como un tiempo, porque igual yo busque, como hasta que edad te podía llegar la regla y te puede llegar hasta los dieciocho, yo dije bueno, puede ser que yo sea una de esa personas, entonces le di el beneficio de la duda, por así decirlo, hasta los quince y ya a los quince era muy raro y yo iba en la media y no pasaba nada. Y mi cuerpo siempre se desarrolló normal po, nunca…

E: Y a los quince fue entonces que decidieron ir a un especialista, sí, porque yo principalmente fue aparte de la ausencia que no me llegaba la regla que me empezó a doler mucho el abdomen como cólicos, como que me apretaba así, no sé, entonces por eso me hicieron esos exámenes y todo eso.

E: A ya

P: Pero lo único que yo conseguí que me dijeran en xxxxxx fue eso, que yo no podía tener hijos y nada más po. Después yo a los diecisiete, dieciocho años, entré a estudiar medicina por lo mismo, porque yo aparte de esto, tenía otras cosas, tengo “dextrocardia”, que mi corazón está como orientado hacia el otro lado, como la punta. Entonces, también [no se comprende lo que menciona del minuto 11:07 a 11:09] entonces a mi todas esas cosas de chica, me hicieron ir siempre al médico, al nutriólogo, al cardiólogo, entonces para mí la salud era un tema que me llamaba mucho la atención, pero ahí me equivoque igual porque a mí me llamaba la atención mi caso, pero no el de los demás po. Entonces era como algo que a mí me gustaría en ese momento yo me acordaba que es algo que a mí me gustaría dedicarme así, no se la investigación de salud, cosas así, pero no, no era mi destino, así que me cambié.

E: Era algo más personal

P: Pero, pero lo que conseguí con eso, que yo llegué a vivir a Santiago, a los 18 a xxxxxxx, con mi abuela.

E: Ya

E: En ese momento, eeh, yo dije tengo que seguir viendo este tema. Porque igual es como raro, y me acuerdo que hice la, el cambio de domicilio y me inscribí en el hospital. En el xxxxxxxxx.

Entonces una vez que me inscribí, eeh, solicité una hora con la, me acuerdo que tenia primero la, me acuerdo que primero tenia que derivarme a un médico, una matrona me tenia que derivar a la ginecóloga del CESFAM. Ya hice todo eso, y ahí vi a la doctora xxxxx.

E: A la doctora xxxxxx

P: fue primero otra doctora, pero después me vio la doctora xxxxxx.

E: Te acuerdas del nombre de la doctora

P: Eeh no me acuerdo, solo recuerdo el apellido.

E: Ya, la doctora xxxxx. Y ella ¿qué especialidad tiene? ¿Qué ella tenía?, perdón

P: ella era ginecóloga.

E: Ella era ginecóloga, ya

P: Sipo ella era, eeh, me vió el 2018 y me acuerdo que lo primero que hizo fue ya hacerme ese examen físico que les hacen a todas las mujeres. Y ella noto que yo tenía muy estrecho, eeh, como la vagina. Mi vagina no tenia como un, me dijo el nombre, pero no me acuerdo, que era como que hubiera un algo que lo tapara. Así como que no podía continuar. Entonces a ella se le hizo raro eso, me dijo que había mujeres que tenían eso, que no me puedo acordar del nombre que eeh, no me puedo acordar, pero era eso, pero igual quería hacerme un examen. Y ella fue super movida, porque me solicito un examen que, en ese hospital, no lo estaba, no lo podían hacer. Pero ella tenia un contacto en el hospital xxxxxxxxxxxxxxxxx. Y me lo hicieron gratis y era un examen donde me veían creo que era como una resonancia magnética pero no me acuerdo bien. Pero creo que era eso, porque veía parte por parte y ahí puedo ver como todo mi sistema reproductor, todo el asunto y pudo determinar que la vagina no estaba conectada al útero y el útero era como si estuviera flotando. Nose. En, ahí en ese espacio. Y que no tenía ni una función

E: Ya

P: Que por eso no menstruaba porque no tenia como la sangre depositarse en, deforma normal. También se preocupó si yo tenía depósitos de sangre adentro. Y me acuerdo que me dijo que si pero que era como sangre seca, por así decirlo, como que no era un daño para mí. Y eso fue po. Pero igual demoramos como un año en tener esa información.

E: pero ella entonces te hizo estos exámenes que te mostro lo que estaba pasando, pero ¿no te dio un diagnóstico ella?

P: No, ella me dijo lo que me estaba pasando, como funcionaban mis órganos, porque no me llegaba la regla, porque no estaba conectado. Que eso también ocasionó que no podía tener hijos y esas dos cosas.

E: Y luego de que ella te vió, te dio este panorama, por decirlo asi, de lo que estaba pasando en tu cuerpo, eem, ¿te derivo a algun especialista?, ¿cuáles fueron los siguientes pasos que se tomaron? Como…

P: Ella tenía una colega, la doctora xxx xxxxx que es genetista.

E: A ella me la nombraste

P: Si

E: El apellido te acuerdas

P: xxxxx

E: ¿xxxxxxx?

P:xxxxx

E: xxxxx. Xxx xxxxx xxxx.

P: Ósea nose si es xxx xxxx, pero es xxx xxxxx

E: A ya, yo había escuchado mal. Ya

P: Eeh

E: y ella es genetista

P: Si, la doctora xxxxx, la conocía y ella tenia la "tincá" de que era algo genético. Que había una explicación más allá, de que fuera así po. A si que me derivo a la genetista y yo ya tenia todos mis exámenes previos, físicos, tanto la resonancia. Yo me acuerdo que después la misma genetista me pidió una resonancia de cerebro, para ver como funcionada. A parte de todo esto, la doctora xxxxx, me dijo que mis ovarios funcionaban bien por eso yo tenia aspecto de mujer, por eso para mi no, cuando era chica no se me hizo tan raro que no me llegara la regla porque hay síndromes como el de Turned que tienen un aspecto distintos que en el cariograma se puede ver eso y yo creo que por eso, ella pensó de que podía ser un Turned, no sé, pero la cosa es que, después de que me vio la genetista, me midio, me hizo todos los exámenes posibles y me pidió ese cariograma porque ella quería ver si yo era Turned, porque quizás por mi altura pensó eso. Pero no po, mi cariograma salió normal, como que todos mis cromosomas también, lo que tienen que ser. Y, ella igual después, esto yo lo cuento como muy rápido pero yo creo que fue un lapso de dos años, donde pude tener tanta información

E: Ósea igual fue largo el proceso

P: Fueron hartos exámenes

E: De hecho, es un poco, me gustaría que nos detuviéramos en, que nos detuviéramos ahí, para preguntarte un poquito, ¿Cuántos tiempo paso inicialmente, claro durante los primeros síntomas que tú me contaste que tuviste, hasta que llegaste a la doctora? Fueron igual años, ¿no? Desde el 2013 hasta el año 2018, me constate. Y eem, ¿Cómo fue para ti este proceso, por ejemplo, no se si me comentar como fue antes de llegar a la doctora xxxxxx? No sé, como te sentiste, que estabas ansiosa por encontrar un diagnóstico, si es que estabas preocupada, o si estabas más calmad. Podrías hacer como una, una, como decirlo, una, volver atrás. Volver al pasado.

P: ya

E: Contarme de cómo te sentías, como estaba tu familia, nose si lo hablabas solo con tu mama o

no. Pero…

P: Ya, bueno yo en ese periodo me acuerdo de que, estos, solo lo conversaba con mi mamá. Mi papa no sabía, mi abuela tampoco, mis tíos menos, era algo entre ella y yo principalmente porque era un tema que me incomodaba hablar con más personas, eeh, entonces me acuerdo de que en ese periodo fue un poco, era muy fome el asunto de que, para poder conseguir una buena especialista, no es algo como que te van a dar en dos días, es como en meses de esperar. Entonces una vez que un médico general me deriva a un ginecólogo, yo tenía que esperar 6 meses. No era algo así como que… eran 6 meses de incertidumbre. Donde yo, uno marca esa fecha como, ya ese día voy a poder saber algo.

E: Y seguía sintiendo como los síntomas que estabas sintiendo,

P: Claro, no me llegaba la regla, pero más allá de eso, yo no me sentía tan mal, porque esos cólicos que yo tenia eran como muy esporádico. Como era, que al final, no supe que era porque era causados, pero era algo que se fue solo. Apareció solo y se fue solo. Eeh… pero en ese tiempo yo me acuerdo que era muy angustiante en algún punto, ver a tomas mis amigas, como hablando de eso o comprando sus cosas, toallas y todo ese tema y yo no poder conversarlo. Porque yo tampoco les contaba a ellas lo que me sucedía, porque era algo como, que yo encontraba muy raro, eeh.

E: Osea, la única persona con la que tu conversaste de esto fue con tu

mamá P: Claro

E: con nadie mas

P: Con nadie mas, era un secreto entre ella y yo. No hablábamos de eso con nadie

Ustedes dos entonces vivian esta incertidumbre juntas, compartían la experiencia

Sipo, igual previamente mi mama siempre me acompaño en todos esos temas porque yo siempre iba al nefrólogo e igual eso era como curioso porque ese primer antecedente era como el indicio de algo que pudo habere predecido en algun momento cuando yo era guagua, pero no paso po. Porque el síndrome de Rokitansky, es un síndrome que afecta tanto la parte generounirario, entonces es algo que va ligado a los riñones, el útero, no es algo que era aislado, entonces era algo que pudo haber sido un antecedente previo que no, nadie se percató. Entonces eh, yo creo que como principal, ósea como el primer síntoma, yo creo que diría es ese, pero que yo no lo sentía como tal.

E: y ahora, bueno desde lo que tú me comentaste, claro desde el 2013, hasta ya, llegar al año en que te, en que encontraste con la doctora xxxxx, ahí ya por fin pudiste ver por primera vez, un, un, un mapeo de mas o menos lo que estaba ocurriendo en tu cuerpo. ¿o no?

P: Fue un alivio la verdad

E: cuéntame que fue para ti

P: yo creo que fue un alivio, eh, encontrar primero un profesional que pudiera tenerme la delicadeza de decirme las cosas, bien. Porque la doctora xxxxx me acuerdo de que, antes de decirme, “no puedes tener hijos”, me hizo muchos exámenes. No es algo que ella dijo, así a la ligera como me lo dijeron en xxxxx, que fue como un examen que me hicieron a la rápida, no, no podí tener hijos y ya.

Ella no po, ella, me acuerdo de que me hizo hartos exámenes, de sangre, entonces, para mi estar en las manos de como un médico, me dio ese alivio, la verdad. Como al fin voy a saber que es

E: Y tu tenías, alguna noción de, porque tu me contaste de que la doctora xxxxx, te derivó. Ella dijo no sabes que esto tiene que ver quizás con algo genético. ¿Tu tenias alguna idea de esto podría tener relación con algo genético también?

P: No, nunca se me paso por la cabeza que yo tenia un síndrome, nunca, nunca jamás lo

pensé. **E: Y como fue para ti, ¿el conversar eso con la doctora? ¿te genero algo también?**

Oh…

P: cuando ella me dijo que tenia una colega que es genetista y que le gustaría como derivarme a ella, pa mi fue choqueante en un principio por es raro pensar de que uno tiene un síndrome. Porque altiro uno piensa en estos síndromes más comunes como el de síndrome de Down, o el de Turner, bueno que no es tan conocido ese, pero uno altiro piensa en eso. Como que se encasilla en un estereotipo que se tiene sobre una persona por su enfermedad. Entonces yo decía tengo un síndrome, significa que soy de esta forma, eh, ente síndrome significa que yo tengo estas características y se me hacía muy difícil pensar que yo tenia como, estaba nose si situada en un concepto así, nose como explicarlo era raro. Encasillarme, ósea nose si encasillarme pero que me definan por esa enfermedad, nose como explicarlo.,

E: No, claro, como que

P: Era raro pensar que yo, igual era raro pensar que yo tenía un síndrome, porque yo, eh, no sé, es como una noticia que uno no recibe todos los días.

E: Claro

P: Entonces era como muy raro.

E: Como yo no soy la xxxxxx, la xxxxx, por decirlo así

P: Si, como que soy

E: La xxxxxx que tiene esto

P: Si

E: La xxxxx que está viviendo esto

P: Exactamente

E: Si, te entiendo mucho

P: sipo, era una xxxxx que no tenia regla, y ahora era una xxxxx que tenía el síndrome de Rokitansky, que era como cuatico.

E: Y ahora, em, pero la doctora xxxxxx no te dio el diagnostico persé. La doctora xxx…

P: xxx xxxxx

E: Luz marina, xxx xxxxx, perdón.
P: Em, la doctora xxxxx, se encargó de hacer ese estudio.

E: Y ¿cuánto tiempo pasó desde esa derivación de la doctora xxxxx, hacia la doctora xxxxx?

P: Ahora me estaba acordando, que yo, eh, antes de la pandemia, en el año 2020, en el verano fue que yo tuve la respuesta, la, el diagnóstico.

E: El verano del 2020

P: Si, nose porque me acorde, pensaba de que era el 2018, pero ahora me acuerdo, porque la doctora xxxxxx en ese lapso que me vió, fue un año aproximadamente, que yo diría, eh, con controles como, no mensuales, sino que cada tantos meses, entonces fue un periodo largo con ella, solamente con ella.

E: Pero a ella ¿si la fuiste a ver por primera vez en el 2018?

P: Si

E: Ósea estuviste tratándote con la doctora xxxxx, del 2018 al 2020.

P: Claro

E: Ya

P: Pero, no, no, como el 2018 al 2019

E: El 2019, perdón

Después del 2019, el 2020, vi como a la doctora xxx

E: Ya

P: Eh, aproximadamente, como, y me acuerdo que esa fecha fue en el verano del 2020 porque yo me acuerdo de que yo congele la carrera en el 2019, en septiembre, pero igual tenía que venir a controles a Santiago. Entonces yo viajaba de xxxxx a Santiago, solamente para ver al médico.

E: Ya

P: Verla a ellas, en el xxxxx xxxxxx

E: Viajabas desde el sur

P: Si

E: ¿Y viajabas sola? O viajabas con tu mama

P: No, no viajaba sola. Me acuerdo de que cuando me dieron ese diagnóstico, yo igual estaba sola y yo le di la noticia a mi mamá por teléfono.

E: Podemos detenernos un poco en ese, proceso como, como recuerdas tu esos viajes? Desde el sur, como te sentías quizás, em, primero antes, hablemos un poco como de esos viajes, que me imagino que igual pudieron haber pasado cosas en tu interior. ¿O no? Y estabas más tranquila

también

P: Es que creo que igual, estaba expectativa de saber nuevas cosas de mi cuerpo. Porque siempre, en cada sesión, cada consulta, podía saber otros detalles de mí, igual eso era como…quizás alguien pensaría que era algo malo, pero para mi en un punto fue aliviador saber todas las cosas que yo tengo y tener mentalizada una lista, no sé yo tengo todas estas cosas y también son como un no sé cómo algo… como un previo a ah no sé cómo explicarlo, pero me ayudan a pensar que no sé si me enfermo tengo tal cosa, entonces como que eso me da un soporte, no sé cómo…

E: No, claro, entiendo

P: pero me acuerdo que cuando yo viajaba siempre fue con ese tema de expectativa porque siempre que yo tenia controles era para exámenes o para que me revisaran exámenes, entonces estaba la respuesta a y yo iba con una esperanza de tener una respuesta de algo po, entonces siempre que viajaba yo sabía que me iba a enterar de otra cosa, de cualquier detalle.

E: Y como fue, en el minuto en que supiste, en el que ya la doctora te dio el diagnostico. Puedes contarme como, bueno en realidad ya me contaste, que, que fue algo aliviante, ¿verdad? Eh, ¿pasaron primero otras emociones entremedio? Aparte de sentirte aliviada

P: Si, me sentía muy rara

E: Como, haber, me puedes comentar un poco

P: me sentía muy rara, así como que, diferente, como que no podía, era una cosa que no, que hacia que también no me gustara hablar del tema, eh, de mis amigos, creo que uno sabe de todo lo que yo tengo y nadie más porque es un tema que para mi es muy complicado no sé, es que me hace sentir tan rara, pero en el mal sentido. No es como un raro especial, sino como un raro como malo, como que me hace sentir, no sé, no sé si deforme, pero una cosa así. Como raro, muy, me hace sentir como no sé si excluida pero como muy diferente a las otras personas.

E: Ya, entiendo. ¿Y cómo fue cuando lo conversaste con tu mama? ¿Te acuerdas el día en que hablaste con ella? En que le comentaste, ¿Cómo fue, la noticia, contar la noticia a ella?

P: No mi mamá estaba super asustada porque, mi mamá no tiene, igual que yo asumió ese concepto de ese síndrome, o ese síndrome que uno siempre escucha entonces ella se asustó mucho, no sé, eh, como me acuerdo que lo primero que me dijo "y xxxxx", así, estaba muy asustada y me acuerdo que mi mamá siempre se a sentido no sé si culpable, pero responsable en un punto de que yo haya nacido con todas estas cosas, porque ella asume que como me concibió, ella y mi papá son como no sé si los responsable, entonces para ella era muy difícil, en ese punto yo creo que pensar que su hija tenia algo así y que era tan poco esperable, la verdad. Pero es raro pensar que uno esta encasillada en un síndrome.

E: Si po. Ahora me gustaría preguntarte igual, creo que hemos estado merodeando este tema que tiene más que ver con, claro, como la enfermedad influye en la vida de una. Como tu enfermedad pudo influir en la manera de relacionarte o también en tu, en tu, tu compartir con tu mamá, tu familia. Eh, me gustaría partir, tengo hartas preguntas, pero me gustaría partir preguntándote, eh, ¿cómo sientes que la enfermedad ha influido en tu vida a modo general? Como quizás, eh, por

ejemplo, no sé si te has visto como que esta, esta enfermedad ha impactado en tu vida cotidiana, en tus relaciones o en tu relación contigo, quizás. Eh, si es que te has sentido aparte de esta sensación de diferencia, eh, no se po, si has sentido otras cosas, que te ha influido al momento de relacionarte quizás con parejas, o con amistades, o con tu familia

P: Mmm

E: como ha sido, ¿qué impacto sientes que ha tenido la enfermedad sobre tu vida? Desde tus relaciones, quizás.

P: Yo creo que como cotidianamente conmigo misma, así como con las cosas que hago diariamente La verdad siento que nada, como que no, no sentimental ninguna forma como principalmente en los estudios y trabajo cosas así, pero las relaciones, yo creo que un poco más complicado. Por ejemplo, yo nunca fui mucho de pololear o cosas, cuando era chica nunca, en el liceo, me acuerdo de que nunca pololee. Y recién cuando entré a la u, cómo que expresé este mundo. Pero igual era complicado, porque, eh me acuerdo que cuando estaba viendo con la doctora xxxxxx en el 2018, ella me decía que yo no podía tener cómo tener relaciones sexuales. Pero como este canal eran muy pequeño muy estrecho, yo tenía que entrenarlo previamente. Entonces, me acuerdo que me tenía que comprar, como unos como…

E: ¿Cómo dilatadores?

P: Si, dilatadores que eran muy doloroso y muy incómodo. Entonces yo siempre pensaba en una relación, el ámbito sexual para mí va a ser muy complicado entonces nunca, eh, como que pololeaba. después lo dejaba, pololeaba, pero después cuando querían eso como que yo, no, me iba alejando, entonces y nunca les contaba y ellos tampoco, eh, que tenía porque no quería siempre guardé para mí, nunca fui capaz de contarles a ellos las cosas que yo estaba viviendo en ese momento porque me acuerdo, que yo tenía una, no era un pololo, era un pinche en el 2019 y yo venía Santiago y lo veía a él y a la vez iba médico, pero yo le decía no fui al médico, pero nunca le decía a que fui. Entonces esas cosas, yo nunca fui capaz de contantarlas, con las parejas anteriores, porque yo lo sentía algo tan raro. Como que yo sentía que era como una cuestión que no sabía como explicar, como no me llega la regla, no puedo tener hijos, y mi vagina no está conectada al útero. Como que uno queda, así como… mucha información, y yo pienso, así como, ¿qué onda mi cuerpo? Como funciona por dentro y como esa rareza que yo encontraba en mí, yo sentía que las otras personas igual lo iba a encontrar. Entonces como para no alejar a esas personas, en un punto, yo no les contaba, pero yo también me empezaba a alejar cuando ellas querían esas, no se po, tener relaciones.

E: Entonces temías que te juzgaran de alguna manera. Que te vieran de alguna manera

P: De forma rara y lo no lo ocultaba, si no que yo omitía contarles, eh, lo que pasaba, hasta, que yo me acuerdo que tenia un pololo que el me acuerdo, yo le dije que no me llegaba la regla, no sé porque estábamos hablando del tema. Ay está sonando mi teléfono (silencio) y…

E: Voy a tomar un poco de jugo aprovechando

P: A ya po, yo tenia ese pololo y me acuerdo de que estábamos hablando de eso y él tenia una

amiga que estaba estudiando medicina y…

E: Perdón
P: Si, no se preocupe. Y yo me acuerdo de que me molesto tanto, porque yo los pequeños detalles que iba diciéndole, el acuerdo que le dijo a su amiga y esa amiga le dijo "oye sabis que yo conozco algo que podría ser". Como que, entre ellos, que yo no la conocía, eh, empezaron a idear no sé qué cosas de lo que yo tenía, para mí era como qué onda, ¿por qué se meten en eso?

E: Te sentiste invadida

P: Me sentí muy invadida, me sentí como una, no sé, rata de laboratorio. Como una niña que está estudiando medicina y este tipo que le dice todas las cosas, "oye es que a la xxxxx le pasa esto, ¿sabí que puede ser?

E: Oye y en algún minuto, me surgió la duda, en algún minuto, ¿pensaste en buscar otras alternativas médicas? Por ejemplo, me vino la pregunta, ahora que mencionaste eso, porque esas personas, de manera invasiva quizás, estaban buscando

P: Que yo creo que era la curiosidad de esa pareja, pero…

E: Pero y a ti en algún minuto te, te, buscaste, quisiste alternativas a al ver algún doctor, o por ejemplo hay gente que usa terapia complementaria, terapias naturales, hay gente que hace no se po, se trata o combina su tratamiento con flores de Baj, o reflexología, buscaste en este proceso eh, alterativas que fueran distintas de, ir a verte con un doctor

P: La verdad es que no

E: ¿por qué no?

EP: yo soy muy escéptica en esas cosas esas cosas se me hacen un poco difícil de creer que eso funcione entonces al ser algo físico yo creo que la enfermedad mental, no se la depresión quizás nos ayude ese tipo de terapia, pero algo físico, como lo es un órgano siento que no se puede sanar con una flor la verdad. Y aparte que cuando yo supe que era órganos que estaban desconectados entre sí, sentía que no sé, una terapia así no me serviría más allá que un que alguien meta mano y los conecte con una cirugía como que no me imagino otra solución

E: y de qué manera sientes, te pregunté un poco por las relaciones y me contaste que claro con el tema de pololeo y esas cosas que estabas primero la enfermedad, fue para ti un, un una barrera al momento de relacionarte con relaciones afectivas un poco más como claro es experimentación sexual y todo eso

P: pero sabe qué, ahora que lo pienso cuándo cuando yo empecé como a a saber que tenía mi cuerpo creo que igual me dio un punto de confianza, no sé es como muy ambivalente el asunto me sentía como rara, pero también me hizo sentir saber que yo tenía algo y qué cosa era pero tenía la inseguridad de saber qué es lo que estaba pasando con mi cuerpo yo ya sabía qué cosa era y qué había entonces, yo en un punto me acuerdo que yo en ese mismo tiempo empecé a explorar todo lo de las relaciones, fue muy raro porque a la vez que yo me iba a enterando de nuevas cosas también yo me abrí a ese mundo cómo que como que no sé porque

E: Y ¿por qué razón sientes qué te sientes que te dio seguridad? o…

P: yo creo que era como para equiparar cómo equilibrar el asunto
E: ya

P: porque aparte de la enfermedad, yo me acuerdo que en toda la adolescencia he sido súper tímida, entonces fui muy alejada de los demás siempre en mis cosas entonces nunca me abrí a ese espacio de conocer niños, salir con niños entonces en ese punto en que yo me sentía tan, tan rara era como la experiencia de sentir segura entonces sentí que necesitaba un poco de seguridad me acuerdo que a veces empecé explorar a cuidarme más a vestirme más bonito no sé yo creo que

E: más de tu presentación

P: Sí, personal me sentía tan rara por dentro que necesitaba como exteriorizar lo de otra forma me acuerdo que no se empecé a usar cosas a maquillarme, vestirme con falda en el verano, cosas que nunca hacía, yo creo que igual fue un punto que mi autoestima estaba tan baja que necesitaba subirla de alguna forma, igual esto nunca lo hablé con un psicólogo y yo me acuerdo que en el Liceo yo iba al psicólogo pero nunca le conversaba de este tema siempre eran cosas como más no sé más cotidianas, pero nunca hable de este tema con alguien entonces no sabía con quién conversar lo y yo creo que ahí que intente exteriorizarlo yo sola, cómo cuidándome cómo no podía cuidarme por dentro, como no tenía solución, por último me cuido por fuera entonces me acuerdo que ahí no se estaba me sentía un poco mejor y explore ese mundo y y después cuando esas personas querían conseguir otras cosas se hacía difícil yo dárselas qué cuando las personas querían conseguir ese pasó que todos buscan para mí era difícil conversar lo él porque no podía y ni cuál era el motivo y mi enfermedad entonces

E: Y luego de este

P: que bonito

E: Y luego de este, Por decirlo así tú me puedes decir si esta palabra es correcto no, pero lo que tú me haces entender es es como de quizás va a sonar un poco romántico pero una especie de florecimiento o de empoderamiento quizás de esto de esta de la enfermedad que tú tienes para poder relacionarte y y como también cambiar tu autoestima autoimagen permitirte sentir quizás más linda y permitirte relacionarte eso también te abrió paso para conversar más de el de tu enfermedad o hasta el día de hoy todavía eres reservado y cómo es en ese caso como con tus parejas sexuales y es que has tenido o tienes si es que has tenido el último tiempo cómo ha sido cambiado o se ha mantenido igual

p: yo, Creo que en un punto cambiado porque conocí a una persona y una relación casi de 1 año mucho casi un año yo creo que uno ya va a ir teniendo ciertas características de las personas y uno sabe bueno puede que esta persona puede que no no sea comprensiva entienda por su visión de cómo te habla de ciertas cosas uno ya sabe si te da la confianza de contar lo entonces yo tenía tengo una pareja o sea la tengo todavía una mi pololo mi amigo primero pasó el tiempo y yo le conté y para mí fue muy raro porque nunca le había contado a una pareja qué cosas tenía

E: perdón, te estoy escuchando, pero te estoy escuchando

P: A ya. Entonces era muy raro para mí porque yo nunca le había contado nadie alguien. Oye yo tengo el síndrome de rokitansky esto significa que mi cuerpo funciona así y tal era como nunca lo había dicho en voz alta y menos a un hombre y menos a una pareja

E: y cómo fue eso para ti cómo se sintió

P: se sintió bien porque esa persona en ese entonces mi pololo mí me daba seguridad de que él no pensaba que yo era rara que era algo no sé cómo tran extraño y como…

E: bueno esto escapa un poco de la pauta, pero yo creo que también es bueno preguntártelo te demoraste en contarle o quisiste contárselo de entrada cuando te estabas conociendo con él

P: no yo creo que me demoré, igual yo siempre tuve la idea de decírselo no era como estas anteriores parejas que siempre pensaba que era algo como muy esporádico entonces sentía que no había tampoco una una razón para decirle, pero sentía que esta vez era algo más serio y tenía que porque llegó un punto en que las parejas obviamente quieren tener relaciones sexuales y era algo que teníamos que conversar

E: claro, entonces ahora te puedo comentar xxxxx, porque hemos hablado harto de la influencia de las relaciones o contigo misma me gustaría preguntarte ahora y es que tu enfermedad ha tenido impacto en tu carrera. Tú no estás trabajando, pero si estás estudiando. Eh, sea en el colegio, o ahora que ya entraste a la universidad ha sentido que la enfermedad ha tenido alguna influencia en el cómo has vivido el proceso de estudiar de ir a la universidad o de ir al colegio en ese momento o no en realidad no

P: en realidad creo que no

E: Ya

P: creo que o sea si en un punto en un principio cuando entré a estudiar medicina como que, dentro de las razones, fue mi historial clínico no porque me gustaba y aparte de eso factores, pero en mi actual carrera creo que no. incluso igual me ayuda porque para mí siempre el tema de trabajar en salud tampoco era algo que no no ignoren y algo que me gustaría dedicarle, pero desde otro punto de vista

E: Ya

P: porque yo me acuerdo, que, en mi proceso, yo encontraba muy injusto, tener que esperar seis meses para que me vea un médico, 6 meses más para tener que hacerme examenes, que si no me hacía tenía que pagar mucha plata o tenía que esperar otros 6 meses para hacérmelo

E: te quería preguntar justamente respecto a eso cómo del impacto económico que ha tenido tu enfermedad, Pero antes de que pasemos a ese tema Me gustaría aprovechar de preguntarte Cómo influyó también la enfermedad en en tu familia Tú me contaste que solo tu mamá sabía, pero no sé si es que una vez que tuviste el diagnóstico y todo si es que lo has compartido o has conversado con tu familia en conjunto considerando a tu papá o a tu abuela creo que me la habías mencionado o no

P: No

E: todo se ha mantenido, ósea, hasta el día de hoy tu papá todavía no sabe
P: mi papá sabe, pero, mi papa sabe que yo no puedo tener hijos, qué no me llega la regla, pero no sabe porque pasa eso no sabe qué es un síndrome qué se llama que tiene un nombre muy largo no sabe más allá porque no sé nunca hemos conversado ese tema

E: Y nunca te ha interesado a ti ¿cómo hablar de ese tema con él tampoco?

P: creo que no porque es algo que todavía se me hace incómodo, entonces como que no mi relación con mi papá no es tan cercana como con la de mi mamá. Entonces mi papá, él trabaja, tiene un trabajo muy esporádico o sea y es temporero. Entonces está dos semanas en la casa y después se va al norte. Viene un mes y se va al sur, entonces no es como que yo lo vea todos los días. Entonces ese poco tiempo que tenemos no sé, tampoco he tenido la oportunidad de decirle oye fui al médico estuve tantos años viéndome con médicos y al fin sé porque no me llega la regla.

E: y Cómo sientes qué la enfermedad influido en como impactado tu mamá. porque ella ha sido Cómo la persona que está acompañado no. Cómo la has visto a ella. quizás transitando en la distintas fases de la enfermedad entre que vieron los primeros síntomas conversaste con ella fueron a ver a este a este médico en el sur que te dijo por primera vez Cómo así nomás que no podías tener hijos cómo fue después el encontrarse con la doctora xxxxx el que las del llevará a la doctora xxx xxxxx perdón Cómo sientes que ha vivido tu mamá todo este proceso Cómo influyó en ella para bien o para mal. Lo que tú me quieras contar

P: yo creo que mi mamá siempre ha determinado, por así decirlo como sentirse aparte de como yo me siento, entonces si me vio tranquila ella asumía a ella le daba tranquilidad verme a mí tranquila entonces cuando yo le conté ella se asustó pero yo le dije ya sabemos qué es ya sé no sé si Necesito un día tomar una cosa Algún medicamento No tengo idea cómo que ella no sé todo eso Entonces ella igual se sintió un poco más tranquila todavía asustada en ese minuto pero es que ya es muy Partner no sé si siempre me ha acompañado Entonces yo creo que tanto como yo me sentía nerviosa no sé ella igual se sentía de la misma forma

E: Sí, como que se van acoplando como en las sensaciones

P: Sí como que sentíamos lo mismo

E: ya ahora te puedo preguntar, buen sobre el impacto económico que ha tenido la enfermedad en tu familia o en ti cómo ha sido esto claro tener que ir ir a ver doctores ser derivada sientes que ha impactado de manera sientes que impactado mucho a nivel económico a tu familia o crees que no Cómo lo han hecho para financiar las idas a los doctores, o el tratamiento si estás en tratamiento actual mente

P: yo creo que cómo en términos generales no ha sido un gran Impacto porque con mucha paciencia siempre me visto de forma pública nunca fui a médico particular nunca tuve que pagar un Bono en atención de un ginecólogo

E: Perdona entonces tú previsión es ¿Fonasa?

P: Sí yo soy Fonasa entonces nunca pague porque me vea un médico nunca la verdad no pero igual es igual está asociado al otro gasto, qué es el gasto mental y tiempo que uno tiene que esperar para

poder “aminorizar” los costos, más que pagar pasajes y cosas así no era tanto el gasto son 30 Lucas yo creo cada vez que iba entonces no es tanta plata y aparte que los doctores eran muy movidos me acuerdo…

E: en Qué es sentido en el sentido

P: de que eran exámenes que qué eran tan costosos, pero a mí me salieron gratis entonces para mí lo encontraba muy buena gestión no sé cómo cómo para todas esas cosas de forma gratuita por ejemplo es examen del cariotipo cariograma igual es costoso y no pague nada más que me sacaron sangre

E: las consultas con las doctoras ¿tampoco las pagaste?

P: No, todo los vi de forma pública en el xxxxxxxxxx entonces como que no tuve mayores gastos

E: Y actualmente como tú estás con un tratamiento estás, te dieron algún tratamiento en el sistema de salud

P: No me no medicamentos no tengo que tomar ni una pastilla nada hasta ahora pero si tengo que seguir este tratamiento con la doctora xxxxxx de poder usar dilatadores

E: ya

P: como una opción a que no me hagan una operación

E: entiendo

P: y…

E: Qué sientes Perdona si de repente veo la

P: si no se preocupe

E: es que estoy en paralelo para que podamos verla, cómo cubrir todo, ya, pero quería preguntarte a propósito de esto porque claro ese tema de los dilatadores es principalmente verdad ¿Qué sientes tú que haga que sientes, ¿tú qué ha hecho qué qué bueno este tratamiento que no es tratamiento, así como lo que me mencionabas de pastillas, llamarlo como un entrenamiento? Claro que ha hecho que funcione bien para ti al funcionado en primer lugar te has sentido has sentido que te ha hecho bien

P: Creo que no la verdad, como que no es porque sea un mal tratamiento, sino que a mí me causa mucha molestia me dolía mucho y era algo incómodo porque era algo que tenía que hacer todos los días y no tengo el hábito y ahora la verdad no lo estoy haciendo, cómo que…

E: ya

P: Cómo que no no lo he seguido, igual me da un poco de tranquilidad saber que esto no tiene una repercusión de salud. Más allá de qué sea pequeño el canal, entonces sí yo le pongo esfuerzo obviamente se va a ir a agrandando pero como que es algo que no no es que no tengo en la motivación sino es que es como tan doloroso e incómodo no sé porque tengo que estar 20 minutos

con eso adentro y es como raro no sé no me…

E: No sí te entiendo ahora esperaste que de pronto recibir algún tipo de tratamiento distinto del que te indicaron de estos dilatadores o algo así se te ocurrió se te ocurrió Cómo recibir algún otro no sé si es que tú también viste cosas en internet que te digan alguna idea

P: me acuerdo que la doctora xxxxxx me dijo que yo tenía dos opciones una era que me operaran y la otra era usar los dilatadores

E: también aparte de eso puedo preguntarte, Perdona, en qué consistía la operación, perdona que te interrumpe

P: la Operación era que a partir de un injerto de piel qué te saquen del muslo o de alguna parte del cuerpo, se une a partir de un tubo que se inserta se pone la piel se mete como en ese canal y se crea un nuevo canal con la piel que uno tiene que va a ser como una vagina que va a servir más allá que una funcionalidad más allá como de cómo que solo eso ya pero tenía muchos riesgos asociados qué uno era el posoperatorio las infecciones todo eso y que era muy doloroso y lo otro es que es algo que demora mucho en sanar y aparte que esa opción siempre se las dan a mujeres, por qué el síndrome de rokitansky hay mujeres en Chile que lo tienen pero la estrechura como el canal vaginal no es tan pequeño da la opción de poder amoldarlo con algo externo como un dilatador, pero hay personas que no. Entonces en ese caso se opta por la operación y yo como que tuve la fortuna de que justo mi canal no es tan pequeño entonces yo lo puedo entrenar, por así decirlo

E: Entonces no es necesario realmente para ti la operación

P: claro no es necesario

E: ya y optaste por entonces por no (inaudible)

P: No me dio la opción de operarme

E: Ah tampoco te dieron la opción de operarte, a ya

P: o eran los dilatadores. porque tampoco estaba justificado que me operaran

E: ya entiendo y actualmente tú estás teniendo no sé si ahora estás viendo con algún psicólogo O tal vez con algún otro especialista distinto a la doctora xxx xxxx y te gustaría o no te estás viendo con porque no quieres o porque no puedes

P: Es que yo creo que nunca he tenido la oportunidad de tener la confianza de conversarlo con un psicólogo ya es como más allá de eso tengo depresión tomo medicamentos para eso pero tampoco he tenido un tratamiento psicológico ni tampoco he podido entablar esa con esa como conexión no sé con un psicólogo como para poder conversar más Nunca llegado este tema con un psicólogo porque no sé cómo que no me da la confianza no te da la confianza, seguridad no sé

E: y la doctora en algún momento te ha mencionado algún apoyo psicológico o algo que te recomiende ella o tampoco no ha sido tema

P: me acuerdo que cuando ella me dijo que yo no podía tener hijos, me dijo si yo quería ver un psicólogo y yo le dije que no porque no sé no en ese tiempo era más chica pensaba que era un tema

que no me debía acomplejar todavía

E: ya
P: y como que me decía mi mismo que era algo que tenía que posponer que era una preocupación de mí yo adulta ya y como que no sé mi idea era postergarlo cómo no puedo tener hijos

E: ya

P: Acuérdate de esto cuando tengas 30 años ya no quería hablar ahora pero igual es algo que creo que está un poco infantil porque es un tema que no voy a lograr sacar hasta que tenga 30 años

E: ahora xxxxxx me gustaría bueno igual ya vamos a estamos cerrando la entrevista no hemos alargado un poquito, pero te voy a hacer unas últimas preguntas Me gustaría consultarte Quién o quiénes consideras tú que han sido tus mayores apoyos en el proceso de la enfermedad hay quienes consideras tú como tú grandes apoyos

P: yo creo que mi mamá es mi mayor apoyo y qué tal siente que ha cumplido ella en este proceso yo creo que no ayudarme a no sentirme sola cómo cómo enfrentar algo así como por mí misma así solita no sé cómo hubiese sido. yo creo que hubiese sido más difícil

E: y el equipo médico sientes que ha cumplido con con un cierto rol

P: Sí sí yo creo que sí

E: pero qué considerarías, perdón

P: yo creo que como un rol más no técnico pero más profesional cómo de de como yo encontré que eran como muy de encontrar todas las instancias para que yo pudiera realizar método lo que necesitará porque médicos no son así hay médicos que como te van pateando y ellos no, la doctora xxxxx de verdad que fueron muy movidas

E: Sí perfecto y amistades personas de tu entorno aparte de tu mamá considerarías a alguien o solo yo te pregunto lo que tú llamas mencionado en la entrevista pero igual pregunto igual por si acaso me contaste por ejemplo que habías un amigo que había sido quién como que sabe por decirlo así si a él lo considera un apoyo o no tanto

P: yo creo que no tanto porque no es algo que hablemos ya, yo creo que no sé porque no puedo hablar lo como que es algo que siempre trato de evitar entonces no no no le ha hablado con él como que yo le conté me acuerdo que le dije oye como que me hecho mucho exámenes y no voy a poder tener hijos por tal razón y y él me dijo él es gay Ah yo tampoco y como que fue eso pero más allá nunca más lo comentamos, cómo que hablamos de eso siempre cuando nos vemos o las pocas veces que nos vemos hablamos de otras cosas

E: ya te entiendo claro ahora me gustaría terminar con la últimas preguntas más que quedan y bueno te agradezco de antemano tu buena disposición para conversar esto yo sé que de repente si es que no es complicado sé que una ¿camina ha caminado hartas? (no se comprende bien esta parte) cosas como para para poder llegar y conversar de esto cosas así que te agradezco mucho la confianza y me gustaría preguntarte bueno. ¿Qué necesidades tienes actualmente en salud y cómo las suplirías?

P: ¿Cómo necesidades?

E: tienes alguna necesidad de salud como dirigida directamente a a tu enfermedad
P: Yo creo que la principal necesidad es que desde la última vez que yo vi a la doctora fue el 2020 y no la he visto de nuevo entonces yo creo que eso como volver a retomar

E: y no has tenido complicaciones con la enfermedad por ejemplo no sé al momento de ir al baño a parte de quiero decir temas relacionados con la sexualidad has tenido como problema relacionado a la vida cotidiana Por decirlo así igual te lo pregunté pero quiero preguntar lo de nuevo por si acaso

P: yo creo que sí a veces noto que tengo como reflujo o no No reflujo si no como qué cómo que a veces yo me secó bien pero esto lo notado porque me ha pasado cuando era más chica notaba como gotas de orina en los calzones entonces eso se me empieza a hacer ruido porque cuando era más chica tuve un casi reflujo por así decirlo y algo que no puedo tener porque tengo un riñón Entonces como mucho ruido de eso pero qué pasa A veces ya y no me has dado el tiempo como de solucionar lo de ir a médico porque es como por ejemplo yo para ir a un nefrólogo, en este momento yo tendría que primero ir a un médico general decirle sabe qué me pasa esto y ese médico recién me va a mandar a una flor logo que me que me atienden 6 meses entonces algo que me da una lata debería haberlo pero no sé

E: entiendo ya y ahora para terminar te voy a preguntar finalmente De qué manera sientes que influye o qué ha influido en ti tu estado de Tener un diagnóstico definido sientes que los cuidados respecto a tu salud has mejorado Desde que te dieron tu diagnóstico o no

P: Yo creo que sí yo creo que sí porque uno cuando ya tiene el diagnóstico y por los antecedentes que existen sobre esa enfermedad por ejemplo el síndrome de rokitansky se sabe que las mujeres cuando son más grandes van a ir perdiendo más calcio por ejemplo Entonces es algo que yo ya tengo contemplado es algo que yo ya sé que en el futuro tengo que suplementar mi con calcio qué sé yo Si no tuviera el diagnóstico es algo que yo dejaría pasar o como un detalle tan mínimo cómo consumir calcio qué entonces yo me imagino que las otras enfermedades que existen hay otros como requerimientos que se van a requerir en el futuro que uno no sabe Pero al tener al diagnóstico ya hace unos imagino no sé por el futuro qué se tiene o sea como no me acuerdo cómo es la palabra pero es el futuro de la enfermedad

E: Cómo que te proyectas

P: claro una proyección de la enfermedad uno sabe los cuidados que va a requerir las necesidades que hay que cubrir entonces yo creo que saber el diagnóstico ayuda mucho

E: perfecto xxxxxx, bueno creo que con eso podemos cerrar la entrevista estoy viendo si es que se me pasa algo Pero creo que tu relato sí o muy claro y te agradezco mucho sí creo que dejémoslo hasta acá y nada pues nuevamente muchas gracias por tener la confianza para conversar conmigo sé que de repente hay una historia detrás Así que muchas gracias No sé si tú quieres decir algo te dejo este espacio igual libre por si quieres comentar algo quizás algo que no hayamos tocado la entrevista que te gustaría haber mencionado o algún mensaje que tú quieras dejar para la entrevista también si tú quieres decir algo sino no hay problema

P: Yo creo que es como principalmente pensar lo difícil qué es hablar de enfermedades cómo no sé si raras pero como como que poco frecuentes entonces como que es un tema muy complicado de conversar que a mí igual como que me es incómodo no sé es como un tema que no podría conversar con cualquiera. Por ejemplo como que yo acepté la entrevista porque yo ya participado de otras estudios entonces siento que es como en esa línea investigativa igual que encuentro que es como igual bacán aportar pero que no podría ser capaz de contarle a alguien o mis compañeros de la u Entonces ahí como qué aún me hace ruido y espero en algún momento poder no sé siento que igual sería bacán conversarlo con otras personas con enfermedades poco frecuentes como hoy a ti te pasa esto Qué es lo más probable que sí pero que igual uno se siente más confortado cuando sabe que otras personas pasan por lo mismo yo estoy en un grupo de niñas que son rokitansky ya en Facebook no participó mucho Pero al menos sé que hay más niñas como yo bacán Y cómo se llama ese grupo te puedo preguntar el grupo de Facebook es rokitansky chile creo no estoy segura y alguna vez han hecho encuentros o algo así o porque igual de repente y grupos de qué sirven Cómo de apoyo o como grupo de conversación ellas hacen encuentros pero nunca he participado se llama rokitansky del mundo Entonces somos 227 miembros de todo el mundo y había un grupo de chile que me acuerdo que la otra vez lado la doctora luz me dijo que a veces habían grupos de de rokitansky Así que lo busqué en Facebook y ahí salía que había un grupo especifico de Chile y eran como 20 personas muy poquito pero no no hablado con ellas pero sé que existen es que es distinto saber que existen más mujeres, aunque sea una enfermedad muy poco frecuente porque son como 5000 casos de no sé cuántos al menos se sabe que hay más personas que no estás así y qué hay mujeres que están pasando por lo mismo y me gustaría algún día hablar como con ella para tener más experiencia porque me acuerdo que estuve en ese grupo y hable o sea como que leía su experiencias principalmente de sus relaciones como han sobrellevado la situación de no poder tener hijos porque habían mujeres que rokitansky Adulta no sé que tenían 40 años y el otro que era curioso era que casi todas habíamos tenido un diagnóstico y la adolescencia. Entonces igual ahí como que uno tiene ese parecido claro esa etapa la vivimos como todo es la misma edad

E: y a todo esto en realidad como que yo voy a pausar esto pero igual quiero antes de pausarlo solamente por confirmar las causas de la enfermedad tú me habías mencionado que la infancia esto se pudo haber algo me dijiste, **quiero decir con esto ya vamos cerrando**. **Qué causas sientes que tu perdón que sientes tú que fueron las causas que te llevaron a esta enfermedad las causas yo creo que me imagino no sé que hay algún antecedente en mi familia genético en alguna célula no sé que hace que exista Esto me imagino yo me imagino que el síndrome de rokitansky no está causado Porque si yo creo que hay un antecedente genético y esto tú no lo habías visto a alguien de tu familia o lo habías escuchado o visto**

P: yo tengo una tía así muy tataratatara tía qué no puedo tener hijos y que nunca le llegó la regla pero eran épocas en donde ella no podía estudiar eso entonces mi mamá siempre se acuerda de ella, mi tía xxxxx entonces puede que la tía xxxxx haya sido un rokitansky pero no sabemos.

E: ya entiendo ahora sí voy a parar la entrevista a ver voy a ver cómo se para

Identificador de la entrevista: SD.T2P-ACE

(PARTE 2)

E: Y bueno ahora con esto primero como para repasar ciertos puntos quizás y ahora sí ya con esto podemos irnos y todo primero me mencionaste esto de que Claro tú no consideras que la enfermedad que tú tienes de por sí una enfermedad sino es más bien una condición de salud

P: Sí

E: porque me lo habías mencionado no sé si me lo me lo puedes mencionar tú para la entrevista

P: porque yo no me siento enferma no siento que siento que la salud en si es un equilibrio tanto entre la mente y el cuerpo y no sé qué más pero yo no me siento todos los días con un dolor crónico como pacientes esto no me impide hacer cosas, entonces para mí no es una enfermedad siempre que me preguntan cuando uno va al médico qué enfermedades tiene yo digo no es una enfermedad pero tengo tal cosa

E: y también me mencionaste que esto de que el concepto de enfermedad rara no es algo que te acomoda a ti sino que si es que se tiene que considerar como una enfermedad que sea una enfermedad poco frecuente en verdad O sería algo así como condición poco frecuente

P: Oh no sí la verdad es que creo que para mí me acomoda más el concepto poco frecuente qué raro pero es que igual eso es subjetivo cómo que la palabra rara la palabra te hace sentir como que llame me sentí suficientemente rara como para que me enfermedad igual sea rara claro entonces como que mucha rareza

E: y lo último que habíamos hablado tenía que ver con Perdona que lo repase así pero me habías comentado esto declaró eso de tener hijos o no como del impacto que puede tener eso Y tú creo que me había había preguntado porque tú me habías mencionado lo de los 30 años y claro te pregunté si Quizás eso era más una referencia tuya o era algo propio de la condición pero parece que es una referencia tuya de qué de que quizás a esa edad Como que te pasa algo con ese o como con el proyecto de tener hijos

P: es que yo creo que a esa edad es como lo general que la gente tenga hijos o su familia o ya tenga algo establecido como una casa con alguien, partiendo la vida con niños corriendo por ahí, no sé Entonces yo creo que a esa edad me va a empezar a sentir distinta de querer tener un hijo Y como que me xxxxxx joven siempre activado el tema de no tener hijos o sea de no poder tener hijos y me acuerdo que en un punto intenté convencerme a mí mismo que no era que yo no quisiera no sino que llegue yo no podía tener y y no sé cómo que el cerebro hace cosa es cómo decir yo no puedo y punto más que no puedo no quiero no quiero porque así iba a ser una lección mía y no porque mi cuerpo no podía era algo que yo había decidido entonces listo pero pero mi xxxxxx más rebelde más infantil no sé pero yo creo que ahora mis 22 años siento que en algún momento va a llegar ese momento va a ser triste donde voy a querer tener un hijo hija y no voy a poder y y bueno igual puede ser algo bueno porque tampoco sé cómo está mi genes honestamente no sé si es que hay algún otro otra enfermedad que pudiera agregarle a otra persona otro niño niño y yo creo que más que por el

tema de que tengo no la enfermedad es sobretodo la autoestima de saber que uno tiene una enfermedad rara poco consecuente y lo distinto que te hace sentir y que ojalá y que a veces yo creo que también tiene que ver con la crianza que uno tiene y cómo se toma las cosas raras hay gente que se lo toma como algo muy único propio

E: se empodera de eso

P: Claro pero en mi caso no pasó eso así y no se lo otro era yo estaba pensando que cuando yo me enteré a mí me dio rabia y pena rabia era como yo le dije a la doctora que si me podían sacar toda dentro y listo qué me sacaron el útero y ya porque lo iba a tener ahí flotando se me hacía tan inútil tener eso adentro que no me va a servir pero era más una cosa de rabia como de no sé

E: y lo consideraste como una posibilidad sería de conversar con la doctora en algún

momento P: yo se lo comenté

E: que te pasó después de la sensación

P: cuando ya supe todo esas cosas me dio, así como como ya no se le dije a la doctora que para que tenía eso ahí adentro si no servía y después no la volví a ver. me acuerdo que le dije no hay una posibilidad de que esto me lo saque porque siento que en verdad no lo necesito, sino para que lo tengo

E: y que te menciono la doctora

P: me dijo que no, que era más un riesgo que un beneficio que que sí sacan el útero de ahí está todo tan acoplado que si lo saca no se saben qué puede pasar

E: Claro

P: aparte me dijo que aparte había tantos avances que como no nos había en el futuro podía corregirse de eso nuevamente nunca se sabe

E: entiendo, buen ahora sí voy a dejar de creo que habían temas importantes

Participante: SD.T3P (P)

E: Y primero antes de partir, quiero dejar constancia en audio de lo que tú ya pusiste en el consentimiento informado, en el fondo de que tú aceptas participar en la investigación, entonces, si me lo puedes decir en tus palabras.
P: Sí, sí, leí el consentimiento y estoy de acuerdo con lo que dice, y estoy de acuerdo también en participar de la investigación.
E: Ya, súper, xxxxx, muchas gracias. Entonces, para partir, primero una pregunta introductoria. Si tú me puedes contar en tus propias palabras ¿Cuál es tu condición de salud actual?
P: Actualmente estoy, bueno, estoy bien, yo puedo hacer mis cosas con, mis cosas personales las puedo hacer por mí mismo, estoy, bueno, estoy de salud, estoy bien. Sí vivo, eso sí vivo, por ejemplo, haciendo una dieta libre de gluten, porque, bueno, esa es la enfermedad que se me diagnosticó, la enfermedad celíaca, eso es lo que yo tengo, y eso es mi salud, también tengo, bueno, también tengo otra enfermedad, tengo rinitis crónica, más crónica también, y también tengo, bueno, un problema, un problema en la rodilla, que, bueno, igual limita como mí, mí condición a mi vida, no puedo hacer ciertas cosas.
E: Entiendo, y te afecta eso de la rodilla, por ejemplo, para ciertas cosas de tu vida diaria ¿O hay ciertas actividades que simplemente tú no realizas?
P: No, no, de mi vida diaria todo bien, pero, por ejemplo, actividades, véase como deportes, por ejemplo, no puedo hacer, no puedo realizar deportes.
E: Ya, entiendo, en eso te, lo ves que afecta, y desde tu perspectiva, pensando en el marco de esta investigación ¿Cómo comenzaron tus problemas de salud? Los que tú detectas, como ¿En qué momento…? ¿cómo fue ese inicio?
P: Bueno, el tema del asma, el asma crónica y la rinitis crónica la tengo desde que era chico, así que el tema de la enfermedad celíaca empezó, efectivamente, con algo de la rodilla -Bueno, toda una historia- En principio partió en el Hospital xxxxxx, yo fui a traumatología por temas de la rodilla, que a mí se me había salido la rótula de la rodilla, el traumatólogo estimó pertinente derivarme con la endocrinóloga del Hospital xxxxxx, la endocrinóloga me revisó y también, yo soy muy alto [ríe] y me derivó al genetista, y entre los dos, entre la endocrinóloga y el genetista, se descubrió que yo tenía la enfermedad celíaca, ambos detectaron eso.
E: Entiendo.
P: Y el genetista también estaba tratando de ver a qué se debía mi talla alta, porque yo mido dos metros o algo así, me preguntó por muchas cosas, en realidad, pasó desde que yo podía tener síndrome de Ehlers-Danlos, pero no era eso, y al final se determinó que era por pura genética, de que yo era alto, porque la familia de mi mamá, los hombres, son todos altos.
E: Entiendo, y esta pasada que hiciste por distintos especialistas, en el fondo ¿Era porque tú querías como buscar más respuestas? ¿O entre los especialistas te sugerían que fueras a ver a otro? ¿Cómo fue ese camino?
P: En realidad, yo no estaba muy pendiente en ese entonces de mi salud cuando empecé, porque yo estaba en segundo medio, entonces, yo no estaba pendiente de mi situación de salud, y bueno por eso mi mamá fue la que se encargó de todo eso, el traumatólogo fue él quien le explicó a ella que era mejor que me tratara la endocrinología, que ve muchas otras cosas.
E: Ya, entiendo, ese fue el camino y en el fondo, tú consultaste por este tema de la rodilla primero ¿Cierto?
P: Sí, fue por eso, por eso primero.

E: ¿Y qué síntoma o qué sensación fue la que te hizo pensar, ya, tengo que ir al médico por esto? ¿Era dolor? ¿Había algo más?
P: En realidad, lo que a mí me pasó era que, bueno, yo estaba primero en octavo básico, a mí me asaltaron y resulta que a mí me tiraron al suelo y estuve forcejeando, y lo que me pasó fue que yo tuve un accidente, que fue que la rótula de la rodilla se salió de su lugar ¿Ya? Entonces, fui al médico, al traumatólogo y no pasó nada, no pasó más de eso, bueno, estuve con yeso y ahí quedó todo, después a mí me pasó de nuevo y yo estaba en segundo medio, no recuerdo qué edad, como uno debería tener como 16, 17 años, me pasó de nuevo, se me salió la rótula de nuevo, y ahí el traumatólogo le dijo a mi mamá que sería mejor que me viera otro especialista, sería la endocrinóloga en este caso, fue a base de un accidente más que nada.
E: Ya, entiendo, y en el fondo tú me dijiste que cuando viste a esta endocrinóloga y después te derivó al genetista, te dieron distintos nombres como de enfermedades o cosas que podrías tener, pero no has llegado a un diagnóstico específico más que la celiaquía ¿Cierto?
P: Sí, más que la celiaquía.
E: Entiendo ¿Es el diagnóstico que te han dado hasta ahora?
P: Sí, con respecto a eso, bueno, yo estoy esperando, es que lo de la celiaquía se hizo a base de exámenes de sangre y nada más que eso, todavía no es que para determinar bien la celiaquía hay que hacer como una biopsia del intestino y yo todavía estoy en lista de espera de eso.
E: Ya.
P: Eso.
E: Entonces estás como esperando la confirmación, entonces, el examen que te podría confirmar que tienes eso ¿Cierto?
P: Claro, sí, sí, sí.
E: Y desde el genetista, porque él te derivó como a que te hicieran ciertas pruebas y por eso nosotros tenemos tus datos de la investigación ¿Qué te dijo el genetista o qué fue como a los posibles diagnósticos a los que han llegado? Me mencionaste Ehlers-Danlos, pero eso se descartó ¿Cómo fue ese camino también?
P: Bueno, el genetista me consultó si yo quería ser partícipe de una investigación, de un programa de la Universidad xxxxxxxxx y para eso me pidió que me hiciera como un... Bueno, lo voy a decir vulgarmente que me sacara sangre para obtener el ADN y eso enviarlo al programa. Con respecto a la enfermedad, por ejemplo, Ehlers-Danlos, la gente que tiene este síndrome suele ser de talla alta y también deberían tener como una protuberancia en esta zona, pero yo no la tengo y deberían tener como bajo rendimiento académico también y yo tampoco tengo... eso, y eso sí, eso es que solamente llegaron a que podía tener Ehlers-Danlos, pero nada más, no recuerdo que haya mencionado otra cosa.
E: Ya, esa fue como una hipótesis, pero en el fondo no lo tienen comprobado, no hay un examen confirmatorio, nada por ahí.
P: No, nada por ahí.
E: Entiendo, y desde que tú empezaste a consultar al médico por esta dolencia que partió por tu rodilla hasta que te llegaron a dar como este potencial diagnóstico y este otro diagnóstico de la celiaquía ¿Cuánto tiempo pasó? ¿Estuviste mucho tiempo en este proceso de ir a médicos, toma de exámenes? ¿Cómo fue esa distancia en términos de tiempo?
P: A ver, bueno, si yo entre... Yo pasé por ese tema de la rodilla hasta el segundo medio, tenía debería haber tenido unos 16 años, por ejemplo, a mi mamá ahora la acaban de llamar

diciéndole que el gastroenterólogo había programado una endoscopía, entonces hasta la actualidad, ahora tengo 20 años, entonces sigo en ese proceso, del tema de la celiaquía.
E: Ya, entiendo ¿Siguen haciéndote entonces todavía exámenes y todo para confirmar la situación de salud ¿Cierto?
P: Sí.
E: Y cuando a ti te mencionaron, por ejemplo, este tema del posible Ehlers-Danlos, que no sabemos, pero cuando te lo mencionaron ¿Tú alguna vez habías escuchado sobre eso antes?
P: No.
E: Ya ¿Era la primera vez como que te llegabas a esa información?
P: Sí, y yo cuando la escuché busqué altiro la información sobre eso y, sí, no lo había escuchado nunca.
E: Entiendo ¿Y alguien de tu familia, por ejemplo, ha tenido como situaciones de salud similares a las tuyas?
P: Bueno, no en realidad, nadie en mi casa tiene celiaquía. Problemas de la rodilla, sí, mis hermanos también tienen problemas de la rodilla, pero, por ejemplo, mi mamá, su situación de salud es bastante compleja, es muy compleja, ella ha estado, ella sí que ha estado en un proceso por años en el Hospital xxxxxx, ha estado en un proceso por años, desde que, hace mucho tiempo, no sé, mucho, mucho, mucho tiempo, tiene muchas enfermedades ella y pero no tiene, que yo sepa, no tiene celiaquía tampoco, si tiene problemas en sus piernas, tiene una distrofia muscular o atrofia, no recuerdo, no puede caminar bien, no puede sentarse en lugares bajos, eso es más que nada.
E: Ella tiene también ahí un problema con el tema de las piernas, además de otras cosas, por lo que tú mencionas.
P: Sí, muchas otras cosas [ríe].
E: ¿Y esas otras cosas que tiene son otro tipo de enfermedades no relacionadas con eso o algo que tenga vínculo?
P: Bueno, con lo mío, bueno, ella tiene asma, de ahí yo lo obtuve [ríe], ella tiene asma, y no muchas otras cosas más que eso, más que el asma que compartimos, porque ella, bueno, tiene muchas otras cosas y no, ninguna las tengo yo, por el momento.
E: Entiendo -disculpa que me dio un estornudo- Y¿ alguna persona que tú conozcas, por ejemplo, de tu entorno social, de amigos o compañeros de la universidad, del colegio, tienen como situaciones de salud similares a las tuyas? ¿Has conocido a alguien alguna vez?
P: Bueno, conocí una vez a alguna amiga, bueno, hace mucho tiempo, conocí a una persona que tenía celiaquía también, pero bueno, a ella nunca le importó cómo su enfermedad, en realidad, no tenía una dieta, no hacía dieta y no le importaba, en realidad, con respecto, bueno, conocí a mucha gente que tuviera asma también, eso es bastante común, y con el tema de la rodilla, no, en realidad no a nadie, bueno, a mi hermano más que nada, pero nadie como de mi círculo social, no nadie, igual, por ejemplo, en el liceo me trataron de ayudar, recuerdo que el inspector de piso de eso entonces quería que solamente me metiera al equipo de básquetbol, y trataba de hablar, de hacer que yo interactuara con el kinesiólogo del liceo, y él trató igual de ayudarme con eso, pero así como conocer a alguien más con la misma situación de la rodilla, no nada.
E: Ya, entiendo, nadie más con lo mismo, y este tema de la rodilla ¿Es como que se te genera una debilidad para ciertos movimientos o es como… Sabes tú cómo la especificidad que tienes? O no tenemos información.

P: Lo que pasa es que yo, por ejemplo, bueno, el tema de por qué se sale la rótula de su lugar es porque yo tengo los ligamentos muy estirados, adonde yo soy muy alto, tengo los ligamentos muy grandes, entonces es fácil para mí que se salga, por el momento me ha pasado dos veces, y por eso el médico me dijo, no hagas deporte, nada que, ningún deporte que requiera que tú saltes, que corras, nada, si no me puede pasar eso, igual yo siento, por ejemplo, que a veces cuando hago un movimiento brusco se me desacomoda la rótula y es bastante incómodo.

E: Ya, ya entiendo, o sea, tiene que ver con los ligamentos y eso, y por ejemplo, cuando tú fuiste al genetista ¿Te comentó algo específicamente sobre esos síntomas de la rodilla o qué le hacía creer a él, aparte de la altura, el tema de que podías tener una enfermedad rara o poco frecuente?

P: Bueno, no, el tema de la rodilla no, él no tocó mucho ese tema de la rodilla, él se preocupó más por el tema de mi talla alta y de la celiaquía. Bueno, junto a la endocrinóloga también, que resulta, bueno, yo tengo algunas manchas en el cuerpo, aquí tengo una, de hecho, tengo unas manchas que son ¿Cómo se llama esto? También eso se llama una enfermedad, vitíligo, vitíligo se llama, vitíligos también tengo vitíligo, y eso lo tomaron como síntomas, bueno, a partir de eso, a partir de los vitíligos que llegaron a la hipótesis de que yo podía ser celíaco, y ahí empezaron los exámenes de sangre.

E: Ya, entiendo, o sea, fue como un conjunto de síntomas lo que llevo a ser como la invitación a participar en la investigación de parte del genetista, como conectando distintas cosas.

P: Claro.

E: Entiendo, y si tú piensas en tu condición de salud, cuando tú empezaste a notar que tal vez había algo que mirar ahí, empezaste a visitar médicos ¿Recuerdas qué emociones tú asociabas al proceso? ¿Cómo que qué marcó este inicio de preocuparte de tu estado de salud y darte cuenta que tal vez había una enfermedad o una condición de salud distinta?

P: Bueno, yo sentí, bueno, tal vez sentí curiosidad por saber cómo, por las cosas que yo tenía, porque yo sí investigué, hice mi propia investigación sobre lo que, bueno, lo que era el vitíligo, la enfermedad celíaca, el síndrome de Ehlers-Danlos, que posiblemente podía haber tenido, sí me preocupé y sí estuve curioso sobre eso, y nunca sentí como sentimiento, nunca tuve esos sentimientos, bueno, tristeza nunca sentí, bueno, tampoco felicidad, pero siempre traté de como, cuando me dieron, por ejemplo, la noticia de que yo era celíaco, de que yo era muy potencialmente a ser celíacos, traté de tomármelo con humor, la verdad, sí, no quise sentirme mal, traté de tomármelo con humor, mi mamá sí fue la que lo tomó muy mal, sí, yo, bueno, en frente mío no, pero yo sé que ella lloró y estuvo mal ella, por eso, pero nunca tuve esos sentimientos como fuertes, como tristeza, por ejemplo.

E: Entiendo, y para ti ¿Cuáles son tus principales necesidades en salud actualmente? Así como el día de hoy que estamos conversando.

P: ¿A qué se refiere como principales necesidades?

E: Necesidades en salud es como, por ejemplo, no sé, yo siento que tengo esto, entonces una necesidad es tener cuidados para esto o hacerme cargo de esta situación, por ejemplo, eso puede ser una necesidad en salud.

P: Bueno, mis principales necesidades son, por ejemplo, alimentos libres de gluten, por ejemplo, para respetar la dieta, bueno, no la respeto siempre, debo decirlo, pero por ejemplo, siempre que puedo, por ejemplo, las comidas principales como el almuerzo, el desayuno, la once, todo eso es libre de gluten, pero por ejemplo, sí, yo por ejemplo que estoy en la universidad, en ninguna parte venden alimentos libres de gluten, entonces a veces

simplemente tengo hambre y tengo que comer, entonces, claro, respeto la dieta siempre que puedo. Bueno, otra necesidad sería, por ejemplo, no sé, deporte más que nada, me dijeron eso sí que debería hacer ejercicio de piernas, pero igual es medio complicado porque igual siento como esa incomodidad, siento como ese temor de que la rótula se salga de su lugar, otras veces, eso más que nada.

E: Entiendo, y pensando en tu experiencia en relación a tu condición de salud en general, para ti ¿Cuáles han sido las principales dificultades que sientes que has tenido que enfrentar?

P: ¿Dificultades?

E: Si es que detectas alguna también, depende de tu experiencia.

P: Bueno, dificultades, bueno, sería que, por ejemplo, yo diría económicas, desde que yo tengo que hacer esta dieta sin gluten, porque los alimentos sin gluten son más caros que la alimentación normal, y eso sería como la única dificultad, por ejemplo, la harina sin gluten, cada vez que voy al supermercado sube de precio, estaban en un precio distinto, todos los días es distinto, entonces eso sería más que nada porque el resto de cosas, por ejemplo, porque yo tengo asma, los inhaladores me los da el consultorio, las pastillas para la rinitis también me las da el consultorio, ah y también la endocrinóloga, por exámenes de sangre, se llegó a que yo tenía una deficiencia de vitamina D, entonces yo tengo que estar tomando suplementos de vitamina D y también eso es otro que contribuye como a esa dificultad económica que yo tengo.

E: Claro.

P: Eso es más que nada.

E: Y para las otras condiciones de salud que tú me señalaste antes, por ejemplo, esto del vitíligo o de las rodillas ¿Ahí no sientes que te haya generado una dificultad en particular?

P: No, o sea, bueno el vitíligo me pudo haber generado alguna dificultad social, como por ejemplo el tema de las manchas que me salieron, están bien ocultas, entonces no es que se note mucho, a veces si la gente se da cuenta, si la puede ver y le da curiosidad y me pregunta, pero no, nunca nada más que eso.

E: Ya, entiendo, súper, y esto ya me lo has comentado un poco en términos de que en tu vida, por ejemplo, diaria, tú puedes hacer todas tus actividades normales, solo tienes estas como limitaciones para el deporte y de alimentación, pero ¿Cómo sientes que, por ejemplo, esta condición de salud con la que tú has vivido, impacta a nivel personal, por ejemplo, en tu autoestima o en tu identidad? ¿Ves como alguna relación ahí?

P: Bueno, tal vez sí, tal vez, por ejemplo, el tema de las rodillas, por ejemplo, la gente siempre, bueno, cuando me ve la primera pregunta es "¿Juegas básquetbol?" y la respuesta es no, porque no puedo hacer deporte, igual eso es un poco tedioso, diría yo, un poco tedioso, pero no, no, la verdad, no, mucho más que eso.

E: Ya, entiendo, y hablando un poco de cómo esto ha impactado a la familia, tú me comentaste que tú sentías que tu mamá se vio un poco más afectada que tú al tener estas noticias, pero ¿Cómo influyó más allá de eso? Por ejemplo, ya para tu madre fue difícil, pero la dinámica familiar ¿Cómo sientes que ha impactado? Tal vez no solo tener este diagnóstico de la celiaquía, sino también estar en búsqueda de otras cosas con la endocrinóloga, con el genetista, además del ámbito económico.

P: Mi familia me ha apoyado bastante, sí, es apoyo, sí, ella se sintió mal en el principio porque no podía creer que siendo tan joven tuviera una enfermedad tan complicada, entonces, no, es apoyo, sí, ellos siempre, por ejemplo, siempre que tengo que ir al hospital siempre me llevan en el auto, siempre tengo que, siempre voy, siempre estoy siendo apoyado por ellos.

El tema de la celiaquía también, ellos respetan, por ejemplo, mis alimentos, ellos mismos me dejaron como una caja donde yo pueda dejar solamente mis alimentos sin gluten, entonces, ellos los respetan, nadie los saca, nadie se los come, entonces, es apoyo, es apoyo lo que siento por parte de ellos.

E: Entiendo, entiendo ¿Y sientes que hubo como que adaptar ciertas dinámicas además del tema de la alimentación en este tema de la condición de salud o solo en este ámbito de la alimentación tú ves que han habido como algunos cambios?

P: Que hubiera que adaptar, sí, no, solamente si fuera el tema de la celiaquía, no, nada más.

E: Ya, entiendo, y esto que tú me comentabas del impacto económico, tú ¿Cómo has hecho esta búsqueda de tratamiento? ¿Todo ha sido vía sistema público? ¿Ha habido exámenes en privado? ¿Me puedes contar un poco ese camino cómo ha sido?

P: Bueno, sí, ha sido todo a través del sistema público, igual, por el tema de que he estado mucho tiempo así como en el aire por temas de que he estado en la lista de espera y fue todo un drama porque resulta que el gastroenterólogo que me está tratando, porque fue la endocrinóloga la que me dirigió al gastroenterólogo por el tema de la celiaquía, el gastroenterólogo tuvo un accidente, tuvo, no sé, tuvo algo grave y como que dejó de trabajar en el hospital por un tiempo y más encima después llegó la pandemia, entonces, ahí se hizo más difícil y mi tema se quedó en el aire, ahora recién nomás, se ve que lo retomaron porque ya no había más preguntándole por la endoscopia, igual estuvimos a punto sí de recurrir al sistema privado para ver el tema de la biopsia y poder comprobar si es que sí o si es que era realmente celíaco.

E: Entiendo, ya, o sea, todo en general lo han intentado hacer por el público y han tenido esas dificultades, y el tema, por ejemplo, de la derivación entre especialistas, todos estos especialistas también tú los has visto en el hospital por lo que comentaba ¿Cierto?

P: Sí, todo en el hospital.

E: Y además del tema de la alimentación específica que me comentaste que era costoso ¿Tomas algún medicamento, por ejemplo, que implique costo económico o sólo el tema de que me dijiste el inhalador que era vía consultorio y algo más?

P: Bueno, solamente el tema de la vitamina D que tengo que comprar el suplemento en el supermercado, pero el resto de los medicamentos todo me lo provee el consultorio.

E: Ya, entiendo, o sea, el impacto económico ha sido principalmente en el tema de la alimentación.

P: Claro, sí.

E: Claro, ya, entiendo, y pensando un poco en tu vida social ¿Sientes que ha influido de alguna manera tu condición de salud a la vida social?

P: Bueno, la verdad es que, por ejemplo, no mucho la verdad, es como el tema de que, por ejemplo, el tema de las rodillas, cuando recién estaba conociendo a mis compañeros de la universidad, por ejemplo, ellos me veían y me decían vamos a jugar básquet y, bueno, siempre tengo que explicar la situación que yo tengo, el tema también de que, por ejemplo, cuando me invitan a comer, por ejemplo, yo tengo y yo acepto, yo tengo que ir a comer no más y comer con un poco de remordimiento tal vez, pero nomás, no es que me haya afectado tampoco negativamente, yo no siento nada negativo,

E: Son como en esas situaciones específicas sociales, no es como un impacto así como para relacionarse.

E: Claro, sí, no yo me relaciono bien, sí.

E: Entiendo, y pensando en este proceso que tú me comentabas de visitar distintos especialistas, tú me comentaste endocrinóloga, genetista, de la endocrinóloga pasaste a gastroenterólogo y te vio algún tipo de traumatólogo para las rodillas ¿O no?

P: Primero fue el traumatólogo, luego el traumatólogo me derivó a la endocrinóloga. Sí, la endocrinóloga me derivó después al genetista, el genetista estuvo viendo este tema del síndrome de Ehlers-Danlos, estuvo viendo el tema de por qué yo era tan alto, estuvo también viendo por qué yo era celíaco, siendo que eso es una enfermedad más genética más que nada, y después la misma endocrinóloga, porque entre los dos llegaron a la conclusión de que yo podía ser celíaco, me derivó a la gastroenteróloga.

E: Y entonces tú lo que has hecho es ver un especialista en cada área ¿No te has pasado por ejemplo por varias endocrinólogas o varios genetistas? Siempre te has mantenido con uno en cada área ¿Cierto?

P: Claro, bueno, la endocrinóloga siempre ha sido la misma, el traumatólogo, bueno, el traumatólogo desde entonces que no lo veo, así que [ríe] después de solucionar el tema de las rodillas no lo vi más, el genetista siempre fue el mismo, hasta que ya no lo vi más porque ya dejó de trabajar en el hospital, entonces ya dejé de tratarme con él. Bueno, el gastroenterólogo, tengo entendido que, no sé, creo que lo... No, sí, ha sido el mismo, creo que sí ha sido el mismo, pero no lo veo hace tiempo, sí, por el tema de su accidente y después de la pandemia.

E: Claro, claro, entiendo, y en este proceso que tú has estado como en búsqueda de diagnósticos desde distintas áreas, y que te han sugerido seguir consultando por aquí y por acá ¿Alguna vez has consultado, por ejemplo, medicinas que no sean biomédicas? Por ejemplo, algún tipo de terapia complementaria o algún tipo de otro tipo de terapia para alguna de tus condiciones de salud.

P: Bueno, el traumatólogo dijo que yo debería hacer ejercicio, bueno, en el verano del 2019, por ejemplo, yo estuve haciendo... Un primo me invitó a ir al gimnasio y por todo el verano estuve yendo al gimnasio, por ejemplo bueno, si es que se refería a eso, por ejemplo.

E: Sí, pero no nada más que eso, o sea, como cosas relacionadas al cuerpo, al ejercicio, has probado, pero no otro tipo de terapia que no sean médicas, en el fondo.

P: Claro, porque yo no veo que ir al gimnasio sea algo médico, no lo veo así, pero no nada más que eso.

E: Claro, como en el fondo, tal vez hábitos o estilo de vida han sido cosas que has probado, no otro tipo de terapia, por ejemplo, hay gente que prueba Reiki, Flores de Bach, otro tipo de cosas así.

P: Nada, no, no.

E: Ya, entiendo ¿Y tú qué tratamientos has recibido en el sistema de salud? Para tu condición de salud en general, pensando en todos estos distintos síntomas y distintas dolencias.

P: Bueno, igual se me olvidó mencionar que ahora hace poco me empezó a ver el dermatólogo por tema del vitíligo, y también me empezó a ver el... ¿Cómo se llama el especialista que se encarga de los oídos?

E: ¿El otorrino?

P: El otorrino, también. Bueno, el gastroenterólogo me dijo que yo debería estar haciendo la dieta sin gluten, ese fue el tratamiento que me dio, el dermatólogo, por su parte, me dijo que... Bueno, ahí también hay otro coste económico, que comprar una crema ¿Una crema? Sí, fue una crema, también me recetó otros remedios, pero eso fue por parte del hospital. El otorrino también me dijo que yo debería estar consumiendo un remedio que... No, no es sertralina, no sé, es un antihistamínico, pero eso es por parte del hospital también. El genetista no me

dejó con ningún tratamiento. Y la endocrinóloga tampoco… Ah, sí, la endocrinóloga, sí, el tema de la vitamina D, sí, eso sí, eso corre por nuestra cuenta, económicamente.

E: Entiendo, y estos tratamientos distintos que te han dado ¿Tú sientes que han funcionado bien? ¿Cuál es tu percepción sobre ellos? ¿O hay alguno que crees que ha funcionado más que otro? ¿Cómo ves eso?

P: Bueno, yo... El tema, por ejemplo, de la dieta... Yo generalmente... Bueno, no veo como un cambio, eso sí, por ejemplo, hubo un tiempo en que por dos meses yo no respete la dieta para nada, y ahí empecé a notar, claro, que como yo no estaba respetando la dieta, después de dos meses, solamente cuando iba al baño solamente tenía diarrea y ese tipo de cosas, y después retomé la dieta y de a poco se fue pasando, entonces, ahí tal vez pude ver que tal vez sí era celiaco, esa fue como la mayor prueba, porque como no me han hecho la biopsia… Bueno, y el tema de la vitamina, no veo cambios en eso, yo no noto algo, pero lo tomo no más porque... Porque si lo dice la doctora, si lo dice la médico que dice que yo tengo una deficiencia de vitamina D, debe ser importante, entonces yo sí la tomo, pero no veo un cambio, la verdad. El tema del otorrino, de los remedios del otorrino, creo que sí me ayudan, creo que si me ayudan eh nada más que eso.

E: Y esto del tema del dermatólogo, también te había dado unas cremas…

P: Claro.

E: Me habías dicho ¿Hay pacientes que funcionan ese tratamiento?

P: No [ríe] no tampoco, porque él me explicó sí, que el vitíligo era un tema crónico, no podía hacer mucho más y bueno me dio una crema porque en una de esas podía hacer otra cosa, podía ser micosis en vez de vitíligo, entonces, cómo podía ser micosis, podía ser un tema de hongos, pero me dio la crema y no fue así [ríe].

E: Entiendo ¿Y cómo ha sido tu adherencia a estos distintos tratamientos? Me diste luces ya, me comentaste que lo de la celiaquía no lo hiciste unos meses y ahora ya te adhieres más al tratamiento, pero en todo en general ¿Lo sigues al pie de la letra o ves cierta dificultad para poder seguirlo al pie de la letra? ¿Cómo es tu experiencia?

E: El tema de la vitamina y de los remedios del otorrino, bueno hay veces en que se me olvida y simplemente no los tomo, pero trato de tomármelo igual como corresponde. El otorrino también se me olvidó mencionar que me dejó como... -Lo busqué el otro día- Un remedio que se inhala por la nariz, ese también, ese igual corre por parte del hospital, sí, ese igual como que va parte de mi buffet de remedios de la mañana, porque está la vitamina, está el remedio del otorrino y la cosita, pero siempre trato de estar como al día con ese tipo de temas.

E: ¿Y hubo algún tipo de tratamiento que, por ejemplo, tú, cuando te dijeron algo sobre la condición de salud? ¿Qué te dijeron los distintos especialistas? ¿Esperabas que te dieran algún tipo de tratamiento y no te lo indicaron, por ejemplo? ¿O tú no tenías ningún conocimiento ni ninguna expectativa por ahí?

P: Bueno, como yo igual había mencionado, yo nunca había escuchado sobre este tema, el tema del vitíligo, lo escuché recién de la endocrinóloga, fue recién de la endocrinóloga que dijo esto puede ser vitíligo o micosis, y yo nunca había escuchado eso, y ya después, en el liceo fue donde escuché que, por ejemplo, algo súper nada que ver po´ la profesora de lenguaje empezó a hablar de esos temas que su hijo también lo tenía, que tenía manchitas, y empezó a decir que era vitíligo y, claro, pues yo estaba con mi mancha y, “Oh, puede ser esto” Pero yo nunca había escuchado antes, entonces no podía esperar nada, la verdad.

E: ¿Y tú has tenido alguna vez algún episodio de hospitalización en relación a algún síntoma de tu condición de salud? ¿Has caído hospitalizado?

P: Bueno, cuando… bueno, por el tema del asma fue, yo estaba muy, muy, muy, muy chico, debería haber tenido como dos años, yo ahí caí hospitalizado, ahí estuve hospitalizado por el tema del asma, pero nada más que por eso,

E: Ya, no, no he vuelto a tener otro episodio, y ese episodio por el tema del asma ¿Ahí estas otras condiciones de salud o síntomas no se te habían manifestado aún? ¿Era como solo el tema del asma o ya tenías, por ejemplo, algún tipo de tema en las rodillas? De lo que tú sepas, porque me imagino que no recuerdas mucho [ríe].

P: Bueno, el tema del… bueno, como dije, el tema del asma y la rinitis la tengo desde muy pequeño. Pero, por ejemplo, yo sí podía correr, yo sí hacía deporte cuando era más chico, pero, ahora no, nada más que eso, más que el tema del asma, recuerdo que sí, que… Igual tuve como crisis de asma, por ejemplo, cuando era chico, igual recuerdo que cuando yo me agitaba harto, cuando corría mucho, cuando hacía mucho deporte, se me apretaban los bronquios, y eso era por el tema del asma, pero no tenía nada, no tenía, no era, no tenía, bueno, no tenía, no era consciente de que podía haber sido celíaco, no, el tema de las rodillas que se me salían en octavo básico, y, no, nada más que eso.

E: Ya, entiendo, y pensando en este tema del tratamiento, de los distintos tratamientos farmacológicos que tú me comentabas, me decías que alguna vez probaste ir al gimnasio como hacer algo complementario a lo médico ¿Alguna vez te dieron una indicación médica de tomar algún, como algún otro apoyo en salud adicional que no sea directamente tomar un fármaco? Por ejemplo, a veces recomiendan, no sé, tomar terapia psicológica o ir al nutricionista, o te recomiendan otro tipo de cosas ¿Alguno de estos especialistas te ha dado una recomendación, como una indicación de salud que no sea tomar medicamentos?

P: Bueno, no más que nada que fue el que el traumatólogo me dijo que debería ir al gimnasio, debería hacer ejercicio, no, no fue nada más porque igual la endocrinóloga se encargó de eso, de que yo por ejemplo estuviera en un buen peso, de que estuviera bien nutricionalmente, y sí, estaba bien, yo estoy dentro de mi rango de peso, de masa corporal, estoy bien en cuanto a eso, entonces, no, nunca he ido al nutricionista, nunca, no, nada más que el tema del ejercicio.

E: ¿Y este tema del ejercicio fue como una sugerencia general o hubo una derivación por ejemplo a kinesiólogo más de largo plazo? ¿Hubo algo ahí o solo fue una sugerencia?

P: Bueno, sí tuve, recuerdo haber ido al kinesiólogo, el kinesiólogo me recomendó una clase de ejercicio, y fue también el mismo kinesiólogo que me dijo que debería hacer ejercicio, sí, fue eso, pero lo del kinesiólogo tuvo que haber sido como dos sesiones, dos sesiones de kinesiólogo, no fue mucho.

E: Ya, ¿No seguiste como ahí un acompañamiento más largo en esa área?

P: Claro, sí, dos o cuatro sesiones tuvieron que haber sido.

E: Y respecto a todo esto que hemos hablado de que tiene que ver con tratamientos, ya sean de fármacos o de otro tipo ¿Tienes emociones que hayan marcado estos procesos? Por ejemplo, al ir a un nuevo especialista y que te receten otro tratamiento ¿Sientes que hay alguna emoción que tú asocies a cada proceso o cómo lo ves en ese ámbito?

P: Bueno, debo decir que no siento eso como tristeza ni nada, pero sí siento como esperanza de poder encontrar alguna solución, eso es lo que siento, pero tampoco me esperanzo mucho porque igual, por tema de mi mamá, igual he tenido una mala experiencia con el sistema público, entonces no trato de... Me da esperanza, pero no tanto.

E: ¿Y no te da esperanza en términos de como que el sistema no pueda responder a la necesidad o como que no exista una respuesta? No sé si percibes la diferencia entre eso, como una cosa es que, por ejemplo, no se logre descubrir algo que te solucione y otra es como que el sistema no te lo logre dar, como tú decías, del sistema público ¿Por dónde va ese miedo que te frena tu esperanza?

P: Es que, por ejemplo, bueno, es como el miedo, es como que no quiero sentirme decepcionado más que nada, porque resulta el hospital, que el sistema igual ha sido bastante negligente con el tema de mi mamá, por ejemplo, y yo sé que así son las cosas, porque yo sé que de repente puede haber un momento en que no puedan ayudarme y la verdad es que no… Me esperanzo, pero no me esperanzo mucho, no espero mucho más.

E: Ya, entiendo, entiendo, en base también a la experiencia de tu mamá, como que lo has visto de primera fuente.

P: Claro.

E: Y pensando en... Tú me comentaste que tu familia ha sido un apoyo importante, pero si tuvieras que pensar quiénes te han acompañado específicamente en este proceso de tu enfermedad, de tu condición de salud, de recorrer a estos distintos especialistas para descubrir diagnósticos ¿Quiénes son las personas que han estado contigo?

P: Bueno, esa persona sería mi mamá, que bueno en un principio ella no estaba tan mal de su tema de salud, ella siempre iba conmigo a todas partes, ella siempre iba conmigo al médico, ella siempre estuvo ahí. Pero ahora últimamente ella ha estado mal, ha estado mal con el tema de su salud, decía que hay que ir a alguna parte, hay que llevarle a sillas de ruedas y todo, y es mucho más complejo ahora, ahora que no es mi mamá, ahora es mi papá quien me acompaña al médico, sí, pero igual han habido veces en que he tenido que ir solo porque o mi papá está trabajando y mi mamá está enferma, entonces, es eso.

E: Ya, entiendo, pero ahí se ha distribuido el rol entre los padres.

P: Claro, se ha tratado de distribuirlo, sí.

E: ¿Y ese apoyo ha sido de qué tipo? Como que ¿Es un apoyo vinculado más a lo que tú decías, acompañarte al médico y cosas más materiales? ¿O también en ámbitos emocionales del proceso? ¿Cómo ves ese apoyo?

P: Bueno, yo nunca he estado mal por mi tema, mal emocionalmente por mi tema de salud, pero yo sé que si por ejemplo yo me sintiera mal por eso, yo sé que por ejemplo mi mamá estaría ahí como para ayudarme con ese tema.

E: Ya.

P: Si.

E: O sea, también la ves como un apoyo por esa área.

P: Claro, sí, sí. Bueno, yo sé que ella va a estar ahí porque yo he estado mal emocionalmente por el tema de la universidad, por ejemplo, que es tal vez muy abrumador puede llegar a ser de repente, y bueno, ella siempre ha estado ahí para esos temas, siempre ha estado ahí como para apoyarme emocionalmente.

E: Ya, entiendo, y pensando en el rol que cumplió el equipo médico y el equipo de salud ¿Tú sientes que ha sido un apoyo en el proceso de la enfermedad? ¿O cómo ves que ha sido el rol?

P: Bueno, yo diría que por ejemplo el genetista, yo por ejemplo lo podría destacar porque él fue muy dedicado, él fue muy dedicado, él siempre estuvo atento a esos temas, siempre fue como muy preocupado de esas cosas. Bueno, la endocrinóloga en un principio igual fue así, pero después como llegó la pandemia nunca más la volví a ver, no la vi desde ese entonces, pero el genetista sí fue, lo podría destacar, sí fue un buen apoyo del genetista.

E: Y ese apoyo que tú calificas como bueno ¿Por qué? ¿Cómo que te hace calificarlo como un buen apoyo? ¿Por cómo se daba en la consulta el tema? ¿Cómo ves tú que era un apoyo? Como ejemplos, por ejemplo, de situaciones.

P: Claro, o sea, fue porque el genetista siempre se desenvolvía bien, era una persona extrovertida, entonces sí se daba esto de que él se desenvolvía bien como en su papel de médico, bueno, igual él siempre se acordaba de mi situación, siempre se acordaba, y por ejemplo, fue cercano, fue cercano a nosotros igual, de hecho, cuando veía a mi mamá en el hospital me mandaba saludos y fue súper cercano a nosotros, igual desde que ya no trabaja en el hospital yo no he sabido nada de él, igual tampoco, sí.

E: Entiendo, pero en ese momento tú sentías que era cercano, que mostraba interés, tenía presente el caso.

P: Sí.

E: Y ¿Qué rol han jugado tus amistades en tanto apoyo durante tu proceso de enfermedad o condición de salud que tienes? ¿Es un tema que compartes con esas redes o no? ¿Cómo lo haces?

P: Bueno, yo dije que yo decidí tomar mi tema, mi situación de salud, prefería tomármela con humor, igual de repente cuando estábamos juntos tiramos la talla sobre eso, y bueno, sí me apoyan, siento que sí me apoyan, pero no es más que eso, más que nada, saben que tengo mis problemas y no, nada más que eso.

E: Ya entiendo, tampoco es un tema que esté muy presente en la conversación.

P: Claro, claro, si.

E: Claro, entiendo, y tú ahora entiendo que estás estudiando en la universidad ¿Cierto?

P: Sí.

E: ¿Has trabajado alguna vez? ¿Has tenido experiencias trabajando?

P: Sí, sí, he trabajado.

E: ¿Y cómo se ha dado el tema de tu condición de salud en los entornos laborales? ¿Ha sido un tema? ¿Has sentido apoyo? O ¿No lo has compartido? ¿Cómo ha sido en esa área?

P: Bueno, yo cuando trabajé, bueno, yo primeramente trabajé, nunca hice trabajo forzado, o sea, no forzado, me refiero a que requieran mucha actividad física.

E: Claro.

P: No, porque yo primeramente trabajé como profesor de inglés particular porque yo puedo hablar inglés también, y bueno, eso no requiere actividad física, y después empecé a trabajar de conserje, de conserje en un condominio, entonces eso tampoco requiere mucha actividad física, entonces no ha sido como una limitante, no para nada.

E: Ya, entiendo, en esa área no han habido limitaciones. Y de todas estas formas distintas de apoyo que hemos hablado, ya sea de la familia, equipo médico, amistades ¿Tú ves elementos que podrían mejorar en estos ámbitos? Como para que llevar tu condición de salud para ti fuera más llevadero, más cómodo.

P: Mejorar, bueno, me gustaría que el hospital tuviera más presente mi caso como en aquellos entonces donde estaba, por ejemplo, el genetista presente, me gustaría que pasara eso, que me gustaría que se viera más mi caso, pero ya no pasa, ya no pasa. Bueno, y con respecto al apoyo que recibo de mi familia, de mis amigos, yo creo que eso está bien, está bien en realidad.

E: Ya, entiendo, o sea, podrían haber mejoras en términos de cómo se toma esto desde el sistema de salud, pero tus propias redes están bien, como que ahí no notas problemas. Súper. Y pensando en un poco cómo ves tú tu condición de salud ¿Tú crees

que hay alguna causa para tu condición de salud actual y estas distintas síntomas que tienes? ¿Le ves alguna causa a alguno de ellos o a todos?
P: Genética diría yo, genética, bueno, porque el tema de la celiaquía, no sé de dónde salió, no tengo idea, eso sí que no lo sé. Pero, por ejemplo, el tema de las rodillas, por ejemplo, eso está ligado a mi altura, y bueno, eso es genética porque, bueno, mi familia de mi mamá, el asma, la rinitis, vino genéticamente de mi mamá, y es eso, yo lo veo más por genética, excepto por la celiaquía que no sé de dónde vino.
E: Entiendo ¿Y tú crees que hay como un motivo de que tus síntomas se hayan empezado a manifestar en el momento que lo hizo cada uno? ¿Le ves como alguna explicación a eso?
P: No, la verdad es que no, no le veo explicación, bueno, tal vez el tema de las rótulas, porque lo que me explicaron es que yo tenía los ligamentos demasiado largos, entonces, eso sí lo puedo entender. El tema del asma, bueno, es porque me agitó. El tema de la rinitis, bueno, eso sí que tampoco lo entiendo mucho, el tema de la rinitis, me han explicado que está ligado al asma y eso igual, sí, nada más que eso.
E: Ya, entiendo, o sea, tampoco le ves como un porqué a la manifestación en ciertos momentos.
P: Claro
E: Y ¿Cómo crees tú que las personas que te rodean y que la sociedad en general entiende tu condición de salud? ¿Crees que hay cierta imagen sobre el tema? ¿Es algo desconocido? ¿Cómo lo ves?
P: Bueno, el tema de la celiaquía no es conocido, definitivamente no es conocido, todos me preguntan ¿Qué es eso? Bueno, o al menos tienen un conocimiento de que saben que es algo alimenticio, entonces, tienen esas nociones. Pero el tema del asma lo conocen todos, el tema de la rinitis también lo conocen todos. Sí, el tema de la rótula tampoco es entendible, sí, sí, se entiende bien igual.
E: Y tú a estas distintas como síntomas que tienes en distintas áreas, porque es como uno sistema respiratorio, otro a la piel, otro a nivel de como hueso ¿Les ves alguna relación? ¿Cómo estás distintos tipos de síntomas? ¿Crees que hay una causa común? ¿Crees que todo responde a causas distintas? ¿Cómo lo miras tú, esta situación de salud?
P: La verdad es que bueno lo veo como bastante aislado, porque como usted mencionó, son sistemas bastante distintos [ríe] Entonces, claro, el tema del vitíligo, por ejemplo, ese sé que está ligado a la enfermedad celíaca, pero no, nada más, nada más que eso.
E: Y por ejemplo, el genetista ¿Alguna vez te comentó la posibilidad de alguna relación entre esto? ¿O hablaron como de causas de la condición de salud? ¿O solo hablaron del tema de la altura y de la sospecha del Ehlers-Danlos?
P: Claro, fue solamente, el genetista, la endocrinóloga, el gastroenterólogo y el dermatólogo, fueron los cuatro los que me explicaron que el vitíligo estaba ligado a la celiaquía, fueron los cuatro, y no ha sido solamente eso, no encontraron como un nexo entre mi altura, las rodillas, nada más
E: . Ya, entiendo, ahí te hablaron de un vínculo y lo demás no lo conversaron. Entiendo. Y pensando en ti, que tienes sintomatologías distintas en hartas áreas, pero no necesariamente tienes diagnósticos definidos en todo esto. ¿Crees que tus cuidados de salud cambiarían si tú tuvieras un diagnóstico confirmado?
P: Claro, si yo por ejemplo tuviera un diagnóstico confirmado de la celiaquía, yo creo que sería más cuidadoso, yo creo que sería mucho más cuidadoso con lo que como, por ejemplo.

Sí, sería con eso nomás porque es por eso que tengo un diagnóstico no tan claro porque no ha sido tratado por el sistema. Si, yo creo que sería más cuidadoso.
E: Claro, te podría servir para tomar más en serio la situación.
P: Claro, sí.
E: Entiendo ¿Y tú sientes que el no tener un diagnóstico confirmado te afecta de alguna manera en el ámbito emocional, te genera como alguna sensación como de duda, incertidumbre, o cómo lo ves ahí?
P: Bueno, la verdad debo decir, es que sí siento inseguridad cuando, por ejemplo, como algo que tiene gluten, por ejemplo, siento un poco de inseguridad y un poco de remordimiento igual, pero es que eso, la enfermedad celíaca es algo tan complejo porque resulta que, bueno, o se supone que los síntomas de haber comido algo con gluten aparece como si fuera una alergia, y puede aparecer después, al tiro o mucho más después, es algo súper caótico, entonces es eso más que nada.
E: Entiendo, como que no saber bien cómo manejarlo ahí y el susto de...
P: Claro, sí.
E: Claro, entiendo. Oye, y para ir cerrando, porque ya hemos pasado por varias de las áreas de la pauta, yo quería hacerte una consulta. Tú luego de ver a este genetista con el que tenías buena relación y que recuerdas bien y que él fue el que te ingresó a la investigación de la Universidad xxxxxxxxx, si no retuve mal la información
P: Si.
E: ¿No has vuelto a ver a otro genetista desde que él dejó el hospital? ¿No has tenido interés en pedir otra consulta o cómo ha sido eso?
P: Lo que pasa es que el área del genetista no debería ser parte del área pública, o eso no había explicado. Entonces se fue, dejó el genetista de trabajar en el hospital y no ha vuelto otro genetista, no hay otro.
E: Ya, entiendo.
P: Sí.
E: Entiendo. Y si tú tuvieras la posibilidad de, por ejemplo, seguir teniendo consultas en esa área ¿Te interesaría? ¿Crees que trae un beneficio para tu situación de salud? O en realidad no ves mucha diferencia.
P: Es que, bueno, la verdad es que el genetista trataba de ver el tema de mi talla alta y eso, bueno, al final quedó claro que era por temas de genética, el tema de mi familia. Pero sí, es que la verdad es que el genetista antes de irse dejó todo claro, o sea, todo cerrado, todo claro. Y trató de que el tema de la celiaquía lo tratara el especialista que correspondiera, que sería el gastroenterólogo en este caso.
E: Claro.
P: Pero de no ser por eso quedó todo claro, y la verdad es que no veo que sea pertinente tener más, otra consulta con un genetista.
E: Ya, entiendo. O sea, tú ves que ahí ya se cerró el proceso y quedaste bien claro con el tema, y ahora en el fondo hay que tratar estos otros síntomas que hemos ido conversando.
P: Sí.
E: Ya, súper. Y yo quiero saber, xxxxx, si de todo lo que conversamos te queda alguna duda, hay algo de los temas que yo te pregunté que te quedé dando vueltas y quieras comentarlo porque ya estamos llegando al final.
P: Bueno, la verdad es que antes de hacer la entrevista me quedó la duda de por qué enfermedades se me estaba haciendo la entrevista porque, bueno, no sé si ustedes tendrán conocimiento de eso, de cuál enfermedad es la que se me, por la cual se me está consultando.

E: Claro, mira, yo te cuento un poco del marco de la investigación, ya. Esto como leíste en el consentimiento es un proyecto Fondecyt ¿Ya? Y nosotros somos el objetivo 3 de este proyecto Fondecyt que busca indagar en las trayectorias terapéuticas de personas con enfermedades raras o poco frecuentes que tienen y no tienen diagnóstico ¿Ya? La cosa es que la gente que no tiene diagnóstico entra vía el objetivo 1, que es a dónde te derivó este genetista para hacerte pruebas genéticas en la Universidad xxxxxxxxx ¿Ya? Y lo que ahí se hace es ver si a nivel de genes hay algo que explique la condición de salud, en el fondo. Y hay ciertos criterios que me imagino el genetista tiene que conocer, que te derivó, para entrar, que es como tener síntomas de salud en distintos sistemas, yo ahí ya no manejo el detalle porque no soy de la salud, pero tienen ciertos nombres como las características para poder entrar como participante del estudio. Y en el fondo tú entras en esta categoría de sin diagnóstico porque hay sospecha de que algo puede tener orígenes genéticos, y las enfermedades raras en general tienen orígenes genéticos, pero claro, no hay un diagnóstico confirmatorio aún, entonces lo que hace este objetivo 1 es hacer pruebas genéticas especiales, que tampoco manejó el nombre, pero si tú tienes dudas yo te puedo buscar la información, y en el fondo hacer esas pruebas y ver si a nivel genético se detecta algún tipo de tema, y yo entiendo que deberían haberte tomado muestras a ti y también a tu mamá o tu papá ¿Cierto?

P: Si, si.

E: Como que se hace con los familiares directos. Entonces en el fondo tú al entrar en esa categoría entras como contacto también disponible para el objetivo 3 en la categoría de personas que no tienen un diagnóstico definido en términos genéticos ¿Ya? Ese es como el marco. Y también yo, claro, cada uno se lo vive distinto, para ti no necesariamente es un tema, a ti te derivó el genetista y te dijo mira esto tal vez te podría servir para mirar esto. Y nosotros en el fondo nos interesa conocer las distintas experiencias, entonces también nos sirve, si para ti en el fondo esto puede ser un complemento a saber tus temas de salud, pero en realidad no es como lo principal, no es como una preocupación constante ¿Me entiendes? Entonces en el fondo ese es como el marco de la investigación y por eso te contactamos, porque tú entras en esta categoría de personas sin diagnóstico, pero que los genetistas pueden tener una sospecha, como te comentaba él, de que hay algo en términos genéticos. Y en el fondo nos interesa conocer esa experiencia porque hay relatos muy distintos, hay gente como tú, que puede no necesariamente sufrir con una condición de salud en particular, sino que ha tenido distintas situaciones, y hay otra gente que claro, está muy desesperada buscando un diagnóstico, entonces nos interesa poder mirar todas estas distintas realidades. Entonces no sé si eso te aclara un poco más el tema, te quedan más dudas también.

P: Sí, bueno, ahora que usted lo menciona, igual, creo que eso fue lo único que no dejó claro el genetista, como de dónde pudo haber venido esta enfermedad, que sería la enfermedad celíaca, por ejemplo, eso no lo tengo claro, de verdad que no tengo idea de dónde viene. Entonces la verdad que encuentro que participar en este proyecto, programa, yo creo que de verdad sería bastante útil.

E: Súper, mira, si quieres yo te voy a compartir la página web del programa, por si quieres más información, porque tal vez, claro, ahí te quedaron algunas dudas con la derivación del genetista, y ahí explican también como los requisitos que se piden para que una persona califique, etc. Y tú debes haberlos cumplido si ingresaste y ya te tomaron las pruebas de sangre y todo eso, entonces te lo puedo compartir y si tienes más dudas también me puedes preguntar por WhatsApp, yo tengo comunicación con

los médicos del proyecto y puedo hacer consultas sobre cómo funciona, no sé, es como porque yo obviamente no manejo el detalle, yo soy socióloga nomás, no doctora, pero ese es el marco y en el fondo, en ese contexto se te hizo la invitación a participar.
P: Ok, entiendo.
E: Ya y con eso en mente ¿Te queda algún otro comentario de lo que hablábamos? ¿Alguna duda?
P: No, la verdad creo que [ríe] creo que ya dije como la inquietud que pude haber tenido, la verdad, era esa duda nomás la que tenía de por qué enfermedad se me está entrevistando.
E: Bueno, ojalá esto te haya aclarado un poco y cualquier duda siempre nos puedes escribir, yo no tengo ningún problema, si tienes más dudas, yo recuerdo ahora cuando terminemos enviarte la página web del proyecto y ahí puedes buscar más información. Ahora voy a dejar de grabar.

SD.T4P

E: Entonces para partir si nos puede contar primero en sus palabras cuál es su condición de salud actualmente.

SD.T4P: Actualmente, bueno yo sufro de... me dan calambres en las manos, yo creo que por la, bueno tengo 56 años entonces que es lo que pasa que uno cada día más se... pongámosle entra a una etapa de una edad, que te empiezan eh... pa' una persona que está enferma de que nació enferma, le complica un poco, me complica porque me dan calambres en los brazos, en los dedos, entonces hago cosas pero igual me dan calambres, me dan calambres y... no sé po' no, aparte de la vista un poco, pero aparte de todo estoy bien, estoy bien gracias a Dios. No me hace falta nada, estoy bien con mi vieja, con mi mamá estamos bien así que no... yo encuentro que no sé po' que más cosas le puedo decir.

E: Ya. Así está su salud actualmente. Y cuando y como comenzaron los problemas de salud que usted tiene. De chiquitito entiendo que empezó, pero como fué.

SD.T4P: Sí yo creo que de que nací o no sé. Yo creo que de que nací, yo trato de, de hacer gimnasia para, para mantenerme porque ahora 2 meses que no voy y he subido mucho de peso entonces tratar de, ahora el lunes voy a ir para que no me duela mucho la espalda porque como tengo displacia a la cadera, me duele mucho la esparda (sic) me duele. Así que voy a tratar de hacer, ir con suave, tranquilo y no estoy bien, estoy bien, estoy bien.

E: Está bien. Entonces esto partió desde que nació dice usted.

SD.T4P: Yo creo de mi enfermedad de todo esto desde que yo nací.

E: Y alguna vez cuando usted era niño y ya tenía un poco de más conciencia. ¿Cuáles eran los síntomas que usted sentía? ¿Usted sentía alguna cosa en el cuerpo distinto que se acuerde?

SD.T4P: No, jugué hasta a la pelota yo, nunca me, o sea sentí dolor como ahora que me... me dan calambres no nunca, jugaba a la pelota, partía pa' allá, hacia cosas que hacen los demás, bueno no soy discapacitado de todo mal pero tengo mis cosas entonces hacía lo que más hacían los niños po'. No tan complicado si pero hacía así parecido yo estudié, fui al colegio eh... hice hartas cosas, jugué hasta la pelota así que yo creo que lo hice bien porque si fuera otro estaría tirado, acostado todo el día, no, no.

E: Ya usted pudo como niño hacer sus cosas.

SD.T4P: No si mis cosas no sé pa' todos lados he ido, he ido pa' todos lados, me quieren, no sé por hay hartas partes gente que me quiere po' si.

E: Super. ¿Y usted conoce a alguna persona de su familia que haya tenido algún problema de salud similar a usted?

SD.T4P: No.

E: ¿Y alguna persona que usted conozca? Algún amigo, algún conocido.

SD.T4P: Hace poquito mataron un chiquillo pero este chiquillo tenía la mano así, él se ponía la mano así [hace movimiento con el brazo] como así doblado pero de otra manera. Pero ya era adulto ya po' lo conozco de... de cuando iba al colegio, pero aparte de ese nada más. Y al niño ayer lo vi cuando veníamos con mi mami, lo vi medio así enfermito lo saludé y me saludó. Pero aparte que de de familia no. Aparte de él no, que murió hace poquito el chiquillo y... lo mataron. Pero era enfermito tenía no sé como tenía la mano, pero a él yo lo conozco de joven de cuando yo iba al colegio.

E: Esa es la persona que usted ha visto con algo similar.

SD.T4P: Esa es la que más persona que he visto y... nada más po'.

E: ¿Y alguna vez usted vió algo así como en la tele o escuchó en la radio en alguna parte, algo sobre una enfermedad parecida a la suya?

SD.T4P: No, no.

E: Ya. Y si usted tuviera que pensar en las emociones que usted ha sentido en su vida, viviendo y creciendo con esta enfermedad. ¿Qué emociones cree que sentía al inicio?

SD.T4P: Emociones... no, me gustaría estar bien po', bien pa que esté mi mami tranquila, estar con ella no sé cuanto tiempo más, podemos pueda yo estar o no pueda estar o ella... estar bien, tranquilo. Mis emociones se pueden esperar en cualquier momento, uno puede sufrir como sufren los... Lo único que no pude ir a ver a mi padrino que murió en Argentina y eso es lo que me emociona de no ir a verlo.

E: Eso le afectó.

SD.T4P: Claro.

E: ¿Y cuáles son las necesidades que usted tiene en salud actualmente?

SD.T4P: Actualmente no tengo ná'. Lo único que le digo que me dan calambres en las noches, me dan calambres de repente en las manos, por el brazo, por los brazos.

E: Ya, eso sería algo como que tiene necesidad.

SD.T4P: Claro ahora por la edad también no sé si es por la edad pero pasan los tiempos y uno, se pone ma' y hace cosas entonces no, me duelen. Aparte de la cadera que me duele sí un poco.

E: La cadera también le duele a veces.

SD.T4P: Como tengo displacia a la cadera, entonces me duele un poco.

E: Ya entonces eso le duele también esas dos cosas. Y ¿cuáles cree usted que han sido las cosas más difíciles que le han tocado enfrentar en el proceso de su enfermedad? Desde que usted vive con esta enfermedad.

SD.T4P: Lo peor que fue cuando se fue mi papá, no... no pude soportarlo. Y eso ya 18 años. Y de mi enfermedad no, no sé como ha pasado tanto no... cosas han pasado cosas buenas, cosas lindas, no, no. De mi enfermedad no tengo no tengo que decir qué malo porque bueno, es regular.

E: Solo ha sido como usted ha vivido no más.

SD.T4P: Como yo siempre, sí, con ella.

E: ¿Y siente que le ha influido algo en su vida en general tener la condición de salud que usted tiene por ejemplo para hacer sus cosas de la vida diaria?

SD.T4P: A si po', pintar el techo me sale difícil po', pintar la casa yo pinto todo, pero me sale difícil yo tengo que mandar a alguien que me pinte el techo, esas cosas no, no.

E: Y por ejemplo las cosas que uno hace así todos los días o que tiene que hacer en el día a día, lavarse los dientes, ducharse, dormir, ¿todo eso tiene alguna dificultad o se da bien?

SD.T4P: No, no, lavo la loza, hago almuerzo a veces cuando se enferma hago el almuerzo, hago todo lo que una persona... sin... sin nada lo puede hacer fácilmente yo lo hago.

E: Y como siente que ha influido como en su propia identidad, como usted se ve así miso, ¿siente que ha influido en algo la enfermedad?

SD.T4P: Claro, claro, me canso, como yo tenía antes como se llama falta de aire tenía antes pero ahora no, entonces igual, igual, yo puedo hacer gimnasia pero antiguamente antes era peor, pero ahora no. Sí eso no más, sí.

E: ¿Y como siente que ha influido el tema de su enfermedad en su familia?

SD.T4P: Bueno con ella no más po si aparte de mi sobrina que viene pa' acá de repente, me toma como cualquier persona que sea persona adulta no más. Y ella no ma' es la que

está conmigo si mi hermana vive en xxxxxxxx, mi hermano, no mi hermano de xxxxxx mi cuña' me quiere harto no hay problema mi sobrina también así que no, tengo harta gente que me apoya o sea no me apoya me quieren.

E: Y siente que ha tenido algún impacto económico así en términos de dinero la enfermedad, hay cosas que les han salido caras o no han tenido que pagar muchas cosas.

SD.T4P: No, no. No porque no ¿qué me voy a comprar para mí? No na' po, ropa no más y eso es todo.

E: Y por ejemplo por acceder a los controles médicos a usted no le cobran, ¿nunca ha tenido que pagar por ahí?

SD.T4P: Claro pa ir a, no voy al consultorio y eso pero pa ir al médico así como va mi mamá no, no.

E: No han tenido gastos médicos ahí en términos de plata.

SD.T4P: En mucho, no. Poco no más, hacerme un exámenes eso es lo que te cobran si vay por salud, en eso. Si pero aparte de grandes cantidades de dinero, no.

E: Ya, no ha sido ahí tan caro. ¿Y siente que a usted le ha impactado en su ámbito del trabajo tener su enfermedad? ¿Usted ha podido trabajar por ejemplo?

SD.T4P: Un tiempo trabajé en el 2000, casi en 1990 trabajé en construcción y ahí no, estuve un mes y mi papá me dijo 'no, no trabajis más porque esto no es para tí', porque era mucho pesado pa los brazos y ahí no trabajé más. Pero me llegó la plata po' de la AFP, me llegó 51 mil, casi 52. Pero nunca trabajé, nunca he trabajado o sea he hecho cositas pero no... le ayudo a un amigo a vender en la feria pero aparte de otra cosa no puedo trabajar.

E: Claro le dificulta poder trabajar.

SD.T4P: Claro por los brazos, claro por los brazos sí. Le ayudé a él pero no nunca... vendía huevos cositas así... no pero, ahora yo al menos voy a trabajar pero si está ella como está. De repente le duelen las piernas, le hago masaje, me llama 'xxxxx que me duele aquí', entonces vengo pa' acá le hago unos masajes el brazo, la pierna, y un chiquillo me dice 'ven a trabajar conmigo', no, no puedo. No puedo porque la dejo sola.

E: Claro usted también está cuidando a su mamá.

SD.T4P: Y como están las personas ahora están más mal que yo, está muy malo.

E: ¿Y como siente que ha impactado en su vida social, así como en términos de tener amigos y relacionarse con gente, el tener su condición de salud?

SD.T4P: No yo soy buen... Bueno pa' la chacota, soy bueno mi mami se cabrea que 'no porque sí'... Las chiquillas también les digo 'hola mi amor', me dicen 'hola xxxxxx¿como estay?', nunca que sea, una vez una mujer me dijo, me pego con un, que yo hacía gimnasio con un este con una tablita, y me pegó entremedio. 'Yo le dije ten cuidado que hay a despertar al monstruo', y se enojó [risas]. Y todas las chiquillas, habían como más de, yo era el único hombre y habían como 8 y la agarraron y la pusieron a un rincón y le dijeron hartas cositas 'no te metai con el xxxxx', porque yo soy, más ahora que soy o sea como le dije soyme gusta ser chacotero me gusta... soy simpático algunas veces y las chiquillas me quieren po', no sé como soy yo me quieren. Y respetuoso, me quieren, y si hay más mujeres mejor todavía.

E: Ahí se lleva bien.

SD.T4P: No me llevo bien po' si ahora tengo que ir a, el lunes tengo que ir al gimnasio y me junto con las que están ahí ya ahora.

E: Y algo que conversamos antes pero también se lo voy a preguntar a usted ¿Cómo ha sido el proceso de visitar médicos a lo largo de su enfermedad? Usted, lo que ya conversamos ahí con su mamá y que usted también me comentó, que usted se mantuvo con el mismo médico hasta que cumplió 18. ¿Cómo ha sido ese proceso para usted?

SD.T4P: No po es que yo lo vi poco. A la edad que tenía yo fue poco... en el sentido para acordarme de él.

E: Claro era muy joven.

SD.T4P: Era muy joven. Ahora si usted me pregunta por el doctor, a él me acuerdo al tiro, porque fue al tiempo de, hace como 4 o 5 años, entonces... estoy reciente. Ahora si me acuerdo del doctor, no me acuerdo, hace tantos años. Entonces....

E: Y usted entremedio que se dejó de atender con el doctor en el Hospital xxxxxxx cuando tenía 18 y hasta que pasó a ver al Doctor xxxxx ahora hace unos 5 años, ¿usted vió médicos? ¿Usted se acuerda?

SD.T4P: No. Al único que me perdió el examen pero aparte del doctor es mejor que yo lo que he visto, o sea, aparte del doctor xxxxx, lo único que una persona que me conversó igual que usted me conversó, me dijo que esto no es malo, que puede rescatarle pa' un niño que viene recién naciendo lo mismo que tengo yo, pueden rescatarle algo pa' darle a él. Entonces, no, a él lo único que me acuerdo. Pero el doctor que me perdió ni me acuerdo de él.

E: Ya. Entonces ahí no vió muchos médicos ahí entre medio.

SD.T4P: No de ninguno de ese, nada más.

E: Y alguna vez usted consultó alguna persona que le hiciera un tratamiento pero que no fuera médico no sé por ejemplo de repente hay curanderos, gente que hace tratamientos como con energías y otras cosas ¿usted visitó algo así alguna vez?

SD.T4P: No, no.

E: Y, yo quería consultarle cuando usted visitaba médicos ¿le han hecho algún tratamiento? ¿O solo va a consultas?

SD.T4P: No o sea cuando estoy resfriado o tomarme las pastillas de arbostatina (sic) que tomo pal colesterol que no tengo colesterol pero tengo que hacerme unos exámenes este fin de mes tengo que pedir hora pa' que me vea el doctor y me de la, me vea como estoy. Pero a parte de todo no, nada.

E: No ha recibido tratamientos de largo plazo, algún medicamento.

SD.T4P: No, no, nada nada. Las pastillas esas nada más.

E: Ya, para el colesterol no más.

SD.T4P: Sí nada más.

E: Y alguna vez estos tratamientos físicos que me decían antes que usted hacía ciertos ejercicios y cosas, eso lo ve usted así como no con médicos, lo hace así como...

SD.T4P: Es que el médico me mandó. Esto fui yo al doctor, y yo le dije si yo podía hacer gimnasia y me dijo 'claro po' así que me mandó un papel como una receta al profesor pablo y actualmente estoy con él. Ya llevo 2, 3 años, 3 años por ahí.

E: Y que tipo de tratamientos hace ahí.

SD.T4P: No po gimnasia, hacimos (sic) zumba. Y soy yo el único hombre, yo no cuento con el profe, con todas las mujeres a veces hay 40 mujeres, ahora hay menos porque...

[Interrumpe xxxxxx]: No por el pasto mojado también

SD.T4P: Por la este, por la pandemia hay como 10 o a veces 8, pero todas tienen una función que cuando llego, parece que se desarman [risas]. Porque soy el único que yo les sigo al profe, el único...

[Interrumpe xxxxxx]: Porque los hace reír, el único....

E: El alumno favorito del profe.

SD.T4P: No el único que yo 'hola papi chulo' le digo yo a mi profe [risas], entonces él me dice 'hola mi papi chulo' me dice, y soy el único porque no creo que las chiquillas le digan...

E: Papi chulo.

SD.T4P: Noo...

[Interrumpe xxxxx]: Y el profe le dice a veces que él se va a quedar a cargo de las chicas y él le dice 'no no no'.

SD.T4P: Él me dice 'tú te vay a quedarte a cargo', y yo le digo 'no usté' es el profesor, yo soy el alumno'.

E: Claro. Entonces usted solo ha hecho ahí gimnasia que le dijo el médico que podía a hacer y eso principalmente.

SD.T4P: Sí nada más, nada más.

E: ¿Y esa gimnasia que hace, lo hace hace varios años ya?

SD.T4P: Como 3 años, 3 años sí.

E: Y antes de esos 3 años usted hacía algo aparte de ir a los controles médicos o no le habían dado nada.

SD.T4P: No, no. En el 2000 año 2000 hice gimnasia en otro lado, ahí gane 5 copas. Con las chiquillas.

[Interrumpe xxxxxx]: También era el único hombre, fuimos hasta el estadio... nacional.

SD.T4P: Como 100 mujeres. Fuimos al club central estadio nacional, un puro hombre, ganamos 5 copas y me gané la medalla del año, justo que comienza el año y gané el mejor del año.

E: Ah buena le iba bien ahí.

SD.T4P: Sí, y fui modelo también.

[Interrumpe xxxxxx]: Fue modelo también, y le robaron el celular donde tenía todas las fotos hechas.

SD.T4P: Sí tenía todas las fotos, fui modelo y me junté con la señorita, la esposa del xxxxx xxxxxx, el alcalde de xxxxxxxx. Me saludó, me abrazaba, me decía que estaba agradecida de tener un, en tantas mujeres estar un hombre ahí po'. 'Y los hombres se achaban por estar con las mujeres' le dije yo, y así se creen hombres, yo no vamo' a arriba no má'.

[Interrumpe xxxxxx]: Y después tenía que animar el evento con un parlante, pero como había que leer muchas cosas entonces justo llegó un salvador que estaba acostumbrado a hacer eso.

SD.T4P: Había una chiquilla que tenía un sobrino que hace eventos entonces él va a venir.

[Interrumpe xxxxxx]: 'mejor' dijo el xxxxx

SD.T4P: Claro me, y justo le digo a mi papá, mi papá estaba mal, yo le digo 'papá aquí tengo la medalla' le dije, y me dijo 'ooh' y aquí la tengo guardadita.

E: Que bueno. Y en todo el tiempo que usted ha vivido con la enfermedad, ¿alguna vez ustes ha esperado recibir algún tratamiento que no ha podido recibir?

SD.T4P: Sí, he querido que alguien me hiciera, pero nunca nadie, o sea he ido al puro doctor xxxxx pero aparte de otro doctor nada.

[Interrumpe xxxxx]: No aparte otros doctores no, son como la mona los doctores oh'.

SD.T4P: No sirve, no sirve para eso porque tienen para cosas chicas pongámosle heridas o resfriados, algo así pero parte cosas más grandes, no, no tienen.

E: ¿Y a usted que le gustaría recibir?

SD.T4P: A esta altura nada po' que sea me... no sé, no sé que me pueda decir el doctor si... lo que tengo es malo o si es psicológico o no sé, de mi familia, porque el único que soy enfermo soy yo, aparte de todo soy yo el que... no sé, yo tengo el mal no sé [risas]. Pero no, no, no me siento así tampoco, no me siento... identificado de decir a este es enfermo tirálo pa allá, no, no nunca, siempre hay alguien que me dice ven pa acá, está con nosotros. Me llaman.

E: ¿Y usted quien siente que lo ha acompañado en el proceso de su enfermedad?

SD.T4P: Ella. Ella y mi papá. Pero ella....no ella es la que vamos pa' todos lados.

E: Si andan pa' todos lados juntos. Y usted siente que alguien más allá sido apoyo aparte de su mamá.

SD.T4P: No.

[Interrumpe timbre, entra familiar]

E: Y su familia aparte de su mamá siente que lo ha acompañado.

SD.T4P: Sí, donde me... lo único que me quieren no má' po' si la manera como soy yo.

[Entra sobrina conversamos sobre estar realizándole entrevista]

E: ¿Y usted siente que el equipo de médicos ha sido algún tipo de apoyo durante la enfermedad?

SD.T4P: No porque yo como decía, cuando el doctor xxxxx me sacó fotos, yo pensaba que iba a ser... bueno ya no lo ví más, no he tenido otra persona que me... la única persona que me llamó fue la doctora xxxxx xxxxx, y fue otra persona que la mandó a ella la doctora. Pero no sé po si están haciendo algo y... y sirve estaría bueno po'. Pero nadie más, nadie más.

E: Y sus amigos, siente que ha tenido amigos que lo han apoyado en el proceso de la enfermedad.

SD.T4P: No porque no le he contado a ninguno pero sí que me... mucho amigos sí, me dicen 'está bien xxxxx', si para tí te sirve claro. Si aparte otra cosa no es malo, para saber un poco más.

E: Y en términos de su trabajo usted me dijo que había intentado trabajar una vez y después ya no siguió.

SD.T4P: No porque mi papá me dijo que no siguiera por los brazos, porque era muy pesado. Porque tenía que levantar carretillas, palos pesados.

[Interrumpe xxxxxx]: Oye y cuando dieron el 10% el xxxxx estaba re contento.

SD.T4P: Si po' si le dije yo, 52 lucas, si sabe como es la palta que se fue al tiro.

E: Y usted me dice que a veces vendía cositas en la feria, cosas así.

SD.T4P: Sí porque como estamos los dos, entonces yo a veces reparto de repente, pero es ahí no más, chiquitito, no es tanto, no es tanto.

E: Y si usted piensa, ¿que cree que podría mejorar para usted en relación al apoyo que ha recibido de los distintos lugares? De la familia, de los amigos, del equipo médico.

SD.T4P: En la familia estamos aquí no más, estamos aquí tranquilos, no... el apoyo de mi sobrina que está aquí y mi mamí no más.

E: Y cree que podría mejorar algo en general, que usted se sintiera más apoyado de algún lado.

SD.T4P: No, no, el médico no más si se ponen las pilas hacer algo para la gente que necesita más... igual que tenga la enfermedad, abrir el caso y como lo están abriendo,

para ayudar po', ayudar a los niños que están recién naciendo, tienen el mismo problema que yo, o otro.

E: Por ahí le gustaría también, podría servir el apoyo. ¿Y cuáles creen que son las causas de la enfermedad que tiene usted? ¿Cree que hay alguna causa?

SD.T4P: No sé. No, no... no sé, no sé que fue, no sé.

E: Y como ve usted que la gente que usted se relaciona en el día a día entiende su condición de salud.

SD.T4P: Sí mi sobrina y mi mamá, son los que, o sea ella que viene casi todos los días pa' acá, mi hermana también sabe, mis hermanos, todos mis hermanos saben, pero la que más viene es ella, viene y está mi mamá.

E: ¿Y siente que la gente sabe un poco de qué se trata la enfermedad o es algo más bien desconocido?

SD.T4P: No, que a veces creen que yo soy así pero no... no es eso, cuando le expliqué a un chiquillo... se disculpó varias veces, porque yo ya más antiguamente vendía completos entonces los llevaba así [gesto con las manos], entonces todos pensaban que... no po', yo le conté y me dijo 'oye discúlpame xxxxx'.

[Interrumpe xxxxxx]: Ahora no se venden na' esas cosas no.

SD.T4P: Pero aparte de otro no.

[Interrumpe xxxxxx]: Antes hasta almuerzo vendíamos.

SD.T4P: Sí pero ahora no.

E: Ya o sea xxxxxx la ayudaba a usted también, se ayudan los dos en ese ámbito.

[Interrumpe xxxxxx]: Yo preparaba las cosas pero él las iba a dejar.

E: Ya, entiendo. Eran ahí un equipo. Y usted entiendo que no tiene un diagnóstico o el nombre ahí de algo que usted tenga. ¿Usted cree que sus necesidades y sus cuidados en la salud podrían mejorar si usted tuviera un diagnóstico?

SD.T4P: No creo tampoco. No porque...

[Interrumpe familiar que se va]

E: Y cree que si usted hubiera tenido un diagnóstico antes, ¿usted podría haber tenido alguna mejora?

SD.T4P: Cuando estaba menos de edad, cuando tenía 2 años ahí yo creo que habría cambiado algo, pero a estas alturas yo no... no. Como le digo yo esto, lo que yo puedo hacer, o me puedo hacer un examen o algo, lo pueden rescatar para un niño que está recién naciendo y que tiene el mismo problema, pa' eso, pero pa' uno no yo creo que no.

E: Ya, claro. Y usted en eso que me dice ahora que usted ya cree que no, siente que le afecta en algo a usted no tener un diagnóstico, no saber.

SD.T4P: No porque ahí si me dice el doctor esto tení' y nunca lo vay a curar, ya yo... tengo 56 años, quién me va a, si tengo un... que me digan mira esto tení' y nunca te vay a curar, no porque ya lo tengo ya po', si no es que no me dijeran, esto tenis desde siempre, no porque lo he tenido desde siempre y nunca me voy a curar de eso.

E: Claro entonces no cambiaría tanto.

SD.T4P: Claro no cambiaría tanto, a lo mejor no sé me, me sentiría mal me podría ir a poner en mi pieza a llorar o, pero si no, no nada, nada. Porque no es relevante una cosa que me dijeran mira esto vamos a hacer, si tu queris que te hagamos esto o no sé po, terapia, yo no necesito terapia, yo voy al gimnasio. Entonces terapia es diferente que el gimnasio. Pero... no, no, no sé po, escribir que me diga algo el doctor, algo no sé po', no creo que influye lo demás, no creo.

E: Entiendo. ¿Y usted conoce algún programa para personas con enfermedades poco frecuentes?

SD.T4P: No ni de la tele ni ningún lugar.

E: Y alguna cosa de la municipalidad, del Estado ha escuchado alguna vez.

SD.T4P: Tampoco, tampoco.

E: Y ha recibido apoyo como de alguna institución, alguna vez han recurrido a alguna organización.

SD.T4P: No tampoco.

E: Han estado los dos no más.

SD.T4P: Estamos los dos. No sé si podría con el carnet, con mi, tampoco, ni en el metro que uno pudiera darle un carnet a una persona que es discapacitada, no tampoco. Yo tengo un carnet... pago igual que todos. Así que no influye en nada si un doctor me dijera tu tení' esto y nunca te vay a curar, qué me voy a curar si qué no tengo. No no nada, nada. Porque he vivido toda mi vida así con mi vieja, con mi mamá, con mi sobrina, mi hermana viene de repente, no me influye porque ella no está pendiente todos los días conmigo. Mi sobrina viene de vez en cuando. No es todos los días, pero a veces la voy a visitar, pero me quiere harto, si ella me quiere.

[Interrumpe xxxxx]: Incluso tenimo' unos sobrinos por parte de mi esposo que son de xxxxxxx, de la calle xxxxxxxxxx con xxxxxxx, antes de ayer fuimos, lo adoran al xxxxx. El niñito tiene 10 años lo adora al xxxxx, y lo quieren harto al xxxxx allá, bueno a los dos allá.

SD.T4P: Nos quieren harto. Fuimos todo el día pa allá po' así que...

[Interrumpe xxxxxxx]: Es que somos los únicos familiares que la visitan a ella, y ella tiene hermanos cerca y no la visitan a ella. Entonces están solos. Y él ya esta medio...

SD.T4P: Está cansado tiene diabetes...

[Interrumpe xxxxxx]: Y así trabaja en la feria.

E: Y usted con lo que me decía de sus necesidades en salud ahora que le dan calambres en las manos y que le duele a veces la cadera, ¿ha consultado alguna vez a médicos?

SD.T4P: Sí no ahora tengo que decirle cuando vaya al médico, siempre me han sacado radiografías algo pero no, no, no aparte de que me dijeran que tuviera esto, no nada. Es que no son especialistas, como el doctor xxxxx yo creo que es un especialista en eso por eso me mandó a hacer hartos exámenes. Él tiene que tener todos los exámenes míos que me hice los exámenes con mi mami, mi mami se hizo un exámen de sangre, unas fotos, entonces él tiene que tener un chequeo... de los pies, los brazos. Nada más. No va con mi nombre porque me dijo que no va, si yo quería poner el nombre sí, si no no.

E: Claro es anónimo igual que esto, que vamos a usar la información pero no vamos a andar diciendo quién es cada uno de ustedes. Y de todo lo que hemos conversado, ¿quiere comentar algo más de lo que hemos hablado?¿Hay algo que le quede dando vueltas de lo que conversamos también con su mamá?

SD.T4P: No sé po lo que puedo decir, bueno si esto a las personas que... necesitan ayuda que las ayuden po', no sé po el doctor que va a hacer esto o la doctora, hay niños que están peor que uno, o sea que están mal que uno, su enfermedad que le ayuden po'. Que le ayuden y que tiren pa' adelante no má'. Si ella abrió el caso que le ayude a la gente, uno ya está de edad ya, no necesita ayuda. A lo mejor de... de vivir así, yo he vivido toda mi vida así, con dolencias en los brazos no más.

E: Claro o sea que le pueda ayudar a otros.

SD.T4P: Claro los que están más recién nacidos, llevan un año.

[Interrumpe xxxxxx]: El xxxxx hace cosas con sus manos, pasa el trapero...

SD.T4P: Hago masajes también a mis amigas ahí poquito, pero poquito.

[Conversación sobre masajes y otros temas no relacionados]

E: Entonces a usted le gustaría que esto pudiera ayudar a otras personas.

SD.T4P: A los más, claro a los que nacen con problemas, parecido al problema mío, que sean niños, guaguitas que le ayuden, porque eso ya pal' futuro depende de ellos que siguen adelante. Uno no.

E: Y si usted piensa ahora que usted es un adulto, y piensa en el xxxxx chiquitito, le gustaría haber recibido algún tipo de apoyo distinto que no recibió.

SD.T4P: Claro, claro, que me... que viniera, o que cuando fuera a ver al doctor me dijera mira te vamos a hacer esto, o algo no sé, mira te vamos a dar unas pastillas, o algo no sé pa' que se te quiten los dolores. Pero nada nada. A mi me hubiera gustado tener 8 años y que me dijeran el doctor 'mira te vamos a hacer esto no sé un exámen o algo no sé para calmar tu dolor de los brazos, de las caderas', o algo po', no sé po. Me habría gustado de vivirlo de otra manera.

E: Y más del apoyo de los médicos que le hubiera gustado, le hubiera gustado que otro apoyo fuera distinto, en algún otro lado.

SD.T4P: Sí po', sí po' la familia que nunca me han apoyado en nada, mi sobrina me viene a ver pero... personas así enfermas no, es poco.

E: Claro le gustaría que hubieran estado más presentes.

SD.T4P: Claro po' si los que más me ayudan son la gente más afuera que yo no les pido ayuda pero de repente yo con zapallo, cosas así, me regalan y yo no les pido nada, me regalan.

[Interrumpe xxxxxx]: El xxxxx también les regala su tacita de té.

SD.T4P: Así que no, no, no es necesario que me regalen tantas cosas, si uno estando bien de salud, está al otro lado.

[Cierre de entrevista y chequeo de características demográficas]

Entrevistada: SD.T9P **(P)**

E: xxxxxx, para comenzar me gustaría preguntarle, en sus palabras ¿cuál es su condición de salud actual? ¿tiene alguna idea al respecto? Si es que me puede comentar.
P: Bueno, yo en realidad igual me ha costado aceptarme tanto físicamente porque igual, comparado con mis papás, yo soy más chica que ellos en tema de estatura ¿ya? y eso me costó bastante, pero hoy en día ya lo asimilo más, pero hay varias cosas que me ha costado, eh, como aceptarme más que nada, pero yo creo que un proceso. Pero sí en ámbitos de emociones, como de autoestima, he cambiado yo creo que bastante. Mucho.

E: Y le podría preguntar en ese sentido un poquito ¿cuándo comenzaron sus problemas de salud? ¿cómo comenzaron? ¿Tiene alguna idea al respecto, por ejemplo, de síntomas, cosas así? si es que me puedes contar.

P: Síntomas la verdad es que no porque, bueno, empecé muy guagüita, cuando nací. Un día equis estaba en la casa y mi papá, bostezo ¿verdad? Y mi papá me ve algo raro en mi boca y llama a mi madre y le dice "China, ¿sabes qué? la niña tiene algo en la boca" y lograron que bostezara nuevamente, claro y ahí me vieron que yo tengo, fui operada del paladar blando, ¿ya? Nací sin la campanita más bien, y de ahí ya empezaron como los problemas de psicomotor, tuve que tomar una droga, en realidad no sé cómo se llama porque mi mamá es la que…. Pero tuve acidosis tubular renal muy chiquita, y ahí tomé una droga y ya, después ya, eh, bueno, con todos los especialistas sólo me faltó [inentendible 02:32], pero el resto, físicamente [problemas de conexión 02:40]

[…]

E: Perdone, perdone, no sé si podemos comenzar nuevamente. Usted me dijo que comenzó con síntomas de muy chiquitita y su papá fue al que le llamó la atención primero, ¿verdad?

P: Sí, porque fue un… más que, fue más estético, porque como yo no sé sin la campanita, entonces era muy flaquita, costaba para alimentar, pero no porque no, sino porque claro, tenía, no tenía la campanita, entonces devolvía todo y ya después se fueron descubriendo más cosas, pero más allá de eso… bueno, después estuve con, eh, me operaron por supuesto, tomé una droga, estuve con, bueno, estoy con dermatólogos, genetista anteriormente. Eh, a ver, traumatólogo, creo que neurólogo, nefrólogo y etcétera.

E: Ya y de momento, bueno, usted me decía que no tiene un diagnóstico definido pero, de todas maneras, eh, ¿Le han comentado sobre algún posible diagnóstico, por ejemplo, que todavía no haya sido confirmado clínicamente? pero ¿le han mencionado de algo relacionado con algún posible síndrome, alguna enfermedad en particular?

P: Eh, bueno, la doctora xxxxxxx, xxxxxx me dijo que esta es una enfermedad que está en estudio, entonces por eso que le llaman ellos enfermedades raras. O sea, me nombró uno, pero en estos momentos no lo recuerdo, pero no es un diagnóstico que sea acertante, entonces, por eso estoy… pero un diagnóstico así, no. Porque yo con ella me veo del 2019 no más, que fue por un, una causa de que yo llegué a la dermatóloga que me ve de muy chiquita y ella me mandó a la genetista

porque encontró que lo que ella me hizo no era alérgico, sino que tenía que ver con problemas de genética.

E: Entiendo. Y, más o menos, ¿usted tiene una idea de cuánto demoró en…? -bueno, sus papás-, ¿cuánto demoró más o menos desde que empezó con los primeros síntomas hasta que consultaron con alguien? ¿Tiene alguna idea? ¿Le conversaron sobre eso? Si es que se demoraron mucho, si es que pasó poquito tiempo.

P: Eh, no porque bueno, la verdad, yo fui al pediatra y el pediatra me derivó a especialista y ahí empezamos con mi mamá en realidad. Íbamos a Santiago, eh, ¿cómo se llama? genetista, éste me mandaba con, cada especialista me mandaba un… pero empecé de chica, como del año, de los 2 años más o menos, aproximado, no recuerdo mucho y ahí estuve 16 años yendo a médico y hasta que después ya hicimos un *stop* y ya no seguí. Entonces, ningún doctor me dio de alta, o sea, sólo me di de alta yo sola y después volví a retomar con la dermatóloga (que con ella estuvo vigente hasta el día de hoy) y que ella me derivó a esta genetista nuevamente. Pero, es que físicamente, bueno, yo con ella, estuve con la doctora xxxxxxx el viernes 13 y yo allá, bueno, me revisó, conversamos del segundo, esta segunda entrevista y etcétera, etcétera. Y dijo que físicamente estoy sana, solo que hay que ver el tipo genético, qué es lo que va a pasar.

E: ¿Y alguna persona en su familia ha tenido algún problema de salud similar al suyo? Quiero decir, ¿hay antecedentes familiares?

P: No.

Bueno, ahora mi sobrinito nació con fisura palatina, eh, labio leporino bilateral, pero eso no más, pero del resto no. Él no tiene nada más, sólo eso. Pero nada más.

E: ¿Él es su hijo?

P: Sobrino.

E: Su sobrino,

P: No, eh, sobrino.

E: Perfecto. Y xxxxxxx, alguna persona de su entorno, por ejemplo, alguna amistad, algún compañero o compañera de trabajo, si es que usted trabaja, ¿ha tenido algún problema? Quiero decir, ¿ha conocido a alguna persona que tenga algún problema similar al suyo?, a parte de su sobrino, que me decía en realidad el labio leporino, pero no es lo mismo de usted.

P: No es un problema [actual], eh, no. No, la verdad es que no. Ninguno.

E: Y, por ejemplo, xxxxxx, ¿a usted…? usted me dice que igual ha pasado harto tiempo buscando un diagnóstico, me decía que fueron por lo menos 16 años.

P: Mucho tiempo. 16 años, coincidían con algunos y con otros no, entonces por eso nunca me pudieron dar un diagnóstico.

E: ¿Y en este proceso…?

P: Por eso estaba en examen, examen y… y al final no.

E: Y me imagino que mucho, claro, usted me decía, mucho especialista, mucha derivación.

P: Sí, mucho.

E: ¿Y esto todo ha sido por sistema público, sistema privado? ¿ha sido por un sistema o ha ido también como rebotando entre...?

P: No, es privado, prácticamente todo es privado. Porque atender acá así por FONASA, no. Bueno, mi dermatóloga ahora atiende por FONASA pero, de ellos, la única casi. El resto todo especialistas privados no más.

E: Todo ha sido particular entonces.

P: Sí.

E: ¿Puedo preguntarle cómo han, cómo han ido costeando estas cosas? ¿ha sido complicado?

P: Sí, igual. Bueno, porque en ese minuto y bueno siempre, eh, mi papá es el que trabaja ¿ya? entonces él es el que trabajaba y me daba, porque yo pasaba 3 veces a la semana yendo a Santiago, entonces él era el que trabaja, el que daba al aporte y teníamos que... pero él era el que ponía claro, plata de él, trabajo de él, esfuerzo; ayuda del Gobierno y de otras cosas, no. Solamente de él, de mi papá.

E: ¿Y cómo siente…? ¿siente que ha incluido su enfermedad en su familia? Por ejemplo, usted me decía que se hizo cargo su papá sobre los gastos económicos, ¿cómo ha influido eso, por ejemplo, en la economía familiar? ¿Cómo ha sido eso?

P: Gracias a Dios nunca nos ha faltado nada, nunca hemos tenido temas de ecónomicos que "pucha". No, nunca, pero es que él era el que traía en realidad la plata para que pudiéramos comer, estudiar y aparte yo ir al médico. Pagar los pasajes y todas esas cosas.

E: Entiendo. Y xxxxxx, en este proceso de andar con especialistas, exámenes, todo esto ¿usted ha buscado información al respecto? por ejemplo, de los síntomas que usted tiene, de…¿ ha buscado quizás en libros, en medios de comunicación, internet, cosas así?

P: En realidad, en realidad, sinceramente, no, no he buscado nada. Así como que... estoy como esperando a ver si es que… lo que pasa es que, como consiste en algunos síntomas, entonces, digo ¿cómo voy a buscar si no, no sé más o menos qué es lo que puedo hacer[alternativa: "pueda ser" 11:12]? Entonces… y a veces no en realidad, dije "ya, lo que sea". No, antes, cuando más chica, pucha yo creo que, bueno, como las mamás eran más, bueno, mi mamá hasta el día de hoy ha sido súper preocupada, entonces ya, tengo un cuaderno donde vamos con todos los médicos, todas las cosas, pero no, no soy de buscar que los síntomas, no, nada. No tengo como esa claridad más bien "pucha, me puede pasar esto, ah, puedo conseguir esto", ¿información sobre mí? No, nada. Solamente lo que me habla la doctora xxxxxx, lo que puede pasar, lo que pueden encontrar y lo que no, pero más allá no.

E: Y xxxxxx, usted también me había dicho que, bueno, yo le había mencionado que la idea también es hablar justamente de sus emociones, cómo ha sido para usted vivir con su condición de salud y quería preguntarle primero al principio, porque usted fue bien chiquitita, pero fue

creciendo y me imagino que fue encontrándose ya como con sus ciertos síntomas. ¿Cómo fue para usted ese inicio?

P: Al principio, bueno, como era tan chiquita no entendía bien, pero a mi corta edad igual se vio como, como que no disfruté mi niñez -podríamos decirlo así-, porque era constantemente médico. Entonces, como que no viví esa etapa de, bueno, igual el fin de semana jugaba con mis primos y yo vivía en otra parte, entonces -ahora estoy en mi otra casa-, pero tampoco como una niñez así como, como lo tienen hoy en día los niños que… sanos relativamente. Como que no era como… un día estaba bien y al otro día ya teníamos, me enfermaba o teníamos que ir al doctor; a veces me enfermaba pa', para no ir a, del puro nervio de que ya sabía que tenía que ir al médico. Entonces igual cuando me sacaban sangre era *¡pfff!* A cuatro personas para poder sacarme sangre, era un show terrible y mi autoestima también me afectó mucho en ese minuto, porque era una niña reprimida, callada en un… no me gustaba hablar o que la gente, cuando iba caminando, la gente se daba vuelta y me miraba ¿entiende? entonces eso igual es como que... qué me miran y mi mamá a veces se daba vuelta "¿por qué la miran?" y esas cosas, pero más allá no… igual me, me deprimía porque el pensar de que pucha, mi estatura, comparado, era súper flaca, un palito y mis dibujos eran, cuando fui al psicólogo -me mandaron al psicólogo-, yo dibujaba la cabecita, un palito, puros palitos, porque no, como que no, no era, no, no estaba desarrollándome a mí; tenía una autoestima súper, súper baja, era súper negativa, súper negativa, así como "no, ya, no importa, no"; era súper así, súper negativa.

Y después de, no hace mucho en realidad, yo creo que de que empezó un poquito la… -el 2018, 2017, por ahí-, cambié mi personalidad y dije y terminé entre comillas como aceptándome, pero igual hay cosas que me cuesta aceptarme de mi cuerpo de, pucha, cosas que… a veces dicen "ya, pero yo soy más chica". Claro, hay personas que dicen "ya si yo también soy chica", pero no ven el "sí, pero tú eres sana, yo tengo otro tipo de… aunque igual te sintai' entrecomillas a lo mejor discriminada en cierto mundo", porque yo soy, como le digo, cambié bruscamente, de negativa a ser súper positiva. Yo soy el que ahora levanta el ánimo, "no si esto va a pasar" y como que entré en esa… dije, un día dije "¿sabes qué? Estoy perdiendo el tiempo, me tengo que aprender a aceptar y a decir no, yo puedo, bueno, lo que sea y vamos".

E: ¿En qué minuto cambió…? igual parece que fue hace poquito. Eso fue lo que me dijo.

P: Como el 2017, 2018 por ahí. Principio el 2018 como que hice un análisis entre mí y dije "es ahora que tengo que cambiar yo por mí y yo soy la que me tiene que levantar el ánimo". O sea, pensar por mí y ahí empecé…

E: Y ahí… no, por favor cuénteme no más, perdone que la interrumpa, solamente le iba a preguntar si es que pasó algo entremedio que la hizo cambiar de *switch* o fue usted que…

P: No, no se preocupe. Eh, fui yo y también ver la sociedad donde estaba, porque igual entré yo a trabajar con mi papá -soy su secretaria, lo ayudo en ciertas cosas. No, no en todo-, entonces eso también me hizo cambiar porque me empecé a conversar con gente, con los clientes, a tener una comunicación más [alargada] en no sé po'… empecé a decir no po', eh, "buenas tardes", "cómo están", "necesitan un asiento", "le tomo su pedido"; empecé yo a tener una conversa, más netamente sociabilizar con el resto. Entonces, eso me ayudó mucho a compatibilizar con ciertas cosas y ahí empecé de a poquito a tener más personalidad, a conversar más, a… muchas cosas.

E: ¿Y cómo fue, xxxxxx, el paso como por la adolescencia, por el colegio? no sé si es que usted, eh, por ejemplo, fue a un colegio, estos colegios mencionados como de necesidades especiales. No sé si es que usted quiso estudiar más adelante algo, si es que pudo. ¿Influyó, quiero decir, su enfermedad en como a nivel laboral o de carrera?

P: Eh, en la Universidad sí. Influyó bastante. Fue como... como que ahí también bajé -bueno, que esto fue el 2013-, pero en período del colegio, no, no me afectó tanto porque, bueno, yo… a mí me hacían bullying de chica en el otro colegio, que yo hice de kinder a quinto y después [inentendible 17:52], porque no me gustaba el colegio porque me hacían bullying, porque era muy flaquita. Entonces, cuando hablamos de esto, o sea sí lo hablamos, creo, pero no lo recuerdo. Había un niño chico que me pegaba, no sé por qué, pero éramos chicos, íbamos en quinto y yo llegaba con todas mis piernas moreteadas y etcétera y después, bueno, yo mi tía me pregunta quién era la persona y yo le apunto al chico y ella lo manda a llamar y conversa con él, lo reta y le dice que no puede hacer eso y de ahí nunca más.

Pero sí, en ese colegio no lo pasé muy bien relativamente. Tenía amigos y todo, pero como éramos muchos y yo tenía problemas de aprendizaje, no... no me gustaba la bulla, no… me tapaba los oídos -hoy en día no. Me encanta la música, eso es mi pasión-, y cuando me cambiaron de colegio ahí cambió, porque era un, un grupo chiquito, colegio chico y nunca me hicieron bullying, me aceptaron altiro, tuve una integración súper linda con mis compañeros, nunca hubo un problema de compañeros, no, nunca nada. Al contrario, me sentí súper acogida, como una contención. Fue súper bien, un colegio súper bueno.

E: Perfecto, qué bueno, qué bueno que tuvo esa, sí po'. Ahí ya cambian las cosas.

P: Ahí cambian, claro. Y ya después entré a la universidad. Bueno, antes en ese periodo estuve con psicopedagogía, pero la verdad es que aprendí mucho porque la persona que me hacía, en vez de ayudarme y… como que me retaba, ¿me entiende? Entonces yo le dije a mi mamá que no quería ir más porque no, no, no había una ayuda, sino que en vez de ayudarme, retrocedía y al final mi mamá me decía "ya, vaya a la casa", repasábamos y ahí fui…

¿En la universidad? Sí, ahí me costó mucho por el tema del… yo soy muy de casa igual, entonces el tiempo de irme a otro lado -estaba con mi hermano igual, pero fue un cambio rotundo- que ahí también fue un proceso bastante difícil, porque la persona, bueno, yo no tengo motricidad fina, nada seró. Entonces la carrera que yo fui a estudiar. Tenía que ver mucho con motricidad fina, nada. Cero. Entonces, la carrera que yo fui a estudiar tenía que ver mucho con motricidad fina y bueno, las profesoras se supone que están ahí para enseñarle y en la persona que le cuesta tiene que enseñarte y esa profesora -que fue la jefa de carrera-, me dice un día "retírate porque tú no sirves". Fue esa su frase, y todos mis compañeros me quedan, miran -porque lo dijo así, abiertamente- y yo igual me sentí frustrada mal, quería llorar, quería gritar, quería salir. Pesqué mi cosita y me senté y no hablé en todo el rato. Mis compañeros tuvieron una contención, me fueron a acompañar, me dijeron "esto no es. Tranquila, tú sigue", etcétera y me sentí relativamente mal ahí y después mi mamá me pagó una persona para que me ayudara a soltar la motricidad fina y enseñarme, y esa persona había estudiado lo mismo. Ella me enseñó y al otro año volví y esta persona, no sé, me habrá tenido mala, no tengo idea, y me ponía puros cuatro. Tenía pocas cosas malas y me ponía puros cuatro y al final mi mamá dijo, "¿sabes qué? No. No Le demos más", porque yo ya no… exploté en llanto porque ya no podía más. Entonces verla a ella me generó

como un retroceso en mi formación, entonces eso igual como que quedé… pensaba todos los días "mañana tengo que ir a la universidad, tengo que toparme con esta persona", y su frase me quedó tan marcada que hasta el día de hoy me [inentendible 22:13]. Quedé como… como que me empecé a dar vueltas. Y eso, pero de ahí ya como que… me nombran su nombre y es como... me da una cosa que me [hiere], pero más allá no. Eso fue como, pero sí eso me ha marcado mucho, eh, la [palabra], su frase que fue tan de golpe, así como frontal. Sí, eso me afectó mucho.

E: Y, xxxxxxx, si le pregunto por... usted terminó trabajando donde su papá, ¿verdad?

P: Sí.

E: ¿Cómo…? bueno, usted me decía que igual se fue soltando más, empezó a hablar con más gente y todo. ¿Me puede decir en qué minuto comenzó a trabajar ahí?

P: Yo comencé a trabajar como en noviembre del 2017 más o menos. Un trabajo así no es tan pesado ni nada porque yo le hago las facturas y boletas, entonces tampoco es un trabajo… bueno, atiendo los clientes, tomo un pedido cuando tengo que tomar, cosas así. Pero no es un trabajo que te mate psicológicamente, pero sí de repente como que necesito una desconexión de todo, porque a mí me encanta también el tema de los papeles y todo, pero ahora que estoy trabajando en esto como que ya no me gusta. Así como "ah, ya". No, no me gusta el tema del secretario, ya como que lo experimento y ya, eso. Pero relativamente no es un trabajo que sea tan forzoso ni que tengai' que estar todo el día, no. Relativamnete es relajado; aparte que es un, es un campo, entonces no hay tanto, no hay tanta gente que llegue todo a cada rato. No.

Los pedidos se hacen casi por teléfono y lo llaman a él y él me dice "hija haga otra factura", "perfecto" y hago la factura, pero más allá no, no hay un... eso [sonríe]

E: Y xxxxxx, ya perfecto [Sonríe]. Le iba a preguntar, bueno, ya, usted ha pasado por hartos especialistas, cosas así, pero no sé si podemos profundizar en un poquito, un poquito como en eso. Por ejemplo, más o menos ¿tiene una idea de cuántos especialistas ha visto?

P: A ver, voy a empezar. Nefrólogo, genetista…

E: Es que me puede decir, claro, si podemos ir viendo cómo qué tipo de profesionales también.

P: Nefrólogo… uf, tendría que revisar mi cuaderno y empezar a leerlo, pero varios. Unos… ya, voy a dar un número, ¿unos 12? Mira, los únicos especialistas que no he tenido es el ginecólogoy cardiólogo tuve pero una pura vez no más, pero de ahí nada más. Son como esos dos, el resto, casi todos. Son como esos dos que no he tenido.

E: ¿Usted en algún minuto ha optado, por ejemplo, por visitas a especialistas que no tengan que ver con, con estas carreras como más, con estas profesiones más tradicionales desde la medicina? Por ejemplo, ¿medicina natural o complementaria? ¿medicina alternativa?

P: No, no. Relativamente no, nunca.

E: ¿Y por qué? ¿no lo ha considerado o en algún minuto lo pensó pero no quiso?

P: Es que relativamente nunca lo he pensado, para ser sincera. Nunca he estado como en ese ámbito porque como que… voy como a, como a esos especialistas yo ya no voy, solamente voy a

estas dos que están vigente y al resto no he ido. Entonces, psicólogo fui porque me derivaron la neuróloga y después ya dejé también de ir al psicólogo. No, tampoco nunca más... pero no, nunca lo he, lo he tomado eso.

E: ¿Puedo preguntarle por qué dejó de ir al psicólogo? ¿Y, cuánto tiempo fue?

P: Es que fui en un período de entre mi adolescencia y cuando empecé mi adolescencia fue como cuando fui y no seguí yendo porque la psicóloga me dio de alta. Me dijo que estaba bien, que ya esto era un proceso, pero no había algo grave que me pudiera traumatizar en ese minuto. Pero de ahí nunca más, nunca más nadie me ha enviado a un psicólogo. No. Ningún especialista.

E: Actualmente usted, xxxxxx, ¿está en algún tipo de tratamiento?

P: Eh, no. Sigo solamente en control constante todos los años cada 6 meses con la dermatóloga, pero tratamiento así, no.

E: Y, por ejemplo, respecto de sus síntomas, bueno, usted si es que quiere me da alguna idea de cómo son estos síntomas. Usted me habló un poquito del tema motriz. Quería preguntarle un poquito por un lado, eh, ¿qué influencia ha tenido esto sobre su vida diaria? Por ejemplo, al momento de asearse, de comer, de hacer tareas. ¿Ha tenido alguna influencia?

P: Bueno, en ese aspecto, en ese aspecto de comer, yo me baño sola, hago esas cosas sola, no hay problema, pero el tema de, por ejemplo, si se me hizo, se me rompió algo, eh, hay que coserlo, yo digo "mamá, ¿me lo puedes coser?" y mi mamá me dijo "pero hija, aprenda". Es que no, no me nace, no es, no me llama la, no, como que no… y mi mamá siempre me dice "hija, ¿qué va a ser el día en que yo no esté y se te rompa algo? Y mi solución es "lo boto po'", listo, o lo dejo así no más. No tengo esa como "ay no, si ya tengo que aprender". No, no me nace eso. Como que la motricidad fina como que está bloqueada en ciertos aspectos, en ese sentido.

E: Ya, entiendo. ¿Alguna vez usted ha sido hospitalizada por su condición de salud? ¿Ha tenido episodios de hospitalización?

P: No, no. Una vez, pero fue porque me tenían que hacer unos exámenes por el tema de los gases, pero era muy chica, chiquita, pero más allá no. Hospitalizaciones grandes, cuando me operé de las orejitas, esas cosas, pero hospitalización no. Más allá, no. Que yo recuerde, no. Mi mamá puede que se acuerde más porque ella es la que, porque ella era la que iba al médico. Era ella y yo. Pero más allá no.

E: ¿Qué rol siente que ha tenido su familia como acompañamiento en todo este proceso?

P: Es un apoyo fundamental porque, bueno, mi mamá, bueno, mi hermana es, nos llevamos por 5 años, entonces cuando empezó esto mi hermana igual era chiquita, tenía 5 o 7 años más o menos, entonces mi mamá la mayor parte la pasaba conmigo en médico y mi hermana a veces quedaba acá y bueno, tenía una tía que la cuidaba, la llevaba al colegio, entonces su rol era miti-miti (sic). Pero en eso estoy agradecida porque mi hermana tan chiquita lo supo entender, supo entender que no era porque no quería, sino que era por una buena causa. Era mi hermana que tenía que ir al médico, estaba enfermita y tenía que ir al médico sí o sí, entonces mi hermana, igual en ese aspecto tenemos una relación súper, súper rica ahora porque típico de niños chicos que peleábamos y… pero ya eso no. Entonces [problemas de conexión 30:29] agradecida porque ella lo

supo entender. Y bueno, de mi mamá agradecidísima porque ella era la que me acompañó la mayor parte de la vida. Mi papá me acompañó, pero no mucho por el tema de que tenía que trabajar y poder llevar las lucas a la casa, pero sí lo hizo en su momento y ahora él ha ido con la doctora xxxxxx, ha ido varias veces ya, se conocen, ha ido a hacer tratamiento, el viernes fue conmigo. Se ha intensificado más y cuando llegaba yo me decía "¿cómo le fue? ¿que le dijo el doctor?" y ahí hablábamos todo ahí, siempre preocupado siempre. Ambos. Mis padrinos también, que son los hermanos de mi mamá. También, súper pendientes de mí, me acompañaba al médico mi padrino cuando no podía ir mi mamá, mi papá, él iba con nosotros. Como él vivía en Santiago, él nos acompañaba a todos lados y lo ha hecho hasta el día de hoy, entonces mi tía también es como mi segunda madre. No, un apoyo fundamental, nada que decir en ese aspecto. Un apoyo valioso. Se agradece porque no todo el mundo tiene ese apoyo. Así que, por esa parte, súper bien.

E: Y si es que yo le pregunto por las maneras que han tenido de apoyarla a usted, usted me de ía "me han llevado a hacer los exámenes, con las consultas, todo". ¿La han apoyado de otras maneras, por ejemplo, más cotidianamente en la casa? Usted me decía esta cuestión de coser cosas, pero no sé si...

P: Sí, eh, cuando tenía que salir mi mamá, ella me cuidaba, si estaba enferma, se quedaban conmigo y me cuidaban, acompañaban a mi mamá, me daban los remedios. Si tenían que llevarme al médico por la zona donde estoy, al pediatra por ejemplo, me llevaban [ellos]. Me venían a ver a la casa, venían preguntar cómo estaba, un llamado telefónico, eh, no, un apoyo en todo aspecto. Nada que decir.

Mi madrina que vive, bueno, mis padrinos viven en Santiago, entonces era más difícil que pudieran venir, pero todo el tiempo llamando, preguntando cómo estoy, cómo me siento, todo. Si tenía que ir al médico, "hay que ir al médico", "¿a qué hora? ¿cuándo?" y él decía "yo la acompaño comadre" o "hermanita, te acompaño" y no, un apoyo incondicional, nada que decir en ese aspecto.

E: Y si le pregunto, por ejemplo, por los equipos tratantes o los doctores que ha visto ¿cómo les han apoyado? ¿usted siente que ha sido un apoyo para usted, eh, los especialistas que ha visto o los equipos tratantes? ¿Qué rol han cumplidos ellos? Si es que han cumplido alguno, sino también me puede mencionar.

P: Mire, relativamente con el pediatra, que gracias a él también -me ayudó mucho, me ayudó mucho-, porque gracias a él también me derivaban a los especialistas más o menos a los que yo tenía que ir. Entonces, él también fue un aporte fundamental porque él me vio de chiquitita. Él me [recibió], cuando yo nací, todas las enfermedades, amigdalitis, todas esas cosas. Él me ayudó mucho.

Eh, la otra persona que me ayudó bastante […] es mi dermatóloga -que ella es un amor, le digo yo-, que ella me ha ayudado bastante en todo el proceso. Cuando empezamos, eh, me pregunta cómo estoy, cómo me siento, si he tenido contacto con la doctora xxxxxx, porque ellas se comunicaban en este tema y ella me dice "yo quiero que tú me cuentes todo lo que te pasa, lo que te van a hacer, todo el tema". En ese aspecto con ella yo he tenido un apoyo súper… es como algo fraternal, como de familia con ella, porque ella es, ella, yo la siento así y ella me hace sentir así, que cada vez que voy al doctor, "¿cómo estás? ¿cómo te sientes? ¿qué te han hecho? ¿Has

hablado con la doctora? Necesito que me comuniques, que me informes". Ella es muy, muy así. Con ella como que tengo más química, más cosas que con el resto de los especialistas, que yo tenga noción. El resto lo dejé de ver muy chica, entonces no… no tengo vagos recuerdos más que eso.

E: Y si le pregunto ahora por amistades, ¿usted tiene amistades? ¿Qué rol han cumplido ellos?

P: Sí. Soy de pocos amigos igual, más conocidos que amigos, pero sí tengo amigos. Bueno, no los veo mucho porque como yo vivía en el campo, un poco retirado de la ciudad, eh, pero, eh, no, no nos hemos juntado porque cada uno está como con su vida, trabaja, estudia, pero sí nos hablamos por whatsapp y me preguntan "¿cómo estás? ¿cuándo nos vamos a juntar?", eh, cosas así, sí. Tenemos una conversación bien grata y siempre están netamente preocupados de mí y todo eso.

Tengo sí una amiga que vive más cerquita, que con ella conversamos por whatsapp de todo, uf, millones de cosas. Pero sí, no, relativamente no soy… bueno, porque yo soy muy de, de piel, entonces, eso también ha ayudado a que la otra persona … soy muy de preguntar como está resto y etcétera. Pero no, amistad no he tenido grandes problemas, creo. Pero sí, los otros amigos tengo muchos, pero están en, en xxxx, en xxxxxx, acá en xxxxxxxxx, en xxxxx, entonces… pero en ese aspecto no, no tengo, me llevo súper bien. Muy buenas amistades.

E: ¿Y cree que usted…? Ah, bueno le iba a preguntar antes de seguir, eh, por ejemplo, en el trabajo en el que está con su papá, ¿ha recibido apoyos? No sé si es que trabaja con más gente allá o solamente trabaja con su papá.

P: Bueno, mi papá tiene, bueno, como él trabaja en madera, aserradero, sí, hay más gente, bueno, pero es casi pura familia. Dos trabajadores que él trabajó muchos años y que están trabajando hoy en día con él y al resto son primos y eso… y tíos. Es como una empresa familiar.

Pero claro, entonces no… como son puros hombres y yo soy la única mujer, entonces a veces no, no, no les cuento ciertas cosas porque no tenemos como un acercamiento. Como ellos están en la barraca y yo estoy en la oficina, entonces no hay una… una conversación más... más grande en realidad.

E: Y si yo le pregunto ahora por... ¿Qué cree usted que podría mejorar en relación a los apoyos que usted recibe de cada uno de estos puntos que yo le he preguntado? sobre, por ejemplo, su familia, los equipos médicos, los amigos, el trabajo. ¿Usted cree que podría mejorarse algo desde los apoyos que usted recibe? Si es que así, que, ¿qué sería para usted?

P: Bueno, mejorar a mi familia en realidad no, porque somos tan unidos que no, no hay como un... son tan preocupados, son tan, si te pasa algo a ti corren y si le pasa algo corren todos. Entonces, en ese aspecto familiar no… creo que ¿mejoraría?, no. No mejoraría nada porque somos tan… no hay como algo que mejorar, no sé po', conversar más, no po', porque conversamos todo el tiempo, me llaman a mi mamá o me llaman a mí. Si, no sé po', estoy enferma, llaman a mi mamá "¿cómo ésta?" o me llaman a mí, me escriben "¿cómo estás?", entonces no hay un… que podría mejorar harto.

En los médicos yo creo que tampoco porque he tenido, con la doctora xxxxxx y la doctora xxxxxx he tenido un apoyo súper, súper lindo también porque la doctora xxxxxxx ha sido súper honesta y

me ha explicado todo, todo lo que puede pasar en este estudio, todas las dudas que hemos tenido las ha resuelto. Entonces, no, en ese aspecto con ellas dos estoy… como se diría, "regalada", porque son muy profesionales en su trabajo y te ayudan en todo momento.

Mi trabajo… quizás, bueno, con mis primos. Es que conversar con hombres es más difícil porque no puedes conversar tantas cosas. Aparte que son, no… no es una diferencia tan grande de edad, pero no hay como una conexión así como "¡ay! Podemos conversar esto". Es como más… no sé, como relación que tengo con otros primos que sí son más cercanos, a pesar de que con ellos también, pero siempre ha habido como un… como una bajada, podríamos decir, pero no, no mala onda, sino que no tenemos tanta química. Pero eso, nada más en realidad.

E: Por ejemplo, si yo le vuelvo a preguntar sobre tratamientos, que me imagino que estuvo en búsqueda también. Usted, en algún minuto, ¿hubo tratamientos que usted pensará como que podrían ayudarle? ¿Lo conversó con especialistas si es que fue así o sus papás? ¿o no?

P: Tratamientos, relativo… bueno, esa droga que tuve cuando chica que sí me, me ayudó bastante. Tratamientos para el crecimiento, pero tratamientos así no, no, no he tenido tratamientos tan, como están invasivos, digamos. Que yo recuerde. A lo mejor sí, no tengo idea, pero relativamente, no, creo que no.

E: Y si le pregunto xxxxxx, por ejemplo, en este proceso de buscar tratamientos. ¿Recuerda más o menos las emociones que fueron marcando este proceso? porque una cosa es buscar, recibir un diagnóstico, pero quizás la otra -no sé si es que fue distinto para usted- pensar posibles tratamientos que le ayudaran con sus síntomas o con lo que usted tiene. ¿Pasó por emociones al respecto, quiero decir?

P: No. Emociones así como decir... no. No, ninguna así como "ah, puedo encontrarme con esto, este tipo de tratamiento", no. Como con emociones así de emocional, no, la verdad es que no. Pero sí [inentendible 41:55] algún profesional. Anteriormente, cuando era más chica, como que no sabía si quería o no quería saber mi diagnóstico, pero hoy en día sí quiero saber, sí quiero saber. A lo mejor no sé si ese tratamiento, tomar el tratamiento quizás, pero sí quiero saber cuál es mi final diagnóstico y saber a qué me pueda pasar más adelante, si tengo o no tengo tratamiento, qué me pueda pasar y si tengo que seguir o no. Esas cosas sí me gustaría. Pero antes, cuando más chica como que, como que me daba lo mismo yo creo, porque tanto médico que ya, ya no quería más. Pero hoy en día, como le digo, esto cambió hace mucho tiempo, o sea, no hace mucho en realidad, hace poquito. Entonces, sí quiero saber finalmente cuál es mi diagnóstico, saber a qué atenerme el día de mañana. Esas cosas.

E: Si le pregunto, por ejemplo, ¿a usted lo acepte emocionalmente el no tener un diagnóstico? ¿o no?

P: No, no, no me afecta en sí, no, no me afecta, personalmente a mí no, no me afecta, pero sí estoy como tan ansiosa quizá, por decirlo así, por saber qué es lo que tengo, que sí, pucha, sí. A mí me encantaría que me dijeran "sabes que", me llamaran, "encontramos esto y éste puede ser tu diagnóstico". Para mí sería como una felicidad, pero emocionalmente no, no me afecta si me dicen "ya, ¿sabís' qué? te va a pasar esto, encontramos esto, encontramos nada". O sea, como que no, en ese aspecto como que no… en lo personal quisiera saber, pero así tomar un tratamiento no, no

me urge tanto. Como urgida, como “ya, si tengo que hacerlo porque…” no. ¿Pero así saber mi diagnóstico, el nombre del…? sí.

E: ¿Y usted siente que quizás cambiaría sus cuidados de salud si es que tuviera algún diagnóstico, o no? No sé si es que tiene ciertos cuidados respecto de su salud por su condición.

P: Cuidados, no, no tengo ningún cuidado más que, bueno, no puedo hacer deporte de alto impacto, por ejemplo, pero sí tuve un desafío no hace mucho -que mi mamá no quería-: empecé a jugar fútbol.

Entonces, a mi mamá nunca le gustó eso porque no puedo tener, eh, me puedo quebrar fácilmente, me puedo esguinzar fácilmente, que no puedo hacer deporte de alto impacto porque tengo escoliosis, eh, tengo varias otras cosas musculares, entonces, que lo tuve de chiquitita pero y ése es el desafío y mi mamá me dijo “ya, ¿sabes qué? Hazlo”. En ese aspecto, aunque ella no quería, me incentivó, me dijo “ya, hazlo”. Pero ella, por ella que yo no jugara a la pelota, o sea, no, no. Pero en ese aspecto, sí. Me gusta el deporte pero cuidado así como… no, no he tenido. Por ejemplo, claro, ahora soy alérgica, me salen granitos en la piel, esas cosas. En esos aspectos sí, me cuido, trato de no, no puedo usar cualquier bloqueador, no puedo usar cualquier crema. Pero cuidados así de… no. Relativamente soy súper desordenada para comer. Soy un basurerito, como dice mi mamá [ríe], pero no, no, no me cuido relativamente. Mis cuidados de salud no más.

Pero si me parece algo extraño, yo le digo altiro a mi mamá, “mamá, mira, me apareció esto”, y mi mamá “ya, háblale a la doctora, tanto”. Pero eso más que nada, pero no... tema de salud, no.

E: Si le pregunto, por ejemplo, cuáles son sus principales necesidades de salud actualmente, ¿cómo las priorizaría? ¿Tiene actualmente necesidades en salud?

P: No, no soy… no. Relativamente como necesidades así, eh, no. Como que no, necesidad así como de decir “ay sabís’ que…”, no. No tengo esa necesidad del tema de salud. No.

E: Ya, perfecto. Ahora me gustaría preguntarle un poquito sobre, eh, qué ideas usted se ha hecho respecto de su enfermedad como… para tratar de explicarla un poco. Por ejemplo, eh, no sé si es que alguna vez pensó en posibles causas de la enfermedad, eh, o se hizo alguna idea sobre por qué su, por ejemplo, los síntomas comenzaron cuando empezaron. ¿Se ha hecho alguna idea al respecto?

P: No, nunca me he hecho esa pregunta y no tengo tampoco esa idea así como… no, la verdad es que no. [inentendible 47:26] ¿las causas de por qué me pueda haber pasado quizás eso o por los síntomas?, no.

E: Ya, ya. Y me gustaría hacerle dos preguntas más y ahí ya la dejo.

P: No, no se preocupe. Todas las preguntas que quiera, ni un problema por mí.

E: Bueno, usted ya me ha mencionado un poco, eh, cómo ha ido la enfermedad tocando ciertos puntos de su vida ¿Verdad? Me gustaría de todas maneras preguntarle, ¿cómo siente usted que ha influido en general, el tener su condición de salud? ¿Cuáles, por ejemplo, han sido las principales dificultades que ha tenido que enfrentar durante el proceso de su enfermedad?

E: Eh -buena pregunta-, sí. La verdad es que sí, he tenido varias dificultades en temas de… por ejemplo, en mí misma estatura, para mí era como... como mis papás son grandes, todos es… pucha, ¿por qué ser tan chica? No… pucha, podría haber crecido un poco más, mira… no, la estatura es como… y el tema de... bueno, tengo el pie chico también, súper chico. Entonces, por ejemplo, me gusta un tipo de zapatillas, cosas así y no hay de mi número, me frustro súper rápido igual y cuando me preguntan, por ejemplo, cuánto calzo yo cambio el tema o antes lo hacía igual y ahora todavía lo hago, pero ahora digo "depende del modelo de zapato", ¿me entiende? a ese [inentendible 49:19], pero esa parte de mi pie, del pie, del número, del calzado sí me ha costado, yo creo que me ha costado mucho. Mucho.

Aceptar la condición, aceptarme de cierto modo de… físicamente no, pero si el tema del pie me cuesta más aceptar que es la realidad. Que es lo que me tocó, eso me ha costado mucho, el tema del calzado del pie porque, no sé, es como que lo veo como muy chiquito, no, no va como que no… no me gusta ir a comprarme zapatillas porque me gustan algunas pero de mi talla no hay, entonces como que "ya, vamos", no… En ese aspecto, pero más allá de… he aprendido -como le dije anteriormente- a aceptarme, pero me costó muchos años, porque imagínese. Recién el 2018 recién como que ya dije "me tengo que aprender a aceptarme", pero sí, no completamente 100% que me he aprendido a aceptar. Me ha costado mucho. Entonces, bueno, mi mamá siempre me dice "hija, quiérase así, usted es sana, está completa, no tiene grandes dificultades. Dios la hizo así, yo la quiero así y todas las que están la queremos así" y yo soy como "sí mamá, sí lo sé, pero es que no, no, no". Pa' mí es ese el tope.

De hecho, la doctora xxxxxxx y la doctora xxxxxxa me han dicho "¿pero qué importa? Yo también soy chica, no somos tan grandes", me dice. "Hay tantas niñas que son mucho más chicos que tú, que tienen mucha, muchas otras dificultades, tanto física... pero tú no tienes tantas cosas, no tienes físicamente, o sea, tu cuerpo, todo lo que tú tienes es a medida de tu cuerpo. No, no sobresale algo muy llamativo". Y ahí como que yo digo "sí, pero…", pero siempre hay un pero ¿me entiende? Que es esa parte, el tema del crecimiento y de la… pero ya en algún minuto supongo me tendré que aceptar, pero sí me ha costado a esa parte mucho. Eso me ha costado demasiado.

E: ¿Y cómo siente usted…? por ejemplo, al relacionarse con su familia, con los doctores, con sus amistades, etcétera. ¿Cómo siente usted que el resto entiende su enfermedad? ¿Cómo la ven? Por ejemplo, ¿cómo lo siente usted?

P: Mire, yo creo que ellos me aceptan más que yo en mi condición, como que ellos lo entienden mucho más que yo y me dicen "ay pero fran si tú, mira, erís'… quién no quisiera tener tu cuerpo", me dicen, empiezan… "te queremos así", me dicen mis amigos, "te queremos así, erís' bacán". Mi familia también me dice "hija, estás bonita, es linda, estás bien así". Como que ellos aceptan más, creo, que yo. Yo lo siento como que ellos están más, aceptan más esa condición que yo, que yo estoy como más, no sé po', en ese aspecto, esquiva. Pero ellos lo aceptan mucho más, más fácil que yo. Como que lo aceptaron, bueno, mucho mejor que yo, entonces en ese aspecto igual, no sé, yo me siento como... aliviada en cierto modo, pero igual, como digo, a veces mi mamá me dice, eh, yo me empiezo a decir "ellos me aceptan más que yo cuando debería aceptarme yo primero antes que…", pero es algo que es, no sé si una traba, pero sí me, me afecta esta condición de, de la estatura y de mi calzado.

E: Usted me decía que en algún minuto fue a psicólogo y cosas así. Me gustaría preguntarle, esta es la última pregunta de la entrevista solamente para corroborar un poquito. Usted, por ejemplo, ¿ha accedido a otros tratamientos que no tengan que ver con…? claro, con sus síntomas usted ya me dijo. Pero tratamientos con psicólogo, con psiquiatra, ¿cómo ha sido eso? Usted, actualmente, por ejemplo, ¿está con psicólogo o dejó el último y no volvió más?.

P: No, fue esa pura vez y nunca más.

E: Bueno xxxxxx, me gustaría antes de que terminemos hacerle unas preguntas chiquititas, por ejemplo, si es que me puede decir su edad, en la comuna en donde vive actualmente, eso primeramente.

P: Bueno, tengo 29 años y nací en xxxxxxxxxx. Pertenece a la región xxxxxxxxx.

E: Perfecto ¿y cuál es su nivel educativo, xxxxxx?

P: Bueno, terminé mi enseñanza media y -como le explicaba- estuve 2 años haciendo, eh, el superior mayor que es en la Universidad, pero no la terminé. O sea, estuve 2 años, pero sólo con ciertos ramos, como con los primeros semestres, así, pero de ahí no, no terminé, no.

E: Ya perfecto, y a lo que se está dedicando actualmente es trabajo como secretaria en la...

P: Con mi papá.

00:55:03 Orador 2

Con mi papá sí.

00:55:06 Orador 1

Bueno, xxxxxxx, ahora sí puedo finalizar.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante: SD.T1F (P)

E: Bueno, como le había mencionado, este estudio tiene que ver con las trayectorias terapéuticas de personas que han vivido con enfermedades raras o poco frecuentes, que tienen diagnóstico o que no tienen diagnóstico. Y la idea de… por qué estoy acá el día de hoy es para que nosotros conversemos más bien de su experiencia en torno a la enfermedad de xxxxx. Entonces, para comenzar, me gustaría hacerle preguntas muy simples. Primero, me gustaría que se presentara usted, nos pueda decir su nombre, su edad, su profesión."

P: Yo soy... Me llamo xxxxx xxxxx. Yo soy profesor. No ejerzo hace siete años ya porque soy jefe de UTP en un colegio. En realidad, ejerzo, pero, así como reemplazo cuando falta un profesor. Pero así, el sistema legalmente no ejerzo. No sé si le mencioné que tengo 52 años.

E: Ya, perfecto. Y actualmente, ¿usted no está trabajando o sí?

P: Sí, sí, estoy trabajando.

E: Sí, sí, está trabajando. Perfecto. ¿Pero no está trabajando como profesor?

P: No, porque yo soy el jefe de la unidad técnica pedagógica.

E: Ah, verdad. De la unidad técnica pedagógica. Eso. Perfecto. Y, ¿le puedo preguntar en qué institución está trabajando?

P: En un colegio, se llama Colegio xxxxxxx

E: Ah, perfecto.

P: Ahí en xxx, camino... xxxxxxxxx se llama el lugar.

E: Bien lejos.

P: Sí, bien lejos. La última estación del xxxxxx, todavía tengo que caminar un poquito más, hacia el xxx y hacia xxxxxx."

E: ¿Y nos podría contar, xxxxx, cuál es su vínculo con xxxxxx?

P: Ella es mi señora, mi esposa.

E: Y, ¿cuál ha sido su rol respecto de la enfermedad de ella? Si es que nos puede contar un poco.

P: Bueno, cuando le vino la crisis a ella, ella... cuando mencionó ella en algún momento… pero ella tuvo una torsión intestinal y tuvo que ser operada. Se le sacó una parte del intestino grueso, etcétera, etcétera. Y esto proviene de una condición que se llama Ehlers-Danlos, que significa que el colágeno que su cuerpo produce es de mala calidad, por lo tanto, el colágeno, que es la proteína que sirve para darle flexibilidad y firmeza a todos los tejidos del cuerpo, es muy probable o es muy fácil que se rompa. Entonces, ella atravesó dos crisis grandes. Primero, la torsión que le cruzó el intestino, por eso tuvo que sacarlo y después tuvo una perforación. Esto ocurrió con seis meses de diferencia. Y pasó de tener una colostomía al principio y ya a una ileostomía con la que todavía continua hasta el día de hoy.

E: Y estos dos episodios, mas o menos ¿cuándo pasaron?

P: Uno fue el 5 de mayo del 2015, y el otro fue el… me parece que el 5 de diciembre, pero principios de diciembre del mismo año. Por eso tienen seis meses casi justos de diferencia.

E: ¿Usted, xxxxx, había experimentado otras situaciones de enfermedad en general? Quizás con familiares, con amistades...

P: No, la verdad es que mi familia no ha tenido grandes situaciones de enfermedad. Mi abuelo, pero estamos hablando de personas de sobre noventa años, ochenta y ocho, noventa años. Pero ahora mi papá fue diagnosticado con cáncer a la próstata, él tiene 88 años y medio, así que ahí estamos tratando de acompañarlo. De alguna manera -él vive en xxxxx- así que de alguna manera hemos estado acompañándolo. Ahora mi hermano está, pero igual tengo como esta sensación de responsabilidad porque mis tres hermanos -somos cuatro- viven en el extranjero.

E: Ah, Usted es el único que está acá

P: Sí, soy el único que está en Chile. El mayor está ahora con ellos, pero se tiene que devolver ahora el sábado de tarde. Entonces estoy ahí pendiente también del tema de ellos.

E: Entiendo. […] Y respecto de la enfermedad de xxxxx, ¿Usted había visto experiencias similares en otras personas respecto de esa misma enfermedad?

P: No, no había visto nunca. xxxxx, como es profesional de la salud, ella también busquilla, sabía… porque esta enfermedad es tan rara que amerita la mención de uno o dos veces en toda la carrera de un estudiante de medicina. Entonces… pero xxxxxx sí decía, parece que tengo Ehlers-Danlos, parece que tengo Ehlers-Danlos. Ella buscó, buscó un buen diagnóstico. Ella pensaba y por ende yo también pensaba, que de los ocho o diez tipos que hay -porque hay subtipos- nosotros teníamos, -o sea nosotros…- mi señora tenía el más común, que es el Ehlers-Danlos clásico, pero en realidad tenía el Ehlers-Danlos más… más… devastador, por llamarlo, el más grave, el más serio, que es el vascular. El que hace que la persona tenga riesgo de torsión o perforación de intestino o rajamiento -no sé cómo se llama- de venas o arterias.

E: ¿En qué minutos empezaron a surgir para usted las primeras nociones de la enfermedad de xxxxx? ¿Cómo fue eso?

P: De forma no sistemática, nosotros, cuando estábamos pololeando, con los amigos participábamos y de repente ella va a un juego de volley y xxxxxx intentaba jugar y en el volley uno hace este movimiento de recibir la pelota abajo, ¿no es cierto? y le quedaban las manos todas moreteadas, porque el golpe significa que se rompe tejido y el tejido se pone oscuro, ella sufre por cualquier cosa, choca con algo y se le pone negro enseguida. El otro día chocó contra un borde de una pared, una esquina de una pared y quedó pero todo negro. Bueno, después la sangre, usted sabe que, por efecto de la gravedad, eventualmente ella ya tenía la cara un poco negrita, pero yo no averigüé, pensé que era una condición más, pero no pensé que fuera tan grave el asunto.

E: ¿Y se lo fue viendo ya con el tiempo?

P: Con el tiempo, por ejemplo, pensando siempre de que esta enfermedad podía ser el síndrome de Marfán, que es parecido, o el Ehlers-Danlos clásico, bueno, es una condición nomas. Pero probablemente nos habría hecho tomar otras decisiones con respecto al tema del tener hijos, porque una persona que tiene Ehlers-Danlos del tipo vascular, si se queda embarazada se le puede

rajar el útero, entonces es completamente desrecomendado -no sé si existe esa palabra- que esa persona tenga hijos, creo que un treinta por ciento y con dos hijos esa chance sumada habría sido sesenta por ciento, que en algunos de los dos embarazaron ella ya sufría ese problema.

E: ¿Y ustedes tuvieron a sus dos hijos sin saber que la enfermedad tenía?

P: Sin saber. Exactamente, sin saber. Igual tenían la conciencia, yo decía, ojalá que no… que no… que tengan que hacer cesárea, porque como los tejidos son tan lábiles, eso significa que, uff, para cerrar eso… y afortunadamente esta misma hiperlaxitud, porque el hecho de que el colágeno de su cuerpo sea tan lábil, le da también hasta cierto punto cierta flexibilidad, no solamente… de todos los tejidos. Eso significó de que esta mayor flexibilidad hiciera que ella pudiera tener los dos partos en forma normal y no hubo que hacerle cesárea.

E: Tratando de hacer un poco de memoria o yendo un poco para atrás, usted me comentaba que empezaron a pasar estas cosas de que, por ejemplo, iban a jugar voleibol y claro, terminaba con los bracitos moreteados y ya llamaba la atención. Usted me podría comentar un poco, ¿qué emociones fueron quizás marcando el inicio de estos síntomas?, ¿cómo fueron conversando?

P: Un poco sentir la "chuta, va a estar limitado un poco en lo que pueda uno hacer", pero no, nada más que eso. Porque como le mencionaba, justamente pensábamos que era o Marfán, que es un síndrome parecido a hiperlaxitud o el Ehlers-Danlos tipo clásico.

E: Y a pesar de que tuvieran ustedes dos esa idea de que podrían ser estas dos enfermedades, ¿no la consideraban tampoco como algo grave?

P: No, no. xxxxxx Igual estuvo… quería saber bien, estuvo averiguando con varios médicos, reumatólogos, etc. Y todos les decían, "No, esto es una condición inofensiva". Y claro, son como cinco o seis tipos de síndromes que presentan los mismos síntomas, entre ellos Marfán. Pero hay muchos subtipos y no sabíamos que podría ser uno que le generase mucho riesgo para su salud. Como le digo, en toda la carrera, alguien que estudia medicina, una o dos veces se la pueden mencionar en una clase perdida por ahí. Y no le habían mencionado todos los subtipos que tenía, ni sus riesgos. Eso es lo que yo siempre he dicho cuando hay una emergencia. Con la segunda emergencia, cuando fue la perforación, yo le dije al médico, "Usted puede haber estudiado ocho años de medicina y tener todas las especialidades que se le ocurran, pero para esta enfermedad específica, yo sé más que usted". Porque es tan rara esta enfermedad -una cada trecientos mil personas, por ejemplo- es tan rara esta enfermedad, que yo… porque a mí me afecta, como se dice, por proxy, por aproximación… yo me puse a leer cuando le dieron estas crisis y todo este tema. Y yo leí varios papers. Entonces, yo le dije. "yo sé más que usted". Porque el tipo de emergencia que generó la segunda operación, la que finalmente la dejó definitivamente con la ileostomía, el médico se portó muy mal, decía: "No, salga de acá, usted no sabe nada". El médico que en esa época y en ese momento era el jefe de urgencias de la clínica xxxxx, en el momento que le dio la urgencia a xxxxxx. Porque los jefes de urgencias cambian durante la semana.

E: Claro.

P: En ese momento era este... Y lo más interesante es que después xxxxxx tuvo otra crisis, una obstrucción de su estómago. Y... no, no fue eso. Fue una herida que se hizo, porque como tiene los tejidos lábiles, se cortan. Entonces yo le dije, "Usted me va a perdonar, pero yo le voy a leer este

paper" -se lo tuve que traducir así, enseguida- “usted me va a perdonar, pero usted me va a escuchar las recomendaciones para operar a una persona que tiene Ehlers-Danlos vascular". Y no me dijo nada, porque sabía qué hacía años se había equivocado con el tema de su emergencia.

E: Disculpe, xxxxx. ¿Podríamos hacer -aprovechando ahora que nos está compartiendo esto- podríamos hacer, quizás, un recorrido de cómo ha sido el paso entre especialistas de xxxxx? Quizás si me puede ir comentando estos eventos respecto a operaciones, cosas así, ¿podríamos hacerlo desde el principio?

P: ¿Desde el principio que tuvo la crisis?

E: No, cuando comenzaron con los primeros síntomas.

P: Bueno, no es tan complejo porque, como yo le decía, nosotros estábamos pololeando, nos dimos cuenta de eso…

E: ¿Cuántos años tenían en ese tiempo?

P: xxxxx tenía veintiséis y yo tenía treinta.

E: ¿Y más o menos en qué año fue?

P: Eso fue en el 2001.

E: Perfecto.

P: Y nos dimos cuenta de esto y de repente, así como para mostrarle a los amigos, se le estiraba así y… a ella se le estira la piel hasta acá. Y eso. Y entonces ahí me di cuenta… ella sufre de jaqueca bien fuerte, no sé si estará relacionado, pero ella tiene una condición de ser un poquito más -o tenía en esa época- más frágil. Luego, ella me comenzó a manifestar de que le preocupaba esto, entonces fue a reumatólogo. Y yo me acuerdo del tema, que el médico le dijo, "No, esto lo ve un reumatólogo". Fue un reumatólogo, no me acuerdo del nombre y le dijo justo lo que yo le había mencionado antes, “que no, si esto no es grave, es como tener ojos azules o pelo castaño”.

E: Porque solo veía lo de la piel elástica.

P: Exacto, exacto. Entonces, tuvimos a nuestras dos hijas. En general, xxxx tenía una vida muy activa, laboral, social, etc. Así que, ok, lo dejamos ahí, es como una característica más nomas.

E: Y disculpe, xxxxxx, ¿más o menos en qué año tuvieron a sus hijas?

P: Mi hija mayor el 2006 y mi hija menor el 2008.

E: Y ahí, todavía con el tema de la enfermedad de xxxx, ¿no tenían ningún diagnóstico? ¿Se habían visto con algún reumatólogo?

P: No tuvimos ningún diagnóstico, ningún diagnóstico en base a síntomas, porque nosotros hasta el día de hoy no tenemos un diagnóstico de... ¿cómo se llama? Genético. Este es un diagnóstico genético, a pesar de que se han hecho dos estudios, pero no… Entonces, la vida normal, etc. Hasta el 2015, que en un momento ella tuvo un dolor abdominal muy, muy grande. Ella pensaba que eran… que podrían ser cálculos, cálculos biliares, renales, etc. De hecho, todavía me acuerdo que ella tomó viadil, que este es el asunto para... pensando que podía ser una [inentendible 18:43] o qué sé yo. Y

de… la situación, se hizo muy intolerable, así que finalmente el dolor era mucho y llegamos con ella gritando, ahí a urgencias así que la atendieron… era una urgencia de urgencias. Así que la hicieron pasar. Pasó como una hora y estaba mi suegro -mi suegro también es médico- y entonces estuvimos ahí, esperando y "muy bien"… no encontraban... Entonces se le hizo un ultrasonido (20.35) y ahí vieron que el intestino estaba… tenía una torsión. Así que ahí la atendieron, la atendió el cirujano de turno. Finalmente, él la operó. Nos llamaron como… esto fue como a las nueve, que empezó con esto como a las ocho. Nos llamaron a las una, dos de la mañana y el médico me dijo, "Está con riesgo vital". Y finalmente… ahora no me acuerdo muy, mucho el detalle, pero ahí esperamos hasta la mañana... Ahí se la operó y nos explicaron que se le había dejado una colostomía y que... Entonces estuvo en la UTI, la UTI o la UCI, en cuidados intensivos. La UCI. Así que ahí estuvo. Supimos que el doctor no era muy... El doctor no era muy... Para operar, era más de batalla más que... de las personas que son muy cuidadosas. Tenemos que estar eternamente agradecidos de que se atrevió a operar porque nos contaban que realmente... "Bueno, aquí no hay nada que hacer. No operen nomás, las personas se mueren". Era un oncólogo. Doctor [inentendible 21:02] Entonces hubo un alumno de xxxxxque trabajaba… porque ella trabajaba, de repente hacia cosas en universidades. En uno de estos ramos de kinesiología. Y nos dijo que... "Pidan -así como para callado- pidan un cambio de médico". "Pidan un cambio de médico. Por favor, piden un cambio de médico". Así que ahí estuvimos averiguando y vimos que estaba el que se considera o muchos consideran, como uno de los mejores cirujanos de bajo vientre, el doctor xxxxxx xxxxxx. Y finalmente conseguimos el cambio que... no sé por qué política, pero cuando el que comienza la termina... Me parece que es la política de la clínica o la política en general. Conseguimos que hubiera cambio. Y entonces la idea era que lo que había hecho el doctor xxxxxx, este oncólogo, que era el cirujano de emergencia, que él estuviera 5 o 6 días nomás y después se la volvía a operar. Y después… eso fue el miércoles y como el lunes, este otro médico ya estaba a cargo de la situación y lo iba a parar para reconectarse, además. Porque, aunque se pierda una sección del intestino, el intestino se puede volver a reconectar y ahí se hace cicatriz, qué sé yo. Y entonces este médico, afortunadamente, fue lo suficientemente cuidadoso como para revisar cada parte del intestino y darse cuenta de que había otras cosas que estaban ahí y finalmente descartó completamente la posibilidad de reconexión. Y descartó completamente la posibilidad de reconexión y entonces ahí la dejó con una colostomía. Este cirujano, me parece, un internista. No me acuerdo cuál es la especialidad, pero era un experto en operar en la zona del bajo vientre. Así que bueno… y lo que nos tuvo... no se, 25 días hospitalizada y finalmente la dieron de alta. Y como le digo, seis meses después tuvo una nueva... No tuvo una nueva torsión. Tuvo una perforación en el intestino y ahí se operó de nuevo y lo operó este médico... porque este médico ya estaba a caballo del asunto, ya sabía la condición de xxxxx y etc. Después nosotros hemos recurrido una vez. Me acuerdo que estábamos en la cama con la xxxxxx y yo sin querer le presioné el brazo. No el brazo, sino la piel del brazo. Y se movió y se le rasgó todo. Ella todavía tiene la cicatriz, una cicatriz asi. Y ahí fuimos a urgencias. Otra vez el perrito de mi suegra. Nosotros no podemos tener perros y en general no podemos tener nada así, como le digo, algo que pueda herir al paso. Otra vez me acuerdo que estábamos en lo que era la rotonda xxxxxx xxxxxx, en ese restaurante. Ahora tiene otro nombre, que es xxxxxx xxxxxx, pero en ese tiempo era La xxxxxx xxxxxx. Y me acuerdo que estábamos poniendo la... pero esto fue antes sí, ahora que me acuerdo ... Habíamos sentado a mi hija mayor -que en ese momento era guagua- en esas sillas. Y entonces le pusimos la aldaba, que es un asunto que uno hace así, para dejarla asegurada. Y se agarró con eso y se bajó. No le dimos mayor importancia. O la importancia... eso me acordé. Eso es el paréntesis.

Pero después de toda esta crisis, se rajó acá… el perrito de mi suegra... Los perros no tienen uñas filosas, pero aun así. Se acercó así y le rajó también ahí. Entonces ha habido distintas instancias de que se le raja la piel. Especialmente en los brazos. O bien se obstruye el estómago. Entonces hay que hacer un día… el estómago que normalmente tiene la forma... Cuando no está invaginado, pero normalmente tiene la forma de una dona. Una de estas, como una callampa. Y ahí estuvo una semana hospitalizada. Entonces somos clientes relativamente frecuentes de la urgencia de la clínica xxxxx que [inentendible 26:54] y ella se trata.

E: Le iba a preguntar, xxxxx... Bueno, le quería preguntar primero, porque hay hartas cosas que le quiero preguntar, ¿cuáles considera usted que han sido, en relación a esto que me cuenta, las principales dificultades en torno a la enfermedad? ¿Han cambiado, también?

P: Bueno, las cosas que nos generan… ¿cómo se llama esto? Un poco externalidades negativas, es el costo. Ella tenía su dinero, nosotros teníamos ahorros y el costo de los dos estudios… uno fue en Estados Unidos y el otro en Corea, que un estudio genético no es barato.

E: Entonces, para efectos de la grabación, los dos estudios que hicieron, los dos fueron uno en Estados Unidos y el otro en Corea...

P: El primero fue en Corea y el segundo fue en Estados Unidos.

E: Perfecto, y estos estudios fueron...

P: No arrojaron… ninguno porque hay que buscar el gen específico para hacer el diagnóstico. Entonces... Esta es la primera externalidad en orden de aparición de tiempo, ¿no es cierto? Lo otro es la externalidad de xxxxxx ,que tiene que limitarse... El Ehlers-Danlos le genera otra…porque es grave, le genera otra condición que es la disautonomía. Entonces ella se cansa muy rápido. Esa es la segunda desventaja y la tercera, yo diría que tiene relación entre ella y yo, y con su familia extendida y con mis hijas. Estamos hablando de una persona discapacitada, pero ella es muy pro. Yo no lo soy tanto, yo reconozco que soy un poquito más quedado. Me gusta la rutina, me gusta... Entonces eso ha generado que, bueno, hagamos esto, hagamos todo otro... O sea, la cabeza de ella funciona a mil y el cuerpo de ella no. Entonces ahí... Entonces, bueno, tú lo puedes hacer porque tú eres la persona que está físicamente capacitada y yo no. Así que, bueno, son problemas de relacionamiento. Son justamente estos efectos no deseados en cuanto a la relación. Tú sabes que una situación así finalmente incide en las relaciones, en las relaciones humanas, especialmente con las personas más cercanas. De hecho, como este es un estudio confidencial, yo soy una persona muy... ¿Cómo podemos decirlo? No es apática, pero... poco demostrativo. Esto generó de que nosotros estuviéramos separados seis meses... junio, julio, agosto… dos meses un poquito que ella estuvo, ella se fue con mis hijas a la casa de mi suegro porque yo no reacciono como a ella le hubiese gustado, qué sé yo. Pero ahí hay una tercera... Un tercer efecto no deseado.

E: Puedo preguntarle, en ese sentido, cómo aborda usted la enfermedad. ¿Cuál fue el…?

P: Yo soy poco demostrativo. Cuando ella estuvo en la UCI, iba todos los días, yo que falté uno o dos, estaba ahí y la acompañaba, pero no era especialmente demostrativo ni...

E: No cariñoso.

P: Exacto.

E: ¿Qué impacto pudo haber tenido, a su parecer, para usted el tema de la enfermedad de su esposa? ¿Tuvo algún impacto quizás en su vida social o algún impacto a nivel personal?

P: A mí la vida social no, tal vez nosotros... Al principio la doctora xxxxxx, parece que se llama -que es la genetista- le dijo, mire, a ti no te conviene viajar mucho, ni viajar más allá de unos 100, 150 kilómetros de un lugar, de un centro de salud de complejidad media alta. Pero finalmente, ya nosotros igual viajábamos y ya… al principio nos limitamos un poco, pero después ya no, que lo que tenga que pasar, tenga que pasar. Y eso, pero en términos sociales no, yo soy menos, mucho menos social que mi señora, pero ya no… Está en un asunto de enfermedades raras, participa de eso, participa en la iglesia que nosotros asistimos, de una red de profesionales de salud, de eso, tenemos varias actividades dentro de la iglesia en las que participar. Mi señora apadrina, casi a una señora que ya tiene su edad, que está por aquí en una casa de reposo y está a cargo de otra persona que está en una casa de reposo en xxxxxx. Entonces, yo diría que no hay mucha limitación, a lo mejor ella tiene otra opinión y claro, se ha limitado un poco, pero no, nada que yo note.

E: Y a nivel familiar, ¿han cambiado quizás las dinámicas respecto de la enfermedad o alguna transformación en cuanto a las relaciones familiares? No sé si solo desde el núcleo, quizás desde afuera.

P: No, no, no encuentro que hayan cambiado, pero sí ahora el tema de esta condición asociada al Ehlers-Danlos que es la disautonomía hace que ella esté más cansada y este más en la cama, entonces no puede estar funcionando aquí en la casa. Yo me he hecho harto más cargo del tema del funcionamiento diario aquí, lavar loza, que este ordenado, preparar la cena…

E: Usted ha sido quien ha asumido ese rol, entiendo. Y finalmente, a nivel económico, ¿cuál ha sido el impacto que ha tenido la enfermedad? ¿Cómo ha sido este tema de, bueno, todo lo que ha tenido que ver con el financiamiento? No sé si me puede contar. ¿Ustedes son del sector privado, del sector público? ¿Siempre fueron privados o no?

P: Del sector privado, nosotros estamos afiliados a xxxxx. En ese tiempo… por eso fuimos a la Clínica xxxx, la clínica de atención preferente de esa Isapre. Y en 2015, me acuerdo que por ahí vi el precio final de todo. Era 44 millones, pero una muy buena amiga nuestra, porque nos dio muy buen consejo, no es que sea tan cercana, pero nos dio muy buen consejo, que es una pediatra de xxxxxxxxxx. Le dijo, cuando xxxxxx estaba hospitalizaba me llamó y me dijo, "xxxxx, tu plan de salud puede ser muy espectacular con las camas y que el día cama y que te van a cobrar esto, pero tú desecha eso y activa el seguro catastrófico que cada Isapre tiene. No pesques nada más, te va a salir…" -en ese tiempo sería como tres millones, tres millones dos, el copago… como se llama cuando uno tiene que pagar el seguro para… el deducible. "Pero de ahí no tienes que pagar absolutamente nada más". Así que le hicimos caso y efectivamente, nos relamimos ahí un poco, porque justo meses antes xxxxxx estaba trabajando en paralelo en Magister como coordinadora de un Magister en rehabilitación ahí en la xxxxx xxxxx en la universidad xxxxxx xxxxx y nos… ah, consultando a un médico, después de uno de estos varios médicos que se consultaron, diciendo que su condición no era grave, entonces, ella renunció al seguro. Eso nos habría significado el 80% de los tres millones y tanto que teníamos que pagar. Pero en general, desde el punto de vista del costo versus lo que tuvimos que pagar, fuimos bien tratados. El tema fue que, entre la primera operación, la de por torsión y la segunda que es la de perforación, ahora que me acuerdo que ya a los dos o tres meses se le vencía la licencia, entonces intentó volver a trabajar. Un momento ahí estaba conduciendo el

auto y se desmayó, así que dijimos que no, y ahí nos íbamos a apretar el cinturón y íbamos a ver cómo lo íbamos a hacer, porque nos íbamos a quedar con un sueldo y yo si bien es cierto, ganó más que un profesor, estamos pagando esta casa… tuvimos una muy buena casa y un muy buen trato en cuanto al precio final, pero estamos hablando que estamos acá en xxxxxx, así que nos íbamos a apretar el cinturón pero tremendamente, pero finalmente xxxxxx hizo una muy buena gestión en cuanto a tramitar un seguro por discapacidad y entonces, finalmente, eso nos permitió vivir relativamente bien por 5 años, porque el trato fue que los primeros cinco años iba a recibir en la mano como un millón, dos millones, tres, así, en la mano. Pero después de los cinco años bajaba a seiscientos o setecientos mil pesos. Efectivamente, nos bajó hace dos años, un año y medio atrás, así que ella está trabajando más. Ella trabaja a domicilio, pero ahora estamos viendo qué hacer porque el tema de la baja de eso y el recrudecimiento de la disautonomía que lo hace ser… hace que ella baje el número de pacientes. Porque eso es… para ella es su trabajo, es agarrar el auto, el tiempo que está arriba del auto, ir donde el paciente… igual algunos pacientes -porque ella es kinesióloga- requieren que ella haga algunos esfuerzos físicos. Así que… y además, tú tienes que saber que el tema económico y de inflación ahora está desatado, tremendo. Entonces estamos ahí viendo cómo enfrentar la situación, que no es sencilla.

E: ¿Y en relación a eso, tienen otros apoyos fuera del propio familiar?

P: Sí, apoyo… ¿tú dices económico?

E: Si, económico, pero también de otro tipo.

P: Sí, de repente los familiares nos han ayudado, pero así, no es por unas grandes cantidades ni por una cosa permanente, sino que mis padres me ayudaron a comprar un auto, por ejemplo, y por ahí mi suegro, parece que le va a financiar uno de los estudios genéticos. Pero no así… pero eso. Y por el lado, eh…apoyos emocionales… bueno, los normales, mis suegros especialmente, porque, además, mis suegros viven acá… ¿cuánto serán? Quince cuadras. Mis suegros viven ahí en Los xxxxxxxxxxxxxxxx, una calle paralela xxxxxxxxxx no sé si la ubicas.

E: Pero es por acá cerca.

P: Sí, es por acá cerca, tres cuadras del xxxxxxxx, tres, cuatro cuadras del xxxxxxxxx

E: Y si yo le preguntara, xxxxxx… bueno, tengo varias preguntas para hacerle, pero quizás podríamos detenernos en este tema de los apoyos, que es algo importante, antes de que pasemos a los siguientes temas. Me gustaría preguntarle… bueno, usted me mencionó a sus suegros, pero si yo le pregunto, ¿cuáles han sido, según usted, quizás los principales apoyos para ustedes dos? ¿Cuáles son los mayores apoyos recibidos, por parte de quiénes y de qué manera?

P: Mis suegros y mis padres. Mis padres más que nada a mí, porque yo soy la persona que convive con la persona y mi señora, mis suegros. Vamos todos los sábados o prácticamente todos los sábados a almorzar. Ellos tienen una parcela ahí en Camino desde xxxxxx, camino a xxxxxx, entonces vamos para allá, pasamos algunas pequeñas temporadas. En pandemia estuvimos dos meses allá. Así que esos serían nuestros grandes apoyos. De repente mi cuñada también, que es abogada, la hermana, una hermana que es un poco mayor que xxxxxx. Así que eso, yo creo que han sido los mayores apoyos.

E: Si yo le preguntara, según usted, ¿qué rol cumple la familia en tanto apoyo?

P: Sí, cumple el rol de contención y de apoyo para lo que se necesite. A veces xxxxxx se tiene que cambiar la placa… me acuerdo que al principio como tres veces o cuatro veces en una noche, en xxxxxx. O sea, tampoco teníamos todos los materiales normales que nosotros tenemos a mano. Y eso toma tiempo y hay que tener paciencia, es muy desgastante para la persona que lo tiene, porque hay que sacarse… hay una placa.

E: Está hablando de la coleos…

P: Sí, de la ileostomía.

E: La ileostomía, perdón.

P: Entonces hay que sacar, limpiar, que quede bien seco, poner un protector, un líquido protector, poner la placa nueva, hacer que el estómago incida en el hoyito de la placa, después que se pegue bien y después la bolsa. Entonces es un tema… el tratarse ahí en la zona del estómago. Entonces ahí hay que estar o llevarla a las urgencias. A veces uno tiene un sueño tremendo, 2 de la mañana, igual hay que ir.

E: Y si le pregunto por amistades, ¿cuenta con amistades como apoyos?

P: Sí, ella tiene más. Yo soy como una persona más retraída y con pocas redes sociales, entonces yo no tengo tanto como para mí. Pero ella sí.

E: ¿Y qué rol cumple, según usted, qué rol cumplen los amigos?

P: También contención, un oído que escuche, sus compañeras… Ella trabajaba en una clínica, en la sede de una clínica, que es la sede ya no existe, que se llama clínica xxxxxx, que es de rehabilitación neurológica. Entonces aquí tuvo algunas sesiones que hacer en kinesiología y una de las compañeras se lo hizo. Se vino y se lo hizo. Así que eso. Y ahí siempre le están preguntando, la están apoyando. La tienen muy bien considerada, la tratan muy bien.

E: Y si le pregunto lo mismo, pero en relación al equipo médico, a los equipos de salud que les ha tocado, ¿cómo ha sido en tanto apoyo?

P: ¿Cuánto apoyo, emocional? No mucho. Por ejemplo, el doctor xxxxxx xxxxxx, muy buen médico, pero dice al pan, pan y al vino, vino. Y tuvimos esa mala experiencia de la segunda gran emergencia, cuando su intestino se perforó, en donde usted no sabe nada, salían de aquí...

E: Respecto a tratamientos, ¿alguna vez xxxxx quiso acceder a tratamientos no biomédicos? Por ejemplo, tratamientos de terapias complementarias o alternativas.

P: Sí, sí, sí. El tema… como ella, su accidente fue el tema intestinal, tiene que cuidarse con lo que come. Claro, cada vez está ampliando su... Pero ella en algún momento determinó que no le hacía muy bien el gluten, así que hizo una dieta alternativa con cosas sin gluten. Ahora ella también dejó eso. También había una persona que en nuestro medio era medio famosa porque tenía muchos exámenes y entonces le hacía un diagnóstico, pero al final hizo un diagnóstico completamente errado. Pero nosotros tratamos de mantener una vida sana y yo creo que eso le ha ayudado. Nosotros, por principios de la iglesia, no fumamos ni tomamos alcohol, así que yo también digo

que… y tenemos una vida, tenemos comunidad. Entonces yo creo que eso le ha ayudado enormemente. De hecho, las comunidades donde hay concentración de adventistas a nivel mundial, se han estudiado porque ahí la gente vive más y mejor.

E: La vez que yo entrevisté a su esposa, ella me mencionó el plan espiritual, que al parecer fue un apoyo, fue un pilar para ella.

P: Claro, claro. Pastores de mi iglesia, el tema de orar y de sentirse acompañada por Dios, claro que sí.

E: Ah, perfecto. Le iba a preguntar si usted también lo vivía así.

P: Sí, nosotros somos...

E: Son una pareja cristiana.

P: Claro, así de... Mi denominación, que es la Iglesia xxxxxxxxxxxxxxxxx, yo soy como quinta o sexta generación y ella también. Así que hay una comunidad pequeña que es nuestra iglesia, pero también una comunidad muy grande. Mi papá es pastor. El abuelo de ella, el abuelo paterno fue pastor. Entonces ahí hay mucho apoyo, [inentendible 50.17] en Dios, nosotros de Dios y también de la comunidad cristiana.

E: Ahora, enfocándonos un poco más quizás en los tratamientos por los que ha pasado xxxxx. Yo le había preguntado por tratamientos con terapias complementarias o cosas así. Ahora, respecto quizás a tratamientos biomédicos, ¿han tenido tratamientos quizás para los síntomas o con algún otro tipo?

P: Solamente para los síntomas. No, es que esto no tiene tratamiento. Es simplemente que el colágeno junto con el tema del calcio, es como los ladrillos para construir la casa. Es uno de los materiales que el cuerpo tiene para que se construya y que se repare además. Pero es como la fábrica de ladrillos para, el cuerpo de xxxxx fabrica ladrillos con una arcilla de mala calidad. Entonces el ladrillo -así, siguiendo la analogía- es de mala calidad y se rompe fácilmente o se erosiona y se va erosionando además con la edad. Y esta casa se construye y se repara solamente con el tipo de ladrillo que construye este material defectuoso. Entonces hay muchas cosas que... De hecho, el tema del colágeno. El colágeno es de mala calidad.

Yo de repente le dije, “oye, pero toma suplemento de colágeno”, “es que no sirve”, porque el cuerpo desmenuza esos elementos y los vuelve a utilizar para reconstruir, pero justamente construye en forma defectuosa los tejidos. No hay tratamiento.

E: Ya, bueno, claro. Es que le iba a hacer una pregunta, pero ahora temo que va a sonar un poco redundante porque le iba a preguntar ¿cuáles son, según usted, las principales dificultades para que xxxx pueda acceder a un tratamiento o continuarlo? Pero es quizás lo que usted me está mencionando ahora.

P: Claro, no, como no hay tratamiento, hay simplemente cuidados que hay que tener, eh… idealmente no beber ni fumar -cosa que para nosotros es parte de nuestra cultura-, tener estos cuidados de que haya cosas que físicamente lo puedan dañar a uno y llevar un estilo de vida lo más

sano posible. Alejarse del estrés, eso también es lo más importante, especialmente con el tema de la disautonomía.

E: ¿Usted sabe si xxxxx en algún momento tuvo expectativas sobre algún tipo de tratamiento, alguno que le haya llamado la atención, que le haya gustado probar y que no haya sido indicado? ¿o en realidad no?

P: No, la verdad es que no. Teníamos la esperanza de que apareciera bien el diagnóstico genético, pero no así como tratamiento porque nosotros tenemos claro y ella es del área de la salud, así que lo entiende mejor que yo, que es como decir, en una condición de salud "tengo el pelo canoso o tengo los ojos cafés". No hay mucho que decir al respecto.

E: Si le preguntara al menos respecto a este tema que usted me está mencionando, de los tratamientos, ¿le genera algo? ¿Alguna emoción?

P: No, porque entiendo que es una condición que no se puede tratar. Entonces… entiendo que es progresiva, porque a todos les va a pasar, a ti te va a pasar y a mí me va a pasar, que nuestra fábrica también va a empezar a producir ladrillos de mala calidad, para seguir con la analogía. Entonces las personas mayores también tienen problemas con su colágeno porque ellos… ya. Entonces, va a pasar de que en algún momento nosotros también tengamos esas dificultades, pero lo que le sucede a ella es como un envejecimiento prematuro en cuanto a este tema y eso significa, entre otras cosas que yo había leído, que la expectativa de vida de ella es de 48 años y ella en este momento tiene 47. Entonces, claro, esto es una estadística, tú sabes que las estadísticas son una información agregada nomás, pero ella está cercana a la edad media, donde las personas que tienen esta condición van muriendo.

E: Ahora, si yo le pregunto quizás sobre su experiencia como cuidador, eh… haciendo como un cálculo así al ojo, pero ¿cuánto tiempo en total usted lleva en su rol de cuidador?

P: O sea, desde que ella se enfermó hasta ahora son 7 años.

E: Ah, 7 años. Bueno, claro, desde el 2015.

P: 2015. Son 7 años.

E: ¿Cuáles han sido, quizás, las acciones, las actividades que usted ha llevado a cabo para, quizás, el cuidado familiar? No sé si es que lo han tenido en cuenta, lo han conversado quizás el tema con sus hijos.

P: Bueno, yo soy el que hace todo el trabajo como pesado y me encargo más que nada de la cocina y, de repente, el trabajo pesado lo tengo que hacer yo y ella, de repente, hace un poco de jardín. Pero esos son los roles que yo he ido asumiendo. Ella está más tiempo en la casa, así que ella está más al cuidado de las niñas, pero yo soy el que sale y el que... trato de tener más o menos todo ordenado en el poco tiempo que me queda porque yo salgo aquí a las 6 y cuarto de la mañana y vuelvo a las 7 y cuarto. Hoy día tuve que, me correspondía cerrar el colegio, así que por eso me demoré un poquito más.

E: Y aquí estoy molestándolo [ríe].

P. No se preocupe, esto es importante. Yo también he sido investigador y valoro cuando alguien me accede a que yo tenga una entrevista.

E: Bueno, gracias. Y respecto de estas actividades, ¿cuáles son sus sensaciones respecto de...? porque usted me dice, claro, "yo tengo que hacer, de pronto, el trabajo como del salir, el hacerme cargo de ciertos cuidados acá en la casa". ¿Cuál es su percepción respecto de estas actividades?

P: ¿Cuál es mi qué?

E: ¿Cuál es su percepción respecto de estas actividades? ¿Cómo se siente al respecto? ¿Cómo las toma usted?

P: Debido a que yo además trabajo y tengo que... Un poco abrumado, pero entiendo de que es lo que me tocó no más, porque nosotros que somos creyentes [inentendible 58:14] por delante.

E: ¿Perdón?

P: Nosotros que somos creyentes, eh, entiendo lo que Dios me puso por delante y que tengo que hacer lo mejor posible, pero soy humano y a veces reclamo, qué sé yo, pero entiendo que es lo que tengo que hacer no más po'.

Lo ideal sería que yo tuviera un mucho mejor por sueldo, entonces tener una persona acá por lo menos tres veces a la semana para hacer aseo, pero económicamente no podemos. Así que, no sé si usted sabe, pero una persona que haga aseo en xxxxxxx gana más que un profesor. La persona que nos venía a ayudar el año pasado nos estaba cobrando 50.000 pesos por día. Imagínese, si lo tuviéramos todos los días hábiles de la semana son un millón de pesos. 50 por 20 son un millón de pesos. Así que… pero entonces alguien tiene que asumir eso y ése soy yo. Espero que mis hijas también me colaboren un poquito más [sonríe].

E: Y respecto de su, quizás, de su salud, de su salud física, pero también su salud mental, su salud emocional, ¿usted tiene cuidados, autocuidados como para sí mismo?

P: Mi señora le diría que todo el tiempo tiene autocuidado. Yo soy de las personas de que, sin ayuda de algo que yo no puedo hacer, yo no me voy a preocupar, hasta que venga la emergencia y lo resolvamos. Entonces, en ese sentido, yo soy muy distinto de mi señora. Mi señora es al revés. Los argentinos dicen "se da manija", o sea, empieza a pensar y se angustia y pierde el sueño. Yo no soy así. Entonces, en ese sentido, eso me protege un poco. Me protege un poco de… de que yo somatice algo, no sé.

E: Ahora, quizás quería volver un poquito al tema de los apoyos del equipo médico. ¿Usted ha decidido tomar apoyos profesionales, quizás con algún psiquiatra, psicólogo, psicóloga?

P: Eso es lo que mi señora me dice porque yo...

E: Con el tema, perdón, de la nutrición, que usted me decía que tomaban dietas. ¿Han pensado en verse con nutricionistas, de pronto?

P: El tratamiento que es recomendado para lo que tiene xxxxes bien integral, así que, de hecho, estuve trabajando con una, con la doctora xxxxx me parece. Y he estado también en consultas con el cardiólogo, [inentendible 01:01:33].

E: La doctora xxxxx, perdón, ¿cuál profesión tiene?

P: Ella es nutrióloga.

E: Ah, ya. ¿Y funcionaba?

P: Sí, sí. Ella asesoraba en el tema nutricional. [Inentendible 01:01:52] en el tema corazón y eventualmente en el tema de la disautonomía. Después la doctora xxxxxx, que es la genetista, la doctora xxxxxx, ¿cómo se llama la? xxxxxx, también. Y así con distintos... Y ellos, bueno, ella ha tenido una buena recepción. Como le digo, la mala experiencia fue en el segundo gran accidente que tuvo, que fue... cuando ahí nos atendieron en la urgencia de la clínica xxxxxx.

E: ¿Que fue por el accidente en el brazo? Ah no, perdón, eso fue la perforación. Ése fue el segundo accidente.

P: Exacto. El doctor xxxxxx xxxxxx, eh, nosotros lo entendemos, él es así y… pero en ningún momento nos sentimos pasados a llevar por él o no... estamos eternamente agradecidos porque hizo un trabajo muy bueno y muy cuidadoso con su intestino. Pero él es como medio así de, así como, ¿cómo le diría?, no quiero decir "brutanteque", como decía mi abuela, pero es más así como... Como autista, no sé.

E: Más directo.

P: Más directo, claro. Pero el tipo es una eminencia, entonces va por todos lados y no sé si… y trabaja porque está todavía ahí en la Clínica xxxxx. Pero tenía como cinco o siete u ocho ayudantes que eran alumnos de medicina que lo acompañaban a él a todos los demás.

E: Respecto a apoyos, sea desde apoyos familiares, apoyos de amistades, pero también apoyos médicos, ¿qué considera usted que podrían ser aspectos a mejorar desde los apoyos que recibe?

P: Bueno, hay también un apoyo médico de parte de mi suegro, si bien es cierto que está retirado, él comenzó siendo pediatra, pero a él le gustaba mucho más la salud pública y la salud laboral y finalmente terminó siendo uno de los grandes expertos en Chile de medicina en condiciones de altura. De hecho, él trabajó en la xxxxxxxxxxx como diez años. Entonces, ése fue un gran apoyo familiar, pero desde el médico también, es un experto. Incluso nos está ayudando a nosotros con el tema de la salud de mi papá, que no sé si lo mencioné, que tiene, claro… cáncer. Sí. Ahora el viernes le aparecen los resultados del PET scan, que es el tema de cuán diseminada está la enfermedad. Pero ahí está mi suegro, pero ¿me puede repetir la pregunta?

E: Sí, le iba a preguntar qué aspectos usted considera que podrían mejorarse en cuanto a los apoyos que recibe usted como cuidador y los apoyos que recibe xxxxx.

P: En general estamos conformes, no sé, que más. De repente un poco más de empatía de parte de los médicos y que no sean tan llevados a sus ideas. Es lo que siempre se dice que son los "diostores", entonces… pero eso.

E: Les ha tocado mucho parece eso igual. xxxxx me comentaba un poco.

P: Sí, xxxxx con algunos médicos. Por ejemplo este reumatólogo que es una eminencia a nivel nacional, pero que no se dedicó mucho a... "no si usted haga su vida. Es normal no más". Pero el gran chasco fue ahí en la segunda urgencia que tuvimos.

E: Perfecto. Me gustaría… bueno, estamos llegando casi al final de la entrevista, para no abusar más de su tiempo. Muchas gracias. Le quería preguntar sobre, usted me dijo que igual se puso a investigar harto sobre la enfermedad.

P: Al momento, ahora ya sé más o menos, pero al momento y gracias a internet. Hay Ehlers Danlos vascular, qué sé yo, incluso le mencioné que este médico que nos trató una segunda vez, el que era el jefe de urgencias al momento del segundo, la segunda gran crisis de xxxxx, yo sabía, sabía, entonces yo ahí le leí el paper, pero yo habré leído unos 10, 12 al respecto. Que no son fáciles de... ahora está mucho más fácil, claro, pero igual no es fácil porque estamos hablando de una condición de uno en 300.000, uno en 30.000 tiene Ehlers Danlos, pero el Ehlers Danlos vascular son como uno en 300.000, esa es la incidencia.

E: Una de las cosas que le iba a preguntar era eso. La información que usted vio, los conocimientos que usted tenía respecto de la enfermedad, ¿tenían relación con lo que xxxxx tenía en particular? quiero decir, lo que vio, bueno, no sé si es que vio estas cosas, esto lo vio en internet, no sé si es que habrá visto sobre la enfermedad en cosas como la televisión o en los libros, etc.

P: No, no. Por ahí… en este momento no me acuerdo si lo vi o me lo mencionaron, en esta serie de xxxxxxxxxx aparecía una persona, pero no, es una enfermedad demasiado específica y con una incidencia tan menor que... pero por internet están los papers y yo afortunadamente soy bilingüe, así que los leo.

E: ¿Distaba mucho esa información de lo que veía de xxxxx?

P: No, no. Está bien descrito, está bien descrito en los papers. Esperamos de que no sea tan exacto ni certero en el tema de la esperanza de vida, pero...

E: Y si es que yo le pregunto también en relación al nivel de conocimiento que usted tiene, ¿qué necesidades puede...? ¿tiene como necesidades actuales, por ejemplo, en torno al conocimiento o a la información que tiene sobre la enfermedad? ¿Qué le... quizás, qué le podría faltar, qué podría necesitar en este minuto en relación a eso?

P: Lo que a mí me gustaría, y creo que a xxxxx evidentemente le gustaría también, es que haya algún tratamiento o, más que tratamiento, alguna forma de estancar o revertir la enfermedad, pero eso no va a existir en el fondo. Es una cosa tan genética, tan micro, que no es como… o perder la pierna, entonces me pongo un asunto ortopédico ahí para que ...

E: Y respecto de la información sobre la enfermedad, ¿hay algo que le... o ya está listo?

P: Yo, como le digo, cuando xxxxx tuvo esta crisis, la primera y la segunda crisis, yo leí, como le digo, 12 o 13 papers, pero está todo bien descrito, entonces yo ya sé qué y cuáles son los síntomas, cuáles son los riesgos, cómo le han tratado de hacerle a la gente, cuál es la esperanza de vida. Entonces yo dejé de leer porque era más o menos bien.

Ahora, en todos estos síndromes, aun así, con todo lo preciso, sigue habiendo detalles personales de la casuística que son distintos, porque de repente, no sé, allá por ejemplo dentro del Ehlers Danlos vascular había gente que tenía más débil en el sistema circulatorio y no el intestino o que en el caso de xxxxx sea otra cosa bien específica. Pero, como le digo, está todo bien descrito en el paper, incluso, como le digo, me ayudó a guiar a este cirujano para que le pusiera los puntos. Y yo leyendo, leí el paper, así que, afortunadamente, la ciencia moderna, aunque tiene sus limitaciones, nosotros nos podemos beneficiar de ella.

E: Ahora, si es que yo le pregunto, como... Bueno, yo sé que hay toda una explicación médica, ¿verdad? Que usted, me imagino, ha leído harto y xxxxx también pero, si yo le pregunto como... ¿Explicaciones en torno a la enfermedad? ¿O causas?

P: ¿Desde el punto de vista trascendente de "por qué me está pasando esto"?

E: O sea, no, en realidad, es más que nada, según usted, ¿qué causas...? ¿Qué causas pueden haber detrás de la enfermedad? ¿Tiene alguna idea explicativa en torno a la enfermedad?

P: Sé que xxxxx nació con esto, que es por un tema genético. Es como síndrome de Down que tiene un cromosoma más nomás. Entonces...

E: ¿Y hay razones asociadas a esto?

P: A lo mejor, en ese momento estaba llevando una vida muy estresante -ahora también es menos, pero como tiene la tolerancia menor, sigue siendo estresante para ella-, a lo mejor eso pudo haber gatillado antes, pero no es tanto antes porque estamos hablando de personas que tienen una esperanza de vida de 48 años y que esto le -en la jerga médica así se dice-, que esto haya debutado a los 40 es razonable. Hay gente que debuta a los 20, a los 25, se raja la aorta, por ejemplo. Y la aorta, no sé si usted sabe que es la principal arteria que sale del corazón. Y entonces... Como le digo, no voy a más allá de lo que nos tocó nomás. Nos podía haber tocado una hija con el síndrome de Down. A otros les tocan condiciones mucho peores. No sé si se acuerda, no sé qué edad tiene usted, pero había un autor relativamente famoso que se llama xxxxxxx, de los años 80, 90. A él se le rajó la aorta y hasta ahí nomás llegó el caballero.

E: Y si lo pregunto por el momento... Porque, claro, la enfermedad se vino a hacer más manifiesta en una etapa un poco más adulta de xxxxx. ¿Hay explicaciones en torno a eso? ¿Por qué empezó a aparecer ahora? ¿Por qué lo empezó a hacer hace 7 años y no antes?

P: Yo creo que es porque nosotros en general, como le digo, vivimos una vida sana, tenemos… y estoy haciendo memoria.... un estudio se centró en como 7 u 8 comunidades que vivían, una era Okinawa en Japón, otra era en Sardinia, en Italia y otra era aquí en un centro donde hay un hospital xxxxxx y la gente tiene otro estilo de vida, sin fumar, haciendo ejercicio, vida en comunidad, etc. Y nosotros, a pesar de que no vivimos en una comunidad con nuestras creencias, sino que vivimos en una ciudad de 8 millones de habitantes o 7 millones de habitantes, que tienen distintas y mayoría de católicos, etc., eh, sí nos beneficiamos de estos hábitos: no fumar, vida en comunidad, un apoyo espiritual, sin beber, etc. Yo creo que eso nos ha ayudado a todos. Y eso hace que, por ejemplo, que mi papá que tiene 88 años y medio recién ahora tenga este problema de cáncer. Yo creo que, evidentemente, esto debió haber aparecido mucho antes si xxxxx lleva una vida más "normal", con ciertos hábitos y ciertas formas de… ciertos hábitos de vida.

E: Ahora, xxxxx, bueno, ustedes han tenido un recorrido largo buscando el diagnóstico bien definido como tal.

P: Porque el diagnóstico finalmente es "en esta parte del cromosoma tanto, ésta es la defectuosa".

E: Claro, eso tenía entendido, que se tiene como un diagnóstico… perdón, pero son dos fases. Se tiene el diagnóstico de la enfermedad...

P: Lo que ella tiene es un diagnóstico por síntomas. Sus tejidos son... tiene asociado una disautonomía, entonces, en inglés se llama... tú le vas agregando a la imagen y... Pero el diagnóstico final debiera ser un diagnóstico genético y hemos hecho el intento y no aparece. Ahora ahí me cuestiono, bueno, ¿para qué sirve tanto? Sé que sirve para el poder predictivo para nuestras hijas, pero esta condición se hereda en un 50%, yo pienso que mi hija mayor también lo tiene y esto se lo digo en términos de confidencialidad porque todavía no hemos conversado con nuestras hijas al respecto. Pero... al final, como es una cosa intrínseca del ser humano, muy micro... digo, ok, no se puede reparar, no hay una manera de... Mejorar el estilo de vida no más po'.

E: ¿Y usted considera que tiene un impacto el tener o no tener el diagnóstico?

P: Al principio sí, después ya no porque ya se tiene y... ¿Cómo vamos a intervenir? ¿Eso le va a servir para mejorar el... para mejorar el... la calidad de vida, el estándar de vida a mi señora? no, pero al principio mi señora... es que mi señora es muy busquilla, muy intelectual, como le digo... se da manija y entonces... por último, para su tranquilidad, saber eso. Pero ahora yo digo, "ok, todo lo visible y lo medible"... nosotros nos damos cuenta de que todo apunta a tener Ehlers Danlos, así que bueno.

E: Y respecto también del tratamiento, ¿usted considera quizás que...? porque usted me decía "quizás al principio hubiese tenido alguna influencia". ¿Está la posibilidad de que se hubiesen tomado quizás otros cuidados si se hubiese tenido un diagnóstico o en realidad no? ¿Cómo lo considera usted?

P: No, yo considero que fueron positivos porque, dentro de todo, la enfermedad debutó relativamente tarde, eh, o hay nada que uno pueda hacer. Esto es... a ver, si yo... si existiera una forma de saber que a una niña o un niño de 5 o 10 años... detectarle y un examen "tiene Ehlers Danlos", no hay mucho que hacer. Entonces... no está esa cosa de... "chuta, si hubiéramos sabido antes...". Es más, si hubiéramos sabido antes, probablemente hubiéramos optado por no tener hijos. Pero así son las cosas y tenemos dos lindas hijas, así que, en ese sentido, hasta agradecemos el cómo se dieron las cosas. No hay ningún... ninguna... ningún sentimiento negativo en el pasado de que "oy, podríamos haber hecho esto, podríamos haber hecho esto otro". Desde el punto de vista económico, sí, porque podríamos haber, por ejemplo, sacado un seguro de desgravamen en nuestra casa por discapacidad, porque existen estos seguros. El seguro de desgravamen es generalmente cuando una persona muere. Si hubiéramos sacado el seguro de desgravamen completo, esta casa estaría pagada, tendríamos una situación un poco económica más holgada. Igual, hubiésemos sacado un seguro, qué sé yo, pero desde el punto de vista médico yo digo, siendo creyente, bueno, "gracias a dios que se dio de esta manera".

E: ¿Puedo aprovechar…? en realidad me gustaría hacerle las últimas tres preguntas, pero quería aprovechar de hacerle una chiquitita ahora que volvió a mencionar el tema de los planes y todo. ¿En algún momento ustedes consideraron la opción de salirse de la ISAPRE y optar por la... No?

P: No. Estamos amarrados *per secula seculorum* a nuestra ISAPRE porque ¿qué otra ISAPRE nos va a recibir con esta preexistencia? Nada.

E: Y Fonasa tampoco fue una opción para ustedes.

P: FONASA… no, no, no tiene… o sea, estamos casados con xxxxx y esto no sé si es parte, es considerado como parte del estudio, pero estamos preocupados con el tema en el ambiente político ahora porque, a ver, las ISAPRES van a quebrar. Ayer estaba leyendo que tienen como 80 mil millones de pesos de deuda con las clínicas y deuda con los hospitales y el clima político, aun cuando se rechace la Constitución, va a apuntar a que eventualmente las ISAPRES desaparezcan como tal, entonces vamos a pasar al sistema público, a menos de que uno tenga que pagar el doble, 8 o 7 por ciento, porque las ISAPRES van a ser reemplazadas por un sistema de seguros de salud, en donde un 7, un 8, un 9, un 10% del sueldo extra, entonces, en esas condiciones nosotros no vamos a poder tener la tranquilidad que hoy tenemos que decir "ok, sí, está bien", cualquier crisis […], ya, la clínica xxxxx y activamos de nuevo -dentro de la ISAPRE, porque esto se hace todo a través de la ISAPRE-, le activamos de nuevo el seguro catastrófico y, si bien es cierto que igual vamos a tener que pagar, pero no van a ser los 60, 80, 100 millones que nos saldría una crisis de 30 días de hospitalización. Entonces, yo estoy preocupado por este tema de la… de qué viene a futuro para el país y para nuestra salud en particular.

E: Y xxxxx, un poquito en relación a eso […], respecto de la situación de las personas que viven con enfermedades raras o poco frecuentes, sea que tengan o no diagnóstico, ¿qué considera usted que podrían ser mejoras importantes, quizás en cuanto a programas, en cuanto a salud, políticas? ¿Qué siente que falta?

P: Sí, yo creo que tienen que haber políticas inclusivas. El tema del… ¿GES se llama esta garantía?

E: GES, que es garantías…

P: Claro, sí, está muy bien y yo creo que se deberían ampliar a enfermedades raras, deberían ser políticas.

E: Como la LRS.

P: ¿Ah?

E: Perdón, es que está el GES, el AUGE que es de FONASA y está la Ley Ricarte Soto.

P: Sí, incluir las enfermedades raras, pero yo sé que el tema de salud es muy delicado porque está mal administrado, no sé. Ahí se me sale la política, los hospitales son hoyos negros de dinero, está mal administrado. Entonces, yo no veo un futuro promisorio en cuanto a ese tema político.

E: Y ahora ya para finalizar, me gustaría, bueno, voy a dividir, quiero llegar a la última pregunta, pero antes me gustaría hacer una pregunta un poco más amplia considerando las distintas fases como las que había mencionado con respecto a la enfermedad. Quizás cómo darse cuenta de los primeros síntomas, ir a las primeras consultas con los doctores, buscar tratamientos y que les

digan que no hay un tratamiento como tal, tratar de buscar un diagnóstico. ¿Cuál considera usted que ha sido su rol como cuidador en cuanto al apoyo que le ha entregado a xxxxx? ¿Ha cambiado ese tipo de apoyo que usted ha dado?

P: Yo no es que considere que hago todo lo que debiera hacer, porque yo soy una persona volada, de repente descuido un poco, pero el rol que yo he tenido es el de estar ahí. "¿Hay urgencia?, ya vamos a la clínica", el tema del cambio de las placas, cuando tiene que hacer ahí tengo que estar yo, cuidar que ella tenga el mejor tratamiento posible, que dé la posibilidad y por eso es que yo digo "es que estaba ahí con el médico dando instrucciones", etc. No es que yo sea un tremendo experto, pero si soy experto, sé más que un médico que ha pasado 7 años de esta enfermedad específica. Entonces eso y el apoyo aquí en el hogar también. Le digo que no soy el cuidador ideal, pero hago lo que puedo, lo que creo, sé que tengo mis falencias, sé que no soy el... incluso a veces con el ánimo, que yo debería tener un mejor ánimo para eso, darle seguridad a mi señora, pero ese es mi rol, estar ahí y apoyar. Y bueno, el tema económico, yo en general soy una persona sana. No ocupo mi 7% y yo soy un contribuyente neto al financiamiento de la ISAPRE, pero entiendo de que es necesario porque si no lo necesito yo, lo necesita mi señora o lo van a necesitar mis hijas.

E: Y ahora sí la última pregunta. Considerando a las personas que cuidan, como usted, la persona que tiene que acompañar, que está ahí...

P: Ah, eso es lo otro. Yo lo digo en el sentido de que, a pesar de que es una enfermedad catastrófica, rara, en el caso de mi señora igual no considero, no hay tan... veo una persona que está en fase terminal de cáncer y es absolutamente nada lo que yo hago y es tal vez un poquito más el requerimiento que necesita mi señora. Entonces, tampoco considero que haya hecho... de hecho, hasta pienso que la palabra "cuidador" me queda un poco grande. No sé, disculpe que la haya interrumpido, pero ¿cuál era la pregunta final?

E: Solo le iba a preguntar como... bueno, quizás la palabra "cuidador" tiene una connotación también pero, si es que le acomoda más, la persona que acompaña, la persona que está ahí. ¿Usted considera que pueden darse mejoras en cuanto a...? lo mismo que le pregunté, pero ya referido a las personas que cuidan, que están ahí, como mejoras en cuanto a programas, políticas. No sé si es que tiene alguna opinión al respecto de las personas que conviven con la enfermedad a través de la persona que está enferma, básicamente.

P: Políticas hacia nosotros, las personas que acompañamos.

E: Claro, mejoras posibles que se puedan dar. No sé si es que -aprovecho de hacerle también la pregunta- no sé si es que hay necesidades que usted considere que son importantes de abordar.

P: Mi señora siempre habla de cuidar al cuidador, pero yo no sé si eso tiene que ver con el ámbito de las políticas en salud. Pienso ahora y se me ocurrió recién, porque no me lo había planteado de esa manera, es que tal vez, no sé, se le pueda dar una especie de licencia al cuidador o a la persona que acompaña en su trabajo, no sé, con un tope de cinco días al año para acompañar y ayudar a la persona que tiene, y que esto sea ley. Pero eso, yo soy bien desde el punto de vista de un pensamiento de políticas, una persona que es más *laissez faire*. Es lo que se requiere, pero el tema es que el abuso es grande en este momento en el… [inentendible 01:31:52] casi no está funcionando casi en el tema de lo que hacen las personas del sistema y yo creo que eso finalmente va a hacer reventar al sistema y vamos a pasar un FONASA como… listas de espera y daños y gente que se

muere en lista de espera y qué sé yo, porque yo entiendo que el Estado es un muy mal administrador de los recursos de las personas.

E: Y -perdón-, me gustaría, ahora sí que le hago la última, pero es que había mencionado algo y no sé si es que quedó tan claro en la entrevista, por eso le quiero hacer la pregunta para que quede. Pero me quedé con la sensación de que no sé si conversamos un poco si es que la enfermedad tuvo algún impacto, por ejemplo, a nivel económico para usted. No sé si es que le pasó que tuvo que ir a trabajar más o cómo fue a nivel económico esto, más allá de...

P: Más que nada mi señora, porque yo afortunadamente no perdí, o sea… el trabajo que yo tenía, el trabajo que yo tenía cuando mi señora se enfermó era un muy buen trabajo y yo creo que las licencias que me tuve que tomar afectaron mi desempeño de tal forma que finalmente me terminaron despidiendo. Yo trabajaba en un colegio para hijos de diplomáticos ahí en el xxxxx, y la señora, la dueña, me quería dar más responsabilidades en ese segundo semestre y yo dije "no puedo, no puedo porque tengo una persona que está enferma, esto me genera además un estrés. No puedo, lo que más puedo hacer es seguir haciendo [clases]". Bueno, finalmente me terminaron despidiendo pero afortunadamente, gracias a dios, surgió este otro y la transición fue de un trabajo a otro. Gané un poco menos sí en ese sentido, pero en términos económicos un poco lo... pensando lo que nos costó esto, estos estudios, es importante lo que xxxxx dijo de ganar. Es importante, pero gracias a dios hemos salido a flote.

E: Y estos de estudios, perdón, no le pregunté, ¿cómo los financiaron?

P: Con ahorro. xxxxx era una persona que ahorraba, que tiene la cultura del ahorro y yo no la tengo.

E: Y éstos no fueron cubiertos, ¿no hubo alguna convalidación, alguna cobertura que se pudiera accionar con el seguro?

P: No, no, no, no existe eso, no existe. Además, porque no se hacen en Chile. Cualquier seguro, la gran mayoría de los seguros, de repente hay uno o dos, eh, dicen "ah, un examen que no se hace en Chile entonces corre por cuenta de ustedes", pero no.

E: O sea, todo corrió por cuenta de ustedes.

P: En cuanto a los estudios, sí. Igual nosotros vimos, estuvimos averiguando y no. Así que, pero gracias a dios yo he tenido el trabajo, xxxxx hizo esta muy buena gestión en cuanto al seguro […] de discapacidad. Entonces, no, yo me considero un beneficiario del sistema, a pesar de que, como te digo, la contribución mía al sistema de ISAPRE ha sido un beneficio neto pero altísimo para la ISAPRE. Yo también considero que este sistema es el mismo que trató mi señora y que nos permitió que nosotros no pagáramos los 44 millones que costó toda la UCI y toda la abordación el año 95', que hoy día serán unos 60, 65 millones. Entonces, por eso yo digo que el sistema funciona y nosotros utilizamos bien el sistema como para que sea para beneficio nuestro.

E: Bueno, ahora sí le doy muchas gracias xxxxxx. Ahora sí podemos finalizar la entrevista y, bueno, voy a parar la grabación. Gracias.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante: SD.T2F

E: Como le había mencionado, la idea de la entrevista es hablar de su experiencia respect de la enfermedad de su hija. Me gustaría partir preguntándole un par de cosas muy de rutina, por decirlo así. ¿Me podría dar su nombre?

SD.T2F: ¿nombre completo?

E: Sí.

SD.T2F: xxxxxx xxxxxx

E: Usted, ¿qué edad tiene?

SD.T2F: Actualmente 59.

E: ¿Qué profesión u ocupación desempeña actualmente?

SD.T2F: Eh, soy dueña de casa no más.

E: Perfecto. Y usted, ¿en qué comuna y región vive?

SD.T2F: En xxxxxx, la xxxxxx región.

E: ¿Cuál es su vínculo con xxxxxx? Si nos puede contar un poco.

SD.T2F: Eh, ella es mi hija po'.

E: Y usted, eh… ¿podría preguntarle quizás cuál ha sido su rol en la enfermedad de su hija? ¿cómo se describiría? Aparte de ser la mamá de xxxxxx

SD.T2F: Eh… ¿cómo puedo explicar? Que siempre he estado con ella en el apoyo que es entre las dos po'. Porque cuando yo recién supe lo de ella, eh, yo me la lloré, me la lloré, pero fue ella quien me levantó el ánimo. Así que el apoyo es como, como entre las dos po'.

E: ¿Y usted en algún minute había vivido quizás alguna situación similar? Quizás con otra persona que estuviera enferma o usted misma, ¿había vivido alguna situación similar a la situación que había vivido con su hija?

SD.T2F: Eh, no, nunca… por ejemplo, yo siempre supe de ella, del riñón, del corazón, pero lo último, no. No.

E: ¿Y en su familia había sabido de casos similares, antecedentes en la familia?

SD.T2F: Por parte de una tía abuela mía, eh, sacando conclusiones, ella nunca tuvo hijos, nunca le llegó la regla, pero nunca supimos si ella tenía lo mismo o no. Ella murió viejita, entonces, siempre la gente antigua, no… no se sabía cuáles eran las enfermedades que tenían. Así que yo pienso que mi hija es, por decir una palabra, es heredera de mi tía abuela, pero más allá no se sabe si es que es así o no.

E: Y a todo esto, en ese sentido, ¿usted considera eso como la principal causa? Si yo le pregunta si es que pude pensar en una causa para la enfermedad de su hija, ¿qué me podría mencionar?

SD.T2F: No, no tengo respuesta para eso.

E: Entiendo. No sé si es que me podría comentar un poco, si es que puede hacer memoria quizás, cómo fueron los primeros, este primer encuentro con la enfermedad. ¿Cuándo, por ejemplo, se dio cuenta del problema de salud de su hija? Si lo conversaron, cómo se sintió quizás en esas primeras instancias. No sé si es que puede hacer memoria, podemos quizás contar cuándo comenzó todo.

SD.T2F: Bueno, lo que me acuerdo fue que ella tenía 12, 13, 14 años y no le llegaba la regla, a mí me llegó casi a los 13. Entonces, se pasó la fecha y a ella nunca le llegó la regla ni nada de eso y me empecé a preocupar y por lo mismo decidimos que fuera a médicos, no sé. Y por ahí, no sé po', estuvo en tratamiento -me acuerdo que le dieron hormonas, algo por ahí-, pero no, eso no fue efectivo tampoco. Y después, entre que yo iba a Santiago, iba, venía, al final eso quedó de lado. No seguimos en un tratamiento para ella ni nada, hasta ahora hace poco que cuando ella comenzó a ver, a ver médico, por las de ella, no sé.

E: A través de ella.

SD.T2F: Claro, pero fue por lo mismo, porque ya pasaba el tiempo y no había nada de regla, por decir.

E: ¿Y cuánto tiempo pasó según usted entre los primeros síntomas que se empezaron a manifestar en su hija y, por ejemplo, la decisión de acudir a un especialista a que la viera? ¿pasó mucho tiempo o decidieron ir altiro? ¿lo conversaron en familia o entre ustedes dos?

SD.T2F: Generalmente nosotras conversamos entre las dos las cosas. Nosotros vivimos con mi marido y todo, pero él es más, eh, no sé si reacio; él es más, no sé po'. Nosotras conversamos más las dos con mi hija ese tipo de cosas. Y entre todo el trayecto de que ella fuera al médico pasó harto tiempo, no sé, unos 5 años, no sé, pero pasó mucho tiempo.

E: ¿Podría contarme, en total, tratando de hacer un recuento…? ¿Cuántos especialistas, más o menos, han visto desde el inicio de la enfermedad de xxxxxx?

SD.T2F: Bueno, eso pasó primero por el Hospital de xxxxxx, que es un hospital familiar no más, no hay muchas… y después empezó a ir a xxxxxx, al Hospital xxxxxx de xxxxxx, con ginecóloga y ahí fue donde le dieron las hormonas, que fue por… tampoco me acuerdo ahora por cuánto tiempo fue. Y después, como… entremedio, no me acuerdo ahora qué fue lo que pasó entremedio, que no volvimos a xxxxxx; ahí quedó todo eso, ahí no más. Y… pero nunca hubo nada po'. Bueno, hasta ahí yo esperaba que le bajara la regla, porque así me hablaban a mí, la ginecóloga. Pero eso, no, nada, nada, nada. No había mancha de nada, ni una cosa, nada. Y después ya… yo no me acuerdo cómo ella empezó a ir al hospital en xxxxxx. Ahí esa parte no me acuerdo. Cuando ya entró a la u, me parece mucho, por ahí comenzó como ella a motivarse y me acuerdo que la doctora del hospital de xxxxxx por ahí hicieron cosas, no sé, pero total que por ahí ella empezó ya más a ver ginecólogos así, como más seguido, una cosa así. Y después, cuando ya nos dijeron el síndrome de ella, que a mí también me llamaron que fuera a la clínica xxxxxx, y por ahí me contaron qué es lo que ella tenía. Que me acuerdo que yo ese día lloré, lloré, lloré, me la lloré toda porque, chuta, ahora me va a dar

pena, eh… porque igual uno se echa la culpa. [Llorando contenidamente] Igual yo me echo la culpa, porque, no sé po', uno como mamá quiere lo mejor para los hijos po', y el hecho de saber que ella no va a tener hijos, que yo no voy a ser abuela y todo eso igual es como penoso.

E: Sí, entiendo. [SD.T2F], ¿usted ha podido apoyarse? ¿ha tenido un apoyo usted dentro de este proceso de la enfermedad? Alguien con quien, quizás, conversar, alguien que sea como su compañía al momento de, por ejemplo, enfrentar esto que me menciona o enfrentar las distintas fases de la enfermedad, por ejemplo.

SD.T2F: Con la persona que más he conversado el tema ha sido con la psicóloga no más, la psicóloga mía, por decir. Pero cuando…

E: ¿Puedo preguntar si…?

SD.T2F: ¿Cómo? No le entendí.

E: Sólo le iba a preguntar hace cuánto tiempo se estaba viendo con su psicóloga, si es que ha sido algo que la ha acompañado en un tiempo más largo ¿o comenzó hace poco?

SD.T2F: Yo siempre he estado con psicóloga, harán unos 5 años, no sé. Pero con ella yo he conversado más el tema, con la matrona que me ve a mí igual, también he conversado con ella harto. Bueno, porque siempre ellas a uno le preguntan, le preguntan si hay antecedentes, qué sé yo. Pero con mi familia en general no; parte de mis hermanas sabe el tema de mi hija, pero a fondo a fondo así, no, tampoco.

E: No conversa mucho esto en familia entonces.

SD.T2F: No, no. No, ni siquiera con mi marido. No mucho tampoco. Él sabe, sabe algunas cosas, pero no a profundidad.

E: De todas maneras, le repito que, si en algún minuto usted no quiere indagar tanto en algún punto de la entrevista, usted dígame con confianza y pasamos no más a otra pregunta. No hay problema, ¿ya?

SD.T2F: Ya.

E: Usted me comentaba un poco las dificultades de enfrentar la enfermedad, las implicancias que tiene ésta, y me gustaría preguntarle de todas maneras si es que… ¿Cuáles, quizás, han sido para usted las principales dificultades al momento de enfrentar la enfermedad de su hija? Si es que han existido.

SD.T2F: Eh, por ahora creo que, lo que más me ha costado aceptar, es lo de la realidad de ella, creo que es lo más. Eh… y creo que tampoco acepto mucho todavía que, o me cuesta aceptar todavía que ella el día de mañana se va a casar a lo mejor, va a tener su pareja y no… y va a querer tener hijos o le van a pedir hijos y ella no va a poder tener hijos, y esa parte es lo que me da pena. Eso es lo más que me da pena por ella, porque aparte de eso ella es hija única, entonces, en el futuro yo no voy a estar, mi marido tampoco y ella va a quedar solita po'. Bueno, tiene tías, tiene primos y todo, pero no es lo mismo.

E: ¿Usted se ha informado? ¿Ha tenido la oportunidad de informarse respecto de la enfermedad? No sé si es que lo ha… bueno, me dice que en realidad no comparte respecto de la enfermedad mucho con las personas de afuera o también entre la misma familia…

SD.T2F: No, con la familia no.

E: … ¿y ha tenido la oportunidad quizás de ver una amistad que tenga esta enfermedad o una enfermedad similar? ¿alguien con quien informarse? O ¿ha podido ver información usted por su propia cuenta?

SD.T2F: Eh, de repente he buscado, pero como yo tengo mala la memoria de repente, pero sí en internet he buscado algo, algo poco. Pero sí he hablado harto con, como le digo, con la matrona. De hecho, el sábado fui a hacerme el PAP y ahí la matrona me estuvo preguntando, le conté el tema, ella sabía, me explicó algo y eso, pero más información así, no. No tengo más. Si es que hay alguna esperanza de algo, no, no, no sé.

Bueno, yo sé que no, porque me dijeron que no, pero igual uno siempre mantiene la esperanza ahí. Pero no sé.

E: Si yo le preguntara cuáles han sido, quizás, sus mayores apoyos recibidos durante el proceso de la enfermedad, ¿a quiénes podría identificar?

SD.T2F: Hm… es que no sé… no sé, porque como le digo, en la familia, yo tengo 5 hermanos más, por ejemplo, pero no es… no sé, de repente no he querido yo misma contar mucho del tema de ella po'. Así que yo creo que el apoyo más sería la misma matrona, no sé en realidad.

E: ¿Siente quizás que el equipo médico le ha significado algún papel importante?

SD.T2F: Creo que sí.

E: Por ejemplo, usted me había mencionado a su psicóloga creo, también me mencionó a su matrona.

SD.T2F: Sí. Sí porque con ella yo hablo todos los temas, no sé, más que con la familia.

E: ¿Cómo siente que ha sido su experiencia personal cuidando a su hija? No sé si… porque éste es una enfermedad que igual fueron descubriendo desde que ella era más joven, quizás. Hace poco recibieron un, o sea, no sé si hace poco, pero hace un tiempo atrás recibieron el diagnóstico como tal, ¿verdad?

SD.T2F: Sí.

E: A pesar de que parece que faltan todavía como detalles como para definirlo, pero es como lo más cercano que han tenido a un diagnóstico, ¿o no?

SD.T2F: Sí. No me acuerdo cuánto tiempo hace que nos dijeron el nombre, nos explicaron y, aparte de eso, una ginecóloga, me acuerdo que dijo que ella tiene como un… como a la entrada de la vagina, una cosa así, tiene como un… un tabique -no sé cómo decir- que eso se lo tiene que operar, pero más allá tampoco sabemos ahora, eh, cuándo va a ser eso, porque lo otro que nos dijeron, que

cuando algún día ella iba a tener relaciones, eso a lo mejor le va a impedir. Ah, y de hecho la ginecóloga, ella le dio, eh… tuvo que comprarse unos… ¿cómo se llama? Unos… para que hiciera ejercicio ella…

E: Ah, como unos dilatadores.

SD.T2F: Dilatadores y un… ¡ay! Que no me acuerdo cómo se llama. El hecho es que ella tenía que hacerse ejercicios para ver si así, con lo que ella hacía, podía… después en el futuro, no sé po', cuando tuviera su pareja, tener relaciones.

Por ahora no sé… por ahora, como eso quedó todo detenido después con la pandemia y todo el cuento, ahora no sé po', no sabemos cuándo ella va a tener de nuevo hora con la matrona o con la ginecóloga, no sé. NO sé en qué está eso.

E: Ya. Usted, en su experiencia… porque lo que le iba a mencionar –por eso había sacado el tema del diagnóstico- es que igual llevan hartos años buscando un diagnóstico y esto había comenzado cuando xxxxx era más joven igual.

SD.T2F: Sí.

E: Quería preguntarle un poco –espero no sonar muy redundante-… no sé si estos primeros descubrimientos de la enfermedad para usted tuvieron algún impacto inicial cuando eran más jóvenes tanto su hija como usted. El ser cuidadora de su hija, en algún minuto, ¿tuvo alguna influencia? ¿algún impacto sobre, por ejemplo, su vida social o su vida familiar? No sé si podría describirme, ¿o siente que todo se mantuvo relativamente similar, que pudo hacer su vida? ¿Marcó alguna diferencia, quiero decir, o se mantuvo todo relativamente normal, quizás? ¿Cómo fue para usted?

SD.T2F: Para mí fue más… -más que a la misma xxxxxx- yo creo que para mí fue más… como algo tremendo, como algo, no sé po'… eh, algo que todavía me cuesta aceptar un poco a mí, porque a ella yo no le he preguntado últimamente, pero a mí como que me complicó más porque –y todavía-, porque uno quiere, no sé po', yo tengo hartas, mis hermanas todas tienen sus hijas, todas, la mayoría son mamás. Algunas bien jóvenes fueron mamás y yo siempre mirando que la xxxxx, bueno, lo más era lo de la regla, que era lo que me llamaba más la atención y, pero sí a mí me dolió más, no sé, todo lo que ella pasa. Por lo mismo, porque yo todavía sigo mirando el futuro de ella. Eso fue lo que más me, no sé po', me ha dolido, no sé, fue lo más grande que… porque el hecho de que ella, por ejemplo, el hecho de que ella tenga el corazón al revés o que tenga un riñón, yo sé que ella puede hacer una vida normal, ¿pero esto otro? Fue, no sé po', algo tremendo. Pero siempre, eh, yo como echándome la culpa yo, no sé, yo dije "¿qué hice de malo?" y la ginecóloga me acuerdo que me dijo que yo no tenía que sentirme mal porque eran cosas que pasan no más, no sé po'. Pero igual yo decía, igual yo decía "pero ¿por qué me tocó a mí? Es la única hija que tengo y ¿por qué me tocó justo a mí?". Eso.

E: Bueno, sí po'. A veces pasa que es difícil poder enfrentar… claro, del decir "justo me tocó a mí", pero a veces hay cosas que escapan de nuestro control, o quizás algo así pudo haberle dicho la doctora en algún minuto, que hay cosas que… pasan.

SD.T2F: Claro, sí.

E: ¿Usted ha revisado…? Bueno, usted ya me decía que, en realidad, apoyos ha tenido principalmente desde los equipos tratantes, de personas que son como personal médico, pero no sé si decidió quizás en algún minuto –no sé si se le ocurrió- acercarse a organizaciones o de pronto buscar alguna fundación o algún recurso que sea parte del Estado. ¿Se le ocurrió, quizás, acercarse a algo así? ¿algún espacio similar a los que le menciono? ¿o en realidad no?

SD.T2F: No, no. Nunca se me ocurrió, nunca se me ocurrió –personalmente, por decir- ir yo a algo así, no. Pero como ahora se supone que todo está por internet, igual es como que uno de la casa uno puede investigar un poco más. Pero de ir yo a alguna… no, no. Yo creo que… aquí en xxxxxx por lo menos no hay, no hay dónde ir así, buscar una información así más… no sé po', donde a uno le expliquen más las cosas. De no ir a Temuco, buscar algo, no sé, o en Santiago, creo que no, creo que no sé, en realidad.

E: Y para acompañarse con el proceso de su hija, ¿usted toma, por ejemplo, medidas para cuidarse a sí misma? No sé, por poner un ejemplo, de pronto una, con alguna situación en la vida, puede sentirse muy ansiosa o muy deprimida, muy mal, etcétera, y una va encontrando ciertas cosas como para estar mejor, para cuidarse a sí misma. No sé si es que a usted le interesa eso, si es que tiene acciones para cuidarse, finalmente. Para estar mejor usted, para afrontar de mejor manera, quizás, la enfermedad de su hija. ¿Se le ocurre algo que usted haga en su vida cotidiana?

SD.T2F: Eh… ay, no sé. No sé, porque la… no, de verdad que no se me ocurre. Lo único que sé es que con ella conversamos todos los temas, somos bien amigas las dos. No sé qué… no sé, de verdad, no se me ocurre ahora.

E: No se preocupe. [Entrevistadora advierte sobre un posible corte en la entrevista para retomar inmediatamente cuando éste ocurra]

E: Quería hacerle un par de preguntas que tenía que ver con sus necesidades en relación a la enfermedad de su hija. Por ejemplo, ¿qué cree usted que le ayudaría a enfrentar de mejor manera la enfermedad? O a nivel general respecto de la enfermedad de su hija, ¿qué la ayudaría en términos de, por ejemplo, conocimiento o información sobre la enfermedad o condición de su hija?

SD.T2F: Yo creo que lo que más me falta es información, más información de lo poco y nada que yo tengo, eso es lo más. Porque, por ejemplo, la xxxxxx, ella es joven, ella se mete a internet o habla con los doctores, qué sé yo. Ella tiene la información, pero a mí me cuesta más encontrarla o tenerla, no sé, porque uno, no sé po', yo los ratos que hablo con la matrona son ¿cuánto? Diez minutos, algo poco, lo justo y necesario, el tiempito que a una la tienen ahí, pero no tengo más información. Por ejemplo, me gustaría saber si el día de mañana si la van a operar de ese tabique que tiene, por decir algo, si es que ella va a poder hacer su vida sexual -por decir- normal. Esa parte igual a mí me gustaría, por ejemplo, entenderla más, saber qué, cómo va a ser su vida más, más de pareja, no sé, una cosa así. Ésa es… tengo muy poca información en ese sentido y, bueno, en todo lo que se trata del síndrome que ella tiene. Yo, en lo personal, tengo muy, muy poca información de eso.

E: Y, por ejemplo, esa falta de información, según lo que usted me dice, tiene harto que ver como con la naturaleza de la enfermedad, quizás, con el diagnóstico…

SD.T2F: Sí, todo eso, todo eso.

E: (…) Actualmente existe una… existe, perdón, un diagnóstico definido, que es el que me dio su hija, que es Síndrome de Rokitansky, ¿verdad?

SD.T2F: Sí.

E: ¿De qué manera cree usted -como mamá quizás o como persona que ve a su hija con la enfermedad, también desde su experiencia con ésta-…? ¿de qué manera cree usted que influye en su hija el tener este diagnóstico definido? [NotE: SD.T2F tiene un diagnóstico preliminar que requiere confirmación] ¿ha visto algún cambio desde el proceso de buscar un diagnóstico hasta el momento en que encontraron uno finalmente?

SD.T2F: Cuando recién recién nos dijeron, eh, las dos… no sé si nos quisimos morir, pero las dos estuvimos mal. Ella lloró, yo también lloré y después fue pasando el tiempo y ella fue haciendo su vida normal. A mí no, a mí no se me olvida lo que ella tiene, pero ella… en realidad no sé si ella se acordará todos los días de eso, no sé. Pero a mí me afecta más, creo, que a ella, el hecho del síndrome en sí.

E: Entonces, no es que le haya entregado algún tipo de alivio el recibir un diagnóstico. ¿Qué sensación le vino a usted en el minuto en que…? No sé si puede hacer memoria; en el minuto en que ya escuchó como un diagnóstico, ¿qué le pasó a usted?

SD.T2F: Eh, me sentí mal porque me culpé po', me eché la culpa yo. Mi psicóloga me dijo que no, que no era mi culpa y, y es por lo mismo, porque uno… porque yo veo que todas mis hermanas tienen sus hijos, sus nietos y yo no. Eso es lo que me… porque yo quiero un futuro bueno para ella, bonito para ella y, y lo va a tener a lo mejor, no sé, pero a medias, a medias no más.

Ahora, yo también sé que ella en el futuro puede adoptar, pero tampoco es como que, bueno, yo soy así un poco negativa, no sé.

E: ¿Puedo preguntarle cómo ve esa opción usted? ¿lo ve como una alternativa o hay peros para usted?

SD.T2F: Eh, lo veo como una alternativa, pero es lo que yo veo. Pero para mi hija, no sé, no sé si ella, está en sus planes eso. No sé.

Aparte que como todavía está estudiando, yo creo que todavía no tiene un futuro así como definido de qué va a hacer más adelante y, por el otro lado, como en estos tiempos los jóvenes tienen hijos más tarde o se casan más tarde, entonces yo creo que ella está en ese tiempo igual, en ese grupo de gente que todavía –ella tiene 22 años-, entonces, yo veo que a lo mejor ella está en ese tiempo, en que la juventud de hoy en día está teniendo hijos más tarde no más, más viejos, o que los hijos son una segunda opción, no sé.

E: [Entrevista es cortada y retomada inmediatamente]

SD.T2F: Bien unidas las dos, así que…

E: (…) Le iba a mencionar que, bueno, parte del propósito que nosotros tenemos con esta investigación es, bueno, xxxxx estuvo con la Dra. xxxxxxy fue parte de este primer objetivo, que fue hacer pruebas, un nuevo método de muestreo, de análisis y la idea con esta segunda fase del

estudio es visibilizar las experiencias que tienen tanto los pacientes como sus familias y las personas que son parte de los equipos tratantes, de los equipos médicos, que cumplen un rol fundamental muchas veces, no sólo en el diagnóstico, sino que también quizás en la compañías o en el compartir cosas, como ha sido en el caso suyo. De todas maneras, me gustaría preguntarle, ya sé que me ha respondido ya cómo ha sido su relación con el equipo médico, pero, si es que pudiera describirme qué rol quizás ha tenido para usted su familia o sus amistades en relación a la enfermedad de su hija. Puede ser que tengan un rol activo como que no tengan un rol o no sea relevante o… pero, no sé si me puede dar una descripción de cómo ve usted a estos otros vínculos, distintos de los equipos de profesionales de salud.

SD.T2F: Bueno, como le decía, que yo con mi familia el tema de xxxxx no lo converso mucho con mi familia, no porque no se pueda, sino que… eh, no sé hasta qué punto es como más privado, encuentro. No sé si es una tontera mía, no sé, pero encuentro que andar contándole a todos los problemas de ella, encuentro que, no sé. Como le digo, no sé si estamos bien o estamos mal en ese sentido, pero nosotros no a todo el mundo les contamos muchas cosas de esto. De hecho, mi marido no sabe tanto detalle del síndrome. ÉL sabe que ella no va a poder ser mamá, pero no sabe otras cosas más profundo, así, no, no sabe. No porque no queramos contarle a él, sino porque de repente él es más… no sé si reacio o no sé. Pero en cuanto a mi familia, nosotros… no todas mis hermanas saben, por ejemplo, del problema de xxxxx De hecho, son 2 de mis hermanas las que saben más a fondo, el resto no. Así que, en cuanto a mi familia, yo podría decir que no tengo el apoyo, pero es porque yo no le he dado el espacio, no sé, para que me digan que lo sienten o no sé, alguna cosa.

E: Por último, me gustaría que cerráramos la entrevista consultándole sobre si es que usted conoce, por ejemplo, políticas o leyes, programas para personas que tienen la enfermedad que tiene su hija y, si es que conoce, cuál sería su opinión sobre éstas.

SD.T2F: No, no tengo idea si es que existe una, algo así, no. No tengo idea, por lo mismo, porque yo no he buscado información y porque… de dejada más que nada. No tengo mayor información.

Sí me gustaría saber otras cosas de ella. Por ejemplo, lo mismo, eso, si es que va la operación o no. Por ejemplo, eso, y más información sí po', sí me gustaría tener más información.

E: Y, por ejemplo, si entráramos en detalle con eso. Usted me dijo información sobre si su hija va a necesitar la operación o no, pero ¿qué otras dudas tiene respecto de la enfermedad de su hija? ¿qué información le gustaría recibir?

SD.T2F: Eh… por ejemplo… porque yo lo único que entendí es que el útero y los ovarios están, está separado eso, pero yo no sé bien hasta qué, cómo es eso. No sé a profundidad eso, no sé. Pero eso también es porque, cuando la ginecóloga nos dijo del síndrome, como yo me puse a llorar y ella me explicaba pero, como yo estaba llorando, fue que yo no recibí bien la información. De hecho, hasta en la micro íbamos llorando, entonces, yo… no sé po', yo no, como le digo, no recibí bien bien, de qué se trata bien el tema. Yo sé eso no más, sé que ella no va a ser mamá, que no le va a llegar la regla, que está desconectado, por decirle algo, el útero de los ovarios, pero más, no sé. Tengo muy poca información.

E: Finalmente, si usted piensa en sus necesidades, como mamá, como cuidadora, pensando quizás en este otro familiar que usted me mencionó, que tiene cáncer y que tiene… usted me decía que tenía que estar corriendo de repente. ¿Qué necesidades considera que tiene usted actualmente respecto de la enfermedad de su hija?

SD.T2F: Yo creo que es más el, no sé si más el hombro de una persona donde yo pueda apoyarme, llorar, no sé.

E: Más que otras cosas operativas o algo así.

SD.T2F: Yo creo, no sé. ES que lo que pasa es que yo soy muy… aparte de que soy muy nerviosa, soy muy extremista de repente en pensar las cosas o cuando pasa algo yo soy muy, no sé, exagerada, no sé cómo explicar. Entonces, a veces igual… y por el otro lado que yo soy depresiva, entonces se me juntan todas esas cosas. Pero sí me gustaría alguien más, no sé po', que me dijera "ya, siéntate ahí que yo voy a hacer tal cosa", por decir algo, una tontera, no sé. Eso sí me gustaría.

De repente, no sé po', un ejemplo: yo voy a lavar la loza, por ejemplo y xxxxxx me dice "yo la lavo después" y eso igual a mí me sirve, porque yo voy y agarro mi tejido, me pongo a tejer mientras que la loza xxxxxla lavará después.

E: Cosas que la ayuden a usted como a distenderse, a hacer su vida.

SD.T2F: Sí. Sí, porque yo… bueno, como xxxxx está en xxxxx y yo estoy por acá, a mí me costó dejarla libre, por decir. Me costó mucho, no le dejé que ella se diera mucha cuenta, pero igual, como somos bien unidas las dos, igual ella me hizo falta. Ahora, por ahora yo estoy con mi mamá acá -adulto mayor-, que también yo soy cuidadora de ella, entonces igual… igual no estoy sola, sola, pero igual tengo que estar pendiente de ella también. Entonces, por ahí de repente como que se me olvida un poco que xxxxx está por allá. Y a veces no, con todo esto, de repente pasan días que yo no salgo a la calle, porque no puedo, no sé po', dejar a mi mamá mucho rato sola. Entonces, igual ese es el apoyo que uno necesita más po', el apoyo de que, de que pucha, no sé po', "sale un rato que yo me quedo aquí", no sé, una cosa así.

E: Alguien que la acompañe en los cuidados, quizás.

SD.T2F: Sí.

E: Y en ese caso, ¿puedo preguntarle cómo es la relación con su marido, con su esposo respecto de estos cuidados? ¿conversan sobre esto o es algo que está más remitido para usted?

SD.T2F: No. Nosotros los tres, los tres con mi marido y xxxx somos bien unidos, nos reímos, hablamos todos los temas. Somos bien unidos, nos apañamos los tres así, y… pero con él no, no hay ningún tipo de problema. Nunca me ha dicho "tení' a tu mamá metida aquí". No, no, en ese sentido, no tengo problemas de ninguna clase.

De hecho, los tres no tenemos problemas. Tanto como mamá, papá e hija, no, no hay problemas. Somos bien unidos los tres.

E: Bueno xxxxx, le agradezco mucho el que haya querido participar en la entrevista. Yo sé que… a xxxxx le decía la semana pasada, que para hablar de estas cosas, bueno, dependiendo del contexto, etcétera, siempre una tiene que pasar por un recorrido para poder tener la fuerza o las ganas de conversar, de hablar un poco y agradezco que usted haya querido. Lamento que sea un ratito solamente, porque lo hace un poco difícil de pronto.

SD.T2F: Sí porque, aparte de que es poco el tiempo, de repente a uno se le olvidan cosas igual y después uno se acuerda más detalles, no sé.

E: Por eso quería… de hecho le iba a decir que quería dejar este último espacio de la entrevista por si es que usted quiere compartirme algo que no hayamos tocado, algo que quizás a mí se me pasó, que no le haya preguntado y que usted considere que sea relevante de compartir. No sé si es que, al mismo tiempo, usted me pueda hacer quizás un recorrido de cómo ha sido el proceso de la enfermedad de su hija o las emociones por las que ha pasado, pero lo que usted me quiera compartir y quizás con eso podemos finalizar la entrevista, dejándole este espacio para que converse lo que usted, lo que a usted le nazca.

SD.T2F: No sé, por ahora yo creo que… que eso de las dudas del futuro no más de ella. No sé que… no se me ocurre otra cosa, no sé.

E: Eso es como lo que le está quedando en este minuto…

SD.T2F: Sí, porque lo que le decía yo, que si el día de mañana ella tiene a su pareja, de repente uno quiere tener hijos o le piden hijos, no sé. Y eso más que nada po', no se me ocurre qué otra pregunta o qué otro comentario.

E: No, no hay problema. De todas maneras, yo me voy a estar contactando con su hija, no sé si es que es posible que yo pida algún número de contacto suyo, solamente para que lo podamos tener en caso de.

[Entrevistadora le recuerda los pasos de la investigación y la confidencialidad de su información. La entrevista se da por finalizada]

Familiar: SD.T3F (F)

E: Ahí le avisó que está grabando. Como vio recién, nosotras dejamos en el consentimiento por escrito que usted aceptaba participar en la investigación ¿Ya? Pero ahora también necesitamos que usted eh lo deje grabado acá en el audio y diga con sus palabras que acepta participar.
F: Ya, eh ¿Lo digo ahora? [ríe].
E: Sí.
F: Ya, sí acepto participar.
E: Super, entonces, para partir la entrevista xxxxx nos puede contar en sus propias palabras ¿Cuál es el vínculo que usted tiene con xxxxx?
F: Yo soy su mamá.
E: Y en sus palabras ¿Cuál ha sido el rol que usted ha tenido? Relacionada a la condición de salud de su familiar, de xxxxx.
F: Como eh o sea siempre me preocupaba por él, para ayudarlo las necesidades que él tiene, como una madre, si uno se esmera, se olvida de uno, si los hijos están primero.
E: Claro, claro, siempre ha sido ahí una cuidadora importante para xxxxx.
F: Si.
E: ¿Y usted alguna vez tuvo alguna situación similar de salud a la que tiene xxxxx?
F: Em si, bueno él tiene problemas de asma, yo de niñita con problemas de asma, eh bueno eso es lo que más no tenemos po´.
E: Ya, el asma lo tienen en común. Y además de usted eh mirando a su familia, ya sea la familia cercana o eh familiares un poquito más lejanos, tíos, primos ¿Hay alguna persona que tenga temas de salud similares a los de xxxxr?
F: No, no, porque xxxx tiene esta celiaquía, es celíaco, una de eso y el crecimiento que es súper alto y no ningún otro, eh bueno mi, a ver bueno tenemos igual descendencia de ser alto por parte de mi mamá, porque yo igual mido uno 1.78, mi esposo igual, y mis hijos eh fueron altos, mi hijo mayor tiene dos metros dos, y xxxx igual está yo creo que ya los dos metros, no sé.
E: Entiendo.
F: Sí.
E: Y este tema porque cuando eh yo entrevisté a xxxx él me comentó que tenía también como cierta debilidad en las articulaciones que él no podía hacer ciertas eh actividades eso también eh ¿Lo ha tenido alguien más de la familia?
F: Mi hijo mayor.
E: Ya.
F: Y yo bueno, yo creo que por por mi parte pasa porque yo tengo muchas enfermedades, que el neurólogo el todo, los médicos que me ven eh dicen “nunca había visto una persona con tanta enfermedad”, entonces yo creo que que igual por eso el xxxx estaba en este en este en este tema, el doctor xxxxxxxxx lo ingresó y todo por el tema de que estaba eh desarrollándose su, él, eh, en forma no normal en cuanto a su crecimiento.
E: Mhm, y usted me dijo que usted tiene hartas eh condiciones de salud o enfermedades.
F: Sí. Sí.
E: ¿De qué tipo? ¿Qué tipo de enfermedades usted tiene?
F: Ah yo tengo eh -¿Cómo se llama? Autoinmune- es una enfermedad autoinmune eh miopatía, este sarcoidosis, pulmonar, entonces eh tengo esplenomegalia, tengo cirrosis

hepática, eh y eh - ¿Cómo se llama el otro que tengo?- Eh bueno tengo una enfermedad que está acabando con mi musculatura que yo ya ahora ya eh necesito caminar con bastones eh de hecho cuando salgo en silla de ruedas porque yo no puedo caminar me caigo, vivo en el suelo porque no tengo firmeza ahora ya ni en los tobillos que se me tuercen ¿Me entiende? Entonces por eso eh el doctor quiso hacerle este estudio al xxxx porque pensando en que podía heredar todo lo que yo tengo.

E: Entiendo.

F: Y se me desarrolló diabetes, hipertensión también.

E: Entiendo, claro, son hartas enfermedades distintas que están al mismo tiempo.

F: Distintas, con distintos especialistas, con neurólogo, reumatólogo, hematólogo, eh gastroenterólogo, eh broncopulmonar, me ven muchos muchos especialistas en el Hospital xxxxxxx.

E: Entiendo.

F: Si.

E: Y usted xxxxx eh bueno como mencionaba antes siempre estaba al cuidado de xxxxx porque es su hijo ¿Cuándo se dio cuenta usted que había como alguna situación de salud que había que ser consultada con un médico? Eh cuando él era pequeño, más grande ¿Cómo fue ese proceso de darse cuenta que él tal vez tenía alguna condición de salud que había que revisar?

F: Bueno, bueno, él empezó porque lo veíamos caminar en punta, caminaba así, no afirmaba el talón, o sea, le decíamos, pisa bien, pisa bien, y ahí es cuando él pisaba bien, pues, pero generalmente pisaba en punta, y ahí ya lo enviaron a a un médico -¿Cuánto era el especialista?- Un gastroenterólogo, no, la eh -¿Cuánto se llama?- Eh endocrinóloga, la endocrinóloga lo envió eh ahí lo enviaron a -¿Quién lo envió a la endocrinóloga?- No recuerdo [ríe].

E: No se preocupe.

F: Pero sí la endocrinóloga la envió al gastroenterólogo porque tenía altos los niveles no sé de qué y el gastro dijo que era celíaco po´

E: Y esto que…

F: Y esto que partió…

E: Disculpe que la interrumpa que me decía que caminaba en puntas ¿Esto era cuando era pequeño era más grande él como, se acuerda, hace cuánto?

F: Sí po´ que iba al jardín y ya y ahí ya lo veíamos caminar en punta, eso empezó como a los cuatro años eh lo empezamos a notar que ya estaba caminando en punta, y ahí ya lo llevamos al médico y el médico lo dijo que tenía pie equino. Sí, así que no po´ ahí empezó a hacerle exámenes todo cuando el médico, el reumatólogo no, no… ay, el que veía los huesitos no me acuerdo…

E: Eh ¿Traumatólogo puede ser?

F: Traumatólogo sí, traumatólogo, ese mismito, y ahí es y ahí empezó todo po´.

E: Ya, entonces primero usted fue a ver a un a un traumatólogo y le hicieron exámenes, le dijeron esto del pie, y ¿Él empezó a recibir algún tipo de apoyo, tratamiento para este tema de la caminata, o después se le fue quitando?

F: No, no, se le fue quitando, usted sabe que acá en el hospital las cosas no andan como cuando uno paga particular y resulta que eh la burocracia todo te manda a esperar, a seguir esperando, pasan los meses, pasan los años, y ahí estamos, y el xxxx después este igual a ver, -Ay del bronco pulmonar lo enviaron ahí, porque él estaba con los problemas de asma ¿Cierto?- Entonces ahí él, eh esperar después y después yo decía ¿Por qué? Porque tanto, le ordenaron una eh digamos eh para tomarle una muestra del intestino, eh una biopsia ¿Ya?

El intestino para ver cómo estaba, de hecho, todavía no le hacen ese examen. Y lo llamaron hace poco para hacerle una endoscopía.

E: Ya.

F: El 23 de septiembre le hacen una endoscopía, recién estamos de nuevo retomando todo lo pendiente con el xxxxx, me refiero a eso y después para que lo vea el médico ya ni me acuerdo en quién le ordenó la endoscopía.

E: Mhm.

F: No recuerdo.

E: Claro ha ido pasando mucho tiempo entre los distintos exámenes.

F: Sí po´ y como yo he estado también con mis temas médicos y todo, entonces todo se confunde y no eh xxxxxx tuvo mucho tiempo esperando todo esto po´ la atención médica. Pero xxxx, dentro de todas sus cosas él hace como su vida normal.

E: Mhm entiendo.

F: Sí.

E: Y una pregunta usted me mencionó ahora entonces que partió por este tema del asma del broncopulmonar, ahí lo llevaron al traumatólogo para ver el tema de la caminata después gastroenterólogo ¿Qué otro especialista eh xxxx ha visto desde el inicio?

F: Endocrinólogo y de ahí el gastro.

E: Ya, endocrinólogo y…

F: Y ahora estamos esperando una hora con el gastro para que lo siga evaluando po´, o sea estábamos esperando que lo llamaran para hacer ese examen porque ahí tenía que verlo de nuevo el gastro. Resulta que cuando fuimos a preguntar con mi esposo ¿Qué pasaba? ¿Por qué no lo llamaban a mi hijo? Y resulta que mi hijo no estaba, no estaba en lista de espera para el gastro, claro yo la doctora cuando lo vio la endocrinóloga dijo que le iba a ingresar, y yo me quedé con eso que ella lo había ingresado, alistas de espera y nunca fue po´.

E: Ah y no estaba.

F: No estaba, y ahí recién hace poco con mi esposo ya está de nuevo ahora está en lista de espera para que lo vea el gastro.

E: Entiendo.

F: Con lo que me costó a mi ver uno, imagínense hace poco que me vio un gastroenterólogo y tengo ahora un problema en el duodeno y en el estómago, los resultados salieron que tengo una erosión en esas partes.

E: Mhm, entiendo, entiendo, y una pregunta xxxxx ¿Cómo fue esta experiencia de de xxxxx al visitar a estos distintos especialistas? Eh en general le podían dar un diagnóstico de los temas o usted no recibían diagnóstico ¿Cómo se daba esa situación?

F: No sí, sí, ah sí po´ ahí nos enviaron a un del el doctor xxxxxxx también porque él eh, ahí empezó todo con ustedes también porque él envió todo esto ahí entonces, no bueno de forma normal ninguna alteración po´ pero igual este si recibíamos buena la información, el doctor xxxxxxx nos hacía hacia los exámenes nos explicaba, la doctora que lo veía igual era nos daban todos los, bueno ahí cuando nos dijeron que era celíaco me me me golpeó muy fuerte porque igual no esperaba que mi hijo tuviera una enfermedad de esa así, porque en la familia nadie lo tiene.

E: Entiendo, y una consulta ¿A usted cuándo los derivaron al médico de xxxxxxxxxxxx, al genetista eh ¿Qué qué otro especialista le dijo a usted que fuera para allá? ¿Cómo fue esa llegada al genetista?

F: A genetista -¿Cómo fue esa llegada al genetista? No tengo recuerdo ¿Sabe qué? No sé si lo envió la endocrinóloga, sí- La endocrinóloga lo envió al genetista para, por el tema del desarrollo de los huesitos que tenía para que lo evaluara, para ver si tenía algo anormal, sí.

E: Y cuando lo lo evaluó el genetista ¿Se acuerda usted qué le dijeron? ¿Cómo fue esa experiencia con el genetista?

F: [...] Positiva, buena porque fue al extranjero, porque gracias a Dios, todo eso eso, bueno hay unos que no me acuerdo cuál de los exámenes salió bueno, todos los exámenes que le hizo el doctor salieron bueno, están todos los resultados, bueno, bueno, yo ahora estaba esperando otro resultado de de ADN, no sé cómo es este tema ese le hicieron igual.

E: Ya, ¿Y el genetista le dio algún tipo de diagnóstico a xxxxx?

F: No, por eso es que estábamos esperando una [inaudible 19] Nosotros como para ver en forma particular no tenemos los medios para hacer eso, así es que el doctor ya no no está más en el hospital pues, sí, fue de ahí.

E: Entiendo, entiendo y no les alcanzó a dar un algún diagnóstico para xxxx, por eso le estaban haciendo más pruebas.

F: No, no.

E: Entiendo, y y en toda esta esta como trayectoria que usted me ha contado, en distintos médicos, distintas especialidades ¿Qué tratamientos ha ido recibiendo xxxxx en el sistema de salud?

F: Eh bueno, el tratamiento con para el tema de su asma, eh también el ahora poco ha ido al otorrino porque está con una rinitis eh, no sé, y ahí le dijo, le dio un tratamiento también el el otorrino eh por seis meses y que se tiene que poner un medicamento en la nariz y tomar antialérgicos, eso, y fue muy, bueno a mi esposo yo no tengo, ahora ya no puedo acompañar a mi hijo a la atención en médica, mi esposo con él. Ah y lo otro, él es hiperlaxo.

E: Ah ya también tiene hiperlaxitud.

F: Si.

E: Y y además del tema de la alergia ¿Qué otros tratamientos ha recibido él en el sistema de salud?

F: Eh eso nomás po´, si no tengo otro más que el tema de la del asma y del eh, bueno ahí el el traumatólogo también le había eh quería hacerle una operación al xxxx por el tema de su pie, después lo vio otra vez el traumatólogo por el tema de sus rodillas que, que se le tiene sensaciones horribles en la rodilla se le como que se le sale la -Bueno estuvo un, a él lo asaltaron cuando tenía como ¿Cuánto tenía el xxxx? Como 14-13 años, eh y claro el tipo que le, quería quitar, él se aferró su celular, y el tipo quiso quitarle, lo movió, movió y y le soltó la rodilla, y estuvo enyesado, sí, ya- Después eh ahí el doctor hizo su examen y claro y vio que eh xxxx no tiene actividad física como para fortalecer la musculatura, él es bien flojo en eso, y tiene problemas por eso eh no tiene musculatura desarrollada bien -Yo le digo hijo te va a pasar lo que a mí, ni Dios lo permita, porque estoy aquí con este problema, me está comiendo de esta enfermedad que me está comiendo la musculatura, que ya no puedo caminar sola, y con muchos dolores- Bueno yo eh sí po´ ahí también le hicieron exámenes para ver el tema de la columna eh una resonancia también por el tema de su rodillita, sí porque tiene suelto todo eso y mi hijo mayor está en las mismas.

E: Mhm.

F: Mi cualquier cosita, y pum se le sale la rodilla.

E: Y para esa situación de de las rodillas y de los huesos que decía usted eh ¿xxxxx pudo recibir algún tipo de tratamiento, algún tipo de indicación, o no ha recibido nada sobre ese tema?

F: Sí, sí, no, sí, sí recibió tratamiento, el doctor, bueno, ahí le dijo que si se volvía a hacer, iba a tener que tener una operación, de hecho, todavía no lo llevaron para un control de sobre eso, y ahí estamos en espera médica todavía.

E: Entiendo, y y desde su percepción de de mamá y en el fondo de de acompañante de xxxxx en todo este proceso ¿Usted ve que hubo algún tratamiento que fuera difícil de seguir para ustedes como familia o que no resultara bien de las distintas cosas que ha tenido que hacer xxxxx?

F: Bueno ha sido difícil el tema de la alimentación porque para todos sin gluten eh caro muy caro eh la el pan sobre todo, el la estamos comprando la harina que la bolsita de 700 gramos vale cinco mil quinientos cada una y le alcanza para para dos días porque se pueden hacer dos pancitos chicos sí po´, él se come uno en un día y el otro se lo come se lo come el otro día, a veces le tengo a hacer dos ligerito al tiro para que no le falte el otro día, y así, eh la alimentación ha sido bien bien eh compleja para nosotros, eh tenemos que acostumbrarnos a, bueno la igual lo cuanto la la toda la alimentación está muy cara pues los los alimentos principales y el xxxx es malo para las verduras, es malo para los mariscos, todo ese tema, entonces, también tenemos que estarle comprando la eh vitamina por el tema de él de que él no come, no se alimenta como debería ¿Ya? Entonces generalmente estamos comprándole lo que más, son los tallarines que son sin gluten, la la harina y la otra eh yogures, todo eso, para que se si po´, y cuanto la verdura yo lo obligo po´, cuando hay hago legumbres -tampoco le gusta- pero yo lo obligo igual a comer po´ porque igual yo me esmero a que podamos comer todo y y que él tenga sin no, es sin gluten, no es con gluten.

E: Claro.

F: ¿Ve?

E: Y esto que me mencionaba recién de que claro la alimentación ha sido difícil y ha sido como bien caro eh ¿No? ¿Estas otras indicaciones que ha recibido, si ha recibido algunos medicamentos u otras indicaciones para su tema de salud? ¿También han implicado un gasto de dinero o el gasto ha sido principalmente en el tema de la alimentación?

F: Eh bueno sí porque hemos tenido que a veces algunos medicamentos que no están en el hospital hay que comprarlo, eh el médico también por el tema ah el xxxx tiene como una despigmentación en el cuellito, que le ha crecido, entonces ahí le ordenó unas cremas que tenía que tuve que comprar también, y todas esas cosas pues entonces hay cosas hay más cosas pero que yo no recuerdo ahora po´ pero ha sido...

E: Y esto que usted me dice que lo tienen que pagar eh con con el dinero de la familia ¿Alcanzan a pagarlo y y no es un problema como para el mes a mes o si usted ve que es una dificultad económica que les genera un poco de preocupación el tema?

F: Sí, genera preocupación, genera preocupación porque, bueno mi esposo estuvo alrededor de seis meses sin trabajo, bueno a mí me dieron me dan una pensión por mi discapacidad, y con eso hemos estado tratando de en el tiempo que él estuvo sin trabajo, tratando de sobrellevar nuestra vida, y suplir las necesidades que son más más esenciales.

E: Entiendo.

F: Entonces la, el xxxx nunca se quedó de lado, lo principal era eso alimentación porque no queremos verlo enfermo, que se se complique su situación, mi esposo ahora de a poco está trabajando, así que igual el sueldo de él no es como el que lo que recibía antes, entonces tenemos que acomodarnos bien a lo que está pasando ahora, no ha sido fácil.

E: Claro, sí me imagino no es un proceso fácil, y en todo este este tema que hemos hablado como del desarrollo de la situación de salud de xxxxx ¿Él alguna vez ha tenido que estar hospitalizado?

F: Cuando él era bebé estuvo hospitalizado, ah se cortó ¿Aló? No no la veo.
E: Ahí ahí estoy, yo la seguía escuchando, así que dígame nomás.
F: Ya, ya eh bueno eh él cuando era chico estuvo hospitalizado por una por un problema de estómago que tuvo ¿Cuánto que le dió? Gastro eh gastroenteritis eh ahí estuvo hospitalizado pero no estuvo más de [ríe] Llegamos el día en la tarde, ya lo llevamos, mi guaguito y no yo no estaba tranquila todo y al otro día lo fuimos a ver y mi guagua estaba toda hecha, helado su pipí, estaba todo hecho, lo tenían amarrado porque se bajaba de su cama, yo me, yo sufrimos mucho y lo trajimos a la casa, lo sacamos del hospital porque yo no voy a arriesgar a que mi hijo se enfermara de otra cosa como ahí no tenía los cuidados, no estaban cuidándolo como se supone que tienen que hacerlo.
E: Claro claro.
F: Así que lo sacamos, lo llevamos a casita y ahí con toda la eh agüita de hierbas cuidándolo como debe ser, así mejoró mi chiquillo.
E: Mhm ¿Y esa ha sido la única instancia donde él ha tenido que estar hospitalizado o por alguna otra situación de salud?
F: No.
E: Ya, solo cuando era pequeño.
F: Sólo cuando era pequeño, cuando fue era un bebé como de tres meses, él casi se me muere por el tema de que le dio fuerte una cosa respiratoria, estaba muy chiquitito, se le hundía todo el pechito al respirar, parecía que era el virus sincicial, no sé, lo lleve al hospital, lo evaluaron en el hospital xxxxxxx porque yo vivía en xxxxxxx antes, en el hospital xxxxxxx y resulta que no, me lo hicieron para la casa, con jarabe y todo, mi guaguita siguió mal, al otro día tempranito nos vinimos a xxxxxxx a buscar ayuda médica y un doctor muy muy bueno acá en el consultorio de xxxxxxx nos atendió y ahí dio, hizo todo todo lo lo lo posible, me dijo lo vamos a sacar adelante y dijo vamos a hacer todo lo posible, eh no sé qué le hizo a mi guaguita realmente ya no recuerdo, que me despues lo entrego bien, ya estaba respirando mejor, todos le dieron la medicación que necesitaba, para no hospitalizarlo.
E: Entiendo, qué bueno, qué bueno que pudo ahí no tener que… Y, y xxxxx una pregunta…
F: Si, esas fueron las…
E: Sí, dígame nomás, disculpe que como hay...
F: No, que solamente eso fueron la los momentos las partes en que mi hijo estuvo hospitalizado, o sea, estuvo hospitalizado una vez.
E: Entiendo.
F: Una vez que yo recuerde.
E: Y y alguna vez usted en todo este proceso de las diferentes situaciones de salud que ha vivido xxxxx eh ha intentado probar algún tratamiento que no sea propiamente médico, por ejemplo, algún tipo de medicina alternativa algún tipo de medicina complementaria.
F: No, solamente como le digo le compramos que que se yo la, porque la doctora nos ordenó, bueno de eso estamos comprando igual que la la vitamina D, que tenemos que estarsela comprando, de hecho no no ha tenido nada de control pero con eso el tema de ese pero seguimos comprando la vitamina D. Como yo le decía la otra vitamina igual complementaria es para sin gluten todo fijándonos siempre que sean sin gluten los medicamentos.
E: Mhm entiendo, ya o sea ha recibido como vitaminas como algo aparte pero no ha probado algún otro tipo de terapia así como gente que prueba reiki y otras cosas como de energía.
F: No, no.

E: Ya.
F: No.
E: Entiendo, y usted como mamá eh realiza actividades como para el cuidado de xxxxx actualmente en el día a día.
F: ¿Como actividades? ¿Qué qué tipo de actividades? ¿Cómo?.
E: Por ejemplo eh si usted hace algo como ya sea eh recortarle la toma de medicamentos, ayudarlo con alguna labor de su vida diaria.
F: Si, si, todos los días todos los días "¿xxx te tomaste tu remedio, te pusiste tu inhaladora de la nariz?" esté todo, eh preocupada de de su alimentación, tenerle su pan, tenerle su su comida preparada, a veces preparo comida para la casa que es con gluten y el aparte, cosas sin gluten.
E: Mhm, entonces, ya o sea ese tipo de actividades realiza y xxxxx requiere algún tipo de apoyo eh más directo por ejemplo para hacer sus actividades así como que no sé lo ayudan a hacer ciertas cosas, hay gente que necesita a veces ayuda para movilizarse o para eh poder ducharse por ejemplo o xxxxx en ese sentido es más independiente.
F: Gracias a Dios es independiente.
E: Ya o sea su su labores de cuidado están más ligadas como a recordar los tratamientos de los medicamentos y poder apoyarlo con el tema de la alimentación.
F: Sí.
E: Mhm entiendo y ¿Cómo se siente usted en términos como personales y emocionales? En relación a estas actividades que usted realiza.
F: Bueno, como yo tengo discapacidad, a mí me cuesta, no es fácil, entonces igual me me afecta porque a veces tengo que estar en cama y no, chuta ¿Cómo le hago al xxxx que xxxx tiene que comer igual es la comida para él? Entonces a veces me ha tocado estar en cama y y él se prepara po' siempre se prepara algo de comer "No, no te preocupí´ mamá, yo me preparo" Y él se prepara, bueno, lo que más le gusta son los tallarines, y él prepara sus tallarines, eh bueno, y el arroz que come él también. Ese tipo de cosas que son fáciles para él, y ese es mi preocupación cuando yo estoy en cama, no puedo atenderlo, hacer sus cosas, pero él es como le digo bien independiente gracias a Dios y no ha necesitado grandes apoyo, él me ayuda a mí cuando no me puedo parar de algún lugar.
E: Claro, él también la ayuda a usted en esas situaciones donde requiere más asistencia.
F: Si, cuando yo requiero la asistencia él está, eso con veces con el xxxxxx que hay que sacar a mí, al perrito, que tengo un perrito inválido, también hay que sacarlo, hay que ir a sacar una ropa a la lavadora "Eh yo lo atiendo, con nada de dificultad la atiendo yo" así que él me me saca la ropa, la lavadora, me ayuda, me ayuda bastante en mi hijiquillo.
E: Mhm él la ayuda también con el día a día.
F: Sí.
E: Y relacionado a esto que me comentaba ¿Cuáles cree usted que han sido las principales dificultades que usted ha enfrentado en este proceso de acompañar a xxxxx en su situación de salud? Me mencionaba usted recién este tema de que usted a veces no puede apoyarlo porque está en cama, ve alguna otra dificultad?
F: Este cuando ya no le queda su harina para el pan, problema, entonces no encontramos nada en el supermercado una vez con mi esposo, anduvo, sale, el me lleva así en mi silla de ruedas y y no había ninguna parte la harina para hacer pan, y hay pan sin gluten, pero vienen seis pancitos chiquititos y una vez tuvimos por fuerza comprarle ese pan, entonces yo he buscado información igual en YouTube para ver qué hacerles de sin gluten, entonces ahí

parecía cosas, ya le dije yo a mi esposo, si no hay, hay alguna harina de arroz, y ahí decía como hacer harina de arroz para para hacer el pan, para hacer el pan sin gluten.

E: Ya, o sea, eso ha sido una dificultad importante.

F: Muy importante porque su alimentación no puede comer con gluten, tratamos de evitar lo que más se pueda, pero él igual como está estudiando, a veces no alcanza a venir a almorzar y tiene que comer por allá "No mamá, no te preocupes por que ya comí" ¿Y qué comiste gluten? Ya le digo, porque igual trato de evitar que él lo haga, pero él como es joven y anda con otros compañeros, entonces, xxxx por favor, le digo, yo siempre me preocupo de que él no esté comiendo cosas con gluten, porque uno no sabe, yo no, lo que pasa y mi preocupación más grande también es porque no sé cómo está él ¿Cómo está su intestino? Porque yo no sé desde cuándo está con esta enfermedad. Antes era él se podía comer una bolsa con pan, harto pan, comía, era bien bueno para el pan, entonces, yo no sé si mi hijo, está, pero gracias a Dios, no no ha sentido grandes molestias, dolores de cabeza eso sí, "Mamá, tienes algo al dolor de cabeza" Sufre frecuentemente dolores cabezas [Inaudible 29:45] Sí, también sangre de nariz, a veces "Mamá, estoy sangrando otra vez" de la nada. Sí.

E: Y para usted como mamá y como persona que está al cuidado de xxxxx, pese que claro, ahora está más grande, es más independiente ¿Cómo siente que ha influido en su vida, en su vida de xxxxx, la situación de salud de xxxxx? ¿Usted siente que tuvo que adaptar en algún momento ciertas actividades de su vida diaria? Tal vez cuando él era más pequeño o en realidad no hubo un impacto tan grande en esa área ¿Cómo lo ve usted?

F: Mire, cuando él era pequeño, no, era como normal la vida para mí, porque no tenía grandes problemas más que sus bronquio, siempre sufrió de los bronquios y y sus controles siempre de pequeñito con eso, esa era mi preocupación, de andarlo llevando al médico, sus controles, pero ya después de grande, cuando vienen otros problemas, que desde sus piecitos, y ahí empezamos con los médico, no ya que tiene otra cosa, y así esas cosas van afectando igual emocionalmente, sí.

E: Y y esta y este tema emocional que usted me menciona ¿Qué emociones ha sentido usted con con este con esta situación de salud cuando vio que xxxxx tenía como algunas condiciones de salud eh más particulares eh ¿Qué qué sentía usted? ¿Cómo lo vivía usted como mamá y como persona que lo acompañaba?

F: Sabe que de un comienzo fue bien duro, bien duro porque con mi esposo nos pusimos a llorar, de de que que que es esto, porque el doctor igual fue bien claro y bien así, es decir, ya es que vamos a esperar a hacerle una biopsia al al intestino para ver que si no está hay un problema ¿y cuál problema? le preguntó mi esposo cáncer, que se le puede desarrollar un cáncer en el intestino y a eso fue un golpe pero fuerte al corazón altiro, eh no sé por un tiempo estuve bien más con mi esposo, estuvimos en ese aspecto mal, mi esposo es el hombre que siempre andar con su hijo en la cabeza, con él principalmente por todos los problemas de salud, por ese problema de salud que tiene, eh muy preocupado que cualquier momento le pase -Porque él es muy a ver ¿Cómo le explico? Él es muy tranquilo es una persona no es una persona de bulla, mi hijo es pasivo es así tranquilito ¿No?- Entonces ese es mi esposo siempre está me preocupa eh me habla mi esposo a veces cuando no está en casa "¿xxxxx llegó?" Bueno así igual con su dos hijos pero más, no sé por qué me dice tengo esta inquietud con el xxxxx me dice, y yo igual o sea igual eh preocupada de su hora que tiene que llegar desde donde anda po´.

E: Entiendo y y alguna vez en términos de las emociones que usted asociaba a esta situación ¿Alguna vez sintió algún tipo de culpa por la enfermedad o las distintas enfermedades que que ha vivido xxxxx?

F: Eh en un en una oportunidad sí por el tema de de su debilidad que tiene en la ligamento o cosas así porque, igual que del asma porque yo dije me sentí culpable de yo haberle heredado a mi hijo, esa enfermedad y que tenga todo este, mi gran preocupación es que tenga algún problema que y tengo, que puede desarrollar una diabetes, puede hacer cualquier otra enfermedad en su condición porque no come lo que debe como una persona normal la alimentación que debe tener, entonces eso es mi gran preocupación también.

E: Entiendo, entiendo.

F: Igual emocionalmente afecta porque no sé qué me espera más adelante con mi chiquillo.

E: Claro no sabe cómo va a seguir este tema.

F: Sí.

E: Entiendo. Y…

F: Pero tratamos de vivir la vida lo más normal que se puede viendo las cosas, si nos reímos, compartimos, si no todo es pena.

E: Claro.

F: Igual, sí, no, vivimos la vida normal todos los días, mi esposo igual como yo entre una depresión, estoy con medicamentos eh bueno tratar siempre de animarme todo, gracias a Dios estoy más estable en eso..

E: Entiendo, y usted pensando en su propia situación de salud, que me comentó antes, esto estas distintas enfermedades usted las tiene como desde el inicio desde que xxxxx era pequeño o se han ido desarrollando con el tiempo ahora que usted está más adulta ¿Cómo se ha dado ese proceso?

F: Ya bueno yo de mí eh empecé mi problema con cuando xxxxx estaba eh antes que xxxxx naciera. Empecé con mi problema con un problema de la debilidad de las piernas, no tenia fuerza de las piernas, y resulta que esto fue, no fue impedimento sí, porque me las arreglaba porque tenía la fuerza, la vitalidad de una persona joven, y resulta que ya después se fue aumentando con el tiempo mi problema de salud, pero cuando de pequeña me tiritaban las piernas, me costaba subir al al al bus por ejemplo, escaleras, tenía dificultad para subir escaleras, pero nada más eh solo era eso mi problema de cuando él era más pequeño. Ya después se fue desarrollando todo este tema, se fueron sumando todas las otras enfermedades y sí haciéndome exámenes fueron, yo me hacían un examen apareció otra enfermedad, me hacían otro pero ¿Por qué tiene esto? y empezaban, hasta que estuve casi tres meses hospitalizada para hacerme puros estudios de lo que dijeran. Hacerme muchos exámenes entonces el neurólogo dijo no vamos a hospitalizar porque todo así anda más rápido en la persona hospitalizada, y me hicieron diversos exámenes muchos muchos, y no llegaron a ninguna ningún porque, descubrieron muchas enfermedades pero no sabían cuál era el inicio, nunca lo encontraron hasta el día de hoy.

E: Claro, o sea, usted tampoco tiene un diagnóstico definido así como, por esto usted le han pasado todas estas cosas.

F: Así es, exacto.

E: Mhm entiendo.

F: Y y claro y si todo, lo referente, siempre a la a la a lo muscular, todo pasa por los temas musculares, me estuvieron viniendo, vinieron a hacerme ejercicio para fortalecerme, un poco más la retardar un poquito más el avance de la enfermedad, pero hasta ahí llegamos po´ ya no hay nada de eso.

E: Mhm entiendo.

F: Y aquí estoy…

E: Mhm.

F: Pregunteme nomás.

E: Y una consulta xxxxx, usted me hablaba un poco de que han apoyado a usted con su esposo, a xxxxx en toda esta situación de salud ¿Hay alguien más que que haya sido un apoyo importante eh en toda esta búsqueda de que era lo que tenía xxxxx en estos tratamientos que él ha ido recibiendo? ¿Hay otra persona que que ha sido un apoyo?

F: No, mi esposo y yo solamente.

E: Ya, solo ustedes dos, y ¿Cómo ve usted eh a xxxx en relación a sus otras redes? Por ejemplo eh ve que ha tenido amigos que han jugado un rol de apoyo o no ve que se manifieste tanto eso.

F: No, no, tiene amigos, pero en otro ámbito no son problemas de salud, porque él no, como le digo, se ve como un niño normal y él no no anda comentándole a nadie su problema de salud, yo creo.

E: Entiendo, y…

F: Pero a veces sí, porque cuando lo invitan a comer, yo creo que tiene que decir que, pucha, no puedo comer con gluten, pero come igual po´ [ríe] entonces, claro, come, no anda diciendo, yo creo que tiene el problema, claro.

E: Y xxxxx, el el equipo médico, los distintos especialistas que que xxxx ha ido viendo ¿Siente que han cumplido algún rol en tanto que ha sido un apoyo para xxxxx durante este proceso de enfermedad?

F: No, no, porque bueno la endocrinóloga ha sido bien, o sea, bueno, hizo bien su trabajo con el xxxx de hacerle los exámenes que donde ella descubrió que tenía una alteración en algo y ahí lo mandó al gastroenterólogo, pero ella dijo podría tener celiaquía pero anda al gastro dijo para que él vea tus exámenes y ahí él confirme si es o no es, lo que, así que eso, ella no ha demostrado mucho interés, bueno, son hartos médicos, los que, bueno, son hartos pacientes los que ellos ven po´, pero igual ha sido bien complejo todo porque hay que ir así que los médicos.

E: Claro.

F: Ellos no no atienden sin cita médica, tiene que ser todo así, cumpliendo los roles que se deben de hacer, ¿No, May? Cumpliendo todos los temas de de la como burocracia que yo le decía, si no tiene hora, no puede verla al médico.

E: Claro, claro, entiendo, y en el en el momento inicial de la enfermedad, me faltó preguntarle antes, cuando usted empezó a ir a xxxxx al médico, porque primero lo llevaron al broncopulmonar, por lo que recuerdo, y después empezaron a ir a todos estos médicos. Eh, cuando ustedes notaron problemas de salud en xxxxx ¿Su primera búsqueda de ayuda fue recurrir al sistema de salud, ir a los médicos, o probaron recurrir a alguna otra persona antes?

F: No, médico al tiro, y bueno, por la mancha del cuellito también, es que también nosotros dijimos que ¿Por qué le está pasando eso? Y también lo mandaron al dermatólogo para que lo evaluará igual, pasaba por esos médicos igual, sí, y también un, no solamente en la en el cuellito, en la colita, igual también una despigmentación.

E: Y y de todos estos distintos apoyos que hemos conversado ¿Usted qué cree que podría mejorar? En relación a a los apoyos que ha recibido xxxxx. Por ejemplo, desde el lado de los médicos, desde el lado de los amigos, si ve que tal vez la familia podría también apoyar de otra manera ¿Ve que hayan elementos ahí para mejorar? O no necesariamente, depende de cómo usted lo vea.

F: Eh el apoyo, bueno, el el apoyo de distracción que tiene con sus compañeros, con sus amistades, que juega fuera a través juega online con ellos, se juntan, salen y se distraen, ese es un bien bueno para él también, porque igual pasa encerrado acá en la casa, se lo pasan,

se nos sale, prácticamente, entonces, cuando hay una junta, los compañeros, que “Mamá, vamos, me voy a demorar porque nos vamos a ir al centro a a ver un regalo a un compañero y porque está de cumpleaños de semana y me están invitando” y así, cosas como esa y esas son distracciones buenas para él po´, pero siempre bien responsable en eso porque sabe la preocupación que nosotros tenemos por él y nos avisa. Entonces el papá siempre está preocupado de que chuta ya ¿A qué hora te voy a buscar? O el hermano igual po´, eh para ir a buscarlo, y de la eh no nosotros eh no necesitamos, bueno hasta ahora nos hemos podido defender bien así que, no hemos necesitado el apoyo de la familia por decidirlo menos.

E: Entiendo, y ustedes como como familia y usted y su esposo como cuidadores de xxxx ¿Alguna vez han recibido el apoyo de alguna organización por ejemplo, alguna fundación, han recurrido algo de ese tipo?

F: No.

E: Y algún tipo de apoyo que venga de un programa del estado, o de la municipalidad por ejemplo ¿Alguna vez han recibido algún tipo de apoyo?

F: No.

E: ¿No?

F: Tampoco.

E: Entiendo, y pensando yo le voy a nombrar ahora algunos aspectos como vinculados a la situación de salud de xxxxx para ver si usted tiene alguna necesidad o cree que le podría ayudar alguna de estas cosas ¿Ya? ¿Entonces usted cree que necesita y que le ayudaría a tener más conocimiento e información sobre la enfermedad o condición de salud de xxxxx?

F: Eh sí.

E: Ya, cree que necesita más información, y con la información que usted tiene actualmente ¿Siente que logra entender la situación de salud de xxxxx? ¿O en realidad todavía es algo como más incierto, algo que usted no logra comprender bien?

F: Bueno sí logro entender, porque igual hemos buscado en internet todo el tema para poder ayudarlo a él en en que se mantenga bien por el tema de su de salud que tiene, cuidarlo en todos esos ámbitos. También porque también entendemos cómo se se desarrolló la enfermedad que él tiene ¿Por qué se debe? Si nadie según dicen que hereditaria hereditaria y no no acá nadie tiene, entonces por eso nos queda como un signo de interrogación en eso porque no no entendemos esa parte.

E: Claro esa información sería importante.

F: Mhm.

E: Y y por ejemplo ¿Siente que que necesita o que le ayudaría a tener información sobre acceso a tratamientos u otros servicios médicos que podría necesitar xxxxx?

F: Sí, po´, necesita, perdón la pregunta fue qué ¿Necesitamos eh otro tipo de atención médica?

E: Claro, si le serviría tener más información sobre tratamientos o sobre formas de sobrellevar la enfermedad.

F: Sí, mucho, sí, nos serviría mucho.

E: ¿Y y usted siente que necesitarían apoyo también ustedes como familia, como como personas que cuidan a a alguien con una condición de salud? Por ejemplo ¿Le le ayudaría más información sobre acceder a apoyo social, económico, etcétera?

F: Eh sí, nos serviría, nos serviría porque aquí por ejemplo por el tema bueno, mi salud siempre ha sido la la más complica, más compleja, este del consultorio recibí harto apoyo cuando, vino un médico a verme a la casa, bien así, hasta que se acabó todo nomás po´ pero igual siempre bien preocupado los doctores del consultorio, la doctora que atiende ahí, este

con mi con la situación mía específicamente, igual ella veía a xxxxx así que siempre preguntaba por él.

E: Ya o sea usted usted con las condiciones de salud que me comentaba antes ha recibido un poco más de apoyo ahí desde el centro de salud.

F: Sí, sí, sí.

E: Entiendo.

F: Sí.

E: Y y xxxx ¿Cuál cree usted que fueron las causas de la enfermedad de xxxxx? De estas distintas de estos distintos síntomas no centrándonos solamente en el tema de la celiaquía por ejemplo sino también en todo lo otro que usted mencionaba del asma la alergia, los huesos, el intestino ¿Usted qué causas ve para la enfermedad?

F: No no sé, solamente cuentan con el cuento del asma que yo se lo heredé, y el tema de sus problemas de musculatura y de de su ligamento todo débil es por pensando en que yo también tengo por causa de mia, es hereditaria el poder tener ese tema, este eso po´, y la rinitis alérgica, todo ese tema que no sabemos por qué se desarrollaron, por eso…

E: Claro.

F: Entonces nos cuestionamos nosotros.

E: Ya.

F: No, no, no logro entenderlo.

E: Ya no le ve alguna causa específica, y ¿Por qué usted también le ve alguna razón o algún motivo para que esta enfermedad se haya desarrollado estas distintas síntomas que él tiene, estas distintas condiciones de salud? Se haya desarrollado esta enfermedad en el momento en que lo hicieron ¿Cree que hubo algo como que lo despertó o en realidad tampoco le ve una explicación?

F: No, no le veo explicación tampoco, porque no no no motivo no no sé cuál fue fueron los motivos de la del desarrollo de esa enfermedad.

E: Entiendo, y pensando en xxxxx eh que tiene como este diagnóstico de la celiaquía pero los otros temas no han sido propiamente diagnosticados, por ejemplo, lo que mencionaba de la piel, lo de las rodillas ¿Usted cree que que los cuidados de salud de xxxxx podrían cambiar si él alcanzara un diagnóstico que explicara como estos distintos síntomas?

F: Por supuesto, de todas maneras.

E: Y ¿Cómo siente que afecta para usted? Eh para usted y lo que usted ve en xxxxx, el no tener un diagnóstico definido. Me imagino que usted también lo entiende porque lo vive con su propia salud también.

F: Preocupación, preocupación en qué va a desembocar todo esto si no nos llevamos el control de todo lo que está viviendo en su salud xxxxx porque él no es del que lo que se preocupa de tomarse un medicamento, no se preocupa de que solamente cuando le duele la cabeza, cuando le sangra la nariz, ahí, bueno ahí, él avisa mamá esto está pasando, pero él no no se preocupa de de su de su salud, no se preocupa de de, chuta, no tengo que hacer esto para no para no enfermarme, por ejemplo.

E: Mhm entiendo.

F: No, entonces él es como todos los jóvenes y no más po vive en su mundo de Bilz y Pap

E: [ríe] Sí, po´ cuando es joven no, no se preocupa también de largo plazo cómo va a desarrollarse el tema.

F: No, no, no po´ y de hecho imagínese usted que el xxxx quería dejar el tratamiento de de "Mamá, si ya, ¿Qué? Si yo no tengo esa enfermedad" Pero xxxx, si salieron alterados esos exámenes por algo, ya te dijeron, el gastro te dijo que era eh celiaquía. Entonces quería dejar

el tratamiento de de de la alimentación para que nosotros no siguiéramos estando tan, y dije que por favor, le dije yo ¿Cómo hacer eso? No, despreocúpate de eso, nosotros tenemos que ver ese problema

E: Entiendo, y en todo este proceso ¿Alguna vez a alguna persona o usted ha buscado información sobre algún tipo de política, ley o programa para personas con enfermedades raras o poco frecuente en Chile?

F: ¿Cómo dice? Buscar información sobre eso.

E: Claro, si conoce algún tipo de información sobre enfermedades raras o pocos frecuentes, a nivel de leyes que existan o política.

F: No, no, no, no. Sabe que por mi en mi caso, por todo lo que yo he pasado, yo que no quiero saber ni, solo ir al hospital, yo ya tengo, me da miedo, evitar siempre tratar de evitar la información de de de algo. De ese tema así me da susto.

E: Entiendo, claro, por todo lo que usted ya ha vivido y toda su su condición de salud ha sido bien compleja.

F: Sí, sí.

E: Entiendo, y usted como persona que claro ha vivido una situación de salud compleja que no ha podido recibir un diagnóstico propiamente tal y y también pensando en xxxxx que tampoco ha podido recibir un diagnóstico completo eh ¿Qué cree usted que podría incluirse a nivel de normas, programas, para apoyar a estas personas con enfermedades poco frecuentes o raras y a sus cuidadores? Que desde su propia experiencia ¿Se le ocurre algo?

F: Los controles que sean que, los controles sean así, por ejemplo, ya si el doctor me dice en dos meses más lo vemos con este tratamiento que sea así, pero pasan años, yo que no veo el neurólogo hace ya para los dos años, el neurólogo ya ni ya no, o sea cuando yo caminaba con un bastón cuando yo lo dejé de ver, ahora camino con dos bastones y eso porque yo tengo que estarme sentando por el dolor tan grande que siento en mis piernas, en las rodillas, en los tobillos. Entonces el el control médico es muy necesario que sea, para mi caso eh como tiene que ser, porque me dan tratamientos a seguir, que cosa que sigo años con ese mismo tratamiento sin que me vea el médico como va.

E: Claro, claro, sería importante que sea más más cercano el la distancia.

F: Es que es que sea como ellos dicen por ejemplo, si son dos meses, si son seis meses que sea en ese tiempo el control, para ver como anduvo con ese tratamiento que ellos a veces cambian, me cambian los tratamientos, lejos, lejos, lejos, se ve eso, pero ellos me lo cambian y no no no se ve después po´, a veces mi esposo tiene que andar a la siga de los médicos para poder que “Oiga sabe que este medicamento mi esposa sigue con la presión alta” Les costó mucho encontrar para controlarme la presión entonces y así sucesivamente hemos vivido hartas cosas que hemos tenido que estar a la siga, bueno mi esposo que ha tenido a la siga de los médicos.

E: Entiendo, ¿Y todas las los eh consultas médicas y tratamientos que ha recibido xxxxx y usted también con su condición de salud han sido siempre vía sistema público?

F: Sistema público.

E: Ya.

F: La mayor parte sí, sí.

E: Ya y…

F: Sistema público. Cuando era pequeñito lo llevaba a una doctora particular para que lo controlará por su tema de bronco, de asma que tenía.

E: Y entonces la principal dificultad que usted ha visto en la atención en el sistema público es como la demora y la distancia entre los distintos controles y y el acceso a la información de los médicos porque usted decía que claro hay que andarlos como persiguiendo un poquito para que le le indiquen.

F: Sí. Eh eh eso y y los exámenes po´, o sea igual a uno le ordenan exámenes que son como necesarios para para ver cómo está el sistema de las enfermedades, y listas de esperas infernales.

E: Mhm entiendo.

F: Los exámenes no se pueden realizar al tiro y particular hay que estar pagando y adonde uno, se hace difícil.

E: Claro, entiendo.

F: Y el xxxxx que tiempo ya digo mi esposo guardé la posibilidad ¿Cuánto sale que le hagan eh una biopsia al intestino para ver cómo está? Porque igual a mí eso me tiene muy angustiada, me tiene preocupada.

E: Claro no saber cómo ha ido avanzando eso.

F. Sí porque nos explicaron cómo era ese cómo era ese tema de del del gluten que que le como destruye la vellosidad del intestino y todo nos todo eso, lo buscamos igual en la información en en internet sobre eso igual nosotros solos hemos andado buscando, bueno y el médico eh el gastro que también le dio al xxxxmira le dijo la alimentación es simple tú la buscas en el en el internet aparece ahí el convivir y todo toda la alimentación que puedes comprar que está sin gluten, por eso ahí nos guiamos.

E: Ya. Entiendo.

F: Ahí nos guiamos que comprar, donde comprar.

E: Mhm y xxxx de todo lo que hemos conversado eh le queda algo dando vueltas alguna otra cosa que usted quiera eh reforzar como opinión o algún tema que le haya quedado como duda esto lo pregunto porque ya estamos llegando al final de la pauta.

F: Bueno que sea algo positivo para la salud de de xxxxx en realidad todo lo que se está haciendo, que realmente podamos sacar algo, bueno.

E: Claro.

F: Que eso es lo que por eso es que uno acepta estas cosas porque igual si no tenemos el apoyo y por eso es del hospital en sí mismo, eh buscar apoyo en este, en esto aquí que está pasando ahora. Este igual hablar de la enfermedad que tiene mi hijo de, hablar de su condición de todo eso a nosotros igual nos importa mucho y por eso estamos en esto.

E: Mhm entiendo.

F: Es esencial saber más sobre el tema, sobre el xxxx que está pasando con él.

E: Mhm entiendo. Muchas gracias entonces xxxx por por poder compartir todo lo que ha significado para usted este proceso y también por compartir su propia situación de salud y las dificultades que que ha ido enfrentando, esperamos que la idea con esto es poder visibilizar y y armar discusiones a nivel más público sobre este tema para poner sobre la mesa las necesidades también que se viven en salud cuando la situación es más particular no es tan común la situación de salud claro, no no siempre hay una forma de abordarlo entonces la idea es poder eh poner también foco en eso entonces darle las gracias, y y para terminar tengo que hacerle algunas preguntas breves de caracterización entonces usted me puede decir ¿Cuántos años tiene?

F: Cincuenta y dos.

E: Cincuenta y dos y eh ¿En qué región y comuna está viviendo?

F: La xxxxxx región, en xxxxxxxx

E: xxxxxx, ok y eh ¿Cuál es su ocupación actualmente o si usted tiene alguna profesión u oficio?

F: Eh na po´aquí en mi casita no nomás, dueña de casa.

E: Entiendo. Entonces ahí estamos con con las preguntas como de caracterización, cualquier duda que usted tenga sobre la investigación eh me puede escribir a mí al WhatsApp yo siempre estoy disponible y si nosotros apenas tengamos eh armado todo este relato de las distintas personas que hemos podido ir entrevistando eh podemos compartir la información ahí a los correos o de otra forma si les interesa poder verla ¿Ya?

F: Ya po´ muchas gracias.

E: Muchas gracias xxxxx por darse el tiempo también eh de poder contar todo esto, de hacer espacio ahí en su mañana y espero que tenga una buena tarde y que se pueda sentir bien.

F: Igualmente, muchas gracias, bendiciones.

E: Igualmente. Que esté bien.

F: Chao.

Entrevista: SD.T4F

E: Entonces primero si nos puede contar por favor usted ¿cuál es la relación que tiene con xxxxxxx? ¿Quién es xxxxxxx?

SD.T4F: Para mí es lo más grande que hay, el mejor hijo de verdad porque con todos los hijos que tengo él es el que está al lado mío. Él es el que me ayuda a cocinar y cocina también, él es el que hace todo el aseo aquí, lava toda la loza.

[Entra xxxxx a entregar su correo electrónico]

SD.T4F: Así que no, el xxxxxxx para mí lo es todo porque él es el que está al lado mío. Me falta algo él me lo compra. Así que... no tendrá un dineral pero él con sus poquitos que junta él siempre está pendiente de mí, de lo que yo necesite ahí está él, el único. De verdad. Sin ir más lejos acá a la vuelta tengo un hijo, el mayor, sabe de cuando que no viene desde el 10 de mayo, y apareció esa semana y me trajo un pantalón pa' que se lo arreglara la basta que le quedaba largo y la máquina y de ahí, todavía no viene ni a buscarlo [risas]. El otro hijo mío vive en xxxxxxx, el otro vive en xxxxxxx y mi hija vive en, o sea en xxxxxxx y el otro hijo mío vive en xxxxxxx. Así están, el otro vive en xxxxxxx, así están

E: Repartidos por todas partes

SD.T4F: Repartidos por todos lados.

E: Y en sus palabras ¿Cuál ha sido el rol cuál es el papel que ha jugado usted en la enfermedad de xxxxxxx?

SD.T4F: Terrible porque, desde chico cuando le enyesaron sus pies que le quedaron, le pusieron un palito abajo ahí y yo tenía que ir con él al xxxxxxx. Estaba a veces de la mañana de las 8 de la mañana hasta las 3 de la tarde, que después le hacían los exámenes de sangre y ahí llenaban unos cuantos frasquitos aquí unos cuantos frasquitos allá, le iban sacando de a gotas. Así que no para mí fue harto duro criarlo, gracias a Dios que tenía un buen marido. Y yo siempre yo por ser para ir con él, si tenía que ir a comprar yo tenía que ir con mis 6 cabros chicos, después ya el más grande tenía 12 años ya se quedaba aquí yo igual iba con él [xxxxxxx] y uno de los chiquillos que me acompañaba, pero... para mí fue terrible criar al xxxxxxx.

E: Fue difícil.

SD.T4F: Claro, porque tenía 4 años y pesaba... pesaba un, tenía un peso de guagua.

E: Pesaba poquito.

SD.T4F: Claro, entonces y una vez la experiencia más mala que me pasó que el doctor del xxxxxxx me dijo que lo llevara a la xxxxxxx, fui a la xxxxxxx con el xxxxxxx. Después de que le sacaron el palo, que como le quedaron los pies eso fue deformidad por causa del yeso, porque no tenían que haberlo tenido tanto tiempo, si esto fue en marzo en abril tenía que ser 3 meses, pero de marzo llegamos hasta noviembre, en noviembre le sacaron el yeso. Porque el doctor se había ido para Estados Unidos. Entonces ahí el xxxxxxx quedo con sus pies ya deformes, y el doctor me dijo que fuera a la xxxxxxx, y parto con él a la xxxxxxx hablo con un doctor ahí, y yo le explico. Me dice 'para qué trae este niño' yo le digo 'mire doctor' le saco los zapatitos, los calcetines, 'es por los pies que tiene mi hijo me lo mandaron aquí'. Lo miró y sabe que me dijo 'yo que usted lléveselo pa' la casa y fríase esas dos empanaditas, porque lo que tiene su hijo son dos empanaditas no son pies', así mismo. No hubiera tenido en esos años haber tenido un celular para haber grabado lo que me dijo el doctor, me dieron ganas de mandarlo a la cresta. Pero lo único que hice fue llorar y salir con él.

Así que imagínese, entonces yo he pasado mucho, un doctor que lo vio en el xxxxxxx al xxxxxxx hasta que cumplió los 18 años, muy buen doctor, lo trasladaron al xxxxxxx y el xxxxxxx y había recibido el primer pago de los 18 años por lo de la invalidez lo primero comprarle un juego de lápices pasta bonitos un juego pal doctor xxxxxxx de esos de pluma, y vamos y nos encontramos con la sorpresa de que el doctor se había ido. Así que... y de ahí siempre batallando con él. Siempre.

E: Claro ha sido duro.

SD.T4F: Sí muy duro para mí. Así que... y nunca he tenido apoyo de nadie, siempre yo y él, nadie más.

E: Y usted me contaba que de chiquitito él empezó con problemas de salud, ¿cuándo usted se dio cuenta que empezó con problemas? ¿cuándo usted dijo “hm, acá hay algo raro”?

SD.T4F: Claro no, cuando él... justamente cuando cumplió los 8 meses, que fue el 19 de septiembre, a mí me dijeron que una guagua que era 8 Mesina que a los 8 meses fallecía la guagua, y cuando él cae justamente al Hospital xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx tenía 8 meses, lo llevo ahí al consultorio el doctor dijo que le dieron... no sé, una cachá (sic) de remedios, pero estaba tan mal, lo vi tan mal y no le dije a mi marido 'vámonos al xxxxxxx al Hospital de allá. Fuimos, y el de la micro me vio como lloraba con él porque yo lo veía tan mal y me dice '¿qué le pasa al niño?', 'no' le dije 'va muy mal y tengo que llevarlo al Hospital xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx y sabe lo que hizo el chofer, me hubiera gustado todavía tener el nombre del chofer, le dijo a los pasajeros '¿se molestarían si vamos a dejar a la hija con el niño al Hospital xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx porque el niñito va mal la guagua?' todos dijeron 'vamos no más', partió la micro con toda la gente hasta la puerta del Hospital xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx, qué chofer hace eso ahora, nadie. Ahí lo vieron, lo miraron y al tiro a una incubadora con oxígeno. Todos los días yo iba al Hospital. Y la... una monjita que estaba ahí me decía, porque yo le lloraba yo le decía 'quiero verlo, quiero verlo como está' porque estaba mal. Y me decía un minuto, lo sacaron lo tenían tapado ahí y me lo

mostraba por el vidrio. Después cuando le dan de alta a mí me dio la enfermedad que andaba de moda... bueno la cosa es que yo iba todos los días al Hospital, todos los días, todos los días al Hospital, y un día que no voy en la mañana a mí me dio la influenza, y vienen a dejarlo en la ambulancia y yo estaba en cama. Así que ahí me lo dejaron. Y después lo hospitalizan en el xxxxxxx, también, pero fue poco lo que estuvo en el Hospital, la cosa es que... y ahí siempre con el control al xxxxxxx, al xxxxxxx, todas las veces que me citaban yo iba, a la hora que sea yo iba. Y eso... el doctor le dijo a una chiquilla que entró dijo 'estoy aburrida de pedir hora y no me atienden nunca', le dijo '¿cuántas veces ha venido usted?' 'dos veces, pero he perdido todas...', y le dijo '¿sabe cuántos años viene la señora con su niñito?, 18 años y nunca ha dejado de venir a ningún...siempre está aquí, esta es mamá', me tenían la pantalla ahí.

Así que no, pero yo te digo gracias a Dios salí adelante con él. Él no puede hacer fuerza con sus bracitos, yo lo entiendo porque él hace, hay algunos en la feria que le dicen ' xxxxxxx podrías trabajar conmigo' le dice un cabro que tiene un puesto acá en la feria, 'no' le dice el xxxxxxx 'yo no puedo', porque él no puede hacer fuerza. Aquí el trapea limpia por todos lados entonces yo sé le duelen las manos, le dan calambres, que puedo hacer yo, si no tengo otra ayuda. Así que no, mi marido igual po', siempre me decía 'no se qué nos paso con el niño'... no sé mira. Yo no sé de repente uno no cree en la cuestión en las brujerías en las cosas, pero a veces son ciertas. Son ciertas. Porque me dijo una doctora que lo ve en el Hospital me dijo la primera persona que lo recibió al niño al nacer, lo descaderó. ¿Y quien fue? Una vieja de acá al lado que debe estar en el infierno quemándose. Ella lo pescó. Lo tomó mal. Y otra que vino porque claro si todos nacieron acá en la casa los míos, porque yo no me podía ir a la maternidad si quedaban todos solos no tenía quién me los cuidara. Y después el cordón que le amarran en el ombliguito, como a las 2 de la mañana vi que andaba [no se comprende 08:26] estaba desangrándose por el ombligo, fue desesperante, yo con mi marido pescamos un... no me acuerdo que cuestión y le amarramos bien el ombliguito hasta el otro día llevarlo al consultorio. Entonces para mí todo eso ha sido...

E: Muy difícil.

SD.T4F: Claro, así pero siempre con él nunca dejé de llevarlo a ninguna parte siempre a los controles, así que después acá ya le dieron de alta en el xxxxx, así que... me dijeron ahora usted encárguese de su hijo porque ya no se puede inscribir aquí como niño, como adulto pero... si no está enfermo para qué, claro.

E: Y eso que me decía usted recién de que uno a veces cree en las brujerías porque hay cosas que son ciertas, ¿usted cree que eso del parto es la causa de la enfermedad de xxxxxxx? ¿O cree que hay otra cosa que podría ser la causa?

SD.T4F: Yo creo que puede ser eso. Pero mire le voy a decir algo que una vez yo tenía una amiga muy buena la xxxxxxx que falleció que vivía en xxxxxxxxxx, ella el marido se fue era de Investigaciones [PDI], y ella fue a ver una señora espiritista, no era bruja. Y ella le dijo que el esposo nunca iba a volver con ella, pero nunca la iba a desamparar en cuanto a la plata para ella pa' los niños nada, fue tal cual le dijo esa señora, 'y tu marido

va a morir en tus brazos', así murió el caballero, porque la mujer que se fue con él, eh... lo echó cuando él estaba enfermo, y ella fue a verlo y lo tomó así y el muere en sus brazos. Así que me dice 'mira, lleva al niño', me dice 'es espiritista no es bruja'. Y yo lo llevo, y ella me pinta mira me pinta como que, una custión (sic) cuando me dice, 'tu marido desciende de una familia de dementes', yo no podía decir 'no, está mintiendo' porque realmente mi suegro era demente, se tiró del [no se comprende 10:23] cerro abajo. Mi cuñada era demente también. Entonces me dice tu suegro murió en el manicomio, tu tienes la cuñada que es demente que anda perdida pero no está tan perdida está por la calle xxxxxxx, esquina en esa parte ahí está. Ya. Vamos al asunto después me dice 'el niño' me dijo 'nunca va a crecer', o sea va a crecer pero nunca va a llegar a la estatura normal. Que es lo que tenía que hacer era secar las cáscaras de huevo al sol, después molerlo, hecho polvito, y ahí echarle una lavá' con agua hervida un minutito y echarlo con leche y darle esa agüita, esa lechecita ojalá todos los días le dierai'.

Y ahí me sale ella me dice que a mi me habían tirado un mal pero, como yo estaba embarazá, él recibió el mal. El mal era para yo quedar inválida, entonces él recibió el mal. Entonces eso. Entonces cosas que a uno le afectan porque después me dice ella 'a ti te van a vender una prenda, no la compres'. Que sabía, yo cabra porque yo tenía 25 años, 26 años cuando estaba el xxxxxxx chiquitito y justamente esta mujer de al lado me dice 'mire mi comadre, vende este vestido, puta qué lindo", que aquí, que allá. Mi marido se enamoró del vestido, me lo compró. ¿Qué pasó? que me puse 3 veces el vestido las 3 veces él me pegó. Y un día un paseo que vamos a la playa con todos y yo le digo... me dice mi tía 'oye y que le pasa a xxxxxxx ', 'no sé tía' le digo yo, y me dice '¿fue a la espiritista? porque yo quiero llevar...' a la hija de ella que tiene una enfermedad a las piernas, a ver de qué se trataba. Y le cuento y cuando yo le digo prenda, le digo '¿tía y que es lo que es una prenda?', me dice 'una prenda es una blusa, una falda, ese vestido que tenis tú es una prenda po' [sonido de sorpresa] y me acuerdo de las palabras de la señora y me lo saco. Me dice 'sácate esa cagá' me dice y lo echó en una bolsa de ella, 'pónete mi pintora'. Baja mi marido de andar haciendo arriba de los cerros en la playa, era, él cambiado pero al 100% 'oh que tengo hambre guachita (sic)' entonces yo ahí me di cuenta que ese vestido estaba embrujado. Entonces ella es gente mala. Pero esa señora a mi todo lo que me dijo, la verdad. Un puro hijo mío va a hacer el servicio militar, uno solo hizo el servicio militar. Y otro ejemplo, mi hermana va porque se le perdieron las dos hijas aquí, que eran cabras que les gustaba andar loqueando también, pero igual tenían 12, 11 y 12 años. Y vamos donde ella y ella sabes que le dice, 'tus hijas no están aquí en xxxxxxx, están en xxxxxxx en el xxxxxxx xxxxxxx en la casa de xxxxxxx no se cuantito', allá estaban. Pero esa señora ya no existe ya po' viste, pero personas no como las brujas, las brujas sacan plata y cosas pero ella nada, nada de nada, ni una moneda, nada.

E: Y eso que ella le dijo a usted le hace sentido que es la causa de la enfermedad.

SD.T4F: Claro, sí. Eso yo digo.

E: Y alguna persona, usted me comentó lo que le había dicho esta señora por el lado de su marido etc., pero alguna persona de su familia ha tenido algún problema similar o parecido a lo que tiene xxxxxxx.

SD.T4F: No, no.

E: Nunca antes usted había visto algo así.

SD.T4F: No nunca no.

E: Y alguna vez había escuchado así como de algún conocido, un amigo un vecino que tuviera algo así como xxxxxxx.

SD.T4F: Tampoco.

E: Ya, usted no había visto nunca esto antes.

SD.T4F: No, no, no.

E: Ya entiendo.

SD.T4F: Porque algunos se ríen de él porque el xxxxxxx no puede poner la mano así como uno, tiene que ponerla así, le quedan así sus brazos porque no puede estirarlo así como yo. Entonces algunos se ríen porque el xxxxxxx hace esto y le dicen ¡ay! lo agarran pal leseo.

E: Ay la gente que es pesada.

SD.T4F: Claro, así que bueno, que vamos a hacer po' si así es hasta que Dios diga.

E: Y usted me dijo que había sido muy difícil y que ha sido muy difícil todo, toda la historia cuidando al xxxxxxx, pero yo quería saber que es lo que usted ve que ha sido más difícil para usted, como si usted pudiera pensar que cosas han sido las más difíciles como mamá.

SD.T4F: Las más difíciles me pasaron cuando xxxxxxx estaba, tendría unos 3 años, era chiquitito y yo tenía que darles que comer, mi marido estaba sin trabajo, había quedado sin trabajo y no teníamos nada para comer, nada de nada. Y pasa una hermana mía y yo le digo llévalo donde mi mamá a ver si le da un platito de comida, mi mamá vivía ahí en xxxxxxx en el xx, y al rato me lo trae mi otra hermana de vuelta. Me dijo 'tome este cabro' pa que le voy a decir lo que me dijo, 'no quiso recibir comida', y el xxxxxxx venía llorando. Yo le digo xxxxxxx ¿qué te pasó?', 'mi abuelita no me quiso dar comida', no quiso darle un plato de comida, y lo que son las cosas mi hija también estaba chica tendría unos 7 años me dice 'voy a ir a donde la señora xxxxxxx ahí a la villa mamá' [no se comprende 15:32], me dice 'yo voy a ir a donde la señora xxxxxxx ', y fue y le contó, ella nos mandó unos fideos, de todo pa que hiciera un poco de fideos y dio hasta pan para todos los

chiquillos. Y no teníamos ni gas nada, ¿sabís' lo que es hacer ahí en un tarro fuego con leña y ahí cocinar unos fideos y nada de carne, nada de nada? Así cociditos no más. Pero fue la época más mala.

E: ¿Y cómo siente que ha impactado en su vida como xxxxxxx el tener que cuidar a xxxxxxx? Por ejemplo, le pregunto, hacer sus cosas del día a día, ¿le influye en algo tener que estar cuidando a xxxxxxx? o sus horas de sueño por ejemplo, ¿se le hace difícil en algunas cosas?

SD.T4F: No porque yo, no, no, no nunca porque siempre me acostumbré ya a ese estilo de vida si yo cuando él ya se acostaba en una cunita lo ponía al ladito mío en la cuna porque cuando estaba con el palito ese en las patitas, así que le teníamos una cunita y ahí lo acostábamos, pero no, no fue difícil. Claro la situación mala todas esas cosas, pero gracias a Dios siempre salimos adelante con él.

E: Y por ejemplo usted me decía que igual era joven cuando tuvo a xxxxxxx y empezó todo esto, ¿como impactó o como fue en su vida social? por ejemplo con sus amigos, usted dejó de ver a los amigos porque tenía que cuidar ahí más a xxxxxxx o de antes ya no veía.

SD.T4F: Le digo, nunca tuve amigos ni amigas, nunca. Una amiga que tuve que es la que justamente falleció este año que pasó, la mamá de ella es la que me recomendó la espiritista, porque yo me hice amiga de la señora en el consultorio, entonces nos veíamos cuando nos tocaba el control, nos tocaba justo el mismo día. Y ahí, yo trabajaba aquí en xxxxxxx, fui a ayudarle a una señora que tenía restaurant, a lavarle y a plancharle, no a hacerle las custión (sic) de restaurant, porque yo tenía entonces 24 años 25 años, entonces el xxxxxxx yo lo llevaba para allá y mi amiga me decía 'déjamelo aquí al niño, yo te lo cuido', entonces ella se encariñó tanto con el xxxxxxx y yo siempre, es mi única amiga, mi única amiga. Aquí jamás tuve una amiga nunca. Mi marido siempre me decía, 'se saluda hola y chao', él tampoco no tuvo amigos, nadien (sic) acá. Así que no nunca tuve amigos.

E: Ya no hubo algo ahí que usted notara que cambió cuando tuvo que cuidar más a xxxxx.

SD.T4F: No porque mire, no tenía una mamá presente tampoco. Porque mi mamá si hubiera sido una mamá presente me hubiera cuidado, pero a mi de los 7 años, como que hay un Dios, a los 7 años yo estaba empleada puertas adentro. Una niñita que va a primer año que está ocupada puertas adentro en una casa es terrible. Pero yo ya estaba adaptada a eso, en la xxxxxxxxxx en la número 1, acá al lado del xxxxxx por acá antes había unos departamentos en xxxxxx más allá, al lado de la línea del tren. Ahí también yo estaba trabajando ahí ocupada en una casa. O sea siempre ella me tuvo empleada. Claro po, en la xxxxxxxxxxx, allá en la otra en xxxxxxx con... a donde está la iglesia no me acuerdo como se llama la iglesia esa pero allá también estuve en un almacén también, estuve en muchas partes hasta los 13 años. Siempre yo, lo que a ella le interesaba era la pura plata y era cobrar mi sueldo nada más, ella no le interesaba saber como estaba yo y doy gracias a Dios que nunca me pasó nada. Porque para ser niñita.

E: Sí muy chiquitita era.

SD.T4F: Claro. En una pura parte pero, yo era chica pero no era tonta menos mal, en donde me tuvo en la calle... xxxx, xxxxxx. Ahí en esa casa la niñita tenía la misma edad mía, ahí yo tendría unos 10 años y la chica se iba a bañar y yo le decía 'yo me voy a ir a bañar ahora'. Y un día el viejo me dice 'oye yo te voy a bañarte a ti', 'no' le digo 'yo me baño sola'. Y me estoy bañando y veo que el viejo me estaba mirando por la rendija de la puerta. Y fue mi mamá y le dije y no me creyó. Que hice yo, me salí de esa casa me fui pa la casa y le dije a mi papá. Y mi papá dijo ya dijo 'no la mandai' más pa allá y anda buscar las cosas que tiene esta chiquilla allá no ma', ya listo. Y después ya me ocupó en otra casa, también en un almacén en donde la pasé muy mal, en mi juventud yo no supe lo que era juventud, hasta los 13 años conocí a mi viejo, fue amor a primera vista. No me quedaba otra opción, no me quedaba otra cosa que, y gracias a Dios cuando yo me casé yo tenía 14 y él 17. Pero... gracias a Dios el siempre fue un buen papá, un buen marido y así salimos adelante con todos los cabros. Porque imagínate lo que, querían ir al cerro partíamos con los 6, a la xxxxxxx con los 6. En la playa nos pasó un chasco una vez, nos vamos en el tren a xxxxxx a xxxxxx. Y salían antiguamente de la xxxxxxxx xxxxxxx salía el tren a xxxxx también. Nos subimos al tren ah y uno me dice 'mamita voy a ir al baño', el xxxxxxx, 'ya' le digo 'xxx con cuidado', 'sí mamá'. Y el tren va a partir y yo me acuerdo a ver y salgo a verlo, en ningún tren estaba llaman pa la cuestión ahí al este, y no estaba en la estación del tren y el tren partió po. Y se comunicaban y dijeron 'no, el niño que usted busca' me dijo 'tomó el tren equivocado, él se subió en el tren que va a xxxxxxxx '. Y nosotros en xxxxxxx con los 5 chiquillos ahí, ni la playa conocieron mis hijos porque no, sentados en la plaza de xxxxxx cerquita de la estación del tren, ahí dándoles comida sentaditos en el pasto no má', y a cada rato pedía yo la cuestión de los, a preguntarles si sabían algo. Y al último bueno, corta te la hago, me dicen 'su hijo está bien, y va a estar en xxxxxxx en el tren que va a llegar como a las 10 de la noche'. Nos subimos en el tren que partió como a las 5 de xxxxxxx, nos vinimos para acá. Y yo lloraba así porque sin saber quién me lo iba a traer, y como a las 11 de la noche, siento una bocina de un auto aquí afuera pero un auto bacán po', y él venía comiendo papitas y galletitas, y me dice, era un joven se presentó él era Arquitecto, él dice que vio al niño llorando entonces le preguntó que le pasaba al niño pensó que andaba perdido y claro justamente andaba perdido, y le dijo el caballero del tren 'por error él se subió a un tren equivocado y los padres se fueron para su casa y están muy afligido por este niñito, pero están esperando ahí a los carabineros para mandarlo a dejar', 'y de dónde es este niñito?', 'de la xxxxx', entonces el joven le dijo 'ya prepárenmelo yo lo paso a dejar a su casa, ¿en dónde vive?', tal parte, le dieron los datos y llegó aquí. Y él dio todos sus datos para que no creyeran que él se lo traía con otra intención, él dejó todos sus datos allá y se presentó y me dijo, “¿y cuantos niños son?”, 'son 6', 'y como tenis 6 hijos ya?', 'sí le digo son 6 los míos', bueno aquí te traigo me dijo [risas]. Dios mío, entonces nos pasaron muchas cosas a nosotros.

E: Si po me imagino con los 6. Oiga y yo quería preguntarle algo que usted me dijo algo antes pero para ver si puede ahí contarme algo más, usted me dijo que ha sido difícil el proceso, si usted tuviera que pensar como... en las emociones que usted se acuerda que

sentía en todo el proceso de cuidar a xxxxxxx, que emociones eran, como ha sido el proceso ahí en términos de lo que usted ha ido sintiendo.

SD.T4F: Yo no sé yo digo estaba tan acostumbrada ya con eso que me pasaba que me daba valor ánimo yo misma porque decía bueno Dios dirá, porque a veces pensaba pucha si se me muriera o le pasara algo al xxxxxxx yo me voy a morir porque para mí él lo era todo y para su papá igual po', que aparte que era el más chico era enfermizo entonces siempre fue eso estarlo pendiente de él pero no nunca me aburrió que estoy cabreá, no nunca. Hasta el día de hoy po' lo sigo cuidando [risas].

E: Claro, siempre estuvo ahí. Y usted me contó que cuando chico lo llevó al Hospital y estuvo harto tiempo tratándose con un médico en el Hospital hasta que tuvo 18, como que ese, esa historia que usted ha tenido ahí con los médicos ¿mantuvo siempre el mismo doctor?

SD.T4F: El mismo doctor.

E: ¿O fue a ver a muchos doctores?

SD.T4F: No, no, el mismo doctor lo vio siempre el mismo doctor él tenía el control con el doctor de cuando entró el xxxxxx al Hospital tenía como unos 4 o 5, no a ver, menos tenía como 3 años.

E: Y cuando entró al Hospital a los 3 años fue porque usted lo llevó de urgencia o le dijeron del consultorio que fuera.

SD.T4F: No no no del consultorio no, acá del Hospital de acá, me dijeron que fuera al Hospital xxxxxxx porque ese Hospital le correspondía a xxxxxx. Le dije yo bien le digo entonces voy al Hospital a pedir hora una hora, y me dice 'la vamos a derivar al doctor no sé cuantito', ya. Fui con xxxxxxx y el doctor muy simpático, jovencito, 'bueno' me dijo 'desde ahora en adelante va a ser mi paciente, yo lo voy a atenderlo siempre siempre hasta que llegue a hombre grande ya', así que siempre lo miraba y le decía 'tú vay a ser un hombre grande, grande de corazón chico de porte pero no importa'. Pero ese doctor lo vio siempre.

E: Y cuando lo veía el doctor usted iba para que le diera algún tratamiento, xxxxxxx tomaba así como algún eh... remedio algún medicamento o qué le hacían cuando usted lo llevaba al doctor.

SD.T4F: Siempre ejercicio le hacían ejercicio en los pies en los bracitos, que alguna inyección o una vitamina, cosas así, un control rutinario un control no más.

E: Ya o sea en general le hacían cosas así más del cuerpo.

SD.T4F: Sí sí.

E: Y usted me dijo que cuando cumplió 18 se dejó de ver con este doctor después de los 18 ¿ha ido a otros médicos o como ha sido ahí?

SD.T4F: No, no ha sido el control no más, el control normal no más, que por alguna enfermedad o por alguna cosa que la posta, alguna cosa así pero casi nunca.

E: Ya, no ha tenido como un seguimiento como cuando era pequeño. Y ese seguimiento que le hacían cuando era niño ¿se acabó a los 18 porque ya estaba mejor xxxxxxx o porque cumplió la edad?

SD.T4F: No no no. No, porque cumplió los 18 años, ya no pertenecía al Hospital xxxxxxx de menores, ya era adulto.

E: Y ahora que ya es adulto xxxxx ¿ha tenido dificultades de salud que ha tenido que llevarlo al hospital?

SD.T4F: No, no ni un problema, no nada gracias a Dios.

E: Y una pregunta ¿usted en ese proceso que lo llevaba al médico probó alguna vez llevarlo a algún tipo de otra medicina que no sea de médicos, por ejemplo llevarla donde alguien que le diera yerbitas u otro tratamiento alternativo?

SD.T4F: No no no no. Claro, no.

E: Y que encontraba usted cuando llevaba xxxxxxx a los tratamientos ¿que dificultades había para llevarlo o no veía dificultades?

SD.T4F: No, no porque cuando él se controlaba en el xxxxxxx yo iba sencillamente y tenía la hora así que, el doctor me decía me lo traes el, ya tal fecha, tal fecha yo estaba ahí.

E: Ya.

SD.T4F: Entonces nunca perdí el contacto con el doctor, tal día llegaba que me citaba él.

E: Ya o sea usted siempre cumplió ahí las horas y no tenía problemas con ir al Hospital.

SD.T4F: Si mira las señoritas ya me conocían ya, las que daban la hora todo. Así yo a veces me asomaba y me decían 'pase al tiro el doctor está ahí', así que no, muy buena la atención para el xxxxxxx en el xxxxxxx.

E: Que bueno. Y entonces hoy, ¿actualmente xxxxxxx no está viendo ningún médico regularmente? ¿Tiene controles de salud?

SD.T4F: No, tiene que pedir hora ahí en el consultorio [susurra] está muy gordo, y él ahora iba a un gimnasio pero con esta custión (sic) cortaron el gimnasio, creo que van a empezar la próxima semana desde ahí del deporte, porque lo hacían en la cancha 1 pero

imagínate el pasto mojado y el frío no no así que no, dejó de ir pero ahora tenemos que ir al consultorio a pedir una hora para él y para mí me toca este mes también. Así que vamos a pedir una hora para él para que lo vea un médico para que lo pongan a dieta que se yo.

E: Por ese tipo de cosas, pero no ha tenido que controlarse por los dolores que tenía cuando era chico.

SD.T4F: No no, gracias a Dios no.

E: Y para usted como madre, ¿que fue lo que hizo o no sé como lo siente usted siente que los tratamientos que le hacían a xxxxxxx le funcionaban? ¿Le funcionaron bien?

SD.T4F: No porque yo digo un doctor que lo vio una vez hicieron una junta de médicos en el xxxxxxx y estaba el doctor que ve al xxxxxxx, que lo veía, y dice un doctor que me dice 'vamos a hacerlo' ¿agilizar? no sé como fue la palabra que dijo, 'para mandar a xxxxxxx a Estados Unidos porque allá excelente para que le hagan una operación, en sus pies, en los brazos también y sería muy buena idea, así que buena idea sería que usted vaya a hablar con xxxxxxxxx para que iniciemos esos trámites para llevarlo a Estados Unidos'. Y yo quedé, pensé altiro dije yo no no porque muy lejos yo tengo 5 crías chicas más po', no, no puedo otro que me los cuiden tampoco, se me pasaron tantas cosas por la cabeza. Y le dije 'no doctor de ahí voy a ver entonces yo', entonces se acerca el doctor que veía siempre al xxxxxxx y me dice 'lléveme a xxxxxxx para la sala', 'ya permiso' los demás doctores quedaron ahí, y me dice el doctor 'un consejo, no. No no no. Yo sería el doctor más feliz si te dijera que allá resulta esto hasta yo me pongo ahí llevémoslo allá y lo operamos allá po' pero no. Han hecho dos operaciones en Estados Unidos han sido un fracaso. Y en vez de quedar bien los dejan peor', me dijo 'déjalo con sus bracitos así no más y sus pies bueno no importa, pero lo principal que va a tener salud así que para qué estamos pensando en una operación' dijo 'si fuera que resultara hasta yo diría bueno, pero no, no va a resultar porque yo se que han hecho dos operaciones y han fallado, niños que han operado han quedado sin brazos porque les cortan, les cortan aquí para ponerle la mano en su lugar, entonces no ha resultado, a 2 niños que han operado quedaron sin las manitos'. Así que menos mal.

E: Ya entonces el médico le dijo que mejor no hicieran eso.

SD.T4F: Claro sí. Y después un doctor me dijo bueno lo pensó 'no' le dije yo 'lo voy a dejar así a mi hijo que sea la voluntad de Dios, que se quede así no más', me dijeron 'pero usted no sabe lo que se', 'no' le dije yo, 'yo no puedo meterme en decir sí voy a llevarlo porque yo tengo otros niños chicos son 6, no puedo dejar a mis hijos solos para ir con uno para allá para Estados Unidos, así que prefiero que se quede así mi hijo no más'. Nunca les dije que el doctor me dijo que no. No. Claro.

E: ¿Y alguna vez xxxxxxx estuvo hospitalizado en todas estas veces?

SD.T4F: No no no, de chico no más que estuvo allá y acá en el xxxxxxx estuvo unas 3 veces pero fue una vez que le hicieron exámenes de orina y tenían que juntar toda la orina del día de la noche no sé como era la custión (sic) y ahí estuvo como 3 días en el xxxxxxx.

E: Ya pero para hacerle un examen estuvo hospitalizado. Y aparte de eso cuando era guagüita dijo usted que estuvo en incubadora un rato.

SD.T4F: Sí fue en el xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx, claro que ahí estaba mal po'. Después de ahí salió de eso y lo van a una sala común para darle el alta, y en la sala común había un niño enfermado (sic) con una peste, no sé que peste era y se contagió él también. Así que ahí se le alargó si estuvo del 18 de septiembre hasta como octubre, más de un mes en el Hospital y ahí me lo trajeron acá cuando yo estaba en cama.

E: Ya tuvo los periodos de hospitalizado cuando era guagüita.

SD.T4F: Y de ahí no nunca más.

E: Y cuando el caía ahí hospitalizado o cuando estaba enfermo cuando era chiquitito, guagüita, a usted le decían así como que era lo que tenía, le daban algún tipo de nombre de que era lo que tenía?

SD.T4F: No no no no, nada. No si el cayó a ese al Hospital porque estaba afiebrado pero, esa cosa no más pero no nunca, nunca en el Hospital le han tomado el asunto yo digo contarme de algo por qué tiene sus bracitos así o sus pies, no nunca.

E: Ya. Y yo quería preguntarle, usted me dice que usted siempre ha acompañado a xxxxxxx y que ha sido ahí un apoyo muy grande él para usted y usted para él también, alguien más los ha acompañado en este proceso de acompañar a xxxxx en la enfermedad y alguien más que ha sido un apoyo importante.

SD.T4F: No no, no. Nadie. Sola sola, sí.

E: Ya. Y cuando xxxxxxx empezó este proceso de estar enfermo y usted notó algo, ¿usted le pidió ayuda a alguien cercano?

SD.T4F: No porque no sacaba nada con pedirle ayuda a nadie porque nadie me ayudaba a mi, nunca me ayudaron en nada, ni siquiera pa' un plato de comida, mi esposo sin trabajo, nunca recibimos ayuda de nadie. De nadie. Mi hija que salió un poco más, esa iba a la feria y llegaba con cosas aquí po', 'no que mamá mire me dio este caballero esto', ella traía y el xxxxxxx a veces estaba chiquitito pero igual llegaba con sus cositas de la... y todavía llega de la feria, el sábado le dieron como 6 lechugas, beterraga

[interrumpe xxxxxxx]: Zapallos me regalan, y eso yo no pido nada.

SD.T4F: Mañana por ser, ahora vamos con el xxxxxx al xxxxx, entonces mañana el xxxxxx vende, aquí en la feria vende...

[interrumpe xxxxx]: Empana' frita

SD.T4F: Bebida, empanadita frita que vende a 500. O sea no anda ofreciendo son, sabemos quien las compra, entonces compramos y el xxxxx va a preguntar al chiquillo de acá atrás, '¿cuantas quiere?' y hay uno de ahí que compra 10. Entonces eso ahí son como 4 personas que compran empanadas. Pero el xxxxx no anda ofreciendo nada para vender, los encargos no más. Así que, ahí mañana él se mueve para allá y para acá.

E: Y esto que me decía usted que ha vivido el proceso bien sola, que han estado juntos no más y no han tenido apoyo de otras personas, ¿siente que el equipo médico ha sido algún tipo de apoyo o no tanto?

SD.T4F: No, no [le habla a xxxxx: echa un poquitito de agüita xxxxxx]. No. El doctor el único que era bueno el que atendió al xxxxxxx hasta los 18 años, ese doctor, pero el otro, cuando fuimos a la xxxxxxx que me dice el doctor 'llegue a la casa y cómase esas empanaditas' entonces me agarro pal', pal' chuleteo, y no puede ser po.

E: Y usted ahí no se atendió después en la xxxxxxx.

SD.T4F: No, no. Porque yo iba para eso pero como me salió con ese chiste el doctor, dije a que voy a ir yo de nuevo.

E: Ya entonces usted siente que ese médico que lo veía cuando chico era un poco más de apoyo pero...

SD.T4F: Que no me acuerdo como se llama ese doctor.... Porque una vez fuimos al xxxxxxx para que se, justamente para eso saber del médico este como se llamaba, el año que atendió al xxxxxxx, los años que lo atendió. ¿Y que me dijeron? Que todos esos papeles se habían ido al archivo y aquí nadie va a ir a los archivos a buscar un porque usted necesita ese papel, porque yo quería saber como se llama ese doctor no má'. Y no, no quisieron, dijeron que no que eso todo ya estaba archivado en los que se yo donde los botan las cosas.

E: Y usted en todo este proceso y en todos estos años cuando usted era joven y ahí tenía ya a sus hijos y cuidaba xxxxxxx, ¿usted también trabajaba?

SD.T4F: Sí, sí, los tenía en el xxxxxxx de xxxxxxx n ahí que, los pasaba a dejar en la mañana y yo me iba a trabajar y cuando yo llegaba los pasaba a buscar. Ya cuando entraron al colegio los más grandes al frente ahí así que de ahí se iban al colegio y el xxxxxxx me esperaba acá en él... Así trabajaba yo pero no todos los días, sí no que en algunas partes no más, pero siempre trabajé toda la vida.

E: Y se le hacía difícil el tema de trabajar cuando tenía que cuidar a xxxxxxx cuando era pequeño?

SD.T4F: No no trabaja entonces no. 'Primero está el niño' me decía mi marido, 'y si tenemos pa' comer comimos y si no no comimos no má'. Y él cuando encontraba trabajo él asegurar al altiro si era de esos hombres que nos íbamos a xxxxxx, nos íbamos a las 5 de la mañana de aquí, 4 o 5 de la mañana al primer bus pa' la panería Selecta a comprar pan frio nos traíamos un saco de pan frío, puro pan especial bueno si po', y todos los sábados a las 5 de la mañana nosotros estábamos haciendo la cola de xxxxx siempre estábamos de los primeros, y ya el joven que nos vendía en pan nos tenía buena y le decía a la, decía 'jefa le doy estos pancitos de pascua si quieren, se partió este', decía que el mismo los partía, 'para que no se bote, ay para que se los lleve la señora que tiene 6 niños', 'dáselos no más', así yo traía pasteles, pan de pascua, de todo me daban. Pancito dulce, y de ahí a xxxxx, ¿y tu crees que compraba 5 kilos de tomates? un cajón de tomates. Llegábamos al paradero de los buses con las borsas (sic) un cajón de tomates, el traía melones, sandías, traía puras cositas chicas pero les traía para todos. Y de ahí a buscar la otra cosa y de ahí la baja del bus aquí, él venía a buscar el carretón y acarreábamos las cosas como que teníamos negocio, pero eran muchos niños. Así que no nunca recibimos ayuda de nadie, gracias a Dios nunca nos faltó, porque si mi marido era un, si una vez me dice 'vamos'. Querían ir al cerro, ya, 'vamo' a ir al cerro', se portan bien', ya vamos a ir al zoológico. El xxxx uno de los míos, que es el que está ahí [muestra foto] mire el más chico no ese es el xxxx no estaba el xxxxx todavía, ese es el xxxx, el xxxxxxy el xxxx. De ese porte estaban y el xxxx se mete a la jaula donde estaba la leona, la elefanta la xxxxx Porque la habían metido ya adentro y adentro de la jaula lleva otra reja con fierros anchos, así de separados más o menos, pero eso quedaba un espacio de, de aquí a donde estaba la reja acá, donde es la pared. Y este cabro de mierda se mete por ahí, y yo lo veo cuando la xxxx hace así con la trompa pa aplastarlo y alcanzo a tirarlo pa' afuera. Y después la xxxx con el xxxx se me sueltan y van corriendo, si un caballero no los detiene, se van cerro abajo. Así, porque pa andar con los 6 era bien... no pero mi marido me decía, 'aunque tengamos que hacerle un pancito con mantequilla a estos, vamos pa' allá' no má'. Pal otro el xxxxxx que era por al orilla del xxxxxxxx que antiguamente era el xxxxx, era una parte del Rio que el agua venía clarita de arriba, entonces la gente ponían rocas entonces el agua se quedaba como quieta ahí, pero lindo así que ellos no, disfrutaron toda su infancia [no se comprende 40:19] pero desde chicos siempre ellos para todos.

E: Para todos lados los 6. Y pensando ahora en los apoyos que ha recibido no usted como mamá si no pensando en xxxxx, como ve usted que apoyos ha recibido él aparte de usted, ¿ha tenido algún apoyo de otras personas en su proceso de la enfermedad?

SD.T4F: No nunca tuvo apoyo de nadie, nunca. Y ahora ya bueno, ahora está hombre ya, unos vecinos de al frente que eran peruanos, muy buena la vecina, ella lo quiere mucho al xxxxx porque hemos estado en el departamento de ella, el esposo el caballero era un, uy le tenía mucho cariño al xxxxxxx, pa donde iba en el auto me decía 'vecina, que me acompañe voy con xxxxxxx a tal parte', 'sí don xxxxx vaya'. Entonces el xxxxxxx pa todas partes iba con el vecino porque lo querían mucho y ahora llegaron unos

venezolanos pero también, excelentes personas. Lo principal, que a él me lo quieren mucho. En la feria igual para qué decir.

[xxxxx interrumpe] No si, cualquier conocido.

SD.T4F: Todos, cualquier conocido. Si yo no voy a la feria, va él no má'.

E: Super. Y ahora yo quería preguntarle a usted, como ve usted que está de salud.

SD.T4F: ¿Yo?

E: Usted.

SD.T4F: No que de repente así como que ando media mareada porque me está fallando esta vista, este ojo, pero bueno con el xxxxxxx pa todas partes vamos los dos po'. No puedo salir sola.

E: Ya, o sea siente que está un poquito más afectada su salud, ya no puede andar sola. Y usted siente que está bien, que tiene bienestar como se le dice, o siente que le falta algo ahí para estar bien.

SD.T4F: No, lo único que quiero no más es un oftalmólogo pa' que me vean la vista y comprar un par de lentes, lo único que quiero es un par de lentes. Claro, eso me tiene complicada no más. El xxxxxxx también tiene que comprarse lentes, le dieron la receta de los lentes pero no los compró. Y ahora tendría que verlo el oftalmólogo de nuevo pa' darle una receta.

E: Sí porque va cambiando igual.

SD.T4F: Claro porque él pasa con el celular.

E: Sí po también afecta.

SD.T4F: Claro afecta la vista, así que bueno es lo único que los (sic) está fallando no más.

E: Y qué cree usted que podría mejorar en los apoyos que ha recibido xxxxx a lo largo de su vida, usted dice que ha sido principalmente usted y algunas personas que han sido, ¿qué cree usted que podría mejorar?¿Qué le faltaría a xxxxx en términos de la familia, a nivel del trabajo por ejemplo? Cree que falta algún apoyo que podría mejorar algo.

SD.T4F: Claro podría tener apoyo de sus hermanos mayores no pero no, el xxxxxxx no tiene apoyo, de la familia no tenemos apoyo de nada. El xxxxxxx el apoyo los amigos de la feria los chiquillos no ma' pero otra cosa no.

E: Y ese apoyo de los amigos que usted ve como se da, se da así como que se preocupan, que...

SD.T4F: Sí, sí se preocupan por el xxxxxxx ndrés y se preocupan por mí. Porque le dicen 'xxxxx cuida a tu mamá', y a mi me dicen 'cuide al chico'.

E: Están ahí pendientes.

SD.T4F: Sí eso sí.

E: Y por ejemplo de los médicos, que cree que podría mejorar ahí.

SD.T4F: ¿Como en él?...

E: Pensando en el apoyo que ha recibido xxxxx en el tiempo, como era antes y como es ahora.

SD.T4F: No ahora no, ahora no hay ningún apoyo de médicos.

E: ¿Y usted cree que sería importante tener algún apoyo?

SD.T4F: Claro que sí, claro.

E: Y alguna ves usted ha tenido algún apoyo usted como mamá de algún profesional por ejemplo un psicólogo, algún psiquiatra.

SD.T4F: No, no.

E: Y nunca ha querido recurrir a algo así usted.

SD.T4F: No tampoco.

E: ¿Y por qué cree que no le ha interesado recurrir por ahí?

SD.T4F: Porque yo digo yo me encuentro bien, el único doctor que me atiendo, el Doctor xxxxxx aquí en xxxxxx. Porque en el consultorio no voy a estar mandando al xxxxx a las 5 de la mañana que vaya a hacer cola y fila para conseguir un número. Ni yo tampoco me voy a levantar a esa hora para ir a conseguir un número. Entonces lo más práctico, llamo por teléfono al Doctor xxxxxx, ya tengo la hora para tal hora y parto con, me acompaña el xxxxx y vamos aquí a xxxxxxx y no me cobran la consulta, no me cobran la consulta. Así que a mi me ve gratis.

E: Y ese es como un médico general, que le revisa todo.

SD.T4F: Medicina general sí. Y también me dio un papel comprobando que yo estoy con mis 5 sentidos bien, por si acaso tengo que hacer algún trámite porque lo que quiero yo

ahora es una ayuda. Porque quiero que la casa, como se puede hacer para que quede a nombre del xxxxx. Porque yo mi parte se la doy a él, ya la del papá la tiene. Pero si todos mis hijos tienen casa, entonces yo digo lo único que yo deseo una ayuda para que al xxxxxx le quede la casa a él. Pero como puedo hacer eso. Eso es lo que necesito ve, tengo todos los papeles ahí de la casa, todos los papeles. Mire me han hecho no se cuantas veces pa verlo en bienes raíces, en bienes raíces, pura plata perdida. Así que eso es lo único que yo necesito para que el xxxxx, quede la casa a nombre del xxxxx. Porque yo digo ni Dios lo quiera el día de mañana que yo le falte que va a hacer el xxxxx, los hermanos, bueno a pesar de que mis hijos no, pero tengo mi hija y uno de mis hijos que son... Yo se que el día que yo no esté se van a venir a instalar aquí. Mi hija vive en xxxxxxx tiene su casa, pero igual acá tiene su pieza allá atrás y el otro día se llevó todas las cosas, le queda el mueble de la biblioteca. Le queda arriba el closet, le queda arriba la cama de tres plazas. Así que, y el otro hijo que vivía aquí también que vivió 11 años aquí que se fue hace 1 año que se fue, también. Son los únicos dos que yo sé que ellos van a hacerle la vida imposible al xxxxx.

E: Entonces usted quiere dejarlo ahí asegurado. Entiendo. Y yo quería preguntarle ahora si yo le digo ¿ a usted le gustaría por ejemplo tener más información sobre la enfermedad o la condición de xxxxxx cree que le serviría?

SD.T4F: Sí, sí yo creo que sí.

E: Y usted que información tiene, ¿tiene algo de información? o no sabe nada actualmente.

SD.T4F: No. Los papeles del Doctor xxxxxxx que la otra vez me mandó con unos papeles en inglés de Estados Unidos que los leyó mi nieto que es profesor bilingüe, no tiene nada malo.

E: Ya, pero esa es la única información que usted ha tenido últimamente.

SD.T4F: Claro.

E: Y por ejemplo usted siente que le falta algún tipo de información sobre como tener diagnóstico, o algún otro tratamiento médico para xxxxx?

SD.T4F: Claro, sí, sí, sí.

E: Y qué información tiene ahí usted, ¿tiene algo?

SD.T4F: No nada, si el Doctor xxxxx lo vio con una doctora no má' y nada más po. Y que yo todos los exámenes del xxxxxx, exámenes de sangre los mandó pa Estados Unidos y después venía la respuesta de allá, hicieron un, un como se llama cuando se reúnen varios médicos. Y ahí mandaron los papeles en inglés para acá.

E: Y ese doctor que lo veía a usted el xxxxx, ¿como llegó usted a que xxxxx se atendiera con él?

SD.T4F: Porque llamaron para acá del Hospital po'.

[Interrumpe xxxxx]: Fue por casualidad no más, porque llamaron pa' era pa' es solamente pa ver a niños.

SD.T4F: Claro, entonces me llaman para acá que elxxxxx tenía que...

E: Lo buscaron.

SD.T4F: Claro lo buscaron en las fichas seguramente.

[Interrumpe xxxxx]: Que es raro porque tengo edad y pa' que vean un niño era, era raro porque él ve puros niños, no ve adultos.

SD.T4F: Claro. Y bueno y fuimos po'. Y claro no sé, a lo mejor los doctores empiezan a ver las fichas de los pacientes que han ido y encontraron algo y lo llamaron. Sin que yo pidiera hora, claro.

A: Y ahí empezaron a hacerle seguimiento de nuevo.

[Interrumpe xxxx] Te acordai que tenía otro y ese doctor me perdió todos los examen. Hace como... 8 años más o menos.

SD.T4F: 10 años atrás más o menos. El doctor pidió todos los exámenes del xxxxx, le hicimos todos los exámenes, incluso una aguja así de grande que le ponían en las piernas y con corriente, en el xx ahí particular todos esos exámenes, y el doctor le pierde todos los papeles.

[Interrumpe xxxx]: Perdió todos los exámenes hasta la radiografía, todo, todo.

SD.T4F: No me acuerdo como se llamaba el doctor, no me acuerdo como se llama, y él perdió todos los papeles, dijo que se le habían perdido, se le habían extraviado y punto. Fuimos 3 veces y no. No no no.

[Interrumpe xxxxx]: Dijeron que hiciera una carta por culparlo a él, y dije yo pa que po, no soy para hacerle daño a un doctor.

E: Ya se habían perdido además ya po.

[Interrumpe xxxxx]: Sí, se perdieron, llamaba a la oficina, llamaba pa acá, los perdió y los perdió.

SD.T4F: Dijo no sé si me quedaron allá en la clínica, no sé a donde atiende él, dijo 'a lo mejor se me quedaron allá los papeles' y llamó y llamó, mentira. Se perdieron.

E: Y si yo le preguntara usted siente que necesita apoyo más como cuidadora, usted por ejemplo algún apoyo social, económico.

SD.T4F: No social no. Económico gracias a Dios no porque para qué uno va a andar llorando como se dice si yo estoy bien con el xxxx. Porque si él tiene sus monedas el compra lo que necesitamos y siempre estamos pendientes, tenemos fideítos, tenemos arroz, tenemos azuquítar, tenemos té, tenemos café, tenemos de todo, así que gracias a Dios no nos falta nada.

E: En ese sentido no siente que necesita apoyo ahí.

SD.T4F: No si tengo un nieto que está en Estados Unidos, hijo de mi hijo que vivió acá. Él es profesor bilingüe, ya hacen dos años, dos veces ya, tres veces. Me llamó una vez de allá me dice 'mamita como está la situación', 'está mala acá' le digo Jxxxxx porque esto fue hace dos años atrás. Me dice 'hay un xxxx cerca de su casa', yo 'cerca de mi casa no' porque lo quemaron, fue cuando quemaron este de acá. Le digo yo 'pero donde hay uno en el xx', y me dice 'pero hay uno en xxxxxxx en el xxx, en la xxxxxxx, 'claro' le digo yo Jxxxx, pero no tenía idea porqué estaba preguntándome eso. Me dice 'ya mamita después habló con el tío xxxxxx', 'ya Jorgito listo'. Después llama al xxxxx me dice el xxxxx 'mamita vamos al xxxxx del xx a las 12 del día', ya po' partimos para allá.

[Interrumpe xxxxx]: Anda un joven de esos que entregan bolsitas así, y le digo yo 'pa donde va', 'no a entregar a esto a un joven que se llama xxxxxxx xxxxxxx para xxxxx', 'aquí estoy yo', iba pa allá y nosotros estábamos acá esperando.

SD.T4F: Sabís que venía un hervidor, de todo mercadería, de todo.

[Interrumpe xxxx]: Como 5 bolsas, pero chiquititas son las bolsas. Pero igual, igual.

SD.T4F: El termo se agranda así ahora, el termo se agranda así. Y me manda de todo, y mandó té, porque yo hago solamente té de hoja, no me gusta el té en bolsa y me manda dos paquetes así de té, un kilo de té de hoja, mucha, todavía me queda. Yerba para tomar mate, azúcar de todo. Esta vez venía, la última vez venía queso fresco, jamón.

E: O sea ahí la ayudó harto.

[Interrumpe xxxx]: Compró el hervidor cuando vino pa acá, con la xxx.

SD.T4F: Gracias no él, gracias a Dios Dios lo acompaña porque mi hijo se portó mal con él, él que vivía acá, y la mamá igual una vaca igual, entonces él salió adelante por las de él. Entonces da gusto así un cabro sale adelante por las de él. Porque las vacaciones el no las disfrutaba, con mi otro nieto trabajaban en el Tarragona de la primera semana salían de vacaciones en los colegios hasta cuando iban a entrar la primera semana de

Febrero ahí recibían los sueldos, y ahí ellos se compraban todo lo que necesitaban pal colegio y los demás iban a la playa una semana. O sea que son los dos nietos pero este que te digo yo Jorgito, no... él me llamó la semana pasada y me dice '¿como está mamita?' y le digo 'no sabis que, que lo que pasa que no sé que tengo que no me da hambre, necesito comprar unas vitaminas algo para que me dé apetito, pero aquí compré un frasco pero no me hace nada'. Me dice 'no yo voy a ver aquí me voy a poner a investigar eso y voy a ver que le encuentro para mandarle' [risas]. Esperando que nos llame.

E: Ahí la ayuda.

SD.T4F: Sí nos ha mandado como 3 veces ya cosas.

E: Que bueno. Y hay alguna cosa que vea que xxxxxx necesite en algún área que no le haya preguntado yo ahora por ejemplo, que usted crea que el necesite más información o más ayuda.

SD.T4F: No por que, no sé.

E: Y yo quería preguntarle entonces usted me dijo que todas esas veces que usted lo llevaba al Hospital o que xxxx estuvo hospitalizado nunca le dijeron un diagnóstico o que era lo que tenía.

SD.T4F: No.

E: Y actualmente xxxx tiene algún diagnóstico, ¿como que se sabe lo que tiene?

SD.T4F: No porque el Doctor xxxxxx iba a hacer la investigación allá en Estados Unidos no má' y ahí quedó como no ha venido, no sé si estará en Chile.

[Interrumpe xxxx]: Él iba a hacer una junta, una junta de todos los amigos me dijo que hacen esto, esta investigación. Y después no quedó en nada porque con la pandemia se... se olvidó todo.

SD.T4F: Claro entonces no tenemo' idea si el Doctor xxxx estará aquí, no pero si estuviera en el Hospital lo hubiera llamado al xxxxx po'.

[Interrumpe xxxxxx]: Debe estar afuera.

SD.T4F: El teléfono del Doctor xxxxx también.

E: Y como cree usted, porque no tiene el ahora el nombre de lo que tiene, el diagnóstico. Como cree usted que cambiaría la situación de xxxxx si tuviera diagnóstico.

SD.T4F: A lo mejor, a lo mejor eso no sé po ahí seguro porque no está, a la edad que tiene ya no es algo seguro que le puedan hacer algo ya en sus pies o en sus brazos.

E: Ya. Entonces tal vez no cambiaría tanto cree usted. Y usted cree que hace que la situación sea más difícil el no saber que es, no tener un diagnóstico, ¿usted cree que afecta ahí?

SD.T4F: No porque ya estoy tan acostumbrada a ver al xxxxx así y él igual que no...

E: A estas alturas ya no genera cambios.

SD.T4F: Claro, claro, si estuviera más jovencito unos veinti algo|, entonces ahí uno ya podría, pero no ya....

E: Y en término de sus emociones usted siente que le afecta el no saber que es, no tener un diagnóstico.

SD.T4F: A claro. Así que por eso no sé po', el Doctor xxxx comunicarse con él no sé si él estará acá, ir a averiguar al Hospital y ver que dice él. Por qué haría la junta médica esa.

E: Ahí siente que si afecta un poco.

[Interrumpe xxxx]: Claro el me sacó fotos y dijo que lo iba a mandar a una clínica donde hacen tratamiento de los huesos y la iba a poner ahí la foto pero sin nombre mío. Pero aparte de eso nada más po'. Exámenes de sangre y nada más.

E: Y usted como dijo si xxxx fuera más joven, o más joven se hubiera podido saber algún tipo de nombre o diagnóstico, ¿cree que ahí podría haber cambiado algo? Por ejemplo en las emociones para usted.

SD.T4F: Claro yo creo, porque le hubieran puesto un tratamiento, algo alguna cosa, no sé. Pero fue esa única vez que querían mandarlo a Estados Unidos pa que lo operaran y el doctor me dijo no. Así que mi marido me dijo 'dejémoslo así total, nosotros estamos al lado de él'.

E: Entiendo. Y yo quería preguntarle ahora si usted ha escuchado algún programa, alguna política, que sea para personas con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.

SD.T4F: No.

E: Y sabe de algún programa o política que apoye a los cuidadores de otras personas acá en Chile.

SD.T4F: No.

E: Y usted nunca ha recibido algún apoyo formal de alguna institución, de alguna organización como cuidadora?

SD.T4F: No. No.

E: Y yo quería saber si de todo lo que hemos conversado usted quiere decir algo más de lo que hemos hablado, se le quedó algo dando vueltas.

SD.T4F: No mi amor, no.

E: Bueno muchas gracias por tomarse el tiempo aquí de conversar de toda su vida también, de todo lo que ha sido el proceso.

[Conversación continúa sobre temas no relacionados]

E: Y usted actualmente hace alguna tarea para cuidar a xxxxx, o xxxxse cuida solo.

SD.T4F: No el xxxxx se cuida solo, cocina, sí no tengo problemas.

E: Usted no tiene que hacer algo así como...

SD.T4F: No no no.

E: Hasta cuando era más chiquitito

SD.T4F: Sí pero ya hacen añitos que dejo de ser chiquitito así que no si sabe cocinar y cocina rico.

E: Él se hace cargo de él en el fondo, usted lo acompaña.

SD.T4F: Sí, sí porque si yo de repente estoy mal o me duele la pierna porque yo soy operada de la cadera, entonces el me dice 'mamita anda a acostarte no más', me dice 'anda a acostarte no más yo lavo la loza'. Y después el año pasado que me caí que me fracturé la mano, me quedó el hueso ahí salido ve, entonces me duele aquí esta mano, me duele así que no puedo hacer fuerza, y digo yo bueno pa que me preocupo si no hay loza sucia están las ollas sucias de ayer no más [risas]. Así que no, con el xxxxxxx gracias a Dios estamos bien los dos.

E: Sí ahí se acompañan, que bueno que se tienen el uno al otro.

SD.T4F: Sí.

SD.T5F **(P)**

E: Bueno xxxxx, antes de comenzar me gustaría preguntarle si me puede decir la comuna, el sector en dónde vive, su profesión si es que está trabajando actualmente, cuál es su actividad laboral actual. Si es que se puede presentar un poco.
P: Estoy acá en la comuna de xxxxxxx, en la región de la xxxxxxx. Estoy trabajando ahora por la temporada de verano, que acá es un pueblito entonces la temporada de verano es un poco alta y aprovechamos de… porque en el invierno ya la cosa se estanca un poco. Estoy trabajando como una especie de mucama, hago el aseo de habitaciones y cabañas en un lugar. Eso estoy haciendo actualmente.
E: Y ¿cuál es su vínculo con el familiar?
P: Soy la mamá.
E: Usted es la mamá. ¿Podría contarme un poco cuál es su rol actual relacionado con su hijo? Perdón, tiene un hijo varón ¿o no?
P: Sí, hijo varón.
E: ¿Cuál es su rol con la enfermedad de él? ¿Usted es la cuidadora principal? En realidad cuénteme usted.
P: Ahora que estoy trabajando desde el mes de diciembre -hasta marzo trabajo- se está haciendo más cargo el papá, porque vivimos los 3 juntos, vivimos juntos con mi esposo y como yo trabajo todos los días, tengo un solo día libre, entonces más se ha hecho cargo él. Está atendiéndolo, de hecho él ha cocinado, todo este tiempo ha hecho eso y ahora incluso a él también le salió como una especie de peguita en donde lo puede llevar al niño. Entonces, pero él principalmente en este momento se está haciendo cargo de nuestro hijo, porque xxxxxxx es como un -yo diría-, un 90% o un poco más dependiente de nosotros, porque lo único que hace solo es comer, pero no, no, no servirse el alimento, sino que comerlo, pero hay que bañarlo, si va al baño hay que atenderlo porque hace aproximadamente 3 años controla esfínter. Entonces, hay que hacerle en realidad todo. No puede estar solo, no… Así que, en el fondo, el papá es el que está ahora más a cargo y yo en la tarde lógicamente me preocupo de él al llegar. Es algo en conjunto en realidad.
E: ¿Y usted en el pasado había vivido alguna experiencia similar de enfermedad, quizás en su familia o con alguna amistad?
P: Yo solamente conocí a un caso más o menos… a ver, tengo una amiga de la infancia -somos amigas hasta la actualidad-, ella tenía un hermano con un tipo de discapacidad, pero no era tan, tan severa, era más más bien leve. De hecho, hasta el día de hoy él ya tiene más de 30 años y como que en él puedo haber visto una especie de… de eso y también lo vi en un familiar un poco lejano, porque era una prima de mi mamá que tiene un hijo, pero es bien, bien lejano porque, o sea, es hija de una prima de mi mamá [sonríe], ella no, no sé qué viene siendo de mi mamá y mucho menos de mí. Y ella tuvo un hijo, pero yo no tengo claro el diagnóstico de él, si es que tiene un diagnóstico ya, porque él tiene más de 20 años. Pero algo que me impactó cuando conocí el caso de ella es el, el tema de que tristemente ellos lo escondían mucho al niño. Yo sentía -ahora que yo tengo un hijo en esa condición-, sentía que ellos se avergonzaban de él porque no lo sacaban a ninguna parte, entonces el niño hasta el día de hoy no sabe muy bien lo que es día, lo que es noche, porque pasa prácticamente encerrado. Si ellos salían a alguna fiesta o algo, al niño lo encargaban. Entonces, siempre me hizo *click* más cuando yo fui mamá de xxxxxxx con esta condición, entonces yo decía, lo comentaba con mi esposo y le dije “yo nunca me he avergonzado de mi hijo” y... Incluso, nosotros somos de la idea hasta el día de hoy que si nos invitan a un matrimonio y nos dicen “es sin niños”, nosotros decimos “entonces nos vamos, porque xxxxx anda para todos lados

con nosotros. O sea, si él no está invitado, no vamos. Así de simple". Y todos nos dicen "no, xxxxxxx sí puede ir", como que hacen excepción con él y a mí me impacta y ahora, incluso el año pasado, yo me encontré, me reencontré después de años con esta familiar y me acordé porque ella me dijo, al ver a xxxxxxx me dijo "oh, yo también tengo un hijo en una situación parecida" y yo le dije "sí, sí me acuerdo, pero ni siquiera lo conozco". Entonces como que me dio pena, me dio pena pensar en la vida de ese niño porque yo le decía a mi esposo "mi hijo gracias a dios camina pero, aunque no caminara, yo me la re buscaría para sacarlo por último al patio a ver el sol", no sé, algo. Como que me dio mucha pena, pero esos son como los casos que en el fondo conozco un poco.

E: Y con respecto a su hijo, ¿podría mencionar un poco cómo fue o hace cuánto? ¿Cómo comenzaron ustedes con su esposo a ejercer este rol de cuidadores?

P: Fue desde un comienzo porque xxxxxxx, cuando nació, al otro día, cuando pasó el pediatra, le encontró un soplo al corazón y explicó que tenían que hacerle exámenes para ver qué causaba ese soplo y yo siempre he usado la palabra "afortunadamente tuvo eso" ¿por qué? porque lo llevaron al hospital xxxxxxxxxxx a hacerle exámenes y ellos mismos notaron algo extraño en xxxxxxx, alguna característica física, entonces, le hicieron electroencefalograma y varias cosas neurológicas y eso fue derivando de inmediato a que fuera atendido, porque pienso que si… de no haber sido por la cardiopatía, tal vez nos hubiéramos dado cuenta más tarde que él tenía algún retraso, que le costaba más. Pero como se hospitalizó de inmediato, empezaron altiro a verlo y porque la genetista lo ve desde bebé, o sea, tenía un par de meses cuando empezó a verlo por esto mismo, por esta sospecha. Así que supimos como casi altiro. O sea, fue como un balde de agua fría en realidad, porque nos dijeron "tiene la cardiopatía, tiene esto, tiene esto, esto, esto y esto y en su vida se le van a ir presentando más cosas", entonces como que altiro nos prepararon, nos dijeron, no advirtieron lo que iba a empezar a ocurrir con xxxxx. Así que lo supimos desde un comienzo.

E: Y respecto a xxxxxxx, ¿en ese momento a ustedes les dijeron alguna idea de enfermedad que podría tener? No sé si es que ustedes tienen un diagnóstico definitivo para la enfermedad de xxxx ¿o no?

P: Se tiene ahora, pero recién hace unos dos meses.

E: Recién la obtuvieron.

P: Sí, sí, sí, porque en un comienzo sólo fue, se usó la palabra que tiene, tenía un retraso. Además que tenía una agenesia parcial del cuerpo calloso, pero el neurólogo me explicaba que eso no era tan importante, por decirlo, porque me explicaba que hay personas que no tienen el cuerpo calloso y aun así son grandes profesionales, entonces por eso notaban que xxxxx tenía algo más, pero nunca se descubría qué es lo que era y la genetista empezó a trabajar en distintos síndromes que sospechaba, pero salían negativos, salían negativos y a las finales el síndrome que se descubrió ahora creo que, si no me equivoco, me dijo la doctora que se, se descubrió recién entre el 2016, 2017, o sea, es super nuevo. Incluso, al parecer, parece que xxxxx es el único caso en Chile, entonces es súper extraño, pero costó mucho llegar a ése diagnóstico.

E: Entiendo. ¿Puedo preguntarle cuántos años pasaron entre el comienzo…? cuando usted me dice que vieron a xxxxxx cuando recién nació, le comentaron que tenía esto, la empezaron a preparar, quiero decir, para lo que podía venir. xxxxxx, al día de hoy, ¿qué edad tiene?

P: Ahora, el 9 de febrero cumple 17 años.

E: ¿Usted había escuchado…? en el minuto, volvamos primero al minuto en el que nace xxxxx, que le dicen estas primeras ideas iniciales. ¿Usted había escuchado, había

tenido noción sobre esta enfermedad? ¿Vio información en internet, por ejemplo? ¿Se trató de informar usted por su cuenta? y ¿cómo fue ese proceso?
P: O sea, cuando me decían… de cada enfermedad que sospechaban, yo investigaba altiro. Me ha gustado mucho saber todo lo que el doctor me dice. De hecho, cuando me dijo la cardiopatía, la empecé a investigar, cuando me dijeron "puede que tenga esto", lo empecé a investigar. Soy muy curiosa. De hecho, a veces el neurólogo no me quería decir lo que sospechaba y, por ejemplo, me mandaba con la ficha a dejarla a algún lugar y yo la leía y anotaba, "¿a ver?" y empezaba a investigar "ah, el doctor sospecha esto, sería esto", entonces ya yo iba informada cuando tenía un nuevo control, entonces le hacía más preguntas al doctor y él me decía "¿pero cómo sabís' eso?", "porque lo investigué". Entonces, me gusta saber porque no veo otros padres -a través de todo este tiempo me he topado con muchos padres con su hijo enfermo- y no saben nada. Cuando yo iba al cardiólogo nos poníamos a conversar con una mamá, "oye ¿y por qué traes a tu hijo?", "Es que tiene una enfermedad del corazón", "pero ¿qué tiene?", "eh, no, no sé", y no cachaban una, cuando yo… me gustaba saber qué tenía para poder preguntar más. Y, pero en el caso de él fue difícil porque como a las finales ya decían "puede tener este síndrome", no, salía negativo. "¿Síndrome de Williams? No, XQ frágil, no". Entonces, era como… y ahora, eh, cuando supe ya un diagnóstico, tampoco he investigado tanto porque no hay mucha información. Como es nuevo., más que nada encontré casi lo mismo que me envió la doctora y lo leí y solamente vi que claro, calza con, con todo lo que el xxxxx tiene, pero ella también me aclaró -y lo vimos nosotros también- de que no hay un... que no sé si a todos los papás les pasa, pero como que uno lo primero que se pregunta es ¿qué expectativa de vida tiene? No sé si, como le digo, a todos los papás les pasa de que es una enfermedad o un síndrome, porque también me informé de que los síndromes no tienen cura. O sea, es una condición y ... pero empecé a ver qué probabilidades de vida tienen y... y la doctora me decía que habían adultos ya y, claro, yo vi fotos de personas ya bien mayores y no… o sea, siguen vivas. Entonces dije "ya, por último…", por ese lado como que me tranquilizó eso porque era una de las cosas que me preocupaba. O lo otro que me preocupaba era lo que me decía la doctora, que cuando uno tiene un diagnóstico, lo que ayuda es saber a lo mejor a qué edad pueden presentar problemas en algún órgano o algo así y al parecer no. Ya xxxxx ya tiene todo lo que encaja en ese, en ese síndrome, por lo menos por ahora. Entonces, es eso más que nada, eso es lo que hemos vivido con respecto al diagnóstico.
E: xxxxx, si volvemos nuevamente al inicio de la enfermedad, a cuando le hablan en el hospital, cuando ya tienen que pasar los primeros, los primeros días en la casa, eh, ¿podría comentarme un poco qué emociones fueron las que fueron como marcando este proceso para usted en este inicio de la enfermedad de xxxxx?
P: La primera reacción en mi caso fue, fue mucha angustia y mucha rabia porque yo a xxxxx nosotros lo planificamos. Nosotros queríamos ser papás, entonces traté de hacer lo mejor posible. Yo tomaba anticonceptivos, empecé a... Los dejé, empecé como a desintoxicarme de algún modo -porque llevaba unos 6, 7 años tomando- y con mi esposo dijimos "ahora es el momento", porque nos casamos súper jóvenes, entonces dijimos "ahora queremos ser papás". El problema es que, o sea, dijimos "ya, hicimos todo bien", tuve un excelente embarazo, y éste fue, como le decía denantes, un balde de agua fría cuando nos dijeron porque yo le dije a mi esposo "pucha, yo veo mujeres que toman, que fuman, que se drogan y le salen los hijos sanos ¿y yo por qué?", le decía, "¿por qué?". También, lo otro que sentí es miedo, miedo de no ser capaz de cuidar a un niño así. Lo otro es que tenía miedo que mi esposo me abandonara, porque yo decía… porque él tiene una, tenía una hija cuando yo lo conocí y es sana, entonces yo decía "¿y si me culpa a mí? ¿o me dice "no me diste un hijo

sano"? o… o "yo no me siento capaz, me voy", porque veía eso en otras mujeres, que los hombres se descartaban. Entonces yo dije "ya", pero lo bueno que sentí yo es que me duró poco eso, esa sensación porque dije "ya, nosotros queríamos un hijo. Aquí está, no lo pedimos bajo ninguna condición, que lo queremos así, lo queremos asá, no. Queríamos a un hijo y ahí está, somos jóvenes -y entonces dije-, nos tiene para cuidarlo" y sobre todo ya cuando fui viendo a mi esposo que apañada todo el rato, entonces me sentí más tranquila y ahí ya no sé, yo creo que el primer año fue como de dudas, de cosas, pero ya después se fue haciendo más relajado dentro de todo, porque siempre fueron apareciendo cosas nuevas en el xxxxx, entonces era una preocupación constante, terapia constante. Yo trabajaba, renuncié a mi trabajo para dedicarme sólo a él y claro, se pasa por todas las emociones, igual a veces angustia de "¿por qué yo?, ¿por qué a mí?" y… pero a la vez razonaba después… yo dije "si hubiera sido hijo de una drogadicta, por ejemplo, no lo hubiera cuidado, lo más probable se lo hubieran quitado y quizás dónde estaría, entonces..." y empecé a mirar el lado positivo, como que yo le decía a mi esposo "no se nos va a ir nunca de nuestro lado, no voy a tener que andarlo (sic) vigilando que qué amigos tiene, que se nos va a ir a una fiesta y ¿a qué horas va a llegar? Entonces ya, miremos el lado positivo, va a ser siempre nuestro, es como nuestro bebé". De hecho, yo le digo que es mi guagua, a pesar de que ya es más alto que yo. Entonces, como que lo fui asumiendo y siento que no, no me demoré tanto en asumir porque creo que lo que ayudó es que lo esperábamos, queríamos. Si quizá no hubiéramos querido ser papás y hubiera llegado, a lo mejor habría sido más difícil.

E: xxxxxx, si yo le pregunto, eh, ahora por las posibles razones. No sé si es que usted lo ha conversado consigo misma o con su esposo quizás. ¿Cuál cree que fueron para usted, eh, las causas de la enfermedad de xxxxx? […] ¿cuál cree que fueron las posibles causas de esto?

P: Ah, es que ahora ya lo tenemos claro, justo que ahora tenemos un diagnóstico, lo sabemos, porque antes de ese diagnóstico se nos pasaban mil cosas por la cabeza, o sea... en todo caso, ya me lo habían descartado, que en un momento pensé que era por el uso extendido de los anticonceptivos; se había descartado. No, no era eso. Pensamos en que... eh, ¿qué otra posibilidad? yo sufría, o sea, sufro una enfermedad crónica que tengo, tengo depresión y yo tomaba medicamentos, pero en cuanto yo supe del embarazo de xxxx -aparte que, como era esperado, yo me estaba haciendo test constantemente, entonces supe altiro. Yo cuando estaba embarazada tenía 10 días recién, entonces suspendí altiro los medicamentos. Entonces también ya me habían dicho "no, no fueron los medicamentos, no le afectó". Y ya la última alternativa que quedaba era que con el papá fuéramos genéticamente incompatibles, que eso nos había explicado la doctora: "puede que sus genes al juntarse" y eso querría decir que cualquier hijo nacería igual, entonces ya nos habíamos quedado con eso en los últimos años, pero… y fue una de las cosas que nos hizo decidir no tener más hijos, porque en un momento quisimos tener otro hijo. Cuando xxxxx yo creo que tenía unos 6 años mi esposo me decía "pucha, tengamos, démosle un hermanito. Es a lo mejor coincidencia no más que él nació así" y yo no quise. Y después yo le dije "no, porque si naciera…", hasta me habían dicho que yo podía acogerme a una de las causales de aborto si yo quedaba embarazada y hubiese descubierto que venía con problemas y yo dije "no, yo lo tendría igual, aunque tuviera que vivir todo de nuevo. No, no estoy para nada a favor del aborto", así que dije no. Y el asunto es que después yo le dije a mi esposo […] "mira, si llega, llega. Lo vamos a recibir y todo, pero mientras pueda yo impedir eso, lo voy a hacer, porque me sentiría muy culpable como planificar otro embarazo y naciera con problemas" y dije "no po', ¿cómo traer a otro niño a sufrir o nosotros nuevamente pasar todo eso?". Así que a las finales llegamos a la determinación porque… que ya no íbamos a tener hijos, porque yo le dije también que yo

estaba un poco cansada, porque esto sí me ha agotado, tanto física como mentalmente, y emocionalmente. Entonces yo le dije “aunque nuestro otro hijo fuera sano, ya xxxxx a mí me absorbe mucho, entonces es como tener dos bebés”. Y además que xxxxx [se corta el audio y se retoma].

[…] En la adolescencia se nos empezó a complicar porque empezó a ponerse agresivo, entonces ahí más se me quitaron las ganas, porque yo dije “está lidiando con su personalidad, no es un bebé” y ahí ya descartamos por completo. Entonces dije, eh… yo tuve que dejar los anticonceptivos porque me empezaron a dañar y me dijeron que ya no podía usar nada hormonal, entonces habíamos pensado en la opción de… de una cirugía y al final llegamos a la decisión de que se, se operaba él, así que él se hizo una vasectomía ya hace un año y algo y ahí, justo ahora, hace unos meses, cuando la doctora nos da el diagnóstico, nos dice que fue algo al azar que le tocó a xxxxx. No tiene una explicación que tenga que ver con nuestros genes, con un antepasado nuestro, no, nada. Entonces nos dijo “incluso, perfectamente podrían tener otro hijo y no habría problema”, pero nosotros nos miramos y dijimos “ya es tarde ya”. Ya habíamos optado por no, por no tener, pero igual nos dejó tranquilos saber que era algo que le tocó no más po’, no era algo que tuviera que ver con nosotros, porque sí uno se pregunta repente “¿habré hecho algo mal?”, aunque yo igual sabía que no, porque me había cuidado mucho, me había… como le contaba al principio, eh, me empecé a cuidar, no fumaba, no tomaba, no, nada. Me cuidé muy bien, me traté de alimentar bien, o sea, yo no podría haberme sentido culpable de nada de haber dicho “¡ay! hice fuerza”. No, no, no. Nada de eso. Eso me dejaba tranquila.

E: xxxxxx, me gustaría preguntarle ahora un poco sobre el paso por especialistas. Me imagino, usted me podrá decir si es que han visto varios, si es que han visto a pocos, pero me gustaría que pudiera, si pudiera relatar un poco este paso desde el comienzo, desde que nació xxxxx y luego, por estar buscando algún diagnóstico no sé si es que buscaron también posibles tratamientos, pero ¿cómo fue para ustedes este proceso? ¿Cómo fue para usted en particular? Si es que me puede relatar el paso a paso.

P: Sí, pasé por harto. De hecho, por lo mismo tuve que dejar de trabajar, porque prácticamente vivía en el hospital, porque, eh… empezaban a aparecer cosas nuevas, entonces partió por el cardiólogo, que lo mandaron al neurólogo, que lo mandaron a la genetista, después le vieron una cosa en la piel, que el dermatólogo. Le descubrieron una leve alteración en su... en su tiroides, al endocrinólogo. Entonces, la verdad es que están casi todos los “ólogos” [sonríe], entonces a las finales llegó un momento a estar, eh, siendo visto por unos 12 especialistas a la vez, entonces era estar todos los meses en el hospital, todos los meses. Y, por lo menos en… en terapias también, con fonoaudiólogo, con terapeuta ocupacional, con fisiatra, y eso era por lo menos unas 2 o 3 veces a la semana. Así que los primeros 3 años, diría yo, fueron súper intensos. Intensos, porque estaba así… todos los meses dando vueltas entre distintos especialistas, la mayoría lo veía dos veces al año, entonces me pasaba todo el año en el hospital y las terapias intensas po’, tener que llevarlo al hospital y yo hacerle la terapia en la casa. De hecho, gracias a eso consiguió caminar, porque el neurólogo me había dicho que a lo mejor a los 5 años podía caminar, pero caminó a los 3, casi a los 3 porque yo le hacía todas las terapias aunque él llorara, yo le decía que era para su bien, o sea, trataba de ser bien cumplidora con eso. Le hacía, le hacía, le hacía hasta que el mismo neurólogo quedó con la boca abierta cuando yo hablé con él. Le dije “mire, está caminando”, y ahí él ya también empezó a disminuir las terapias porque por lo menos logró la marcha, porque a él le costó mucho porque él tiene también un problema neuromuscular, entonces le costaba sostener cabeza, le costaba pararse, mantenerse en pie. Así es que... yo creo que los 5 primeros años fueron así como los más, más intensos. Ya

después se fue haciendo más gradual, pero los primeros años fueron... Aparte que justo a los 3 años, cuando él había logrado hartas cosas, entre ellos la marcha, sufrió un status epiléptico y eso lo hizo retroceder harto y eso también nos preocupó porque el día que le dio, convulsionó más de 1 hora. Nosotros en ese minuto pensamos que lo perdíamos porque cuando dejó de convulsionar quedó inconsciente y estuvo horas inconsciente y ahí nosotros… yo pensé lo peor, pensé lo peor. Pero ya después, gracias a dios, salió, despertó, quedó con todo su lado derecho paralizado pero fueron horas no más, horas que estuvo paralizado y después de nuevo recuperó, pero ahí tuvimos que intensificar las terapias de nuevo porque tuvo como un retroceso y, de hecho, hace pocos meses nomás el neurólogo me explicó que también eso le causó un retroceso total en su, tanto en su aprendizaje, todo. Le fue dañando. Entonces, así ha sido como todo el, como toda la vida, pero los primeros 5 años yo diría que fueron los más, los más intensos, aunque después también fueron apareciendo cosas, tuvo cirugías, hospitalizaciones. Han tenido varias cosas a través de los años.

E: Y en este proceso, xxxxxx, del inicio, por ejemplo […] ¿qué rol ha cumplido usted en en este proceso de itinerarios terapéuticos con el paso de especialistas? ¿cuál ha sido su rol con esto?

P: Yo era la que estaba en todo porque, como mi esposo se ha dedicado a trabajar, entonces igual él... tuve 100% el apoyo de él en eso también, porque cuando tuve que dejar de trabajar él me dijo “no te preocupes, yo trabajo”, porque tenía que uno trabajar para llevar el dinero al hogar y, entonces, él a veces llegó a tener más de un trabajo, así que a las finales, más que nada estaba en el trabajo y yo siempre la que llevaba a los controles, la de las terapias, todo eso, pero él al estar en la casa igual me apoyaba, me ayudaba de repente con las terapias, me ayuda a mudarlo, entonces, a bañarlo, eh, siempre bien activo él con nosotros, pero lógicamente el mayor trabajo me lo he llevado yo. Yo de estar con él en el hospital cuando estaba hospitalizado, yo estar ahí en sus exámenes. Entonces también es… como le decía al principio, es algo agotador emocional (sic) porque a ninguna mamá le gusta ver sufrir a su hijo. Entonces, era para mí un desgaste emocional ver a mi hijo sufriendo y ver a otros niños, porque eso también a uno lo desgasta cuando está en el hospital, porque a veces personas de afuera no entienden cuando un hijo está hospitalizado, que uno, ya, en el hospital no está haciendo nada en todo el día, a veces está sentada todo el día al lado del niño, pero es más desgaste mental, tanto de la preocupación del hijo y de lo que uno ve en el entorno, porque a veces vemos cosas muy tristes en el entorno. Enfermedades más graves -que también eso a uno lo ayuda-, de decir “oh, mi hijo no está tan grave como ése que está al lado”, algo así. Lo hace a uno también agradecer, decir “no soy la única, hay cosas peores”, pero ver eso… veía a veces niños que tenían a sus papás lejos, no los iban a ver en todo el día, ya sea porque tenían que trabajar. Veía mamitas solas que sus esposos no las acompañaban, entonces, es un desgaste emocional. En eso ha sido agotador, porque he sido yo la que está ahí constantemente en todos los controles, en todo lo que significa los temas médicos.

E: Y actualmente, xxxxx, ¿cuáles son las actividades que realiza usted para el cuidado de xxxxx?

P: Bueno, nos turnamos en el hecho de bañarlo, por ejemplo. A veces yo lo baño, a veces el papá. Eh, de la comida más se está encargando el papá, por lo que le decía de que estoy trabajando, entonces él lo atiende. Por ejemplo, ahora más ratito se levantan, él le da desayuno. Él cocina y después, cuando bajan a hacer esta peguita que le digo yo, suben, almuerzan y ya después yo en la tarde me encargo, por ejemplo, de darle la once. Eh, el papá también se preocupa en la mañana de darle los remedios, en la noche cualquiera de los dos les da los remedios. Incluso, xxxx está tan acostumbrado que él solo anoche mismo me llegó con las pastillas. “Mamá, gracias”, me dice. Entonces él solito se acuerda porque le tengo

bien organizadas sus pastillas para toda la semana, cosa de llegar, agarrar y dárselas. Entonces, es como bien compartido el trabajo con él. Nos encargamos los dos de verlo.

E: Y ¿cómo se siente usted con estas actividades actualmente?

P: Bueno, igual un poco cansada. Más que nada porque ha sido intenso mi trabajo también, sobre todo este mes, que es como más fuerte y ahora dicen que febrero es más, viene más la gente a pasear para acá. Entonces igual, claro, de repente llego cansada, pero trato de mantenerme activa igual para no agotarme. Por ejemplo, hago ejercicio: dos veces a la semana hago zumba, entonces igual trato de mantenerme bien activa. Eh… yo también soy testigo de Jehová, entonces vamos a reuniones, eh, salgo a predicar y en esto de las reuniones ellos van conmigo, mi esposo y mi hijo, y eso también a xxxxxxx le ha ayudado harto porque sociabiliza harto. Lo quieren mucho y sobre todo acá, acá porque es un pueblito, entonces somos menos, somos un grupito como de unos 50 testigos y lo han acogido pero montón, entonces él es como, como el chiche del lugar, como que todos van y "xxxxxxx, xxxxxxx", lo adoran, lo integran. Él se siente muy, muy querido, entonces, nos ha ayudado mucho el cambio para acá, porque en xxxxxxx la vida estaba muy estresada, tanto por la pega de mi esposo que estaba, estaba constantemente en las calles, en moto, entonces igual era peligroso. No vivíamos muy, muy tranquilos, el ambiente donde vivíamos se empezó a poner muy malo y lo otro es que nos habíamos visto afectados por la pérdida de mi mamá, que eso también a xxxxxxx se… nos dimos cuenta de que le afectó, pero no sabemos muy bien hasta qué grado, porque no supimos explicarle bien lo que pasó. O sea, él dejó de ver a la abuelita de un día para otro y fue como… es que él no vio el proceso, porque xxxxxxx cuando ve morir a alguien -y esto, a veces hay personas que no les gusta que uno compare-, tanto en animal como persona, xxxxxxx, si conoce un perrito desde chico y lo ve siempre y lo ve que murió y uno le dice "mira, está durmiendo, se murió", ya, no pregunta más por él, pero si no lo vio morir, es como que sigue acordándose. Entonces, con las personas pasa lo mismo, porque él había ido conmigo a funerales y cosas así y yo le explicaba y como que, no sé si logra entender lo que es la muerte, pero entendía que esa persona que estaba en el cajón y se quedaba en un lugar, ahí se quedaba y uno no la veía más. Pero cuando falleció mi mamá, él estaba hospitalizado, entonces no la vio fallecer, no vivió este proceso. Entonces, cuando él volvió a la casa llegó buscando a la abuela y no, no la vio y ... para él fue súper raro. Tuvimos que con el tiempo llevarlo al cementerio y tratar de explicarle, pero le costó. Le costó mucho entender que la… y aparte que era el regalón, entonces le costó mucho aceptar que no, que no estuviera. Entonces, en general el cambio acá nos ha hecho muy, muy, muy bien porque es otro aire, un lugar muy tranquilo. Vivimos con... aquí al otro lado yo tengo el mar, entonces xxxxxxx en las tardes le gusta ver, le gusta mirar el mar, me dice "mamá ¡el agua, el mar!". Le gusta ver las puestas de sol, le dice "chao" al sol, así. Entonces como… nos ha ayudado mucho, mucho como familia el cambio, aunque no ha sido fácil en la parte económica, pero sí como familia nos ha hecho muy bien.

E: xxxxxx, usted me contó que, bueno, voy a tratar de avanzar lo más posible con el poco tiempo que nos queda.

P: Sí. De hecho, yo estoy como un poco...

E: ¿Está complicada? De hecho, le iba a mencionar que, si le parece bien, quizás podemos continuar otro día ya que hemos podido conversar muy poquito. Porque sí, disculpe lo accidentado de…

P: Sí. No se preocupe, es que ahora yo ya desayuno y bajo a trabajar porque entro a las 10, entonces…

E: Ya, sí, sí. Por supuesto.

[…]

Entonces, si es que le parece, podemos hablar por whatsapp o ahí hablemos para no quitarle más tiempo y vemos qué otro día podemos continuar.
P: Sí pues, ahí coordinamos.
E: Muchas gracias, xxxxxx, Que le vaya súper bien hoy día.

[Finaliza primera parte de la entrevista. Ésta se retoma el 10-03-2023]

E: Ya, perfecto xxxxx, ahora sí podemos continuar la entrevista que dejamos hace un mes [sonríe]. Bueno, me gustaría partir preguntándole… esto que le decía, quizás podríamos hacer este recorrido por los especialistas como para, para un poco refrescar igual la información de la, de la entrevista pasada y después podemos seguir ahondando un poco más. ¿Cómo fue para usted este tránsito entre especialistas? Si es que me puede detallar ¿a quiénes acudieron inicialmente?
P: Al comienzo, como al momento de nacer, xxxxxxx presentó un soplo al corazón a las horas de nacido. Eh, así es que fue derivado al hospital xxxxxxxxx para verlo en cardiología y de ahí diríamos que partió todo. De hecho, siempre he contado que gracias a eso entre comillas se descubrieron las otras cosas más a tiempo porque, de hecho, pienso que si no hubiera tenido esta cardiopatía, eh, hubiéramos visto que a través del tiempo el xxxxxxx hubiera sido más lento en sus avances pero ahí, como lo vieron por el tema del corazón, le vieron algo extraño también, entonces empezaron a hacer exámenes cerebrales, varias cosas. Así que fue prontamente enviado a genetista, a neurólogo y, bueno, llegó un momento en que los primeros años de vida pasó más o menos por 11 especialistas, así que igual era complicado. Por lo mismo yo tuve que dejar mi trabajo, yo trabajaba. Entonces logré, eh, dar licencia por la que dan por hijo menor de 1 año, entonces tiré licencia, licencia hasta que ya después, cuando se acabó la licencia, tuve que volver a trabajar y después tuve que dejar, porque me la pasaba en el hospital con todos estos especialistas que eran cardiólogos, neurólogos, genética, terapia, eh, estaba con dermatólogo, con endocrinólogo, casi todos los “ólogos” y después, eh, las terapias eran intensas, porque me habían dicho que iba a costar mucho la marcha del xxxxxxx porque tenía un problema neuromuscular. Y entonces le hice, lo llevaba 3 veces a la semana a terapia en un hospital cercano a la casa y les hacía la terapia en casa, que incluso el neurólogo quedó sorprendido porque me dijo “podría ser que él casi a los 5 años logre la marcha”, pero la logró a los 3 años porque igual traté de ser siempre responsable con la, con las terapias que me enseñaba, así es que logró antes caminar y ya después se fue aminorando el paso con los, con los especialistas, pero siempre constantemente en controles porque a veces lo daba de alta un especialista, pero lo mandaban a otro, tuvo problemas con urología también, tuvo una operación, entonces… siempre ha sido un trance y ahora ya es como más, lo más básico, lo más importante es neurología y cardiología, que es como lo más base que tiene él. Eso es como el paso de eso.
E: Y ¿cómo describiría usted este proceso de entre los especialistas? ¿Cómo describiría las atenciones? bueno, eso ¿fueron cómodas para usted o fueron conflictivas? ¿se dieron casos en donde tuvo ciertos roces con especialistas o en realidad todo fue como de manera fluida, de manera como amena o integral?
P: Yo diría que en un 90% súper bien porque, incluso, me gustó mucho que cuando el xxxxxxx llegó al hospital, una cardióloga le dijo a mi esposo que su enfermedad estaba en el AUGE, entonces nos orientó de inmediato con eso. Entonces le dijo que tenía atención gratuita y todo eso, así que fue muy bueno, tuvimos, fuimos súper afortunados en eso, en el tema de que le hicieron exámenes. Incluso, hubo una época en que le hicieron exámenes precisamente genéticos y la doctora me decía que había una opción de escribir -o no me acuerdo cómo se

hacía- como un documento para que, eh, algunos eran escogidos y los ayudaban a pagarle en cierto modo los exámenes, entonces algunos se los pagaron por completo, otros una mitad y así. El único roce que podríamos decir entre comillas que tuvimos [fue] más que nada por una postura de nosotros, personal, aunque generalmente en el hospital fue considerada más religiosa. Nosotros somos testigo de Jehová, o sea, yo particularmente, entonces, cuando llegó el momento de que había que operarlo del corazón, eh, yo estaba en contra del procedimiento de la transfusión de sangre. No estaba en contra de la cirugía sino de ese procedimiento y me dijeron que era imposible porque la cirugía de él era a corazón abierto. Entonces fue en realidad una pelea, por decirlo, de 6 años. 6 años de tener… pasé por el director del, o sea, el jefe de cirugía, por el comité de ética, por el encargado, por el… hasta que llegué al director del hospital. Y después, yo incluso fui derivada a otro hospital durante 2 años, porque ahí ellos querían hacerme firmar un rechazo para la cirugía, pero yo no estaba en contra de la cirugía sino del procedimiento, entonces yo no, no firmé eso y me derivaron al hospital xxxxxxxxxxx, pero sólo al servicio de cardiología. Estuve 2 años ahí.

Al final allá también me devolvieron. Me dijeron que xxxxxxx podía seguir esperando, así que "tenían que ir a resolverlo allá". Bueno y después de conversaciones, cuando llegamos al director del hospital con abogado y todo el tema, se llegó a un acuerdo en que se hizo como un consentimiento modificado para padres testigo de Jehová. Entonces, el consentimiento, en simples palabras, trataba de que iban a evitar en lo más posible el uso de la sangre y, si ellos ya veían muy, muy, muy necesario, lo iban a hacer igual y tenían la garantía de que nosotros no los íbamos a demandar, porque nosotros no íbamos a consentir, igual no iba a estar nuestra firma para, para consentir el procedimiento. Y mi esposo no es testigo de Jehová, pero estaba de acuerdo con relación a los riesgos que contrae una transfusión de sangre. Entonces también presentó este argumento frente al doctor xxxxxxx y a las finales llegamos a un acuerdo y fue operado y no se necesitó sangre. De hecho, como ya xxxxxxx era grande, entró con un muy buen nivel, niveles plasmáticos muy buenos, llegó con muy buenos hematocritos y todo entonces, como la operación requiere sacar sangre de él mismo para hacer funcionar la extracorpórea que tiene que ver con el trabajo del pulmón y del corazón, lo ocuparon de él mismo y tuvo una pérdida muy mínima de sangre, así es que a las finales la operación fue un éxito y respetando nuestra postura, pero ése fue como el momento más tenso porque no querían respetar nuestra opción, uno de nuestros derechos como paciente y en un momento sí yo hablé que me sentí discriminada porque en todos mis documentos ponían "madre testigo de Jehová no quiere acceder a la cirugía" o cosas así, entonces, encontraba que el título, por decirlo, estaba además, porque no era sólo un tema religioso, sino también relacionado con la salud. Pero se logró un buen acuerdo y eso en su momento yo lo agradecí mucho. De hecho, yo pedí el libro de felicitaciones -porque siempre se dice sólo libro de reclamos-, pero uno también tiene que agradecer las cosas buenas y me acuerdo que, cuando dieron de alta a xxxxxxx en esa ocasión, yo lo dejé registrado porque a las finales se logró y fue muy bien atendido igual y salió de alta primero que otros niños que entraron con él y que sí transfundidos, entonces a las finales los médicos terminan reconociendo que es mejor. Es hasta… es mejor operarlos sin transfusión porque son menos riesgos, pero ése fue como el roce mayor que tuvimos.
Y malos tratos sí, de repente, de algunos funcionarios, ya sea de enfermeras, de algunos doctores, de… de llegar a decirme que no me importaba la vida de mi hijo, que me importaba… una doctora una vez se expresó hasta con palabras feas de que a mí no me importaba mi hijo y ... pero bueno, eso ya… ya pasó, pero en su momento obviamente que que dolió.

E: Y xxxxxx. ¿En algún minuto ustedes optaron o buscaron -entre medio, no necesariamente para reemplazar estas intervenciones, claro, pero- buscaron opciones no biomédicas, por ejemplo, terapias alternativas, lo que se llama como medicina natural o medicina tradicional? ¿pensaron en acudir como a estos otros recursos distintos de la salud convencional que conocemos?

P: No. Solamente en una ocasión estuve investigando el tema de, cuando empezó con el tema de la epilepsia el xxxxxxx, que escuchaba yo mucho hablar del, de la marihuana. Entonces, pensé en un momento si en el caso de xxxxxxx servía, pero me dijeron que no, por el tipo de epilepsia que tenía, que no recuerdo en este minuto cómo se llama. No me acuerdo si es reflectaria (sic) o no es reflectaria y por eso no servía, eso es lo que se me olvida siempre. Pero me dijeron que en el caso de él no servía, pero fue como la única ocasión que busqué algo, algo alternativo.

E: ¿Y podría preguntarle qué rol cumplió usted en este proceso de las visitas con los , especialistas de esto que mencionaba, todo el roce que tuvieron por el tema de la transfusión de sangre? ¿cuál fue su papel, por decirlo así, en todo este proceso de itinerarios terapéuticos?

P: El principal, el rol principal. Yo estaba en todo, incluso mi esposo sólo me acompañó la vez que nos citó el director del hospital. En todas las otras ocasiones yo accedía sola y un par de veces con… nosotros como organización tenemos un comité -a lo mejor ha escuchado hablar de eso-, un comité de enlace con los hospitales, que son personas que se preparan mucho más con el tema porque, lógicamente, yo no he estudiado medicina, entonces es difícil llegar a hablar con un médico de términos tan importantes, aunque me informé lo más posible. Pero este grupo se enfoca en estudiar esto, qué posibilidades hay, qué alternativas, porque no es un tema de que nosotros "ya, no, no aceptamos sangre y déjelo morir", como muchos creen, sino que hemos estudiado, como organización, distintas alternativas al uso de la sangre, entonces un par de veces estuve acompañada por ellos y ellos también, a su vez, se juntaban con los médicos allá a conversar más, más el tema, así que el apoyo de ellos tuve también, pero yo siempre sola yendo a hablar con los médicos de parte de temas familiares.

E: Me gustaría conversar xxxxxx sobre un poquito los, eh, los apoyos que ustedes han recibido como familia. Tengo una leve idea de que esto lo conversamos un poco, pero ahora que mencionó todo el tema de la transfusión, quería preguntarle ¿quiénes les han acompañado a ustedes en este proceso de la enfermedad de su familia? ¿quiénes han sido quizás como los principales apoyos, los pilares de los cuales ustedes se han podido tomar? si es que han tenido apoyos externos, claro.

P: La mayoría del apoyo ha sido más hacia mí como mamá. Para mí, el principal apoyo y el gran apoyo fue mi mamá, hasta que lamentablemente falleció, pero era la que más me ha apoyado. Me apoyó desde que nació el xxxxxxx, porque me ayudó a cuidarlo. Cuando yo tenía que trabajar, ella se quedaba con él, porque después, eh, cuando ya disminuyó la cantidad un poco de especialistas, empecé a trabajar de nuevo así algunos días, esporádicamente, y mi mamá era el principal apoyo, era quien se quedaba con él y… A ver, espéreme un poquito, espere un poquito […]. Claro, entonces, eh, hasta un par de veces mi mamá me acompañó al hospital, siempre muy, muy presente, muy presente. Y el otro que me ha ayudado mucho es mi hermano, uno de mis hermanos -tengo cuatro hermanos-, eh, tanto económicamente, siempre ha estado ahí dándome apoyo y hartos amigos, amigos también. Siempre lo han integrado, no han hecho diferencias con él, siempre ha tenido... ese cariño, pero como que generalmente ha sido más de mi lado porque, incluso, así como la familia de mi esposo, eh, hasta el día de hoy cuesta. El abuelo, no, no lo llama, no se preocupa de él, eh… mi suegra ahora mismo estuvo hace poco de visita acá y justamente salía esa

conversación con mi esposo y se lo dijo a ella, que... sacamos por conclusión que mi suegra todavía no asume que tiene un nieto con una discapacidad, porque le cuesta mucho entender. Lo critica que "¿por qué duerme mucho?" que "¿por qué pasa con el teléfono?", que "¿por qué hace esto y esto otro?", entonces como que no… no asume y ... y mi papá también ha sido súper lejano con él. Sobre todo desde que falleció mi mamá, mi papá no llama para saber cómo está, menos ahora que me vine a vivir lejos, porque ellos se quedaron, él se quedó en xxxxx, él se volvió a casar. Entonces, el apoyo más directo que ahora sigo teniendo es el de mi hermano y el otro apoyo muy grande que yo tenía, una amiga mía. Que ella incluso es la que yo conocí trabajándole a ella, ella fue mi jefa y ella es tecnólogo médico, entonces ella, incluso, en el laboratorio que trabajábamos ella me hizo el test de embarazo, así que está conmigo desde el día 1 y seguimos juntas -porque ella me arrendaba la casa en xxxxxx-, compró la casa pensando en ayudarnos a nosotros, así de buena es. Dijo "voy a comprar esa casa, puedo invertir, viven ustedes ahí, yo les arriendo, les cobro barato" -porque sabía que yo tenía muchos problemas con mi papá en la casa- y después, cuando se dio la idea de venirnos al sur, ella también nos está arrendando acá, tiene una casa acá y vive con nosotros, pero esta de ir y salir, porque ella es de xxxxx, pero va y viene. Y ella ha pasado... nosotros vemos, el xxxxxxx le tiene mucho, mucho cariño, o sea, sentimos que pasó a ser la abuela que perdió con mi mamá, porque la adora, la adora. O sea, la ve y "¡xxxx, xxxx!" y le tiene mucho, mucho cariño y ella también. Ella lo entiende, lo defiende, lo cuida, lo... lo lleva a cualquier parte, llega y me dice "oye, ¿lo puedo llevar a tal lado?" y le da la mano y él se va con ella. Es súper… ha sido un apoyo pero inmenso ella. Yo diría que es la que más, más nos apoya.

E: Y para usted, eh, xxxxxx, me gustaría consultarle desde el… a ver, desde el equipo médico, ¿qué rol? Porque me gustaría preguntarle por distintas dimensiones. Usted ya me mencionó que los grandes apoyos que usted ha recibido, como los dos principales que usted puede identificar son su hermano y su amiga, su amiga xxxx. Me gustaría preguntarle ¿qué rol ha cumplido para usted el equipo médico en este acompañamiento con su hijo en tanto apoyo? si es que siente que, se siente apoyada por el equipo médico o no. ¿Qué es lo que pasa ahí en esa dimensión?

P: Sí, en general, yo siento que hemos tenido mucha suerte con… porque yo veo mucha gente que se queja del sistema médico y todo en Chile pero nosotros, no sé, yo con mi esposo hablamos que hemos sido afortunados porque el xxxxxxx generalmente ha tenido buena atención, tanto de especialistas, humanamente y… y en la rapidez. O sea el xxxxxxx, no sé, por decir algo, es como que le salió un lunar y altiro "ya, mandémoslo, veámoslo. ¿Qué es eso?" y muy bien atendido siempre. Nosotros hemos tenido la fortuna de, generalmente, haber sido muy, muy bien atendidos. La misma genetista, la doctora xxxxxx, como seguimos en contacto de vez en cuando, después yo supe que ella ya no está en el hospital, pero sigue en contacto con nosotros y yo le agradecí porque la encuentro que fue una doctora humana, fue más que solamente su especialidad, sino que fue muy… "tiene vocación" le dije yo, porque muy pendiente de nosotros, de explicarnos muy bien todas las cosas, muy, muy amorosa y lo ve al xxxxxx desde pequeñito, de bebé entonces... muy buena. El neurólogo también, tuvo un neurólogo por años, que fue el doctor xxxx. También, muy buen, muy buen doctor, muy buena persona y son como los que más ha tenido estables, como que los otros han sido como el que está de turno, por decirlo así, pero los, la genetista que lo vio toda la vida fue la doctora xxxxxxx qué hacen ahí el doctor xxxxx hartos años hasta que después, como ya fue más tratado por la epilepsia -como él es más neuromuscular- y ahí ya cambió de doctor. Pero no, en general yo he tenido muy, muy buena atención de todos los médicos ahí y muy dispuestos a atendernos. Si a las finales la excepción que fue es lo que comentábamos hace un rato,

que igual de repente lo entiendo porque sé que no... no es fácil que nos entiendan a nosotros. Pero generalmente muy bien.

E: xxxxxx. Me gustaría preguntarle ahora un poquito, eh, sobre quizás los cambios o la influencia que ha podido tener esta condición de salud sobre la familia o sobre la vida en general. No sé si me puede contar un poco, eh, si es que siente usted que ha influido y, si es así, ¿cómo siente que haya influido en su vida en general el que su hijo tenga esta condición?

P: Yo creo que nos cambió a todos porque no teníamos a nadie cercano con una situación así, por lo tanto, yo debo reconocer que incluso antes de ser mamá, cuando veía un niño con una discapacidad, me daba temor porque no sabía cómo reaccionar, porque no sabía cómo él iba a reaccionar, ese niño o esa niña. Entonces, uno como que se siente ignorante en el tema y uno no sabe cómo hablarle, cómo tratarlo y lógicamente nunca pensamos que nos iba a tocar a nosotros. Pero todo nuestro entorno lo recibió de buena manera porque nosotros lo presentamos así, o sea, eh... nosotros, hasta el día de hoy… bueno, ahora ya está más grande xxxxxx pero, cuando era chico, no sé, éramos invitados a un matrimonio por ejemplo y nos decían "es sin niños", "ah no, es que nosotros sin xxxxxxx no vamos". No, nunca esconderlo, nunca como evitar salir con él. No, o sea, nosotros ni siquiera, estos 17 años nunca hemos tenido una salida solos. No nos, no nos damos ese lujo, por decirlo, de dejarlo con alguien y "ay ¿sabís' qué? Vámonos un fin de semana a la playa". Es impensado en nosotros. Nosotros ya es como que somos los tres, somos los tres unidos, o sea, o vamos los tres o no va ni uno, es como así. Entonces eso, la familia y los amigos lo vieron. Lo vieron, entonces se dieron cuenta que, que tenían que como aceptarlo, pero bueno, como decía denantes, a la familia de mi esposo le ha costado más. Se ha notado eso, que no se han intentado acercar, no intentan saber más, en cambio, mi entorno sí. Sí se informa, eh… sí lógicamente en un comienzo se cuestionaban, "¿pero por qué? ¿Qué pasó? A lo mejor tomaste algo. A lo mejor tu enfermedad -porque yo igual como sufro de depresión-, a lo mejor fue tu enfermedad, a lo mejor los medicamentos que tomabas te hicieron algo malo o a lo mejor ustedes arrastran una genética de familiares de antes", no sé po'. Y yo decía "bueno, nos tocó ya". Y al final ¿de qué sirve saber por qué? o sea, ya está, no va a cambiar eso. El descubrirlo, incluso cuando queríamos llegar a un diagnóstico, era para darle un nombre y decir, ver a qué atenernos. Eso es lo que nos importaba más, saber un nombre para ver qué promedio de vida tienen, qué les puede pasar más adelante. Era como eso, porque a las finales no va a cambiar la vida del xxxxxxx, va a seguir siendo igual, pero… o también en un momento quisimos saber si nuestra genética era incompatible para tener otro hijo, pero al final después descartamos esa idea porque igual cuidar a xxxxxxx ha sido un gran trabajo, entonces, a pesar de que lo amamos, ha sido agotador, eso no, no se puede negar. Ha sido, yo me siento agotada física y mentalmente, eso no… y eso no quiere decir que no lo quiero por decir eso y entonces ya llegó un momento en que a mí, yo misma le dije a mi esposo "yo no quiero tener más hijos. Si llega, llega, no voy a hacer nada en contra de eso pero, si puedo evitarlo, lo voy a evitar. Pero yo creo que la gente fue adaptándose por lo mismo, al ver nuestra actitud, porque yo no sé si, parece que en la conversación anterior mencioné que un familiar un poco lejano tiene un hijo en una situación de discapacidad y ellos no salen a ningún lado con él, lo encierran. Entonces yo decía "¿cómo?", yo llegaba a llorar pensando en eso, decía, "¿cómo se pueden avergonzar de su hijo?", porque para mí es eso. Para mí es eso y yo ninguna parte, incluso a veces lo defiendo porque lo empiezan a mirar feo. Allá en Santiago a mí me pasaba muchas veces en la micro porque él de repente pega sus gritos, entonces yo les decía "ya, dejen de mirarlo, si no tiene nada de raro qué es lo que él tenga". Entonces… y sí, a veces me dolían las miradas, las miradas de la gente, pero, pero mi entorno no, porque

yo siempre con él en todos lados y acá, específicamente en el sur, lo han acogido muy, muy bien, yo la única familia que tengo acá en el sur es mi familia espiritual. Debido a mi religión vamos a reuniones todas las semanas y, ay, lo adoran, lo adoran y él se siente muy bien ahí, sale a saludar, interactúa con todos. O sea, él elige, a veces se pasa de largo a uno y no, él va [sabiendo 26:09] a quien saludar, pero lo aceptaron muy bien, yo me yo me sorprendí. Lo quieren mucho, mucho, mucho, mucho y a veces yo como que lo reto, por decirlo, lo hago callar, "déjalo no más -me dicen-, déjalo que se exprese". Así que no, nos ha ayudado mucho también eso, que aquí haya sido bien acogido por que para nosotros fue un gran cambio, ¿toda nuestra vida en xxxxxxx y venirnos al sur? Y a un pueblo, porque esto es un pueblito bien chiquitito. Entonces nos ha ayudado mucho esa integración que ha tenido aquí.

E: Y xxxxx, ¿económicamente cómo lo han hecho para -bueno, lo que le había mencionado antes de que comenzáramos-, para subsanar los gastos, o sea, para cubrir los gastos respecto de la condición de salud de su hijo? ¿ha tenido, han sufrido un impacto económico muy importante debido a esto o no? ¿cómo lo han podido hacer? porque usted mencionó que a su esposo le dijeron que esto estaba cubierto por AUGE. No sé si es que me puede contar un poquito al respecto.

P: Sí, pero igual ha sido difícil porque el mismo hecho de que yo no puedo trabajar, eh, tuve que dejar de trabajar y, entonces, mi esposo llegó un momento en que tuvo que llegó a tener tres trabajos para poder solventar los gastos porque igual xxxxxxx, algo que nadie cubría, es el tema de que no controló esfínter hasta los 14 años. Entonces fue un, un gran gasto y aparte que era difícil pillar, porque estaba en una edad -cuando tenía como 6 años- que ya no le servían los pañales de niño y tampoco les servían de adulto, porque le quedaban nadando. Entonces como que no había nadie que vendiera intermedio y nos costó un mundo, hasta que llegamos a una marca mexicana que tenía unas tallas especiales y obviamente tenían un precio más elevado. Entonces nos costó, gastamos mucha plata en esto y lo único que recibíamos en un tiempo fue la asignación familiar, que con un tiempo con suerte nos alcanzaba para cubrir el gasto de los pañales y un par de veces tuvimos que comprar algunos medicamentos y, bueno, obviamente la alimentación. Afortunadamente nunca ha necesitado una alimentación especial, cara, así que no, por ese lado no ha sido tanto pero… pero sí muchas veces nos hemos visto apretados. De hecho, yo tuve que acudir al Estado, porque todavía está -desgraciadamente- en proyecto una ley que nos ayuden a nosotros, eh, padres de hijos discapacitados, sobre todo cuando es mental, porque es más invalidante una discapacidad mental, porque nunca van a poder depender por sí solos. Entonces, el tema es que yo tuve… porque perdí la asignación familiar porque xxxxxxx dejó de ir al colegio, entonces no la pude renovar y tampoco estaba apta para recibir una pensión, un subsidio de discapacidad, porque no cumplía con uno de los requisitos que pedían, que yo tenía que ser del 20% más vulnerable y soy del 40%. Entonces, chuta, di la pelea, la pelea hasta que llegué a escribirle a la primera dama y lograron darme una ayuda un tiempo y después volví a acudir y ahí me pusieron una asistente social en mi caso y logró obtener la pensión de gracia que da directamente el presidente y eso es lo que estamos recibiendo hoy día para xxxxxxx. Pero la ley que está en proyecto, la idea es que les den ayuda a ellos, que los padres tengan un buen pasar económico porque al final la ayuda es para ellos. O sea, si estamos pensando ahora mismo, xxxxxxx tiene 17 años. Yo no puedo decir "ah, ya le queda este año de colegio y él después va a trabajar y se va a valer por sí solo". Yo no puedo pensar eso, él va a depender toda la vida de nosotros. Entonces eso es lo que queremos, que el derecho de él sea recibir esa pensión, porque él la necesita. Así que ahora creo que se abrió una posibilidad, así que estoy postulando, pero todavía no me han dicho la respuesta. Estoy postulando al subsidio de discapacidad, que en dinero es casi igual a la pensión de gracia, pero la diferencia

es que reciben los aguinaldos que dan en ciertas fechas y ya el otro año, con 18 años, podría pasar ya a ser una pensión de invalidez, que eso es más alto en dinero.

Pero ha sido difícil porque hemos tenido muy poca ayuda y lo que más me molestaba era que a veces las mismas asistentes o trabajadoras de la municipalidad me decían poco más que mintiera, porque yo decía "oy ¿cómo otros niños tienen" y claro, lo hacen en base a mentiras, a decir que el marido la abandonó, a decir que no tienen trabajo, etcétera, pero yo no iba a acudir a eso, a mentir porque me ayudaran pero, justamente por no mentir, gracias a dios, en todo caso, no, nunca nos ha faltado, pero sí nos hemos visto apretados, ha sido difícil el tema económico. Ahora, incluso, al venirnos acá también es dura la vida porque en el invierno es muerto acá, muerto, entonces el tema laboral es un poco complicado, pero igual no estoy arrepentida porque estamos en un lugar muy tranquilo y con todas las noticias que veo de xxxxxx me arrepiento cada vez menos, así que no, en ese sentido prefiero mil veces quizás comer menos, pero estar tranquila [sonríe]. Y bueno, ahora justo cuando se abrió la temporada, con mi esposo conversamos po', dijimos "ya, al que le ofrezcan trabajo primero sale a trabajar" y como me ofrecieron a mí, él se… invertimos los roles po', él se quedó en la casa a cargo del niño y ... entonces yo empecé a trabajar y ahora que ya como que la temporada bajó un poco le están saliendo en mi mismo trabajo unas pequitas a él, entonces… mi jefe es muy buena persona también, entonces nos ha dejado traerlo a él, venir con él para acá y entonces, ahora como que estamos los dos haciendo así pololito po', porque ya también no va a ser tan estable como en el verano mismo. Pero estamos así como, como bien. No que nos sobre, pero nos alcanza.

E: xxxxx, me gustaría preguntarle ahora, eh, me gustaría que habláramos sobre tratamientos. ¿Cómo ha sido en el caso de ustedes esta trayectoria? ¿cómo ha sido esto de pasar por especialistas desde el inicio de la enfermedad, buscar algún tratamiento? sea paliativo, no sé si… de qué, de qué tipo puedan… quiero decir, no sé qué tipo de tratamiento se les han ofrecido a ustedes desde los equipos médicos, a eso me refiero. Entonces, si es que me puede contar un poco ¿cómo ha sido para ustedes este tránsito? ¿qué se les hace mencionado a ustedes? ¿qué información han visto? ¿Cómo ha sido el proceso con su hijo?

P: Sí, siempre nos han informado bien, desde pequeño usó harto medicamento para su cardiología, algo que ya después dejó una vez que fue operado. Pero desde los 3 años que está con un tratamiento para la epilepsia y eso de repente se ha visto un poco complicado porque hay ciertos medicamentos que tienen algunos efectos adversos, todo eso pero, en general… también lo que me gusta es que siempre me han informado con respecto a eso, qué es lo que va a pasar, en qué le puede ayudar. Incluso sí yo un tiempo tuve que pedir mucho ayuda en el neurólogo porque el xxxxxxx, cuando entró en la adolescencia, empezó a ponerse agresivo, muy agresivo y ahí como que me costó un poquito que el neurólogo de ese momento me -no sé si decirlo-, me creyera, porque no quería mucho darle como un remedio y yo le dije "o sea, yo no quisiera dopar a mi hijo. Es lo que menos quiero", pero de verdad que yo necesitaba ayuda ya farmacológica porque me estaba afectando mucho a mí, no quería yo salir a ninguna parte porque empezaba en cualquier lado a alterarse y nos pegaba. Nos pega sólo a nosotros como papás, no se atreve a pegarle a nadie más, pero nosotros sí y al extremo de llegar a veces a rasguñarnos y sacarnos… a mí me llegaba a sacar piel. Entonces yo le decía al doctor "¿cómo voy a estar yo inventando esto para…?" y justo un día que lo llevé a hacerse un electroencefalograma, eh, me empezó a pegar delante de la enfermera, no quería que le hicieran el examen y a ella le tiró una patada. Y ahí a mí me pegaba, me pegaba, me pegaba, estaba totalmente descontrolado. Entonces yo incluso le

dije a la enfermera “por favor, cuéntele este episodio al doctor, porque como que no me cree”, porque él se ve un niño muy tranquilo. De hecho, ahora está ahí sentado como si nada, cualquiera dice “oh, pero es súper tranquilo”, pero le da de repente y es un… es casi como, era casi una transformación, así como “no, te odio, te quiero pegar”, y ahora ya también le sigue dando, pero no tan seguido como antes. Así que está con un tratamiento para eso y… claro, lógicamente, dentro de todo para uno es triste tener que estarle dando tantos medicamentos, igual yo siempre estoy pidiendo que le hagan exámenes hepáticos para ver cómo está su guatita de tanto medicamento que ha tomado, pero siempre también tiene un control de eso y me los dan los remedios sí, también tuve esa fortuna, porque un tiempo tuve que comprarlos y los medicamentos para la epilepsia son un poco caros, y lo inscribieron -me acuerdo- ahí en el hospital y… porque el hospital tiene como un… ¿cómo se dice? Un fondo para cierta cantidad. A veces no alcanza para todos, pero el xxxxxxx estuvo escogido dentro de eso, así que ha sido un gran ahorro, porque ahí sí que no sé cómo costearíamos esos medicamentos, porque la vez que los tuve que comprar me costó un mundo poco más y tuve que hacer como que todos me ayudaran con un poquito para poder juntar la plata y… pero afortunadamente ahora no, se los dan. Incluso, en un comienzo acá me costó, porque hay un medicamento específicamente que aquí al pueblo no llegaba, pero moviéndonos por aquí, por allá, en xxxxxxxxxx nos mandan ahora los medicamentos para acá, así que ya llegan todos acá a xxxxxxxxxx, así que está recibiendo muy bien su tratamiento y todo. Yo pendiente de siempre dárselo en la mañana, en la noche; es tanto que él está acostumbrado, llega a cierta hora en que él va y nos lleva las pastillas [sonríe], porque yo se las hago en una cajita para toda la semana, las de la mañana y las de la noche y él ya las conoce po’, entonces las lleva y “papá, las pastillas” o “mamá, las pastillas” [sonríe]. Ya sabe o siente que estoy abriendo el pastillero y se acerca a mí, va y me abre la boca. Nunca ha tenido problemas con tomar medicamentos, menos mal, así que… pero no, tenemos esa fortuna de que nos dan todos los medicamentos.

E: Y actualmente su hijo está tomando tratamiento por la epilepsia, por estos episodios que usted me mencionaba. Y por algo más ¿está tomando? ¿hay otros tratamientos que esté siguiendo?

P: No.

E: Ah ya, son esos dos. ¿Qué ha hecho según usted…? ¿Qué ha hecho que estos tratamientos…? Bueno, usted de partida ¿considera que estos tratamientos han funcionado bien con su hijo?

P: Sí porque lo mantienen estable, porque los electroencefalogramas por lo menos arrojan eso. Incluso, en todo caso, el 2017, el 2016, durante el año estuvieron viendo que aumentaron estas actividades -porque xxxxxxx tiene actividad epiléptica en el sueño, no tiene convulsiones- y le aumentaron, le aumentaron los medicamentos hasta que llegó un punto que no podía seguir aumentando y el 2017 vieron necesario inyectarle una hormona, así que estuvo hospitalizado 16 días, porque tuvieron que ponerle 9 dosis en total de una hormona para bajar esta actividad epiléptica que eran muchas. Me explicaron, de hecho, yo entré con él a hacerle el examen y vi cómo estaba así como loco el monitor y cuando le inyectaron un medicamento, bajó. Entonces, me explicaban que no podían tener muchas, porque la actividad epiléptica tiene que ver con un cortocircuito en el cerebro. De hecho, yo me doy cuenta así que él, como las tiene cuando duerme, eh, yo noto que él no descansa bien porque en el día siempre anda con sueño. Entonces yo concluyo -bueno, con el neurólogo lo comenté también- que es porque en la noche, como tiene estas actividades, yo a veces lo veo que está durmiendo y como que tiene algunos espasmos y eso lo despierta. Entonces, por lo mismo no debe descansar bien y su cerebro obviamente, entonces yo en el día, si él quiere

dormir, yo lo dejo no más. Incluso eso nos criticaba mi suegra, decía, “oy, pasa todo el día echándose en el sillón” y yo le decía “pero no nos molesta, entonces déjelo. Si su cerebro no descansa en la noche, entonces ¿cómo yo lo voy a estar obligando, “párate, camina, corre”, si no está descansado? ¿y a quién le molesta que esté ahí durmiendo? A nadie”. Y a veces hasta acá, en el sillón que estoy ahora en mi trabajo, el otro día le pasó que se sentó aquí y de repente vinimos a verlo y estaba Z. Y nadie le dijo nada po’, mi mismo jefe cerró la puerta, dijo “deja que duerma no más el niño” y así, entonces, si no le molesta a nadie, hay que dejarlo no más. Pero eso le pasa.

E: ¿Y en algún momento xxxxxx, usted esperó quizás que su hijo recibiera algún tratamiento que terminó por no ser indicado? ¿Tuvieron alguna conversación así con algún especialista como de que ustedes hubiesen visto tal tratamiento que se estaba dando en alguna parte y que lo conversaron con el doctor, que le dijera que no o cosas así? ¿como tratamientos que ustedes esperaban recibir y que no hayan sido indicados? ¿o realmente no?

P: No. Solamente fue esa vez el tema de que surgió la duda de la marihuana, pero no, como se descubrió que no, yo investigué por mi cuenta también y ... y no, porque en general siempre nos han informado bien, yo también he buscado información y lo otro es que, algo que nos quedó claro desde pequeño, es que un síndrome no tiene cura. Entonces, no, en realidad no esperamos mucho eso.

[…] Entonces, en realidad no... no, nunca quedamos con esa sensación de que hubiera algo que podrían haber intentado y no. Incluso, una vez intentaron un medicamento que le dio alergia y altiro la doctora -muy bien también- me dijo “cualquier cosa ven no más”, y claro, le aparecieron unas ronchas y me dijo “ya, suspende altiro y ya sé que es alérgico a eso”. Pero no, siento que siempre ha estado muy bien, muy bien tratado.

E: Y usted me contó que en algún minuto a su hijo lo tuvieron que hospitalizar para la inyección de estas hormonas por la actividad cerebral que estaba teniendo cuando estaba durmiendo, ¿verdad? ¿Tuvo otros episodios de hospitalización su hijo? eh, aparte de cuando… porque usted me dijo que todo comenzó a las horas de haber de haber nacido, claro, y ahí sí. Pero más adelante, en el transcurso de la enfermedad ¿ha tenido episodios de hospitalización? y si es que así ¿cómo han sido estas experiencias para usted?

P: Sí, ha tenido hartos. De hecho, el primero fue cuando nació, a la hora de nacido. Incluso, como en el hospital que yo lo tuve no había cardiólogo para… ¿neonatal se llama creo cuando son recién nacidos? algo así. No había, entonces se lo llevaron y yo quedé sola y él se fue con el papá al xxxxxxxxxxx, entonces ahí tuvo como 4 días. Después le apareció un linfagioma mamario y fue operado, así que ahí también estuvo hospitalizado, pero ahí fue ambulatorio. Después tuvo… en realidad tiene 7 cirugías, así que ya mínimo 7 veces ha estado hospitalizado, pero las dos veces que estuvo más fue cuando tuvo este episodio convulsivo, que fue el año 2009 -que ahí estuvo 10 días, incluso estuvo en la UTI- y porque tuvo compromiso de conciencia después que dejó de convulsionar, fue un estatus epiléptico. Y después, la otra vez que estuvo más días también, fue el 2017, que ahí estuvo 16 días. Y otras veces tuvo neumonía, tuvo el virus sincicial, así que ha estado... yo me atrevería a decir unas 12 como mínimo, unas 12 veces hospitalizado. Y claro, todas han sido distintas, pero han sido duras porque… la primera fue horrible porque era primera vez que yo, bueno, la segunda porque la primera, cuando estaba recién nacido, no sé, una sensación de que a lo mejor como que me lo sacaron y no, no alcancé a estar mucho con él. No sentí tanto ese dolor, era como… todavía no tenía ese apego con él, a pesar de que había estado en mi

guatita, pero era como… no me dolió tanto, sino que la segunda vez, oh, me las lloré todas porque era como que sentía esa separación, que lo iba a dejar solo y veía su cama y lloraba su cuna y toda la cuestión y las otras veces igual, como que lo dejaba y llegaba llorando a la casa, me acostaba en su cama y me daba pena, o a veces me quedaba dormida de cansancio físico, pero igual soñaba con él y no, no, en realidad no descansaba porque yo tampoco tenía quién me reemplazara. Entonces, en el hospital a uno la dejan quedarse todo el día y después en la noche tiene que ir otra persona para que uno también descanse, entonces, yo no tenía mucho esa opción. Entonces, no, era duro, duro, duro, pero la hospitalización más dura que tuvo fue la del 2017 porque en ese proceso falleció mi mamá, entonces, esa fue la más dura. De hecho, yo lloraba porque cuando me dijeron "tiene que quedar hospitalizado", yo lloraba más porque estaba con mi mamá en una etapa de cáncer terminal. De hecho, el xxxxxxx entró al hospital el 29 de marzo y el 3 de abril falleció mi mamá, entonces murió [mi mamá con] el xxxxxxx estando en el hospital, entonces ese proceso fue muy duro porque yo al otro día, a los 2 días después tuve que seguir yendo al hospital como si nada y tratar de no llorar delante de él. Era como difícil, entonces fue muy, fue duro porque después, cuando salió de alta, explicarle que la abuelita ya no estaba, él era muy apegado a mi mamá, muy apegado. Entonces, esa yo diría que ha sido como de la, de las más duras. Yo creo que fue la de los 3 años, la del 2017 y la del corazón fue el mismo año, 2017. También fue duro por la angustia de saber que estuviera todo bien, pero yo me atrevería a decir que la más dura fue a los 3 años y ahí en este período de la epilepsia, más que nada por mi mamá, fue muy duro enfrentar eso. Y aparte que uno, otra cosa que es muy triste que a veces, por ejemplo, la del 2017, el xxxxxxx no estaba mal, o sea, digamos, no era algo que uno viera evidente. El xxxxxxx jugaba porque estaba solo, porque tenían que inyectarlo y porque tenían que estarle vigilando su presión, por eso tenía que quedar hospitalizado. Entonces, como que uno lo veía tan bien que no era tanto angustia eso pero, como le decía, el proceso que viví con mi mamá y más encima es angustiante estar en un hospital porque uno ve muchas cosas alrededor también y eso es estresante, es doloroso ver niños pequeñitos con cáncer, escuchar que el niño de la sala de más allá falleció es traumante igual, o sea, eso a veces la gente no ve, es como "¿por qué venís' tan cansá' si tuviste sentada todo el día en el hospital", pero no entiende la angustia que uno tiene por su hijo, el ambiente que uno ve y muchas cosas que uno se entera, entonces, obvio que a uno no la dejan bien po', es lógico. Eso yo creo que lo sabemos los que lo hemos vivido no más.

E: Y xxxxxx ¿usted ha recibido apoyo de organizaciones? Como organizaciones de padres o algún organismo estatal, por ejemplo, alguna ONG, alguna fundación. ¿Alguna vez se ha acercado a alguna organización de este tipo para recibir apoyo para usted, para xxxxxx, para su familia en general?

P: No, nunca. Aparte que, como no teníamos un diagnóstico claro, es difícil encontrarse con padres que tengan lo mismo que nosotros porque, independiente de que… es que hay muchas discapacidades distintas entonces, claro, a veces me he topado con padres que -en el último tiempo ha sido coincidencia en todo caso-, acá mismo donde estoy en xxxxxxxxxx han llegado dos personas testigos que tienen hijos con situación de discapacidad y hasta hemos tenido esa coincidencia de justo conocer, y el otro día conocí a un chico de 30 años ya, pero no todo es lo mismo lo mismo, sino que como cosas parecidas, "sí, mira, mi hijo también tiene epilepsia", "mira, mi hijo también pasó por un proceso de agresividad, pero el mío se me arranca", me decía. Yo dije, yo le decía, "ay, menos mal que tengo la fortuna de que xxxxxxx no es, como que tiene que andar al ladito nuestro. No, no se separa". En cambio, este chico hasta tomaba micro. Una vez sufrió la angustia de que tomó una micro y lo fueron a pillar súper lejos entonces, eh, sí, también tenemos nuestras conversaciones, pero eso, con

los que nos topamos como coincidencia y… pero como nosotros recién tenemos un diagnóstico y más encima se nos dijo que al parecer el xxxxxxx es el único caso en Chile, entonces es difícil que nos topemos con, con otros padres que tengan el mismo diagnóstico, el mismo exactamente.

E: Y, para aclarar xxxxxx un poco con ese tema en particular, porque eh, nosotras, yo tenía entendido que, claro, que xxxxxx no tiene un diagnóstico confirmado, no tiene una confirmación clínica como del diagnóstico, pero...

P: La tiene ahora.

E: Ya, la tiene ahora recién.

P: Ahora la tiene. Sí, hace 6 meses nos dieron un diagnóstico más o menos. Sí, más o menos. Parece que fue entre septiembre y octubre. Más o menos, más o menos, 5 o 6 meses, por ahí. Más no. […]

E: Bueno, xxxxxx, me gustaría hacerle las últimas preguntas ya para ir cerrando. Con este tema en particular del diagnóstico, me gustaría consultarle ¿Cómo ha sido para usted? ¿De qué manera cree que ha influido en usted y en su hijo el tener ahora un diagnóstico definido después de tanto tiempo también sin haber conseguido uno? ¿Siente, por ejemplo, que los cuidados en salud de su hijo o los suyos han mejorado ahora que xxxxxx tiene un diagnóstico?

P: No. Yo creo que en eso no ha cambiado mucho, en relación a nuestro trato, nuestra reacción, no. Solamente sí me impresionó que yo, cuando la doctora me pregunto ese día "¿qué sientes ahora que sabes?", como que me emocioné porque igual fueron tantos años, tantos años buscándole un nombre a esto pero, como le dije en un comienzo, yo sabía que eso no iba a hacer mucho la diferencia. O sea, xxxxxx sigue siendo el mismo, pero sí quizá lo único que, las dos cosas que me dejaron un poquito más tranquila, yo me atrevería a decir, es el hecho cuando ella nos dijo que no era nada -por decirlo- que nosotros hubiéramos hecho. Que, como yo le contaba que a veces había un cuestionamiento.

E: Como las causas de la enfermedad.

P: Exactamente. Entonces, cuando nos dijo ella, en simples palabras, "es lo que les tocó. No es, no tenían ustedes nada genético, no es nada que arrastren de antes", entonces dijimos "ya po'", nos dejó un poco tranquilos. Y lo otro es que tampoco ni siquiera yo pensé que el día que yo tuviera el nombre iba a ponerme a investigar de cabeza y no, no, no me ha dado. Lo único que hablaba yo con la doctora, que no sé si nos pasará a todos los padres en esta situación, es que la duda del promedio de vida. No sé si sólo me pasó a mí o les pasará a todos de altiro uno investigar qué promedio de vida tienen. Y ella me dijo que por lo menos internacionalmente ha visto fotos de personas adultas ya con este síndrome, entonces no, al parecer no hay una, no tienen una corta vida, pero como es un síndrome descubierto hace tan poco tiempo, tampoco hay tanta información. Pero no me he puesto a meterme a googlear, "ay, a ver de qué se trata", porque ¿en qué va a cambiar? Yo le digo a mi esposo. No, siempre nosotros estábamos determinados a darle lo mejor porque siempre vivimos con él como la opción -no siendo negativo, sino pensando en que…-, en que fuera el último día, siempre lo hemos vivido así, porque como hemos pasado tantos episodios con él de hospitalizaciones, de cosas que le han pasado muy repentinas, entonces, eh… tratamos de vivir el día a día no más con él y, algo que me ayuda mucho, que ya tiene que ver con algo más personal, es lo que tiene que ver con mi convicción de fe. Yo creo que, en lo que promete la Biblia, de que bajo el reino de dios va a haber un mundo perfecto con salud perfecta, entonces me proyecto en eso. Me proyecto que el xxxxx un día va a recuperar su salud, va a ser 100% sano y ahí mi frase es que voy a conocer al verdadero xxxxx, que ahí… porque el xxxxxx de ahora es como en su mundo, en su, en su entorno, su vida, pero siento que ahí con un cerebro

completamente sano, con un cuerpo totalmente sano, vamos a hablar muchas cosas que ahora no podemos, que quizás él quisiera. Eso sí también a veces nos frustra. Sentimos que él quisiera decirnos algo cuando se enoja, por ejemplo, y tratamos de entenderlo y eso a veces nos frustra un poco, porque el no entender qué nos está diciendo, entonces, eh, eso me proyecto, trato de ser positiva y proyectarme más a eso, al día en que sea él completamente sano y lo disfrutemos de verdad po', más de lo que lo hemos disfrutado ahora.
E: xxxxxx, me gustaría hacerle ya las últimas 2, 3 preguntas y con esto ya podemos finalizar. ¿Qué necesidades tiene usted en cuanto a estos aspectos? Por ejemplo, eh, conocimientos e información sobre la enfermedad o información sobre otros tratamientos u otros servicios médicos para xxxxx. ¿Tiene actualmente necesidades en cuanto a estos aspectos? ¿siente que están satisfechas? ¿u otras necesidades que no tengan relación con conocimiento e información?
P: Yo creo que, no sé si decirlo como necesidad, o sea, si apareciera alguna mayor información con respecto al síndrome de él, sí me gustaría recibirla porque lo poco que googleado no, no, no hay mucha información. Así que sí, pero no lo veo como una necesidad, ¿algo así como que me quite el sueño? no, no, no, no porque, como le decía, no, no va a cambiar mucho en sí el diagnóstico, entonces… pero si existiera sí, me gustaría recibirla, me gustaría que me dijeran "mira, ¿sabes qué? apareció más información al respecto porque han habido estudios nuevos y mira, aquí está" y yo leerla y todo eso, porque igual me gusta informarme, pero no es como una gran necesidad. Sobre el tratamiento, no, porque creo que está con el correcto, no quisiera agregar más. No, no creo que, no me hago la idea o no sueño con que le quiten algún medicamento porque siento que a lo mejor va a ser lo que va a necesitar siempre, pero si eso es lo que lo mantiene estable, está bien. No me, no me quita el sueño. Y si hubiera una necesidad más real, más que nada tendría que ver de la parte económica, porque obviamente que es difícil, es difícil tener que lidiar porque, como decía, no, no podemos nosotros generalmente estar los dos trabajando, eso se nos hace complicado. Incluso ahora, como lo hemos estado haciendo algunos días, tenemos la ventaja de tener un buen jefe y todo el asunto, pero no es lo ideal, porque para xxxxx también no, no es muy agradable que lo estemos sacando temprano de la cama, que lo tengamos que estar trayendo y a veces el clima acá no es, no nos acompaña tanto tampoco, entonces sería genial que, si uno tiene un apoyo económico extra, no nos veamos en la necesidad de trabajar los dos. Y nos estamos proyectando, incluso ayer quedamos súper tristes porque algo que también es muy necesario para nosotros es resolver nuestro tema de vivienda y yo estaba postulando y ayer nos dieron los resultados y no salí llamada, así que igual nos bajoneó harto eso, porque… bueno, ya ése es un sistema -yo no, no, no me meto mucho en temas políticos-, es un sistema de gobierno más que nada humano en general en el mundo, de que mucha gente es muy corrupta entonces, mientras más mienten más le ayudan y eso es, igual genera frustración y pena porque uno que de verdad lo necesita, de repente por ser honesta no, no recibe mucha ayuda, pero eso es algo que el ser humano nunca va a cambiar y… pero eso como que nos dejó un poco, un poco tristes, porque todos quisiéramos tener nuestra vivienda segura po', independiente que yo le contaba que tengo una amiga muy buena y todo, pero las circunstancias cambian. De un día para otro -y a ella misma le pasó- su esposo falleció, le dio un cáncer, duró 3 meses y murió. Entonces, así es la vida y de repente uno vive con ese temor, de que ni dios lo quiera, a ella misma le pase algo y no sabemos si los hijos van a estar dispuestos a seguirnos teniendo ahí arrendando también. Entonces, es una angustia que uno tiene constantemente y sobre todo cuando tiene un hijo en esta situación, porque uno altiro piensa qué va a ser de él cuando, si nosotros le faltamos. No, no podemos decir "ya está grande, se va a valer por sí solo", entonces es como, como que lo económico hoy

día nos angustia un poco más que su tema médico, porque yo siento que el tema médico lo tiene estable, lo tiene controlado.

E: xxxxxx, me gustaría hacerle la última consulta ya. Antes que, antes de preguntarle, no sé si usted me podría decir cuál finalmente, porque nosotras la contactamos interesadas en saber su experiencia como cuidadora de una persona que actualmente no tenía un diagnóstico. Pero ahora ustedes consiguieron el diagnóstico, me gustaría consultarle cuál es el diagnóstico que le dieron, si es que usted quiere compartirlo. No está obligada, claramente.

P: Sí. El nombre es Koolen de Vries

[…]

E: Y xxxxxx, ahora sí me gustaría preguntarle lo último ya para no ocupar más de su tiempo. En realidad, era preguntarle por recomendaciones desde su experiencia como cuidadora, no sé si es que usted conoce sobre políticas o leyes sobre enfermedades raras o de alto costo acá en Chile. Si es que las conoce, me gustaría saber qué opina sobre ellas, cuáles son sus recomendaciones para mejorarlas y eso con respecto a pacientes que viven con enfermedades, pero también desde su postura como cuidadora. La misma pregunta, no sé si es que usted conoce sobre políticas o leyes dirigidas a cuidadores como para apoyarles, qué opina sobre esto y cuáles son sus recomendaciones desde su experiencia.

P: No conozco mucho. Lo último que escuché, no me he informado mucho al respecto, solamente oí así, eh… de que el gobierno actual está pensando en apoyar a los cuidadores, justamente porque debería ser, porque necesitamos mucho, porque, como le decía, es un trabajo que se hace con amor, pero es agotador, es agotador. Cambia mucho la vida de una familia, tanto es un impacto económico, es un impacto emocional, es un impacto en muchos, muchos casos. Yo pienso, yo tengo la fortuna de tener el apoyo de mi esposo, pero sé que a muchos les pasa a veces que ni eso tienen. Hay muchos niños, bueno, el tristemente abandonado por ambos padres, algunos abandonados por uno de los padres, porque no, no asumen esto, no, no logran asumirlo y es triste. Yo afortunadamente tengo el esposo mío, o sea, el apoyo de mi esposo. Me ha apañado 100%, siempre desde el día uno y hasta el día de hoy que tiene xxxxxxx 17 años, que xxxxx necesita ayuda para todo y el papá siempre está ahí y muy paciente y todo, pero no todos lo tenemos, entonces, necesitamos algún tipo de ayuda como decía denantes, en lo mismo económico, porque el proyecto -yo creo que todavía sigue en eso, en un proyecto-, incluso no sé usted ha escuchado hablar, yo solamente había sabido de la ley Matías, que estaba en proyecto justamente y de hecho xxxxx falleció, falleció el año pasado este jovencito esperando que saliera esta ley y aun así la mamá igual sigue luchando con eso. Pero necesitamos, por lo que yo decía que es un derecho, un derecho del paciente en sí mismo, que va a necesitar ayuda siempre, porque no se va a poder auto valer, entonces… porque es un impacto que genera en todos nosotros. A veces hay detalles que la gente no ve, por ejemplo, nosotros a veces, desde lo superficial pueden decir, “oye, pero tienen un auto”. Pero cuando decidimos tener un auto fue principalmente por nuestro hijo, para trasladarlo a él porque primero tenía estos problemas físicos. Hasta el día de hoy, aunque es operado del corazón, se cansa fácilmente igual y este estrés que le produce la gente, yo no sé si es característica del síndrome o será de él en específico. Le estresan los tumultos, entonces, a veces para él era traumante ir arriba de un bus o una micro llena, entonces, principalmente por él optamos por tener un auto. Entonces son detalles que la gente a veces no ve, que pueden mirar “oye, estai’ alegando por plata y tenís’ un auto”, pero primeramente lo pensamos en él, entonces igual es un impacto económico porque tener un auto, mantenerlo, genera gastos, por lo tanto, eso más que nada es lo que uno necesitaría.

En mi caso lo hablo, porque apoyo emocional tengo harto desde lo que nombraba anteriormente, más de la organización religiosa a la que pertenezco. También tengo mucho apoyo emocional en ese sentido. Así es que lo que estoy luchando ahora es que nos ayuden un poco más con el tema económico, debería haber un proyecto, que se apruebe ese proyecto para que nos ayuden un poquito más a los padres, porque es una necesidad real que tenemos. Incluso, aunque queramos de repente tener plata para arrancarnos a algún lado con nuestros hijos, también es una necesidad emocional porque es estresante estar todos los días del año cuidándolo, porque tiene sus cambios de temperamento, de personalidad y eso a uno igual le afecta.

E: Bueno, muchas, muchas, muchas gracias xxxxxx por compartir todo. Gracias por la paciencia también porque tuvimos que cortar la entrevista, volver a hablar, reagendar [sonríe]

P: Sí, no, yo igual porque también tuve que cortarle. Al otro día se me olvidó, después, hoy día había amanecido con un poco de dolor de cabeza, entonces dije “ay, voy a preguntar si lo podemos hacer más rato”.

E: Fue un poco accidentado, pero resultó y le agradezco.

[El audio es cortado. La entrevista se da por finalizada]

Familiar: SD.T6F (F)

F: Le pido disculpas, la iluminación, pero...
E: Sí, no hay problema.
F: Es lo que tengo...
E: [ríe] Sí, después de todas maneras lo que usamos...
F: Estoy aquí en la pieza...
E: Es solo el audio, después solo vamos a usar el audio de la grabación, así que no hay problema que la imagen esté un poquito más oscura...
F: Ya, perfecto.
E: Ya, entonces, para partir, necesito dejar primero constancia en el audio de que usted acceda a participar en la investigación, que sabe de qué se trata y que en el fondo tenga presente que durante la entrevista usted puede hacer las preguntas que quiera, si es que hay algo que no entiende, podemos no tocar algún tema si usted no quiere conversar al respecto, así que ahí tenga la libertad de poder ir diciéndomelo en cualquier momento ¿Ya?
F: Perfecto.
E: Súper, entonces, para partir, nos puede contar primero en sus palabras ¿Cuál es el vínculo que usted tiene con su familiar que tiene la enfermedad poco frecuente o rara?
F: Es mi hijo, xxxxxx.
E: ¿Y cuál ha sido el rol que ha jugado usted en la enfermedad de su hijo? ¿Cómo lo definiría usted?
F: Bueno, o sea, al ser su mamá, en el fondo, ha sido un rol bastante activo, participativo y de… Y siento yo que... De vivencia en el sentido de llegar a alguna explicación con el diagnóstico al porqué como de las diferencias de xxxxx con un recién nacido, después un niño, a este momento, de cinco años ¿Ya? Como en algún momento conversábamos con mi esposo, finalmente para xxxxx esa es su normalidad ¿Ya? Por tanto, los que vivimos el proceso de shock, duelo y todo el tema, somos nosotros, su familia, principalmente su padre, su hermanito y todos los que nos rodean.
E: Y una consulta, xxxxxx, sobre eso que me comentaba ¿Cuándo usted se dio cuenta de que había algún problema de salud o que había alguna condición con su hijo xxxxx? ¿Cómo fue este momento inicial, si es que me lo puede relatar?
F: Sí, bueno, fue un momento súper duro porque fue en el parto, si no me equivoco, 39 semanas con 5 días, una cesárea programada, ya que con mi otro hijo mayor yo llegué a las 40 con 5 y me tuvieron que inducir el parto y al final tampoco resultó y terminé con cesárea igual, habiendo hecho todo un trabajo de parto, tacto y todas esas cosas muy dolorosas y todo, finalmente como me controlé con el mismo médico, con el mismo matrona, se dio la opción de que mejor programáramos la cesárea porque era muy probable que de nuevo no me dilatara con xxxxx. El embarazo de xxxxx fue un embarazo que andaba todo bien, todas las ecografías bien, no se visualizaba ningún problema, la de las 12 semanas, de las 14, 16 semanas, que son como más decisivas, que hacen pruebas, translucencias, medidas, todo siempre iba bien. Así que llegamos al día como súper tranquilo, como ya sabiendo más o menos a uno lo que iba y bueno, ingresó a Pabellón en la tarde, me hacen la incisión, sacan a xxxxx y empiezan a hablar y la neonatóloga indica que xxxxx tenía algo raro, se alarma un poco el obstetra y la matrona, incluso le indican como que se calle, que nosotros somos del área de la salud -mi esposo y yo- y a mí me llega así como es chiquitito, es como más chiquitito de lo que uno se imaginaba y nada más, después se lo llevan pero empiezan a hablar al tiro de que podía ser Down, y eso fue con mi cesárea abierta, después se lo llevan, a mí me

tienen que poner los puntos y todo, así que fue súper angustia. Y después al momento ya de tenerlo, digamos, conmigo la primera tarde y noche, claro, uno lo empieza a mirar y bueno, todas las guaguitas salen un poquito hinchadas, qué sé yo, pero uno lo ve y como era chiquitito y todo era tan chiquitito, nariz, boca, sus manitos, eh trate de amamantarlo, no pudo, no le cabía el pezón en la boca, era súper flojito para mamar, pasé una noche terrible, yo llamaba y llamaba y como que trataban de acomodármelo, también bueno, sentí como que no me pescaron mucho en la clínica y eso fue po´ entonces, pobrecito, yo después en la madrugada, yo casi no dormí, me puse a hacer todo lo que no tenía que hacer, en el sentido de ponerme a buscar Síndrome de Down, otro síndrome, ver que coincidía como con las características del xxxxx, así que pasé una noche terrible, del terror, casi no dormí, con él al lado, y qué más, en la mañana pedí que por favor le dieran algún relleno porque casi no había mamado y yo creo que finalmente fue por eso que hizo la hipoglucemia, así que lo siguieron teniendo conmigo, le dieron algún relleno y todo, pero después en algún control del día siguiente en la tarde, hizo hipoglucemia y lo tuvieron que llevar a la neo, y ahí también fue súper complicado porque bueno, es que era todo inesperado, entonces tenía que ir a verlo, tratar de sacarme leche, la leche que no me salía mucho, tratar de darle, tratar de que se acoplara, de que abriera la boca, de que succionara, no pasaba nada y verlo ahí como en la cunita, con suerito que le pasaron mientras, lo bueno es que revirtió súper rápido y ya como los dos días, creo que me terminé quedando como uno o dos días más de lo que está programado por cesárea y ahí bueno pasaron los fonoaudiólogos, pasaban y ahí era preguntarle a todos los médicos, pasó la genetista, ahí nos explicó que claro tenía algunos rasgos como en la cara, la boca pequeña, muy pequeña, micrognatia, estaba ahí como el borde de la microcefalia, faltaba así como un centímetro y hubiese sido microcefalia, le hicieron una eco cerebral, un ecocardio también y esos salieron bien, y revirtió la hipoglucemia y le tomaron el cariograma, fue con el cariograma tomado y ahí nos dieron de alta, entonces fue eso po´, yo ni siquiera alcancé como a yo darme cuenta, me dijeron hay un problema y con eso seguimos ahondando en el problema.

E: Sobre eso xxxxxx quería hacerle una consulta, usted dice que en el mismo momento del parto los médicos empiezan a hacer estos comentarios, después nadie a usted le fue como a dar una explicación o intentar contarle mire vimos esto y esto otro ¿Cómo fue eso después de que usted escuchó esto en el parto y dice que se llevan a xxxxx y cuando ya después puede estar con él en la pieza alguien le explicó algo?

F: Sí, bueno mire obviamente yo quedé mal, la matrona dijo “No, tranquila hay que ver, tranquila” así como tratando de como de bajarle un poco el perfil a lo que había dicho la neonatóloga, como que la neonatóloga persistía en que no hay que estudiarlo, hay que verlo así como muy activa con eso, ellos como que yo siento que se molestaron un poco con ella, y me decían tranquila “Mira o sea si es chiquitito pero mira o sea los rasgos ustedes los dos -xxxxx y yo tenemos los ojos así también chinitos- entonces no nos apresuremos veamos tranquila, con calma ya, va a estar todo bien” Como de esa índole digamos, igual ya bueno pasaron cinco años así que puede que se me vayan algunos detalles…

E: Si no se preocupe [ríe].

F: Pero me acuerdo que fue la matrona parece también después de mi pieza como a darme una vuelta también así como para tranquilizarme y una doctora también como que no conocí a la doctora no o matrona o enfermera no me puedo acordar pero que también como fue como muy muy amorosa, el resto como que no mucho, me acuerdo también y me acuerdo que parece que la que fue fue porque nosotros tenemos una pediatra que no atiende en la clínica donde nació xxxxx, que es en la xxxxxx, nuestra pediatra llegamos a ella por consulta particular y era la pediatra de xxxxxx entonces ya estaba enterada de que xxxxx iba a nacer

que se yo que le iba a llegar un nuevo paciente digamos [ríe]. Entonces ella me llamó y ahí yo le conté y ella, obviamente entre médicos siempre tienen redes, y como que me llegó una médico como por ella, como a mirarlo a mirar el pliegue de la nuca para ver por, el tema del Down, me decían no yo creo que no es igual como viendo todo eso y después como digo pasó de un, no sé si alcanzan a pasar 24 horas o muy cerca de las 24 horas cuando hizo la hipoglicemia pues entonces fue como meterse al mundo de la neo.

E: Mhm muy rápidamente.

F: Entonces pero si, yo yo ahora lo pienso y en realidad digo tuvo harto ojo la neonatóloga que lo recibió pero muy poco tino en cómo advertir al equipo, creo que igual da una Síndrome de Down es una palabra que es súper conocida por tanto tampoco, es como que fue muy discreta en la sospecha o porque nosotros tuviéramos más conocimiento nos dimos cuenta y otras personas quizás no, creo que igual podría con personas sin mayor conocimiento haber generado esa angustia, creo que fue innecesario y bueno no sé en realidad cómo podría ser de otra forma para comunicarse también puedo ponerme en ese lugar, pero debe haber otra forma me imagino yo sí como decir "Hay que revisarlo" No sé alguna cosa, pasartelo, yo no tuve nada, alcanzamos con suerte tomarme una foto y se lo llevaron.

E: ¿Y hay algún antecedente a nivel familiar o alguna persona de su entorno que usted sepa que haya tenido una condición similar a xxxxx o que haya nacido por ejemplo alguien en su familia con algo similar usted lo había visto alguna vez?

F: No nunca. Mira repente se te escucha entrecortado pero logra entender el contexto.

F: Ah ya, ya cualquier cosa me dice.

E: Como que de repente hay un par de palabras que no se escucharon pero se entendió la idea. Y no no nada no tengo historia de ninguna enfermedad genética ni por lado mi esposo ni por mi lado, y a lo más que un sobrino con epilepsia que en algún momento le descubrieron cuando era chiquitito, que se trató y súper bien todo, pero ningún síndrome ni cuadro ni nada de eso que yo sepa al menos, no y además que bueno el síndrome del xxxx es súper raro entonces.

E: ¿Y alguna vez usted usted dice que ahí en el momento del parto hizo empezó como a hacer esta búsqueda después del parto pero antes usted había escuchado algo sobre estos síntomas que tenía xxxxx al momento de nacer, tenía algún tipo de información o estaba completamente como era información nueva?

F: Hace, hace… -que de nuevo se escucha entrecortado- pero ¿Acerca de los síntomas o del síndrome en particular?

E: De los síntomas como antes de saber cuál era el síndrome.

F: De los síntomas claro, lo que pasa es que yo soy terapeuta ocupacional entonces por mi formación académica en el fondo igual eh uno dentro de de de la malla curricular en el fondo ve patología y de síndromes, obviamente uno ve los más frecuentes en pediatría digamos y pero si estaba familiarizada con micrognatia, microcefalia o macrocefalia como con los como con la terminología o con bastante tecnología, algunas quizás además que como yo no soy no me dedico a área en terapia ocupacional, no me dedico a rehabilitación en niños, también uno con el tiempo va algún conocimiento va quedando más, menos actualizado, menos accesible ¿Ya? Pero el pliegue palmar único, pliegue simiano lo había conocido lo conocía ¿Ya? -¿Qué otro, qué otras cosas?- Cuando chiquitito era como eso como la micrognatia, micro casi microcefalia pero no, estaban ahí como en la duda, el término así como tampoco alcanzaba a ser bajo peso al nacer, era como muy todo muy al borde en el caso de xxxxx.

E: Y xxxxx para preguntarle ahora un poquito por usted usted ¿Cuáles ve que son sus principales necesidades de salud en la actualidad para usted?

F: ¿Las mías?

E: Mhm.

F: Bueno yo necesité y busqué apoyo todo psicológico, actualmente no estoy recibiendo pero yo creo que en el fondo siempre un un acompañamiento psicológico es bueno, y si, sé que sería lo ideal digamos, así como si yo pudiera darme como un tiempo para mí, para ir enfrentando sobre todo porque yo por personalidad quizás soy más así como que vivo anticipándome, entonces por ejemplo yo en este momento cuanto más estoy viviendo lo que sufrí cuando él nació, cuando él nació yo pensaba ¿Qué voy a hacer cuando tenga que ir al colegio? Mira po´ [ríe] Pero yo eso pensaba así como su desafío era como cuando se escolarice ¿Qué va a pasar y cómo lo va a hacer y cómo lo voy a integrar? Y yo vivía en eso, y hoy en día aunque quizás me cuesta menos que antes, igual de repente los pensamientos se van hacia el futuro y se genera un poquito de ansiedad de repente ante ante no saber por ejemplo en el caso del xxxx ¿Cómo va a seguir avanzando? Si en algún minuto está esta curva ascendente de logros se van a estancar ese es como ese es mi mayor miedo, entonces ¿Cómo cómo poder convivir con eso y si pasara cómo podré afrontar esas cosas? Eso siento yo.

E: Y xxxxxx en todo este camino que me contaba cuáles han sido las principales dificultades que usted ha tenido que enfrentarse si usted ahora lo mira y ve todo el camino que ha transitado ¿Cuáles han sido las principales dificultades?

F: ¿Yo cierto? O sea como mamá, no con no las dificultades de xxxxx.

E: Si, las de usted.

F: Primero la primera fue como como aceptar que eso nos estaba pasando, o sea era un no creer, cómo cómo sentir que… Uy perdón, que emociones, tengo la voz, me sale todo el rato si…

E: No se preocupe, no se preocupe el espacio está para que usted pueda contar todo lo que siente si usted se siente cómoda.

F: Sí, sí, que el final igual es bonito pero lo pienso y es como chuta yo en algún momento incluso no sé sentí me cuestioné dije porque pensé en tener otro hijo, llegue a imaginarme mi vida sólo haberme quedado con el xxxx con el xxxxxx -que es el primero- a ese nivel fue súper duro porque era como que yo no aceptaba o sea está con el xxxxx, lo miraba, me generaba ternura por un lado pero también me generaba cierto era como de no sé si rechazo quizás era, pero como de no querer tomar esa carga, esa mochila que no sabía en realidad que tanta carga podía ser, ya porque pero no lo veía y claro y más y más se venían como las comparaciones de cómo era xxxxxx, de qué tan más activo era xxxxxxx, de los logros de xxxxxxx, entonces era súper como como frustrante y pensaba así como que quizás iba a ser un niño súper dependiente, más encima no no no sé, se demoró casi dos meses en estar el primer resultado, antes de eso me parece que igual vimos a la genetista y nos explicó que aunque saliera el cariograma eventualmente podía igual tener un síndrome entonces tampoco era como, cuando recibimos que el cariograma venía normal era como ha ya sí pero tampoco como que “Uy que felicidad nos salvamos” De nada en realidad, podía ser igual algo, entonces ese fue como -volviendo a la pregunta original- Que era como cuáles obstáculos o algo así, el primero como la aceptación de eso, la aceptación de que tenía un hijo con una eventual discapacidad y no sabía cómo venía y que además, el segundo obstáculo diría yo era como aceptar esa incertidumbre porque en el fondo podría haber sido la historia tan corta como “Ah, tiene una Trisomía, le falta un cromosoma, ya esto está súper estudiado” Y bueno, o sea igual siempre finalmente el desarrollo de todos es único y particular y todo el cuento, pero a mí me tocó como con larga con alargue así como no está, tan todos los cromosomas, tan todos que tienen que ser entonces, hay que seguir viendo hay que seguir entonces. El segundo fue aceptar esos tiempos de espera y en algún momento empezar a a no vivir en

función a que me entreguen los resultados, o qué es lo que no hace xxxxx, que es lo que no ha logrado todavía, y vivir un dia normal en ese entonces con un niño de 4 años que ingresaba a pre-kinder, yo en la casa con postnatal, y “La guagua toma” [ríe] que estaba ahí, que tenía necesidades, que una necesidad importante era que mamara que no lograba que mamara, al final nunca pudo tomar de mi pecho por más que lo intentamos tomo de mamadera entonces, también eso fue un tema porque el xxxxx mamó hasta los tres años entonces en algún minuto y decía pucha yo hasta me quejé de que pucha me costó despegar al xxxxx y ya lo último lo hice igual un poco presión social porque la gente como decía “Ha todavía le das” Asi como que te miraba medio rara y en algún minuto uno termina cansada, incomoda tener que estar siempre bajandose, que sé yo no sé, pero hice todo un proceso para para el destete y después decía y ahora yo quedaría porque mamara y no lo logró, y tuve que aceptar otra diferencia que el xxxxx tomaba en mamadera y que lo importante no era que mamara en mi pecho sino que se alimentara y que mamara y que finalmente el contacto y el apego le iba a tener igual si yo lo miraba, si yo lo acariciaba y todo, entonces eso po´ con el xxxxx pasó como que hubo un enamoramiento intraútero y después extraútero, una mamá siempre como que a menos que sea un hijo no deseado creo yo, en la situación de un hijo planificado deseado uno lo ama desde que sabe que es mamá, que están ahí y claro yo la mamá mientras estaba en el útero pero hubo un momento en el que yo no me sentí conectada a mí, por suerte no fue tanto pero pero hasta el día de hoy como que me da penita eso, pensar que en algún momento pensé pucha quizás no debí tener otro hijo, no es un pensamiento un sentimiento como para estar súper orgullosa de eso, siento yo, igual hoy día lo cuento porque imagino que quizás hay otras mamás o papás que pueden haber sentido algo similar y el xxxxx me volvió a conquistar po´ entonces, eso, otra dificultad siento yo fue como encontrar un equipo de salud que nos generará como la confianza, que nos sintiéramos como acogidos -nosotros trabajando en rehabilitación y todo bueno- Nuestra periodista nos recomendó, nosotros fuimos también a una institución que trabaja en rehabilitación que es pública que es el XXXX que para nosotros no fue una buena experiencia ahí, no digo que la calidad técnica sea sea mala de los profesionales ni el sistema yo creo que influyó que éramos muy recientes y ahí se ven hartos casos bien rudos entonces, me acuerdo yo estar así como en la sala de espera y ver niños muy muy muy discapacitados y era súper chocante, y organizacionalmente nosotros como familia no nos complicaba bastante porque teníamos que ir a todas las disciplinas pero distintos días distintas horas no era nada fijo se iban como agendando sin profesional pucha se enfermaba -que es lógico que pase- Te dicen que te van a agendar y después no me agendaron entonces no tuve muy buenas experiencias y así como que lo que ya me hizo así como decir quiero salir de acá que me tenía así como ya los terapeutas, yo soy terapeuta, encontrada que ya estaban haciendo su trabajo bien, tiene el abordaje me parecía un poco extremo pero bueno no era mi área ya hay que hacerlo, pero me acuerdo que nos tocó una traumatóloga de columna y ya estaba con su bécada probablemente, y eh yo incluso le pregunté por las manos del xxxxx y me dijo así como que que eso no lo viera con ella porque ella era especialista en columna entonces que lo viera con otro ya, pero después va y le dice la alumna muy suelta así como yo creo que tiene, no me acuerdo, pero así como tal síndrome x frágil o Prader-Willi solo con verlo entonces yo digo, ¿Cómo es posible, o sea no “No me preguntes por el sistema óseo de un segmento que yo no soy especialista” Y me atrevo a decir, al ojo, lo que a mí me parece me toca delante mío? O sea, es yo quedé, y más después después me doy rabia yo porque ¿Porque no dije nada? Pero en ese minuto, yo, uno queda como impactada de esto, después igual llegué a revisar lo que era, o sea si sabía como a grandes rasgos, pero a ver los síndromes que coincidían en que no coincidían porque miercale ella se atrevió a decir eso, de verdad yo dije no, y así llegué

porque eh algunas compañeras mías de la universidad supieron el tema de xxxxx porque hay un chat que se yo, entonces ella le pregunté hoy me gustaría ver otra opinión, entonces me dijo tráela a nuestro centro que es la xxxxxxx y se hizo un huequito y lo evaluó y estaba la kinesióloga también metió la cuchara, evaluó y fue como que ya, así yo eso a mí, me dije no, esto es, así se aborda, no como estaban tratando, así que hicimos el cambio y pucha todo empezó a andar en el fondo, entonces ya de partida y un equipo que te acogía y yo conocía solo la terapeuta nomas ¿Ya? Y todos fueron acogedores, la neuróloga que comandaba el equipo, la fonoaudióloga, la kinesióloga entonces cambió, entonces eso es como una cosa, y entre medio de eso el desafío permanente de no saber no saber qué tiene, así como algo tiene, pero no sabemos qué, como si tiene estos dedos más cortos, pucha los dedos no no se incluían, estaban abducidos completamente, el xxxxx ocupaba el índice como pulgar un poquito, tratando de tomar cosas, eso fue súper así como ver que él tenía ganas de tomar y no podía tomar nada, pero por otro lado y viendo algunos avances, de a poquito, entonces en algún minuto yo me pillé dándome cuenta y haciéndome consciente de que no estaba como pensando cómo tratante o como o como conocedora o como preocupada de lo que iba a pasar, sino que me estaba divirtiendo con el presente de las cosas que el xxxxx hacía, que el xxxxx hacía y todo, empecé como a relajar empezó a tomar varios meses, varios varios meses…

E: Un proceso largo.

F: Y y tener amigas que me decían “Pide hora, me pide hora el psicólogo, pide ahora el psicólogo y me llamaban ¿Pediste hora? No lo he pedido, ya pide mañana” Y así me estuvieron insistiendo harto hasta que, hasta que ya me moví me movilicé, pedí la hora y GES me diagnosticaron depresión moderada entonces entre a sistema GES, me dieron los medicamentos, tenía control con el médico una vez al médico y con el psicólogo dos veces al mes, y eso también fue ayudando por sin duda… Entonces eso, y entre medio la la la espera de poder aprender a tener paciencia, de que el resultado no llegaba después que el resultado llegó, después en, xxxxx nació el 2018, después en el 2019 la genetista dijo hagamos un cariograma molecular para que estudiemos cómo si falta un pedacito de cromosoma y ya en Mayo recibimos la respuesta y no, estaban intactos, ya pero como les dije esto entonces puede ser ahora vamos a tener que ir al nivel de genes y ahí en genes -la última vez que vimos a la genetista fue pre pandemia justo como en Enero, Enero principio de Febrero- Y dijo ya en Marzo yo vuelvo de vacaciones, nosotros también ahí les hago el, porque ella tenía que para hacer el estudio genético ya en xxxxxx, ella tiene que llenar todas las fichas como harto trabajo de ella, así que lo hacemos volviendo y volvimos y cayó la pandemia po´ entonces, ahí no hubo rehabilitación solamente, igual las tratantes igual yo le escribía si como mira el xxxxx haciendo esto y daban tips, estaba de alta de kine, me quedaba con la fono y terapia, le contaba las palabras a la fonoaudióloga de lo que iba logrando, y nosotros y el xxxxx, principalmente queriendo hacer cosas y la toma de muestra de examen finalmente la terminamos haciendo en Octubre del 2020 y el resultado llegó en Enero de 2021, entonces un largo camino hasta llegar a un diagnóstico, y cuando llegas el diagnóstico también fue como otro, no fue como un “Ah ya por fin” También fue un shock al menos para mí, quizás para mi esposo también, aunque él no se toma las cosas no sé si distinto pero al menos no no se derrumba quizás tan fácil como yo, o trata de mantenerse más entero. Porque el otro temor que yo tenía como todo el tiempo era que tuviera alteraciones cognitivas y decía ya me banco todo lo que es más bajito que es más hiperlaxo, es más chiquitito todo, los pulgares son más cortos, va a tener dificultades motoras que sé yo, pero que pero que no tenga alteraciones cognitivas, por favor, que sea no sé algún síndrome con solo motor, y no po´ se supone que si tienen todos los individuos que estaban estudiados de ese minuto tenían

y también ahí fue como otro, porque yo veía a mi hijo y yo no le encontraba que tuviera problemas cognitivos, yo no lo encontraba, entonces, y siento que la vida se hace más difícil también para las personas con alteraciones cognitivas, entonces no quería eso para él y eso entonces, también cómo aceptar eso y ahora en lo mismo po´en el fondo en ese minuto, tenía tres años le hicieron un examen como de para temas cognitivos, a los tres años y medio o antes de los tres años medio, y salió sin alteraciones, pero yo igual me digo así como "Puede ser que después se estanque, puede ser que muestre algo" Yo creo que estoy convencida de que si muestra algo va a ser probablemente bastante leve, por quizás toda la estimulación que ha recibido de tan pequeñito porque igual lo encuentro así como bastante inteligente [ríe] qué se yo, pero no me cierro de esa posibilidad y en esa parte de no cerrarme igual hay una pequeña como angustia, básicamente para que porque él no logre como ser relativamente funcional, ese es como mi tema, yo no quiero a lo mejor el curso y nada, yo lo único que quiero que mi hijo se pueda incluir que ojalá nunca nadie le haga sentirse mal por verse distinto, ni por razonar distinto, ni por actuar quizás distinto, que son posibilidades dentro de su síndrome y eso po´en el fondo quiero que, no sé en algún momento será un adulto que pueda no depender de sus padres ni tampoco que sea una obligación para su hermano -de nuevo me voy al futuro [ríe]- pero es como lo que uno desea, y me imagino que eso está dentro de la línea de lo que desean todos los papás para sus hijos, en realidad que sean felices entonces como como eso, entonces, eso, o creo que otra dificultad también, es como tener que contar, porque la gente igual, igual la gente tampoco es como tan tan tan intrusas pero si uno abre un poquito la puerta y dice "Sí en realidad yo notaba que tenía un poquito rara la ceja, si yo lo vi un poquito más chico, si en realidad la manito la tiene" Entonces eso po´ como entrada a dar explicaciones, cuando estábamos, y es lógico en el minuto en que no teníamos como además un diagnóstico ni nada, era más difícil po´porque todo el mundo te preguntaba, porque todo el mundo le importaba, no preguntaban de copuchento ni de morboso sino porque estaban preocupados por uno, por el xxxx, todo el mundo quería que estuviéramos bien, pero a veces es agotador que tal, que todo el mundo te pregunté sobre todo cuando tú no tenés nada nuevo que contar [ríe] Entonces era como a veces, claro, como "No, háblenme de otra cosa, no me pregunten por esto más" Pero uno sabe que lo de buena intención po´ entonces tampoco te puedes como molestar por eso pero si era era difícil era difícil por último ahora ya sabemos "No, si mi hijo tiene un síndrome súper raro, si mira se dice así" Y pucha no sé, es así como lo ves, tiene alguna dificultad motora es más es más, le cuesta más, no sé coordinar un poquito es más es más blandito para explicarle a la gente o que es más hipotónico, y eso pero tampoco así como que lo traten así como tan tan distinto, tan o con tantas consideraciones y hay que dejarlo ser niño, corregirlo cuando se porta mal no sé desobedecen, eso.

E: Y xxxxxx gracias por compartirme toda esta trayectoria y poder profundizar en todo lo que ha significado para usted también, yo quería hacerle una pregunta sobre ¿Cómo ha sido para usted en su vida diaria en su día a día el tener que acompañar y cuidar a xxxxx con esta condición? Pensándolo desde lo más práctico por ejemplo sus actividades de la vida diaria ¿Usted cómo lo puede hacer con el tema de el sueño, la alimentación, cumplir sus obligaciones laborales, su red de amistad, me ha contado ya como un poquito de todo pero para poder profundizar en eso, cómo ha impactado en su vida en el fondo esto y en el día a día?

F: Al principio como además tenía más, buenos los niños de por sí tienen controles mensuales con la pediatra además de todo lo que él tenía no sé, mes a mes con la pediatra súmale la neuróloga, la genetista, la endocrino, la otorrino, oftalmología y sesiones quincenales de todo, entonces era súper, bueno al principio ya, cuando estábamos en prenatal [ríe] o sea postnatal

quiero decir, eh nada po´ había que organizarse con los tiempos, mi esposo me chofereaba para todos lados para movernos tranquilos con el xxxxx, y después cuando entré a trabajar, por suerte, por, suerte, por suerte el jefe que tenía en ese minuto, yo le conté y le dije ¿Sabes que? Yo necesito cada 15 días ir a estas terapias, yo trabajo en el sistema público y tengo no sé po´ seis administrativos más las vacaciones no me dan todas las todas las semanas para [ríe] Así que ahí se fue como acomodando en el fondo -no sé te pido que esto quizás no salga- Porque en el fondo yo no marcaba la entrada de esos días que yo iba, yo me olvidaba de marcar [ríe] Hijito… llegó xxxxx¿Qué pasó hijo? ¿qué pasó hijo?... No, no he terminado… Hijo…

E: Hola xxxxx ¿Me escuchará?

F: Hola [saluda xxxxx].

E: Ay si me escuchó ¿Cómo estás?

F: Bien.

E: Qué bueno.

F: Hijo estoy trabajando yo así que me tiene que dejar un ratito solita ¿Ya?... Acompaña el papá,anda anda…

E: Va a ser un ratito no más que te voy a quitar a tu mami [ríe].

F: El la mejor forma que entiende es que estoy trabajando [ríe] Cuando hago teletrabajo… Y bueno como te decía yo tenía este jefe, y ahora ese jefe se fue y yo y yo ocupo un rango de jefatura dentro de mi unidad, yo soy jefa de la unidad de rehabilitación y mi jefe es el jefe de todo el centro de responsabilidad de hospitalizado de atención cerrada, entonces ya, él dale nomás, como llega, no sé nosotros volábamos, era dejar al xxxxxx, era maratónico, era dejar el xxxxxx en el furgón y ya teníamos el auto cargado, al xxxxx adentro y partir para que ojalá estar a las horas de las nueve en fono, a las 10 en kine, a las once en terapia, terminaba once y media y o antes -porque duran con media hora para menos sesiones- y de ahí volar a xxxxxxxxxxxx entonces yo llegaba más menos siempre como la una, que era la hora del almuerzo, y yo fui súper transparente con mi equipo que estaba a cargo y les dije yo estoy en esto, me están haciendo este favor, y nada así que eso y compatibilizar todos los controles, a veces ahí teníamos ayuda de mi mamá o de mi suegra, que son igual adultas mayores y en este día, en este momento mi mamá va a cumplir 80 y mi suegra tiene 79 entonces, restales cinco años igual eran bien mayores, entonces en la medida en que la salud las acompañaba, a veces nos apoyaban con no sé recibir a xxxxxx o si había que partir muy temprano a alguna hora, quedarse la mañana con xxxxxx para despacharlo al al al furgón digamos, y después quedarse de recibirlo, eso pero más que actividades de la vida diaria, ya uno se organiza y como que las lleva a cabo todas yo creo que lo que más se ve resentido es como la el tiempo que se da para uno, por ejemplo los médicos de uno se postergan que dentista, o que la revisión ginecológica [ríe] Un montón de cosas, porque al final uno tiene tan poco tiempo y lo dedicas todo a llevarlos a ellos, más llevarlo a xxxxxx si le enfermaba xxxxxx cualquier cosa, entonces era era uno se va postergando uno no va haciendo como esas cosas que son como del autocuidado de uno, ya yo me da me obligaba en el fondo al tema del de ir a las terapias psicológicas mías porque finalmente también iba en beneficio de mis hijos, porque tenía que estar para estar con ellos pero apenas ya no se fue ya me vi más o menos entera he acabado como ese problema yo no pude seguir así como al menos por GES terapiandome otros temas, sino que ya “Estás bien con el tema del xxxxx, ya aceptada listo, chao, se acabo”.

E: Y sobre eso xxxxxx que dijo del autocuidado ¿Hay alguna otra cosa que usted haga que crea que es autocuidado o alguna otra actividad que usted de repente haga aunque no sea todos los días que usted considere que es autocuidado?

F: Eh uy yo soy la nada deportista de, en algún momento traté de hacer yoga pero no no no [ríe] prefiero como soy tan sedentaria y me cuesta como tomar el ritmo de eso, prefería no sé leer, prefería ver tele de repente, como lo que me quedaba y era eso porque finalmente en el poco tiempo, porque te lo absorben todos los niños, eh no sé po´ esos pasatiempos más sedentario en el fondo uno los hace en cualquier momento que te queda, un ratito libre y no no no sirve, no requiere un horario no se po´ "Ah me metí al gimnasio, voy a ir en el horario que tiene que estar abierto, o me metí una clase de…" Yo traté de hacer igual algunas cosas por ejemplo de manualidades también, me suscribí a una, a una con una cosa como a un emprendimiento de alguien que te mandaba una caja mensual como de alguna manualidad, pero que era como secreta, tú la descubrías en el momento de abrirlo, como la cap pero de las manualidades… Dame un segundito.

E: Si no hay problema.

[...]

F: Perdón que de nuevo vino a interrumpir el [ríe]…

E: [ríe] No se preocupe ya, si necesita para en algún momento me avisa nomá.

F: Pero eh si, me pasaba que, que tampoco eh las terminaba, ¿Cachai? La que más hice por ejemplo fue una, no sé qué, era de acuarelas, pintar y ahí como que mi esposo trata de estar con los niños un rato para que yo pueda desconectarme, ahora estando ellos un poco más grande he salido con amigas, trató de hacer eso, no sé a veces, ya, un viernes que llego así me tiro un rato en la cama y no quiero salir de aquí ya pero nos quedamos de juntarnos a las 8, así que me voy a dar el ánimo, me voy a maquillar, voy a arreglarme, voy a salir y salir un rato, eso y ha sido como súper bueno como reconectar con amigas del colegio o amigas de que hecho en la red donde trabajo, que no son necesariamente de mi lugar de trabajo, también juntarse a sido como súper bonito, entonces más que nada eso ¿Que más? Eh tratar de salir en pareja es como lo que más nos ha costado, porque eh y como ya nuestras mamás son tan mayores y y nuestra familia yo tengo hermanas y mi marido hermanos también tienen hijos que se yo todo también son más grandes mi hermana tienen hasta nietos, pero con el xxxxxx no hay mayor problema en quedarse con el mayor, pero con el xxxxx puesta cuesta, cuesta que se queden el xxxxx es quizás menos obediente, pide más a la mamá, como el xxxxx es súper regalón y siento que no lo hemos criado tan así, pero él es como así, entonces como que le cuesta despegarse entonces -de hecho yo, pedimos de regalos de navidad, así como hicimos la lista en la familia es como regálenme un día entero sin xxxxxx y sin xxxxx pero tienen que cuidarlo a los dos- Porque no me sirve que cuiden al xxxxx, mis cuñados lo invitan hasta salir de vacaciones pero al final igual nos quedamos con el xxxx, entonces como que con el xxxx la gente no se atreve todavía, pero eso por ahí tengo un par de cupones guardados así que se supone que les puedo hacer efectivo [ríe].

E: xxxxxx y…

F: Así que eso po´ para salir.

E: xxxxxx todo esto que usted me comenta, todo este camino, toda esta espera larga y estos distintos especialistas etcétera ¿Cómo ha sido en términos económicos el impacto para la familia?

F: Uy igual importante porque bueno, o sea piensan así cada sesión son por lo menos 15 mil-20 mil pesos, algunos son reembolsables otros no, hacer hacer los exámenes el, cariograma no tengo idea de cuál es el cariograma molecular salió como algo como 600 mil pesos, si no me equivoco 500, y luego lo otro eran 2.700 euros era harta plata, que voy a pagar eso, hemos tenido que hacer harto exámenes auditivos, los bera, hemos tenido que hacer electroencefalograma, resonancia de cerebro así que, gracias a Dios que…

E: ¿Las atenciones usted la ha tenido en el sistema privado usted tiene ISAPRE o se ha atendido alguna vez en el público también?

F: Nos atendemos en el público solo en el PAC, como te comentaba pero en el PAC a nosotros ser ISAPRE igual pagábamos cosas, de hecho si hubiéramos sido FONASA hubiese sido todo gratuito, pero como no, pagábamos po´ finalmente también fue una, una, dentro de todo los que te conté, que no nos agradó digamos [ríe] que igual fue un tema o sea estamos pagando acá más encima, es como más desorganizado a nuestro modo de ver o más o al menos lo que nos da conveniente para nosotros estar viniendo tres veces en distinto horario en la semana versus que ya el otro lado lo podíamos en un puro día concentrar todo una tras otra entonces nos convenía mucho más, y bueno y hasta los estacionamientos po´ todo todo suma así que nada bueno en el fondo como te digo posterga otras cosas, posterga la salud de uno, en el sentido de como hacerse grandes chequeos, controles cosas, van quedando como más de lado, sacrifica no sé, una vacación que pudo haber sido la vacación por una pequeña vacación [ríe] como cosas así en el fondo para para ir pudiendo costear como lo que sea necesario para para xxxxxx, en este caso, y para xxxxxxx cuando también ha sido necesario.

E: xxxxxx ¿Alguna vez han consultado algún tratamiento o algún especialista que no sea de una perspectiva biomédica que, por ejemplo sea de una medicina complementaria, algún tipo de medicina alternativa alguna vez han consultado algo de ese estilo?

F: No, no lo descarto, pero no hemos llegado como a nadie que nos recomendara x hoy en realidad y como en el fondo, nos subimos a este equipo y fuimos armando este equipo con especialista entre la xxxx y la xxxxxx finalmente como que nos hemos ido moviendo con uno y otro, de hecho la doctora xxxxxx la partimos viendo en la xxxx y después más que nada en la xxxx y así, la verdad es que no, no me digo, solamente tuve una experiencia como más energética por así decirlo, pero no no está catalogado como medicina complementaria, es que nos pasó una cosa muy muy extraña de alguien que cuando xxxxx era guagüita, chiquitito fuimos a la casa de un amigo, en la casa de ese amigo estaba la familia de la polola en ese entonces, que se yo, nos sentamos como no sé en x extremo de la de una mesa larga en una terraza y ellos estuvieron en otra mesa y fue como todo entre nuestra interacción un hola y un chao después de pasar a despedirse de todos y nos vamos y el caballero -que era el papá de la polola del amigo en ese momento, ahora es la señora del amigo- nos dice “Su guaguita tiene algo” y nosotros así como, ni siquiera teníamos nada, no teníamos ni un diagnóstico “Tiene tiene algo y yo puedo ayudarlo, díganle a la negra -a la hija- que le dé mi número” Así, y así nosotros súper ya está chao chao “Yo no les voy a cobrar nada o me tienen que hacer como un pago simbólico” Una custión así pero, no les voy a cobrar, así que después yo le escribí a la negra -a la señora de xxxxxx en esa época- “Y mi papá y sus cuestiones” Como que vergüenza casi y dice “No lo que pasa es que él como que percibe energía y en realidad siempre como que a comillas adivinado cosas, y como que hace como, no sé cómo como canalización de energía ahora como algo parecido al Reiki pero que no es” Entonces, no sé en ese minuto estábamos tan entregados que fue como vayamos a verlo po´ y ahí él nos decía como que él todavía no sé, no tenía su cerebro muy maduro, no se po´, no me dio diagnóstico, pero que eso lo que sentía entonces como que le canalizaba la energía no se qué, coincidió que el xxxxx igual empezó a avanzar entonces yo no sé en el fondo, pero yo lo recibí como energía energía positiva, eh amor no sé, me da lo mismo lo que haya sido yo lo recibí agradecida de alguien que no tenía ni porque, o sea si sintió lo que sintió podría haberse quedado callado pero lo lo comentó y estuvimos yendo un tiempo a verlo, como lo más alejado de la medicina, mi amigo además que es médico así como para eso es pura patraña,

pero es su suegro y él dice que hace eso, y nada po´ yo voy a estar agradecida igual en el fondo.

E: Claro entiendo, y xxxxxx me contó entonces que desde que xxxxx nació tuvo esta como visita muchos distintos especialistas me habló de genetista, de médicos oftalmólogos, etcétera, hoy en día ¿Cómo está con respecto a ese tema, sigue viendo a todos estos especialistas de estas distintas áreas o ya tiene más estas terapias que usted hablaba en este centro pero no es no tiene tanta visita a distintos especialistas, cómo está esto hoy actualmente?

F: Tiene los especialistas igual pero en el fondo ya tiene como su pediatra que en el fondo es control del niño sano entre comillas una vez al año o acudimos cuando eventualmente tiene alguna o algún cuadro que no pasen x día, afortunadamente xxxxx es bastante sano ha sido ha salido bastante sanito como en eso, tenía al principio un poco más de más gastrointestinales pero se han ido como resolviendo, y debe ir con la genetista, que es la doctora xxxxxxx como para ir controlándolo, la neuróloga que es del programa también una o dos veces en el año, y los otros son básicamente como para ir como viendo que esté todo en línea, porque como los niños con Síndrome de Witteveen-Kolk tienen baja talla puede ser mediado o no por temas hormonales, entonces por eso es con la endocrina, entonces con endocrina ahora es una vez al año porque hasta el minuto no hay nada mediado por hormona y radiografía en manos también entonces por ejemplo fuimos no sé voy a hacer una fecha creo que Octubre del año pasado nos dejó una orden para repetir radiografía este año ir a verla, es como lo que tenemos que hacer, y ahí va a ser solamente si se pilla, se pesquisa algo, lo que se busca con él es que siga creciendo en su carril que es un carril de crecimiento percentil 10 al 25, bajito, pero siempre se mantiene no se estanca y no y para hacer como catalogado de temas de crecimiento tiene que caer tres percentiles, entonces todavía no cae, entonces y tampoco hay nada ahora hasta la hormonal entonces hay que seguir como expectante. En el caso de oftalmología también, porque todo este todo este síndrome tiene temas auditivos, con el xxxxx nos dimos cuenta porque cuando le hicieron la primera prueba, al nacer, le salió raro le tuvieron que repetir y salió mal, le siguió saliendo mal y terminamos yendo a una otorrina, que después a otro, que nos quedamos con ella y el xxxxx escuchaba 90 decibeles recién en la oreja izquierda y a 40 en la derecha y se fue trabajando, repitiendo los bera, viendo a un fonoaudiologo de audición y se suponía que eventualmente lo íbamos a implementar con audífonos, pero como fue mejorando y mejorando con el tiempo los bera, y finalmente ella ya pensó no una hipoacusia neurosensorial sino que de conducción, que había líquido en los oídos, entonces hay gotitas como antialérgicas como para ver, mejoró, ya demos x tiempo, entre medio de esa pandemia, que se yo, demos x tiempo porque entonces a lo mejor le tengo que poner collera pero tiene que ser un poquito más grande, y llegamos a una audición de 20 en el oído derecho que es normal y de 30 en el izquierdo, entonces decía la pérdida auditiva era tan pequeña que "¿Para qué le voy a ponerle una collera con esa oreja tan chiquitita? Y todo, mejor dejémoslo ahí" y la última vez que la fuimos a ver fue como "Hagámosle un potencial evocado -no potencial evocado, porque ya es como ya es grande- Hagámosle una biometría y una impedanciometría" Casi como para darlo de alta y a esta le hicimos hace poco y salieron las curvas malas y cayó de nuevo la audición, ahora está 70 y 40 entonces es posible que haya estado medio congestionado o que se haya llenado de líquidos de nuevo, entonces ahora vamos a tener que sacar, cuando pensamos que ya era para despedirnos con los otorrino, una nueva hora para ver qué pasa con esto, si a lo mejor va a haber que ir a collera, a qué va a pasar con, eso es con la otorrina que la teníamos como media media dejada de la entre comillas porque para nosotros el xxxxx escucha, que se yo no no veíamos gran impedimento, resulta que igual vamos a tener que

seguir viendo. Y con el oftalmólogo tiene que hacer su, ahora el 15 de mayo tiene su hora, porque el año anterior le encontraron un poquito de astigmatismo pero que por él, por lo poquito que tenía no era candidato a lente, entonces lo que hay que hacer es que el año siguiente hay que controlarlo para ver si ese astigmatismo, si se mantiene o aumenta, y ver si eventualmente tiene que ponerse lente, eso o -¿Quien más me falta?- No, no hay más endocrino, otorrino, y la odontopediatra, o sea la dentista y la de la de la dentista hay que llevarlo si o si cada seis meses con un control normal de los de los niños, y claramente él en algún minuto va a ser un paciente desafío porque tiene una boca chiquitita, entonces cuando mude esos dientes y empiecen a salir dientes más grandes, probablemente ahí quede un poquito la escoba y hay que verlo [ríe] hay que hay que trabajar ahí.

E: Y una consulta xxxxx ¿Él ha recibido algún tratamiento del sistema de salud? Usted me habló de que en este centro que van de la xxxxxxx actualmente le hacen terapias por ejemplo de fonoaudiología, kinesiología me habla ahora de esto de los oídos que estaban evaluando, pero ¿Alguna vez él ha recibido algún tipo de tratamiento específico o siempre ha sido así como de ir viendo la distinto síntomas y intentando abordarlo por ahí, cómo ha sido el tema de los tratamientos?

F: O sea los tratamientos en el fondo son que él acudía al programa de estimulación temprana con fonoaudiología, kinesiología y terapia ocupacional ya fue dado de alta de kinesiología, al año 9 meses, fonoaudiología está solo con controles porque está como con el lenguaje normal a corta edad tiene que adquirir la r digamos y por eso hay que controlarlo y terapia ocupacional es lo que se mantiene ¿Ya? Para trabajar todo el tema de la escolarización, seguimiento de instrucciones, que no sea del impulsivo eso, con ellos sigo cada 15 días y eso lo comanda la neuróloga, entonces la neuróloga en el fondo me imagino que -porque eso yo no lo veo, yo no veo las evoluciones de ella- Me imagino que ella sí leerá lo que evolucionarán ellos en ficha, que sé yo, o hablarán de los casos, desconozco, pero ella más o menos está enterada de cómo anda xxxxx y además le hace otros exámenes, se le hizo una, cuando ya teníamos diagnóstico se hizo una resonancia cerebral porque también los niños con Síndrome de Witteveen-Kolktienen anomalías cerebrales, se descubrió que tiene una digiria frontal bilateral, eh lo que me explicó la neuróloga era que -yo pensé que a lo mejor tenía iba a tener temas como no sé el control de impulso que se yo- Pero explicaba que más que nada lo que le preocupaba de la digiria era que muchos casos con con polimicrogirias o otros temas de de giros en el cerebro, tenían asociados epilepsia, entonces por eso nos mandó ser un electro y el electro salió normal, entonces en el caso de él hay que estar como expectante sobre si aparece alguna sintomatología como epiléptica, como para tratarlo lo que no ha sido hasta el minuto ¿Ya? Eso entonces eso es como por un lado, por el otro lado genética ya yo creo que en este minuto no sé no me ha vuelto a ver a la doctora xxxxx pero va a ser como más que nada de seguimiento, ella le pidió bueno a una becada que además hiciera como todo el análisis genético así más más fino de qué implicaba todas las mutaciones genéticas que tenía el xxxxx nos la explicó, tiene como otras cosas otras otras pequeñas mutaciones que no conforman síndrome pero que en el fondo él es portador, lo tiene recesivamente, entonces si se junta con otra persona, un hijo podría de él eventualmente tener, entonces tiene tenemos tenemos esa consejería imagino que nos la van a volver a repetir cuando sea más grande, digamos, y eso po´ en el fondo ella también es la que va viendo así cómo ya que se mantengan como todos los parámetros que eventualmente tiene un niño con Síndrome de Witteveen-Kolk que no aparezcan o que que estén como bajo bajo control, viendo bajo el bajo, que funcionen, si bien no son, no es un puro equipo que esté en una buena institución, hay retroalimentación entre ellos, yo me dedico a que también me den su anamnesis cuando

trabajan en el computador me la impriman, la pego, se la llevo para que yo lean, y vayan viendo que… dame un segundito.
[...]
F: Disculpa ah.
E: No no se preocupe, no se preocupe, si al final usted nos está dando el tiempo acá, desde su tiempo de su vida privada para poder responder así que nos adaptamos a todo lo que pase, no tenga ningún problema con eso. Yo quería preguntarle xxxxx para profundizar un poquito en algo que ya me comentó a grandes rasgos pero si usted tiene que pensar quiénes han sido los principales apoyos que usted ha tenido en este proceso ¿Quiénes son los primeros que se le vienen a la mente? Porque nos ha mencionado distintas personas de la familia o equipos médicos que han sido importantes pero si usted tuviera que pensar en los principales ¿Cuáles son los que se le vienen a la mente?
F: ¿Pensando en solo en mí o mi esposo y yo? Porque para mí, es mi esposo [ríe] el primero ¿Ya? O sea nosotros un equipo ¿Ya? Y luego de eso, pensando en nosotros como pareja y familia, bueno son nuestras, nuestras mamás principalmente, y también hay hermanas, hermanas y hermanos aportando también dentro de lo que pueden, con el tiempo que pueden de alguna forma siempre alguna ayudita, eso y amigos cercanos principalmente mío, yo diría que mi esposo tiene como quizás menos amigos pero él tiene una gran ventaja que en su trabajo también saben que él va a las sesiones y le dan el permiso como para moverse ¿Ya? De hechi hecho ahora bueno y ahora yo a raíz de la pandemia me permiten hacer un día de teletrabajo porque todavía está la alerta sanitaria -ya en el fondo el COVID- pero como todavía hay alerta sanitaria todo el subdirector el director todos saben que los días lunes yo hago teletrabajo y que a la tarde, a las tres voy a la terapia de mi hijo o sea no les escondo eso cuando se acabe la alerta sanitaria es el problema porque ahí en algún momento tratamos de pedir como al servicio como conciliación pero tema de conciliación familia trabajo una cosa así y parece que no consideraron que mi problema era tan grave entonces no me dieron, no no no resolvieron no no se presentaron 15 tensiones conciliatoria en el todo el hospital y priorizaron dos de temas así como más importante imagino yo situaciones más importantes y el resto nos teníamos que hacer con nuestros días vacaciones, feriado legales, lo que sea si necesitábamos permiso pero ellos saben que ahora el día que yo hago teletrabajo es un día en que yo en algún minuto me muevo pero que respondo pues no es cuando estoy todo el tiempo y más pendiente de todas las necesidades de la unidad y como yo no hago clínica sino que hago coordinación lo puedo hacer remotamente ¿Ya? No sé y para eso igual yo me rodeo de por ejemplo trabajo con con un compañero de trabajo que hoy en día es mi amigo en el fondo y en mi subrogante entonces con él me apoya muchísimo, tengo amigos en el trabajo -no toda no todos los funcionarios son mi amigos obviamente- pero tengo por ese lado ese apoyo, entonces esos amigos o esa amiga mía -que le decía yo- así como que me decía “Hola ¿Cómo estái´? -y no sé qué no me preguntaba por él xxxxx - ¿Cómo estái? ¿Y llamaste, pediste la hora?”, “No”, “Pucha ya po´ pide la hora” Ya al otro día de nuevo, y así, entonces yo siempre las pongo como en el recuento de de esas personas pero pero a veces cuesta como el apoyo más en él como en la logística porque todo el mundo tiene sus propias cosas que hacer po´ entonces complicado yo no vivo por ejemplo cerca de la casa de mi mamá yo vivo en xxxxxxx y mi mamá vive en xxxxxxxx, mi suegra vive en xxxxxxx entonces no es como no sé po´, no vivimos en la situación de que a veces las casas son muy cercanas y que tú puedes decir “Ya, les dejo a los niños voy y vuelvo” No, para esos casos tenemos que batirnos solo y como además la salud de mi mamá y la de mi suegra han estado súper delicada no hemos no ni siquiera atrevido a pedirles nada po´, mi suegra se instaló hace poco

un marcapaso po´ hace menos de un mes, entonces ser opción aunque ellas tengan la intención entonces ahí nada pues si uno de los dos niños se enferma uno de los dos se va a tener que quedar acá nomás y perder un día y así vamos arreglándonos por suerte no son tan enfermizo entonces como que ahí nos vamos arreglando, y hasta Agosto por lo menos yo tengo el permiso del teletrabajo y después de eso bueno ahí diosito poveerá, pero igual nosotros "Ojalá, no sé, estemos de alta" Pero como que yo creo que quizás el xxxxx podría estar siempre en terapia así que también es algo que tenemos que verlo, a mí me interesaba mantenernos en terapia todo el año pasado porque preescolarización era un tema súper importante y ahora que está en etapa escolar y que se ha ido como integrando, para mí me interesa como… Es importante todavía mantenerlo, pero así como ojalá -no sé po´- decir "Ya saben que, yo creo que estamos, podemos tener espaciar los controles" me imagino que si uno lo plantea también, o sea en algún minuto a nosotros la fono nos dijo "Para mí sería ideal que vinieran todas las semanas" nosotros dijimos "Imposible toda las semanas" así que teníamos que quedarnos cada 15 días y también hemos pensado en quizás buscar como opción de tratantes que sean más cerca ¿Ya? Pero por el momento todavía no quería cortar el vínculo allá con con el programa de la xxxxx porque siento que este año es como importante pal´ xxxxx

E: Claro como está ingresando a esta escolarización.

F: Y entonces hemos ido resolviendo algunas cosas.

E: ¿Y xxxxxalguna vez usted ha recibido apoyo usted ustedes como familia xxxxx de alguna fundación, de alguna ONG, de alguna organización más estable o alguna institución del estado por ejemplo ha recibido algún apoyo más institucional?

F: No, no.

E: Entiendo, entiendo y de estos apoyos que usted ha tenido me hablaba del rol que han jugado sus amistades, el mundo laboral, su familia, usted con su esposo, y también el equipo médico que qué ve usted que podría mejorar? Me habló ahora tal vez de ciertas cosas logísticas que es como bien pesado pero ¿Se le ocurre algún otro ámbito que pudiera mejorar para llevar la condición de salud de xxxxx?

F: Yo creo que es importante integrar al equipo como educacional, que en el fondo lo tiene como considerado el terapeuta ocupacional de toda manera, de hecho él nos dio el manejo que debíamos tener como al al al inicio con la profesora, como pedirle el tiro una una entrevista inicial rápida, porque siempre te citan a una entrevista inicial, pero van por orden con los niñitos entonces nosotros pedimos que fuéramos de los primeros ya la tuvimos el proceso está al tanto del xxxxx una de las pequeñas dificultades que puede tener de cuál es cómo son sus formas de que eventualmente puede partir más tímido pero después se pone a tratar de quebrar alguna regla, que hay que ser firme con él, consistente eh para… -que se me va la onda porque me estoy distrayendo- pero pero básicamente es como una articulación con eso y yo creo que sería así como súper buena, como súper buena medida en el fondo que que uno pudiera tener la posibilidad de como papa poder llevar a los hijos de uno ante ante una situación que en el fondo te genera como constantemente control y cosas así eh la posibilidad de ausentarte en la posibilidad de hacer un trabajo también siendo consciente o sea viendo la primera hora de la mañana a la última de la tarde como cómo ingeniartelas para no capiar pega si no que en el fondo poder también conciliar tu tu vida laboral con con los familiar, en el fondo el permiso que me están dando ahora pero que ahora se están aprovechando de que hay un requisito legal y puedo hacer teletrabajo, y ellos saben que en el fondo yo también estoy utilizando un par una parte de mí de mis horas en moverme que estoy conectada y de hecho donde se me han puesto reuniones justo a las tres y media de la tarde, entonces igual estoy ahí con el teléfono y trato de responder entonces yo eso les decía

“O sea si ustedes me dan permiso lo único que ganan es como una trabajadora más fiel a su trabajo” Porque te está dando la oportunidad de de poder de poder resolver un tema que es importante entonces eso yo creo que que pudiera ser, y yo que soy un trabajador del sector público y trabajo en salud debiésemos ser los primeros en que pudieran ser autocompasivos con nosotros mismos y decir “Ya tiene permiso para ir”.

E: Claro claro, comprendo, Y xxxxxx ya estamos llegando al final de la entrevista, nos quedan un par de preguntas para no seguir quitándole más tiempo quería preguntarle yo sobre ¿Cuáles de usted que fueron las causas de la enfermedad de xxxxx, qué asocia usted a las causas de la enfermedad de xxxx?

F: Bueno yo me pasé todos los rollos pero entiendo que no, es una mutación de nuevo, no no o sea yo lo único que tuve igual que con mi hijo mayor fue diabetes gestacional pero no está no tiene una correlación de que si alguien tiene diabetes puede generar mayor o menor tasa de mutaciones, nos tocó nomás entonces no, en ese punto no lo atribuyo a nada.

E: Claro entiendo y desde lo que usted ha experimentado ¿Cómo cree usted que la sociedad y la gente que la rodea, pero no sólo los cercanos sino que en general las personas, ven la enfermedad de xxxx que qué imagen tienen que cómo la comprenden o en realidad es algo muy ajeno cómo cómo ve usted que la sociedad se relaciona con la condición que tiene xxxxx de salud?

F: O sea lo que nos pasa habitualmente es que la gente no eh dame un segundito [...] Ya y lo que lo que nos pasa es que quizás lo ven a lo mejor con algunos rasgos faciales distintos y no sé qué pensarán en la interna pero no no no te consultan ni te preguntan ni nada, como te decía no, si no uno no dice, a lo más por ejemplo el xxxx que no sé es como un niño súper hablador, súper lorito -como lo viste ahora- Entonces a veces es medio reiterativo y todas esas cosas dependiendo del contexto cae mal, y como que pasa por no sé un niño que quizás uno como papá podría limitarlo más, arreglarlo más, como que uno nota eso, no te lo llegan a decir ¿Ya? Y en otras ocasiones cuando uno no se conoce a alguien nuevo y uno le dice -no lo sé- “No, bueno es que yo con mi hijo voy a terapia -o- tiene -o- por su discapacidad” y dicen “¿Cuál, qué?”, “No, fíjate”, “Ah si en realidad mira si tú no me dices yo no me doy cuenta” Nos pasa como esas dos como esas dos aristas y si les nombro el síndrome jamás en su vida lo han escuchado nunca, jamás si no había otro niño en Chile que tuviera ese diagnóstico, ahora creo que hay otro, que es mayor que el xxxx pero lo identificaron ahora hace poquito, entonces no nada pues entonces la gente sí como “¿Y de qué y por qué?” Las preguntas así como la curiosidad que les nace a pero y también te dicen rápidamente me imagino que es como para que uno se sienta así como tranquilo “Pero yo a tu hijo lo veo súper normal” [ríe] como que te dicen eso así como “No se le nota nada, si en realidad si ahora que tú me dices tiene las cejas rara, si en realidad tiene la boca chiquita pero no, no me llamó la atención” te dicen eso y ahí uno no sabe si en realidad le llamó algo más la atención o no pero pero te dice supuestamente eso, y ya con la gente con la que uno no tiene quizá más posibilidad de conversar y de comentar no sé po´si uno esta, no sé voy a inventar una cosa que no me pasa la espera o donde más podría ser eh nos pasa ahora con la tía del furgón a nosotros no le comentamos a ella que entonces tiene un diagnóstico de un síndrome entonces eh se queja po´ de que el xxxxx se quiere salir del cinturon, y parece que el xxxxx -y es súper raro porque xxxxx no es un niño peleador- pero dice que pelea con otros niños porque se me ocurre a mi -ella no puede ir viéndolo todo el rato- pero que el xxxxx lo debe “Oye oye” les habla y los otros niños dicen “Ya déjame” no sé y les molesta después quizás el xxxxx pega un manotazo, se enfada, llora, el toque de un poquito más fija y persevera persevera harto entonces de vuelta al colegio se quiere ir a la casa y en la casa no hay nadie tienen que ir un after, entonces se pone no tiene problema en el after no tiene problema en el colegio pero tiene problema en

el tránsito del furgón y no le hemos podido explicar a la tía porque no le hemos querido pedir una una reunión presencial con ella y ella como tiene una guaguita y todo, dice que lo va a ver y como que no nos ha pescado y creo que no es un tema como para hablar por teléfono entonces quizás fue un error nuestro no haberle contado antes, pero tampoco nosotros queríamos andar como con la cartita del síndrome como carta de presentación, jamás nos imaginamos a nosotros siempre nos pusimos el escenario que íbamos a tener problemas en el colegio, que en el colegio quizás el xxxxx no iba a pescar las actividades que a lo mejor iba a querer hacer lo que él quería y no tenía problema en el colegio [ríe] pero sí en el furgón [ríe] entonces así que estamos viéndolo ahora eso como súper dirigido con terapia ocupacional.

E: Y y xxxxxx quería preguntarle sobre este proceso que hablamos harto al principio este proceso de no tener diagnóstico de esta búsqueda de esa incertidumbre que decía usted de ¿qué manera cree que influye el no tener un diagnóstico definido ¿Siente que en el fondo se pueden mejorar los cuidados que puede mejorar la situación una vez que se alcanza el diagnóstico o cómo siente usted que que influye o no influye eso?

F: Me imagino que eso debe ser bastante personal, pero en el caso mío, nuestro, influye en el sentido de tener una explicación al porqué de las cosas también a veces hay gente que me ha dicho así como "Yo preferiría no saber, cómo da lo mismo porque pa que angustiarme mejor que sea como es y listo" también también es válido ya pero en el caso mío al menos me da como él el poder hacer un cierre decir ya "Esto se debe a esto y puedo esperar quizás -o- la mayoría evoluciona con esto tiene esto" no sé también yo a veces me pregunto no sé po´ que esto que él xxxxx sea así es de personalidad o es por que su condición que lo hace ser más -no sé- rígido, más perseverante, como como esas cosas entonces finalmente, independiente de, hay que tratar en el caso de no sé por qué modelar la conducta para que él pueda hacer adaptarse mejor y que no sea un tema de que la sociedad lo termine rechazando porque no logra ajustarse un poco a las normas sociales o sea lo mismo si es por el síndrome o por personalidad hay que hay que abordarlo ¿Ya? Pero pero para mí, me da como como un grado de no sé de certeza, aunque el síndrome sea súper variable me da una explicación, me termina como completar no sé quizás ponerle el nombre y apellido aunque te diga que yo no quiero andar con la etiqueta de síndrome por delante pero sí para para entender para entender y a lo mejor decir "Pucha sabes que nosotros…" -yo encontré de casualidad una comunidad en Facebook de papás o de familia con niños con síndrome y encontrar a gente que pregunta hasta cosas así como han ustedes probado el triciclo de esta marca con sus hijos y cosas así como súper no sé por gente que se preocupa más que yo incluso no sé- o ver niños que pucha tienen además o sea no sé epilepsia, problemas cardíacos y como mucha otra enfermedad conjunta a veces también digo ya no leo mucho más porque me da angustia [ríe] pero es eso yo creo que a mí por lo menos me da como la dosis justa de tener una certeza, de ir conociendo cada día más algo más de síndrome, y aunque haya poca literatura con este otro grupo uno puede ir como viendo y como comparando, entendiendo bien, que por ejemplo mi hijo es como súper mañoso y darme cuenta de que muchos niños del síndrome también son así entonces digo ya lo suelto, no sé, no es sólo él, no es que yo como mamá crie un hijo mañoso, también si cuesta un poquito más eso entonces te libera a lo mejor de cosas también, no sé cómo como eso o sea yo igual, yo yo la doctora dijo "No hay que ponerle un techo, no hay que ponerle un límite" Y yo creo firmemente en eso creo, creo firmemente también en que una una condición una situación de discapacidad no debería definir una persona y el síndrome no va a definir al xxxxx pero no lo puedo borrar, no lo puedo olvidar, es parte de él, es algo con lo que tiene que convivir y las personas que lo quieren, nos rodean, es mejor que estén enterados por ahora por lo menos

por mi experiencia ahora que me pasó como, versus que la profesora del colegio sepa y la tía del furgon no sepa, quiero hacer que es mejor quizá incluso genera como una mayor tolerancia quizás las personas está mal porque quizás debería ser como con todos los niños igual pero si a lo mejor eso le va a facilitar un poquito las cosas a mi hijo en versus en otras que tiene la la cancha más desnivelada por por costarle más, por ejemplo a él le va a costar bastante yo creo educación física, todo lo que tienen que ver con temas manuales, artes visuales, técnicas manuales como si llame ahora le va a costar entonces van a estar mejor una evaluación diferencial en este sentido y que valoren como el esfuerzo y si no están enterados pueden pensar que es porque él no quiere entonces es importante como como eso en el fondo, yo creo que para mí fue positivo.

E: Y xxxxxx ahora ya para ir cerrando estamos muy próximas al final ¿Usted conoce alguna política, alguna ley o algún programa para personas con enfermedades raras o poco frecuentes en Chile, tiene información sobre eso?

F: Debería tenerla [ríe] pero no, conozco la ley 20.482 que es de la ley general de discapacidad en el fondo, pero que hay algo como específico como para enfermedades poco frecuente, a su, la ley Ricarte Soto pero no sé si eso aplica como para síndrome o más que nada para como enfermedades que requieran algún tipo de como como el tratamiento caro y esas cosas, como que yo siento que quizá el síndrome xxxxx si bien claro que uno tiene que invertir en rehabilitación y todo eso como que no no sé quizá no se compara como el que tiene que recibir una inyección millonaria todos los meses, no llegamos a ese mismo nivel de gasto, entonces asumo que no no no estaríamos como incluido en eso, como enfermedades más catastróficas..

E: ¿Y usted conoce algún programa, alguna ley o alguna política para cuidadores en Chile?

F: Yo entiendo que se está trabajando con todo lo que el tema de los cuidadores, hoy en día sobre todo pensando en el TEA, pero que exista, sé que existe también algo que se llama como estipendio que es para los cuidadores y ahí no sé si hay que certificar, la persona tendrá que estar inscrita en el registro nacional de discapacidad, y habrá que optar ese beneficio que es para alguien que se dedica netamente al cuidado de la persona en situación de discapacidad, pero desconozco cuánta plata es eh sí como lo conozco muy superficialmente.

E: Y desde su experiencia, lo que a usted se le ocurra ¿Qué podría recomendar tanto para enfermedades poco frecuentes y para cuidadores si es que tuviera que existir algún programa, alguna ley, qué se le viene a la cabeza usted como recomendación? Pensando en todo lo que usted ha vivido y todo el conocimiento práctico que tiene sobre lo que implica.

F: Bueno yo yo creo en general a pesar de que soy una usuaria del sector privado, en el sentido que soy ISAPRE y todo, yo creo que en el fondo uno debería tener acceso a la rehabilitación y estimulación temprano en caso de los niños, digamos de manera gratuita o a un menor costo ¿Ya? Sobre todo en el sentido, y quizás una mejor orientación desde el inicio, así como a dónde ir, a quién acudir como eso en el fondo nosotros igual teníamos como un terreno ganado en el sentido de que somos profesionales de la salud, entonces era como, y aún así primero fuimos lados que no nos gustó y así, entonces entonces creo que ahí sí en el fondo en los que están en la espera de saber, creo que ahí debería existir algo, algún programa de acompañamiento que te de sostén mientras tanto y que luego te diga “Ya mira tú, finalmente ya tenía esto, se descartó esto otro” y cuál es como la ruta a seguir un poco de de acompañar, eso y lo otro que ya te comenté en el sentido, o sea yo creo que uno como como papá en este caso pero también pienso, no sé en algún minuto yo tengo una mamá que es mayor, súper mayor y también en algún minuto cuando ella ya no pueda ¿Cómo lo vamos

a hacer para cuidarla? Es el tema del cuidado de personas en situación de discapacidad, por la índole que sea, transitoria o permanente, es un gran gran tema, es un gran tema y en el fondo cuando uno tiene que necesariamente trabajar todos en el núcleo familiar para sostener a esta persona en el fondo, es tremendo porque si te quedas como para cuidar y mover pa´ todos lados, no tienes para subsistir, entonces supongamos que a lo mejor haya no sé po´, también existe no sé en el PAC, en el caso de la FONASA recibe tratamiento gratis, también está la xxxxx, y quizás otros lugares donde uno pueda ir, cuando se implemente lo del autismo va a ser genial, eh van a ver esas opciones, pero siempre pienso ya ¿Cómo va a hacer los papa, el papa o la mamá, o cualquier cuidador para llevar a ese niño, a esa persona, a su sesión? Porque las sesiones son en el mismo horario de trabajo, y ahí es como volvemos a lo mismo, hay que estar asi como poco vulnerando la ley, o pidiendo permiso, que el jefe no se enoje, que pase como desapercibido en recursos humanos, uno no puede llegar y decir "Voy", debería ser importante eh y yo creo que por ejemplo, no se po´, ya algunos tenemos trabajo en el que debemos estar en ese momento, yo digo si yo fuera clinica, si fuera terapueta ocupacion y trabajar con pacientes, me genera un problema si yo tengo que llevar a mi hijo a su sesión, significaría que yo dejo sin atender, entonces es todo un tema, también hay mucha gente que trabaja rindiendo metas po´ entonces esa gente perfectamente podrá trabajar más tarde, compensar un día sábado, no sé, si lo importante es que tenga listo a tal hora la documentación o los informes lo que sea, uno como papá o familiar o cuidador de la persona, va hacer todo lo posible por cumplir, si te van a dar los posibilidades de poder moverte ¿Ya? Para los que hacen trabajo más no sé po´ personal de salud, profesores, los que trabajamos con personas es más difícil pero también en el fondo habría que buscar una forma, yo creo que siempre se puede, o sea como cuando no se po uno tiene un administrativo, una vacación alguien te cubre, cuando son cuando nos sentimos cortos y uno teniendo esa posibilidad y velando que en el fondo no pidai´ la hora de mediodía pa´ mandarte a cambiar y después no volver, y eres conciente que te están dando ese tremendo beneficio de poder ir, yo creo que eso sería como impagable, si me dijeran "Tranquila xxxxxxx tu vas a poder ir a las terapias de tu hijo sin mayor dificultad" Pucha o sea un peso de encima, si no estaría que estar capitalizando, las horas extras que hago todo eso para tomarme hacer la devolución tiempo para irme, como todas esas formas de poder ir cumpliendo con las como con los compromisos médicos de mi hijo.

E: Entiendo, entiendo xxxxxx ahí estamos listas con las preguntas, yo queria saber si de todo lo que conversamos hay algo que a usted le queda algo dando vueltas, que quiera enfatizar al final de la entrevista?

F: Eh no, desearles que tengan nomás un una buena investigación, en el sentido de que, no sé a cuántas personas más quieren entrevistar y agradecer el haber podido aportar, creo que es super bueno que se haga investigación referente a esto que también es algo que se invisibiliza bastante, en donde siempre la investigación siempre va por el lado de cuáles son los signos, cuáles son los síntomas, y se centran la persona con discapacidad o en la enfermedad o lo que sea tema que genera como el tema médico pero investigar como el entorno yo creo que también es super bueno, entonces feliz de haber podido aportar, feliz los dos con mi esposo de poder aportar, es el que se quedó con la logística, que querían a la mamá [ríe] ya están pijama, están esperando que los acompañe ya a dormirse. Y nada po´ ansiosa de que sea un buen proceso, que ayude a fomentar y ojalá en el fondo pueda generar debate en algún minuto y algunas de las cosas que conversamos que son como sueños, si no sirven para uno que sirvan para otras personas ¿Ya? Hay niños o sea, yo me entero de cada caso de repente, y siempre pienso ¿Cómo hubiese sido si el xxxxx no hubiera tenido esta evolución favorable? ¿Estaría yo tan positiva? No sé, no quiero ni saberlo en realidad

[ríe] pero me lo cuestiono como “Pucha -o- El xxxxxx gracias a Dios” no sé tantas dificultades al inicio, todo, que no comía bien, que no escuchaba bien, fonoaudiólogo para todo casi, y especialistas super intervenido, y finalmente él va avanzado y “Chuta, todo esfuerzo vale la pena” pero ¿Si no? y si ¿Hubiese sido un niño, hubiese sido severamente dependiente, que requiere altos grados de cuidados? Uno conoce esas historias, y tú decís´ como “Chuta ¿Cómo lo hace esa mamá?” pa´ igual de reírse en un minuto al día, me imagino que a todo se adapta uno, pero me cuesta visualizarme en esa situación.

E: Mhm entiendo.

F: Y creo que pucha ellas sí que, me saco el sombrero y ojalá puedan tener ese apoyo.

E: Super xxxxxx, muchas gracias por tomarse el tiempo, de poder contarnos toda su experiencia, es muy valioso, como usted decía, conocer todo lo que pasa alrededor cuando se presenta esta situación, así que muchas gracias por darse el espacio y por permitirme ahí ver un poquito a su familia, nosotros cuando ya tengamos resultados vamos a compartirlo con la gente que puso su correo en el consentimiento, esto va a tomar tiempo porque son varias entrevistas, pero cualquier cosa me puede escribir si tiene una duda, algún comentario, observación, siempre es bienvenido ¿Ya? Lo último que me falta...

F: Eso se me fue preguntar, más o menos, yo entiendo que que ahora viene un análisis largo de todo, pero cuáles son los tiempos más menos que tu manejas, como ¿Cuándo quieren entregar, cuando tienen pensado entregar este proyecto?

E: Si, eh, el primero estamos terminando este objetivo, porque son varios objetivos, este objetivo lo vamos a estar terminando durante este mes y ahí partimos el proceso de análisis, entonces ya a finales de este año ya deberíamos tener un poco más armado los resultados preliminares, de todas maneras esto igual se puede extender lo cualitativo requiere harto tiempo de análisis, pero debería estar a fines de 2023, principio 2024 con los datos de todas las personas que hemos entrevistado, entonces ahí cualquier cosa nos podemos comunicar ¿Ya? Lo último que me faltó preguntarle…

F: No, desearles la mayor de las suertes.

E: Es ¿Cuántos años tiene? Porque tengo la ocupación, tengo la comuna que lo conversamos, pero me falta su edad , para tener su ficha aquí.

F: Tengo 41.

E: 41 super, ahí lo dejé anotado, y usted me decía que xxxxx tiene 5 años ¿Cierto?

F: Exacto.

E: Entonces ahí tengo su información xxxxx y bueno nuevamente gracias, ahora voy a dejar…

Participante (P): SD.T7F

E: Ahí está grabando eso también. Sí, ahí estamos con los dos listo, entonces lo vamos a dejar ahí para que los dos puedan grabar bien el audio y para partir necesito dejar como grabado en el audio que usted acepta participar en la investigación, entonces sí puede decir con sus palabras que está de acuerdo en ser entrevistada.

P: Sí, estoy de acuerdo por ser entrevistada.

E: Bacan, entonces ahora vamos a partir haciendo algunas preguntas, primero para ir conociéndonos un poco y después vamos a pasar a tocar algunos temas relacionados a la situación de salud de su hijo y cómo ha sido para usted acompañarlo en todo este proceso ya?

P: Ok.

E: Entonces xxxxxx, si me puede contar primero, en sus palabras, ¿cuál es el vínculo, cuál es la relación que usted tiene con el familiar que tiene la situación de salud?

P: xxxxxxxx es el vínculo, o sea soy la mamá, entonces estoy siempre con él, en ahí estoy acudiendo para cualquier cosa al colegio, porque igual estudia y siempre ahí pendiente de él po´.

E: Siempre acompañándolo.

P: Sí.

E: y si uno piensa como en la enfermedad de su familiar, ¿cuál ha sido el rol que usted ha jugado ahí como usted dice que siempre lo ha acompañado y en su enfermedad, como qué cosas ha tenido que hacer usted con él?

P: andar con él o sea igual cuando es lo más difícil digamos cuando uno sale con él en micro qué sé yo, porque no tiene mucho equilibrio y acompañarlo, explicarle dónde va. Pero en ese sentido, digamos, el apoyo.

E: Entiendo ¿Y, cuándo usted se empezó a dar cuenta de esta de estos síntomas o de que su hijo tenía como alguna situación de salud?

P: A las 9 meses.

E: A los 9. Muy guagüita. ¿Y cómo fue ese proceso que notó usted cuando era bebé?

P: Que no… no afirmaba su cabecita. Dormía, dormía y dormía día y noche, día y noche, no afirmaba su cabecita, entonces ahí me di cuenta y me acerqué al consultorio. Me dijeron "no, es que hay niños que son flojos y, bueno, el suyo es más flojo". Esa era la respuesta [sonríe].

E: Eso le dijeron, y ahí usted qué hizo, ¿fue a otro médico, siguió buscando?

P: Eh, o sea, bueno, igual era más joven, qué sé yo, pero igual siempre [repitiendo 02:04] "pero qué raro que él es así tan duerme, duerme, duerme", tomaba su pecho y dormía. Entonces lo tratamos en control y lo que tenía

es que él es sano, no se me enfermaba, nada, entonces me decían "pero si ¿qué tiene? si es un niño que está durmiendo, va a crecer más". Yo lo hallaba raro, no caminaba, nada, entonces esto fue, bueno, yo en varios doctores diciéndole "no, es que es flojo, es flojo. Hay niños que caminan a los dos, tres años", qué sé yo, y me acerqué como los 2 años y medio a otra doctora de pero, bueno, un procedimiento de que él tuvo a los 10 meses parálisis facial, que me lo vieran y, y me han dicho que era por una corriente, qué sé yo, si duraba tanto cierto tiempo había que tratarlo, sino, no, ahí se le fue quitando. Y después los 2 años y medio más o menos me vio una doctora tratante como más, más así como a concho, como se le puede decir, y ella me derivó al -yo me atiendo acá en el [inentendible 03:05] del xxxxxx-, Y ahí me dijo, "no, él necesita especialista, neurólogo" qué sé yo.

E: ¿Y ahí cuántos años tenía su hijo?

P: Ahí tenía 2 años y medio.

E: 2 años y medio, ya. ¿Y usted dice que antes de que la derivaran pal xxxxxx usted había visto varios varios doctores, cierto? Todo eso eran como en el consultorio y le tocaban distintos….?

P: Consultorio, claro y no, le hacían le hacían qué sé yo, cómo le hacen los reflejos qué sé yo y dormía y dormía y como qué? Esperamos, una cosa así como que éramos muy lento, la atención. Entonces ella, la doctora (inentendible min 03: 36) que me acuerdo el apellido, ella me derivó al tiro para allá. Bueno, que igual el neurólogo muchos años igual con él, tratándolo con exámenes, a ver qué es lo que tenían. Y eso.

E: ¿Y, cuando usted empezó a ver estos síntomas en su hijo, había habido alguna persona en la familia, por ejemplo, que hubiera tenido algo similar que usted sepa por alguna parte?

P: No, nadie por eso lo hallaba raro, o sea dormía mucho, no, lo mudaban, ahí todo el rato, eran dos años y medio dormida día y noche. Y si yo le daba comida, sino lo despertaba y ahí estaba, entonces era como, guagüita siempre, una cosa, así.

E: Y después, cuando empezó a crecer, ¿cómo fueron cambiando esos síntomas o hasta ahora que ya es grande su hijo tiene los mismos?

P: siempre, igual es lento, digamos demasiado lento porque xxxxxxx tiene ahora 24 y es como mentalmente, sí, porque tampoco no sabe leer, no logró aprender le cuesta aprender de hecho o sea en la escuela no, no, no, no logró aprender y tiene como más menos 7, 8 años mentalmente entonces es infantil juega con sus hermanos sé yo, eh eso.

E: Ya, ese como el síntoma que él tuvo más grande.

P: Sí, que siempre es más tardío, claro, es como (inentendible min 5) porque enfermedades que le daban a él rara en en dentro que la notaba la doctora xxxxxxx, no sé cosas paranormales para ellos, que a que se le hinchaban los ojitos, puede haber sido una reacción alérgica qué sé yo, pero que se le hinchaba yo partía al hospital y luego lo pinchaban por la esta de la araña en caso de cualquier cosa y se le bajaba, qué sé yo, le salieron unas heridas como llagas en su cuerpo, también lo asociaron, digamos al síndrome que supuestamente le pusieron el nombre, pero no diagnosticado por examen, entonces todo eso lo iban anotando.

E: ¿Y, cuando usted, por ejemplo, veía estos síntomas, usted había escuchado alguna vez en alguna parte, por ejemplo en la tele, haber leído algo en algún lado como de las guagüitas con estos síntomas o de los niños, no tenía alguna información?

P: No nada, no nada, no no no que uno nunca se imagina que le iba a a pasar en la familia, digamos algo así, entonces trata de ser todo o sea uno nace su hijo sano, bueno, él es sano igual independiente de eso, es sano porque no se enferma mucho, entonces uno ni siquiera averigua ni nada, pendiente de otras cosas.

E: Y Se sabe poco estas cosas

P: Si.

E: y y si pensamos en este proceso de de cuando él era pequeño y empezó como a este tema que usted notaba que estaba raro y que los doctores no, no la pescaba mucho con el tema. ¿Como era para usted, como usted, como persona en términos emocionales, por ejemplo, cómo se sentía?

P: Ay difícil no, yo lloraba, de repente yo decía "qué hago" porque él se frustraba mucho y bueno y uno sin saber que él no lo entendía, porque no lo entendía y bueno, y a esta edad que tiene igual, hay cosas que no entienden, hay que estar todo el rato todo el rato repitiéndolas. No, emocionalmente fuerte a veces que yo de repente hacía así una pataleta, "pero que queri, pero es que no hay", " es que entiende que no" y el único logro es dejar, yo lo metía a bañarse un poco y a a tranquilizarte, pero era porque en el modo de que uno no sabía que estaba enfrentando qué, sé yo a xxxxxx, actualmente, ahora que claro que es diferente en capacidades o en no entender, entonces esa era su frustración y a la vez a uno igual.

E: Claro, usted también se frustraba.

P: No, demasiado, qué hacer y cómo actuar y cómo hacer o sea veces en la micro salía y él se ahogaba y gritaba, y yo le decía "xxxxxxx cállate", me bajaba de la micro porque igual la gente "ay callen al niñito".

E: Si po´ nadie entiende.

P: Ni yo tampoco jajaja por eso me frustraba y yo le decía ya, qué hago. Entonces así de a poco fui criándome paciencia y adaptándome a él y en el momento del (inentendible min 7:32) que tuvo, eso, más menos 12, 13, 14 años, él se agarraba el pelo y era claro, porque yo no podía entender ni él tampoco a mí, entonces frustraba se golpeaba la cabeza, se me tiraba al suelo, se tiraba, ya ya quedaba de repente peleaito qué sé yo y me lo tenían con pastillas, entonces dije, no y ahí parecía todo volado así. Entonces, yo me fui adaptando a él y yo creo que él también a mí, porque de repente ahora hacemos señas ya como que nos conocimos, pero costó ene sí, frustrante total hasta pa´ uno, digamos yo más la familia porque lo el papá trabajaba y a veces cuando no, el hombre no toma en cuenta, entonces no era mucho o o entiende, "no entendiste?", ah ya, sin paciencia jaja una cosa así, entonces así fue el procedimiento más o menos, fue frustrante, en ambos lados si igual uno se siente porque como el modo de expresarse, tirarse al suelo, tirarse del pelo, no sé, golpearse, yo creo que igual se tiene que haber sentido en ese entonces, digamos a esa edad, totalmente frustrante.

E: Claro también se sentía frustrado y usted también. Y ahora pensamos un poquito en usted. ¿Qué qué necesidades usted siente que tiene, por ejemplo, en temas de salud? ¿Siente que tiene algo que que hay algo que necesita, por ejemplo, verse en temas de salud? ¿Tiene algún síntoma que le ha llamado la atención? Pero pensando en usted, no pensando en su hijo

P: No sé, como una terapeuta que se puede decir de emm de escuchar, eso sí, como que me siento muy muy llena de cosas y por los otros niños, diferentes edades y yo creo que eso.

E: Como poder hablar así, de sus cosas.

P: CLaro una cosa así. Pero pero de lo demás o sea estoy sana estoy gracias a Dios no estoy enferma, yo creo que a lo mejor por ello, pero eso, sí, más menos, alguien que escuche una terapeuta.

E: Ya, eso sería importante y ahora ya, me hizo usted así como un panorama rapidito de las cosas, yo voy a empezar como profundizar en algunas cosas que me ha ido comentando. Entonces, desde lo que usted me ha contado, ¿cuáles creen que han sido las principales dificultades que usted ha enfrentado en el proceso de toda esta enfermedad de su hijo, como, si usted piensa qué es lo primero que se le viene a la cabeza cuando usted dice, qué ha sido lo más difícil de todo esto?

P: lo más difícil que no te tomen en cuenta en los hospitales y andar corriendo de allá pa´ acá porque yo fui a varios hospitales, llegue hasta xxxxxxx de la xxxxxxx, por por él para saber qué es lo que tenía, el xxxxxxx, al xxxxxxx, al xxxx y recorrí todos los hospitales con él hasta los 6 años o sea, fue una etapa difícil, ¿he tenido cuanto? 22 años más o menos. Entonces yo lloraba fuera que porque qué es lo que tiene eh porque igual me hablaban de la gente igual lo veía bichito raro, entonces uno igual se frustraba, eso fue la etapa como más fuerte, digamos, o sin el apoyo o en ese entonces, en esos años, digamos que se puede conseguir ahora que había genetista porque después de recorrer todos los hospitales, xxxxxxx, recién lo estaba estaba en función, ahí me tomo la genetista xxxxxx, que se le agradece que xxxxxx la tiene de los 6 años hasta actual 24 y con ella ahí aperrando con él, qué es lo que tiene y ya sigamos y todo entonces, siempre contento cualquier cosa yo me acercaba donde ella, "a xxxxxx le pasó esto", urgencia, que le pasaba cualquier cosa y ella se acercaban a la urgencia o sea el apoyo, pero fue lo más frustrante, es eso o sea, recorrer todos los hospitales y "no no, no tiene nada" o qué sé yo, no sé meterle tanta enfermedades y hasta esta fecha sin saber tampoco qué es lo que tiene eso, más menos.

E: Claro, eso ha sido lo más difícil y pensando, por ejemplo, en su día a día, como el día usted levanta, hay que bañarse, hay que hacer todas estas cosas. ¿Cómo siente que le ha impactado en su día a día, usted ha tenido que modificar cómo hace las cosas para poder apoyar a su hijo o cómo lo ve como en general?

P: Es que nosotros con los chicos diario o sea él sabe, se levanta, no, es como que ya está habitual, ya no ya está dentro de nuestro digamos entorno familiar aquí que somos los los xxxxxxx, quien digamos mis hijos y yo con mis hijos y todos ya sabemos ya xxxxxxx si no tiene clase y con el del que tiene 17, "a qué hora salís?" Vamos coordinando, "tengo que ir a buscar a los otros", ya ya lo tenimos diario.

E: Tienen como un orden ahí pa´...

P: Exacto que mi hijo de 17 me apaña o si no tiene que ser algo muy urgente, ya, yo hablo con el profesor dile que te retira automáticamente, no voy a acudir pa´ allá, que yo estoy acá o me estoy atrasando qué sé yo, con con tu otro hermano tipo xxxxxxx y lo tomo igual habitual dentro de la rutina de todos los días, es todos los días lo mismo entonces ya como costumbre.

E: Claro, ya tienen todo armado el mono ahí pa..

P: Es sí po´ si sale algo x que estoy con contacto con él con el xxxxxx que tiene 17 ahora, así que él es el que me apoya, pilar. Y, en caso de cualquier cosa muy grave, los niños no se enferman, los míos no son enfermizos, no tengo que acudir al hospital que urgencias, no, no, si ellos están un poquito resfriado un poquito, hierba, yo les doy hierbita, no acudo porque no, no, no, es dejarlos solos, es planearme otro (inentendible min 12:40)entonces no, tratan de no enfermarse, bueno, sanos, digamos.

E: Que bueno ahí pa que usted pueda tener todo…

P: Sí, porque imagínate en el hospital, pa´ allá, pero no, no, pero eso.

E: Y pensando en, por ejemplo, los hábitos que uno tiene, por ejemplo, de alimentación, ¿usted puede comer y hacer sus cosas bien o siempre está como pendiente de del armar, como esas rutinas y todo eso que me decía?

P: No, comimos todo al horario, se sientan todos, tenemos su orden, si es que no quiere comer, se lo perdió hasta la noche, entonces ya tienen el hábito, cada cual ya cada, son puros hombres, cada cual, hasta xxxxxxx, ya me paré, me hago la que me duele la cabeza no sé, me senté, ya, "a quien le toca limpiar la mesa?", ya, xxxxxxxx, te toca, te toca la loza", nos turnamos y no, es habitual.

E: Y pensando en lo que usted me decía, cómo de esta frustración y estas emociones que usted ha sentido desde el principio y también después más adelante, con todo lo que ha implicado ¿alguna vez, se ha sentido, por ejemplo, culpable por la situación de salud de su hijo o por alguna cosa que le ha pasado cómo?

P: No, no así como culpable no, o sea, no sé si será lo mismo el sentirse, "porqué a mí, qué tantas cosas a mí" y eso es en mi decir, digamos, pero yo digo "ya, no, mañana será otro día", y vamos con otra, digamos como se llama, otra prueba, no sé, a lo mejor estoy digamos, lista pa´ otra, pero ya lo tengo como asumido que me puede pasar cualquier cosa, ah ya aquí estoy, una cosa así, ya me enfrenté de antes, no, lloraba, igual que era más joven con xxxxxxxx, qué hago, qué hacer, esto, me frustra bastante en ese sentido, pero y aparte que no tenemos el apoyo, así que me quedé con él sola porque el papá no no era muy y con mi mi mamá, mi suegra ellos se peleaban porque nosotros juntos, o sea típico de familia, entonces sola aperré, pero no, ya como que ya me enfrentaba a lo que me pueda pasar y ahí estoy.

P: Entiendo y usted cuántos hijos tiene me decía que tenía más hijos?

P: 5

E: 5, son 5 y puros hombres?

P: puros hombres sí.

E: Y cómo siente que que influyó en la familia el que usted tenga que estar ahí como teniendo este rol de cuidar a xxxxxxxx y como estar pendiente, usted siente que en la dinámica de la familia que todos apoyan ahí para poder, para poder llevarlo. ¿Pero cómo siente que impactó, por ejemplo, cuando era más chiquitito en las dinámicas de la casa?

P: No, no nada, no impactó, porque trato de darle a todos así el mismo, digamos tiempo por cada edad, no lo he dejado ninguno, o sea siempre pendiente, ya el más chiquito tengo que ir para allá voy al jardín, participaba, o sea no trabajo eh con contrato fuera muy, mucho tiempo por lo mismo, porque me dedico a ellos, o sea yo trabajo en la feria, entonces claro, mi dinámica y así le tocaba uno, ya, hay que ir para allá, no dejaba ninguno tampoco, siempre hay tiempo para cada uno.

E: ¿Y, cuáles son las edades de sus hijos?

P: El pequeño tiene 8 va en tercero básico. El que le continúa xxxxxx tiene 12, va en octavo, el otro tiene 17, xxxxxx y va en cuarto medio y xxxxxx que va en laboral ahora, talleres laborales por la edad que le quedan 2 años de estudio en la escuela especial y xxxxxx que es el mayor, pero él ya se fue entonces, aperro ahora con los 5 que me quedan, 4 y yo jaja.

E: YY en usted me decía que trabajaba en la feria antes, cuando era más joven también?

P: Siempre.

E: ya y siente que la ha impactado en el trabajo o en términos económicos, por ejemplo, la enfermedad de xxxxxx ha tenido que gastar plata o no han tenido que gastar plata?

P: Eh sí, cuando nos tocaba salir de repente emergencia que había que pagar un taxi, sí, en ese sentido, sí, porque xxxxxxx igual la micro incómodo, ahora xxxxxxx ya es grande, alto, uno, no tiene equilibrio, no se le nota que tiene alguna discapacidad solamente cuando empieza a hablar, que ahí se dan cuenta, yo lo tengo que sentar, si no se me cae, tiene más fuerza, tengo que tener o sea fuerza con él, egresarlo de la micro que se suben y fuum como que (inentendible min16:47) xxxxxxx le digo yo, entonces cero respeto, entonces trató de buscar un asiento cuando salgo con todos, ya "quién sube primero", "ya, busquen un asiento pa´ xxxxxx" o sea estamos todos listos, ya, no y la gente igual impacta "oy el niño" o joven parece y todo y cuando ya el mira así porque tiene su tarjeta de discapacidad ando con eso, yo le digo ya, pa´ no explicarle, ahí está su tarjeta, "ah ya, disculpe", pero entonces ya es como habitual y no salgo mucho con él en ese sentido, cuando me voy a pagar y, cuando si puedo el dinero, claro está pa irse en un auto para evitarme todo eso.

E: Pero ha tenido que gastar como en los traslados, no en exámenes y esas cosas porque servía al hospital no más no ha tenido que ir a algo privado?

P: No po´, por eso le digo que con xxxxxxx no se enferma mucho para hacerle cosas y cómo hacerlo particular, qué sé yo, cualquier consultorio, lento, no.

E: y usted ha podido siempre acomodarse ahí para poder trabajar. ¿O han habido tiempos donde ha tenido que dejar de trabajar?

P: No, me tengo que, son días, este día, ya, este día no, pero lo ocupo, qué sé yo, ese mi día de trabajo que sé yo.

E: Ya usted se va acomodando y con eso lo ha podido armar.

P: Sí.

E: y en general ¿siempre ha sido eh su ingreso que usted tiene de la feria el que han mantenido el hogar?

P: Y de xxxxxx, la pensión de xxxxxx con eso y mis familiares, y eso me invierto algunas cositas que se pueda vender y me doy vuelta.

E: Y, ¿cómo siente usted que que el tema de ser cuidadora y tener que armar también toda esta dinámica del hogar y con el tema de xxxxxxx, ha influido, por ejemplo, en su vida social? ¿Usted ha podido tener una vida social, hacer amigos, reunirse con sus cercanos?

P: Sí, no, sí me doy mi tiempo, quincena a fin de mes, de repente voy un pub con mi amiga que tiene 64 años pero baila más que yo jaja yo no yo no le hago al alcohol, entonces soy consciente, me río, yo me disfruto un poco, hago zumba, hago fútbol, me doy mi tiempo, entonces como le he enseñado a mi hijo que cuando no estoy, qué sé yo, qué motivo me llaman si llega a pasar algo, gracias a Dios hasta esta fecha no ha pasado nada, pero coordinado total.

E: Entonces igual tiene tiempo.

P: sí, pero igual cansa, cansa igual, de repente decir "ay me voy a ir a la playa", pero sola? Sí, claro, porque la rutina de todos los días que uno quiere dormir, descansar un ratito, no es qué "mamá sabes qué pasa esto" "mamá", no, "ya hijo", entonces no se puede en ese sentido, no, ahora ya me alivia un poco porque en las vacaciones se van con el papá, porque yo soy separada. Se van con el papa me alivio, pero ahí estoy igual

pendiente oy en la noche " xxxxxx esto", el xxxxxx, el xxxxxx, "¿qué les pasa? están bien?" todo, igual no se preocupa porque tiene el hábito, pero allá es igual que aquí tienen todos los mismos, de repente igual yo voy para allá Eh pasa esto esto " no, sabis qué, el xxxxxx no hizo esto mami" dice mi suegra qué sé yo, su abuela, "ya, tú me haces esto, esto otro", le quitan el celular, tienen horario, también po´ o sea a las 6 tienen sus teléfonos, tablets, que xxxxxx tiene, hasta las 12 porque es campo en el campo ahí hay que disfrutarlo, entonces que sea tratado, tratamos en viceversa de formarlo allá y acá.

E: Qué bueno.

P: Y a xxxxxx igual, si no hay, "que tu no podis por…" no, todos son iguales.

E: Ya se pone como la misma…

P: Lo mismo sí, se trata todo igual.

E: y usted me decía claro que tiene su espacio, si piensa cuando era más joven, cuando xxxxxx era más pequeño, por ejemplo, estaba viendo ahí como el tema del diagnóstico, ¿también usted se podía dar sus espacios siempre o…?

P: No ahí no, ahí no, cuando xxxxxx no, cuando tenía xxxxxx y a xxxxxx, no ahí no, no me daba el espacio no sé tuvo ahora que está más grande, pero de chico, xxxxxx no, porque era como de los 6 años dijeron, reunión la doctora xxxxxx son trato, o sea, todos iguales, pero un poco de xxxxxx un poquito más diferente qué sé yo, entonces siempre ahí encima del chico sin saber nada, entonces no, estaba preocupada de él no más..

E: Claro, estaba más cerca de él.

P: Claro hasta que aprendió y bueno, y se logró algo, digamos lo básico.

E: Claro, ya podían hacer sus cosas y ahí usted ya pudo tener como más espacio.

P: Un poco más despacio, sí.

E: Ya, pero al principio estaba.

P: Demasiado.

E: Y ahora usted me comentó que había pasado por muchos hospitales que había buscado podemos como intentar, de lo que se acuerde, porque fue hace tiempo, como ir ordenando ese proceso, usted ya me contó los 2 años y medio, consultorio lo derivan al ¿xxxxx? ¿ Hospital xxxxx?

P: no, al xxxxxx.

E: Lo derivan al xxxxxx y ahí primero la ve una neuróloga.

P: Neurólogo.

E: y le dice que él va a necesitar como que lo vea neurólogo, todas esas cosas.

P: Se lo vio el neurólogo, puros exámenes le hicieron y nunca le pillaron nada y me trataban y me trataban, exámenes, J xxxxxx, muy asustado, renuncié yo al hospital o sea le dije un improperio un poquito (inentendible

min 21:48) entonces dije, “no, tome ahí está”, lo que pasa es que él me dijo que con este niñito, así con estas palabras el neurólogo, tenía edad en ese entonces, con dijo “con este niñito va a gastar cualquier plata” y yo le dije “que te creí”, y renuncié a este hospital y de ahí me fui al xxxxxx, con dirección de, porque hay que cambiar la dirección, entonces yo ahí fui como cambiando direcciones, como allá vive mi hermano, le pedí la dirección de mi hermano, me cambié de domicilio y me atendí en el xxxxxx, acá no logré nada, digamos, lo hicieron examen, nunca lograron nada, no lo pillo, en el xxxxxx tenían el (inentendible min 22:26) que puede ser autista.

E: Y ahí cuando cuántos años tenía cuando usted se fue?

P: El xxxxxx empezó con los 2 años y medio, que duró 3 años, 3 años y tanto más o menos, si fue todo el procedimiento hasta los 6 que llegué acá al xxxxxx.

E: Y entonces después se va el xxxxxxy le dicen que podía ser autismo, también lo vio un neurólogo.

P: Autismo sí, y sí neurólogo era una colombiana igual, colombiana, mujer, igual le hicieron exámenes y también ella me dijo que podía ser autista, y yo “autista, no creo” si el uno le dice, los trata con alguien y el sociabiliza total. Entonces igual le costaba hablar en ese entonces, habló muy tarde, le dije, “no y mi hijo va a hablar si yo sé que va a hablar, no tiene autista” y yo tenía (inentendible min 23:09) que no, yo creo que a lo mejor que no tuviera ninguna enfermedad más menos, entonces bueno, resultó que tampoco no es autista. Y, de ahí me fui pal, como que se llama, bueno en eso hace el examen parroquial qué sé yo, el xxxx, el xxxxxx, porque todos esos son como más menos que se juntan ahí para atender y después me fui a xxxxxxxx 1 año más menos.

E: Y eso ustedes se fue para allá, por eso? ¿para buscar otros médicos?

P: Otros médicos, sí.

E: Y tiene familia allá o…?

P: El de parte de papá, sí ahí tiene a su tenía, su abuela, su tías, de papá. Y me fui para allá, igual lo mismos diagnósticos de acá del xxxxxx, el niño autista entonces todos decían que era autista y yo como “no”. Entonces me me devolví, 1 año estuve allá, igual exámenes, exámenes, pero nunca en ese entonces de los hospitales me vio, me trataron con genetistas, entonces ellos dijeron neurólogo, psicólogo y eso como que era lo lo más básico, nunca me atendieron genetista y de ahí volví dentro de todo eso, volví acá de nuevo y acá ya, durante todo ese procedimiento de examen qué sé yo, volví aquí al xxxxxxxxxx que se activó, digamos, empezó en función. Y ahí llegué claro, y ahí me atendió al tiro me derivaron la genetista primera vez, la doctora xxxxxx, primera vez que me lo veía una genetista y me dijo “no, igual el niño” o sea igual era muy tardío en ese entonces de estos años la atención, porque hubieran derivado al tiro, no sé por la tardanza que no caminaba, que digamos, su retraso era totalmente, todo y ella, igual lo mantuve en jardín, en jardín infantil, aunque es igual, tuve una mala experiencia con la directora, pero ahí lo tuve hasta que supe un diagnóstico, lo derive a colegio especial.

E: Y una pregunta, sólo para tenerlo claro, usted entonces me dijo que se fue a xxxxxxxx? Fue a intentar ver en el hospital de allá y también le dijeron lo mismo, y ¿ahí usted dijo, “ya, me voy de acá” o igual chequeó un rato viendo como si le hacían alguna cosa?

P: No, no, porque siempre era lo mismo, examen que cada hospital que me tomaron, pero los especialistas, digamos, nunca cambiaron de.

E: Claro, no probaron algo nuevo.

P: Exacto entonces ya era como controles, no era como que habitual qué sé yo, nunca tampoco iba a pensar que claro que había otra especialista en ese entonces, digamos, de la edad que tenía y que podría tratar de otras cosas también po´ como de las enfermedades raras. Entonces ya me vine después y llegué acá.

E: llegó ahí y desde que usted entonces. Estaba con la doctora xxxxxx acá. ¿Ha seguido todos estos años?

P: Todos con ellas sí y ahí me lo me lo, bueno me lo derivó síndrome de Kabuki por facciones y con eso es lo que único que hemos, digamos.

E: Ya, ese es como el nombre, pero no han tenido el examen para asegurar.

P: Pero no es diagnosticado, exacto, porque yo voy a xxxxxx, la edad que tiene, en la pandemia, le dio paperas porque en el colegio qué sé yo que iba (inentendible min 26:12) no los vacunaron, que los vacunan en primero básico, no hace básico hace, digamos, primero básico de normal y allá no llegaron las vacunas, no sé, la cosas es que le dio paperas el año antepasado en pandemia y llegó allá como xxxxxx xxxxxx, 24 años joven, entonces yo tengo que entrar con él explicarle porque nos sale en informe que él tiene grado de alguna discapacidad.

E: Claro que no puede entrar sólo ahí a explicar.

P: No, no sale entonces claro, diagnosticado por la ficha qué sé yo, la doctora xxxxxx eh por facciones, síndrome de kabuki, pero eso, entonces cualquier lado yo tengo que enfrentarme los hospitales y decir "no, él tiene", supuestamente porque tampoco es confirmado "síndrome de kabuki ,usted sabe qué es lo que es eso", "no, no se preocupe", un trato especial, más o menos, entonces eso, ahí siempre estando con él como como un (inentendible min 27:06) todos lo miran raro porque él es grande igual, si todos los ven como "es tan grande y con la mamá" jaja una cosa así. Pero ya cuando el habla, yo trato que hable para que se den cuenta que tiene un grado que o sea tiene el porte no más ajajaj digamos, para que no digan… porque le hablan de repente está ahí sentado y párate po.

E: Claro, la gente no sabe, llega y dice.

P: No o que te defienda algo, entonces yo ya le digo, ya empiezo a hablar "ya xxxxxx y como te sentis" y todo y ahí cuando lo escuchan hablar ya como que bajan un poco las revoluciones.

E: Y desde que usted está con la doctora xxxxxx ha tenido que ir a ver a otros especialistas, por ejemplo, de otros temas, la doctora lo ha derivado para que la vea un doctor más específico?

P: Sí, eh infectóloga me mandó, bueno, neurólogo igual, pero eso siempre tramo cuando era chico hasta como los 15 años porque después de los 15 años en los hospitales aquí es habitual, lo atienden una vez al año y la pura doctora xxxxxxx si es que necesita algo más urgente lo deriva a ella a otras especialidades, pero de chico siempre lo vieron infectóloga, porque como les salían como unas llagas, heridas y no sabían qué es lo que sería, lo mismo, hinchazón del ojo, le hacían examen, oftalmólogo, otorrino y todo eso.

E: ¿Y alguna vez en este proceso, usted probó, por ejemplo, darle algún otro tipo de medicina que no sea así como del hospital, por ejemplo, usted hablaba de las hierbitas cuando se resfriaban, ¿probó algo así como complementario o de medicina popular alguna vez con xxxxxxx?

P: No, no, no. No nada de eso ahí le daban, tuvo como un proceso como de 2 años más o menos con pastillas para tranquilizarlo, para que él no se golpeara, qué sé yo, lo que, yo se la suspendí, la neuróloga se la daba, cuando era más chico, no se la suspendí, y le dije, "no, no puede ser", ya vamos a (inentendible min 28:57) no más a xxxxxx, entonces la suspendí y se adapta o sea logró aprender unos cuantos años si, entonces ahí lo logré, digamos, un poco dominar y en el entorno que él se vaya asociando un poco.

E: Y justo le iba a preguntar sobre eso que mencionó, eh ¿Cuánto o qué tratamientos él ha recibido alguna vez, por ejemplo, hablaba de estos medicamentos que eran como que le dio la neuróloga? ¿ha recibido otro tipo de alguna vez como de medicamentos, algún tratamiento, algún tipo de inyección o algo o en general o lo tiene en consultas médicas, pero no le dan como tratamiento?

P: No, porque eso se lo dieron o sea igual yo sin saber que era para que los tranquilizarán, pero me lo hacía que orinara, se orinaba en la noche y con pañales estuvo dos, entonces dije, no, yo le voy a suspender eso, voy, hasta los 14 años se orinó, empezarle a enseñarle, habitual que deje los pañales, todo, y era claro, las pastillas lo deja muy dormido muy, muy, muy volado, digamos, entonces empecé a quitárselas yo y eso fue todo lo único que tuvo en en cómo es que se llama, en medicamento, porque yo tampoco le di ni uno.

E: ¿Y, cuántos años fue eso?

P: Unos 2 años más menos, pero no fue mucho, así que no, no quedó tan tan volado como se puede decir jaja, después se los suspendí yo misma. Sí, porque yo lo notaba y parecía así y ahí se queda y "xxxxxx despierta" y había que acercarse, "ya po´, motívate", y no, igual es lento.

E: Lo dejaba muy dormido.

P: Demasiado y de tanto que se orinaba po´, entonces no, se lo suspendimos.

E: ¿Y y ese tratamiento entonces desde su, lo que usted vio no funcionó para él?

P: No no yo le dije no, no funcionó para nada y aparte le dije a la doctora, no funcionó, me dijo, "pero es que él se va a pegar", es que ya no importa "lo voy a ver un modo", le dije, "para que no lo haga", entonces aprendí a igual le enseñé que no, "xxxxxx eso no se hace" como tenía, en ese entonces Tablet, siempre ha tenido tablet para divertirse o juguetes de estos bola y qué sé yo, "te lo voy a quitar si tu haci una pataleta así de simple", y empecé así, un trueque como se puede decir, y así aprendió po´, ahora sabe si se porta mal o hace algo "lo siento, permiso, pero usted no lo merece hoy día, hasta mañana" y así y así se aprendió.

E: y ahí pudo estar un poco más calma.

P: Sí, un poco con más calma.

E: Entiendo y alguna vez usted, esperó, por ejemplo, cuando iba al médico que le dieran algún tratamiento, esperaba que pudiera recibir algún medicamento que le ayudara y no lo recibió, usted tenía alguna idea o en realidad no?

P: No, no soy de medicamentos entonces por mí, o sea, era como, bueno será, había que adaptarse a xxxxxx igual es fuerte, cansador, pero no, no soy de medicamento cuando me dieron eso yo le dije, "pero cómo?" Pero como era "yo soy la doctora, tengo que darle" y todo esto, pero psicólogo tampoco, no lo, digamos, no lo acepté del xxxxxxx porque no llegaban a él, entonces le dije, sabes que yo puse la psicóloga de mi hijo, le dije porque usted no llego a mi hijo, entonces qué tú te sientes y te sientes, y te sientas así como, "no po´ primero conócelo", o sea yo hay gente y en ese entonces teníamos como 14 igual más menos, 14-15 años, entonces no, no se ha adaptado, así que dejémoslo con la psicóloga del colegio, no necesita psicólogo le dije "cualquier cosa, pregúntame a mí" y se adaptaron más menos, "ah ya" pero pastilla yo no soy de pastillas, medicamento con ellos, con ninguno, con nadie.

E: Y eso que decía de la psicóloga del hospital, ¿a usted la doctora la mandó para allá y no le gustó?

P: No, yo me… no me pareció la psicóloga, de hecho no lo atiende ninguna psicóloga, del colegio nomás, yo le preguntó a ella, cualquier informe, "cualquier cosa, usted me cita no más?" yo estoy aquí qué sé yo.

E: Y esa psicóloga del colegio, fue porque usted quiso que él la viera?

P: No, el colegio tiene psicólogo.

E: Ah ya como que vea en general.

P: Los van… exacto, estudiando, entonces tienes un informe del psicólogo en caso cualquier cosa ellos van a citarte, yo como así como metida le pregunto de repente "ya y la psicóloga que dice, lo han visto a xxxxxxx", "no, xxxxxxx no, un siete, tranquilo, nada", si a él lo que le molesta es los ruidos, nada más.

E: eso no le gusta. ¿Y alguna vez en toda esta historia que hemos hablado ha tenido que estar hospitalizado xxxxxxx por algún motivo?

P: Sí, como los 2 años y medio después de que, cuando le empezaron a tratar 2 años y medio, 3 más menos, lo operaron de su testículo porque lo tenía muy arriba, pero es como que habitual en todos los niños, digamos que se…

E: Claro no está relacionado como…?

P: De…claro, más menos, pero igual lo notaron y después un día se cayó en un columpio se balanceó y una prima lo empujó y se cayó en la, se pegó aquí en la cabeza, se cayó y se pegó en la cabeza y quedó ciego hospitalizado. Esa fue una, dos, más menos y, la última clara estaba jugando y se le, con una ficha, se le atravesó aquí y aquí a urgencias al tiro y eso es como lo más menos.

E: Ya, pero han sido cosas como más que le pasan a los niños, no has tomado nada.

P: Algo normal que de repente uno se o sea (inentendible min 34:07), suele pasar.

E: Un niño va y se…

P: Claro, exacto, más menos. Son como accidentes así caseros, les digo yo jajaja.

E: Y yo quería preguntarle porque me dijo actualmente claro, tenía que acompañar a xxxxxxx cuando de repente tenían que salir porque era complicado andar con él en la calle y que en la casa en general se ayudaban y si usted pensará así como en las actividades que usted hace como para cuidar a xxxxxxx, actualmente ¿se le vienen a la mente? porque, por ejemplo, de repente hay que ayudarlos como hacer sus cosas del día a día, no sé, lo tiene que ayudar a vestirse esas cosas o eso ya lo hace todo él solo?

P: No, ya lo aprendió, si, no, que cuando él está enojado nunca le ha gustado ir a la escuela y ya está el furgón afuera qué sé yo, impaciente, porque es impaciente, todo el rato y "xxxxxxxx estay escuchándole a la tía?", " no, es que no quiera ir a la escuela", "es que tienes que ir" y ahí tengo que vestirlo, en esos casos urgentes o o no sé si tienen igual, ellos se ponen la misma ropa qué sé yo tengo que buscarle su ropa, no es como que está ahí eso no, no, no, siempre tengo que estar "tienes que cambiarte de ropa" eso es lo habitual, pero de cuando estilo no él se viste, "chh tay bueno, hijo", le digo yo, " te vestiste excelente" pero cuando está enojado y no quiere ir a la escuela o no hacer nada o salir tengo que ir yo, "ya, yo te voy a vestir, ya ponete esto" y me hago la enojada, "no, te pones esto esto y esto y apúrate que ya bajé, voy al baño y me voy", una cosa así. Al rato baja "es que no quiero es que no quiero" pero él sabe vestirse ponerse, bueno, a veces de repente lo veo el calcetín medio

al revés, el talón para el otro lado, “pero xxxxxxx te diste cuenta del talón?” y yo le digo, “yo no voy a hacer el ridículo contigo fuera”, entonces como que lo hago, que él, si son cosas habituales que tiene que estar así como no perfecto, pero normal, entonces, eso.

E: Y, por ejemplo para la alimentación y eso, ¿usted tiene que cocinarle, se puede cocinar solo?

P: No, él no se cocina, no, ahí me da miedo porque lo intentamos, y vimos y como esta cocina prende con luz, le gustó el sonido y me dejó el este prendido, “no quiero que te metas ahí”, es muy peligroso y cuando de repente me salen ir al colegio de su hermano que me queda cerca y se queda aquí porque no tiene clase, le desconectó el ya, porque eso no lo sabe hacer o sea, puede ser grande, pero fuerza no tiene o no mide sus fuerzas, no sabe qué fuerza tiene, entonces se lo desconecto qué sé yo, la luz, “tú no haces nada, yo vengo altiro, estoy aquí a la vuelta, busco a tu hermano y me vengo” ya, entonces “y tú no le abres la puerta a nadie”, porque igual el camina, pero no mucho, pero de repente cuando es una cosa como muy rápido tengo que partir así, pero ya lo habituó en ese sentido, pero cocinar no, no, le enseñan si, en el colegio en el talleres laborales, qué sé yo, no sé, pelar un poquito de papa, pero no, no, no, no, todavía no le he enseñado y me da miedo en ese sentido porque lo intentamos y no, ya veía que la casa se quemaba.

E: Y por ejemplo, eh para bañarse o hacer ese tipo de tareas.

P: Si, él se baña sólo le enseñé, pero yo los baño como ya po´ le toca el lunes bañarse “ya báñate tú” lo revisó, la cabeza como con el shampoo acumulado cuando se pone, “xxxxxxx, no te bañaste bien ya vamos yo te baño” y ahí como que día por medio bañarlo uno.

E: Ya como que igual hay que ayudarlo ahí pa…

P: Demasiado. Sí, porque no, se baña es tirar agua un poquito jabón listo y como quedó, no se refriega, no se para acá, no se saca el shampoo y salir “oh saliste rico” le digo yo, pero hay que bañarlo igual, sí, a veces porque la tierra que le gusta andar a pata pelada queda sucio igual.

E: Claro, hay que ayudarlo.

P: Sí, tengo que lavarlo, sí.

E: Entiendo y ahora quería pasar a que hablemos como de los apoyos que usted siente que ha recibido o que no ha recibido en todo este proceso. Entonces, si usted piensa ¿quiénes han sido las personas, pueden ser una, pueden ser varias, puede ser ninguna, que la han acompañado a usted y a xxxxxxx en todo el proceso, desde que la chiquito y usted empezó a darse cuenta de los síntomas?

P: Mm Mucho apoyo no tuve jaja no, estuve más sola con mis hijos y el papá de ellos pero no, no, no tuve mucho apoyo. Así como pendiente como que no, bueno, mi mamá siempre era decir si el que tiene hijo, que aperre con sus hijos. Entonces, pero así como no, no, no tuve apoyo de nadie para que le voy a decir una cosa por otra.

E: Ya, usted fue la que estuvo ahí.

P: Si, sola y parte igual, el papá igual era como más frío, bueno, como yo creo que igual impaciente, de todas maneras impaciente, entonces no, yo fui como que el único apoyo fuerte para él y no tuve mucho apoyo de nada, tampoco no lo dejaba solo, su abuela, digamos, en el cuidado, la mamá de su papá, porque mi mamá vivía lejos. Entonces, como que ella era como en ese sentido de apoyo de sostener cualquier cosa, si es que me salió alguna peguita qué sé yo, se queda con los chicos y xxxxxx, ella, como sabe todo el tejemaneje de xxxxxxx.

E: Claro, ella como que en ese sentido cuando usted necesitaba salir algo más puntual, no era todos los días.

P: Claro, sí.

E: ¿Y usted se acuerda como en este proceso, cuando era chiquitito y usted estaba como ahí que buscaba, que los doctores no la pescan y usted decía "no, voy a ir de nuevo", buscó ayuda en algún momento con alguien, le comentó el tema alguien como alguien que se le haya ocurrido primero usted buscar ayuda?

P: No.

E: ya, eso lo hizo sola.

P: No, pasaba encerrada con él, con mis dos hijos y no nunca salí, de hecho ni conocía, de hecho ya hasta ahora tampoco soy media, como se dice, soy un poco huasa, no, no, no salgo pal centro, me pierdo, entonces no, no pedí ayuda a nadie.

E: Ya usted hizo todo eso sola. Y pensando, por ejemplo, ahora en como persona o eh espacios más específicos, usted sintió, por ejemplo, que el equipo médico jugó un rol de apoyo en algún momento? ¿Los distintos médicos que usted vio?

P: Después que lo diagnosticaron, digamos después que lo diagnosticó la doctora xxxxx ahí como que tuve más apoyo "que venga pa´ acá que lo vamos a examinar esto que tiene el control acá", hospital, hospital, médico y médico, antes no. No porque era como descubrir recién, o sea pa´ uno para uno que es mamá frustrante y ir pa´ allá y que otra vez, que que tiene hora en dos meses más y que te, de la xxxxxx también yo no, no tuve, porque el caminó muy tarde, después que lo operaron como los 2 años y medio, 3, no caminó, le costó, hasta como a los 5 años yo le compré una piscina y yo le enseñé a caminar, o sea mí no mucho, por eso te digo apoyo de otros? no.

E: Y usted dice, ¿usted lo llevó a la xxxxxx?

P: Sí, con la doctora xxxxxx, que es la neuróloga del xxxxx o sea del xxxxxxx, me hizo interconsulta, llegue al a la xxxxxx y resulta que se habían equivocado en el apellido era xxxxxxx el mío, le pusieron xxxxxxx, yo le dije, "pero aquí está su carné po´, lo pueden verificar" "que no, no es que tienes que volver a la neuro" era en ese entonces, en esos años un caos pedir hora con la neuróloga o con cualquier especialista y era para puro hacerle, nada esperar dos meses más la neuróloga que me hiciera eso la xxxxxx y aparte de eso me tenía que ver Fonasa, si me podían aprobar porque como él era como, así me dijeron, es como un NN aquí, no tiene diagnóstico, o sea igual, era un como humillante, "vamos a ver qué le dice Fonasa si a usted lo aprueba, nosotros no le cobramos".

E: Sino, le iban a cobrar.

P: Exacto, las terapias para que él pueda, " sabe qué" le dije "tome" no, yo le dije yo "mucho", le dije, "yo voy a hacer caminar a mi hijo yo sé que va a caminar", entonces le compramos piscina, le hacíamos ejercicios en el agüita y así caminó.

E: Y eso ejercicios que usted lo hacía en el agua, ¿Eran cosas que usted se le ocurrían?

P: Sólo, sí, nunca nadie tampoco, no había tecnología nada en ese entonces. Entonces no, yo, le compramos una piscina y con su abuela, y en ese sentido ella vivía con ella, "ya y xxxxxx?", "no, está en la piscina", ya mueve, nada por debajo del agua qué sé yo, aprendió todo. Años en la piscina de la piscina hubiera después lo llevamos al mar, qué sé yo y logró caminar, o sea, no mucho apoyo he tenido.

E: Entiendo y usted ya me había hablado de la familia, me habló de esta abuela que apoyaba en momentos puntuales con el cuidado y me habló de todo lo que han hecho ahí con sus hijos para organizar el día a día. ¿Hay alguna otra persona de la familia que haya cumplido un rol de apoyo en algún momento?

P: No, yo siempre he aperrado sola con mis hijos.

E: Entiendo y hubo alguna vez, por ejemplo, tal vez alguna amiga, amigo que usted pudiera conversar estos temas tal vez no la ayudaba, así como el día a día, pero poder hablarlo con nadie.

P: No, que aquí no existen amigos. No, es como conocidos, muy amigos, son muy traicioneros aquí no, no, en el sector que vivimos no hay amigos, sinceramente.

E: No ha tenido como esa confianza de poder contar.

P: No.

E: Entiendo y y el tema de su de su espacio laboral, usted decía que vendía en la feria ¿usted siempre ha tenido la flexibilidad para poder apoyar?

P: Movilizarme, sí.

E: ¿Alguna vez has sentido apoyo, por ejemplo, ahí con la gente con la que usted trabaja, con la que se relaciona o un tema que no hablan?

P: No no, no hablo no, porque aparte xxxxxxx se le nota, saben que yo tengo xxxxxxx, o sea sí yo tengo 5 hijos pero no le especifico a la gente todo lo que he pasado, ¿pá qué?, en mi vida, así es como es mi vida, entonces sí saben, "oye y él es así", "sí" y como que es, como que ellos digamos, se den cuenta y ahí yo uno le puede decir, pero así como voy a alumbrar a decir yo tengo un, no.

E: Ya no hay que hablarlo ahí con cualquier persona.

P: No no no, aquí no, bueno y aquí tampoco no, no entienden.

E: Claro, para que ahí también.

P: un sector como muy de droga, a mí me han ofrecido de todo (inentendible min 43:51) dejémoslo así, no más jaja ya me llegara la recompensa digo yo, pero tengo que aperrar no más, entonces no es un sector para que, aparte ni siquiera se saben cuántos hijos tengo, porque mis hijos no son de la calle, de aquí se van al campo cuando están de vacaciones, fin de semana, igual se van del papá que está muy enfermo y aprovechan estar con ellos y aquí estudio, listo, están conmigo todo el día con ellos, así que me toca partido, voy con los chicos a la cancha, es como mi mi vida aquí, no se mete mucho con la gente aquí.

E: Y si usted mira como esto que usted dice que lo ha tenido que vivir sola. ¿Qué, qué apoyos usted cree que podrían mejorar? ¿Por ejemplo, usted, si yo pensara que necesitara usted para sentirse, por ejemplo, más apoyada del equipo médico, se le ocurre algo que podría mejorar.

P: Es que como que ya me acostumbré jaja como "sabes que tienes que venir", ah ya voy a sacar hora que esto ya me acostumbré, como que ya me hice la paciencia para todo lo que venga.

E: Y en términos de la familia.

P: Ah lo mismo.

E: Cree que podría mejorar algo o ya tiene como asumido?

P: No, ya tengo asumido sola no más si, no, es como que no me gusta depender de que, digamos de nadie, porque no he dependido nunca de nadie, entonces como que bueno, si es algo bienvenido, bienvenido sea, si ayuda, bien, pero así como "oye sabis qué estoy en esto apretado, me podi ver a xxxxxx o voy a, me pueden ir a sacar ahora que tengo que ir", no, trato de coordinarme yo con mis tiempos.

E: Y si usted pensara, por ejemplo, tal vez cuando era más joven, cuando era más chica y tenía como empezando a este proceso, ¿le habría gustado algún apoyo distinto si usted.

P: Ah si demasiado sí.

E: ¿En qué cosas, por ejemplo?

P: Yo creo que el apoyo digamos familiar y la familia que tuve digamos, muchos rivales, entonces peleaban los dos abuelos, entonces eso lo asumí dije, "ay no, qué terrible" y ya salía, " que donde está mi hija" "quien es tu hija" y así entonces ahí es un apoyo de en ese sentido, cuando supe que tenía xxxxxx, digamos que tenía que estar pasando con tantos procesos ahí me hubiera gustado ene, pero no la tuve, entonces yo creo que eso me hizo ser más fuerte, asumir a lo que viniera.

E: Si po´ ahí usted tuvo mucha fuerza para llevar para llevar todo.

P: Demasiado, sí.

E: Mucha y alguna vez, por ejemplo, han buscado un apoyo, por ejemplo, en alguna organización, en alguna institución del estado, una fundación, por ejemplo?.

P: Lo que pasa es que xxxxxx puede que tenga su tarjeta de discapacitado, pero se puede movilizar sólo entonces digamos aquí en mi entorno, instituciones o cosas que te puedan ayudar, es una persona que postrada, independiente que tu, no es para que le pidas ayuda, digamos económicamente ni qué sé yo. Bueno hubo un tiempo que pedí pañales, se los devolví porque no aquí llega, sinceramente aquí en la xxxxxx siendo que puede tener más recursos llega pura mierda, entonces era un pañal que no sé, esto era más grueso, entonces sí me sacrificaba en comprarle sus pañales un poquito más caro, pero bueno, entonces fue ese la única, yo dije, no voy a pedir más ayuda, en las asociaciones, claro, mi hijo no está postrado, pero sí hubo de repente un psicólogo no sé, un especialista, así como yo no soy psicóloga, ni doctora ni nada. Entonces aprendí yo sola, digamos a sociabilizar, estar con xxxxxx adaptarme a xxxxxx y viceversa. Entonces si luego de repente uno lo necesita, pero aquí no se puede, porque tiene que estar postrado, tu hijo tiene que ser menor, tiene que no, no, no y se basan en que yo "tenis tu pensión para págale a un médico", entonces uno tiene que estar explicándole que si con la pensión vivis, porque si trabaja y teni´ un buen sueldo y ¿quién ve a tu hijo? ¿O quién ve a los demás? Bueno, es tu vida, entonces no. Ahí me daba vuelta con lo mío o sea siempre ha sido así, es lo más básico, digamos.

E: Claro, pero no había, así como un apoyo de alguna fundación. ¿Y alguna vez usted ha conocido una organización? por ejemplo, A veces hay organizaciones de familiares, de pacientes con enfermedades que son poco frecuentes o raras que se dice, alguna vez ha conocido?

P: No, no a mí me me me comentó la doctora xxxxxx que había, asociaciones cualquier cosa, que me iba a informar y que yo le daba permiso que le mandaba una foto de xxxxxx y la familia xxxxxx, que yo le dije, sí, pero no, es como hablado nada más.

E: Ya, como que no ha habido algo más concreto ahí.

P: No, contacto ni nada.

E: Y a usted me decía al principio que le gustaría como tener algún psicólogo, algo así como con quien hablar de sus cosas, un terapeuta. ¿Alguna vez usted ha tenido ese apoyo en todo este tiempo? nunca lo ha tenido?

P: No,no.

E: Ajá y eso usted lo ha intentado buscar?

P: No, tampoco, ya como que eh ya me he enfrentado a todo, le digo, y sí de repente dan ganas de reventar, qué sé yo, "oh yo pasé por esto" o te da rabia de repente que sea, los niños tan enfermos, cualquier cosa que pase con tantas cosas y ahora las mamás de ahora por una cosa tan pequeña se lamentan entonces, pero ya no ya como que soy fuerte.

E: Claro, ha tenido mucha fuerza para todo.

P: Demasiado y entonces no, como que ya, psicólogo como que lo escuchó como que de repente me río en serio, como que digo chuta "voy a estudiar psicología", pero igual estoy traté de inscribirme a, saqué mi cuarto medio digamos Y dije ya "yo puedo" y dije "voy a ser psicóloga", no, me voy a reír de todo después no no y no y para tener más historia en mi vida dije no no, ya no voy al psicólogo, yo lo escucho, yo trato de o sea como que todo lo que ha pasado, digamos, me ha enseñado, me enseñó harto, demasiado, o sea, en parte de ser psicóloga para mis hijos diferentes edades, diferentes pensamientos, sé que son de la misma familia pero no todos piensan iguales, o sea uno que es tranquilo, tengo de todos, son 3 tranquilo, xxxxxx es tranquilo, (inentendible min 49:51) cuatro tranquilo, pero hay uno que ay Dios mío, xxxxxx es un caos y entonces yo, o sea "que estay pensando" y ahí trata uno de, el más chico es tranquilo en fusión de dos pero inteligente total. Entonces digo, no, estos niños me mata y (entendible min 50:06) alegría entonces trató de hacerlos a ellos bien alegres. Así que no, yo creo que sí igual algún día voy a necesitar eso, pero más como para divertirnos, pero así como de que desahogarme yo voy a llorar, yo a mí me cuesta, yo he enfrentado muchas cosas que sí puedo llegar así como a tirar una gota pero después digo, no, mis cabros me van a ver, entonces sí igual es difícil, es totalmente difícil, y bueno, y eso es la fuerza de voluntad que tiene cada persona. Si no, era que rato hubiera estado bajo tierra o con depre total, yo digo la depre si igual pesa, la mochila que tengo es muy pesada, le digo pero por algo lo tengo.

E: Claro, ha tenido la fuerza para llevarlo.

P: Sí, gracias a Dios, igual que le pido todos los días que por el momento soy sana, digamos. Y que me da vida, digamos que hay que disfrutar el día a día, venga como venga, pero igual me preparo si igual estudiando, terminando cuarto medio o sea esto de internet no me manejo, entonces yo puedo manejarme verbalmente, pero en esto no, caos, aparte, no tengo la comodidad, mi hijo no tiene computador, y estudié tercer y cuarto medio dos cursos en 1, 2 años y terminé el año pasado (inentendible min 51:21) ya yo voy a seguir estudiando y me puse a estudiar a xxxxxxxx, fui a inscribirme pero como no alcancé a postular a la gratuidad, después tengo que inscribirme ahora a los rezagados y "si no salgo con becas?" digo yo, porque igual la pienso, de dónde voy a sacar si tengo la pensión de mi hijo y me van a cobrar como 170 mensual y tengo que pagar mínimo 30 y todo lo otro que me va a quedar y ayer venía así po´, no y me dio como un tipo, no sé, pudo haber sido ponte tú me dolía el corazón, dije, "qué hago?" No sé, "ya", dije, "no", voy a decir "no y no y por algo será" y llegué súper mal po´, me dije, "no", dije "mi hijo de tercero medio que pasó o sea pasó a cuarto, va a necesitar de mi", digamos, los otros dos va en octavo, tengo dos graduaciones, me voy a esforzar mucho, voy a acaparar mucho y después no voy a (inentendible min 52:13) entonces dije no, pal otro año, quédate ahí, al otro año le dije a la

asistente, si yo quiero, le dije, querer es poder y he podido tantas cosas, le dije, que voy a querer y lo voy a intentar y voy a estudiar aunque sea terminar en un instituto 2 años y medio, pero o sea bien proyectada, becada, no esperar que llegue y si no llega, entonces no, en octubre, me dijo el asistente, "ya ahí está los papeles usted venga en octubre y yo le hago todo", ni un problema, yo voy a estar aquí en octubre, téngalo por seguro, entonces que, entonces por eso yo digo, ayuda de nadie no, y les he enseñado a los míos igual o sea, no es que seamos cómo se puede decir rencorosa, no, todo lo que hemos pasado no lo ha pasado nadie, tampoco nadie me ha preguntado "oye sabes que oye xxxxxxx, cómo está él", "oy si, son tan sanos tus hijos", pero es que no, no han visto todo lo que he pasado yo". Entonces, eso me hace fuerte y sigo, vamos, sigo no más porque yo con ellos yo le digo, lo único que le puedo dar el estudio. Y de ahí si quieren, que 18 años ya váyanse déjenme sola, entonces eso.

E: y y pensando ahora eh yo quería ver si ¿usted cree que necesita o que le serviría, por ejemplo, tener más conocimiento o información sobre la condición de salud de su familiar sobre la enfermedad, siente que le falta todavía tener información?

P: No ya estoy hasta lo, o sea, si no lo sé, bueno, lo averiguo y ahora ya he estudiado, o sea, de algo sirve esta cuestión, no solamente para andar preguntándole a doña chepa que pasó en tal lado porque aquí es así. Entonces le digo, no, ya llega a salir "ya dígame el nombre y ya lo voy a anotar", trato de aprendérmelo y estudiar y de ahí mismo saco pregunta, esto le puede pasar por esto, esto otro, ya, entonces no, me estudio más menos en ese sentido, porque igual yo a mis hijos no los vacuno, yo tampoco me vacuno, de hecho de hecho, no tenemos ni una vacuna y digo "porqué voy a vacunar a mis hijos si son sanos porque voy a poner, yo no salgo, yo no tengo los medios para un mall", no conozco un mall entonces y para qué me voy a vacunar? O ir a comer, salgo afuerita como ahí con la mesa, no sé po´, pero no, no soy de que mi hijo se pinchen cosas si son sanos. Y tuvimos con COVID, yo estuve con COVID 2- 5 días más o menos, pero fue quitada de olfato, gusto y era y estábamos todos aquí y yo no me aislé y estuvo en pleno covid, no, le dije, mis hijos son sanos, adaptaron su abuela también tuvo con COVID y no nada, asi que no, no voy a vacunar a mi hijo y si los vacuno y … porque es el virus po´ y como son súper sanos, capaz que le reaccione de otra manera, ah no, le dije no me voy a vacunar, super sanos, entonces no se vacunan, entonces cualquier cosa que salga igual me metí al tanto que buen susto que esto, que esto otro entonces no sabis qué mejor dejémosle, no se vacunan, no es obligación, me ponen el decreto que no es obligación, yo me meto y de hecho me pasé en un (inentendible min 55:19) En un fui a ver a mi mamá xxxxxx y claro, me exigieron la vacuna y le dije, "oye, por nada estoy estudiando leyes, tú crees que yo qué, no, po´ muéstrame el decreto que dice que es obligación", "Ah disculpe", "ah ya permiso, vamos niños" o sea claro me estudio, o sea tampoco así como ignorantemente igual soy ignorante en algunas cosas pero trato de de estudiarme algo y los niños igual le hago lo mismo, " no, no pasi nada de tonto, bueno y si pasai de tonto pregunta, después vay a aprender y vay a decirle a otra persona lo mismo" , entonces trato de hacer eso.

E: tiene ahí harta información y ¿cree que le serviría, por ejemplo, tener información o algo sobre otras necesidades que pueda tener xxxxxxx en relación a su enfermedad, por ejemplo, con otras personas que tengan algo similar, siente que le serviría también?

P: Sí, yo creo que sí, eso sí, sí, porque similar, digamos, los los síntomas o las cosas que le hayan pasado, puede ser o que, bueno igual es, he estado, en la escuela xxxxxxxx, siempre los eventos me me estaba allá en ayudar y todo igual he visto diferentes casos, digamos, pero tratar así, sí, igual es bueno.

E: Y ¿siente que le ayudaría, por ejemplo, tener información sobre la posibilidad de apoyo a usted como cuidador, por ejemplo, apoyo en temas sociales, apoyo en necesidad económica o en temas de ejemplo, alguien que la pueda apoyar para tener más tiempo libre, siente que eso le serviría o no, no lo ve necesario?

P: yo digo lo social puede ser, y a veces económico total, si hay veces que igual pero el otro no porque yo me hago mi tiempo O sea, trató de, me toca partido ya veo qué hora quería, cuándo, qué sé yo, jugar a la pelota o zumba, no sé, me hago mi tiempo en ese sentido.

E: Ya, En ese sentido, no es necesario. Ahora voy a pasar a hacerle unas preguntas de otro tema, ya a veces frente a una enfermedad uno le da como cierta explicación y uno dice "cómo ah esto pasó por esto" ¿Usted, cuáles cree que son las causas de la enfermedad o situación de salud que tiene xxxxxxx? ¿Usted le ve alguna causa como como lo ha ido viendo?

P: yo, no, de tanto estudio. Genéticamente, por lo que nos ha basado la doctora xxxxxx. No se formó bien el óvulo qué sé yo, más menos eso, es lo único que sé, pero así como de parte mía no, somos súper sano, de hecho yo no tomo, no fumo, hago deporte, como sano, lo he tomado como que me tocó no más. Una cosa así.

E: Claro, una cosa de la genética que pasó no más.

P: Claro de 300 y tantos niños, lo tomo lo que me dice la doctora, lo que me dijo cuando recién lo supe, "bueno, de 300 niños", suele nacer uno, ella ya lo tomó así, ya bueno de. 300 niños bueno me tocó no más, y ahí está el xxxxxx, pero eso.

E: La estadística.

P: Claro, así como qué tuvimos mal qué hicimos, qué sé yo, qué comimos no, no, no, no, me no me echo la culpa ni nada.

E: Y como usted ve porque, decía que claro, que la gente no sabe bien lo que tiene xxxxxx y dice " ah pero si se ve bien" usted, ¿cómo ve que en la sociedad en general entiende esta enfermedad? ¿hay algo de conocimiento?

P: No la entiende. No la entiende, no, o sea independiente de que le diga síndrome, el derecho de decir síndrome es un objeto raro, un niño mongólico, aquí en esta sociedad, o sea en el sector que vivimos, entonces por eso yo trato de que no, porque aparte de eso, es "el pobrecito" entonces no po´ que se valga por él, yo no soy de salir el otro día me vi dos niñas con silla de rueda, no niña ya eran madura y yo le decía porque yo o sea (inentendible min 59:04) cómo se sienten y un caballero y le dice, "oye, la pobrecita", cómo se van a las 4 de la mañana de un baile, en silla de ruedas en un (inentendible min 59:13) y yo les digo, pero y cómo el caballero dice, Una de ellas estaba media, claro y yo, yo observa le decía que este cree que que uno no sé, lo tienen todo que pobrecita y todo, yo le digo "ah ya y se le cayó algo" y le dije, "oye, sabis que wachita cómo te llamai?" y me dice ya, "xxxxx", " te podis parar a recoger eso que se te cayó algo como cambiando le chip y ella se cagaba de la risa, entonces es como que el ambiente de qué trata de que, pucha tiene una discapacidad pobrecita y que es que que esto que todo eso pero, no te ayudan, no no se informan la gente que es ignorante en ese sentido, es ignorante entonces uno trata si tiene una persona así, a no ser que sea síndrome de Down que se nota, eh no po´ yo tengo mis niños todo normal, en ese sentido, a no ser que me conozca mucho y a xxxxxxxx ya y tampoco no es de tratar o venir gente a mi casa, no, solamente tengo una amiga que tiene 64 años, la xxxx, voy a bailar con ella, yo no tomo, yo la paso bien vitrineo veo las cosas que pasan, qué sé yo, observo y me sirve para aprender, para enseñarles digamos a mis hijos, la calle está aquí, el entorno acá y esto es así. Entonces, pero la gente tú no las hace cambiar aquí y a la gente nació así y aquí el sector el que te dicen ya en la xxxxxx, lo pintan en lo que hay no más y tenis que adaptarte entonces yo trato de enseñarle a a mi hijos educación, el chihuá, que lo tienen todos pegados los niños, cómo hablan qué se yo no, tú no hablas o no usted, no me hablen, o sea vivimos en una xxxxxxx, pero nosotros no podemos estar haciendo lo mismo, digamos los gestos de los otros, que que no sirve, si podí educarte, edúcate, bacan es lo único que tenis aquí, digamos a pesar de que tu currículum te dice la xxxxxx cuesta, cuesta de aquí, "en donde viene usted", "de la xxxxxx", yo ya lo tomo como chiste ustedes en

todos lados digan que vivan en la xxxxxxx alta, aquí empieza la xxxxxxx y pa´ allá queda la embarrá, aquí están ustedes les digo yo, como que levantó la autoestima igual a mis hijos y que vayan creando para adelante. Así que ignorantemente aquí los niños son mongólicos, entonces fuerte sí, es fuerte, yo lo tomé bueno esto yo ya lo tengo asumido.

E: Pero tal vez cuando era más chico eso más…

P: SÍ, era más cuando era más chico, igual porque no no estaba adaptado "Su hijo, tiene un niñito mongólico" que no sabes las que andan de aquí en puente, es cruel pero el que lo sabe asumir está.

E: Y ahora le voy a hacer una pregunta en relación como a la idea de poder tener un diagnóstico, usted me dijo que tenían en el fondo un nombre como una sospecha que tenía la doctora, pero ¿no han podido como…?

P: concretar no, porque no hay examen.

E: Pero usted cree que el tener un diagnóstico o el tener un nombre ha influido de alguna manera para bien o para mal en cómo usted ha llevado la situación de salud de xxxxxxx, siente que cambió algo? Tal vez no cambió nada, ¿cómo lo ve?

P: No, eh no, lo habitual que uno está aquí no, no cambia en nada, solamente que a uno le incomoda cuando él él se agrava o se enferma, le pasa cualquier cosa, es que tú tienes que decir porque no aparece, no registra a eso vamos o sea, no registra que y yo creo que a lo mejor en todos los niños no sé si será así, todos los niños que tienen algún grado de discapacidad o síndrome de Down se cacha al tiro, lo van a ver, pero estos niños que hay niños que les cuesta ene y no tienen su diagnóstico, yo creo que todo igual o mamá, esperanza, buena esperanza queda siempre que que le digan qué es lo que tiene para que tú te enfrenti, "no, él tiene tanto" y en los doctores saben diagnosticado " ahh es tal ya, él tiene su trato especial o qué sé yo".

E: Tienen así como el respaldo como ya.

P: claro, pero él lo habitual de la casa, no, mí me interesa que mi hijo no, mi hijo lo voy a tener que tratar igual, no por un nombre voy a decir esto esto otro, a no ser que digan que lo que le diagnostiquen tiene tantas patologías o algo, que le puede afectar en dentro de lo que puede alimentarse, no sé, una cosa así es cómo resguardar pero dentro de mi casa, de mi sector a mí me vale.

E: O sea, sólo serviría como para el tema del hospital ahí.

P: Del caso, cualquier, exacto. O en viaje, cualquier cosa, igual uno cuando viaja igual tienes que tener un respaldo yo cuando viajo con él, salgo con su tarjeta de discapacitado que la tengo ahí, "no te la saques ahí déjala", porque es para que si tienes algo, "ahí está tu nombre", le pongo una foto en el caso de que se pierda cualquier cosa, ahí está su nombre, entonces ese el único respaldo que tengo cuando salgo, que él tiene este y bueno, y es defenderme digamos a la sociedad, el único respaldo porque todos me han mirado de repente le toca ir a la abuela, la abuela igual tiene una discapacidad, pero no tiene tarjeta porque si no por la edad, vayan con xxxxxxx le digo, le muestran su tarjeta y tienen que tener otro trato, entonces tienes que estar en eso, siempre con alguna identidad, pa´ que la gente diga o sea si tenis esto te sirve, el papel, sino no.

E: Claro, con eso usted dice que ahí se puede defender como de la…

P: Defender del entorno, si te defiendes, la micro te defiende, "no tú no paras a mi hijo", "pero era un jovencito", po "sí, sí, pero búscate un espacio o pídele el asiento a otro porque se me para, se me cae y tengo que acudir al

hospital" me lleva el tiempo y que le vaya a pasar algo. Y quieres que te explique más o sea igual trato de ser educada con los demás y aprendí digamos, porque antes explotaba va muy rápido y después no veía las consecuencias y que estaba con xxxxxxx y se me frustraba más al ver que estaba (inentendible min 1:04:49) entonces dije, no, ya aunque me digan que soy media lenta, no importa o, no, yo porque aquí la gente explota al tiro, entonces digo, no, yo ya aprendí yo y ahora hay que hablar y si no sabis que habla con mi mano, permiso, ya no entendiste, ya es como me crié una paciencia inmensa, demasiado demasiado, entonces si hay problema tiene que ser mucho que me toquen mis hijos, que a mí me han dolido, yo ahí ya me entra chucky como dicen aquí. Pero así como que, no sabes qué no, ignorantemente, no chao. Evito, camino, me muevo,no "sabis que ya párate, ya siéntate", una cosa así, pero aquí la gente no entiende no no no. Demasiado difícil, más encima con esta sociedad.

E: Y ahora ya vamos a ir llegando como al cierre, yo quería saber si ¿usted alguna vez ha escuchado algún programa o alguna ley o alguna cosa del Gobierno o de la municipalidad, por ejemplo, para personas con enfermedades raras o poco frecuentes acá en Chile?

P: No no he escuchado. Sería bueno, genial, digamos que tengan o sea es como un, no un un distintivo como se puede decir, "no, sabes qué hay tantas personas" o "acá están", no, somos todos iguales, yo lo tengo más que claro, todos somos personas, pero o sea que tengan un mínimo de respeto, digamos, y en la ayuda yo sé que xxxxxx bueno, tiene su pensión, gracias a Dios, xxxxxx no se enferma, no depende de máquinas de pastillas qué sé yo, porque hay cosas que dependen otros niños que yo sí lo he visto, que dependen de su silla que de la sonda, que esto di eso depende de pañales y amerita más dinero sea en el apoyo digamos económico en estos, en este sentido, digamos, o sea es muy lejano de todo, muy abandonado, digamos, para todos estos niños que reciben ese o sea esa plata, o sea es terrible Igual.

E: y pensando en si existiera por ejemplo, alguna política alguna ley programa, lo que fuera ¿qué cree usted que sería importante puede pensar en la situación de xxxxxx, pero también de otros niños, usted ahora me hablaba del tema del apoyo económico es importante, se le ocurre alguna otra cosa que se debería incluir, por ejemplo?

P: O sea incluir y digo esto, mi hijo con, bueno, todos estos niños hasta los 26 años estudian, lo esencial es que tengan una fundación para ellos, digamos para que sigan el rubro porque imagina el mío termina en 2 años, tiene 24, 2 años y yo yo bueno, me tiro igual para adelante yo voy a estudiar 2 años, y voy a estar con 1 año con el bueno, igual estudio de noche, me he esforzado y todo, pero que siga así como una asociación que los siga orientando, aunque no aprenda porque saben que alguno bueno no aprende mucho pero a mí me gusta el hábito que lo vengan a buscar, que salga, que no vivan encerrado, se quedan aquí porque ¿qué hacen? no hacen nada po´ y xxxxxx s no se sabe cuidar en la calle solo, no va a enfrentarse a la vida y a trabajar o qué sé yo o lo voy a mandar a pedir monedas a hacer flete, de a dónde, entonces o sea que siga eso siempre, o sea, el Gobierno de pedirle que tengan colegios que sigan hasta de cómo, se puede decir hasta lo que puedan dar los niños y digamos en la familia que uno lo pueda en mi familia, digamos aquí me encantaría porque el termina en 2 años y tengo que andar con él.

E: Claro, después ya no va a tener sus actividades.

P: Es limitado exacto, no, sí igual lo puedo tener, pero espera que llegue el otro, o sea va a ser como más, menos menos actividades qué sé yo.

E: Y él va a hacer menos cosas, va a estar como aburrido tal vez.

P: Exacto, va a hacer menos cosas, se ponen sedentarios, se ponen gordos que vienen enfermedades, por eso estos niños se enferman muy rápido o no, porque no tienen su movimiento, no tienen lo habitual que tiene cada

persona como persona que somos, entonces eso sería genial. Igual el apoyo socioeconómico total, de todas maneras, sus pensiones como que, es como una burla para ellos, digo a mí, yo la hago estirar de estirar, porque gracias a Dios mi hijo no necesita pastilla como le estaba diciendo, pero otro y que son bastante enfermedades raras que necesitan demasiadas cosas o sea, eso es como lo más que se podía plantear lo más importante, sí.

E: Y ¿conoce usted algún tema, por ejemplo, de política, ley o algún programa, ya sea local o del Estado en general para personas cuidadoras?

P: No.

E: Y, por ejemplo, ¿qué usted cree que habría que incorporar si existiera algo para personas cuidadoras en general?

P: los cuidadores ¿cómo yo cuido a mi hijo?

E: Claro como usted cuida a su hijo también otra gente cuida, uno a veces no se cuida a los papás cuando son viejitos. ¿Qué cree que debería ser importante?

P: yo creo que debería ser como ellos son los cuidadores, están dedicados, a ver cómo se puede… no podemos trabajar, o sea, no podemos, sí tenemos las ganas, yo de repente yo he salido hasta pedir con mi hijo cuando era chico y todo porque no los puedo dejar solos y la gente si discrimina, te decía, "pero si eres tan joven" sí, yo soy joven, pero tengo y ahí tenía que explicar, o sea no obstante explicaciones, sino que para las cuidadoras, claro, un apoyo en general económicos, digamos y sociales en total en que los enfrenten a la sociedad o qué sé yo, en viceversa, digamos, en la persona que cuida a uno, yo creo que es más o menos casi lo mismo que lo otro, enfrentar a uno o porque yo, xxxxxxx yo recibo su pensión no más, pero yo soy su cuidadora, yo recibo un familiar porque tengo hijos, chicos, mi familiar, ¿cuánto es? de 13000 pesos y así me voy alargando dando vueltas o sea que tengan un sueldo, las personas cuidadoras, o sea tampoco pidamos un sueldo grande, pero algo que sea que los tenga bien, que no estén, igual de repente los cuidadoras dependemos mucho de nosotros, de todos, digamos, del entorno, como toda persona y si no tenis recursos y yo me voy a la feria, pero hay cuidadoras, abuelitas que cuidan a sus hijos y viven de las pensiones, pero no le alcanza, algunos no tienen ni casa yo gracias a Dios, tengo mi casa y con eso me cuesta, pero es esencial eso, sí, las personas cuidadoras toman más a precio, digamos, es un rol, una función y bueno y hay cariño igual que se tiene y es lo que está lo que le tocó.

E: Ahora yo quería hacerles solo unas pregunta, pa´ de cosas que me quedó la duda que me había dicho antes me había dicho que cuando xxxxxxx era chico había ido al jardín unos años después lo llevó como a una escuela especial.

P: De ahí que ha estado en la escuela especial.

E: Cómo fue ese cambio a la escuela especial se lo recomendaron, lo buscó usted?

P: No, yo lo busqué, no, yo dije, nunca me enfrenté igual que iba a tener un niño que tenía que ponerlo en una escuela especial, para nada, ya tenía el segundo, entonces llegué a la escuela y yo hasta que le hicieran últimos exámenes cuando llegué acá el hospital, la directora me decía, "pero su hijo tiene" en ese entonces va a cumplir los 6 años y le dije, "yo no voy a sacar a mi amigo hasta saber y enfrentar que es lo que tiene" si (inentendible min 1:11:42) un colegio normal o un colegio especial y igual la doctora me humilló mucho, me dijo eso, dijo, "va a tener 10 años, va a estar peludo y todavía lo voy a tener aquí en el jardín", una cosa así, me la comí, me la comí, oy si me he comido tantas cosas jajaja y todavía, algún día las voy a reventar, pero si el más como me ha pasado en la vida me la he topado y bueno educadamente se le he dicho y me han topado y me reconoce y me

han preguntado y todo, y si me meto por un día porque xxxxxxx ya tuvo su tiempo en el jardín, me costó ene hasta que me lo tocó la doctora xxxxxx y me hizo suspensión porque ella me ha me apoyado en ese sentido, súper, me hizo suspensión, ignorantemente yo no sabía nada. Me dijo, "tienes que ir a hacer esto si te hacen mandar al compin cualquier cosa y yo estoy aquí tu ven a buscarme tal el día, yo te firmo, no te preocupes, yo te hago todo" ah genial y ella es la que más me apoyó en ese sentido de buscar al colegio y me dijo, "búscate tal colegio que sea chiquitito, que veas tú qué sientes seguro a tu hijo" y de ahí yo lo saqué a los 6 años, entonces me costó ese proceso con la con el jardín, pero lo saqué hasta cuando ella me dijo si él va a colegio especial.

E: Y ahí, cuando ese colegio especial la ayudó la doctora a buscarlo usted lo buscó?

P: No, yo lo busqué, me dijo ella, lo único que sea un colegio, o sea que tú sientes que si te te agrada y no tan grande. Y ahí busqué varios, pero me gustó el que va ahí en el 24, súper chiquito es una casita y cada uno a su salas por su porte, por su edad no todos juntos, cada cual sus baños, entonces eso me pareció, y ya ahí está todavía.

E: Ahí está desde los 6 hasta ahora.

P: De los 6 años y ahora ya es adulto po´, laboral entonces esos tienen dos casitas, uno está, ponte, aquí y tienen que dar la vuelta y nos sacan acá y acá, pero está en las entradas donde está, aquí tiene que comer y todo, entonces le hacen el tejemaneje de caminar y volver a acá porque ellos ya son grandes, son laborales, entonces de ahí lo he tenido desde los 6 años.

E: Y ahí va a estar hasta los 26.

P: 26 sí.

E: y esa es como la edad tope, después ya no.

P:De ese colegio, no, no, lo dejan seguir entonces ese es el límite de que uno le corta el tiempo, porque uno trata ya de, por último, yo tendría que yo tengo mi motito eléctrica, es llevarlo con él a la feria de repente y que no se me aburra, para no dejarlo solo aquí toda la mañana y no es tanto que no se aburre, si no se aburre, pero es que uno no sabe quién le puede pasar su cerebro que hace cualquier cosa. Entonces como no sabemos mucho, tampoco que lo que tiene entonces me limita a veces "ya xxxxxxx vamos para allá ya xxxxxxx esto, xxxxxxx camina" y así. Entonces sí, me limita mucho tiempo a, digamos, a las personas que de que no podemos trabajar por ello.

E: Bueno, ahí estamos listas con las preguntas, no sé si le queda alguna duda de todo lo que hemos hablado, algo que le queda dando vueltas, de todo esto que conversamos algo importante o algo que quiera como agregarle alguna información.

P: No tengo, como que, no, es como que toda su vida en un ratito lo hemos contado, lo que hemos pasado, sí.

E: Un resumen suyo y de xxxxxx.

P: Exacto de xxxxxx.

E: Bueno, entonces ahí estamos listos con la entrevista y ahora voy a dejar de grabar.

P: Ya okey.

E: para que usted sepa y no sé bien cómo funciona esto, creo que es.

P: Creo que no se grabó ah jajaja

E: ya, todo de nuevo jajaja

Familiar: SD.T8F (F)

E: Para grabar altiro, para no quitarle más tiempo, me presento, nosotras nos comunicamos por teléfono, mi nombre es xxxxxxx, yo trabajo en la Universidad xxxxxxxxx y le voy a hacer una entrevista enmarcada en un segundo objetivo de esta investigación donde usted participó de la doctora xxxxxxxx xxxxxxx, nosotros a través de ese llegamos a su contacto y en el fondo yo ahora quería chequear que usted pudo responder ese link que yo le mandé, el consentimiento, donde aparecía toda la información de lo que íbamos a hacer en esta entrevista, no sé si le queda alguna duda.
F: No, si ya habíamos hecho entrevistas así, ya sé de qué se trata.
E: Súper, súper, entonces ahora para partir necesito, además de lo que le pedí firmar, que usted ahora deje la constancia grabada en el audio de que acepta participar, entonces si me puede decir en sus propias palabras que acepta participar en la investigación.
F: Sí, acepto participar en la investigación.
E: Súper, entonces vamos a partir haciendo algunas preguntas relacionadas a usted, a la situación de salud de su familiar que usted cuida y ahí vamos a ir tocando distintos temas ¿Ya? En cualquier momento que usted quiera, usted puede parar la entrevista, puede no responder una pregunta, podemos pasar a un siguiente tema, así que ahí siéntase con total libertad de poder ir diciéndome si hay algo que usted no quiera contestar.
F: Ya.
E: Entonces para partir nos puede contar por favor en sus propias palabras ¿Cuál es el vínculo que usted tiene con su familiar que tiene esta situación de salud?
F: Soy la mamá.
E: Usted es la mamá, entiendo y ¿Cuál ha sido el rol que usted ha jugado como mamá en la enfermedad de su hijo o hija, es hijo o hija?
F: Hijo, se llama xxxxxxx.
E: De xxxxxxx entonces ¿Cuál es el rol que usted ha jugado en la enfermedad de xxxxxx?
F: Todo, lo tengo que llevar al médico, cuidar… Es 100% con él. Al principio era difícil porque yo no dormía nada, porque él empezó con puro llanto, cuando nació puro llanto, y de ahí de a poco fue o por mi insistencia que el niño no dormía, por mi insistencia que no era normal que él llorara todos los días, empezaron a notarle cosas, que según ellos era normal, pero para mí no.
E: Y xxxxxxxx, este proceso que usted dice que partió cuando él era pequeñito, me puede contar ¿Cómo partieron esos síntomas o cómo usted empezó a notar esto del llanto? Si me puede cómo reconstruir ese periodo.
F: Mire, de partida yo sufría, bueno ahora estoy esterilizada, pero sufría de infertilidad crónica. Yo mis dos hijos menores, yo tengo tres, el del medio xxxxxxx y el xxxxxxx fueron por tratamiento, tuve que hacer un tratamiento largo para embarazarme, los tres esperados, hijos deseados. El xxxxxxx, el más chiquito, cuando nació, se supone que tenía que nacer a principios de Marzo, por el tratamiento que me hice a principios de Marzo, fines de Febrero, principios de Marzo, nació el 20 de Enero, y como yo no engordo, engorda bebé nomás, tenía un buen peso según ellos era de término, pero él venía con micropene, según en el hospital que era normal, respiraba mal, según ellos era porque yo le di leche, mi hijo no había tomado nada de pecho, que yo no le sabía dar pecho, o sea, prácticamente fue un momento que yo

era negligente. Y lo primero, lo primero cuando él nació, no me lo trajeron altiro, sin respuesta, sin nada. Yo lo único pensaba que él sabía que había fallecido, nació un minuto para las once y me lo entregaron después de las siete de la tarde, sin saber, todos preguntaban, po´ mi familia preguntaban qué pasaba con el niño, la última excusa que dieron es que no tenían personal para traer al niño, llegaban todos menos él [ríe] en la sala, y resulta que después, yo al mudarlo, tenía la guatita muy levantada, como un globito, aparte de gordita, al medio tenía como -no sé qué nunca me aprendido eso que dijo la doctora que era- Que es como que la musculatura no estaba cerrada, usted le metía el dedito y se le hundía, era como una cosita, una hernia umbilical. Respiraba como niño asmático, tenía un ruido en el pecho, eso es lo que le dije, el micropene. Después me lo dieron de alta porque supues… él estaba bien, me dieron de alta, pero yo llego a la casa, el niño no dormía, nada, lloraba, lloraba, lloraba, y yo le decía, ya antes del mes, yo le dije a la doctora que el niño tenía, lo que hacía, que hacía unas cosas como que aleteaba, como que le costaba algo y botaba, todavía no tenía el mismo, estaba como, yo le decía eructo, como un eructo fuerte, pero no sé de dónde salía para un bebé tan chiquito, la doctora le puso que estaba con fiebre para que me lo pudieran examinar en el hospital, y al último me dijeron "No tiene nada el niño, pero pa´ que estí´ tranquila le vamos a hacer un examen cardíaco" Ahí le encontraron como tres soplos, que era normal. Después lo mandaron al cardiólogo porque yo decía que seguía, lloraba, lloraba, yo, por ejemplo, de 24 horas dormía 20 minutos, eh no sabía qué hacer con él. Para poder comer, por ejemplo, yo para alimentarme, a mí me da pena esto… cumplió 17 años, todavía yo no supero eso, no sé si no lo supero o me da pena, más que nada por lo que pasó él, porque uno es grande ya, pero verlo sufrir, yo le digo al doctor que no era normal que mi hijo hiciera eso, que no era normal que él tuviera micropene, me dijeron que no, si lo importante que lo tenía. Yo opté por llevarlo particular, lo llevé con el doctor xxxxxxx y él me dijo que había que darle hormona y él lo puso en tratamiento, después se contactó con la doctora xxxxxxxx, y ella le siguió el tratamiento, pero todo eso lo tuve que hacer particular porque en el hospital no le daban nada. Después seguía yo insistiendo que el niño no estaba bien, que era raro que hacía eso, me lo derivaron al cardiólogo, para que ella estuviera tranquila, y ahí el doctor revisó que él tenía malformación cardíaca, no sé, por ahí tengo los papeles. El doctor xxxxx, xxxxxxxxx xxxxxxx, dijo que él le encontraba algo más, y él me veía muy flaca, muy muy muy delgada, parecía anoréxica, era una enfermedad, pero parecía que tenía anorexia porque era muy flaca, no comía, no podía para que llegara para poder almorzar -mi esposo trabajaba en ese tiempo de reponedor- Él salía y se venía súper rápido en bicicleta -no teníamos los medios para un vehículo- Él venía en bicicleta, llegaba rápido para poderme tener un niño, mecerlo él mientras que yo almorzaba, almorzaba rápido y después lo tomaba, me desvelaba con él, cosas así. Después el doctor le encontró como cinco soplos, uno muy cerca de la aorta y yo le decía que seguía haciendo cosas raras, y él me preguntaba, yo le decía que él no se reía, tenía cinco meses, seis meses y él no se reía, porque le daba hipo, y me decía, pero ya ¿Hace esto, hace este otro? Yo le dije que sí, me dijo, ya tu hijo debe tener, tiene, te lo digo, altiro tiene reflujo grado 3. Me espera un poquito...

E: Si no hay problema, vaya nomás.

[...]

F: Disculpe, ya.

E: No hay problema.

F: Y yo le decía, porque bueno, de partida después se obstruía de la nada, no podía estar con mucha gente, nadie enfermo, o sea, protegerlo, cuidarlo, y seguía, obvio, seguía durmiendo mal. Entonces el médico, justo estaba con el doctor xxxxxxx -no, perdón- Estaba con la doctora, con una pediatra, porque el niño lo mandaban a hacer kine y no tenía nada

en los pulmones -O sea, yo creía que no tenía nada- Pero ellos no se daban cuenta que le sentían cosas, pero no le sacaron nada, no le sacaba nada, no botaba ni una cosa, y él, y estaba justo con una doctora del Hospital xxxxx xxxxxxx que estaba haciendo, estaba en el consultorio para el tiempo de invierno, y mi hijo lloraba, lloraba, todo el rato llorando, todo el rato y justo el kine que le tomó harto cariño a mi hijo y a mí que me llamaba antes de que abrieran el consultorio para que al niño no se le pegara nada, me dijo, quédate aquí, voy a ir a buscar a la doctora, y justo ella no tenía en brazo "¿Qué le pasa a mi niño?" Lo tomaba en brazo, lo mecía y le da ese eructo que le decía yo, fuerte, y ella se asustó, dijo que de adónde salía ese, de adónde salió ese ruido, así que ahí empezó a verlo y lo derivó al broncopulmonar, de ahí empezaron todos los médicos a verlo, o sea, yo empezando cosas que le veía, que observaba que estaba mal, que no era normal, yo empezaba a hablar, ya lo había metido en el endocrino, le decía que cuando le ponían inyecciones, aparte de que él lloraba, lloraba mucho más y se le hinchaban los brazos, ahí no podían, estuvo una vacuna, una de las vacunas que tenía que ponerle era, llevaba, antes de los dos años se la tuvieron que poner la que le correspondía al año, porque tuvo que ir con inmunólogos -Él tuvo como diez médicos, once médicos por ahí- El doctor xxxxxxx me dijo que tenía que sufrir, va [ríe] va a subir, subir mucho de peso, que subiera de peso, si el niño subía, era buen pronóstico para el corazón, no tenía que ponerle marcapaso ni nada de eso, así que, así que él puso, lo encontraba bien porque subía un kilo, más de un kilo y medio, y por lo menos al año y tanto le dio el alta, ya se le habían cerrado sus soplos. Pero él al año, el 3 de marzo del 2007, a él le empezó a dar convulsiones, él estaba guaguita, de repente se me tiraba atrás y le había subido fiebre, pero fue por fiebre -entonces siempre hasta ahora yo le he cuidado las fiebres- Empezaron sus convulsiones, me tocó una neuróloga en el hospital que me decía que que podía convulsionar media hora y no le iba a hacer ningún daño, y de hecho él no reaccionaba en la casa aunque a usted le bajara la fiebre, tenía que saber llegar al hospital, allá lo hacían, lo estabilizaban. La última convulsión fue a los 6 años y ahí fue que no se dio cuenta, yo le decía a la profesora que me dijo que se fijará cuando estuviera quieto ¿Por qué no? Me llama y me dice "No, está quietito" Yo le dije "Por favor, ve a la -yo estaba en mi casa- Por favor ¿Le puede tocar con sus labios la frente?", "No, está bien" "Tóquele la guatita" Estaba ardiendo, entonces yo me fui pero lo más rápido posible al colegio, porque ellos no tenían remedio, y el médico, ahí yo lo fui a retirar y mi hijo se, veníamos caminando, me lo llevaba al SAPU, que estaba cerca del colegio, se cayó, se golpeó la carita, cayó de seco así en el suelo por la convulsión, y ahí, de ahí lo he tratado. Antes en particular, la doctora, lo tuve que llevar, porque la neuróloga no me gustó esa respuesta que me dio la neuróloga, que el niño podía convulsionar media hora y no le iba a pasar nada, sabiendo que yo leía, siempre leo, me informo, me salía que no tenía que pasar más de ni siquiera tres minutos, porque sufrían daño cerebral, y ahí le hice, le dieron unas cánula de diazepam que había, que cuando empezaba su convulsión, porque había que ponerla altiro -La doctora xxxxx xxxxxxxx del Hospital de la xxxxxxx, la neuróloga de ahí- Entonces, y el otro seguía respirando mal, se obstruía, como le digo, de la nada, estuvo hospitalizado como a los nueve meses y le dijeron que era obstrucción nomás, entonces yo siempre pregunto, porque como tenía el problema cardíaco, no podían darle tanto salbutamol, no salbutamol, unos inhaladores, ahí el médico le dijo, y le dio, me dijo "Ah, sí, es cualquier soplo lo que tiene" Y él cuando vio la ficha, me viene a avisar me dijo "No, suspendan, no le pongan ese inhalador, hay que darle otro" Porque no era cualquier soplo el que tenía mi hijo, y yo no dejé que le dieran ese medicamento. Ahí él lo llevé particular a un -¿Cómo se llama?- broncopulmonar de la xxxxxxx, y él le revisó y nunca me pasaba las radiografías que le sacaban pulmonares, de hecho, a mí me dijo una persona de rayos, "Señora, me dijo, su hijo siempre tiene bronconeumonía, no es normal,

vaya me dijo, vea otro lado y hable con el doctor para que le hagan un examen, pero obsérvelo -me dijo- no es normal que tenga cada una semana o semana por media -porque se obstruía así- a sus bronconeumonías" Logré conseguir dos radiografías de distintas fechas -más la que le hicieron en la xxxxxxx- y se la llevaron para un estudio con los pediatras, los broncopulmonares de ahí, y ahí me dieron un informe que mi hijo tenía una atelectasia pulmonar, que era el líquido amniótico que tenía en el pulmón y que se le había endurecido, que por eso él se obstruía mucho en el pulmón izquierdo. De ahí seguía con su llanto, seguía con esto, ya después, como el año, cuando dormí, yo lo único que quería era dormir, dormir unas horitas, y cuando lo pudimos hacer, mi hijo empieza con las convulsiones, y después de eso empezó con el problema que no hablaba nada, tenía un año siete meses y no hablaba nada, no decía guau, papu, mamá, pan, nada, nada, nada, y ahí me lo mandaron después, empezó, estaba con la neuróloga y la neuróloga, las neurólogas -como los pasan cambiando- Ahora está hace tiempo con la doctora xxxx. Ya a los cuatro años me dijeron que tenía cuatro años que tenía que mandarlo a la escuela para que aprendiera el lenguaje de señas, mi hijo escuchaba súper bien, pero no hablaba, y yo dije que no, porque insistía, insistía, le hablaba, ahora mi hijo habla, claro, igual se come las consonantes, hay palabras que no le salen y tengo que repetirle, repetirle, pero eh de salud ha estado mejor, de todas maneras, cuando él le da fiebre, yo avisé en el colegio que yo con fiebre a mi hijo no lo mando, y me dicen que ya que no hay problema, yo pido papel en el colegio y se lo justifica, porque en xxxxxxx desde 37 hay que bajarle, porque hay que darle algo, porque empieza 37, 37 y medio, y empieza a subir, a subir, a subir, a subir, y no lo puede bajar, y ni con paracetamol, le da, le doy varios paracetamol, ibuprofeno, Coca-Cola desvanecida con limón, todos los secretos que me dicen [ríe] Yo se los trato de dar para que le baje la fiebre, pañito húmedo, tibio y húmedo en la guatita, y así lo he controlado hasta ahora la fiebre, y de hecho no quiero investigar si es que realmente ya no va a convulsionar, esperar que tenga harta fiebre, yo no, no puedo, porque si hace una convulsión nuevamente va a ser, empezar a tomar medicamento para la epilepsia, porque eso dijo la doctora, si le da una convulsión más, ya no es convulsión, es epilepsia, así que va a tener que tomar de por vida medicamento, y él como es infantil, yo siempre estoy viendo, es infantil, es muy inmaduro, de hecho, el año pasado estuvo leyendo un poco mejor, un poquito mejor, y sumar, restar, también se equivoca, entonces yo le hice, con todas las evaluaciones que le han hecho, ya tiene el diagnóstico de discapacidad intelectual 50%, le saqué el carnet de discapacidad, esperando que, siempre esperaba que él avanzara más. Y mi tema era ahora el, qué iba a hacer del día de mañana, porque él es mi hijo mayor, tengo un hijo mayor que cumplió 36, porque él nació el 19 -el mayor- de Enero y xxxxxxx nació el 20 de Enero, entonces el otro día fuimos a la playa, todos, y él decía que nosotros lo teníamos muy mamón, yo le digo, nosotros le damos pie para que salga, o sea, es muy confiado, muy, muy, muy confiado, él no ve maldad en nadie, si alguien lo saluda, oh, me cae bien esa persona, es buena esa persona, es muy, imita mono, le digo yo, mono imita mono, si usted la ve bailando reggaetón, a él va a estar haciendo -porque le gusta el reggaetón, el único, al único- Si usted le ve viendo y le gustó a él, él va a seguir imitándola a usted, si ve a otro niño haciendo una estupidez, pero él no mide que es una estupidez, él va a seguir haciendo eso. De hecho tenía que, lo habían dicho, que fuera un colegio xxxxxx, de discapacidad, y él ya tenía la escuela de lenguaje xxxxxx, pero era un colegio de niños
con discapacidad, y el doctor xxxxxxx, perdón, la neuróloga xxxxxxxx, xxxxx xxxxxxx y el doctor xxxxxxx se dio cuenta, porque yo le decía que el xxxx imitaba mucho, y él lo observó y llamó a la doctora, a la neuróloga, y la neuróloga ahí mismo me dijo "No, a este niño tú no lo podí´ mandar a cualquier colegio, porque tiende a imitar, él es visual, él todo lo que ve va a querer" Entonces siempre lo tenía en el colegio, fue a la escuela de lenguaje, después fue

a un colegio normal con P.I.E y así ha estado, en colegio con P.I.E pero ha recibido maltrato de las profesoras, ahí yo, yo llegué a un momento que decía "¿Pucha, porque eres así?", "Mi tía me dice, yo no sé de dónde sacaí´ fuerza, porque hay mamás que golpean a sus hijos y tú no", "No -le digo- no me dan ganas -yo tomaba mis manos y decía- me dan ganas pegarle" ¿Qué hago para que él aprenda? Pero él no, no, es muy niño y la profesora lo echaba de la sala, lo ignoraba, le prohibía a los niños que jugaran con él, un día lo tiró de la sala, de fuera de la sala, el niño se fue al baño y él tenía la mala costumbre que yo siempre le quitaba, metía el popín en el baño y se paraba, metía el popín pero no se mojaba, pero resulta que ese baño le habían echado ácido muriático parece, y se le coció todo el potito, se le rompió todo, todo, tuvo, parece, a ver, tenía todo, todo el ano, toda la nalga rota, fui a hablar con la doctora, ella, le dio crema, le dio una licencia grande para que no fuera al colegio, y y puse una denuncia en el colegio, ah perdón en la provincia y de la provincia me fui a la superintendencia y después lo saqué, el niño lloraba mucho porque no quería ir al colegio "No, ma, no -me decía ma- no, no, yo, no, tía, la tía" me decía y se tiraba el pelo, y yo le dije a la doctora xxxxxxx, a la doctora xxxx y ellos firmaron una carta y decían que terminaba el año escolar. Tuve, hizo dos veces Kinder por inmadurez, dándole tiempo a que hablara, hizo dos veces el primero básico. Después ya lo cambie a otro colegio, lo apoyaron harto y llegó, en ese colegio lo trataron bien, pero igual habían problemas, él no es violento, nunca ha sido violento, es muy cariñoso, ama a todo el mundo, nunca dice te quiero, nunca, dice te amo "Te amo mamá, a ti vecino te amo -a un vecino de acá, a la amiga- te amo y le besa la cabeza" No que muy enamorado, muy enamorado. Llegó un niño en el nuevo colegio porque llegaban niños del Sename en ese colegio, la profesora lo recibía para no dar, porque sabía que lo aislaban, pero el niño era hablada de la cintura para abajo, entonces mi hijo ahí empezó a aprender más de la sexualidad, cosa que yo no quería, po´ pero más que nada, hablando de que amaba a las chicas, escribían cartas y lo acusaban a él, tía el xxxx, porque a todos le decían tía, tía xxxx me escribió esta carta y me mandaban a buscar, ya yo les decía, me puede mostrar la carta, lo bueno es que ellos me mostraban las cartas, mi hijo no escribió eso "No, si es xxxx", "Tía xxxx no lo escribió, ¿Por favor, puede preguntar en la sala?" Y el xxxx apuntaba po´, no decía los nombres, pero él apuntaba, los niños como él veían que no hablaba, lo dejaban de mentiroso, y ahí vio que realmente no sabía escribir mi hijo, pues si no sabe escribir, cómo iba a escribir una carta sin falta de ortografía, ni con falta de ortografía, si no escribía, y ahí paraban, no faltaba el amigo que sabía cómo era xxxx y lo separaba "Tía yo le voy a decir la verdad, este niño y ese niño le escribieron las cartas" y se tenían que parar los niños. Y hasta ahora, pues este año en el colegio que va lo han ayudado harto, él juega mucho con, bueno yo creo que por su mentalidad, con niños más chicos, él los puede ver altos como él, pero si no, si él es como yo, que me importa, sí, pero mental, los otros niños tienen menos edad, tiene amigos de cuarto medio, pero ahora los va a echar de menos porque se fueron y ellos lo protegían, los protegían mucho los de cuarto medio, si alguien le pegaba porque se pasaba de, ah, que le pegaban esos papes, no sé, en la cabeza, le pegaban fuerte, y un día llegó mi hijo y, ¿Por qué yo? "Hola" le dijeron y le pegaron y lo dejaron llorando, llegó mi hijo al lado de los de cuarto y le dijo el niño ¿Qué le había pasado? "No, cabros -le dijo- cabros, me pegaron", "¿Por qué?", "No sé", "¿Y quién fue?" Y como él le ve, el colegio es grande, y le dijo él, y ahí fueron los de cuarto medio y fueron unos de segundo a retar a ese niño, le dijo que si volvía a ponerle un dedo a mi hijo, ellos le iban a, con él, se iban, con ellos se iba a arreglar, que le iban a pegar, lo amenazaron y todo, entonces ahora este año va a estar a cargo de los niños de tercero medio, y así va porque es muy amistoso, es demasiado amistoso. De hecho, ahora estábamos hablando con mi esposo, con mi hijo, que no, que me dice que lo soltemos, pero es que no quiere salir, yo creo que se siente tan sobreprotegido.

A mí, él no me dice que no me ama, cuando se enoja, dice “No, no amo a mi mamá porque mi mamá es enojona. No, a mi mamá es enojona” Es que yo le digo “Yo no puedo ser condescendiente en todas las cosas que tú haces, yo tengo que ver que si estás haciendo alguna tontera, te tengo que corregir” porque si yo veo que estás haciendo algo malo, también, y mi esposo, mi guaguita, le dice, bueno, le ha dicho guaguita a los todos, a los guaguas, a los grandes, a los tres, pero le dice, este es mi guaguita, sale mi hijo y a veces va caminando y le digo “Déjalo solo” porque por lo menos conmigo, uno me toma la mano y uno con la mamá, siempre, a veces se toma del brazo, se toma de la mano, pero mi esposo sale y le toma la mano, mi hijo ya lo soltamos, suéltalo, le digo yo “Suéltalo para que camine solo” Pero nosotros nos damos cuenta que él va caminando y después mi hijo viene, se devuelve y le da la mano al papá, se va de la mano, para la plaza de la mano, al supermercado de la mano, y le digo, “xxxx ¿Por qué no salí´ a comprar? Andá a comprar una bebida ¿Querí´ bebida?” Porque a veces quiere “Mamá ¿Hay bebida, mamá? Cómprate una bebida -o- Cómprame un helado”, “Andá a comprar ", "No ", "Pero ¿Por qué no?”, “Me apellan” dice así, me apellan, atropellan, atropellan porque pronuncia la R gutural, y yo le digo “Pero tú tienes que mirar para ambos lados”, “No” -¿Qué hace cuánto?- No me acuerdo cuántos años atrás, tenía un amigo que tenía dificultades bajitos, tenía problemas de crecimiento. Tenía como 15 años el niño y tenía problemas de crecimiento, y venía en bicicleta, cruzó y lo agarró con luz verde, lo agarró un bus, pasó con, él tenía luz roja del bus, pero llegó y pasó y el niño iba a pasar como le correspondía, lo agarró y lo reventó, era su amigo, entonces, él no lo vio, si lo hubiera visto, yo lo vi, yo vi los pedazos, entonces, pero él dice que lo vio, po´ él dice que el amigo se vino a despedir, también él es sensible, hay cosas que son más susceptibles, eran más susceptibles, y él por eso no quiere salir, dice que después lo atropellan con su amigo. Pero se cree grande porque a veces viene con la amiga, tiene una amiguita que es menor que él, pero dicen que son hermanos ellos [ríe] Entonces, cuando van a comprar, él le toma la mano a la niña “Ya yo te cuido” le dice, y al revés, pues la niña lo cuida porque ella sabe manejarse así, es más cuidadosa, es más despierta, y ella le dice, dice “Tía, xxxxxx quiere cruzar conmigo, pero es prácticamente para que yo lo cuide, pero no importa, yo no le digo, le digo si tú tenés que cuidarme porque tú eres mayor” le dice ella, como sabe que tiene problemas mi hijo le enseña, él le enseña mucho a ella, ella juega con él, le dice “Vamos a jugar porque yo soy tu profesora” y le enseña a leer, así, así lo engañamos, yo le digo “¿Por qué no estudia esto?” le engañamos. Y ahora mi preocupación, mi gran preocupación, que antes, bueno, mi preocupación de xxxx es que iba a ser de él cuando no estuviera, que él iba a manejar las cosas, mi hijo me dice “Vendan esa casa y cómprenle otra al xxxx, para que le quede xxxx”, “No -le decimos nosotros- tú hotel” mi esposo dice [inaudible 33:42] de mi guagua. Que mi hijo ya estudiaron, mi hijo mayor es químico, tiene su familia, el del medio, del medio, estudió y tiene el técnico, es analista y ahora ingeniería en medio ambiental está estudiando, entonces, pero con él no contamos porque anda en su mundo, o sea, no, es muy buen hijo, pero tiene su vida aparte, lo llama de vez en cuando, pero no es tan apegado como el xxxxx, el mayor, y ese día hablamos que el 4 de noviembre, yo el año pasado le hice un examen a xxxxx para el crecimiento, es genético, no sé si usted maneja el ¿Cómo se llama? ¿El resultado?

E: No, yo no soy médico, yo soy socióloga, así que no me hace detalles de los exámenes.

F: Ya, a xxxxxx le hicieron un examen genético y sale que tiene el resultado de la Facultad de Medicina de la Clínica xxxxxxx, llega ese genético, llegó el 3 de noviembre y sale que tiene, le trataba, querían saber qué es lo que tenía xxxxxx, por qué tanto problema y todo, y de eso me dice la doctora que no encontraron nada, no saben, porque todavía es

desconocido, porque a él le dijeron que tiene, le dijeron que tenía dispraxia verbal severa al principio, ahora está con dispraxia verbal, porque ha ido evolucionando, ha ido hablando, pero tiene -¿Cómo se llama?- Ay, de ahí me voy a acordar, pero la cosa es que todo, que cuando son los niños les cuesta leer, así que, pero incidentalmente le encontraron, dice "Se encontró una variante, dice enfermedades poco frecuentes de la Universidad xxxxxxxx, queremos informarle que se encontró una variante en la muestra de xxxxxx en el gen ADGRV1, no sé si es uno ahí, o GRV1, no sé, pero es una variante homocigota o heterocigotas, compuesta en el gen ADGRV1, dice, causa en el síndrome de Uscher, tipo 2C, que se caracteriza por pérdida auditiva neurosensorial bilateral congénita, que es de leve a moderada en las frecuencias bajas, y de severa a profunda en las frecuencias más altas, y retinosis pigmentaria, caracterizada por una degeneración retiniana progresiva bilateral y simétrica, que comienza con ceguera nocturna y campos visuales restringidos, visión de túnel, y eventualmente incluye disminución de las agudezas visuales centrales, el grado de pérdida de visión se varía intra e interfamiliar, el inicio de la retinosis pigmentosa es variable, pero generalmente comienza en la adolescencia tardía o en la edad adulta temprana, en el caso de las personas heterocigotas, estas son asintomáticas, aunque pueden mostrar anomalías en la audiometría" Y ahora yo digo, ¿Ahora esto? Esto para mi…

E: Y eso ¿Qué le dijo la doctora que le entregó ese resultado?

F: Me mando al retinologo, me dijo, me explicó que esto es una variante de un gen, que la mamá dió 1 y el papá dió 2, y al mezclarse, pero para mi, pu yo me la he llorado, porque yo digo ¿Qué va a hacer de él cuando pierda la vista? Cuando yo no este, yo no soy eterna, no voy a estar ahí para cruzarle la calle, tomarle la mano, vestirlo, me dicen va a tener que enseñarle el braille, y yo sh´ no sabe leer le digo yo, apenas sabe escribir, va a ser más difícil para él.

E: Entiendo.

F: Entonces uh, mi familia, mis amigos que pertenecen a la iglesia -a una iglesia evangélica- que lo tienen en la oración, que no se le presente esa enfermedad, pero uno no sabe.

E: ¿Y xxxxxxxx, alguna vez alguien de su familia había tenido algún síntoma, alguna cosa similar a lo que tenía xxxxxx? ¿O no lo había visto?

F: Que yo sepa, no, no, yo veía a un primo hace poco que está ciego, porque es diabético, y tiene la diabetes muy avanzada, y perdió la vista por eso me dijeron.

E: Pero es por eso, claro, y xxxxxxx, yo ahora quería pasar de todo esto que hemos conversado, que usted me ha ido contando de xxxxxx y de toda su historia, yo quería ahora pasar a hacer algunas preguntas sobre usted, y cómo para usted ha sido este proceso. Entonces, para usted ¿Cuáles han sido las principales dificultades que usted ve que ha tenido que enfrentar? Me nombró varias en este camino, pero yo le pregunto las principales ¿Cuáles se le vienen primero como a la mente?

F: Lo primero que fue, el asunto de la escuela, el estudio, que le ha costado mucho, de comunicación con los amigos, siempre, siempre, siempre, ha sabido comunicarse, aunque no le entendieran nada, sus amigos lo sabían lo que decía. Yo encuentro que es demasiado amistoso, y eso a la larga puede provocarle algún problema, muy confiado, lo infantil, ama a todas las chicas, dice que ama a todas las chicas "Esa es linda, esa es linda, te amo -bueno que a todos le dice te amo, entonces- tía te amo, profesora te amo" Se lo quito, le digo "No puedes estar haciendo eso, no puedes estar diciéndole a todos te amo, no puedes estar diciéndole" y esas son las, prácticamente, más allá, no es peleador, no es atrevido, lo quieren demasiado en el colegio, los profesores no querían que se fuera, porque estaba buscando un colegio con taller laboral, pero los talleres laborales son hasta los 26 años po´, yo no quiero que mi hijo esté toda una vida encerrado en un colegio, a mí no me molesta mi hijo en mi

casa, a mí no me molesta mi hijo, pero tiene que aprender algo, y yo le digo, converso con los profesores en los colegios que están, porque ahí en el colegio es telecomunicaciones nomás, y hay que ver la posibilidad de otro colegio, y yo le dije que ese es el tema, que el problema que va a ser el día de mañana de él.

E: Y xxxxxxx, preguntándole ahora, como yo le decía sobre usted en todo este camino, me habló de que se habían visto impactadas al principio cuando él era chiquitito sus hábitos de sueño, que no podía dormir, también el tema de la alimentación, yo quería saber si también a usted le ha influido en otras cosas del día a día, por ejemplo, poder hacer sus actividades de manera independiente, eso le ha costado o ¿No? ¿Cómo fue para usted?

F: Sí, yo antes, por lo menos con mis hijos, ellos los mandaban al colegio, y yo trabajaba eh haciendo aseo en casa, cuidando niños, o con mis hijos a veces llegaban, y yo cuidaba niños y estaba con mis hijos también, con el xxxxx no puedo, porque terminé mi enseñanza media en el 2016, con excelente nota, eh terminé el tercer y cuarto medio en tres meses, mejor promedio del colegio, del liceo, y premiada, que para mí es una felicidad, porque yo siempre fui buena alumna, pero me casé temprano, entonces no pude seguir estudiando, por mí, yo quería ser educadora, educadora de párvulo, o doctora, enfermera, doctora más que nada, y resulta que nunca pude hacer esas cosas, no había los medios, no había apoyo, después yo estudié, me puse, mientras él iba al colegio, yo me, la profesora me dijo que necesitaba asistente en aula, la que estaba en el otro colegio, que por qué no lo hacíamos nosotros una amiga que también tenía a su hija con problemas, y yo “Ahí yo lo hago -le dije yo- pero ¿Qué pide?”, “Cuarto medio” Y yo no tenía tercero ni cuarto, entonces me puse, me dijo “Ya, mientras ustedes hacen el cuarto medio ustedes, las contrato para acá pa´ el colegio” entonces en el mismo colegio que estaba mi hijo, yo feliz porque no iba a tener que dejarlo solo con nadie, aparte solo no lo puedo dejar porque hace cualquier lesera, en que, no mala, pero si se mete por ejemplo, si hay youtube, se mete en escenas que no corresponden, porque le enseñaron, como le digo, le enseñaron los compañeros, y estudié asistente en aula, así que trabajé un año, casi dos años, y después mi hijo se tuvo que ir de ese colegio, y ahora no he podido trabajar, porque en ese colegio donde estaba la profesora nos daba un día libre, a la semana, y lo podíamos cambiar, por ejemplo, si yo iba a ocupar, me daban hora médica el día miércoles, y yo tenía el día lunes libre, lo corría, así o el día lunes, cuando me tocaba la hora, y si me tocaba justo mi hora de laboral, tenía que cambiarlo por mi día libre, cambiarlo con mi amiga, entonces así andaba, pero ahora yo con los médicos no puedo, no puedo dejarlo, estuve trabajando en un -¿Cómo se llama?- en un jardín infantil íntegra, íntegra, con la fundación Integra, en extensión horaria de tres y media a siete y media, mi esposo llegaba a las cinco del trabajo, entonces el xxxxx llegaba a las tres y media a la casa, en esa hora me esperaba, me lo veía mi vecina, pa´ poder yo trabajar, yo le digo me gustaría trabajar, siempre amarrada, cerrada, ya estuve ahí, que era un reemplazo, tuvo un tiempo, terminaron mi reemplazo, después entré a trabajar, el horario que él iba al colegio, pero igual me tocaban médico, así que tuve que salirme, no pude, no pude salirme, me tocaba la neuróloga, así que ahora nada, no puedo salir.

E: Una pregunta sobre eso que relaciona al tema de trabajar, usted me decía que también probaron de repente cosas particulares, otras atenciones a través del sistema público ¿Cómo le impactaban ámbitos económicos toda la situación de salud de xxxxx? ¿Ha sido grande el impacto, no ha sido tan grande, cómo ha sido eso?

F: Sí, por ejemplo, porque no teníamos plata para sus exámenes, mire el sistema público es lento, es lento, y usted tiene que esperar mucho para que le hagan sus cosas, por ejemplo yo tenía que hacerle un, el xxxxxxx empezó a convulsionar, cuando empezaba a convulsionar,

y para el hospital era normal, para mí no era normal, por eso yo tenía que ver cómo llevarlo particular, mi esposo era reponedor, teníamos tres hijos y los tres, los dos mayores estaban estudiando, entonces se pagaba colegio, locomoción, todo, materiales porque eran químicos, tenían que comprarle cosas para química, y yo me acuerdo que hice, se me ocurrió hacerle una peña, una peña folclórica le hicimos, bueno, yo siempre he tenido, nunca he sido pesada con la gente, aunque me caiga mal, pero si yo la puedo ayudar, yo la voy a ayudar, siempre, entonces mucha gente a mí me ayudó, yo me puse a hacer rifas, para poder comprar las cosas para, rifa, a xxxxxx me decían, pero yo me llamo xxxxxx y me decían "xxxxxx, xxxxxx mira yo tengo un cubre cama rifalo" yo lo rifaba, me compraban todo, a xxxxxx, porque siempre me conocían de niña, y yo me, y empecé a hacerle, le hice una peña, junte plata y con eso le hice, le hice una resonancia cerebral, le hice unos exámenes que me mandaban, cariograma, no se que era que me mandaba hacerla particular, que había que pagarlo, en el hospital para las convulsiones no le daban nada a mi hijo, entonces particular la doctora, pues comprándole bonos y la receta que eran las cánulas y un jarabe ácido valproico me parece que es, y ese en ese tiempo costaba 20, yo tenía que comprarle como dos frascos mensuales y tenía que gastar como 30 casi, como 30 mil pesos mensuales, que plata que yo no tenía, más las consultas y todo eso, entonces con esa plata de la peña yo hice varias cosas, para poderle adelantar el tratamiento del micropene, y ahora mi esposo por ejemplo está trabajando de mantención en un consultorio, por lo menos ya tiene, él me ayuda, como dijo la niña de la municipalidad "Usted está sola, así que tiene que salir sola para que tenga beneficio, si usted no miente no tiene nada" yo le decía "Pero es que es fome mentir" le digo yo, me dijo "No, porque usted tiene que ser cochina, ignorante, tener harto hijo, no tener donde vivir y va a recibir todos los beneficios, así que mienta, diga que está sola, que usted es la lleva de hogar y así para que reciba sus bonos y esa platita le sirve para usted, para movilizarse" Porque yo tengo que ir a dejar a mi hijo, ir a buscarlo, o sea ir a dejarlo y después yo me devuelvo, después lo voy a dejar, a buscar y me devuelvo, ya son cuatro locomociones, entonces es plata.

E: Y xxxxxx, ah disculpe…

F: Y ahora que, en el hospital, la neuróloga, ba´ la genetista la doctora xxxxxx, me dijo para verle la vista que que lo hiciera con un doctor, un re no se cuanto… Que fuera particular, fui particular, esto se tuvo que pagar y le di una receta oftalmológica para lentes, ahora hay que comprarle los lentes, entonces no sé cuánto nos ira a salir eso, porque también me dijo que esperara la otra consulta de oftalmológica acá en el hospital, me dieron esa, pero la del otorrino todavía no, le hicieron la audiometría nomás, la fonoaudióloga, pero el otorrino no le ha visto, porque la primera audiometría le salió buena, pero la segunda le salió mala, así que lo mandaron al otorrino, pregunté y me dijeron que no, que todavía tenía para rato, entonces no es rápido eso. La del oftalmólogo en Marzo, por el hospital, le hacen, tengo que recién ir a ver si es que cuando hay hora para el fondo de ojo, aunque ya se lo hicieron, pero me dijeron que hay que ver otra opinión, pero yo tengo la del retinólogo aquí, la que le hizo, y igual voy a tener que ir a hacer la receta de lente.

E: xxxxxxx, como yo le comentaba, que acá también nos interesa ver cómo ha sido este proceso para usted ¿Cómo siente que ha influido en su vida social el tener que estar ahí pendiente del cuidado de xxxxxxx constantemente? ¿Siente que ha impactado de alguna manera en su vida social?

F: Sí, antes, bueno, nunca fui callejera, pero tenía a mi, o muy de amiga, yo, algunas nomás, pero no soy de andar jamás, no soy de andar en fiesta, nada,

E: No, que se había cortado el audio un poquito, pero ahí volvió, no se preocupe.

F: ¿Qué se pega a usted?

E: Ahí yo la veo, ahí yo la veo.
F: Sí, ya, y él, no, yo no salgo, siempre tengo que estar, bueno, si es que salgo, me coordino cuando él está en el colegio, me coordino cuando está en el colegio, si tengo que ir a hacer algo en el horario de clase, lo hago, si tengo que hacer un trámite, ir a sacar horas, entonces, las cosas malas que hace xxxxxxx, que yo le digo que no debería hacer, por ejemplo, está este computador, este computador es de séptimo básico que dan en el ministerio, él no se lo ganó [ríe] Le digo "Me lo gané yo" lo que pasa es que él por las notas no iba a poder ganarse nunca un computador, y yo mandó, apelé, le dije que mi hijo tenía tanta, tal condición y por más esfuerzo que le hicieran, no iba a tener el promedio que ellos le pedían, y le mandé, junte los papeles médicos para que vieran que no era mentira, y se lo ganó, lo aprobaron y le dieron su computador. Entonces, si yo salgo, que el computador está conectado al internet, antes tenía el modem, tenía internet también, pero a mi hijo lo vi hablando con una galla que no… en OnlyFans, le digo "¿Qué teni´ que hablar en OnlyFans?" Yo no sé mucho de tecnología, pero como hablan y sale, y yo le digo "Que tienes que…", "No mamá, si se hace esto, esto" Como más entendido en esa parte, que a veces yo le digo "Hijo ¿Qué hago? Mira, mira cómo estoy aquí…" Pero por eso, yo al salir estando él, no lo puedo dejar solo, tengo que llevarme a mi hijo, de hecho, estoy yendo a Zumba para desestresarme yo digo, y lo llevó a él, y vamos los dos a Zumba, entonces, él baila -porque le gusta la música- y ahora no, he estado de vacaciones, no he ido, pero ya las voy a retomar cuando entre a trabajar el papá, entonces, lo llevó a él y le llevó a la amiguita, la amiguita tampoco está, entonces está de vacaciones, entonces, llegando ellos, nos vamos los tres a Zumba, para poder hacer algo con él. Pero yo estuve un tiempo… aparte que yo me enfermé, tenía mucho dolor de estómago, y no sabían qué era, estuve como 10 años con esta cuestión, desde que prácticamente pensé que era alcohol, solo por el asunto del xxxx, y era un cálculo que estaba en una malformación de mi riñón, que era una malformación en el riñón izquierdo, y ahí es como un saquito que ahí estaba un cálculo, pero me había dilatado demasiado la uretra, me afectó el colon, y yo lo único que quería es estar sentada, no quería hacer nada, no podía caminar mucho porque era un dolor insoportable. Después vino la muerte de mi mamá, porque antes mi mamá me llamaba, "Hijita ¿Cuándo vas a venir?", "Mamá" y yo no podía ir, porque hasta ahora yo digo, pucha, podría haber ido con dolor igual, y así que hasta que me operaron el año pasado, no voy a ver, en el 2021, me operaron. Y ahí por lo menos hemos disfrutado, por ejemplo ahora mi esposo lo llevó a la playa, y yo le dije, o sea, primero en Diciembre conversamos, fue a la feria navideña, y yo le dije "Qué rico es caminar" salía porque a mi hijo le gustaba salir a visitar, y antes no podía hacer nada, nada, nada, nada, y ahora cualquier cosa salimos y aprovechamos de caminar un ratito, porque estaba muy perezosa, me agarro el problema a los tendones, a la columna, entonces toda esa cuestión ya no me dejaba caminar mucho, y las rodillas que de repente me dan un dolor horrible, un problema de salud, así que grandes cosas no puedo hacer, correr, salir a correr, no, no, no, ese rebote en las rodillas es como enterrar un clavo.
E: Y xxxxxx, usted me había comentado en toda esta reconstrucción que me hizo al principio del camino que ha seguido con xxxxx, algunos tratamientos que le habían dado, por ejemplo que le habían mandado al kinesiólogo en un momento, después le mandaron a un neurólogo, etc. Si usted me pudiera resumir a grandes rasgos ¿Qué tratamientos ha recibido xxxxxx pensando en los que han sido del sistema de salud? Y tal vez si ha probado algo por fuera que no sea propiamente de médicos, por ejemplo alguna terapia alternativa o alguna otra cosa, si me puede contar así como de manera general qué distintos tratamientos ha probado.

F: Bueno, por el, bueno, el hospital le daba, estaba con la neuróloga, no le daban nada, no podían darle causa para la concentración, tuvo un problema de concentración, déficit atencional tenía, eso, y resulta que no podía tomar porque le trataron de darle una pastilla y le aceleraba convulsiones, empezaba a saltar, a saltar, se la cambiaron, le dieron aradix, bueno al final es lo mismo, pero dice aradix, metilfenidato y no le hacía bien ninguna, entonces se la suspendieron inmediatamente, le dieron eh nada po´, no le podemos dar nada por sus convulsiones, así que estaban estrictamente prohibidas, entonces yo empecé a por fuera darle las flores de bach, que no, es agua, agüita milagrosa como decían, no servía para nada. Y la que le daba a la profesora como para que se concentrará, que me decía que probara, era el que también sabía la doctora xxxxx, que era el mareamin, el mareamin lo relajaba y de hecho ahora estuvo haciéndose un tratamiento dental y hacía mucha arcá, mucha arcá y él no le servía, no podía ir al dentista porque, o sea, no podían hacerle el tratamiento -¿Como se llama?- tenía que dárselo una hora antes el mareamin, y con eso pudieron hacerle el tratamiento completo, que xxxxxxx, con los medicamentos que le daban, el ácido valproico, antibiótico para los problemas de bronquios que le decían que tenía, los inhaladores y todas esas cosas, fluticasona y salbutamol y todo eso, a mi hijo le salieron los dientes como transparentes, y esa transparencia después se le puso negro, una carie, negro así, nunca se le pudo echar flúor a la boca porque no abría la boca, nunca fue al dentista cuando chico porque, como les digo, no abría la boca, en una nos mordió, mordió al doctor y me mordió a mí, hasta cuando él decidió, que le dio porque quería tener frenillos, como sus compañeros, entonces yo le dije, ya, y con esa excusa lo llevé a esco…, ahí le puse, le puse a hacer tratamiento, y tratamiento en sí, solo una psicóloga que le hacía terapia de relajación y nada más, no podía tomar ningún medicamento, todo lo otro tenía que controlarlo uno nomás.

E: Claro, y desde su percepción, estos tratamientos que le fueron probando ¿Algunos funcionó bien? ¿O en general usted ve que no funcionó para xxxxx? ¿Cómo lo ve usted?

F: El que encontré que le sirvió bastante fue el de la psicóloga, es que era particular ella, o sea más que particular ella era una psicóloga de un colegio, del otro colegio que fue él después que tuvo problema con el otro colegio con maltrato físico y psicológico con la otra profesora, cuando fue a primero básico yo le pregunte a la profesora -el colegio que se llama xxxxxxxxxxxxxx- la psicóloga que había ahí, ella lo empezó a tratar y le hacía, me preguntaba si podía hacerle como hipnosis, yo le dije que sí, mientras no le hiciera daño a mi hijo, no me dijo, sí, es como más relajación, concentración, le sirvió harto para bajarle las revoluciones a él, que era muy inquieto, se paraba, nunca, nunca ponía atención por lo mismo, y eso le hizo bien. Y ahora en la adolescencia que viene con sus despertares [ríe] también me contacté con la, como tenía el teléfono de ella, con esta doctora, y le hizo unas charlas, le habló de lo que iba a sentir, cosas así, le explicó, porque aparte que a él le gusta mucho el reggaetón, y el reggaetón no es bueno, sale mucha niña hablando mal, y aparte más que eso, ahora es la metralleta, que la pistola, que te mato, cosas así, entonces él como es visual, repite todos esos gestos, yo le digo “Si escuchas, no me hagas gestos de eso, si bailas ¿Ya?” Entonces yo por esa parte ya lo estuvo trabajando, que no, y le explicaba, cómo a él hay que explicarle una vez, otra vez, así… le hablaba mucho la psicóloga, eso yo noté que bajó ya las revoluciones de la inquietud por la chica, la encuentra linda, todo, pero siempre le estoy comentando, hablándole más que nada, porque más allá no, tratamiento medicamentoso no puedo darle.

E: Claro, entiendo. Y xxxxxx, usted me podría contar quiénes, o quién, si es que es una persona, la han acompañado, o los han acompañado ambos, usted y a xxxxxx, en todo

este proceso de su situación de salud ¿Ha habido alguien que ha sido una compañía importante para usted?
F: Bueno, mi esposo que trabaja, sí po´, pero si usted le pregunta a mis vecinos, porque ya el otro día le decía, conversamos, ellos le dicen, gracias a ti, a ti está xxxxx bien, porque tú andas en el médico, tú andas, tú le exiges a tu hijo, tú estás ahí, a donde tengas que ir, ahora, en excepción, mi esposo pudo pedir permiso, porque estaba muy preocupado por el asunto que le encontraron de visión, me acompañó él, a hacerle el examen, pero como él trabaja, yo generalmente estoy ahí.
E: Claro, en general ha sido usted el apoyo fundamental de xxxxxxx y usted ha estado…
F: En las clases virtuales, repasando con él, porque mi esposo es que, pucha, lo corregí tanto, tengo que hacerlo, y de hecho, cuando él me dibuja, me dibuja así, él dibuja súper feo mi hijo, no sabe dibujar [ríe] dibuja, dibuja a la mamá, a la familia, se dibuja a él, el papá, y a mí con una tremenda cabeza [ríe] siempre una tremenda cabeza, unos tremendos ojos, y ahí me decían que era, me dibujaba a mí así, porque yo era la que estaba siempre con él, yo soy, a pesar de que se enoja conmigo, no me ama, si se ve que el papá está enojado conmigo, odia a su papá, me ama a mí no más, entonces son cosas de niño chico, pero prácticamente soy yo la que ando para todos lados, pero estando él aquí, tiene que, él lo saca, él lo distrae, porque se molesta tu mamá, le dice, no, tú mejor vamos a la cancha, él lo saca a gastar energía.
E: Ya, entonces en ese sentido también su esposo ha sido un apoyo en ese proceso.
F: Sí, sí.
E: ¿Y usted ha sentido que por ejemplo los equipos médicos han sido un apoyo en este proceso de la enfermedad o no? ¿Cómo lo ha visto?
F: Los que tiene ahora, sí, los que tiene ahora, sí, porque tiene la doctora xxxxx, que es la neuróloga, cualquier cosa yo le digo y le digo "¿Sabes?" Porque sabe que está recibiendo estos problemas con el colegio "No po´ -me dice- no puede ser, ya yo te voy a escribir una nota" y ella de puño y letra me hace las cosas. La doctora xxxxx excelente la pediatra, de hecho ella tendría que haberlo dado de alta ya a los 15 años, a los 14 años, 29 días, 11 meses y 29 días tendría que haberlo dado de alta, y ella dice que no, que ella lo va a tener hasta cuando pueda, y en caso de que por ejemplo el xxxxx se enferme, yo voy al hospital nomás y me dice "Pasa a mi oficina, pregunta si estoy yo, pasai y hablamos" la espero en la puerta y ella me dice "¿Ya qué te pasó?" A mi niño, lo saluda y le dice, le digo, le cuento algo y ella me dice "Ya, te lo veo altiro" y yo le digo "Sí, pero para ver a lo que va nomás" y no quitarle tampoco la atención del otro paciente, y ella le receta lo que tenga que recetarle, le revisa lo que tenga que verle y ella después le da una horita y dice, ya, toma, pide un sobrecupo. Y la fonoaudióloga, pucha me la cambiaron de nuevo y ella me lo veía, cualquier cosa, su carnet, si había que hacerle la audiometría, ella empezaba a moverse altiro para, un apoyo. Y yo me relajo porque xxxxxx, como le digo, tuvo muchos médicos, broncopulmonar, bueno, la genetista está, el en broncopulmonar, el inmunólogo, el nefrólogo, la terapeuta ocupacional, tenía varios. Y ahora ya por lo menos tiene poco y los pocos que tiene lo apoyan harto.
E: Usted ha sentido más apoyo ahí. Y xxxxx, cómo usted me hablaba de una amiga que salía con xxxxx y me hablaba de esto, de que él decía que la cuidaba ella, etc. ¿Hay otro entorno de amistad o alguna otra persona que sea como un amigo que haya sido un apoyo para xxxxxx?
F: Es que aquí, es que, mire, nosotros vivimos aquí en la villa xxxxxxx, cuando se junta la xxxxx con el xxxxx, el xxxxxx es, la xxxxx es más chiquita, bueno, ahora yo creo que va a llegar casi el porte de mi xxxx, es súper despierta, es bien, no, o sea, ella entiende todas las cosas buenas y las cosas malas, pero no es atrevida ni nada, ella cuando se junta con niñas,

las otras niñas son más chicas, que a mí no me gusta mucho que xxxxxx juegue con niñas más chicas, pero son las únicas que hay aquí po´ aquí en el pasaje hay otros niños que lo venían a buscar a jugar y yo le corté la manía de ir a jugar con ellos, porque hay unos chicos, que dicen que quieren mucho a un hijo, pero le pega, mi hijo no hace nada, a veces está parado mi hijo jugando y a la mala le pega el combo en el estómago y lo deja doblado o le pega un charchazo, y yo ya le dije "Lo siento -lo vino a buscar- no, mi hijo no juega contigo, porque eso no es amistad" Entonces xxxxx cuando juega, si viene ahora, bueno, ahora que fuimos a la playa, él no tiene problemas de sociabilizar, es demasiado sociable, demasiado, entonces había un grupito que se juntaban en la playa y cuando se veían, puro meter en el agua jugando todos, y más encima estaba su sobrino, su sobrino quería estar con su tío nomás, que él tiene siete años el niño, entonces mi hijo compartía, estaba un rato, veía a su sobrino, lo venía a acompañar. Y ahora, por ejemplo, ya llegamos ayer, recién de la playa, estuvimos siete días en la playa, llegamos ayer, ya estaba aquí adentro, pero el papá luego cuando no tiene, o sea, es hincha, hincha mucho este niñito, entonces papá, vamos a la plaza, vamos a la plaza, hay una placita atrás, entonces se van a chutear a jugar a la pelota, y ayer estuvieron ahí jugando a la pelota, para que no se aburra.

E: Y pensando en esto de las amistades xxxxxx ¿Usted ha tenido alguna persona, alguna amistad suya, algún amigo o amiga, gente que la ha apoyado en este proceso? ¿O no?

F: Sí. Mire, tengo una amiga, que su hija también tiene problemas, de hecho fuimos a la escuela de lenguaje, fueron los niños juntos, los niños se conocen de un año, xxxxxx tenía meses y la niña de ella tenía un año, como seis meses mayor que el mío, se hablaban por la vitrina, que ella atendía en una amasandería de su hermana, y se hablaban por la, uno su lenguaje y el xxxxxx miraba nomás, y ella no, cualquier cosa la llamó, whatsappeamos, después vamos a ir al colegio, nos vamos a topar allá, y vive cerca, de hecho ayer no encontraba dónde tenía mi correo, perdí mi clave, entonces, ella como es tecnológica, la estuve llamando y ahí "Métase aquí, métase allá" yo le decía yo, si ella me ayuda. Y la otra, una vecina que tengo un poquito más allá, que yo la voy a, yo le ayudo mucho a ella, ella me dice que yo le ayudo mucho y me quiere porque yo le ayudo demasiado, que es la única que se preocupó de ella cuando estuvieron todas las familias con COVID, y ella como es mayor po´ tiene problemas, yo voy a comprarle el pan, voy, siempre la he ayudado y ella a mí, y en caso de por ejemplo que le diga vecina me toca médico, tengo que, porque me inscribí en el consultorio de mi esposo y ahí me detectaron el problema de los riñones, y yo le digo "Va a llegar el xxxxxx ¿Me lo puede recibir?", "Sí, mija´" me dice, y se quedan con el xxxx, aquí con la niña, con la xxxxxx, quedan y se portan súper bien y se quieren, siempre preocupado entre ellos, ellos dos, pero más familia no. Mi madre falleció y a mi mamá yo jamás le pedí nada porque estaba como enfermita, y yo no le iba a hacer, darle problemas ni nada, porque ella cuidaba a los otros nietos y mi madre se enfermaba, yo no le daba eso que hacer.

E: Y de estos apoyos que hemos hablado, tanto para usted como para xxxxxx ¿Usted ve que hay algo que podría mejorar para ayudarla a llevar mejor la condición de salud de xxxxx? ¿Algún apoyo que usted cree que podría hacer de otra forma?

F: Apoyo, no. Yo creo que para mí sería un milagro nomás, más religioso, un milagro porque a mí me gustaría que mi hijo, mire, de partida no tuviera ese problema a la vista, osea, no lo tiene todavía, pero eso es como sale ahí que puede ser más adelante, entonces, por mí que no tuviera eso, que hubiera un milagro, que me dijeran "¿Sabe qué? Hay una operación y puede el niño entrar a esa operación para evitar, evitar para que no le dé esa enfermedad o teni´ que echarle estas gotas y que con esto no le va a dar" yo en realidad no sé, yo le digo a mi esposo "Puta lo imposible por tratar de conseguirle ese medicamento" Pero ese para mí

mi felicidad sería que mi hijo estuviera bien, y no tuviera que pasar por estas cosas a futuro, que alguien, si el día de mañana no está mi esposo, no esté yo, alguien me lo pueda cobijar, proteger, y por eso, mire, yo, estuve como le digo, estuve viendo la… Nunca fui partidaria del colegio para… Con discapacidades, había muchos colegios con discapacidades severas, y el mío como imita, entonces, yo estuve viendo igual un colegio, buscando un colegio que fuera con taller laboral, pero era hasta los 26 años, como le decía, no había un colegio. Taller laboral, pero hasta los 26 años, como le decía yo, pero salía para hacer cosas en madera, lijar muebles, cajitas, bisutería y envasados de bolsas de ensalada, entonces yo dije, no, si es por bisutería, que termine el cuarto medio, aunque no va a entender ni jota hasta lo que le van a enseñar, pero que tenga su cuarto medio, algo le quedará, y por último, le conversamos con mi esposo, le pagamos lo que le gusta, él dice que "Ay, yo quiero ser aro", "Ya -le dije yo- le pagamos el curso de bisutería, y el otro -como es algo de plata también, algo que… No sé cómo se llama- orfebre, orfebre, pero para que hagas algo, tú hací algo bonito y lo subes, lo vendes por estas cosas, por redes sociales o algo"

E: Claro mhm.

F: Y después mi hijo dice, el que es químico, dice "Pucha, a mí me gustaría ser una pyme para tener a mi mono al lado mío- me dice- si tengo que ver qué puedo hacer para dejarle algo y ayudarlo, y no te preocupes -me dijo él otra vez- no te preocupes porque si les pasa algo, yo me quedo con mi hijo" con mi hijo le dice, porque como es su ahijado, y él es el mayor, se lleva por 19 años con él xxxxxxx, y el tema es que xxxxx no se quiere ir, no quiere ir ni siquiera un fin de semana con el hermano. Entonces, eso estábamos hablando, la mamá va a salir con el papá y no hay caso, nos dice "Ellos me echan de menos" dice. Y que nosotros queremos que él salga, no hay caso, no lo podemos obligar tampoco po.

E: Claro y xxxxxxxxx ¿Alguna vez usted ha recibido apoyo, por ejemplo, de alguna institución, de la municipalidad, de alguna organización, en su rol de cuidadora?

F: No, pero ahora me inscribí para cuidadora y dice que en dos meses más tengo que ir a buscar la credencial, pero no sé en qué favorece eso, no sé.

E: Entiendo. Y alguna vez usted...

F: Sí, él.

E: Dígame.

F: Si lo inscribí en, en la... -¿Cómo es esta?- La credencial de discapacidad, ahora él está recibiendo un bono de discapacidad, después a lo... Ahora cumplió 17, así que mi amiga lo va a postular, no sé si en Junio, por ahí, Julio, Agosto, por ahí lo irá a postular para la jubilación, parece que o la pensión de discapacidad.

E: Y... ¿Y alguna vez usted se ha contactado con alguna organización, por ejemplo, de familiares, de personas con enfermedades poco frecuentes o para las cuales no hay diagnóstico? ¿O nunca ha hecho esa búsqueda?

F: No, nunca, ni se me ocurrió.

E: Entiendo ¿Y alguna vez usted ha buscado apoyo para usted, por ejemplo, con psicólogos o con algún otro profesional así?

F: No.

E: ¿Y eso porque no le han dado o por qué ha sido?

F: No, no porque... bueno, cuando hablan los... Por ejemplo, el psicólogo del colegio le hacía terapia a xxxx y decía "Ya y quiero hablar con usted para…" Chamullo, yo sé que era chamullo para hablarme, para verme a mí [ríe] Yo le decía "¿Y por qué me ve a mí? -le decía al psicólogo- si usted está tratando al xxxxx", "No, sí es para saber…" Yo sabía que era porque me veía estresada, veía que igual todavía no supero la… Siempre me da pena el asunto del xxxx porque nunca estuve en tratamiento, porque yo debo haber tenido depresión, lo que

pasa es que yo como yo pensaba, yo estuve un buen tiempo pensando que mi hijo no era mi hijo, entonces... Todas esas cosas lo hablaba con el psicólogo, y él después, cada vez que habló, ahora le cambiaron el psicólogo a mi hijo, y como va presencial, antes era online, entonces un día una terapia con el xxxx, y la otra semana le toca conmigo. Pero el nuevo no, el nuevo me mandaron a buscar porque mi hijo dijo que yo le había pegado, que lo mechoné y cosas así y le dije que "No" Así que... Cosas así, que hace tonteras, por ejemplo, yo le dije que le di un palmetazo en el poto porque se cortó el... le compré un polerón como le dio calor yo le dije "¿Por qué no se puso polera?", "No", cuando lo veo le había cortado las mangas al polerón nuevo, recién comprado... O, o yo le dije -obvio que lo castigué ahí- le di su palmazo en el poto, le dije que lo iba a mandar con, que le iba a cortar los pantalones yo misma y se lo iba a mandar así para que pasara vergüenza. Lo otro que por eso le digo, es visual, tengo que siempre estarle controlando, se me vio un video y no sé qué está haciendo, se peló una ceja porque quería hacerse esa raya aquí, en la ceja, y se cortó una ceja [ríe] Y después que uno de los flaitocos que sale ahí se cortó el pelo, va y se corta el mechón aquí, oh yo le dije que ahí, le dije que "Cuando lo viera ahora le iba a mechonear y lo iba a arrastrar por el suelo si seguía" claro, pero él lo dio por hecho, y le dijo al doctor que yo le había... al profesor que le había pegado, así que yo fui y se reían, así que no, si yo la entiendo me dijo, lo vio como muy... titeral, no sé cómo fue que dijo.

E: Claro, claro, y xxxxxxxx una pregunta a usted ¿Cree que le serviría tener más conocimiento y más información sobre la condición de salud de su familiar?

F: Sí, sí.

E: Y por ejemplo, información sobre otros tratamientos médicos, otras atenciones médicas ¿Cree que le falta o cree que ya tiene suficiente?

F: ¿Otro tratamiento pal´xxx?

E: ¿Si quiere información? ¿Usted cree que ya tiene toda la información o le gustaría o tiene esa necesidad?

F: No, no, lo que pasa es que gran información no tengo, porque si no saben lo que es.

E: Claro.

F: Yo por eso le digo, yo le decía a la doctora "Pero ¿Qué se espera para futuro con esto? -O sea- ¿Siempre va a ser así?" siempre hay la esperanza así, si va a haber un tratamiento en el cual ella, por ejemplo, vaya a avanzar un poco, vaya a aprender algo, va a sobrevivir solo, o a lo mejor solo, pero igual con supervisión.

E: Claro.

F: ¿Qué pronóstico de vida tiene? Esto, y más que nada lo otro ya iba a ser infantil, iba a depender, pero ahora esto de la vista ¿Sí o sí le va a dar esa enfermedad? ¿Sí o sí va a quedar ciego? Eso es lo que yo, esa es mi preocupación ahora.

E: Entiendo.

F: De hecho, cuando noto altiro la preocupación, porque yo empiezo a tener pesadillas, horribles pesadillas, porque se me, ahí yo creo que las preocupaciones se me forman de esa manera.

E: Claro. Y hablando de eso xxxxxx, que usted decía las preocupaciones ¿Usted cómo siente que está su salud? Pero no pensando solamente en la salud física, sino como su bienestar en general ¿Cómo siente que está actualmente?

F: Bien, bien, no sé, me veo cansada [ríe] parece que me duermo, pero igual, cansada, a veces no tengo ánimo, no tengo ánimo, pero hay que darse el ánimo, y lo mismo, irritada, irritable, irritable, irritable, salimos, todo, pero irritable, no, me molesta de repente que me repita lo mismo xxxxx y digo "Ya, ya, ya" después me dice, y después yo le pienso, no, tengo que escucharlo, yo mismo "Ya ven, espérame un ratito -y la trato de arreglar, y digo- espérate

un ratito que termino esto y voy a verte altiro" Pero a eso voy, que yo me pongo a pensar mucho, pensar en el futuro. Y le digo, escucha que otro no le va a tener paciencia, si yo como mamá no se la tengo a veces.

E: Entiendo y xxxxxx ¿Usted hace alguna actividad o alguna cosa en su día a día que usted lo haga como para su autocuidado? Algo que usted haga para sentirse bien.

F: No… no, yo a veces, bueno ahora estaba de vacaciones mi amiga, voy para allá, hablo con ella, me vengo a mi casa, hago mis cosas, leo, me gusta leer, pero tengo presbicia, así que me molesta la vista de repente, pero igual leo, me gusta leer, estoy haciendo de repente esto, cuando yo estoy un ratito po´ que uno tiene que hacer las cosas, crucigrama, cruza palabras, todas esas cosas. Estuve viendo a mi suegra que estaba enferma, pero ya no estoy yendo para allá, sí que mis hijos me decían que no fuera, porque al final yo me iba a enfermar y tengo que estar bien para el xxxx. Y sí que voy de, pero igual cuando llegamos a ir a verla la atiendo un poquito. Y lo otro que le decía, zumba nomás, no es lo único que estaba haciendo para mí.

E: Entiendo, y xxxxxx, si miramos todo este camino que usted me ha contado, desde que xxxxxxera pequeño hasta ahora que ha sido más grande, estas cosas, estos tratamientos que no ha podido seguir porque le hacen mal y todos estos distintos caminos por los médicos eh ¿Cómo siente que ha sido para usted en el ámbito emocional todo este camino? ¿Qué emociones usted ve que tiene ahora? Me habló de que sentía que harto tiempo usted estuvo como harta pena y que fue muy difícil todo ese proceso donde no dormía. Ahora ¿Cómo ha sido en términos emocionales para usted?

F: No eh estoy mejor eh comparto con… día a día con el xxx, es una lapa, todo caso. Ahí está mi lapa, se bajó recién, mi lapa [ríe]. No, pero yo creo que estoy mejor que antes.

E: Entiendo. Ha podido ir avanzando.

F: Sí, sin saber esto de la vista, estaba mejor que antes. Pero igual estoy preocupada por eso, por la vista, eso es lo que no me quiere, si me dijeran, no, mira, no le va a dar, no, que esto, siempre estamos esperando. Yo creo en los milagros, entonces, siempre digo "Diosito sabe por qué hace las cosas" siempre he dicho eso, Diosito sabe por qué me mandó a mi hijo, sabe por qué tengo... Es que se despertó recién [ríe] De hecho ahora le estaba viendo que anda con su pijama y le cortó el cuello porque le molestó ¿Ve? [ríe] Pijama nuevo y le cortó todo aquí el cuello. Yo sé que las cosas pasan… yo le digo a mi esposo, bueno mi esposo no cree en Dios, pero yo le digo "Las cosas pasan, pasan por algo, a lo mejor Diosito me quería apretar porque a lo mejor fui soberbia, a lo mejor fui algo, y pero lo único que pido, le hubiera pedido que si fuera así, que las cosas me hubieran pasado a mí, no a mis hijos, mis hijos no tienen culpa" entonces, pero yo lo veía como antes, que no dormía, que estaba peor mi hijo, y digo, ha avanzado, lo bueno que, yo digo y me doy ánimo "Hay otras personas que están peor… Hay otras personas que están peor, hay otros niños que están que están con cáncer, que están con parálisis" Al mio lo diagnosticaron que tenía que estar postrado en cama, por todo lo que tuvo él tendría que estar postrado en cama, pero me dice me decía la pediatra que xxxxxxxx era un niño sibilante feliz, y que él era un milagro lo que no se esperaba mucho de él, que, entonces yo lo miró, me saca canas verdes [ríe] Así que yo digo todo mientras este bien, pero…

E: Mhm entiendo.

F: Pero Dios crea en la virgen que [...] Dios quiera en la virgen que no se le declare esa enfermedad porque hay muchas personas que tienen problemas pero la enfermedad no se les declara.

E: Entiendo.

F: Les odio a todos, hasta a mi mamita que está en el cielo.
E: Y xxxxxxx ahora ya vamos a ir avanzado, nos quedan poquitas preguntas para ir cerrando la entrevista, para pasar a conversar sobre cómo uno se explica la enfermedad, porque a veces uno cree que hay causas asociadas a esto por algo o por esto otro, y nos interesa poder conocerlo, entonces para usted ¿Cuáles han sido las causas de la condición de salud o la enfermedad que tiene xxxxxx?
F: Las, porque fue…
E: Claro, que es lo que usted ve, que es lo que usted cree.
F: Yo pienso que fue la mala preocupación cuando nació xxxxxxxx… el xxxxxxx necesitaba ayuda para nacer y nacio solito, o sea, fue rápido dentro de todo mi parto… Porque yo a las 6 de la mañana, 10 para las 6 de la mañana empece con ganas de ir a orinar, me fui, me bañe porque era mucho, llame al médico que podáa ser, se me estaba adelantando el parto, me bañe, le di aguita a mis gatas, a los a mis catitas, a las semillas, y arregle mi bolso y me fui al hospital, mi eposo se fue a trabajar y yo me fui al hospital a ver, y llegué, como habré llegado como a las siete y media, siete de la mañana, siete y media por todo lo que hice, y de ahi fueron puros controles “Ah es que el niño le falta” y yo vi que una niña me tira el estomago, me hizo gritar de dolor, mucho dolor y de ahí me empezaron las contracciones, yo no tenía contracciones como a las ocho y media fue eso, a las once ya tenía, ya estaba lista, pero el niño no salia po´ tuve que pujar, lo típico, hacer mucha fuerza y el tipo decía que venía durmiendo el niño, no se lo llloraba, que cuando nació venía durmiendo que por eso estaba así, se le asfixió el niño, en el lapso si era chiquitito, y después la faltaba oxígeno por todos lados, yo pienso que puede ser la falta de oxígeno cerebral, pulmonar, la sangre necesita oxigenación, todo po´, tenía los soplo, tenía el reflujo grado 3, tuvo la atelectasia pulmonar, eso falta de oxígeno, no se estaba oxigenando bien, más encima el parto, salir solito, entonces me imagina a mí. Un día iba, me lo venía observando un caballero en una micro, un joven, y era decia que se le habia echado a perder el auto, me comento, y veía cómo respiraba mi hijo, mi guagita y yo iba al hospital de la xxxxxxxx, y me hizo unas preguntas y yo le respondí -yo no yo no oculto- yo le digo aquí hable con la persona, me dijo “Mire yo soy doctor, te digo algo, te digo algoW yo le dije que nació con APGAR 5 y después dice recuperado 9, el APGAR y yo le dije como venia mi hijo era una pelotita negra, era negrito, no omitia nada ni un ruido nada nada, el tipo me lo puso en el estomago nomas, le froto la espalda y nada ni un ruido, para mi era eterno los minutos, los segundos que tuve al niño -Cuando a mi me da miedo, yo veo un ratón yo grito, yo escucho que grite despacio, pero los demás escuchan que yo grite muy fuerte- Entonces el me dijo que el móo venía -2 “Tu hijo venía -2 venía muerto, por eso el niño ha tenido problemas” me dijo, pero como es yo, ellos saben po´ yo no tengo idea, solo se que tenia 5 recuperado, pero yo se que el tipo se le asfixió, en ningún momento vi que le limpió la boquita -porque yo siempre observaba lo que le hacían a mis hijos- En ningún momento le lo limpio, le saco algo de la boca nada, por eso yo creo que quedo líquido amniótico, yo creo que todo eso pasó por su asfixia, falta de oxigenación cerebral,
E: Y…
F: Pero… No sé po´.
E: Claro, desde ahí se generó por lo que usted…
F: Yo creo, es lo que creo, más lo que buscan no encuentran, le han hecho los exámenes, los cromosomas le hicieron el x frágil, después se lo volvieron hacer que era más avanzando, después le hicieron el último que, que se aumentaba de 100 veces, uno que le mandaron hacer ahí en el extranjero y también. Pero…
E: Y entonces xxxxxxxx ¿No le han dado un diagnóstico definido por lo que tiene xxxxxx? Por lo que usted me comentaba.

F: No po´ la doctora xxxxxxxxx me dijo lo que andaban buscando quedaron igual, no encontraron nada, porque ellos estaban buscando por qué el por qué de tanta cosa y quedaron en las mismas, incidentalmente le encontraron esto de la retinosis, pucha.

E: Y usted cree que los cuidados de salud de xxxxxx podrían mejorar si es que usted encontrar un diagnóstico definido? Que pudieran confirmarselo.

F: No creo, sabe porque no creo porque no le van a quitar todo lo tiene, tendría que haber un tratamiento, no que me dieran un diagnóstico, el diagnóstico puede ser una cosa y el tratamiento a veces lo hay y otras veces no lo hay, entonces yo se que no va a mejorar eso, si dijeran no mira el xxxxx tiene un crecimiento, pero ponele de aquí a los 30, tu hijo va a estar como un poco más maduro, como un niño de 18 póngale, pero si va a ser infantil siempre, y ahora el asunto de la vista "O o si tu de aquí a tal fecha si tu le seguí le usai´los lentes el niño no va a tener problema de ceguera" Tampoco, porque eso no tiene tratamiento, si me estan diciendo que no tiene tratamiento, que no hay tratamiento, esa es la preocupación mía, la preocupación mía que mi hijo quede ciego, y yo no quiero que quede ciego, o sea uno puede no querer pero la vida es así.

E: Claro entiendo, y xxxxx ahora vamos a acercarnos al final de la entrevista, yo quería saber si ¿Usted conoce alguna política, alguna ley o algún programa que sea para personas con enfermedades así poco frecuentes en Chile?

F: No, no sé.

E: Mhm ¿Y conoce algo para cuidadores, algún programa, alguna política, alguna ley?

F: No, yo solo leí que ahí salió ahora que le iban a dar un carnet para los cuidadores, pero yo prácticamente más allá no tengo idea de qué se trata.

E: Y xxxxxxx ya, usted me dice que no lo conoce, pero si usted tuviera que pensar desde su experiencia, que usted tiene una larga trayectoria en esto, y tiene mucho conocimiento de lo que implica en el dia a dia, si usted tuviera que generar por ejemplo un programa, alguna ley o algo asi para cuidadores ¿Qué recomendaría usted, que tendría que tomarse en cuenta por ejemplo?

F: De partida una madre no puede salir a trabajar, no puede generar plata extra, imagínese yo a veces, pensaba yo, aunque hacía aseo, estuve haciendo asistente en aula, tenía mi pequeño sueldo, me servía bastante, ya sea para sentirme útil, para depender de mi plata, de si yo quería, al xxxxx se le ocurre cada cosa, le gusta todo lo que es car, me pide plata para el car, no tengo plata, me pide "Mamá, vamos la cine?", "No tengo plata" -porque le gusta ir al cine conmigo- "¿Mamá vayamos a ver esta película?", "No tengo plata" entonces eh de repente cuando estos estas cosas de bono, a veces son burlas, para mi es una burla, que le dicen "Mira te vamos a dar eh por ejemplo, el mismo precio de la alimentación -que es una burla- te vamos a dar 7mil pesos" 7mil pesos me alcanza para kilo y medio de pan, y lo otro lo que más necesita otras cosas, mi hijo hasta ahora, por eso le digo, me gustaría que dentro de eso, de cuidadora se le diera como a la gente como un igual como un bono como igual que una pensión, por ejemplo el xxxxxx le dan esta pensión de discapacidad, al principio iban a ser 77 mil pesos pero ahora son 90 y algo, 92 parece que es, pero no tiene derecho al bono de alimentación, no se lo pueden da porque le estan dando ese bono… Y a mí y yo dije bueno cuando le den el bono yo se lo voy a juntar, pero cuando me va a faltar, falta, compro, le compro sus propias cosas, este niñito es de la leche, el yogurt, el cereal, está todo caro, mi esposo también esta trabajando pero optamos por comprar, cuando a mi hijo le dieron la última eh convulsión empezó en campaña para comprarse un auto, porque no teníamos de adonde llevarlo al hospital, desesperado corriendo con él, porque él no vuelve, pa´ comprarse un auto, se compró uno de segunda mano, después lo dió por parte de pago, uno así está, entonces eso se paga, hay que pagarlo.

E: Claro, claro entonces el apoyo económico es importante también.
F: Claro, si eso encuentro que si dan bonos, por ejemplo, el de cuidadora a mi me gusta ser la cuidadora porque cuando mi esposo cuando empieza hablar con el xxxxx algo, xxx dice "Nosotros nos vamos a ir", "Tú no podi´ ir ahí", "¿Por qué?", "Porque yo soy tu cuidadora" le digo "Ah que fome", "No, lo siento, tú no puedes mandarte solo, porque no puedes hacer cosas a la pinta tuya, porque si tú haces algo, me van a decir bueno y usted es la cuidadora como puede ser que su hijo está haciendo" por decir -nunca a robado nada- pero por decir, robaste algo, y si tu no estas capacitado… Mi esposo le dijo "Ahora cuando cumplas 17-18 años él -dice mi esposo- te voy a enseñar a manejar" yo le digo "No lo entusiasme, porque es una irresponsabilidad, porque mi hijo no sabe ni leer bien -le digo yo- ¿Qué va a estar aprendiendo a manejar, no", "No, pero mamá si" "No -le dije yo- ¿Sabi´ tú que yo soy la cuidadora? Y soy yo la que va a salir perjudicada porque está bajo mi cuidado" Entonces es cosa de la de carnet de discapacidad de cuidadora, está bien, pero lo que falta es eso, lo que usted pierde lo de salir a trabajar porque ¿Quién le va a dar permiso? Los permisos para ir al médico.
E: Claro, claro eso es como
F: Yo no me manejo mucho en el computador así que tampoco sé hacer un pyme o algo.
E: Claro claro entiendo.
F: Así que ese es el tema
E: Y xxxxxxx de todo lo que hemos conversado, queria saber si hay algo más que usted quiera saber, si algo que quiera complementar de todas las temas que hemos tocado o quedo bien ahí con lo que conversamos.
F: Si, bien, me gustaría que sí, cómo están estudiando al xxx, claro a lo mejor lo que le encontraron no entra en el estudio, lo del gen, que si supieran algo, qué se puede hacer, qué se podría hacer para evitar esa enfermedad, si es que se puede evitar, que a uno se lo hicieron llegar, me informaran a mi gustaría eso, que me informaron si mi hijo puede puede más adelante evitar esa enfermedad, aunque tenga que usar lentes.
E: Entiendo, bueno como le contaba xxxxx, ese es otro objetivo de la investigación, yo no estoy eh directamente relacionada a ese, pero de todas maneras voy a hablar con la doctora xxxxxx que tenga en mente su caso, para que ver si es necesario hacer ahí algún tipo de entrega de información, si existiera, como le dije yo no soy medica, yo no sé si hay o no información, puede que no exista, pero de todos modos voy a a comentarselo a la doctora a ver si algo se pudiera hacer.
F: Y de hecho el retinologo me envió información, me mando la carta, pero no he podido pillar a al doctora xxxxxxxx, asi que la fonoaudiologa le dejó algo escrito, pero no sé si lo ha visto la doctora, he ido a ver, fui a sacar hora, imaginese fui en Noviembre cuando me dieron el examen que fue a de fines de Noviembre, fui en Diciembre no la pillé, después volví a ir, tampoco, porque son horarios que yo no puedo, hay veces que yo no puedo estar, y ahora no vuelve hasta Marzo [ríe] asi que tampoco, asi que no sé, asi que por eso ahora cuando vuelva de vacaciones, volver a encontrarla po´ pa´ poder ver que pasa con, que va a pasar con él y Dios quiera que como dice usted, hablar y decirle a ver que cualquier cosa lo puedan ayudar en ese aspecto también po´, si ya me han apoyado en lo demás ojalá me puedan ayudar en esto, se que en, salía que en Estados Unidos -no sé si sea verdad, que a veces ponen en internet cosa que no son verdad- Entonces que en Estados Unidos habian encontrado unas gotas para para esto problemas de retina, y en Cuba que había, entonces yo digo pucha si hubieran esas cosas que le den la oportunidad al xxxxxxx, tanto al xxxx como a otros niños.

E: Claro entiendo, entonces xxxxxx ahí estamos listas con las preguntas, yo ahora para cerrar quería hacerle unas cortitas para hacer la caracterización ¿Usted podría decirme cuántos años tiene?
F: 53.
E: 53 y usted ¿En qué comuna está viviendo?
F: xxxxxxxxx.
E: En xxxxxxx ok, y actualmente su ocupación eh ¿Cuál está haciendo?
F: Dueña de casa.
E: Dueña de casa, super, entonces yo ahí dejó registrado, quiero darle las gracias xxxxxxx por darse el espacio de poder contestar, de poder abrirnos lo que ha sido un parte de su historia, de su vida, espero que contar todo esto también le sirva para conversarlo con alguien y si usted al ingresar el consentimiento puso su correo, nosotros cuando vayamos teniendo resultado de todos estos relatos vamos a poder compartirlos, esto se va a usar de manera anónima y confidencial, nosotros no vamos a poner su nombre ahí asociado pero si la idea es que se puede visibilizar que, se pueda conocer esta vivencia también para las personas que son madres o que acompaña a personas con enfermedades poco frecuentes que no tienen respuestas muchas veces, ese es el objetivo de la investigación, y le doy las gracias por darse el espacio para participar ¿Ya?
F: Ya
E: Super, ahí vamos a …

Participante (P): SD.T9F

E: Listo perfecto bueno xxxxxx. Muchas gracias de nuevo por querer participar y quisiera preguntarle muy, muy cortito, cuál es su edad y en qué comuna está viviendo actualmente?

P: Tengo 58 años y vivo en xxxxxxxx, en la parte rural.

E: Perfecto y usted es la madre de de xxxxxxx, verdad?

P: Sí, la mamá.

E: Podría contarme en sus palabras, ¿cuál siente usted que es su rol en la enfermedad de xxxxxx?

P: Creo que soy su su pilar en todo sentido, como mamá, como profesora como en todo el apoyo primordial para mi hija en todo sentido porque fue un principio difícil no entender Eh lo que estaba pasando con mi hija y fue de a poco, ir aceptando esta realidad que que no conocía porque uno no está preparada para recibir hijos con dificultades con alguna dificultad y de a poco me costó mucho, mucho, mucho porque no sabía cómo ayudarla no sabía cómo como a a hacer Eh algo por ella y y me fue muy difícil el comienzo de la etapa de ver de de la vida de mi hija porque fueron a los 6 meses que yo llegué donde un doctor que él me orientó y me mandó a diferentes partes y especialista porque acá en xxxxxxxx no estaba la posibilidad de de hacer todo lo que xxxxxxxx requería en eso en estos momentos, así que fue bien complejo para mí como mamá y como le decía al principio, no sabía cómo enfrentar esta situación quería entrar en una búsqueda de de conocer a alguien que tuviese lo mismo que mi hija porque me sentía como en un callejón sin salida porque no sabía cómo, cómo ayudarla y entre en esa búsqueda de buscar personas que tuvieran como lo mismo que mi hija y la verdad es que no encontré a nadie porque entendí que que cada hijo es diferente, cada persona es diferente y ir a distintos especialistas, ir aprendiendo y aceptando la realidad que que tenía y así fui entendiendo un poco más y pensar un poco más positivamente para poder sacar adelante a mi hija porque aprendí entendí que mi hija dependía de mí completamente de mí a pesar que tenía una chiquita de 5 años y mi hija mayor xxxxxxxx que también era chiquita que también tuve que hacer buscar la forma de de que entendiera y comprendiera de que qué es lo que estaba pasando a su hermana que ella tanto quería tener una hermana y y explicarle de alguna forma buscar la psicología para poder entenderle, enseñarle y

explicarle lo que estaba sucediendo con su hermana y y la tenía que dejar a ella para poder enfocarme en xxxxxxxx porque el doctor que el pediatra me lo había visto acá en xxxxxxxx el doctor xxxx que fue un apoyo muy primordial para mí porque él me me orientó para ir a diferentes lugares a los especialistas que podían ayudarme con todos los problemas que iba presentando xxxxxxxx día a día, porque porque día a día xxxxxxxx presentaban episodios distintos y ahí me fueron derivando a diversos especialistas así que, como le digo, un principio fue muy difícil.

E: Podría preguntarle, xxxxxx. ¿Cómo fue para usted el el comienzo en el sentido de en qué minuto empezó a percatarse de posibles síntomas, cosas que le llamaran la atención cómo fue ese proceso, cuánto tiempo pasó entre que empezó a ver cosas que le llamaron la atención y pidió ayuda?

P: A lo, yo cuando nació mi hija era chiquitita y el doctor me dijo que era chiquitita, pero estaba sanita, el pediatra, ya, yo me quedé con eso pero pasaban los días y yo. Veía que mi hija no podía alimentarla, no me podía tomar mi pecho y tenía toda la intención, intentaba ella y y no podía y me sacaba mi leche y la daban en una mamadera y ella tampoco la podía, podía tomar y yo la llevé al médico, no al pediatra que me me derivó a diferentes lugares, fui a al pediatra, a otro pediatra del control de los 10 días y yo le dije que sentía que mi hija, sentía que mi hija algo tenía, presentimiento de mamá, no sé y algo tenía porque no podía tomarse su leche, no podía tomar, no la podía alimentar y él me dijo, me dio una respuesta bien básica no sé, que no la encontré para nada profesional y me dijo “no, ella es chiquitita, la tienes que alimentar como un pollito, como darle gotitas de leche”. y, entonces yo le, yo le pedí que por favor le hiciéramos exámenes y para ver porque yo pensaba que podía tener algo en su intestino en su guatita, no sé y él me dijo, “no, para qué vas a gastar plata si es chiquitita ya se va a poner bien”. Después yo seguí insistiendo y después, a los dos meses, nosotros le descubrimos con mi esposo la fisura a xxxxxxxx porque un un día mi xxxxxxxx tuvo se le empezó a poner su lengüita blanca y me preocupé porque no no sabía, no entendía por qué tenía su lengüita blanca y la llevé inmediatamente al médico, al pediatra y yo le dije y ahí y ahí vio, dijo, “no, es como un honguito por la leche”, me dio un remedio, se lo hice y desapareció, pero siquiera la examinó nada, solamente le dio así le abrió la boquita y nada y mi hija después seguía igual con problemas para alimentarse y y después, ya cuando lo descubrimos los dos meses entre eso de que nació mi hija a los dos meses, fue una lucha muy duro para mí porque no sabía cómo alimentarla y y veía que yo le daba su mamadera y ella empezó a devolverla por la nariz empezó a devolverla y a los dos meses y la descubrimos eso y yo y la llevamos inmediatamente al al pediatra y ahí recién el se dio el trabajo de tomar el baja lengua y verle que xxxxxxxx ahí tenía una fisura palatina y ahí recién él se sentó y ahí me dijo, “si hay ahora hay que hablar” y me empezó, me mando, me derivó a xxxxxxxx las diferentes partes y le hicimos algunos examen a a xxxxxxxx pero él no encontró nada y ya los 6 meses de de vida de mi hija, yo me cambié de de médico que fue al doctor xxxx, un pediatra excelente de acá de xxxxxxxx y el al ver tiro a mi hija y al tiro me dijo “no, xxxxxxxx tiene problemas” Y ahí le comenté yo de lo de la fisura palatina y él me mandó a Santiago donde el doctor xxxxxxxx, la clínica xxxxxxxx y yo veo a mi hija para allá y él me derivó diverso diversos medios, un especialista como nefrólogo como eh genetista, como endocrinólogo,

gastroenterólogo y así sucesivamente cardiólogo, la cardióloga eh como traumatólogo, el neurólogo, psicólogo y así sucesivamente, fue el comienzo de de mi caminar con mi hija? Así llegué a todos los especialistas que que vieron a xxxxxxxx y le hicieron muchos exámenes, muchas pruebas fueron 16 años que al final nunca pudieron ponerle un un diagnóstico certero a lo que xxxxxxxx padece habían diagnosticado él, pero síndrome de seckel después del xxxxx pero no la genetista, la doctora xxxxxx me dijo no, que no no coincide con ninguna porque coincidía con algunas características del del síndrome, pero no con todas así que así que nos fuimos aventurando en todos esos estudios con xxxxxxxx, ah?

E: No por favor, por favor continua y yo después le voy a hacer la pregunta, por favor.

P: Fuimos aventurando en esto en estos exámenes que pedía cada cada cada profesional eh diferentes exámenes para saber de qué lo que estaba padeciendo xxxxxxxx, porque xxxxxxxx, nació con varias patologías como pie cavo, sus orejitas también aladas, nació con hipotonía muscular, a los 2 años se le diagnosticó la acidosis tubular renal, nació con escoliosis, nació con con problemas psicomotor nació con con un soplo en su corazón. Y así sucesivamente el nefrólogo también todos los meses llevarla todos los meses, hacerle exámenes, tomarle los gases xxxxxxxx, que no tenía bicarbonato en su sangre y hospitalizado en el xxxxxxxxxxxx por una semana un poquito más para hacerle estudios y ahí se le descubrió la acidosis tubular renal a xxxxxxxx. Y así sucesivamente con todos los especialistas de examen a exámenes de examen examen fue un camino muy duro porque fueron exámenes examen y nunca tuve una un diagnóstico certero que qué es lo que realmente padecía xxxxxxxx.

E: Puedo preguntarle xxxxxx, en cuál cree usted hasta el día de hoy ¿cuáles que fueran como causas asociadas a la enfermedad de su familiar que se ha podido dar ciertas explicaciones en torno a esta?

P: El principio, la genetista a la doctora xx ella me la atendió muchos años haciéndole todos los exámenes, me preguntaba por la familia si había alguien en la familia que tuviese de algún tipo de enfermedades, yo le conté que primera vez, de fisura palatina nadie, de hipotonía muscular, nadie de que hubiese nacido con sus problemas a sus piecitos, ella tenía también un problema central nervioso que un lado estaba más complejo que el otro, eh el problema cardiológico también muchas cosas, entonces ay me fui, me perdí ay no y ahí la doctora no está, nos hacía diferentes exámenes y todos los exámenes salían con algunas características, otras no, y entonces lo único empezamos por la familia y en la familia no había nadie en con con este tipo de cosas y solamente lo lo único que yo le dije le dijimos que nos, que mi marido como trabajaba en el campo, él estaba él, trabajaba con químicos porque él sembraban mucha trigo y ellos fumigaban y y entonces ellos no usaban en esos años no usaban ningún tipo de protección al manipular todo estos químicos yo más o menos cuando eh quedé esperando a mi hija mayor y en la hacienda de los lados de los campos, que eran

grandes, helicópteros, iban iban aviones, helicópteros fumigando todo y yo estaba veces tendiendo ropa y y sobre todo en la gestación en las primeras semanas de gestación, yo estaba y tendía ropa y todo ese líquido yo lo lo olía, lo absorbía y mi marido también po´, él estaba en contacto con entonces, ellos vieron por ahí una hipótesis que podría ser una de las causas que podía haber nacido xxxxxxxx con este tipo de de problema que por por todo esto que mi marido haya no se haya tenido en en contacto con los químicos y ya había quedado en su sangre, en su semen, en fin, era la única conclusión que en esos momentos podían podrían llegar porque ellos buscaban y buscaban y no no encontraban, no encontró nunca, nunca de hecho nunca encontraron nada, solo me dieron que podría ser una hipótesis, nada más.

E: Y usted perdón xxxxxx en la familia ustedes eh no tienen ningún antecedente familiar al respecto, entonces.

P: No de de de o sea enfermedades por parte de mi familia con problemas no por eh por parte de de mi marido un hermano de él tuvo una hija con síndrome de Down que es mayor que xxxxxxxx, por parte de mi marido pero por parte de mi familia, por parte de mi papá, de mi mamá, no nadie, nadie nadie con ese tipo de problema.

E: Y usted en este bueno, usted ya me dijo que el proceso de pasos pero especialistas ha sido bastante largo, verdad han estado por por lo menos 16 años en búsqueda…

P: Yo estuve, sí, estuve 16 años en búsqueda de de alguna solución y y aparte que yo la verdad que no, el pediatra de la calle xxxxxxxx me me dijo que me diera un descanso porque llevaba 16 años sin llegar a ningún a ningún fin o sea, entonces me dijo, “tú estás cansada, xxxxxxxx también está muy cansada” y hasta el momento no, no hay ningún diagnóstico para xxxxxxxx, durante 16 años y lamentablemente yo ahí me enfermé y y xxxxxxxx tuvo que quedar de lado, yo yo los 16 años nunca perdí un control, nunca dejé de hacerle los exámenes en esos momentos tenía los medios como para hacerlo, los que no tengo hoy día, porque todo era particular no era nada por FONASA todos los especialistas tenía que verlos por particular, entonces ya no se me fueron todos los los ahorros en en en en en esos 16 años.

E: xxxxxx podría preguntarle, a ver, quisiera preguntarle primero que usted me hablaba de esta búsqueda para el diagnóstico, verdad? Y Quisiera preguntarle emociones que giran entorno, quizá si usted me puede describir o detallar qué es lo que ha sentido usted, por ejemplo, en esta búsqueda del diagnóstico qué es, qué significa para usted el no tener un diagnóstico definido hasta el momento?

P: Eh es una incertidumbre para mí porque no sé qué que pueda pasar con mi hija, no sé lo que pueda, a qué me puedo atener que si le pueda presentar algunos episodios y ha presentado algunos episodios entonces no sé a qué atenerme, no sé, es él es más que cualquier más que todo, la incertidumbre de no saber, de no saber por qué, de dónde viene esto, porqué se produce, qué puede sucederle a xxxxxxxx, creo que ese es mi preocupación más grande, con con todo este estudio que estamos haciendo, me explicaba la doctora, "podemos encontrar algo como no podemos encontrar nada" o "podemos encontrar cosas que no andamos buscando" y me preguntó que si estábamos dispuestos a ver, yo estoy dispuesta a saber y mi hija también, ella decidió hacerse este estudio, xxxxxxxx decidió porque también ella ella quiere saber ella ahora ya está mayor, ella quiere saber, antes, cuando chiquita yo decidía por ella, entonces tampoco en un momento ella llegó que que también está cansada, que no quería seguir más y también respeté esa voluntad, porque yo también, porque fueron años agotadores, agobiantes, porque xxxxxxxx estaba un día bien y estaba el resto de los días mal, cualquier cualquier cosa le sucedía a xxxxxxxx tuvo todas las pestes, todas las bronquitis, todas las enfermedades de la guata y a pesar de todas las enfermedades que tuvo xxxxxxxx, yo jamás tuve a mí a mi hija hospitalizada, yo fui su doctor a su enfermera, su su apoyo, su todo, porque yo me me me convertí en su como le dijera en su, eh la protegí de me olvidé de casa, eh, no, no de mi hija, pero sí de la casa y me enfoque totalmente en ella porque ella me necesitaba y no era solo un un especialista que me la estaba viendo, entonces eran muchos, yo tenía que hacer muchos ejercicios, muchas porque era fonoaudióloga, era la kinesióloga, eran muchos especialistas que me mandaban meme andaban uno para allá, el otro para allá. Entonces hacer mucho exámenes, llegar a mi casa, le dejó en el campo a trabajar con mi hija todos los días fue una tarea constante, perseverante hoy solo me me satisface tenerla a mi lado con bien con salud, pero si también con esa incertidumbre de no saber qué puede sucederle y si tiene algo, si tiene alguna solución o algo no sé.

E: xxxxxxsi yo le pregunto por las actividades de cuidado, usted ahora me estaba justo hablando un poco de eso de esto el el ser, el el, el, el como la compañera que va todas las especialistas que ve las consultas, que va a los exámenes, etcétera eh me gustaría preguntarle qué otras actividades de cuidado ha tenido que hacer con con con xxxxxxxx, por ejemplo, en el cotidiano realiza actividades de cuidado al día de hoy con ella me gustaría preguntarle cómo cómo se siente en realidad eso quiero preguntarle, cómo se siente en torno a estas actividades usted?

P: Eh hasta el día de hoy, siento que no siento que no he terminado la tarea con mi hija, que no he terminado porque uno dice ya cuando los hijos están grandes, ya los hijos están grandes, pero yo siento que estoy inconclusa con xxxxxxxx, porque cada día yo me preocupo con ella, eh si y ella también pendiente si le aparece algo "mamá", "hija esto", siempre preocupada por si le pasa algo cómo se siente todo, me preocupa su parte emocional, me preocupa su parte su autoestima porque me costó muchísimo sacarla adelante y y eso me preocupa diariamente le doy su espacio respeto su espacio a ella, una niña que le gusta estar en momentos de soledad, escuchar música y yo respeto a todo eso. Es una niña muy solidaria, una niña que le gusta compartir mucho con su familia es preocupada de todo el

mundo, creo que eso se lo he transmitido, yo de algún yo se lo transmite porque nunca dejé de estar en el, de preocuparme con él de ella y y de toda mi familia creo que es mi esencia, creo que y no dejaría de de preocuparme nunca por ella independientemente tenga los años que tenga, tiene 29 años, pero parece para mí una niña de 15 eh independiente yo sé que que ella pueda realizar muchas tareas que ha intentado salir adelante y yo siempre con ella en apoyándola siempre ella decidió en su colegio, yo fui su profesora, yo le enseñé a leer, yo le enseñé dibujar yo le enseñe a escribir porque lo lo poco, el poco rato que ella estaba en su colegio ella me aprendía nada, entonces, yo tuve que buscar la forma ingeniármelas de alguna manera para que mi hija lograra entenderme, comprender y aprender. Por eso digo que yo fui su su profesora, su amiga, su mamá, su enfermera, su doctora, su apoyo en todo hasta el día de hoy hasta el día a y y también ella quiso hacer muchas cosas y yo tuve que decidir por ella no porque pero la dejé intentarlo eh, para que ella para que ella no se quedara con esa incertidumbre también y yo y nosotros como papás decirle “hija”, nunca le dije a mi hija, “tú no puedes”, “mientras tú no lo intentes hija, nunca digas no puedes” a pesar que yo no terminé mi estudio, no pude terminarlo por diversas situaciones en mi vida no pude pero siempre y apoyando siempre creo que él toda mi toda mi, como le dije a mi experiencia de vida, mi experiencia de mama, de hija, de todo, creo que ha sido mi mejor escuela y eso me sirvió para sacar adelante a mi hija, independientemente porque tuve el apoyo de mi familia por parte mía y así que ese apoyo también fue fue un apoyo inmenso para poder yo eh continuar con xxxxxxxx porque no le voy a decir que no es agotador, es era muy agotador, muy cansador, porque yo llegaba a las 12 a la 1 de la mañana de Santiago porque iba de un extremo a otro, casi toda la semana y y tenía que llegar y realizar las labores de casa y al otro día, eh continuar con F xxxxxxxx con su ejercicio diariamente, porque yo cuando iba al control tenía que demostrar que sí había trabajado conmigo, entonces eran ello ahí veían si mi hija avanzaba o no avanzaba. Y gracias a Dios siempre recibí felicitaciones porque fui una madre constante. Perseverante, hasta el día de hoy.

E: Y usted quiénes quienes la acompañaron a usted en este proceso de la enfermedad de xxxxxx, quiénes han sido los apoyos que usted ha recibido?

P: Mi hermana que hasta el día de hoy me apoya, mi hermana menor y bueno la familia en general eh eh dependiendo de sus posibilidades. Mi marido se preocupa de la parte económica, me acompañó muy pocas veces a Santiago y yo tenía que ir, siempre, siempre y cuando él me acompañaba en nunca quiso entrar con xxxxxxxx al hacer algún examen a estar con ella para todos los exámenes que tenía que hacerlo siempre tuve que hacer, tuve que ser yo.

E: Si perdón puedo preguntarle ahí si alguna vez usted conversó con su con su esposo respecto del tema, puedo preguntarle cómo, porqué razón quizás usted se hizo cargo de esas cosas? ¿Fue por un término de dividir las tareas o porque en en realidad no quería? No sé, le pregunto.

P: Él no él, él él siempre me respondía es que yo no sé qué tú sabes siempre, siempre fue eso, no sé si fue miedo e inseguridad, no sé yo a pensar que tenía todas esas cosas, pero era la mamá, creo que la mamá no se lo papá a veces se hacen, no sé no, no, no, yo no puedo ver a mi hija así no la puedo ver llorar, en fin mil cosas, pero yo le decía, yo me tengo que aguantar que llore, aguantarme todo lo que le tengan que hacer, entonces, en esa falta que me faltó el apoyo del a mí, mi partner que estuviera conmigo. Porque yo veía todas las personas iban con sus hijos, su papá, su mamá y yo siempre iba con un amigo o sola o con mi hermana o con mi padre y las pocas veces que me acompañó, que fueron pocas.

E: xxxxxx, cómo ha sido la relación para usted con los con los equipos tratantes quedo con los cuales ustedes, los especialistas, cómo se ha sentido con ello, se ha sentido acompañada, apoyada o no qué rol han cumplido ellos en este proceso para usted? En este proceso con xxxxxx, claro.

P: Creo que tuve buen buen apoyo sí, porque ellos veían avance en mi hija, entonces cada cada vez ellos veían ese avance, veían, veían a la madre preocupada que no faltaban los controles, que no, no dejaba de llevar los exámenes, entonces siempre tuve un apoyo de ellos, siempre tuve un apoyo de ellos, siempre obviamente que hubo algunos que no me pareció que una vez fue en la Fundación que no me pareció, cómo trató a mi hija que fue la dentista que que no me apareció, cómo le hablaba cómo la trataba y y de hecho, nunca más la llevé ahí preferí, opté por llevarla a otra a otra parte porque mi hija, mi hija pasó por un proceso muy complicado, ella estuvo con depresión, muy siendo muy pequeñita porque eh porque ella también también, con la psicóloga también ella sintió como un rechazo hacía mí, también xxxxxxxx, porque era yo la que la lleva a todas las partes, que ella no no le gustaban, el colegio que no le gustaba ir a los médicos que no le gustaban, no le gustaba ir. y el papá no po´ pero después yo fui entendiendo, pero era era era chiquita todavía. No entendía entonces, ella veía que su mamá sólo la llevaba a las partes que ella no le gustaban, que que la cena examen que le dolían a veces que sufría y así., pero eh, la mayor de los especialistas, muy bien, muy bien tratada muy bien eh me apoyaba mucho, me explicaba muy bien eh veían que yo era una persona puntual que nunca nunca llegué atrasada, independiente de donde yo vivía, siempre cumplí, con todo lo que ellos me exigieron y sentí su apoyo hasta el día de hoy con la doctora xxxxxx, la dermatóloga es un amor con mi hija y conmigo, siempre me ha atendido muy bien a mi hija y a mí con buena disposición. En todo momento.

E: xxxxxx me gustaría preguntarle un poquito si es que le parece bien indagar un poco en si usted ha buscado tratamientos a parte de la búsqueda del diagnóstico e ha querido e perseverar, quizá en la búsqueda de tratamientos sobre sobre síntomas que tengo, xxxxxxx, sobre cualquier otra afección, no sé si han tenido éxito, en realidad, xxxxxxx me dijo que actualmente no está con un tratamiento ni tampoco lo lo están buscando, según lo que recuerdo ¿Pero usted puede confirmar cómo fue eso?

P: No no, no estamos no, no estamos en ningún tratamiento.

E: Y ha recibido alguno antes? ¿Ella?

P: No, no, no. Solamente cuando chiquita todo lo que él trata el único tratamiento que xxxxxxxx tuvo que fue cuando se le descubrió la acidosis tubular renal que ahí toma por cinco años una droga, ese fue el tratamiento más claro que ella tomaba, así tomaba también con la neuróloga que le daba el (inentendible min 36:35) también ah y también estuvo en un tratamiento con la endocrinóloga que le daban un medicamento para hacerla crecer un poquito que en estos momentos no me acuerdo muy bien cómo se llamaba que ese medicamento lo tenía que mandar a hacer, esos fueron, los digamos los, los tratamientos que se le hicieron a xxxxxxxx, pero mayormente más tratamiento a todos los otros, lo normal por su pie cavo, las plantillas, todas esas cosas, esos todas esas cosas las hice, pero mayormente hoy día xxxxxxxx no está con ningún tratamiento, es una niña como normal, como, no no la tengo y no he buscado yo, no he buscado porque a no ser que mi hija presente algún algún algún episodio cada episodio que presenta xxxxxxxx yo la llevó inmediatamente al médico y yo no me dejo estar por cualquier cosa que xxxxxxxx presente. Nunca la dejé, nunca dejaré de de no llevarla al médico si presenta alguna algún problema con síntomas de algo.

E: xxxxxxx eh ¿usted realiza la actividades de cuidado consigo misma con usted actividades de autocuidado?.

P: La verdad que muy poco. Hoy día, hoy día bueno eh la verdad es que estuve un tiempo, me dediqué un poquito a mí después que harán unos 3 años eh porque yo mi vida fue hospital, casa, médico, casa médico, casa médico, casa yo no tuve tiempo para mí. Y hace como 3 años empecé y a mis hijas estaban más grande y y xxxxxxxx yo la veía bien independientemente que llevándola a controles con la dermatóloga con cualquier cosa que ella presentarse al médico la llevaba y todo, eh em cómo, cómo puede cuidarme yo creo que tuve no sé si cuidarme, pero creo que me vi un tiempo un poquito para mí porque creo que lo necesitaba y lo necesito y lo necesitaba, me empecé a salir con mis amigos creo que mi salud mental necesitaba un poco esa parte, salir de de de mi casa de este ambiente, distraer un poco creo que eso ha sido eso, pero hoy día he vuelto como he retrocedido por qué mi hija mayor tuvo, tuvo a su hijito y y lamentablemente, mi nieto nació con también con dificultad con labio leporino y y he tenido que estar ahí apoyando mi hija, enseñándola, apoyándola todo lo que yo pasé para que vaya aprendiendo así que me llevó así me llevó allá con ella, en mi casa para allá y ya ya no tengo, ya no salgo con mis amigos.

E: Y usted sus amigos la han apoyado así, ¿ qué rol han cumplido ellos como en este proceso de acompañamiento con su hija?

P: Emm la verdad no mucho porque si nos juntamos, a veces compartimos un momento pero más que eso, más que eso, no.

E: Alguna vez a usted se le ocurrió, por ejemplo, em bueno usted me decía que si al principio buscar otras personas que tuvieran alguna afección similar que yo le iba a preguntar si es que ha querido participar de alguna organización, si es que han encontrado eh organizaciones de pacientes, por ejemplo.

P: Me hubiese encantado, me hubiese encantado eh pertenecer a alguna congregación a un algo para para poder aportar con mi experiencia, no sé ayudar, pero acá, acá en xxxxxxxx, no no no no, no, no he tenido esa oportunidad de de encontrar algo que porque hubiese encantado me hubiese encantado porque creo que que cada experiencia cada experiencia de mamá como mamá Eh creo que le puede servir a a otras personas también a otras mamás que están pasando quizás por problemas similares o quizás más complejo que él, que el de uno.

E: xxxxxx usted ha recurrido a apoyo psicológico en todo este proceso se ha ha querido ha sido porque no ha querido usted o porque no ha podido, porque razón no se acompañado con psicólogo?

P: La verdad es que en una instancia fui eh porque la, la asistente social que un día necesitaba, cuando mi hija tenga más chiquitita antes de operarla de su paladar, ella menos me noto tan mal que que me dijo que yo necesitaba un psicólogo y yo le dije “yo no tengo tiempo, no tengo tiempo para mí, yo no me puedo darme ese tiempo porque ese tiempo es de la xxxxxxxx y son de mis hijas no puedo”, no, yo no, no, como quien hace lo que yo tengo que hacer, quién lo hace con mis hijas, entonces igual me saco una hora y fui y participé de esa fue una una reunión en grupo, me acuerdo y y lamentablemente, yo no puedo seguir yendo porque yo pasaba puro en Santiago con xxxxxxxx porque todos los médicos, todos los especialistas, estaban en Santiago, yo me iba a donde una hermana que vivía allá y yo yo me tenía que ir para allá, entonces yo prácticamente acá en xxxxxxxx y yo no, no pasaba. Yo hoy día. yo hoy día llevo 4 años con un tratamiento para la depresión porque yo toda la vida he tenido depresión, pero nunca fue una depresión tratada eh hoy estoy con medicamento pero nunca más he ido a un psicólogo. Hoy no puedo pagarlo, no puedo pagar un psicólogo, no estoy en condiciones de pagar uno por la situación económica que tengo en estos momentos que no tengo entonces acá cercano creo que tiene uno la posta, pero la posta es que nosotros tenemos acá cerca que casi nunca funciona, entonces la verdad que yo yo me

he refugiado en Dios yo me refugio en Dios, Dios me ha dado la fortaleza que necesito para salir adelante porque en estos momentos estamos pasando momentos difíciles la familia, tenemos muchas familia enferma con enfermedades terminales complicada que no y yo soy de las personas que soy una persona muy sensible que me llega todo a mí que yo no puedo ser indiferente al dolor de los demás, entonces eso me afecta mucho entonces, si no puedo ser de otra forma, soy así y creo que Dios me hizo así, voy a ser siempre así, soy una persona solidaria a pesar de mis dificultades, de mis problema, de todo lo que pueda yo tener, bueno, hace poco me esperé 4 años para una operación que que me operaron el 22 de diciembre de incontinencia urinaria porque eso se me presentó por en mi menopausia y esperé 4 años y en diciembre recién me me llamaron y me operaron y todavía estoy convaleciente, estoy y y tengo un trabajito que lo tomé más que, no no no, voy después de almuerzo un día a la semana que lo tomé más para para para de relajo, para salir un poco porque no voy a hacer lo mismo que hago en mi casa, aseo, pero no importa, voy más por él, me siento bien, no sé, con con mí me siento bien, aunque sea muy poquito lo que pueda ganarme, pero me siento bien. Antes hice muchas cosas, soy una persona que tengo algunas habilidades hice muchas cosas de artesanía y todo y a veces hecho varias cosas y me he entretenido así y con algunas cosas. Pero con esta parte de mi depresión me ha costado un poco y tome ese trabajo por lo mismo que quería hacer algo, igual, no soy una persona que me quedo sentada en mi casa todo el día, después empecé a hacer comida para vender eh los fin de semana y en fin así pero por la pandemia todo se se estancó y así me he ido me, algo para ayudarme también a mí misma, sentirme mejor, a desconectar un poquito de lo de los problemas, de las preocupaciones y así ha sido mi vida.

E: Puedo preguntar…

P: Mis hijas, mis hijas están primero, como buena mamá creo que nunca dejaremos de ser mamá aunque nuestros hijos estén bien grandes, estén viejitos y hoy mi hija mayor me necesita mucho.

E: xxxxxx podría preguntarle cómo se siente su salud actualmente, cómo se siente de salud?

P: Cómo le dijera, yo creo que estoy con una salud eh emocionalmente no muy buena. Físicamente bien, a pesar de que físicamente estoy, digamos, pero mi salud mental emocional, porque soy cómo le decía, soy una persona muy que me afectan todas las cosas, no sólo las mías, no sólo las de mi familia. Me preocupa el del lado, soy de la persona que voy caminando y me paró y miro hacia el costado y si tengo que tenderle la mano a alguien se la tendo, aunque yo me quede sin nada. Eso eso eso eso soy yo, entonces creo que mi esencia iba a ser siempre así.

E: Usted estuvo usted trabajó por un tiempo o no, quiero decir, actualmente usted está eh trabajando, pero usted me dijo que era más para despejarse, creo.

P: Sí, hoy, de hecho el día fue. Voy un día a la semana eh le hago el aseo de una casa que mi patrón, vive en xxxxxxxxx pero tiene trabajadores, yo voy un día a la semana y mi hermana me acompaña hoy día, la hermana que le digo que siempre ha estado conmigo, mi hermana me fui a ayudar porque como no puedo hacer fuerza todavía y hacen dos semanas no más que estoy yendo porque tuve que cuidarme después de la operación y ella me cuidaba aquí con mi mamita. Así que sí, voy voy a hacer ese trabajo, pero me gano 20000 pesos es nada, pero lo hago más para para despejar de mirar otro espacio. Para eso.

E: Quería preguntarle xxxxxx si la enfermedad de xxxxxxx ¿ha tenido alguna influencia para usted a nivel profesional, a nivel laboral o no?, en cuanto a usted, quiero decir.

P: Eh mire, la verdad que no porque yo decidí, yo nunca a mí en mi juventud trabajé, yo no terminé mi estudios y yo en mi juventud trabajé en otro en cualquier trabajo, no no pude optar a otro trabajo que que no fuese de labores de casa o tener un negocio, en mi juventud, pero cuando decidí me casé y tuve a mis hijas fue netamente dedicación a mis hijas porque en la parte que yo vivo es es lejos, no tengo nada cerca antes yo vivía mucho más lejos, no tenía, no tenía nada y yo dependía de mi marido para que me viniera a dejarme viniera a buscarme a todos lados, entonces, yo no podía salir sola porque la distancia de la locomoción era era de 1 hora caminando una hora y media caminando más, entonces no no podía. Entonces yo me dediqué a ser mamá, hasta el día de hoy.

E: Y si yo le preguntara a xxxxxx, en cuanto a los apoyos que usted recibe para poder acompañar a xxxxxxx emm qué cree usted que se podría mejorar en relación a estos en relación a los apoyos que usted recibe como familiar, quizás desde la familia, desde las amistades, pero también desde quizás los equipos médicos con los cuales se han encontrado.

P: No o sea que ehh mire la verdad que a mí me complica aquí en xxxxxxxx, nosotros no tenemos, no tenemos nada, no tenemos especialistas, no tenemos nada y eso para mí me complica porque todo tengo que tengo que viajar a Santiago y yo no me manejo en Santiago siempre tengo que depender de alguien que conozca Santiago para que nos pueda llevar. Eso, entonces a mí me me me me me dificulta un poco porque tengo que, si yo tengo que ir a Santiago, yo tengo yo me conozco algunas muy pocas partes puntuales, pero puntuales que yo no tenga que hacer mayores trasbordo, direcciones que yo no conozco, no tengo idea Santiago, para mí yo no, no me manejo para nada en Santiago y entonces y eso es lo que a mí me dificulta, porque si tuviese yo los especialista acá, para mí no sería problema, pero

siempre tengo que buscar a alguien, contratar a alguien, a veces pagarle a alguien para que nos lleve, porque mi marido Santiago no sé no no no no no le gusta Santiago no no, no se atreve a ir a Santiago incluso el otro día cuando fuimos con la doctora xxxxxxx tuvimos que hablar con un amigo que nos llevase ese es él es lo vivir lejos nosotros tenemos una tranquilidad, pero estamos también retirado de que todo está de los profesionales porque aquí en xxxxxxxx no tenemos, siempre tenemos que salir fuera de xxxxxxxx.

E: xxxxxx, estamos acercándonos al final de la entrevista y le quiero agradecer desde ya toda la apertura que usted ha tenido conmigo para poder hablar de estos temas. Siempre siempre menciona que hablar de estas cosas es sumamente a veces complejo, siempre se reviven cosas, si hay algo igual de todas maneras que con los cuales usted se siente incómoda, quizás se lo dije un poco tarde, pero si quiere podemos saltar otros temas, pero me gustaría terminar preguntándole un poco emm a nivel general haciendo como recapitulaciones quizá ¿cuáles han sido para usted las principales dificultades que ha tenido que enfrentar en este proceso de la enfermedad de xxxxxxx?

P: Emm las dificultades que he tenido más que, más que problema, como le decía las dificultades es más la incertidumbre de no saber, el no saber si le pasa algo a mi hija qué hacer y que si tiene algo aquí tendré que llevarla a Santiago, me entiendes? Es eso pero eso es lo que más es lo que más me es mi preocupación es mi preocupación y como mamá que me gustaría ser eterna, pero no soy eterna que mi hija en algún momento se tendrá que ese es mi incertidumbre mi miedo y mi preocupación el día que yo no esté, para que ella pueda tomar su vida en sus manos y pueda, si quiere seguir buscando algo sobre su su patología, su enfermedad, yo la apoyaré hasta donde pueda y haré lo imposible para que así sea. Eso creo que es lo más que me, lo que más me dificulta lo que más me preocupa el dificultad, la dificultad de de no poder tener yo quizá la capacidad más adelante de poder cuidar a mi hija a llevar a mi hija y tendré que buscar a otra persona que dependa de otra persona.

E: xxxxxx ¿le parece que le haga las últimas preguntas?

P: Sí, por supuesto, sí, por supuesto.

E: Quisiera preguntarle para usted a nivel también a nivel general, quizás pensando en la familia, pero también pensando en usted ¿cómo ha influido en el que xxxxxxx tenga esta condición de salud en su vida a nivel general, por ejemplo, en las actividades de la vida diarias, en en su alimentación, en su sueño, ha tenido algún impacto sobre esto en el que tenga que realizar actividades de cuidado con xxxxxxx?

P: Eh mira a nivel familiar eh a nivel familiar creo que no, yo creo que estar tranquila en el nivel familiar con xxxxxxxx, porque a pesar de sus dificultades, a pesar de todo lo que hemos tenido que pasar, creo que es una niña feliz, pero creo que igual tiene sus sueños creo que igual tiene su no sé po´ ella quizás tenga sus meta yo la acompañé en varias o de sus sueños eh la acompañé eh cuando quiso ir a la Universidad. Cuando estudió cuando empezó a estudiar, la ayudé hasta cierto tiempo después yo le dije, "hija, no puedo porque yo no entiendo, tú tienes que hacerlo sola porque aquí hasta aquí la mamá entendió y no sabe más" igual cuando quiso ir a la Universidad me tuve que ir a vivir con ella porque a pesar que estaba con su hermana, pero no, me necesitaba a mí, me tuve que ir, me tuve que ir yo a estudiar con ella yo estoy y yo estudiaba con ella cosa que jamás me imagine de haber estudiado, porque ella eligió una carrera un poco compleja, laboratorista dental yo jamás había estudiado yo toda la vida le le enseñé a estudiar, le hacía cuestionario, le hacía pruebas y volví a eso, a la Universidad yo iba a dejarla a mi hija y a buscarla porque eso sí le ha costado eso a mí me ha costado mucho también a ella le costó mucho, aceptar el grupo la sociedad, integrarse a la sociedad a la xxxxxxxx. Siempre fue como miedosa, no sé si miedo o o temerosa de que le hicieran daño por su autoestima, eso también es una parte que igual me preocupa porque mi xxxxxxxx me me me costó mucho levantarle su autoestima y personas que la lastimaron y yo estuve ahí y estuve ahí, estuve 2 años con mi hija eh intentó una vez de que se quiso retirar, nos vinimos y lo quiso intentar una segunda vez y me fui de nuevo con ella yo era un estudiante más estudiaba junto con ella todas las noches hasta tarde ayudándola, y pero ella se vino con la convicción y yo también, con la satisfacción de que lo intentamos las dos que no se quedó con esa con esa duda y yo tampoco que si hubiese sido capaz y no lo intentaste, no lo intentamos, entonces yo en esa parte me quedo tranquila y ella también se quedó tranquila porque ella se dio cuenta que necesitaba quizás más, muchas más capacidades para estudiar esas esas carreras más difíciles que ella, no, no las tiene, lamentablemente sus capacidades, su mente, su mente, no no retiene tanta información como la que necesitan todas esas carrera. Buscamos para acá también otras partes eh buscar otro curso, tampoco encontramos ya ella hasta que le dije, yo "hija" hasta que mi esposo hace 3 años que puso una PYME, una empresita chiquitita de compra y venta de madera y ahí yo le dije a él "quiero que me lleves a la niña, que te ayude ella que haga lo que ella le gustan, tanto los papeles que anote que te anote todo lo que quieras, no sé lo que tú no sé lo que quieras" pero págale por ese trabajo, para que ella se sienta útil para que ella se sienta que es capaz de hacer muchas cosas valorada y eso a xxxxxxxx le ha servido mucho mucho, mucho, mucho, mucho porque ella dispone de su dinero, ella va a ser cosas se arregla su pelo es solidaria con todo y eso a ella le ha servido mucho y , creo que eso para mí una gran satisfacción como mamá de verla en ese en ese en este ámbito no lo pudo hacer en otro lado, pero estaba acompañando a su papá en la empresa y y renumerada no mucho pero pero algo, entonces, ella puedes disponer de lo que ella ella y lo más importante que eso lo gana haciendo el trabajo que le pide su papá, factura, pedido, en fin, ya se maneja en estas cosas, entonces para ella una gran satisfacción también para ella como persona.

E: xxxxx ahora si son las últimas preguntas ya para cerrar me gustaría preguntarle. Por necesidades suyas actualmente, por ejemplo, necesidades en cuanto a información o conocimiento sobre la enfermedad de su hija tiene necesidades en cuanto a esto, qué cree que le ayudaría a usted sobre estos temas? Por ejemplo, información sobre el

acceso al diagnóstico o tratamiento u otras necesidades que no hayamos contemplado que también son importantes para usted y xxxxxxx.

P: Sí, yo creo que sí yo creo que me serviría me serviría mucho tener este conocimiento más, más cercano, más para saber más bien yo quizás entender un poco más, estar preparada quizá para algo que se pueda presentar y no sé creo que me es necesario.

E: Y si yo le preguntó por necesidades en salud, pero para usted que tiene necesidades actualmente?

P: A ver necesidad actualmente. ¿Sería que le dijera a un psicólogo, pero… no sé. En estos momentos como le dije, yo no lo puedo costear, no lo puedo hacer.

E: Y para cerrar xxxxxx. ¿Me iba a decir algo?

P: No.

E: Le iba a preguntar para cerrar, ¿Usted ha tenido conocimiento sobre leyes políticas o programas para personas con enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes?

P: No no no, no nunca.

E: Y sobre, por ejemplo, lo mismo pero dirigido a personas que cuidan a cuidadores?

P: Tampoco.

E: Y, ¿qué cree usted así a grandes rasgos, desde su experiencia, desde lo que usted ha vivido con xxxxxxx, qué cree que podría incluirse en este tipo de programas o de política, qué es lo que se podría levantar para poder apoyar a las personas que cuidan a pacientes con enfermedades poco frecuentes? ¿Qué cree usted que es relevante que se considere?

P: Que se considere bueno el, información, apoyo, apoyo sobre todo apoyo emocional, psicológico, eh apoyo, quizás también porque por ejemplo, no sé, no sé si me lo va a entender desde el punto de vista que se lo voy a decir no por por pedir una ayuda económica porque a veces uno porque uno a veces no no, no puede trabajar, me entiendes? O sea, tienes que dedicarle tiempo entonces eh me esa parte me gustaría que, no sé, como madre, como dueño de casa eh, porque siempre nosotros estamos al cuidado de los hijos, de la mama y en fin, así de un hermano del marido, en fin, somos las mujeres como que las que más. Nosotros estamos a cargo de de esta carga de sobrellevar todo esta esta mochila que que tenemos en casa. Independiente, después de hacer todas las cosas que uno tiene que hacer porque van intercalados haciendo todo uno en la en la casa, dándose tiempo para todo.

E: xxxxxx le quiero dar muchas, muchas gracias por por abrirse en esta oportunidad por querer participar de esto, por darse el tiempo para hablar de estos temas que yo sé que son que son delicados eh, nosotros estamos haciendo este estudio con el ánimo de de que se conozcan las vivencias de quienes de quienes viven estas situaciones, de quienes viven con enfermedades poco frecuentes, de quienes tienen que cuidar a quienes viven con esta enfermedades. La idea es que se levante esta información, usted ustedes ya participaron de la primera fase del estudio, tengo entendido con la doctora (inentendible min 1:09:31). Así que bueno todo lo que estamos haciendo ahora tiene una razón de ser para no solamente lograr visibilización, sí, sino que también ver a grandes rasgos otras posibles ventanas si es que se, si es que se logra, pero dentro de las limitantes del del estudio es nuestra, es parte de nuestro propósito y y tener relatos como lo suyo es sumamente importante para lograrlo, así que le repito mi agradecimiento porque usted quiera estar acá.

P: No, igual yo también agradecida de también de dar mi testimonio porque así también uno puede que sirva a otras mamá que a veces están pasando por lo mismo que que ha pasado uno que que la lucha que tiene que dar que que no, no es fácil, pero que que es perseverante y constante en la vida y y tratar de de ver el lado positivo de todo lo negativo que pueda traer está estaba esta situación.

E: No sé si usted quiere decir algo para cerrar siempre, generalmente dejo un espacio al final por si es que hay algo que a usted le hubiese gustado eh contar y que habláramos y que no tocamos algo que usted quiera dejar como mensaje para el final de la entrevista. Si es que quiere si no no se preocupe.

P: Bueno, qué podría decir el mensaje, bueno, creo que para mí ha sido una linda experiencia de de esta entrevista que dar a conocer mi emociones m mi falencia, mi como mamá, como persona que cada día uno aprende, cada día aprende a mejorar a sobrellevar, este papel este

rol que que nos tocó y que ojalá mi mi experiencia le pueda servir a otras mamás, a otras personas para que puedan salir adelante que independiente de de lo que tengamos que pasar somos personas que estamos dispuestas, sobre todo las personas que estamos hemos pasado por situaciones eh difícil en nuestra vida, con los hijos, con nuestros hijos, independiente del de la causa de que sean menos que sean mayores eh creo que es fundamental eh dar a conocer estas experiencias porque le, como le decía, le puede servir a muchas personas y que y que hay que estar en el lugar de que está uno de los lugares que está en la otra persona para poder entender que no es fácil, pero que seguiremos luchando para que se nos escuche para que tengamos la posibilidad de quizas de de tener más apoyo más cercanos más eh que la los profesionales también puedan también, cómo decirlo prestar su ayuda quizás menos costosa, por decirlo de alguna manera para los que no la para, los que no pueden y no podemos, eh tener tener la el apoyo económico para poder enfrentar todas estas situaciones porque es difícil tener un hijo con dificultad y no tener la posibilidad de poder ayudarlo eh avanzar y que tengamos que recurrir eh a medios tan básico, como hacer rifas, beneficios, para poder sacar a nuestros hijos adelante. Creo que ese es mi mensaje y bueno y a seguir luchando y ser perseverante que que cuesta que no es fácil, es difícil. Y agradecida de que me hayan invitado a esta participación y dar mi testimonio para que les pueda servir a alguien más y si puedo y si algún día puedo dar apoyo de alguna u otra forma pueden contactarme para estar ahí. Quizás con un mensaje, una palabra de apoyo, no sé, lo que sea.

E: Muchísimas gracias, xxxxxx, voy a voy a dejar aquí la grabación. De momento podemos quedarnos conversando nosotros un minuto.

Familiar: SD.T10F (F)

E: … Para que usted sepa. Y usted ya nos completó el consentimiento informado, a mí me llegó la notificación de que eso estaba listo, pero de todas maneras necesitamos dejar constancia acá en el audio de que usted acceda a participar en esta investigación, entonces si lo puede decir en sus propias palabras.
F: Sí, no yo acepto incorporarme a esta investigación con el fin de ayudar a mi hijo, a mi hija, y a futuros niños que puedan presentar el mismo inconveniente que mi hijo.
E: Super, muchas gracias xxxxxxxx.
F: De nada.
E: Entonces ahora vamos a dar inicio a la entrevista, vamos a partir con algunas preguntas un poquito más generales para ir conociéndonos e ir pasando al tema. Entonces, en sus propias palabras nos puede contar ¿Cuál es el vínculo que usted tiene con su familiar que tiene esta enfermedad poco frecuente o rara?
F: Mire, en este caso soy mamá, tengo un hijo de 9 años, que es xxxxxx, que desde muy temprana edad, o sea desde el día de nacido, siempre presentó muchos problemas de salud y se asocian a otros cuadros clínicos que en realidad era como tema respiratorio. Hoy en día además soy mamá, hace poquitos días, tiene 9 días de vida mi hija y durante el embarazo se me presentaron unos cuadros muy similares a los que presenta mi hijo, yo como mamá. Y nos pudimos dar cuenta que mi hija igual viene con problemas, no sabemos qué tan complejo es para ella, porque se dice que tiene una ventriculomegalia en este caso y no sabemos de por qué proviene, a mí se me hicieron exámenes del Torch y en eso arrojó que yo estoy positiva, entonces no sabemos si el virus lo tengo ahora, lo tuve o qué pasó, o si también yo eso por así decirlo los genes que mi hijo mayor tiene son consecuencias mías, que yo los tengo de antes y nunca se me trató y no sabemos.
E: Y una consulta xxxxxxx, usted, pensando antes de tener a su hijo xxxxx que tiene 9 años ¿Tuvo alguna experiencia similar de sintomatología o de enfermedad? Ya sea usted o alguien en su familia por ejemplo.
F: No lo recordábamos, hasta cuando ahora estaba embarazada y empezaba a presentar síntomas que en realidad fueran así como mi mamá “Oye pero esto te pasaba cuando eras chica, y esto te está pasando de nuevo” Y bueno cuadros de, por ejemplo, mi familia se está dando mucho este último tiempo, temas por ejemplo el reumatismo, temas así como inflamatorio, temas de cosas así como que no se estaban dando y ahora como que la mayor parte de mis tíos está con problemas de huesos, articulares, y mi hijo igual empezó así.
E: Claro, entonces hay otros familiares que también han manifestado ciertos síntomas que pueden ser un poquito parecidos.
F: Sí, de hecho mi mamá igual, se está estudiando por lo mismo porque igual empezó a presentar síntomas hace como un año o dos años, pero como ella no es de las que va siempre al médico entonces no le tomó importancia hasta ahora que ya se deterioró mucho.
E: Y estos síntomas que dijo que eran similares, me mencionó algo que tenían que ver con los huesos, pero ¿Cuáles son en general que usted ha visto?
F: Por ejemplo en mi hijo se presentan mucho ronchas, reacciones así como muy feas en el cuerpo, o sea como ronchones grandes, pueden durar de 7 a un mes completo, lesiones en la boca, que en un principio pensábamos que eran herpes o aftas y terminamos viendo que no se apunta a ninguno de esos anteriores porque no ha habido ningún tratamiento que lo ha ayudado. Cuadro de fiebre en el caso de mi hijo, por mucho tiempo muy alta la fiebre, de hecho quedó con epilepsia a raíz de eso. En mi caso también las ronchas, las úlceras en la boca, dentro del examen este Torch se arrojó que yo claro tenía herpes simple pero puede

haber sido en mi infancia, pero durante este periodo de embarazo de nuevo me empezaron a aparecer, pero son idénticas a la de mi hijo y el doctor, el reumatólogo que me empezó a ver ahora descartó que fueran aftas, entonces igual está como asociado a lo que le está pasando a mi hijo mayor. Mi hijo cuadro de fiebre, en el caso mío temperatura muy baja, entró en cuadro así como de frío, mucho frío, se me baja mucho la presión, la temperatura, dolor de estómago, dolor de cabeza como constante, en mi hijo igual. Bueno mi hijo dolores articulares, inflamación articulares, en mi caso cuando era más chica, o sea no sé, unos 13 años, 14 años, a mí se me diagnosticó una artropatía facetaria en la zona lumbar y consecuencia de los embarazos siempre terminó con los mismos síntomas del tema de la columna, los huesos y todo, de hecho en el embarazo anterior de mi hijo yo perdí movilidad en las extremidades inferiores y para eso igual por los dolores me dieron tramadol, entonces en un principio nosotros cuando nació mi hijo y empezó a presionar todos estos problemas de salud lo asociamos que era el tramadol, pero se descartó, porque empezó con pausa respiratoria, nació con sufrimiento fetal mi hijo, entonces son síntomas que de hecho se contagió muy pequeñito de influenza, tuvo cuando nació de 38 semanas también mi hijo presentó bajo peso, baja talla para la edad gestacional y en este caso mi hija igual, así le costó mucho crecer a mi hijo, de hecho probamos muchos tratamientos y no engordaba, no crecía y ahora lo hicieron probar un tratamiento biológico que era anakinra, tuvo tres meses con el tratamiento pero terminó con un cuadro de epilepsia muy agudo y no, tuvieron que eliminarlo, y lo tienen actualmente lo tienen solo con colchicina una al día, si bien está intentando ayudar un poco no ha sido suficiente, la verdad es que no sabemos en realidad qué está pasando con los tratamientos, es como prueba y error por así decirlo.

E: Y sobre lo que me comentaba, medio como un panorama general y ahora vamos a ir profundizando como en distintas partes de lo que usted me ha contado, si vamos a la primera fase pensando en su hijo que ya tiene nueve años porque ha recorrido un caminito un poquito más largo ¿Cómo se dio cuenta usted de que había un problema de salud? ¿Fue al momento del parto y los médicos le dijeron algo o usted notó algo y fue a consultar? ¿Cómo fue ese momento inicial?

F: No, no, no, mi hijo cuando nació, a mí me hicieron cesárea de urgencia porque querían que tuviera parto normal y por mi condición me habían dicho que no y en el momento que se me llevó a pabellón me hicieron la cesárea, el niño había tragado meconio pero no lo aspiraron al instante, y a las pocas horas de nacido empezó con pausas respiratorias, estando hospitalizaba yo con él, ahí todavía, en maternidad y cuando me lo sacaron a mí me dijeron que el niño tenía sufrimiento, venía con sufrimiento fetal, después nos dieron de alta, el niño siguió presentando como estas pausas respiratorias y a los días de nacido, después ya lo llevamos al médico a un control pediátrico particular y nos mandó a hacer unos exámenes y ahí fue la primera vez que nos dimos cuenta que el niño se había contagiado con influenza, estuvo grave, le estuvieron poniendo drogas vasoactivas que era como un catéter que iba como de la ingle hasta el corazón y miles de cosas más, pero siempre se asoció a cuadro respiratorio de hecho recuerdo que la inmunóloga acá le había hecho un examen y decía que tenía un déficit por neumococos, se suponía que ese siempre fue su diagnóstico hasta ahora de casi grande, cuando un día ya por repetición de fiebre -que yo no sabía qué estaba pasando con él- lo llevé a urgencia y coincidió que una doctora que siempre lo atendía en urgencia, ella tendió a sospechar que podría haber sido algo como más interior o sea como más, como que era otra cosa, y se dio el tiempo de leer la historia clínica de urgencia donde se repetía mucho muchas idas de mi hijo por ejemplo con cuadros de sinusitis, rinitis, cuadros de fiebre sin focos donde se hacían los exámenes, los PCR es altísimo como 38-40, los VHS también muy alto, y sin focos o sea no se sabía por qué cuál era el motivo y esta doctora me

derivó nuevamente donde la inmunóloga, que los había tratado cuando más chico, y dentro de la observación esta doctora dijo que podría ser un PFAPA, que es como un cuadro inflamatorio de los síndromes autoinflamatorios y la doctora acá lo empezó a tratar, a revisar, evaluar y coincidió que era eso pero no se supo nunca, no se ha sabido nunca cuál de todos.

E: ¿Y cuando le mencionaron eso del síndrome inflamatorio usted sabía de qué le están hablando, había escuchado en alguna parte antes o fue como una noticia nueva?

F: No, de hecho fue como un balde de agua fría porque yo aparte que estaba el niño ese día ardiendo en fiebre, no entendía nada lo que me hablaba la doctora porque como le digo siempre para nosotros fue el primer diagnóstico y el único diagnóstico que tenía mi hijo era este déficit por neumococos y que a raíz de eso mi hijo tenía amnea, tenía asma, tenía un rinitis y un montón de cosas por eso siempre hacía muchas neumonías, él siempre hizo muchas neumonías, de hecho sus primeros años de vida siempre fue internado en el hospital por neumonías, por rinitis, por sinusitis, por cuadros así, pero siempre se asoció a eso y cuando esta doctora me cuenta esto, o sea para mí fue como un balde de agua fría y de hecho me acuerdo que en una receta que nos pidió que le compráramos que era prednisona o algo así, se la mande al papá que buscará en internet qué era, que me explicara mejor porque con la preocupación y todo yo no le entendí nunca nada a la doctora de lo que me explicaba po´, era como algo muy extraño para mí y ahí él buscó en internet y me explicó un poco más lo que decía en el internet, y bueno esperé al control después de la inmunóloga y ahí me explicó un poco la situación, se le mandó a hacer un panel de este panel invitae y ahí en ese panel invitae arrojó que había un gen heterocigoto que no se, no estaba como asociado algo así no recuerdo mucho, pero que el niño si portaba la enfermedad pero no se sabía cuál de todas las enfermedades de las que existen después inflamatorio era.

E: Y pensando en esto que vivió usted ahora desde como su vivencia como cuidadora, como mamá si usted recuerda ese primer momento ¿Qué emociones marcaron como este inicio de la enfermedad al encontrarse con esto cuando él era era pequeñito? ¿Cómo fue para usted en el ámbito emocional?

F: No, fuerte porque yo pensé que estos cuadros mi hijo ya lo estaba como superando porque todos me decían no se va a llegar a una edad de que ya va a empezar a madurar su sistema inmune y esto se va a acabar, y que las vacunas -siempre me lo vacunaron con cosas especiales- las vacunas siempre la hacían mal se me enronchaba se me quebraba terminar igual en una urgencia, entonces yo decía chuta al final de cuentas nunca en vez de terminarse esta historia era como una pesadilla adicional a lo que ya estábamos viviendo.

E: Claro como que seguía seguía seguía.

F: Si.

E: Y pensando en este camino que me relataba si usted mira ¿Cuáles han sido las principales dificultades que usted ha tenido que enfrentar en este proceso, cuáles son las primeras que se le vienen a la cabeza?

F: Mire nosotros como familia estamos en un proceso horrible, porque se me hizo una acusación muy grave donde a mi hijo una doctora me solicitó que el niño fuera evaluado por salud mental para el manejo del dolor, igual que por fisiatría porque el niño presenta muchas inflamaciones de las articulaciones, músculo, y está con un alto problema y se le está doblando una pierna, yo solicité las horas acá en el hospital de los ángeles y la psiquiatra que empezó a tratar al niño me hizo una acusación de que esto era un síndrome munchausen y supuestamente yo enfermaba al niño, lo cuál es raro, raro que yo pueda enfermar al niño después de esa acusación, mi hijo estuvo tres meses fuera de mi casa donde en el colegio constantemente me llamaban que tenía que ir a retirarlo porque el niño estaba grave, estaba con…

E: Se muteó su micrófono…
F: Ay perdón.
E: Ahí volvió.
F: Justo me entró una llamada, perdón. Eh se lo llevo a mi mamá, mi mamá después no yo no hayo que hacer con el niño porque se enfermaba igual, se lo llevo a mi hermana y me lo devolvieron, y ahí estoy con un proceso judicial y mi hijo sin tratamiento, sin saber, ahora solamente está con neurólogo que lo está evaluando porque por el tema de la epilepsia porque llega un límite que es tanto el dolor o tanta las fiebre que el niño convulsiona pero convulsión así como de ausencia -creo que así le llamaron- y queda pegado y no respira y ha tenido que requerir UCI pero muy mal. Así que ha sido un camino súper difícil o sea un camino bien empiedrado para mí como mamá porque en vez de poder lidiar con lo que le está pasando al niño, tengo que lidiar con una acusación que todavía estoy en este enfambre por así decirlo y ya con una hija que está aquí ahora más encima que también está presentando problemas de salud, de hecho de antes del nacimiento tuvo el síntoma de aborto, estuve a punto de perderla por lo mismo con la acusación pues justo coincidió con el proceso de mi embarazo, yo empecé a presentar los síntomas de mi hijo donde el reumatólogo que me vio a mí acá, me dijo que eso es imposible que sea psicológico o sea no puede ser que antes de que nazca una niña ya esté con problemas de salud mi hijo desde toda su vida así que ha sido como bien empiedrado, hemos estado, intenté hacer mucho por mi hijo y al final no logré nada, solamente logré esta acusación por parte de la doctora que no sé qué cuál era la intención o cuál es la intención de ella, porque hasta el momento no he tenido respuesta de ella yo le he solicitado muchas veces a ella por qué hizo esto sabiendo que ya ha visto la historia médica del xxxxxx, pero nunca me ha querido dar respuesta.
E: Comprendo, comprendo, claro y todo eso hace que sea un proceso mucho más duro como lo comentaba usted por lo mismo…
F: Por ejemplo a mí, por ejemplo cuando yo estaba embarazada mi hija tenía 25 semanas de embarazo aproximadamente y se detectó la ventriculomegalia de ella, pero estamos ahí en duda con el neurólogo igual porque la sintomatología que presenta desde el embarazo ella ha sido como que se dilata las venitas de los ventrículos y después ven a la normalidad entonces él sospecha que está está dilatación o inflamación que presenta la niña está muy asociado a lo que le pasa a mi hijo más grande, porque no puede ser que si yo le hago un examen un mes después esto está normal y después vuelve a inflamarse lo mismo le pasa con el tema del desarrollo y el crecimiento, o sea no, como que se quedó pegada en un peso en la talla y no creció más, y después volvió a crecer y después se volvió a quedar pegada, de hecho por eso la sacaron antes de tiempo.
E: Y y xxxxxxxx pensando en lo que ha significado para usted todo este proceso que me comentaba si lo pensamos como en la vida diaria en el día a día ¿Cómo ha impactado el tema de tener que ser cuidadora de esta enfermedad de su hijo mayor? Y ahora hace poquito de su bebé en por ejemplo su actividad de la vida diaria poder hacer su actividad con independencia, sus hábitos de sueño, sus hábitos de alimentación ¿Siente que han influido por ahí, siente que no como lo ha visto no?
F: O sea la verdad en este último tiempo si antes ya era una preocupación era el doble, más allá de que la bebé esté recién nacía obviamente uno pierde mucho sueño los primeros días de vida de una bebé, pero la preocupación de lo que está pasando con mi hijo grande igual no deja de ser hecho muchas veces he pasado noches en vela pensando que hacer para poder salir de esta situación engorrosa que me metieron y poder darle una solución a mi hijo porque al final de cuentas estando conmigo, estando en el colegio, estando con cualquier otra persona, de hecho en otra ciudad yo estando en otra ciudad, el niño se enferma igual

entonces imposible que yo psiquiátricamente, telepáticamente mande la mala o será que el colegio todo están enfermos y están enfermando al niño, mis familiares no sé, entonces ha sido como bien preocupante porque el niño no se sabe que le está pasando este último tiempo, no está teniendo un tratamiento adecuado, ni una un seguimiento como debería tenerlo porque en vez de disminuir los diagnósticos hemos aumentado los diagnósticos, por ejemplo, ahora ya me lo ven en rehabilitación en fisiatría cosa que hace dos años atrás no me lo veían, y ya le sumaron problemas de columna hiperlordosis creo que se llama, tiene problemas de acortamiento de los tendones, este tema de los dolores a repetición no me acuerdo cómo se llama y está teniendo un problema en una pierna, en la pierna izquierda que está con tendencia a doblarse hacia adentro y también no me recuerdo el nombre que le dieron, entonces en vez de disminuir todos los diagnósticos que ya me tenían con el niño, sumamos más y sin tratamiento es difícil, o sea sin un diagnóstico confirmado certero y un tratamiento adecuado para manejar una enfermedad, no los síntomas, porque yo noto que le meten y le meten cosas como para los síntomas no es como para tratar de raíz algo que tiene porque no yo veo que le meten más remedio le meten más remedio más diagnóstico más remedio pero yo no veo que el niño mejore la calidad de vida, no lo veo, si bien las terapias la han ayudado porque ha disminuido su dolor más allá no no ha sido como bueno, porque yo veo que le meten cosas le meten cosas lo mandan de un lado para otro, de otro lado, y no no veo no hay un cambio positivo él sigue con los mismos cuadros, constante que esto, ya nosotros nos dimos cuenta que es cada 35-40 días hay veces que igual intermedio del mes vuelve a representar todos estos síntomas y es como un ascensor.

E: Y xxxxxxxx en general esta tarea de cuidado de su hijo xxxxx ¿La lleva usted sola, tiene apoyo al respecto cómo ha sido, como ha sido este camino que lo ha sido la cuidadora principal? ¿Tiene sus redes de apoyo? o En realidad la vida de manera más solitaria.

F: No, yo soy mamá soltera por parte de xxxxx, eh xxxxxx yo tengo el cuidado completo del niño, el padre cuando su primer diagnóstico que era amnea del niño nunca más después quiso hacerse responsable el cuidado, financieramente sí, pero del cuidado no, no le interesaba tener un hijo enfermo y después que nos realizaron esta acusación yo no tenía un acercamiento así de que el niño fuera ayudado a cuidar por alguien más de la familia, pero después de esta acusación, mi hijo si po´ se se habilitaron las redes de apoyo en cuanto a mi familia para poder ver si es que lo que estaba pasando, y ya dije yo con esto ya prefiero no tener a cargo el niño porque hasta yo creí que era verdad que lo que me estaban acusando podía ser, entonces yo saqué de inmediato o sea a mí me llegó esa notificación seguía inmediato al niño en la casa, y nos dimos cuenta que no era así po´, porque se enferma con todo, hoy en día las redes de apoyo todavía siguen habilitadas, mi familia mi hermana, mi mamá están ahí al tanto de la situación, el colegio que ha sido un gran hecho un muy gran rol en cuanto a lo que le está pasando al niño, ha facilitado todo el apoyo en cuanto a educación para el niño también, ha sido un colegio que de verdad se ha camiseteado mucho por el niño, así que en cuanto a eso las redes ha sido como bien buena, no antes de lo que pasaba que no, el cuidado era solamente y exclusivamente mío.

E: Entiendo y mmm xxxxxxx en este camino esto ¿Cómo ha impactado en su ámbito del trabajo el ámbito laboral, usted ha podido trabajar ha tenido que dejar de trabajar cómo ha sido para usted en ese ámbito?

F: No yo antes de que naciera mi hijo estudiaba, cuando nació mi hijo la primera vez que estuvo la UCI yo tuve tenía que hacer mi práctica profesional y tuve que postergarla, cuando después ya el niño se empezó a enfermar enfermar enfermar, porque era repetitivo era como no alcanzaba a estar ni 10 días en la casa y de nuevo hospitalizado de nuevo hospitalizado

era como repetitivo una cuestión que ya nosotros ya no como pareja nosotros ya no lo pudimos soportar, y el final decidió irse y de ahí yo tomé el camino sola entonces con el niño, no pude seguir estudiando, no pude seguir trabajando porque en ese entonces yo trabajaba y estudiaba, tenía dos trabajos, estudiaba en la universidad y tuve que dejar todo tirado por el cuidado de mi hijo, y hasta el día de hoy al día de hoy yo me he dedicado 100% al cuidado de mi hijo, y ahora de mi hija también.

E: ¿Y cómo ha sido el impacto económico de todo este camino? ¿Usted ha tenido que gastar dinero, no ha tenido que gastar dinero como ha sido para usted?

F: No eh, bueno tuvimos un año súper caótico hace como dos años atrás cuando recién al xxxxx le informaron esto del síndrome inflamatorio -así se llama el cuadro inflamatorio- porque los tratamientos eran súper caros y estuvimos con controles allá en Santiago igual con varios médicos viendo el tema y todo y eso eran gastos que nosotros no teníamos cómo cubrir, el papá si bien paga una pensión no había bolsillo que lo tolerara porque las inyecciones son súper caras superaban 531 mil pesos semanal algo así, entonces no había bolsillo, que tuvimos que hacer campaña, movernos por todos lados para poder cubrir los costos, y al final no resultó nada o sea al final quedamos en nada y el niño sigue igual y no tenemos un diagnóstico certero lo que le está pasando ni tenemos un tratamiento adecuado para el niño, y hasta el día de hoy ha sido un impacto porque yo sigo pagando los préstamos que tuve que pedir para la última vez que fuimos a Santiago, de hecho yo en Enero de este año iba a ir a Santiago y perdí todo porque justo el día antes yo presenté amenaza aborto, sin saber que estaba embarazada, y perdí pasaje perdí todo todo todo lo que tenía listo estipulado para llevar a mi hijo a Santiago.

E: Mhm comprendo entonces ahí también había un impacto importante en términos económicos.

F: Muy grande muy grande yo hasta el día de hoy sigo pagando préstamos, los préstamos que había pedido para Enero y al final no, se invirtió sin utilizarlo, compre los pasajes en avión y todo, y todo tuve que tengo que devolver toda esa plata.

E: Y una pregunta para poder indagar un poco más en lo que ya usted ha ido mencionando este camino que ha requerido dar muchas vueltas porque no hay ninguna respuesta ¿Cómo ha sido el proceso si usted me puede relatar como un camino de acceder a los especialistas cuando él era bebé y empezaron a detectar situaciones donde acudió primero y cómo luego las fueron como derivando, cómo ha sido ese camino? Si me puede dar a grandes rasgos.

F: Lo que pasa es que nosotros hace muy poquito falleció el pediatra xxxxx, y este pediatra fue uno de los primeros que atendió a mi hijo, y él fue muy movido muy movido, la primera vez que el xxxxxx estuvo en la UCI, mal grave, de hecho lo iban a desconectar porque ya tenía días de vida y estaba grave me dijeron que lo iban a desconectar porque ya no estaba resultando los tratamientos y todo, este doctor gracias a él y un tratamiento que no sé qué hizo pero de la noche a la mañana ya como que el niño reaccionó al tratamiento y logró estabilizarse, él fue el que se movía para todos lados por mi hijo, lamentablemente él falleció hace podríamos decir un mes, entonces siempre él fue quien estiraba las líneas de seguimiento con los especialistas, siempre, él fue el que "Ya mamá ¿Necesita que lo vea -no sé- broncopulmonar?", "Broncopulmonar" él me hacía todas las gestiones lo veía el broncopulmonar, "Mamá ¿Necesita el niño que lo vea -no sé- el especialista -no sé- dermatólogo?" ya él se movía hacía todo dermatología, "mamá el niño necesita cambio de tratamiento alimentación" ya cambio alimentación, "mamá sabe que el niño le salió baja las vitaminas de tal cosa hay que suplementarlo porque se descompensa muy rápido" bla todo siempre fue él quien fue él como la por así decirlo como la raíz del arbolito que ha crecido en

mi hijo siempre, fue él quien nos ayudó en todo, pero ahora ya no está, nos sin pediatra sin ayuda sin nada quedamos en el aire ahora.

E: Claro eso la deja en una situación mucho más en el aire como dice usted, como si no está esta persona que coordinaba todo eso, y cuando él la derivaba los distintos especialistas ¿Usted se acuerda por ejemplo a qué tipo de especialista fue?

F: Si el xxxxx hasta el día de hoy tiene control con broncopulmonar, por el asma, que desde que nació siempre ha tenido el asma, ha tenido controles con dermatología por el tema las ronchas que aparecen que en un principio se iban así como una semana un mes pero ahora se están tornando muchas veces café y no se están yendo queda como la marca café, como que se pigmenta me explicó algo si la dermatóloga, está presentando problemas de pelotitas así como dentro de los testículos no sabemos qué es lo que está pasando, porque está con dolores genitales entonces, la dermatóloga está viendo ese tema y lo vio un neurólogo igual y dermatólogo, el otorrino porque tiene una rinitis que hasta la fecha no se la ha podido manejar, han probado muchos tratamientos y sigue con el tema de la rinitis todo el tiempo, invierno verano, mayoritariamente la noche si cuando empeora la el tema nasal, el otorrino, el oftalmólogo porque a raíz de estos cuadros también está presentando inflamación como la parte de los venitas de los ojos, ha requerido lentes, una evaluación constante cada un año ver evaluar el tema los lentes, las gotitas que está usando, la inmunóloga acá de los ángeles, nutricionista, gastroenterólogo ahora mismo la fisiatra, la reumatóloga, no -¿Cómo se llama?- La kinesiología.

E: ¿Y estos distintos especialistas es como que él los ve como al mismo tiempo, no es que uno lo derive al otro? Si no que es como dependiendo de la necesidad .

F: Es como viéndole los síntomas

E: Claro dependiendo del síntomas.

F: Anteriormente le decía yo, él le están tratando los síntomas, no le están tratando qué es lo que le está pasando, por qué él le están apareciendo estas cosas o por qué las tiene desde tan chico, de hecho la roncha está cuando mi hijo nació, nació con ampollas en las muñecas de las manos que son muy características de lo que le pasa actualmente, entonces ya venía con problemas de por ejemplo este tema de la de la piel.

E: Claro y xxxxxxx en todo este camino que me ha comentado de estos distintos especialistas ¿Alguna vez usted consultó alguna persona que no fuera del mundo médico o del mundo de la medicina más tradicional, si no alguna cosa complementaria alternativa alguna medicina popular o algún otro tipo como de tratamiento que no sea tradicional?

F: No, nunca.

E: Entiendo.

F: Y no, porque siempre me guíe por lo que decía el pediatra entonces era como el único que nosotros ya si él decía “Tiene que sí o sí verlo tal” Ya nosotros sí o sí tenía yo lo tal con persona, confiamos a ciegas con él porque siempre fue muy buen médico, o sea una pérdida muy grande para nosotros y yo creo que para muchos pacientes.

E: Si, era muy importante. Y yo quería indagar en algo que usted ha mencionado pero ser un poquito más específica cuando usted habla de los cuidados que usted tiene que realizar con su hijo, pensemos en xxxxxx que ya lleva más tiempo con toda esta situación ¿Cuáles son las actividades concretas que usted realiza para el cuidado de xxxxxx en el día a día, además de llevarlo a los controles médicos y hacerle estas visitas especialistas, en el día a día en la casa qué cuidados tiene que usted llevar con él?

F: Déjame un segundo porque tengo que ir a buscarlo...

E: No hay problema.
F: Es que me traen la guagua para arriba porque tienen que ir a buscar al xxxxx.
E: No se preocupe.
F: Acá cuando él está bien, cuando no siente dolor malestar ni nada él es un niño súper normal, intenta hacer las actividades como cualquiera, de hecho nosotros siempre lo hemos tratado así como cualquier niño, nunca le hemos puesto así como "Ay pobrecito que tiene que" no jamás, pero cuando él está mal no el xxxxxx no es capaz ni de levantarse ni siquiera es capaz de ir al baño solo, no sube escalera ,está tirado usted lo viera es un niño botado en una cama en un sillón, no sé es como no va al baño no toma agua solo, no es capaz de levantarse, no es capaz de nada.
E: Claro ¿Y eso tiene que ver con el dolor que siente?
F: Muchas veces el dolor o la fiebre que le impide hacer todo esto quehaceres de rutina que cualquier persona haría, ahora por ejemplo se le prohibió por orden médica de la de allá en rehabilitación se le prohibió hacer ejercicios por ejemplo de alto impacto, no puede saltar, no puede hacer juegos de rebote, no puede correr, no puede hacer bicicleta, o sea cosas que ya como niño me cuesta entender, pero la verdad es que no es mucho lo que podemos hacer, o sea intentamos de seguirle las indicaciones pero igual es niño y de repente se le olvida que no puede hacerlo y termina haciéndolo y al día siguiente es cuando ya el xxxxxx queda súper mal, adolorido y inflamado, porque nos ha tocado inflamación en los músculos pero pelota gigante en los brazos, las rodillas y todo eso.
E: Entiendo, claro, como es pequeño no necesariamente tiene presente todo el rato, si.
F: No y le cuesta porque en el colegio igual hacen actividad, entonces el chuta igual quiere hacerlo como los compañeros la actividad extraescolar y que se yo, yo evito que vaya porque no no las puede hacer po´.
E: xxxxxx yo quería indagar un poco porque usted me habló de los tratamientos me dijo que en el fondo recibe tratamientos para sus síntomas, no es que haya algo como más de fondo del por qué le sucede esto y me habló de algunos por ejemplo estas inyecciones que le habían salido muy caras y que al final no generaron un cambio, desde su percepción ¿Qué ha hecho que estos tratamientos en general no funcionen bien lo que usted me comentaba que es como que son sólo sintomáticos o ha habido alguna otra cosa que afecta en que esto no funcione bien? Desde lo su percepción lo que usted crea lo que pasa.
F: Lo que pasa por ejemplo la inyección a la xxxxxx cuando le empezaron esas inyecciones era como de prueba, por un mes primero empezamos con la prueba, y como que íbamos bien y de repente el xxxxxx comenzó con estos cuadros así como empeorar, era como más repetitivo la fiebre y terminó con una convulsión súper grave que terminó en reanimación y después la UCI, y ahí dijeron no más, no no se le quitó por completo, pero nunca hubo una respuesta del qué va a seguir después para ayudarlo a él.
E: Entiendo ¿Y en general cómo ha sido la adherencia a los tratamientos cuando le indican un tratamiento? ¿Usted ha logrado seguirlos al pie de la letra con xxxxx o hay algunos con los que hay dificultades? ¿Cómo ha sido eso?
F: Hemos tenido medicamentos que por ejemplo al xxxxx la han hecho súper mal porque ha tenido, bueno una vez le dejaron un medicamento que era levetiracetam creo que es para la epilepsia más montelukast, y en conjunto hicieron una reacción así como fuerte y el xxxx se volvió loco y quizo romper todo lo que pillaba en la casa y así como no me acuerdo cómo es que le llaman eso, pero fue como un cuadro así de violencia pero mal y tomaron dijeron que eran los medicamentos, se le eliminaron y el niño volvió a la normalidad, ahora cuando estuvo con esta psiquiatra el xxxxx tenía un informe académico súper bueno, él es muy buen alumno

a pesar de que falta mucho tiene muy buenas calificaciones o sea estamos hablando promedio 6.6, 6.9 promedio 7, muy buen alumno, muy destacado, muy querido por sus compañeros, las tías del colegio, todo, cuando esta doctora lo tomó le empezó a meter sertralina, yo nunca entendí, nunca me explicó por qué ni para qué, le dio sertralina, y al xxxxx le hizo un efecto muy similar a estos otros dos medicamentos de hecho tuvo certificado del colegio donde decían que por favor regularan los medicamentos del niño porque el niño estaba con unas reacciones agresivas en contra de los compañeros, los profesores, cosa que jamás habían visto ellos en el colegio de parte del xxxxx, y después esta doctora fue le quitó este medicamento así como de raíz, le cambió por otro medicamento y anduvo como un mes súper bien y después le pasó lo mismo, y el doctor al final, yo hablé con el neurólogo, el neurólogo me dijo no me dijo es que es imposible me dijo que le mediquen estos medicamentos sin tener un diagnóstico confirmado de lo que le está pasando y ahí me dijo que le retirara el medicamento porque de hecho a él le sorprendió que el xxxxx estuviera así de como de agresivo irritable era como súper raro, y ahora está bien lo eliminamos esta bien en su colegio, no hemos tenido problemas, no así el año pasado fue un caos o sea quería herir a todo el colegio era una cuestión súper rara.

E: Claro le afectó mucho en ese momento se notó mucho el cambio, en el término de las emociones, de su de su personalidad. Y en todo este camino que usted ha probado los distintos tratamientos ha habido alguna vez un tratamiento que usted esperaba recibir y no se lo han indicado o algo que alguien le haya mencionado que sirve y nunca usted haya podido acceder a eso?

F: Si, mire cuando a nosotros nos informaron que efectivamente el xxxxx tenía este síndrome autoinflamatorio pero no se sabía cuál de todos, buscamos buscamos y nos acogió una asociación extranjera, ya y esta asociación extranjera nos confirmó que efectivamente esta inyección eran súper buenas para los pacientes con esta patología y que también existía otra que era ilaris y que era mucho más buena y era mejor para los niños porque ésta no se pinchaba todos los días era solamente una vez al mes y mejora la calidad de vida mucho más que la otra, y la otra hay que estar pinchando todos los días a los niños y además es súper dolorosa porque mi hijo ya las últimas inyecciones salía arrancando, se arrancaba literalmente, no haya cómo agarrarlo para pincharlo y por otra parte que se le ponía igual anestesia, no había caso que lo pincháramos, pero yo cuando el xxxxx, la última vez que tuvo la UCI lo informé si es que era posible y no quisieron.

E: ¿Y qué le dijeron en ese momento en el fondo ese momento al decirle que no?

F: Que no porque no era un tratamiento accesible, aunque el estado me quisiera ayudar o alguien me quisiera ayudar o viera yo la posibilidad, no era accesible porque era muy caro no estaba en el servicio de salud como para la disposición de llegar y darlo a cualquiera.

E: Comprendo, y tomando eso que usted hablaba de la última vez que estuvo en la UCI, los episodios de hospitalización, usted señalaba que tenían que ver con este tema respiratorio y también con estos episodios de fiebre cierto en general dijo que cuando era más pequeño era en un momento casi cada diez días que él caía al hospital

F: Un caos, un caos era una cosa que ya no.

E: Claro era constante, y ahora que ha ido creciendo un poco más xxxxx estos episodios de estar hospitalizado ¿Se han repetido han parado un poco, cómo ha sido?

F: Ha sido intermitente, pero han sido más graves que cuando era más chico, si bien no tenemos cuadro respiratorio porque eso es lo que nosotros siempre decíamos pero como no**,** por eso nos empezamos a dar cuenta que esto no tenía nada que ver con el tema respiratorio del xxxxxx, porque cuando estaba en la pandemia el xxxxx estaba haciendo estos cuadros de fiebre y no tenía foco po´ o sea no estaba resfriado, no tenía el pechito apretado como

normalmente se le pone, no tenía exceso de la nariz como estamos acostumbrados a verlo siempre, entonces ya era como muy extraño, y ahí fue cuando nosotros por indicación de nuestro pediatra este, lo llamó urgencia y ahí fue cuando la doctora sospechó al revisar el historial antiguo del xxxxx sobre este PFAPA.

E: Entiendo, entiendo y pensando en todo este proceso, si pensamos en el ámbito de los tratamientos que usted me decía que para usted también ha sido muy duro ¿Cómo ha sido en el ámbito emocional qué siente usted al enfrentarse a esta ausencia de tratamientos o a tratamientos que sólo son sintomáticos en el ámbito ya más personal?

F: O sea yo como mamá, como persona más allá de como mamá, como persona, igual me da pena porque tiene nueve años y su vida ha sido sólo comer medicamentos, o sea yo creo que come más remedios que comida, y no es no es vida para cualquiera para un niño, no es una vida normal porque él está en la edad donde tiene que disfrutar y yo creo que tener que consumir 15-20 medicamentos en un día no es vida, o estar todos los meses toda la semana en un control con distintos médicos tampoco es vida, porque como le digo yo noto que le están tratando los síntomas pero no sabemos la base de por qué los síntomas.

E: Claro, claro, comprendo. Y xxxxxx yo quería retomar algo que hablamos como de los apoyos que usted ha recibido, me mencionó en un momento que es un proceso que usted llevó más bien sola y que luego se activaron algunas redes de apoyo en este periodo complejo que hubo a través de esta psiquiatra pero si usted pensara como lo primero que se le venga a la mente ¿Quiénes han sido las personas que a usted le han acompañado en este proceso de la enfermedad de xxxxx por ejemplo? ¿Se le viene alguien a la mente? ¿No se le viene nadie?

F: O sea en este proceso yo creo que el pilar más grande que tuvimos nosotros fue el doctor, el pediátra, porque si el xxxxx estaba enfermo a las 3 de la mañana o está enfermo yo lo llamaba a él a las 3 de la mañana y el doctor me decía “Ya juntémonos en urgencia” y él jamás me cobró una consulta, y él lo ayudaba mucho, y yo creo que la otra persona en este momento que ha sido como buen pilar igual, es mi mamá porque cuando pasó todo esto de la acusación y todo fue la primera en decir “Yo me lo llevo” para probar que lo que estaba pasando si a lo mejor porque yo ya me estaba creyendo eso que me decían [ríe] entonces y yo ya “Se lo llevan o sea saquenlo de aquí porque no es justo para mi hijo ni para mí ni para nadie, saquenlo” se lo llevaron enseguida, a mí me llegó la notificación y se lo llevaron al tiro y fueron tres meses que mi hijo, en realidad fue un poco más de tres meses que mi hijo no estuvo conmigo y con el dolor de mamá igual po´ y bueno.

E: Sí, muy duro, muy duro ese proceso xxxxxx.

F: Sí, y hasta el día de hoy todavía no hemos podido terminar el proceso ese porque no, porque todavía estamos en el juicio.

E: Claro, eso todavía está en camino… Si necesita xxxxxx que hagamos una pausa o algo como sé que tiene un bebé pequeñito no hay ningún problema… Ahí me lo dice, me dice con libertad si necesita pausar si incluso necesita parar y que sigamos en otro momento.

F: Sí, no tengo problema.

E: No te preocupes, además después nosotros acá usamos sólo el audio, no usamos la cámara así que nadie va a ver la cámara del zoom.

F: Dame un segundo para colocarla al pecho.

E: Sí, acomódese no más, no hay problema. Si a usted le acomoda seguir seguimos y si quiere parar paramos.

F: No, no hay problema.

E: Y en el momento inicial de la enfermedad de xxxxx, él era pequeñito, empezaron estos problemas ¿Quién fue la persona que usted recurrió primero? ¿Dónde fue la búsqueda de ayuda como inicialmente?
F: Siempre fue con el pediatra.
E: Ya, ese fue un rol muy importante.
F: … Perdón.
E: No se preocupe. No hay problema, como a usted le acomode.
F: Si, ya se la llevaron ya. Siempre fue mi pediatra el que siempre movió todo, esa es la verdad, nunca fui solo yo como mamá, siempre fue nuestro pediatra en realidad, como le decía yo anteriormente si el niño se me enfermaba a las 3 de la mañana, a las 3 de la mañana, él movía todo. Él era capaz de mover y paralizar el hospital por él xxxxx.
E: Se movía harto por él, qué bueno, qué bueno que pudo tener ese apoyo. Y después usted también me habló del rol que jugó su mamá en apoyo ¿Hay algún otro familiar, alguna otra persona de su entorno, por ejemplo, amistades u otra persona que se haya involucrado que usted haya sentido que la ha apoyado o no?
F: Mi hermana, po´ mi hermana también se tuvo que llevar a mi hijo, porque ya viendo que mi mamá tampoco, con mi mamá tampoco le estaba bien, llegó el punto que mi mamá ya no había qué hacer con el niño enfermo, entonces con el miedo de que si ella lo llevaba a urgencia o al hospital, iban a acusar de que ella también estaba con esta patología que supuestamente tenía, que el niño, nosotros yo creo que hasta el colegio tiene miedo de que le pase algo entrando en la sala y la ha pasado muchas veces, y que llegue al punto de convulsionar o cualquier cosa y no saber qué hacer, porque capaz que si el colegio mismo lo lleva a urgencia, capaz que la acusen ahí de, y como estamos en este tema judicial todavía.
E: Si po´, complejiza todo el tema de involucrarse.
F: Y lo peor que el niño está sin tratamiento, está sin un seguimiento adecuado de lo que le está pasando, so es lo peor porque si bien yo sigo el pie de la letra las indicaciones de los tratamientos, no hay un seguimiento médico en este caso, o sea, solo el neurólogo, lo está viendo en este momento solo el neurólogo y las personas de la rehabilitación, y los otros solamente dándole los tratamientos así como crónicos, como para mantenerlo, que fue la indicación que se tiene que mantener hasta cuando ya pase todo este proceso.
E: Claro, pero eso también agrega una dificultad.
F: Sí, porque no sé en qué condiciones están los remedios, si están bien las dosis, lleva un año ya sin evaluación de los otros especialistas.
E: Y pensando en estos distintos ámbitos de apoyo, el equipo médico, de la familia ¿Qué cree que podría mejorar, por ejemplo, en términos de los apoyos que usted recibe y que recibe xxxxx para que su condición pudiera estar mejor? Y para que usted como cuidadora pudiera estar mejor.
F: Yo creo que tener un poquito más de conciencia de que estas cosas raras que pueden presentar cualquier persona en el mundo no se han acusado como en mi caso. Porque en vez de avanzar, lo único que generan es un retroceso y un empeoramiento en la salud del niño o adulto, paciente o lo que como lo quieran llamar, porque en este caso lo único perjudicado está mi hijo, mi hijo lamentablemente en este proceso de un año, o menos de un año en realidad, podríamos decir, el único perjudicado ha sido mi hijo porque se le agregaron patologías que no tendría por qué tenerlas ahora, y es un niño.
E: Entiendo y xxxxxx, usted me mencionó que cuando le hablaron de este tema inflamatorio se conectó con una organización internacional ¿Usted ha recibido apoyos acá de ONG, de fundaciones, instituciones de ese tipo?
F: La Asociación xxxxxxxxxxxxxx.

E: Y cómo usted...
F: Están en conjunto con la Asociación xxxxxxxx.
E: ¿Y usted cómo llegó a vincularse con esa Asociación xxxxxxxxxxxxx? ¿Hizo esta búsqueda cuando le dieron esta noticia?
F: No, no, la xxxxxxxxx primero, fue con la xxxxxx, y ahí después se creó la Asociación xxxxxx. Entonces es como la misma rama.
E: Claro, y ese vínculo que usted tiene con la organización ¿En qué consisten? ¿Usted participa con otros familiares? ¿Cómo seda ese rol?
F: Sí, nosotros normalmente tenemos charlas, conversaciones abiertas, así como usted y yo, donde sí nos ha ayudado harto porque nos ayuda a alivianar todo el peso que como cuidadores o de repente pacientes, los mismos pacientes están pasando porque se ven muchas historias, muchos casos de lo que por ejemplo a mí me está pasando, que no soy la única en el mundo que le ha pasado esto. Que han habido muchos papás de pacientes o los mismos pacientes que han nacido abusados de estas cuestiones raras y nos ha ayudado para poder nosotros encaminarnos para poder salir de este enjambre que nos tienen metido. Y también ayudar a la xxxxx en realidad como para hacer un seguimiento de qué hacer en caso de eso, SOS de lo que le está pasando, porque como le digo, llevarlo ya a un servicio de urgencias con el miedo de que "Chuta ¿Qué nos van a decir, qué va a pasar?" Y muchas veces el xxxxxx está muy mal y no hayamos que hacer nada.
E: Y claro, con estas organizaciones usted dice que pueden conocer historias similares, como la gente lo ha gestionado y también se siente acompañada ¿Cierto? Apoyada en este proceso.
F: Es más que nada sentirse acogida, sentirse acogida y sentirse escuchada igual, porque al final de cuenta de repente falta el que la otra persona se ponga en tu lugar y saber que está puesta en tu propio zapato, en tu mismo zapato, o parecido a tu zapato, porque no toda la gente entiende lo que son las enfermedades raras po´.
E: Es algo que se habla muy poco y que nadie sabe qué implica todo esto que usted ha mencionado, son muchas cosas.
F: De hecho, mi hijo cuando empezó con este tema, a los niños de su curso se les habló sobre y fue súper bueno, porque gracias a ellos los niños cuidan mucho al xxxxxx, lo incorporan en todo lo que puedan y es un niño que está súper adaptado a las cosas que hacen sus compañeros, si bien con un ritmo un poco más bajo, ellos lo intentan incorporar, o sea el xxxxx falta una semana, un día o dos días y los compañeros ya están llamando y preguntando "¿Qué le pasa al xxxxx? ¿Cuándo vuelve?" Entonces eso ha sido muy bueno. Por eso digo, no todos se ponen en los zapatos de otros.
E: Es cierto, cuesta eso.
F: Si.
E: Yo quería hacer una pregunta, xxxxxx, todo este camino que hablamos de la visita a los especialistas, las atenciones de urgencia, etcétera, usted siempre se ha atendido a través del sector público ¿Alguna vez ha tomado consultas privadas? ¿Cómo ha sido ese camino entre sector público y privado?
F: Muchas veces público. Y cuando encontramos esta asociación extranjera nos hablaron sobre el sistema privado, si es que alguna vez habíamos llevado al xxxxx, y la verdad es que yo creo que una vez cuando era chiquitito, cuando recién conocimos a este pediatra, lo llevamos por primera vez y él dijo "No, ustedes no sigan gastando plata y váyanse al sistema público, los atiendo gratis, no se preocupen de nada, no paguen nada" Y qué sé yo, yo creo que fue como la única vez que nosotros habíamos llevado al niño un servicio privado [ríe] Y

ahora de grandes, sí, pues lo estuvimos llevando con especialista, neurólogo y cosas así allá en Santiago, con la clínica xxxxxxx.

E: ¿Y esa venida a Santiago fue porque se lo sugirió el pediatra, lo derivaron o ustedes buscaron un especialista?

F: No, me la sugirió la misma asociación extranjera que tenían conocimiento de que existía este, estos especialista. Y tener una opinión más certera de lo que estaba pasando, porque yo todavía estaba así como "Imposible que tenga esto mismo" no lo podía creer, no estaba así como 100% convencida que es que los médicos de acá estaban haciendo algo bien, porque era como extraño, pues ya me habían dicho que era otro diagnóstico y yo no vería que se pareciera el diagnóstico a lo que le estaban diciendo. Entonces ha sido como una odisea de muchos diagnósticos, entonces decía yo, "Pero cómo ¿Otro más? Cómo tanta mala suerte" Entonces ya, tomamos la decisión y nos fuimos a Santiago.

E: ¿Y en esa venida a Santiago fue una visita puntual para buscar una segunda opinión o usted después ha seguido en controles y ha seguido viniendo a Santiago?

F: La primera vez fue para tener confirmación de lo que estaban diciendo, si era verdad o no.

E: ¿Y ahí se refiere al diagnóstico del tema inflamatorio?

F: Sí, realmente ese examen era tal así como me lo dijo la doctora de acá, porque para mí era como extraño, o sea, yo nunca lo había escuchado, ni siquiera se me ocurrió, ni se me imaginó que existía algo con ese nombre tan raro.

E: Claro.

F: Yo creo que a cualquier mamá le pasa eso, que queda como así ¿Será cierto, existirá eso?

E: Claro, sí, es decir, como de qué me están hablando esto tan desconocido.

F: Es muy extraño, de hecho cuando el papá buscó la primera vez eso, después de que nosotros salimos de urgencia, él tampoco entendía mucho. Entonces igual quedó así como "¿Tan´ seguro de que le están diciendo eso?"

E: Y ahí ustedes buscaron entonces este especialista a través de la asociación extranjera y cuando fueron donde el especialista ¿Cómo fue la experiencia?

F: Fue buena, nos acogió bien y nos confirmó que efectivamente era positivo el examen po´, que tenía el síndrome autoinflamatorio pero no se sabía cuál, pero la verdad es que no sabemos qué pasó, que después que nos dijo que "Existía este síndrome autoinflamatorio estaba positivo el examen", después nos dijo "Es que tengo dudas" y ahí quedamos en las mismas, porque no, y ahí quedamos en las mismas, porque no... Y ahí quedamos en el aire po´.

E: Claro, de nuevo ¿Y esa fue la única visita que hicieron al sistema privado ahora con xxxxxun poco más grande?

F: Es que primero fuimos la primera vez a confirmarlo, después fuimos a un control de seguimiento, y ahí nos dijo que quería que lo viera a otras especialistas, que era el neuróloga y qué sé yo, lo llevamos, estuvimos un mes, yo no tengo familia allá, no conozco Santiago, yo agarré a mi hijo desde acá y me lo llevé un mes a Santiago, sin conocer nada ni nadie, gastando lo que no tenía, intentando buscar ayuda para mi hijo, para poder verlo un poco mejor y que tuviera una vida más normal. Y ahora en Enero nosotros íbamos a volver a ir a control allá para ver qué es lo que estaba pasando porque el niño sigue igual, no ha habido avance, no ha habido cambio, nada. Empeorando la situación porque al final se le sumaron cosas que no sabíamos que tenía, si bien sabíamos que le veíamos que la piernecita cada vez iba más para adentro y que sus rodillas más inflamadas, sus músculos, sus tendones, qué sé yo, medio extraños, lo veíamos como caminando medio raro, que cuando se inflamaba casi no pisaba el piso, pero nunca nos imaginamos que nos iban a agregarle... -¿cuánto se llama?- Eh Diagnósticos.

E: ¿Y ahí cuáles fueron los nombres nuevos? ¿Qué diagnósticos nuevos específicos le agregaron?
F: Ahí fue cuando nos dijeron que tenía hiperlordosis en la columna, comportamiento en los tendones de las piernas, y el pie -que no me recuerdo cómo tiene- rotación, algo de rotación en el pie izquierdo, se está desformando hacia adentro, de las rodillas hacia abajo se está yendo hacia adentro.
E: Comprendo. Y entonces ahí usted dice que en Enero querían ir a ver el tema de si esto era raro o no.
F: No era como un control, si po´, queríamos un control porque acá la rehabilitación empezó el xxxxxen febrero, como a mediados de Febrero, en Febrero.
E: Entiendo, entiendo.
F: Pero estuvimos un año esperando, estuvimos un año, más de un año yo creo, esperando que nos autorizaran a que el niño fuera evaluado por una fisiatra o un especialista en kinesiología, porque con esto de la aglutinación quedó todo esto de la [inaudible 1:01:42], los exámenes, todas las cosas del xxxxxx no ha tenido seguimiento ni de exámenes.
E: Claro, eso hizo que todo así quedará en pausa porque se fue como para otro lado el camino.
F: Ta´todo pausado, de hecho, del tema respiratorio del xxxxx se le había solicitado esto, ¿cuánto se llama? Un DLCO, algo así creo que decía, como las siglas DLCO y otro es espirometría, tampoco, hasta la fecha llevo más de un año esperando y tampoco lo han hecho, y eso que era prioritario, se le solicitó una eco testicular para ver por qué al xxxxxx se le están inflamando -bueno, eso es lo otro- Cuando nació no se palpaban los testículos, pero nunca le dieron prioridad, por darle prioridad a los cuadros extraños respiratorios que supuestamente tenía que eran más importantes, y ahora de grande al xxxxx se lo operaron y tenía un testículo casi en el nivel del ombligo y el otro lado del ingle. Después de que lo operaron al xxxxxx empezaron a aparecerle como unas pelotitas, entonces no sabemos qué es lo que es, se le inflama.
E: . Claro, ahí se suma algo más.
F: Entonces tampoco lo han llamado para hacerle el examen, son ecografías para saber qué son esas pelotitas.
E: Claro, claro. Y xxxxxxx, en todo este camino, todos estos años y todas estas grandes dificultades que usted me cuenta que han tenido que ir aprendiendo ahí a manejar ¿Usted alguna vez buscaba apoyo profesional, por ejemplo algún psicólogo para usted o algún otro tipo de profesional de ese tipo, como de salud mental?
F: Yo estuve con una psicóloga, a raíz de esta situación me hice un chequeo completo, general, de mucho tiempo, y el resultado fue que lo único que me causó todas estas acusaciones y todo fue una ansiedad como mamá, en vez de haberme ayudado al proceso de lo que estaba viviendo con él xxxxxx, lo empeoraron. Lo único que generaron en mí, porque yo como mamá estaba intentando ayudar a mi hijo a que si este diagnóstico tuviera un tratamiento mejor, que no fuera tan invasivo para él, y que tuviera una mejor calidad de vida, con esta acusación lo único que me generaron a mí fue una ansiedad horrible, por el miedo y la preocupación que conlleva que no sabemos qué va a pasar po´, no sé el miedo de que si me lo van a quitar, si me lo van a llevar a un hogar, si el niño sigue igual ¿Qué va a pasar con él, quién se va a hacer cargo de él? Porque como les decía el papá no tiene ninguna intención de moverse con el niño.
E: Claro, entonces ahí se le agrega a usted mucho más estrés del que ya de base había.

F: Ese fue el diagnóstico que me dio la psicóloga, que me vió, que se me generó una ansiedad culposa, por culpa de esta situación. Y a raíz de eso yo estuve con síntomas de aborto, de hecho.

E: Claro, era demasiado el estrés que estaba viviendo ¿Y después siguió con apoyo con esta psicóloga, así como haciendo una terapia o fue algo del momento?

F: La idea era que intentara yo calmarme un poco, intentar disminuir el cuadro ansioso, intentar disfrutar un poco más la situación del xxxxxx o sea a mi hijo, y entre tanto todo esto apareció el tema del embarazo -porque usted sabe el embarazo genera cambios hormonales pero muy impactantes [ríe]- Entonces intentar de tener tranquilidad igual porque me estaba haciendo muy mal, y me dijo en caso que requiriera yo como mamá o yo quisiera poder volver a terapia una vez que naciera la niña, pero es que en realidad yo he estado tranquila, ese es el tema, mí este cuadro fue ansioso por el tema que está pasando nomás.

E: Claro, fue algo relacionado a eso, lo comprendo. Y yo ahora le voy a mencionar algunas cosas para ver si usted cree que le ayudaría, por ejemplo ¿Usted cree que necesita contar con más conocimiento y más información sobre la enfermedad o sobre la condición de salud de xxxxx, de su familiar? ¿Siente que aún le falta información?

F: Sí po´, me falta información para saber qué es lo que le está pasando a él, para ayudarlo y que el día de mañana, si no ´se yo no esté o no sabemos qué va a pasar con él o con esta situación, por lo menos tener la tranquilidad que mi hijo va a tener un diagnóstico confirmado, certero, lo que sea, por lo que esté pasando, por lo menos tenga un tratamiento no tan invasivo, o por lo menos se trata de la enfermedad y no los síntomas.

E: Entiendo ¿Y siente usted que necesita información sobre otras necesidades o otros apoyos para su familiar? No solo el tema de alcanzar diagnóstico, sino que tal vez otros cuidados o otras cosas que pueda necesitar ¿Siente que le falta más información o que le ayudaría?

F: O sea yo creo que siempre un apoyo de la otra parte, del papá, por ejemplo, sería muy bueno, porque esto igual a xxxxx lo ha hecho muy mal.

E: Claro, había una falta también.

F: Sí.

E: ¿Y siente usted que necesita más información o que le aportaría tener información sobre apoyos a las personas cuidadoras o a usted como cuidadora, por ejemplo, en el ámbito social, económico, en el ámbito de autocuidado, por ejemplo?

F: No siempre es bienvenido todo eso, porque uno muchas veces no sabe cómo hacer bien la pega, por así decirlo, porque muchas veces, yo de repente veo a xxxxx tirado así, en un sillón, sin moverse, sin nada, súper descompensado, y yo no, como mamá intentó hacer lo posible para verlo bien y muchas veces se escapa de las manos.

E: Sí, sí, comprendo ¿Y sobre eso, xxxxxx, usted hace alguna actividad o hace alguna acción o tiene algún momento que usted lo dedique como para cuidarse de usted?

F: No, no, yo desde el momento que llegó xxxxx a mi vida no, soy papá, mamá, cuidadora, médico, profesora [ríe] .

E: Claro, muchos roles, muchos roles, 24 horas a la semana.

F: Todos los roles juntos, sí, todos los roles juntos [ríe].

E: Y en ese sentido ¿Cómo siente usted que está su salud? Porque me dijo que había estado con alguno en el periodo del embarazo, que había estado con situaciones de salud, con síntomas, pero en general ¿Usted siente que también ha habido un impacto en su salud en todo este proceso? ¿Cómo percibe usted su bienestar?

F: Es que yo creo que a cualquier persona le afecta, cuando a uno le dicen un diagnóstico que más encima es súper raro, no es algo que lo lea siempre en una revista, por ejemplo, o

en un diario, o en una noticia. Entonces, asumir eso igual es chocante, y cualquier mamá, aunque tengamos el corazón de fierro y corazas y miles de cosas, uno como mamá igual está en su rincón llorando, por así decirlo, intentando que el niño o la persona que tenemos al cuidado no los vea, porque tampoco es bueno que ellos nos vean, cuando ya las energías están bajas, porque ellos absorben todo.

E: Claro, claro, entiendo. Y xxxxx, bueno muchas gracias por hacer todo este recorrido, que yo le he ido preguntando muchos detalles de muchas cosas, y por darse el espacio de compartirme su vivencia. Ahora vamos avanzando ya hacia preguntas que van a apuntar al cierre de la entrevista, no es que hagan algunos temas, pero más específicos ¿Ya? Entonces, yo quería preguntarle, desde su perspectiva ¿Cuáles cree usted que fueron las causas de la enfermedad de xxxxx? De la situación de salud de xxxxx¿Cuáles son las causas que usted le ve?

F: Yo creo que es algo como de familia, porque si yo estoy presentando hoy en día los mismos síntomas, y capaz que cuando niña igual, y la poca información y el poco conocimiento médico que existía en ese entonces nunca dieron con lo que yo tenía. Y claro, seguramente, como me han dicho, como me dijo el reumatólogo, muchas veces estas enfermedades duermen por mucho tiempo, y un pequeño cambio en la vida, en el día a día, se reactivan todas estas cosas, y sobre todo en los embarazos, y yo creo que eso. Y mi familia hoy en día igual están presentando, bueno, muchos de ellos ya están con diagnóstico, por ejemplo, fibromialgia, artrosis, artritis, de hecho tengo una prima que tiene artritis juvenil o algo así, y cosas entonces que uno de repente se pone a pensar, y son muy similares a lo que le está pasando a xxxxx.

E: Claro, usted cree que puede haber una causa.

F: Mi bebé que tiene este tema del ventrículo que se inflama, se desinflama, que está ahí, que no sabemos qué pasa, esperando que crezca un poquito más igual o esperando al neurólogo que la vea.

E: Claro, usted ve algo por ahí. Y este tema de sentir que hay algo que puede venir en la familia ¿Cómo le impacta a usted en el ámbito emocional? ¿Siente algo asociado a esa sensación?

F: Pena, pena porque si yo me hubiese dado cuenta de esto antes, capaz que, no sé, a lo mejor no hubiese tenido hijos, o hubiese tenido solo a xxxxx y a la bebé no, porque ya con un hijo es difícil, y cuando se le suma una enfermedad que no sabemos qué le pasa, es dos veces más difícil, y que venga otra bebé al mundo con una patología que también es compleja, es tres veces más difícil, o sea [ríe].

E: Claro.

F: Entonces, muchas veces, este último tiempo me he cuestionado, pero mucho, mucho, mucho la situación de haber sido mamá.

E: Claro, es una pregunta que aparece. Y xxxxxx, desde lo que usted ha percibido, ¿Cómo cree usted que las personas que la rodean, o con quienes usted se relaciona, entienden la enfermedad de xxxxx? ¿Siente que, qué visión tienen sobre eso? ¿O en realidad la gente no sabe nada? ¿Cómo se percibe esta enfermedad?

F: La verdad es que el círculo de nosotros no es muy grande, pero los que interiorizan con el tema de xxxxx, han buscado mucha información, como para, en caso de estar 100% informados y ayudarnos con el xxxxx Así, por ejemplo, el colegio.

E: Qué bueno.

F: Desde el momento que supieron, ellos fueron los primeros en decir “Cuenten con nosotros, y el xxxxx nunca va a necesitar nada aquí, estando aquí, porque nosotros lo vamos a cuidar, y vamos a estar bien con él, y tenga la tranquilidad, y en caso de emergencia -bueno, yo vivo al lado del colegio, la verdad, así que en caso de emergencia, ellos, automáticamente, la

profesora- Mamá, el xxxxx, venga, porque él xxxxxx -no sé- se siente mal -qué sé yo-" Automáticamente yo voy al colegio, yo voy al colegio, un paso, le doy dos pasos y yo llego al colegio [ríe].

E: Ay, qué bueno, qué bueno que es así.

F: Así que, el colegio ha sido un buen, una buena herramienta para él, y se ha interiorizado harto sobre la situación del xxxxxx igual.

E: Qué bueno, qué bueno que ha tenido esa posibilidad de generar una relación de apoyo ahí.

F: Porque no todos los colegios se da.

E: No, no.

F: Muchas veces han discriminado a muchos de los niños cuando están con estas cosas. En el caso de acá, gracias a Dios, el colegio y el curso, siete, las profesoras, todo, todo.

E: Qué bueno, qué bueno que ha podido ser así para usted y para xxxxxx.

F: Sí.

E: Y xxxxxxxx, hay un tema que ha aparecido en esta conversación en distintos momentos que tiene que ver con la importancia de alcanzar un diagnóstico. Y lo que a usted le genera al no poder tener el diagnóstico específico para poder ver si hay algún tratamiento específico, entonces ¿Usted cree que los cuidados de salud de xxxxx cambiarían si él tuviera un diagnóstico específico?

F: Yo creo que sí, yo creo que sí porque, como le decía anteriormente, ya hemos tenido tratamientos que en vez de ayudarlo, lo han empeorado, y sin un diagnóstico no sabemos si realmente todo lo que está tomando durante el día, en remedios, realmente son para lo que le pasa a él.

E: Claro.

F: O simplemente para ocultar con un dedo el sol, por así decirlo.

E: Sí, lo entiendo. Y...

F: Entonces, igual es difícil. A mí como a mamá verlo todos los días con un puño de remedio, sin saber si realmente son adecuados para lo que le pasa realmente a él.

E: Y claro, usted ahí dice que es muy difícil ¿Cómo le impacta en el ámbito emocional esto de no tener el diagnóstico? ¿Hace que la situación para usted sea más dura? ¿Qué otras emociones se le vienen cuando uno piensa en eso?

F: No po´, a mí como mamá la verdad es que me gustaría hacer mucho más, pero la verdad es que por hacer eso mucho más, terminé en esta situación que me tiene ahí con el cuello apretado. Entonces, estoy pausada sin saber qué le pasa a mi hijo, sin apoyarlo en lo que yo más puedo porque no puedo mover nada, no puedo nada, no puedo hacer nada, tengo restricción incluso, de hecho la asociación extranjera me había ofrecido la posibilidad de que lo lleváramos a Argentina, a xxxxxxx -creo que se llama- al hospital de xxxxxxx, con todo pagado, y por culpa de esta psiquiatra nos prohibieron salir del país, perdimos toda la oportunidad de saber efectivamente qué es lo que le pasa al xxxxx, y esa oportunidad es una vez en la vida y no se vuelve a repetir [ríe].

E: Claro, sí, eso también es muy complejo, muy complejo.

F: De hecho yo para salir a Santiago tengo que solicitar a tribunal autorización, ni siquiera puedo ir a xxxxxxx, ni siquiera puedo ir a nada, no puedo, no puedo sacar al niño de la ciudad.

E: Si po´y eso dificulta más.

F: Y horrible porque ni siquiera puedo llegar a controles afuera.

E: Sí, muy difícil.

F: Entonces así ¿Cómo avanzó con lo que le está pasando, qué lo ve? Si acá tampoco lo están tratando, no se lo están controlando, no se le están haciendo, está todo pausado, y el único que está siendo perjudicado, empeorando la situación es xxxxx.

E: Y que tenía usted mencionada, solo para tener la aclaración de esto, habló de que él tomaba muchos medicamentos todos los días y que en realidad era para tratar los síntomas ¿Qué medicamentos está tomando actualmente así como día a día?

F: Mire, primero en la mañana toma el ácido valproico que es para la epilepsia, le sumamos a eso por el lado del neurólogo está tomando -¿Cuánto se llama este?- Se me olvidó el nombre..

E: Puedo decir para qué es, no es necesario que nos digan.

F: Sí, es como una vitamina para el cerebro, es como omega, complemento B6, B3, algo así, Gamalate, se llama, Gamalate. Está tomando colchicina una vez al día, está con PEC para el tema digestivo, está con omeprazol SOS, está con ketoprofeno SOS, paracetamol SOS, que en realidad esos SOS ya es como repetitivo. Tenemos los inhaladores, el salbutamol, la fluticasona, tenemos el nasonex, que es para la epilepsia [...]

E: ¿Se mutió ahí, xxxxxxx?

F: Perdón [ríe].

E: No se preocupe. Sí, no se preocupe.

F: Nasonex, nasomin, que es para el tema de la rinitis, que aunque hemos estado con eso, el bilidren también, fasarax para las ronchas, tenemos la vitaminas D, que tiene deficiencia de vitaminas D, tenemos calcio más vitaminas D -¿Qué me queda en el tintero? Como mucho [ríe]- Son muchos, son muchos.

E: Es mucho y todo es para la sintomatología, como usted decía.

F: Porque no hay ninguno que me diga “Ya, sí, este es y le va a hacer súper bien”.

E: Claro y...

F: Ahí de nuevo me entró la llamada.

E: No se preocupe, xxxxxx [ríe]. Ya estamos llegando al final de la entrevista. Entonces, ahora yo quería ver si usted tiene una visión como más general de la situación en Chile ¿Usted conoce, por ejemplo, alguna política, alguna ley o algún programa para personas con enfermedades raras en Chile?

F: No, si bien estamos asociadas a la ley Ricarte Soto, es lo más terrible.

E: Claro, no están las inflamatorias.

F: Estoy súper interiorizada porque con esto de la asociación, cuando se creó la Asociación de Chile, acá, de las autoinflamatorias, me interioricé mucho con ella, pude ayudar mucho igual porque estuve participando en esto del Plan Nacional -me invitaron a participar- Pero es triste po´, es triste que el Estado no se ponga en los zapatos, o sea es triste ver que el Estado no diga, vamos a apoyarlo porque ya es un camino difícil para las familias, para los pacientes, y sé que no es la única patología muy cara, costosa en el país, hay muchas, muchas, entonces no hay bolsillo ni familia que aguante el hecho de poder solventar una patología, una enfermedad rara, porque ya llegar a un diagnóstico es casi imposible, lo estoy viviendo, lo he vivido, y llegar a un tratamiento, o cuando ya se tiene un diagnóstico y para llegar al tratamiento, costear el tratamiento, es peor.

E: Más difícil, y xxxxxxx, esa participación que tuvo en el plan ¿Me puede contar un poco cómo fue? ¿Qué sintió? ¿Qué crees que se podría mejorar en esas instancias?

F: A mí me gustó la interacción que se hizo porque fue recoger muchas opiniones y conocimiento de varias personas, se nos escuchó mucho, pudimos dar nuestras opiniones en general, yo creo que como mamá, fui bien escuchada por todo el equipo que se conformó porque eran como varios grupitos de muchas personas. Y espero que en algún momento el

Estado diga “Ya, sí, lo vamos a considerar realmente todo esto y vamos a aceptar y vamos a poner una -no sé- una ley para todos que sea por igual y que todos tengan las mismas posibilidades de salud, beneficios de salud y tratamientos” que es lo más importante porque los tratamientos yo creo que son los más caros. Yo, por ejemplo, cuando a mí me mencionaron este de la, del Ilaris, me dijeron que valía como trece, quince millones de pesos mensuales, entonces ¿Dónde hay bolsillos que coste eso? No existe, si ya el otro tratamiento para nosotros era inalcanzable porque prácticamente eran más de dos millones y medio, era inalcanzable costear trece, quince millones era ni aunque vendiera mi casa [ríe]. Entonces, que el Estado no se ponga en los zapatos, igual es complicado, se requiere más política, más infraestructuras también que estudien estos casos, más conocimiento de los médicos que ya si no lograron dar con lo que le pasa al paciente, que en vez de acusarlo, sean más directos y digan “¿Saben qué? Me quedo grande el caso -no lo sé- derivémoslo” Como familia, como paciente, yo creo que cualquiera se mueve por intentar de llegar a un diagnóstico, en mi caso yo me moví mucho y al final no logré nada, pero ya si el médico no logra saber lo que está pasando, en conjunto yo creo que se podría buscar otro especialista y ese especialista podría ayudarnos, pero no siempre está ese interés por parte médica.

E: Sí, es parte de eso también.

F: Las fichas clínicas igual deberían ser compartidas porque muchas veces la información que tengo acá no complementa la información del otro lado, ni la del consultorio, ni la de la clínica, entonces yo creo que podría ser universal.

E: Claro que el acceso a la información es muy importante en estos casos, saber lo que pasó antes, lo que usted decía de la historia clínica, poder mirar todo eso, muy importante.

F: Porque pierde tiempo, uno pierde mucho tiempo. Yo gracias a Dios en el hospital acá, en el servicio de urgencia de la xxxxx lo conocen desde que nació. Muchas veces los médicos no necesitan saber toda la historia del xxxxx porque ya lo conocen, pero ¿Qué pasaría si llega un paciente X que es de otra ciudad y nadie lo conoce?

E: Claro y no se tiene nada de la información anterior, es mucho más difícil.

F: Es súper complejo. Muy complejo, sí.

E: Sí, es una buena recomendación, xxxxxxx. Quiero agradecerle por tomarse todo este espacio de conversación, por compartirnos también su historia, porque no es solo una opinión, sino que es algo que usted ha vivido en carne propia, en primera persona y acá nos interesa poder rescatar esa experiencia, espero que se haya sentido cómoda con la entrevista ¿Le pareció bien lo que conversamos? ¿Sintió que pudo contar su perspectiva?

F: No, yo agradezco a ustedes que me hicieran partícipe de esta entrevista, de esta investigación y todo, porque como les dije anteriormente, yo creo que no solamente es mi caso lo que estoy viviendo en carne propia con la situación de mi hijo, sino que me he enterado de que existen muchos casos muy similares al mío, y que muchas mamás o muchos papás bajan los brazos y quedan ahí, y los únicos perjudicados son los pacientes, o sea, niños o adultos, y al final no hay un tratamiento oportuno y muchos mueren, se mueren, los niños o los pacientes se mueren, esperando en algún momento llegar a un diagnóstico o un tratamiento, y la verdad es que yo como mamá, a mí no me gustaría que mi hijo llegara a ese punto, y o yo, no sé, que me pasara algo y mi hijo nunca recibiera un tratamiento y un diagnóstico contundente que me dijera “Sí, realmente esto es lo que le está pasando al niño y requiere este tratamiento” No seguirle tapando el solcito con varios dedos así como para cubrir lo que le está pasando realmente porque al final se le siguen apareciendo cosas y siguen apareciendo diagnósticos, pero no el por qué de esos diagnósticos y el por qué y para

qué son los tratamientos realmente que necesita. Así que yo de verdad les agradezco la instancia y espero que mi historia les ayude po´.

E:Sí, muchas gracias, xxxxxxx. Ahora ya estamos listas con la entrevista, solo me falta hacerle unas preguntas muy generales de caracterización. Entonces, si usted me puede decir su nombre completo.

F: xxxxxx xxxxxxx xxxxxx xxxxxxx

E: Súper. Y vive en la ciudad de xxxxxxxxxx ¿Cierto?

F: Sí.

E: ¿Y su ocupación actualmente?

F: Dueña de casa, cuidadora, mamá y todo [ríe].

E: Y profesora y todo.

F: Y profesora y todo, todo.

E: Y doctora [ríe].

F: Y doctora. Y entretenedor, o sea, no sé, para entretener a los niños y payasito de repente. Y toda la profesión, toda la profesión la tengo.

E: Súper. Entonces esos datos nomás necesitábamos para chequear, ahí estamos listas. Agradecerle nuevamente y comentarle que cuando ya estemos en la fase de generar los resultados, toda esta información se usa de manera confidencial, no vamos a asociar su nombre directamente, pero vamos a hacer un análisis general de toda la información de las distintas personas entrevistadas y eso podemos compartirlo si usted dejó el correo en el consentimiento, y ahí podemos también recibir feedback. Si usted tiene dudas, me puede escribir por el WhatsApp yo ahí quedo completamente disponible si tiene una duda sobre la investigación, etcétera ¿Ya?

Participante (P): CD.T1P

E: Y bueno, repetirte un poquito lo del consentimiento. Como tú pudiste leer ahí, esta información es un, es para un fondecyt sobre enfermedades raras. La idea es conocer tu propia experiencia, tu visión y después también poder entrevistar a alguna persona que para ti sea un acompañante significativo en este proceso. No necesariamente tiene que ser un cuidador, sino quien tú decidas. Entonces, con eso en mente, si podemos dejar constancia en audio de que aceptas participar.

P: Acepto participar. Lo hablé, de hecho, con mi hija mayor, que ha estado de manera más cercana conmigo desde el diagnóstico, sólo que ella ahora vive en xxxxx, pero puede ajustar un poco sus horarios si es que… con las 6 horas de diferencia horaria si es que fuera posible, pero ella está dispuesta también.

E: Ya, súper. Muchas gracias, entonces ahí yo puedo coordinar con ella, yo tampoco tengo problemas para hacerlo en un horario más tarde o más temprano, dependiendo de lo que ella necesite.

P: Yo las pongo en contacto dale.

E: Ya súper entonces ya para partir, si me puedes contar primero en tus propias palabras, ¿cuál es la condición de salud actual que tiene?

P: Al decir condición, ¿es el diagnóstico o cómo me encuentro así…?

E: Ambas cosas, o sea, primero en saber cómo te encuentras tú de salud, cómo lo ves tú en tus propias palabras y luego si quiere un poco sobre el diagnóstico también.

P: Ah ok. Mira yo te diría que estoy en un momento… A ver, en un momento en que yo esperaba ya estar en remisión, eh, pero no es así. La enfermedad está activa y tengo ciertas manifestaciones, lo que en términos emocionales me ha tenido un poquito afectada diría yo, porque ya llevo 4 años de diagnóstico. Entonces, tal vez ahí te puedo relatar muy genéricamente, como para llegar al día de hoy, explicarte por qué me siento un poco, no sé si frustrada es la palabra, pero tenía otras expectativas para los 4 años posteriores a un diagnóstico, digamos. Entonces, esto empezó -y bueno, siempre con estas enfermedades raras me imagino y de lo que intenté leer, sobre todo en los primeros años-, yo por mi trabajo viajo mucho, entonces diciembre del 2017 yo viajé a xxxxx y cuando regresé empecé con una especie de picadura como una ampollita en esta zona de la muñeca, muy chiquita. Con el pasar de los días eso se fue convirtiendo como en un *rush* en todo el brazo. Consulté, eh, inmunólogas, me hicieron estudios, me dieron corticoides, me dieron antihistamínicos, el *rush* fue expandiéndose a todos los brazos, a todo el pecho, después la cara. Esto fue en enero. En febrero, fines de enero me tocó otro viaje a xxxxx que dónde estaba totalmente inflada, mi cuerpo era como... No sabría decirte, pero con un abdomen como de 8, 9 meses de embarazo, con la cara totalmente inflada, o sea, mi nariz tenía incluso como la famosa marca de la mariposa -que yo después supe de qué se trataba esta marca-, como muy roja, muy roja. Puedes ver que soy morena, entonces en general no me pongo roja, roja, pero la cara muy hinchada. Entonces, bueno, la mayoría de mis colegas son equipos médicos, eh, una de las colegas me dijo que me tenía que consultar con algún dermatólogo urgente, que podían

ser, eran como signos de lupus, etcétera, etcétera. Bueno, volví a xxxxx en febrero del 2018. Volví a Chile digo, eh… ya la inflamación completa y el *rush* ya no era *rush*, sino que eran como ampollas de agua. Muchas ampollas de agua en los brazos, en las axilas, en el pecho y en el abdomen. Eh, ampollas, ampollas, ampollas y mi cuerpo súper inflado. Antes del 2018, eh, mi peso histórico, o sea toda mi vida, no sé, fui talla… Máximo 40, podía ser 38 incluso después de haber tenido a mis dos hijos. Eh, era una persona delgada, digamos, una mujer delgada. Eh… y mi cuerpo estaba totalmente irreconocible, super deforme, lo que emocionalmente me empezó a golpear, porque además la cara, o sea, también mis primeras reacciones eran como "¿qué me está pasando, pero por qué la cara?" Porque de última me está pasando algo raro, pero como que yo lo pueda cubrir, ¿me entiendes? Lo estoy contando desde toda la emocionalidad, cómo yo me lo fui viviendo para que lo puedas también entender desde esa dimensión, que entiendo que es parte del objetivo del estudio. Entonces, pero la cara, o sea, no hay derecho, porque además no tenía, no usamos las mascarillas todavía, entonces, eh, tuve que ir a dejar a mi hijo menor al sur que entró a estudiar a la Universidad en ese momento. Y yo iba ya… me fui conduciendo, con el sudor, con tantas horas sentada, eh, esas ampollas se fueron reventando y cuando llegamos a xxxxx me acuerdo que llegamos cansados, nos acostamos en el hotel y cuando me levanto al día siguiente, gran parte de mi piel había quedado en la sábana. Las sábanas eran sangre, sangre por todos lados. Mis ojos estaban, no los podía abrir, o sea, de hecho no los pude abrir, era como una boxeadora. Y mi hija que estaba ahí conmigo durmiendo -porque habíamos compartido cama-en su susto y angustia empezó a llamar a varias de mis amigas en xxxxx, médicas que le indicaron que me llevara de urgencia, me dieron como algún corticoide fuerte, se me empezó a desinflamar la cara por los ojos y partimos de urgencia a xxxxx, yo conduciendo de vuelta. Llegamos acá, yo no sé cómo conduje, dejé a mi hijo ahí sin despedirme casi. Eh, ya no podía usar ni siquiera calzones, porque también mis ingles, todo, todo, todo, todo era completamente roto, sin piel y me llevan a la xxxxx, mi hija me lleva a la clínica xxxxx. Entro a la urgencia y en el xxxxx me ingresaron de inmediato y los médicos no entendían qué era, llamaron al jefe de Dermatología que no estaba e indicó que me hospitalizaran. Me dejaron en una pieza sola porque me tuvieron que quitar toda la ropa y poner como sábanas como encima ¿no? Ves cuando ponen estos fierritos, como cuando uno está en la cesárea, digamos, para que no me tocara la piel y ahí empezó un calvario, digamos, porque los equipos médicos, bueno, con una cantidad de especialistas que me hicieron anamnesis, las historias de mi salud, mi enfermedad, hasta que designaron a una médica dermatóloga como de cabecera y que fuera la dermatóloga que coordinara el resto del equipo internista, reumatólogo e inmunólogo, hematólogos, eh… incluso me atendió creo, no recuerdo el nombre, pero es, por lo que me explicaron, era como EL especialista en Chile en pieles de cristal. Él fue especialmente a revisarme, atenderme. Me tuvieron que poner estos parches carísimos para tratar de reconstituir la piel, pero pasaron ahí yo creo que cinco días, me hicieron biopsia de piel y muscular. Eh, por los exámenes que después me entregaron en ese momento, por ejemplo, la CK estaba, ya no recuerdo los valores, pero estaban todos disparados: las CK, las porfirinas, las porfirinas bien dig, eh… y me empezaron a pedir estudios más especializados y finalmente lo que me explican, eh… Bueno que, ay, ya no me acuerdo bien pero una de las médicas me fue a dar como un beso en la frente. O sea, fue como… yo entiendo que quiso ser muy cálida, pero por otro lado yo sentí que me estaban como dando alguna sentencia no comunicada. No es común que un médico o una médica se acerque -a no ser que sea tu amiga o ya te ha visto varios días y uno puede establecer un lazo-, pero como que me acarició la cabeza, me dio un beso en la frente y me dijo "todo va a estar bien" y me mandaron como una especie de *counselor*, como… entonces yo le dije "a ver ¿me voy a morir? ¿qué diágnostico tengo?" ¿me entiendes? Yo soy

mamá sola, mi hijo se había ido a xxxxx, tengo mi otra hija que es la que está viviendo ahora en xxxxx. En ese tiempo vivía solo conmigo. Entonces fue como un poco “no me importa el diagnóstico, sólo díganme que de esta salgo”, ¿no? Entonces, eh, me dijeron, “bueno, lo más probable es que haya más de una neoplasia oculta. Te vamos a hacer todos los exámenes”. El equipo me trató de manera maravillosa, quiero decir, o sea todos, desde la tecnóloga que me hizo los TAC, los PET, los no sé qué, hasta la TENS, o sea, las señoras que me daban el almuerzo. Y finalmente lo que me dicen es que de base -y eso me lo enfatizó la dermatóloga-, me dijo, “mira, aquí hay muchas cosas que están súper confusas y que pueden haber como signos de muchas enfermedades raras, pero la que está a la base y cuando a ti te pregunten tu diagnóstico es una dermatomiositis”. Que yo quedé como que me hubiera dicho, no sé, cualquier cosa, así no… “okey”. Yo no lograba dimensionar lo que significaba primero una enfermedad autoinmune en términos de la cronicidad y de los pronósticos, digamos, porque tampoco te entregan mucha información y obviamente -que yo entiendo que no es lo más saludable- pero, pero obviamente uno dónde recurre, al doctor público, no sé. Pero empezai’ a buscar la evidencia y todo, o sea, no, no, no lo que dice la señora, la señora xxxxx, sino que era como bueno, empecé a ver fotos horrorosas. Mi cuerpo era una de esas fotos que uno siempre le hace como el “no” en los libros o las fotos de dermatología es como que no, ¿verdad? Hay como un tema de estigma también muy fuerte y mi cuerpo estaba, era parte de esos libros de Dermatología, porque me tomaron muchas fotos -que yo todavía las veo y es como un *shock-,* yo digo “¿ése era mi cuerpo en ese momento?” espantoso, o sea, no me reconozco. Obviamente me taparon la cara, yo pedí porque me ingresaron a un estudio que estaba haciendo la xxxxx con la Universidad xxxxx, que al final nunca supe si siguieron o no, porque no, no, no, no…pedí el consentimiento informado y nunca me lo llevaron para afirmarlo, pero me tomaron fotografías y pedí que fueran súper cuidadosos con las fotos que tomaban porque yo tengo varios tatuajes, entonces, que me podían reconocer con los tatuajes igual y no sé qué y tatuajes que no son comunes. Entonces, en ese proceso yo tratando como de dimensionar empecé a casa a leer varios papers y tal y claro empecé a angustiarme porque en todos lados era como, eh, efectivamente, la asociación con neoplasias ocultas y por otro lado, si no era eso, es que después de 3 o 4 años con tratamiento y supresión inmunosupresor igual te va a venir como una neoplasia en el fondo, o sea como que del cáncer yo no iba a escapar. Entonces, cuando ya diagnostican y empiezan a darme tratamiento también fue cómo fue un cóctel, un cóctel de, mira, empecé con micofenolato mofetil, un inmunosupresor. Hidroxicloroquina, la famosa esta… para la Malaria. Ciclosporina, que fue lo peor que me pudo haber pasado en la vida, que es otro citotóxicos en el fondo. Con medrol, eh… y ya no me acuerdo cuál otro más. Yo empiezo con toda esta batería en marzo del 2018 que además me produce, bueno ya por la edad yo estaba totalmente cercana a la menopausia porque tenía 50 años, 51 años, creo en ese momento, pero también para mí fue súper violento porque los medicamentos me arrebatan mi menstruación y a mí, yo me reconcilié con mi menstruación hace, no sé, 3 décadas, 4 décadas y a mí me encantaba menstruar, o sea para mí era todo un significado bonito de la menstruación. Y fue súper fuerte porque tuve mi última regla y empiezo a tomar los medicamentos y ya nunca más volví a menstruar, o sea, de un día para otro ¿ya? ni siquiera fue un proceso. Entonces eso también me golpeó como en todo mi proceso de... No, no sé si decir envejecimiento, pero en este proceso en el que uno entra [sonríe] después de los 50, ¿me entiendes? Entonces era como demasiados cambios muy abruptos, muy violentos en muy poquitos meses. Esto empezó a principios de enero del 2018, principios de marzo yo estaba como mirando al sudeste, con la cabeza totalmente dada vuelta para otro lado, con un cuerpo que no era el mío que yo no reconocía y con estos tratamientos que además, sobre todo la ciclosporina me empezó a provocar, entonces empezó ahí otra

etapa del proceso súper compleja porque se me cayeron todas las uñas de los pies. Horrible, primero lo horrible, segundo lo doloroso y después los cuidados porque no podía usar zapatos. Estuve 3 años que no me crecían uñas. En verano no podía usar las charlas, me tenía que, si usaba un zapato cerrado, cada vez estar vendándome con gasitas para no dañarme los dedos, etcétera. Y lo otro que me empezó a pasar -y ahí este…- es que empecé a tener problemas de deglución súper severa. No tragaba bien. Todo lo que consumía, incluso ingería agua y se me regresaba por la nariz y estaba totalmente gangosa, o sea, era todo me cambió. O sea, no, era la xxxxx de hace 3 meses.

Voy con una inmunóloga muy renombrada, profesora académica en la xxxxx y ella lo primero que me dice es “xxxxx todo el esquema médicamentoso es de lo más tóxico y dañino y no sé qué y hay otras alternativas que son mucho más... de mayor, más alta generación o de una generación más nueva. Se llama tanto y -dijo-, yo incluso te hospitalizaría ya en la xxxxx para hacerte una terapia con inmunoglobulina”. Entonces me dijo, “tienes que activar tu seguro catastrófico de la ISAPRE” y frente a mí ella llamó, me solicitó cama y me citaron para la semana siguiente para ingresarme y empezar 6 meses de tratamiento con inmunoglobulinas. Sin yo dimensionar también lo que significaba. Bueno activo el seguro catastrófico que me lo aprueban, pero el seguro catastrófico asigna que me tengo que atender con una médica en particular y un equipo en particular en el xxxxx y no en la xxxxx. Entonces pierdo la cama de la xxxxx y me voy con una reumatóloga y la jefa de una unidad de reumatología del xxxxx. Y yo perfecto, soy de la xxxxx, soy hija de xxxxx, parí a mis hijos en xxxxx, estudié en xxxxx, o sea, para mí xxxxx, yo no tenía ningún drama, al contrario, con toda la confianza me fui para el xxx. Y la doctora me plantea que no estaban de acuerdo como equipo. Hicieron una junta médica, xxxxx, de 15 médicos, entre ellos alumnos de último año me imagino, becarios, no sé. Que yo tuve que exponer mi caso y llegué con mi power point, entonces fue casi una clase, después me examinaron, pedí que los hombres no estuvieran presentes. Bueno, con todo, muy sujeta de derecho y empoderada y la doctora me dice que habían acordado que en ese momento en como yo estaba -que ya llevaba como un mes de tratamiento con todo este cóctel- el estado no era tan crítico como para quemar, eh, como las, quemar las posibilidades con la inmunoglobulina y que eso se pudiera dejar en caso que en algún minuto mi estado se volviera a agravar. Que eso lo tenían que haber hecho inmediatamente cuando yo me hospitalicé en la xxxxx y no dos meses después, entonces que no habían estado de acuerdo y entonces le pedí que me autorizara a iniciar el tratamiento con este nuevo inmunosupresor que me habían recomendado en la xxxxx. Me dijo que sí, pero que había un tema de costos asociados porque efectivamente el medicamento cuesta 800.000 pesos al mes en Chile. Y en xxxxx vale €150. O sea, casi 150.000 pesos. Aun así, muchos de mis colegas viajan siempre, entonces, hasta ahora he tenido la fortuna, creo que alcancé a comprar una caja acá en Chile y siempre va gente de xxxxx a xxxxx y me la traen o no sé. Y ahora que vive mi hija todavía puedo tener acceso más fácil al medicamento. Entonces empecé con este medicamento, eh… pero no fue tan inmediato, estoy mintiendo, creo que debo haber estado casi todo el 2018 con todo este otro primer esquema de cóctel, ¿no? Entonces empecé con este tema de la deglución. La doctora del xxxx me dice “xxxxx, su enfermedad es muy grave. Es muy seria y los pacientes suelen morir asfixiados o ahogados -no sé- porque no funciona esto, porque los músculos se paralizan. El corazón es un músculo, los pulmones son músculos, entonces usted puede morir ahogada. Por lo tanto le voy a hacer un certificado médico sin fecha -que todavía lo tengo guardado- y donde usted se mueva, usted va con este certificado diciendo qué es lo que tiene y que la ingresen de urgencia, etcétera, etcétera”. Entonces, yo ando con ese pegado a mi pasaporte. Y por otro lado me

indica que efectivamente es una enfermedad que está asociada a cáncer, y que si no hay un cáncer antes de la enfermedad, o sea, como causa de la enfermedad, yo voy a hacer un cáncer también, porque además me hicieron unos estudios con, ya no me acuerdo, pero unos como indicadores NX2 no sé qué, que los tengo súper elevados y que son muy asociados a mujeres mayores de 50 años, etcétera, etcétera. Entonces como que todo está indicado para allá. Y bueno, entonces en todo esto, en todo este proceso nunca hay como un espacio y yo entiendo, los equipos están saturados, no tienen… No tienen a lo mejor el momento para… o sea, yo siento que... A ver... Yo asumo que tú eres médica.

E: No. Yo soy xxxxx**.**

P: Ah, bueno. Yo también soy xxxxx. Asumo que los equipos médicos no tienen tiempo, o sea, y no hay un enfoque integral. No hay una mirada integral de uno como, o sea, que me hubieran derivado con una terapeuta, que me hubieran ayudado a entender el proceso. El 2018 fue un año, una pesadilla, xxxxx, una pesadilla total porque no me movía, estaba postrada en cama, no me podía levantar al baño, o sea, eran dolores, dolores, dolores físicos. Empecé a tener parestesia, que significa que se te adormecen las extremidades, se te adormece, se me adormecía la cara, mi cara era totalmente deforme, no tenía puente de la nariz. Todo esto era hinchad, hinchado, hinchado, hinchado. La enfermedad me afectó hasta los lechos de las uñas, todo lo que le llamas como la parte de las cutículas. Me afectó las partes más inimaginables, entonces todos los exámenes, después me decían “no, se te hincha la cara porque comís mucha sal” me decían los médicos y yo los mandaba a la punta del cerro. Después otro me decía “no es que esto que se te duermen las manos debe ser que erís’ muy nerviosa” y yo decía “pero si yo conozco mi cuerpo, esto no es por esto” y no me sentía escuchada. Salvo por esta médica dermatóloga en la, en la xxxxx que me siguió, hasta el día de hoy ella me sigue como viendo cada ciertos meses, porque no sé si sigo siendo parte de su estudio o no, pero además como que establecimos un vínculo Médico-paciente. No somos amigas, pero no me cobra. Yo no podría pagar la consulta en la semana, digamos, y cada cierto tiempo ella me controla. Y entonces, bueno, esto fue en septiembre del 2018 que me cambian el medicamento con estos médicos del xxxx, empiezo a ir a control, la doctora no estaba. No estuvo por más de 2 meses por un tema personal después supe yo, nunca me volvieron a citar con otro médico o médica y por mis redes -porque yo pasé por la facultad de Medicina antes de sociología, entonces toda mi red de amigos de mis primeros inicios de la u son todas médicas y médicos-, me contactan con una reumatóloga también del xxxx y empiezo a tratarme con ella. Entonces, desde ahí que estoy en control con ella, de hecho tengo que escribir en estos días para pedirle cita. Y bien, ella se supone que es la jefa de la unidad del dolor, pero nunca me han dado soluciones para el dolor [sonríe] y ha sido aprender a vivir con dolor 24/7 y es enloquecedor. Es enloquecedor porque es aprender a funcionar, incluso a dormir. Mira, yo antes de dormir empiezo a mover mis manos, mi cuerpo y trató de rememorar cómo era vivir sin dolor [rompe en llanto]. Y bueno y en este en esta en esta búsqueda de itinerarios terapéuticos, yo siempre me he atendido en paralelo a todo esto, eh rutas como formales, digamos, porque se los tuve que prometer a mis hijos también, porque yo no quería seguir, etcétera, eh con otra gran amiga que es médica también de la Chile, pero se especializó en medicina antroposófica entonces con ella en paralelo tengo un tratamiento que es como con base a muérdago que de alguna manera es como una profilaxis o preventivo de cáncer, y hasta ahora hasta ahora los exámenes han salido bien en ese sentido, ahora en diciembre tengo un nuevo pet para controlar cómo va eso y empecé recién este año yo te diría que después de 4 años recién este año empecé, porque además todo es

plata, ¿no?, o sea, y yo tengo un plan cerrado con el xxx con la xxxxx, entonces no tengo modalidad de libre elección, no me cubren psicólogo, no me cubre el dentista nada. Y empecé este año… no, a fines del año pasado empecé a una psicoterapia una psicoterapia porque también empecé a cómo entender que que de alguna manera no sé si había pasado la etapa crítica, pero empecé a recuperar yo te diría como desde el 2020 empecé a recuperar un poco más la movilidad porque en todas mis lecturas empecé a buscar como tratamientos y tal y empecé a comprarme, no sé, por ejemplo, dosis terapéuticas recomendadas por la sociedad de reumatología española, dosis terapéuticas de cúrcuma que empecé a traer desde el extranjero y empecé a tomar otros tipos de de del complemento eh para la para la para proceso inflamatorio, pero con la cúrcuma me cambió la vida, o sea me volví a levantar de la cama porque estuve postrada un año trabajando, por suerte, siempre con teletrabajo tuve la oportunidad pero empecé a levantarme mi hija ya no me tenía que acompañar al baño, me puede empezar a bañar, a lavar el pelo de vuelta, que además lo tengo muy largo empecé de a poquito a caminar bueno, y el 2020 que vino la pandemia se me activa el miedo a contagiarme el COVID porque yo estoy en un estado de inmunosupresión, o sea, me mantienen los leucocitos súper bajos entonces me bajó la paranoia y y dentro de todo yo te diría que a pesar de ese miedo que está instalado y pensar en mi mamá que estaba sola, mi papá había fallecido hacía poco yo finalmente sentí que fue un año para mí, maravilloso porque estuve totalmente encerrada con mi pobre hija que tenía que cuidarme porque sabía que no podía traerme el COVID a la casa pero fue bonito por dos cosas porque me sentí totalmente guarecida y protegida o sea el virus no iba no me iba a llegar y no me iba a llegar a ningún otro virus nadie me iba a ver ahí de como yo estaba todavía con este tema de mi cuerpo y me permitió estar con mi hija, que partía luego a xxxxx, entonces fue como un espacio para las dos como de y hacíamos ejercicio, ella buscó cautelosamente como en internet qué ejercicios podrían hacer las pacientes con dermatomiositis, ella es psicóloga además, bueno, no es mi terapeuta en ningún caso, pero eh consiguió también dato de alguien para que yo empezará una psicoterapia, entonces ya lo empecé el año pasado cuando ella se fue y y empecé a recuperar movilidad toda mi autonomía empecé a retomar los viajes después que ya se abrieron las pandemias mi viaje de trabajo y siempre bueno, siempre estoy con con limitaciones, no? porque no puedo moverme a lugares donde no hayan hospitales de alta complejidad, en lugares que no sé, pues no puedo tomar nunca más sol, entonces tengo que tomar complementos de vitamina D 3, no ya no puedo ir más al a la playa, no puedo ir más a porque porque por los inmunosupresores y por la parte de la derma desde la parte dermatológica, sigo con subí 25 kg desde que empecé con esta enfermedad, así de un sólo cuando te dije que me inflamé y parecía embarazada, nunca más los he bajado he hecho mi tratamiento y dieta con nutricionista y no bajo 1 gramo nunca más baje 1 gramo nunca más me deshinchó el cuerpo quede con la piel llena de cicatrices. ¿Las médica me tratan como si fuera un tema de falta de voluntad, de que no bajó de peso y me dicen, “a usted le va a seguir doliendo más los músculos si no adelgaza” “no coma”, pero si yo ni cómo o sea como supersaludable, estoy con nutricionista y me decían, “bueno coma cosas más chicas”, pero todo el tiempo yo siento que me lo dicen desde un desde un lugar, como que fuera mi falta de voluntad y no de que algo le pasó a mi metabolismo, algo le pasó a mi cuerpo con esta enfermedad, con estos procesos inflamatorios, con los propios medicamentos que son súper tóxicos y dañinos y entonces, bueno, este año que empecé a sentirme un poquito mejor y mis niveles de de la ck, que es lo que te indica los procesos inflamatorios, empezó a mantenerse en niveles normales y bastante permanente con la reumatóloga hablamos y yo le dije que quería empezar a dejar el inmunosupresor por este tema de las neoplasias y los efectos secundarios y tal entonces me dijo que estaba de acuerdo y empecé a titular a bajarlo

y lo dejé en marzo, muerta de miedo y de hecho ahora tengo que ir urgente a control porque estoy con manifestaciones en la piel, de nuevo estoy con una parestesia en la nariz y ya no la siento otra vez, o sea yo creo que ella me va a volver a hacer tomar el medicamento contra toda mi voluntad eh entonces nada ,ha sido también como frustrante porque venía yo sintiéndome súper bacán y según yo estaba en remisión y resulta que no que la enfermedad está activa porque están pasando, entonces cuando tú inicias la conversación ahora y me dices, cómo estoy hoy día hoy 19 de agosto te digo, estoy con parestesia en la nariz con ciertas rush en la piel y que eso me va a llevar ahora a pedir cita a inicios de septiembre y lo más probable es que tenga que volver a tomar mis inmunosupresores, entonces obviamente, eso me trae emocionalmente triste triste, porque yo pensé que quizás estaba librando y que con todos los cuidados que yo súper juiciosa y súper metódica, con todas las indicaciones y más y se la estaba ganando, ganando en un sentido de entrar en remisión, porque sé que es una enfermedad crónica que voy a tener oleadas, oleadas de esto emm y que que en ese sentido y estoy ahí en la terapia de lo que es aprender a vivir con, con algo de que es pa´ siempre digamos hasta que me muera. Así que en eso estoy hoy día después de esta larga introducción.

E: Sí entiendo, muchas gracias, xxxxx **también por por compartir todo porque me imagino, no, no es tan fácil volver a revivir todas esas emociones también.**

P: si no pensé que me iba a quebrar porque lo tengo super re asumido, pero cuando te compartÍ eso del dolor, fue como wow, sí, es verdad, porque porque me toco el cuerpo, todas las manos, los pies, todo el día, estoy así para ver si me duele o no no me duelen, es como que activé o me hice como hábitos de chequeo, si me están doliendo las manos hoy día o no, entonces despierto y muevo las manos y los pies y veo es como mi mi termómetro porque veo cuánto dolor estoy teniendo ese día, me entiendes? Entonces también programo que tanto camino ese día para donde voy, cómo me muevo, si tomo taxis, si me voy en metro lo que sea porque ya tampoco ya me está costando incluso conducir un poquito, las manos se me inflaman sobre todo las rodillas con porque es auto mecánico el que tengo, entonces como que he tenido que ir adaptando y y nada y en términos también como desde la imagen corporal, el tema de de no reconocerme en el espejo con estas 25 kg adicionales es como bien fuerte también. Eso sí, yo te diría que ha sido de lo que más me ha golpeado. Eso, no sé, preguntas más particulares así puntuales para el estudio, cuenta.

E: Sí mira de todo el recorrido que tu armaste, como que tocaste todos los temas que queremos tocar. Entonces yo ahora voy a ir profundizando un poquito en algunos ¿ya? primero quiero quedar como con la información clara de el inicio, tú me dijiste que comenzaste con unas ampollas y un tipo de alergia em ¿tu consultaste pensando que era una alergia normal? ¿Qué fue lo que te hizo consultar en ese momento ir al médico?

P: Sí, sí. Porque pensé que me había picado un insecto porque venía del xxxxx, sí. Y efectivamente me dijeron en algún momento que no sabían si efectivamente me había picado algo o no y que a veces está dermatomiositis también podrían ser producto de un virus por picaduras y que eso no lo íbamos a saber, entonces siempre me quedó la duda, pero fui, porque porque no sólo por ahí, por la picadura, sino porque después esto empezó a

extenderse por todo el brazo. ¿Entonces ya era una viste cuando te pica, no sé cuándo te da litre una cosa así tojo y mis amigas médicas me metían corticoides prednisona en ese tiempo y no pasaba na´ con la prednisona, entonces “no, ya antes del otro viaje, ándate a ver una inmunóloga” y me hicieron los estudios de estos típicos, pa´ qué eres alérgico, pero ahí la doctora dijo, 2no, usted tiene que seguir con corticoides, esto no es una alergia”, ahí viajé, ya me empiece a inflar, a deformar, eso, pero fue por eso que consulte sí.

E: Te entiendo, entiendo y y en el fondo, ¿cuánto tiempo pasó en total, desde que inició con los síntomas y logró este diagnóstico, fueron unos meses o alcanzó a hacer 1 año?.

P: 3 meses, empecé a principios de enero del 2018 y ya estaba hospitalizada a inicios de marzo y el diagnóstico me lo dieron el 5 de marzo, me hospitalizaron el 27 de febrero, me acuerdo porque era un 27 F y yo venía de xxxx y el 5 de marzo ya tenían resultado de la biopsia y confirmaron la dermatomiositis como como diagnóstico de base.

E: Ajá entiendo ya se fue el lapso y ¿alguien de su familia alguna vez tuvo algún tipo de problema de salud similar? ¿Usted había visto a esto en algún lado? ¿No?

P: Nada nunca, puros cánceres, pero nunca algo ni a la piel nunca, sí te digo es de estas enfermedades que uno ve en los libros de dermatología, eh no nunca nunca.

E: Entiendo y el último que que que me faltaría como de esto más generales en el fondo usted siente que ahora tiene algunas necesidades en salud principales diferentes a las que tuvo desde su diagnóstico o o sigue más o menos en la misma etapa como como lo ve en termino de sus necesidades en salud.

P: Mire necesidades de salud, bueno yo creo que, a ver como un abordaje, obviamente integral, o sea un abordaje integral que sea capaz de entender l y manejar el dolor desde un lugar que que te dé respuesta a lo que es el dolor digamos. Que te vea este tema del peso que asociado a una enfermedad pero que te afecta la autoestima de lo que es vivir con una enfermedad que te limita para bailar, para caminar, todas las, yo hacía trecking bailaba flamenco, o sea toda mi vida quedó totalmente afectada y cambia después de esto y y en términos de psicoterapia, o sea, tiene que haber una mirada de un equipo más multidisciplinario, o sea yo entiendo y creo que la reumatología es clave como para liderar un tipo de enfermedad como esta, pero también entiendo que en este caso el xx, te atienden no sé, la doctora toma su tiempo, pero yo creo que no está este abordaje integral por las limitaciones, no sé si de la biomedicina, de las de las metas que tienen que cumplir número paciente por día, lo desconozco y no, no estoy hablando mal de mi equipo ni ni de la médica en particular pero pero es una de mis grandes críticas a la biomedicina también o sea, te ven en este caso, no sé po´ ella me mide la CK y no ve la parte dermatológica y ese lado lo veo yo con otra médica que enganchamos no más y me vio destrozada, literalmente rota porque estaba rota de la piel y hasta el día de hoy, como que me siento cuidadita por ella y y sólo quiero que ella me vea, no, nadie más y como te digo, no me cobra, pero no en pero es hasta

ahí, digamos, tampoco es que ella esté sea parte de alguien que yo pueda decirle, estoy con una crisis hoy día, eh atiéndame, no , no, no es no es tan formal el el el vínculo en ese sentido, y ella está en el en la que la Clínica xxxxx y la otra doctora o sea, tampoco un equipo de médicos que dialoguen y porque el dermatólogo que había en el xxx Dejó de tener horas hubo todo un tema, ya ni me acuerdo, entonces como que nunca seguí atendiéndome con un dermatólogo que que además siendo hospital escuela es complejo porque te atiende él y todos sus alumnos y alumnas, entonces también a mi habían cosas ahí que me incomodaban por ejemplo, cuando con el tema de las fotografías que que yo tenía que exigirle desde mi derecho que borraran desde el computador las fotos que tuve que varias veces exigirle al médico de cabecera que le dijera a sus alumnos porque eran todos hombres que borrara las fotos de esta paciente, entonces también sentía como que "pf que es complicada la paciente", no es una paciente fácil y te lo dicen como broma porque uno va con todo su cartilla de derechos y deberes porque yo me porto súper bien en términos de de que soy súper juiciosa ya los tratamientos y las dietas y todo lo que me indiquen lo hago entonces no, siento que que falta en términos de necesidades de salud actual para mí hoy día es como un abordaje integral, que incluya la psicoterapia, la salud mental, porque es totalmente de disgregado, entonces no te ven de manera completa y por otro lado, en términos de las enfermedades raras, porque al ser raras, por otro lado, mis necesidades hoy día también pasan por un tema económico ¿Me entiendes? O sea, si no no cabe mi diagnostico en la Ricarte Soto, no está en el GES, obviamente. Entonces no hay una respuesta porque en términos epidemiológicos no constituimos un número a lo mejor relevante de pacientes con de personas no me gusta la palabra paciente de personas con un diagnóstico de este tipo, entonces hay que costear, o sea lo que yo gasto en salud puede ser la mitad de mi sueldo.

E: Claro mucho.

P: Y, porque también buscó rutas complementarias que no son baratas, pero son las que lograron levantar de la cama, o sea, con los medicamentos que me dan, que es un inmunosupresor Yo no estaría hoy día caminando, porque no me trataron nunca el dolor, porque no me trataron nunca en ese sentido, como ¿me entiendes? Y cuando yo le digo, mira "doctora te informó que estoy tomando la cúrcuma en estas dosis terapéuticas y que toma esto otro", se ríe no más, me dice, bueno, siga con sus cuestiones. Como que también te invalidan, eh tuve otras rutas terapéuticas y opciones terapéuticas que nunca las nunca las he puesto de manera excluyente, sino que trato de que dialoguen todo mi a los a los dialoguen todas mis opciones, digamos y se las informo precisamente para no estar no sé po´ metiendo ahí un problema más encima de que interactúe cierta hierba con esto otro, por decirte no sé.

E: Claro, entiendo.

P: Entonces yo te diría que es eso en términos económicos y en términos de un abordaje integral, incluyendo la parte emocional y la salud emocional más que mental, la salud emocional, no, no es salud mental es salud emocional para mí en este estar bien o bienestar como concepto más, no, desde donde yo entiendo los procesos de salud y de enfermedad también.

E: Claro, entiendo y también quería indagar un poco más en lo que mencionó antes de del impacto que tuvo, como que habló de que su vida se dio vuelta completa, que pasó en términos, por ejemplo, de su independencia, usted perdió independencia en el día a día en el momento que estaba en esta crisis, cómo cómo fue ese proceso en la vida diaria en las actividades de la vida diaria que uno hace para comer, vestirse, ¿poder dormir?

P: O sea, todo ese primer año yo pasé de alguna manera a depender bastante de mi hija con la que vivía, claro, para mí o sea lavarme el pelo y mira incluso lo que era porque era una casa antigua entonces tenía una tina, una tina grande y. levantar las piernas para meterme a la ducha era ya una era era titánico sentarme en el en el inodoro, si iba a orinar le tenía que pedir a mi hija que después me fuera a levantar porque mis piernas no tenían fuerza para hacer este movimiento y levantarme de la tasa eh para tragar el miedo a comer a mí todavía el día al día de hoy me da miedo tragar, entonces trato de no estar comiendo sola y si estoy sola, estoy siempre consciente y bueno con la botella de agua al lado, si tengo algún, que hacerme esta famosa maniobra por si me queda y la comida no me baja porque la, un médico lo que me explicaba no hace mucho, es que la enfermedad afecta ah y eso ha sido otra de las cosas que me descubrieron recién ahora a propósito en esta falta de mirada integral, también te lo voy a compartir creo que es importante para efecto del estudio. Me revisó un médico porque yo estaba con mucha tos y no sé qué, creí que podía ser COVID me dijo, “no, no esto no es2, me dices que tus, “tu garganta y tus cilios, todo está súper inflamado y esta enfermedad te ha afectado también tus mucosas” Algo me dijo de mí, úvula, no sé qué es lo que no entendí, qué es lo que tenía mi mi campanita, pero me dijo, “viéndote sólo eso yo podría decir que eres una paciente con dermatomiositis” y en paralelo, empecé con mucho dolor vaginal mucho dolor vaginal y cuando me tocó ir a hacerme el papanicolau, no pudieron introducir el espéculo entonces yo dije, ay bueno con la menopausia que se me me provocaron, tengo resequedad y no sé qué entonces dije, bueno, quiero ver a una ginecóloga antroposófica, pero no encontré las pocas que habían estaban atendiendo por telemedicina y tal entonces encontré otra médica en internet que es ginecóloga biorreguladora, pedí hora y pártí pa´ allá sin ningún antecedente de ella. Esa médica, esa médica me escuchó y me vio de una manera súper completa, me escuchó más de una hora, yo contándole de esta otra historia y no de mi vagina, que era la que me dolía y empezaron tratamiento biorregulador para regenerar mucosas y también me dijo que eso me iba a ayudar a mejorar esto para tragar y efectivamente estoy con mis gotitas, mis preparados de de miopatía y volví a tragar porque había tenido una crisis hacía unos meses atrás, que no podía tragar ni el agua de nuevo y estoy tragando y tengo más miedo que dificulta yo te diría, es un tema de de aprehensiones mías y empezamos a tratar la regeneración de la mucosa, también vaginal o sea, ya estoy bastante mejor, me pude hacer el papanicolau que salió bien por suerte, pronto me toca ir a hacer mi chequeo de mamografía y y eso entonces es esa falta de mirada integral, pues o sea, hasta el día de hoy, si no hubiera empezado con esas molestias en ginecológicas ninguno de mis médicos médicas que me mandaron o me derivaron a un chequeo ginecológico en estos 4 años sólo hacerme el papanicolau para buscar un cáncer, pero nunca como para decirme o advertirme que en que la piel sea toda esta parte dermatológica también iba a afectar la mucosa internas de mi cuerpo, entonces también ahí entré en un retroceso emocional de sentir como que también me estaba rompiendo por dentro o sea, no era solo mi piel, porque la doctora la ginecóloga me dijo que mi vagina estaba completamente herida, llena de heridas o sea que no era sólo el proceso de una vagina que estaba menopaúsica, sino que era precisamente por esta otra enfermedad que se sumaba a esto otro, entonces, claro, ir dimensionando después de 4 años, como que mi afectación emocional fue como hasta ahora después de 4 años, no logró dimensionar los alcances en mi cuerpo y en mi vida de esta enfermedad porque aparecen nuevas cosas que yo creí que era el no, que ya era sólo lo que me había pasado como grave, me entiendes? Entonces yo te diría que ahí entré en una crisis un poco fuerte, estuve no sé un par de semanas, pero así vibrando bajito así

súper bajito energía, con mucha desesperanza, de pensar también, yo tengo casi 50, ya no sé qué edad tengo, no tengo 55 hoy para los 56 y entonces también se proyecta tú dices Bueno, estoy así a los 55 años como voy a esta a los 65, entonces me mudé a un departamentito pa´ estar más cerca que también fue la indicación, estoy cerca caminando de la católica y estoy a 10 minutos en auto del xxx o sea que fue una de las recomendaciones, sobre todo en tiempos de la pandemia, me mudé para acá, el año, va a ser 1 año, me mudé en agost, septiembre del año pasado y acá re faccioné el baño, sacamos la tina y puse una ducha nomas porque tengo que proyectarme, o sea, sí, ya me costaba hace 4 años meterme adentro una tina, ahora tuve que hacer como una mirada proyectiva, entonces tiene un balconcito porque no sé si el día de mañana voy a poder subir o bajar las escaleras pero por lo menos puedo mirar afuera, entonces es como que me entiende? como anticipatoriamente asumiendo que las consecuencias las manifestaciones de esta enfermedad son siempre insospechadas y que nadie te lo va advirtiendo, es lo que uno va viviendo, viendo cómo el cuerpo cambia y de lo que uno puede ir leyendo intuyendo y preparando.

E: Claro y y quería indagar un poco en algo que ha mencionado como en distintas partes de del relato, primero que que te costaba como identificarte con este nuevo cuerpo y también esta idea como de que te sentías rota de que aparte de que tu piel estaba rota, tú sentiste que te rompías por dentro, ¿cómo, ¿cómo ha sido el tema de construir tu identidad luego de de que apareció esta enfermedad, como ha sido en términos de autoestima también?

P: Un desastre, no, no, no es un tremendo (inentendible min 52:35). O sea, lo estoy viendo en la terapia muy, muy, muy profundamente porque no logró todavía reconocer lo que veo al otro lado del espejo o sea mi ropa y no me he querido nunca más comprar ropa grande, lo sigo teniendo ahí toda mi ropa, entonces me doy vuelta con 3 prendas porque me niego a comprarme tallas más grandes, porque digo, si voy a recuperar mi cuerpo, claro, evidentemente no voy a tener el cuerpo de hace cinco años atrás, porque además, entré en un proceso de menopausia que donde también el tema de la grasita y no puedo hacer ejercicio, entonces es un círculo vicioso porque me dicen “haga ejercicio”, me compré una bici estática y los dolores son o sea quedó 3 días en cama si pedaleo. Entonces, lo único que puedo hacer en la medida que el trabajo me lo permite y la seguridad, porque además o sea donde vivo que es plena providencia que el barrio está super nice, pero todos los días te asaltan, entran a robar ayer aquí al lado el departamento de al lado y la chapa mía todas eh forzada también entonces tampoco es que salgo muy de mañana, antes de empezar la jornada laboral, ni tampoco por lo menos ahora en invierno y después las seis de la tarde, tampoco salgo entonces el autoestima en términos del cuerpo, para mí el cuerpo, es un tremendo tema en el sentido no sólo de la imagen ojo, porque no se entiende así como desde, desde que quiero, desde que quiero responder a cánones a cánones de belleza que no pasa por ahí, sino que es con quién era la xxxxx hasta el 2017 y no fue gradual, yo subí 25 kilos en una semana, me hinché como un sapo y nunca más me desinflé, entonces me siento pesada, ya no puedo bailar, siempre me gustó el baile para la salsa, lo que fuera, si gusta vivir en xxxxx viví gran parte de mi vida en xxxxx, soy como rumbera en ese sentido y, nunca más, nunca más pude ser entonces ese ese cuerpo que no reconozco y que siento que se ha roto literalmente porque se rompió es que también asumo, lo veo como un territorio donde reventó por muchas razones o sea, si yo asoció también los procesos de salud, enfermedad vinculado a procesos traumáticos, a estrés y a montón de otras cosas, no sólo la célula que empezó a reproducirse y está inflamada y no sé qué digamos sino que creo que literalmente, previo a eso, yo viví dos o 3 situaciones traumáticas bien fuertes, no yo, sino dentro del entorno familiar y yo siento que literalmente reventé. Literalmente reventé o sea perdí la piel y y no en esta sentido a al estilo no sé xxxxx decir que cambiar la piel duele y no se quede

con todo respeto, no sé si te gusta xxxxx, o los que escuchen esta entrevista, me disculpo pero eh que puede doler también la piel no, no me la compro, o sea cambié literalmente la piel, pero pero me sigue doliendo y yo creo que reventé y no fue un proceso bonito quiero decir de la manera que tuve que cambiar esa piel y claro y Por otro lado, también atormentándose al inicio, no? como decir bueno, qué es esto, qué significa una enfermedad autoinmune yo misma me estoy atacando, yo mismo me estoy haciendo daño, boicoteando o sea la cabeza la cabeza la cabeza, la cabeza, yo te diría que hoy día este año al menos ha sido un año de un poco más de calma interna para mí, salvo en estos con lo de mi tema ginecológico y que ahora ando de nuevo, que no siento la nariz de todos modos yo siento que he ido estando un poquito más centrada en relación con a la gestión de los miedos de la angustia, yo no te diría que la aceptación, porque hasta el día de hoy me cuesta asumir que es algo crónico de por vida, o sea, para mí es una sentencia y esa sentencia todavía no la tengo como incorporado asumida o aceptada, te diría yo hay una como una rebeldía interna, también entonces al rato me creo que estoy súper sana y y es loco porque de hecho yo vengo, te conté que andaba de misión, sin internet ni nada, entonces llegué después de 20 días, estuve en colchane 4300 metros de altura trabajando emm todo el equipo con el que fui, que debemos haber sido 5 entre médicos y matronas y enfermeras todos y todas terminaron con oxígeno arriba, con la puna, con presión, no sé a cuánto tenían la presión arterial y la única que andaba caminando en la investigación, la etnografía, porque me llevaron como hacer una etnografía era yo y yo que decía nunca he subido con esta condición médica me va a explotar los sesos se me van a salir los ojos, voy a terminar con un coágulo en la cabeza, entonces iba súper angustiada, ayuné, me hidraté como casi con suero y anduve todo el tiempo arriba, sin dolores, o sea, le decía a mi médica, hoy tuve cita por telemedicina s una de las médicas a una de las médicas que me había sentido sin ni un dolor o sea como que también me reconecté con una xxxxx de antes de esta enfermedad que podía hacer un trabajo de campo como antes, pero claro, hoy día estoy con dolores, con los músculos que se me revientan, me está pasando la cuenta creo que le exige mucho al cuerpo, pero, pero sí me di cuenta que también hay un hay un componente ahí desenvolver, creo que lo que me sostuvo fue que me volví a sentir esa yo que era antes de esta enfermedad, en algún minuto se me olvidó que tenía esto, en algunos días olvidé que tenía esto y fue como “oye es como antes” y eso me hizo muy feliz, 2 o 3 días, los otros días estuve en Iquique, digo en colchane, no estuve en los 20 días, quiero decir, pero pero los 3 días que estuve arriba, eh me sentí muy feliz, fue como esa, esa era yo de nuevo, como está en algún lugar y entonces todo esto que te estoy relatando y que me van apareciendo y acordando ahora es para responder a tu primera pregunta ¿Cómo estoy hoy día? Todo eso ha sido esta última periodo, entonces estoy así, revuelta, no te puedo dar una definición, decir bien mal, no, estoy así con muchas cosas, como que muchas cosas pasan y y de un día para otro, además, con esta enfermedad es eso también un día es una cosa y al otro día otra, un día estay bien despertaste sin dolor o con menos dolor, porque ya los umbrales son distintos pero con menos dolor, te levantaste y pudiste no sé poner música y bailar un ratito, agacharte y abrocharte los zapatos y todo bacán y literal al día siguiente la cara está totalmente hinchada, las manos están hinchadas y apenas pudiste cocinar y tomar la taza. Entonces, incluso cuando tengo las videollamadas con mi hija, a veces me dice “mamá, pero qué pasó que hoy día estay súper deshinchada, estay super bonita”, lo mismo mi hijo y yo no sé, no he hecho nada, es hoy día y al otro día es totalmente mi cara diferente entonces también cuesta eso porque no es que uno pueda como decir ya okey, ya me deshinché ahora ya… y en ese sentido, vuelvo al tema del cuerpo para mí las mascarillas han sido una bendición , me entiendes? me puedo tapar, bueno, me ayudan a cubrir el sol, pero también eso, eso xxxxx, no sé qué más compartirte que les pueda servir para el estudio. Espero que lo que le estoy contando acá sea.

E: Si no súper pertinente súper pertinente. Muchas gracias ¿Yo quería indagar un poco en el tema de tu familia porque me comentaste como que tu hija empezó a a tener

como que ser cuidadora de ti en ciertas situaciones, claro, ¿cómo cómo fue que impactó a nivel familiar la noticia de tu enfermedad, toda la crisis que tuviste y este proceso que tienes ahora como de sube y baja en el fondo tú me deciai un día a la vez como que va variando mucho, ¿cómo impacta en la dinámica familiar, como lo ven desde ahí?

P: A ver, es complejo porque, mira ahí entraríamos en otros temas que no competen, pero es una familia, mis hijos y yo, somos los 3, una hija mayor de 27, que ya va pa´ los 28 años y un hijo menor que va a cumplir 24 este otro mes, en ese momento que a mí me diagnostican el 2018 mi hijo vivía con su papá, entonces él no me vio, no, miento, él estaba en lo había ido a dejar a xxxxx estaba en xxxxx y pero antes de irse a xxxxx, vivía con su papá, entonces él como que nunca me vio en el peor momento en el momento así, más críticos de esta enfermedad sólo fue el xxxxx, que se llama xxxxx, por cierto, sólo fue la xxxxx, eh Y también fue muy, muy fuerte, porque yo siento que que a ella le tocó hacerse cargo de pronto son súper regalones los dos mis hijos yo como, siempre es como Eh una mamá súper gallina y y de pronto la xxxxx le tocó hospitalizarme y y en mí me pasó qué? Cuando la veo ahí en la clínica que me iba a ver que a veces se quedaba a dormir conmigo, de un día para otro la vi, grande mujer adulta todo, a lo mejor yo era la que nunca la había visto mujer y que en ese momento la que me tenía que levantar para llevar al baño, ella siguió haciendo su vida, evidentemente estudiaba en la U, gestionábamos, por ejemplo, para que durante el día me dejara termos con agua, botellas con agua, termos de agua caliente, cosa que yo no me tuve que levantar, pero a la cocina, entonces como que quedaba todo un kit con la taza al este, el café lo que fuera y dos amigas maravillosas con las que estudié mi primera carrera, no eran, que no nos veíamos y a 30 años, pero que supieron que estaba enferma y ellas son profesionales de la salud también, entonces cuando iban a turno, pasaban por mi casa y me dejaban tupper con comida para dos, tres días para mí y pa´ la xxxxx, cosa que la xxxxx tampoco llegará de la U a cocinar y no sé qué, entonces después pasaba la otra a recoger un tupper y me dejaba otro tupper de comida. Y yo te diría que el 2018 casi que fue todo el año así, casi que fue todo el año así entonces. Me llevaban, nos alimentaron, en todo sentido, fue súper súper, apapachador me sentí super cuidadita por parte de ella, de amigas que no es que nos veamos toda la semana te digo o sea no de esas son esas amigas de de la vida, hermanas de la vida y claro, pa´ ls xxxx yo sentí que ella tuvo que ponerse en un lugar sin dudarlo, nunca le escuché a reclamar, tampoco siendo joven y con vida universitaria y tal de no, cuidarme, yo siempre traté y siempre he sido así un poco terca y como no yo me la puedo, yo sí puedo y no sé qué, entonces, aun cuando estaba tirado en la cama me costaba como al último ya así cuando estás orinando era cómo ayuda, necesito ir al baño, pero antes ya me había tratado de parar 500 veces como de no cargarle la mano en ese sentido. y de hecho, el otro día estábamos hablando y se estaba riendo y me estaba haciendo bromas porque se acordó de una vez que me caí de la cama y no me pude parar, entonces me decía no, mala imagen tuya ahí tirada en el suelo, poquito, triste y nos reíamos las dos, evidentemente fue como yo le digo, “no me acuerdo mucho del 2018” y en algún minuto que el diagnóstico también era bien fregado ese año mi hijo decidió dejar la Universidad y volverse a xxxxx, porque sentía que si yo fallecía y él estaba ya no se le bajaron también los miedos a él, se vino, dejó la carrera y el 2019 volvió a empezar a estudiar acá en xxxxx entonces y se vino a vivir con conmigo el año pasado, recién, entonces el yo te diría que si bien, por ejemplo, me ve que me cuesta tragar y él está pendiente, tampoco es un, no me vio en el peor momento ni me ha visto como dependiente yo, el no, no necesito que el me bañe o me cocine, pero la xxxxx si, por eso creo que ella sería como la persona para entrevistar, porque no me vio así, mi madre no me vio así, mi hermana emm que están como familia, digamos, pero que no están y entonces en ese sentido, esto lo hemos vivido sólo la xxxxx y yo y xxxxx ahora en este nuevo escenario, digamos, no digo que sea indiferente, pero él él no me vio el 2018 ni 2019, la xxxx me ha visto quebrarme, llorar con por los miedos, por el cuerpo, por no sé qué entonces, siento que y claro, para ella la decisión de irse a estudiar a xxxx, no fue fácil porque

era como “no y si te pasa algo y no te quiero dejar sola” y fui la que más le impulsó a que se fuera. Entonces yo creo que ella también ahora se ha ido como tranquilizando, por lo menos hablamos casi día por medio por videollamada, me ve que estoy bien que que, por ahí eso es la calma y pero creo que que le comenté si tenía chance de responder y me dijo, por supuesto, ahí que me cuadremos los horarios porque tienen seis horas más no, así que eso te diría xxxxx yo yo creo que la anto le le afectó tal vez no sé si tanto en lo cotidiano, porque te digo que ella igual salía y salía a clase o salía con amigas siempre pendiente, era como que ella me llamaba “estás bien mamá?”, o si me tardo en el hospital cuando iba al hospital era como “mamá porqué te estás demorando”, etcétera pero yo creo que la enfrentó un miedo a los dos a ella y al xxxxx, que la mamá se muriera porque no soy sólo yo para ellos y y le tienen como siempre esa, al final es como una espada de Damocles que está sobre la familia más cercana, no? esos vínculos más significativos, que es verdad que todos vamos a morir, pero pero es distinto, distinto. O sea, esa sentencia es como que está escrita, es como esa fecha, te recuerda que tiene una fecha de caducidad y que puede ser más cercana de lo que uno oníricamente pueda así decir, ya hasta los 80 cuando yo sea viejita, yo no me proyecto así, yo no me proyecto de 80 años. Es más, creo que no sé por po´ que mi vejez que yo ya voy a estar vieja a los 65 en términos de los achaques, las limitaciones, la posible autonomía o falta de autonomía. Entonces, como que eso sí y esos son 10 años más no es nada. Entonces, efectivamente hay todo un tema que no lo ven los equipos médicos.

E: y en término usted, me dijo que todo el tiempo pudiste trabajar desde la casa e, ¿m viste que tuvieron algún impacto en tu vida laboral y en tu vida social el tema de de tu enfermedad y este proceso de crisis y ahora ves a algún impacto?

P: O sea a ver Lo que pasa es que además después claro, estuve con teletrabajo, pero después también vino la pandemia que ya era teletrabajo para todo el mundo y nosotros recién estamos empezando a volver a la oficina y todavía yo tengo autorización si es que quiero seguir con teletrabajo, ahora, me afectó como a todo el mundo el teletrabajo que trabajaba más horas de las que habitualmente uno trabaja, porque además yo trabajo con otros países, entonces las diferencias horarias a veces no sé, sí son reuniones a las 5 de la tarde en un país x para mí son a las 8 a las 9 de la noche, pero yo te diría que pa´ mí, mi vida social se redujo caso a cero, casi a cero, por la dificultad para trasladarme por los miedos los bichos, contagiarme y y me fui quedando así un poquito como ermitaña y ahora si me puedo ver a veces con amigas, pero en general bajó cerca de la casa algún café y me vienen a ver y nos tomamos un cafecito y ya, pero yo no volví como a salir, que tampoco es que yo antes salía mucho, pero incluso en término todavía más, y lo voy a decir en un ámbito muy personal, pero yo no tengo ganas de volver a emparejarme o ni siquiera a tener una vida sexual hoy día con nadie, o sea, y vuelvo al tema del cuerpo, yo este cuerpo no lo expondría, o sea, no, no puedo, no podría, no puedo, no está demasiado rotito como para mostrarlo como para exponerme a que no sé, no, no, no puedo, entonces como que también sacrifiqué un ámbito y una dimensión de mi vida que era muy importante para mí, bueno para todas las personas creo yo o debería serlo emm porque no estoy lista, no, no estoy lista y es otra dimensión que tampoco la gente ve, los médicos, quiero decir como equipo que te tratan, nadie te habla nadie te habla de eso. Entonces, eso no es no es sólo un diagnóstico, es toda tu vida toda tu persona integral. Todo, todo tu dimensión, en todo sentido, en yodo sentido. Hasta político porque evidentemente uno puede entender a las personas cuando para el estallido social salían con sus carteles exigiendo una salud digna alcance, ¿me entiendes? Pensando cómo más allá de mi digamos, o sea te te te atraviesan todas las dimensiones.

E: Claro, todas las dimensiones de la vida.

P: Exactamente, no sé las creencias todo, te cuestionai todo, todo, todo, ahora, en mi caso, nunca me he preguntado por qué a mí eso no ha sido nunca, como que he sentido que ha sido una, porque a mí esto es una maldición, porque no, nunca, nunca a ha habido una recuestionamiento como de que de que pudiera ser no un castigo porque, no soy católica, digamos, pero desde una lógica más judeo cristiana, nunca lo he sentido, así como una resistencia o del de luchar no, no me gusta ese verbo tampoco como de luchar contra una enfermedad, porque no porque no creo que sea una lucha contra una enfermedad, si, es como aprender a vivir con la enfermedad y es mucho más difícil que luchar contra, es mucho más difícil que luchar contra entonces eso. No sé qué más te puedo te puedo compartir xxxxx.

E: Si, yo quería hacerle una consulta también porque hablamos harto como de esta trayectoria terapéutica que ha tenido, estos distintos especialistas que ellos visitando. Estos especialistas de distintos que ha ido viendo que son reumatólogos, dermatólogos inmunólogo, ha habido como derivación entre ellos, le han ido indicando que consulte a uno o ha sido iniciativa propia usted consultando a estos distintos médicos, entiendo que al final esto de la ginecóloga fue iniciativa propia, ¿pero este esta trayectoria así?

P: En la antroposófica también hay iniciativa propia, no, yo te diría que el primer año sí, cuando estaba con el equipo en la xxxxx y después cuando me toma el equipo en xxxxx, también, pero fue entre reumatóloga y el, dermatólogo de xxxxx que después tampoco atendía, no habían horas o no sé qué, pero nunca dialogaron nunca, nunca dialogaron y por otro lado, claro, al principio, claro, me pelotearon con 15 millones de especialistas porque estaban buscando el diagnóstico, pero hasta ahí fue. La inmunóloga la busqué yo por mi cuenta y esa fue la que me rechazó la ISAPRE y que me mandaron con el equipo del xxx, que fue una reumatóloga emm pero no, nunca hubo un un equipo en ese sentido y que además dialogara no sé, si eran algún síntoma o algún resultado de un examen en particular por ejemplo, es que no sé no te sabría decir, pero algunos indicadores así de exámenes en la sangre me mandaban específicamente, era como “anda a ver a este hematólogo”, el señor analizaba la cosa, “no, mira las porfirinas, no sé qué va” porque estaba muy altas punto, no seguía con él, yo creo que esto no va por ahí, pero era puntual, como cuando todavía estaban en ese proceso, ya con respecto a mi parestesia, “no bueno, hay que ir a hacerte estos exámenes de electromiograma” ya puntual, pero no más que eso me entiendes.

E: Sí entiendo. Y una última duda que me quedaba del relato. Esta búsqueda de diagnóstico fue más intensa cuando estuvo hospitalizada en este periodo de crisis. ¿Cierto? Entiendo que allí lograron alcanzar el diagnóstico.

P: Sí exactamente

E: Y pensando en términos de tratamientos que que ya indagó harto en el discurso, como en estos distintos tratamientos y los efectos negativos que que tuvo algunos también quiero conocer bien el orden al principio, cuando usted alcanzó a este diagnóstico, le dieron este cóctel de tratamientos que fueron bien tóxicos en sus palabras, que no lo hicieron muy bien. ¿En qué minuto usted empezó a incluir estos tratamientos complementarios? ¿Fue en ese proceso, fue cuando ya había pasado al otro tratamiento o como fue este camino?

P: No yo te diría que fue, como los 6, 7 meses cuando mi movilidad estaba empezando a reducirse y yo sentía que no me estaban dando respuestas para los dolores ni y que yo veía que no me podía mover y allí es que yo por mi cuenta, empecé, por ejemplo, a probar con estos y terapéuticas de cúrcuma y, cuando a las 10 días o antes empiezo a levantarme sola al baño, no la he dejado de tomar hasta el día de hoy y de hecho mi reumatóloga me dice, "pero xxxxx ten cuidado" y y "suspende cada cierto tiempo porque vas a tener problemas gástricos y no sé qué y no sé cuántos" y le digo, "pero me da miedo no moverme más", entonces bueno, ahora baje un poco las dosis, pero tomo mi cúrcuma y y en un yo te diría cuando estuve un poquito mejor eh yo diría que a los 6, 7 meses que también retomé con mi médica antroposófica para inyectarme este muérdago que te digo yo que. Pero pero desde marzo a septiembre, octubre del 2018, que fue el periodo el primer periodo desde el diagnóstico, yo no, no estaba en condiciones ni de de hecho, en ese período tuve permisos médicos, o sea, no, ni siquiera estaba con teletrabajo, es que de verdad, no hablaba mi cara, estaba tan deforme que no yo no era y no hablaba, eran totalmente gangosa, tomaba agua y regurgitaba por la nariz o sea, no, no, no, no, no, no, no era era no, no había ánimo ni para buscar otras soluciones terapéuticas.

E: Mhm y pensando en estos distintos como tratamientos que ha probado que que que barreras y que facilitadores identifica para poder adherir a estos tratamientos tanto biomédicos como los otros que usted ha ido tomando antroposófico biorregulador también, mencionó.

P: Bueno, en todos los precios, porque incluso los antroposófico y las miopatías son carísimas esto no, no, eso no no no es ni siquiera democrático, porque o sea, me siento totalmente privilegiada en ese contexto de cómo te digo, la mitad de mi salario va en puro medicamentos, de hecho ahora cortamos y yo voy a la farmacia, antes de ayer estuve una receta de 300 mil pesos, claro, el muérdago que hay que traerlo de Alemania no es barato y los suplementos vitamínicos o sea que el omega 3, que vale 18 mil pesos y súmale la vitamina E que vale otras 18 lucas y súmale el magnesio quelado que vale veinti tantos y súmale la vitamina b 12 porque yo no como carne y súmale la vitamina D porque no me puedo poner al sol y cada uno de estos frasquitos vale 20 mil y ahí ya tenis 150 o no sé cuántos mil por mes, entonces yo te diría y y con este otro medicamento que tomo que es carísimo o bueno, que voy a volver a tomar de nuevo porque porque no tomó desde marzo que es este inmunosupresor, la primera barrera para adherir es el dinero ahora, yo inicio un tratamiento y lo termino, digamos si estoy convencida y veo que mi adherencia en términos personales o de compromiso conmigo está o sea, si no va por ahí, mi barreras son más como estructurales y limitaciones más bien financieras, sí yo te diría que esas son las primeras, porque porque soy yo la que de alguna manera me siento y estoy convencida que soy la protagonista de este proceso de sanación, recuperación o no sé cómo llamarlo, por lo tanto yo soy partícipe de las decisiones, o sea, yo yo fui la que no quise seguir tomando corticoides, porque además de los 20 y tantos kilos con los corticoides, ya iba como 30 kilos adicionales, entonces yo fui la que le pedí a la médica, lo conversamos, estuvieron de acuerdo y fuimos probando, pero yo exijo ser partícipe de las decisiones terapéuticas también, por lo tanto, al ser yo participé de esas decisiones terapéuticas, tengo una adherencia por ese lado asegurada, porque son caminos que yo voy eligiendo, no no soy así, por eso te digo la palabra paciente no me gusta porque porque no soy paciente soy al contrario jajaja, no, soy activa proactiva en ese sentido em entonces no por ese lado no, pero es porque yo voy como de alguna manera exigiéndole al equipo médico como en ese sentido "ok, mira, yo esto no lo quiero, no me hace sentido yo no quiero seguir la ciclosporina" es lo que más he odiado en este tratamiento y si hay médicos que escuchan esta entrevista médica entenderán que los los efectos secundarios de estos medicamentos son nefastos o sea empecé a perder la visión de un ojo, se te sueltan, se me

soltaron los dientes, o sea mi médico dentista, perdón, mi dentista tuvo que leer y estudiar mucho para ver cómo trataba una paciente que tomaba ciclosporina hubo dentistas que no me quisieron atender porque me decían que era un tema complejo, que no bueno, no sé. Entonces yo en ese sentido me siento protagonista porque es mi cuerpo y en mi proceso, por lo tanto, si yo me comprometo con con él, con el tratamiento, es porque yo he sido parte del del equipo para decidirlo quiero decir ¿no? no de los conocimientos médicos, sino desde mi propia decisión fue como autonomía.

E: Este este tratamiento inicial que le habían dado dónde está este medicamento ahí estaba cierto, la ciclosporina fue cuando le dieron como este cóctel de medicamentos emm eso no resultó bien en el fondo por los efectos secundarios, ahí usted pidió que hubiera un cambio y usted buscó esta otra médico y ahí llegó al otro tratamiento, ¿cierto? ¿Fue también por iniciativa suya de de modificarlo?

P: Exactamente porque a ver cómo lo digo, me atendió en el xxxxx, evidentemente que el otro medicamento no es la primera oferta medicamentosa que te van a indicar porque o no sé quiénes pueden comprar lo que, el otro que cuesta 800 mil pesos mensuales, de hecho, lo hablé con él con el dermatólogo que nos hicimos, nos enganchamos cuando todavía él tenía horas disponibles y y de hecho, yo me quedé con varias cajas de ciclosporina y se las fui a donar y me dijo, o sea, me decía “nadie hace esto” o sea, no, hay pacientes que van a estar más que agradecidos porque igual la ciclosporina era cara, por lo menos ya no me acuerdo, pero 150 mil pesos por lo menos por ahí, no lo sé, ya, te miento no, pero era cara entonces me dijo que se las tenía para una paciente en particular que venía de fuera de xxxxx, así que yo le regalé todas mis cajas porque no las iba a votar pero claro, me imagino que la primera opción terapéutica que te pueden dar ahí es distinta a la que le van a dar un paciente en la Clínica xxxxx y lo digo haciéndome cargo porque son realidades distintas, son chiles distintos y la salud es distinto, según la capacidad de pago y en ese sentido creo que claro, no me iban a ofrecer el otro medicamento, hasta que yo llego con esta con esta médica que era muy amiga de otra gran amiga mía, que es una connotada médica que fueron compañeras la Universidad y ya son señoras mayores jubiladas, me dijo, o sea, desde diciendo, “bueno, eres la mejor amiga de mi amiga y yo, entonces si fuera yo o fueras mi hija, yo te daría este medicamento”, entonces le dije, eso es lo que quiero que me digas, yo veré cómo lo consigo en términos económicos, pero no quiero este otro que me está cortando, estoy perdiendo, veía borroso de un ojo, no tenía uñas los pies que primero se me empezaron a poner verdes, entonces me hicieron estudios para saber si eran hongos, que no eran hongos, sin uñas en los pies no, no, no, no. O sea, si ya lo estaba pasando fatal con todos los lo que tenía la enfermedad, además con estos otros efectos secundarios, eh, como te digo la fortuna de que siempre está viajando a alguien para España y me trae el medicamento, entonces creo que que por ahí las cosas han ido fluyendo favorablemente y me siento totalmente privilegiada con una enfermedad de estas características que que si no pudiera tener acceso a lo mejor a todos estos tratamientos no estaría hoy día aquí hablando así contigo, tan tranquila y bueno, tranquila, no porque igual lloré un poquito pero que tranquila en el sentido de así moviéndome, me voy a parar, voy a salir de la farmacia o sea me entiendes? De hecho, uno de los médicos que me vio en algunas consultas así muy particular cuando te conté que tenía mucha tos y que me dijo cómo estaba mi úvula y no sé, que él tenía una paciente con dermatomiositis en un hospital de la zona sur de xxxxx eh no tenía evidentemente el acceso y las posibilidades a tratamientos como lo he tenido yo y me dijo que las condiciones y el pronóstico de ella eran totalmente desfavorable y la mujer era un poco menor que yo, por lo que me contó, me dijo que era joven que incluso la enfermedad le había provocado parálisis facial o sea, te digo que eso es lo loco porque las las secuelas o los, cómo se manifiestan los alcances de la

enfermedad siempre son como insospechados y al ser rara, como que siempre aparecen cosas nuevas.

E: No todo está trazado, el camino perfecto como ya ahora viene, esto, Ahora viene, esto.

P: Exactamente. Así es que no sé, son como te digo, cruza todo tú, todos tus dimensiones, cruza todas tus dimensiones.

E: Y ya nos queda poquito, así que vamos a ir cerrando un poco, pero quería indagar en los apoyos que que has tenido mencionando a lo largo de la entrevista habló un poco de su hija, habla de estas amigas también que hicieron este apoyo con la comida que hay alguien más que haya sido un apoyo importante en el proceso.

P: A ver yo creo que mi jefaturas. A ver, no desde la calidez, pero mi jefes son médicos, los dos, que he tenido en estos años porque cada 4 años cambian rotan y de alguna manera, eh no he tenido que entrar en detalles de explicar mucho más o de justificarme como de, por ejemplo, seguir hoy día con teletrabajo, salvo este viaje de misión que me pidieron para hacer este esta investigación y que de hecho me mi jefe me decía, “estás segura si te sientes mal, por favor no vayas” O sea, creo que eso ha sido un apoyo también fundamental, porque si fuera no sé po´ si yo fuera cajera de un supermercado no tendría, me entiendes? que son muchas cosas las que confluyen porque no podría haber tenido todo este proceso, tampoco de recuperación si tuviera otro tipo de de trabajo o qué sé yo entonces obvio que un mismo diagnóstico te va a afectar totalmente distinto según todas estas cosas que estamos hablando y en términos de apoyo más emocional, no lo sé fíjate, bueno, las amigas siempre están preguntándome y tal, pero pero no quiero ser desagradecida en ese sentido, incluso la médica esta de la xxxxx que es mi dermatóloga y no es alguien que yo, como te decía, puedes llamar si estoy así mal, pero ella está preocupada y como que se generó hay un cariño, son 4 años que ella, literalmente me vio cuando llegué estado crítico, entonces yo no quiero que me vea otro dermatólogo dermatóloga es como quiero estar con mi doctora punto, me siento mucho más como acogida por ella, que por mi reumatóloga, por decirte y no sé, bueno mi hijo obviamente po´, pero como te decía, no me veo en la etapa más crítica, pero el él también po´, eso, no, yo creo que eso es como una red, también bien eh chiquita, pero creo que que he tenido como escenario dentro de lo de lo doloroso del proceso como escenario que me sentí acompañada po´, mi médica antroposofica, también, eh creo que que de alguna manera es como, son profesionales y personas o jefaturas, en este caso cuando te hablo de mis jefes como que a lo mejor no pueden dimensionar porque no vivencian lo que es como el dolor por ejemplo, yo hago mucho más referencia al tema del dolor porque eso es como eso yo creo que ha sido como lo más fuerte y te lo decía y fue creo que cuando me quebré ahí hace un rato en la entrevista porque es cómo es vivir sin dolor aun cuando ello, a lo mejor lo han estudiado como médicos, como médica y si no tienen una enfermedad de este tipo, igual está esa sensibilidad, yo creo que que que he tenido personas en ese sentido que que me han facilitado muchas cosas, sobre todo en el ámbito laboral, entonces creo que que eso se se lo agradezco a la vida y a esas personas también no tengo que entrar a explicar y detallar cómo hoy día me duele los músculos, o sea, no, eso no está. ¿Me entiendes entonces? Eh me siento muy afortunada, sin duda que sí.

E: Entiendo y en estos como distintos ámbitos de apoyo que se dan de distinta manera, pero cumplen un rol em ¿ve elementos que podrían mejorar para que usted pueda hacer como frente a su condición de salud, le gustaría algún algo como una

modificación? ¿Ahí no sé en el rol que juega algún equipo médico, el rol que juega algún amigo familiar o siente que está cómoda ahí con la con la red de apoyo?

P: Al día de hoy, yo creo que no, lo que te decía hace un rato en términos de necesidades de salud, era como esta mirada más integral o no sé qué, pero pero así hoy día igual la cosa me funciona, digamos, porque como te decía yo igual voy a buscar donde si el equipo no me responde en frente a una necesidad, busco yo el apoyo psicoterapéutico o busco yo, no sé eh entonces, por ahora creo que hoy día creo que no, pero hablando desde una situación privilegiada en este sentido, de poder vivir una enfermedad así con todas las barreras, porque no digo que a mí me sobre el dinero, o sea, en absoluto, renuncio a montón de cosas y vivo súper endeudada tengo un montón de deudas por cubrir estas necesidades terapéuticas, pero puedo endeudarme digamos, y las puedo ir cubriendo mientras tenga trabajo quiero decir, tampoco es que tenga herencia ni mucho menos, pero hoy día no, creo que no, no, no quisiera que hubiera nadie más presente o que las amigas estuvieran no, tampoco no. No, no, no, no, yo creo que más bien es como la la la sensibilización, a lo mejor en general, yo creo que no hay información a nivel de las personas en general de la comunidad, como que se dimensionen y de los gestores y los tomadores de decisiones en la política pública, porque no, yo creo que que no se dimensiona, no sé este tipo de, de cómo la gente porque la clásica es como “ay, pero no te vei enferma” Además, porque no estoy flaca y demacrada y es como “estay asegura que si estai como bien robustita” siempre están los comentarios respecto al cuerpo, siempre es como, “pero si tú eres la flaca y ahora eres robusta, no, estay segura que estai enferma? emm me entiendes? como que uno tiene que andar estando dando explicaciones, por qué no te veis ni demacrada, o bueno sí, siempre soy ojerosa, “pero no te ves, no te veo como achacosa o quejándote o sin ánimo o deprimida”, entonces claro, son enfermedades que a veces si yo no estoy con las erupciones en mi piel em que no se ven y si no te quejas así como “ay que estoy con dolores” no se ven entonces es curioso porque como yo hay momento en que me sentí o cuestionada por amigas o por colegas, ponte tú.

E: Claro, tienen que justificarse si frente a los otros y demostrar como que realmente tienes algo porque los otros no lo ven.

P: Exacto, porque sabes que o sea, aparte de lo que me ha tocado, experiencia es como y gustaría también escribir el tema sobre el tema de esto en términos de de esta lógica o cultura, la enfermedad tiene y este tipo de enfermedades, incluido el cáncer, también es como totalmente performativa, por lo tanto esperan que uno se vea actúe, viva y se comporte como una persona enferma, lo que es brutal porque no ayuda a los procesos de recuperación ni de me entiendes?, es brutal, entonces si no te ven enferma, todo se cuestiona qué tan grave puede ser tu diagnóstico que a lo mejor estoy muerta de miedo, entonces tampoco esa red que tú me preguntai hace un rato, a lo mejor se activa porque nadie te está viendo enfermo y te ves que saliste a caminar o que te fuiste a colchane me entiendes? y que todos están con oxígeno y yo no jajaja, pero si estoy con un diagnóstico, estoy con parestesia en la nariz y estoy me estuve rascando el cuello todos los días que estuve en la misión, entonces eso eso yo creo que es otro elemento para la investigación de ustedes, que podría ser un tema interesante para profundizar a lo mejor no sé si esto les puede servir también para ir reformulando preguntas o qué cosas ir mirando, creo que este tema desde tu ámbito sociológico, mirar eso también como de la performatividad respecto a la la enfermedad.

E: Sí, sí, muy interesante.

P: Eso para mí es un tema que me llama la atención desde la sociología también, entonces (inentendible min 1:38:12) pero, pero lo he vivido, entonces creo que también es parte de un elemento que pudiera ser interesante para para ustedes, dentro de estas enfermedades raras.

E: Si, no, es muy interesante este tema y toda la carga que implica para las personas que viven con enfermedades, ¿lo que le pone encima en la sociedad cómo debes actuar? ¿Cómo debes hablar del tema?

P: Exacto y si no lo haces, no está enferma, no te duele.

E: Claro como que invalidan tú tú vivencia, claro.

P: Invalidan todo, los mismos equipos médicos, entonces cuando yo le digo doctora miré este peso es como "no, dejé de comer señora".

E: Te entiendo.

P: yo digo perdón si ni siquiera como entonces es como que te hace, ella me dice "es que usted se debe dar atracones de comida" "No señora, no me doy atracones, le juro que no me doy atracones", entonces cuestionada todo el tiempo, entonces "señora baje de peso, porque más le van a doler las rodillas" y yo "es que no es eso" y no te logran entender o cuando tenía la cara totalmente hinchada, el médico me decía "deje de comer sal po´" y en serio me estás diciendo eso, ¿señor médico?" "¿Estudiaste tantos años medicina para decirme que hay que tomar o comer sal?" eh no, no da lugar o no a lugar y también evidentemente no quise seguir con él.

E: Y y quiero indagar en un último tema que que mencionó antes de la entrevista, ¿cuáles son las causas que le que le ves a la enfermedad, si es que le ves alguna causa como tú, tú crees que hay algún motivo de porqué esta enfermedad se manifestó y por qué comenzó en ese momento que lo hizo o no en realidad cómo?

P: ¿Emocionales dices tú? o….

E: El el motivo que tú que tú veas porque la gente como que nos interesa ver cómo explican la enfermedad como desde donde la leen y desde ahí puede nadar.

P: Oye es que yo leo los esos procesos desde muchos lugares, por eso te lo decía en bueno, primero en términos como concreto, no sé qué siempre quedó la duda, si fue esa picadura,

no fue esa picadura, primer punto. Segundo, por lo que he leído, porque también tratando de explicarme de dónde venía todo esto, no? como por lo que he leído, mujer 50 años, yo tenía 51, mujer, premenopáusica, como que también había todo una confabulación, por decirlo hormonal que qué sé yo ahí sabrán más la gente especialista de cuáles son esas razones es parte de lo que yo también traté como de entender y explicarme porque nadie me lo explico tampoco y en términos como emocionales, donde yo también creo que hay cargas que no son menores y que puede ser el estrés eh entre otras cosas y esto que creo que te lo mencione como hasta de llegar, de pensar si es como yo, será que me estoy auto atacando porque qué sé yo porque tengo culpa, porque tengo pena porque qué sé yo desde toda mi ichus y mi historia digamos toda mi historia y me dio mi biografía y los acontecimientos, los eventos y etcétera traumáticos, yo creo y te lo comenté que había estado los últimos, los 3 años previos a aquello explosionará literalmente para mí fueron 3 años de niveles de dolor, de angustia y de temas súper súper súper serios y graves que que lo tuve que vivir y sostener, que yo creo que también ahí hubo algo de que mi cuerpo me pasó la factura, sí, no pude más aun cuando yo sentía que siempre podía más, yo creo que ahí el cuerpo me subió el volumen a un niveles de decir a ver esto o sea, si no te revientas, no va a terminar nunca haciendo reposo mirándote, cuidándote tomando tiempo para ti, o sea esta enfermedad a mí me obliga a estar en total pausa, en muchos sentidos, y me obligó me obligo de alguna manera a empezar una psicoterapia que no es sólo trabajar o abordar esta enfermedad es trabajar varias cosas de mi vida, entonces yo creo que que son varias cosas que confabularon en o que confluyeron, no que confabularon que confluyeron en un momento clave, que además son los 50, o sea en una en una etapa de la trayectoria que me hizo detenerme a mirar, a mirarme y de alguna manera para cuidarme porque en esos años que tuve que enfrentar y vivir esto otro que te digo que fue muy fuerte emm no me detuve, no me preocupé de mí porque tenía que era era hacerme cargo de otra persona, entonces sí, yo creo que fueron muchas cosas emocionales, de externas, de estrés de niveles de estrés muy elevado, hormonales bioquímica, astrológica, no sé, yo creo que que que una enfermedad y sobre todo de ese tipo en mi cabeza y en mi modo de entender o desde mi cosmovisión se puede entender por muchas cosas, ahora no las atribuyó exclusivamente a lo emocional ni que esto sea solo producto de mis penas, mis rabias o mi trauma, pero sí creo que son parte importante, o sea, porque me veo como una persona integral, sin duda que sí.

E: Claro, entiendo.

P: Soy espíritu también, soy mente, también soy, soy biografía, o sea traigo, traigo mil cosas conmigo, soy memoria, soy memoria celular, o sea qué sé yo lo que viene, si viene un gen si viene un qué sé todo lo que vea, todo lo que todo lo que me conforma. Entonces, cuando en algún minuto trataba de explicar un poco qué, porque yo había llegado a ese nivel y poder detenerme y mirarme es como que lograr entender que era todo, era todo, podía ser todo o todo junto.

E: Claro, como todos estos factores o la conjunción de todo, claro, entiendo. ¿Y ya para ir cerrando, yo quería saber si qué cree que haber alcanzado un diagnóstico hizo que mejorarán sus cuidados de salud o influyó de alguna manera en su estado de salud o ve que aún no ha habido como un impacto tan grande? ¿Hizo como alguna diferencia?

P: No, por supuesto que sí o sea, no sé si una diferencia, pero o sea, creo que es una cosa fundamental, porque porque ya lo dice también la ontología del lenguaje, o sea, si si no nombras algo, no le pones ahí su nombre no va a existir y es mucho más difícil saber qué es lo que estás viviendo o sea, todos los días, semanas que no me podían dar un diagnóstico eran de alto tormento, cuando supe que tampoco logra dimensionar al inicio cuando me hacen cariño en la cabeza y me dan un beso en la frente y no sé qué, yo decía Dios mío me voy a morir mañana, cuando empiezo a leer o cuando la doctora del xxxx me dice "lo suyo es grave, usted estás, las personas, estas personas", estas personas como si yo no fuera parte de esas personas "se mueren asfixiadas, ahogadas", ya no me acuerdo del verbo que usó, fue como okey, claro que es fundamental tener un diagnóstico. Puedo saber eh de qué eh sabes que en no no, yo no quiero decir que es un tema identitario, pero puedo saber a qué grupo pertenezco en términos de salud- enfermedad es como que ya "No es lo mismo que no se po´ tener VIH" o tener como que hay partes que te configura de sentir que hay más personas, puedo cagarla tal vez que están viviendo en lo mismo que tú, entonces como que hay un una identificación que el diagnóstico te sitúa en un lugar y no por eso, insisto, no es pertenencia, pero de saber también que hay como otro grupo de personas que pueden estar viviendo, padeciendo em llorando o su doliendo la misma enfermedad que tú, entonces como un sentido de no sé cómo decirlo no, no tengo la palabra, no me no, no lo tengo en el repertorio cómo explicarlo pero pero es claro, es fundamental tener un diagnóstico porque si no es andar a ciegas también, a mí me probaban con distintos tratamientos, y decían "bueno, metámosle todo este cóctel de inmunosupresores, por si acaso es esto" y está bien, me estaban salvando la vida, yo no estoy criticando eso en ningún caso fue un equipo que tú super presente, súper jugado, súper cálido además fue de una calidez y creo que eso también es fundamental en los equipos de salud no es sólo la calidad, también es la calidez y yo creo que eso tiene que ser un indicador clave que se tiene que medir sobre todo en este tipo de enfermedades, la calidez, entonces yo me, no sé las tecnologías médicas que me hacían los análisis y era como me daban las gracias y era como usted salvar la vida de las mujeres, usted que trabaja con sobrevivientes de violencia, usted tiene que vivir usted, yo le decía, "no, ustedes salvarán vidas, yo no salvo vidas" pero pero en el fondo se formó en en esa comunidad, sobre todo de médicas, mujeres, no sé si también era como la efervescencia que había en el país, pero como de una sororidad que en ese momento crítico en esa clínica yo me sentí totalmente cuidaba también desde desde una calidez humana con todo y todos y por lo tanto eso más definirte y decirte, "usted tiene esto" es casi como tener un nombre, no porque la enfermedad te defina, pero ya es parte de ti po´ , o sea, es con algo que tú tienes que vivir, entonces decir no sé lo que tengo, no sé con quién vivo, a qué, qué es lo que tengo, que qué es lo que me está pasando, es complejo entonces sí para mí fue clave y creo que es clave, para todo el proceso de recuperación de, no sólo para el tratamiento medicamentoso, pa´ tu propio proceso decir ok, yo tengo esta enfermedad, tengo dermatomiositis vivo con esto y sí es claro o sea sí, sino, es enloquecedor, porque seguro porque también tu fantasía empiezan navegar por cualquier lado, pues. ¿Me entiendes? Entonces, por lo menos lo acota, quiero decir que te acota los miedos ya es como que esto es lo que me puede pasar es que, aunque sea aparezcan cosas insospechadas, pero por lo menos de alguna manera te permite navegar en este proceso, en una con una ruta o una carta de navegación, valga la redundancia un poquito más acotada.

E: Claro, sí, sí, sí, eso eso que comentas de que te sitúas me parece muy, muy esclarecedor también de lo que significa.

P: Si po´ te sitúa, sí.

E: Bueno, entonces xxxx, nosotros ya estamos listas con la pauta de entrevista, mil gracias por tomarte todo el tiempo para conversar, ojalá haya sido cómodo para ti también la instancia porque es súper útil para la investigación.

P: Sí, sí, sí no me disculpo si dije cosas que a lo mejor de quienes escuchan del equipo investigador que les pueda ofender.

E: No no, no creo jaja.

P: Creo que no lo digo desde mi propia experiencia con el respeto, pero creo que es importante que lo tengan en cómo elementos que a lo mejor hasta les puede ayudar a a comprender mejor estos procesos, hacer recomendaciones que también puedan ser más pertinentes y a lo mejor a profundizar en algunos temas para futuras investigaciones, o con esta misma, como creo que puede ser un bonito en ayuda precisamente de de montón de personas que están viviendo como te decía, con miedo y y que a lo mejor en estos performatividad que te digo yo de que se espera y que no se ven enfermo, no se manifiestan como enfermas, nadie las ve. Por lo tanto, no hay respuesta ni desde el estado ni de la familia ni desde la comunidad. Entonces se vive en total soledad yo creo que son enfermedades que se viven en mucha soledad.

E: Sí es muy muy fuerte, eso no nos lo han manifestado alta personas entrevistadas también.

P: Sí, en mucha soledad, entonces creo que eso. alguien tiene que hacerse cargo de eso. Y, porque también me he enterado ahora último justo, ahora me enteré esta semana de 2 grandes amigas de mi generación, dos con una enfermedad, dos con enfermedades autoinmunes entonces creo que, a lo mejor, no sé epidemiológicamente cómo será el tema, pero los datos, pero creo que también puede ser signo de sobre todo en las mujeres, no sé tampoco desde el género como quiénes a afecta a más o no, pero también mirarlo desde una perspectiva de género.

E: Sí, sí, también es muy importante.

P: A lo mejor las mujeres estamos haciendo estas enfermedades por otros temas, no sé, sería bonito. Voy a dar la vuelta.

E: Sí una lista muy estresante para indagar.

P: Eso es bueno, xxxxx, tú me avisas bueno, seguimos por WhatsApp abierto.

E: Sí, ahí te escribo para que me des el contacto de de tu hija y ahí podemos coordinar si ya xxxx te pasaste.

P: Te coordino con mi xxxx, que tengas un lindo fin de semana. Cuídate. Muchas gracias, xxxxx Chao.

E: Tú también Chao, muchas gracias por el momento. Chao.

P: No a ti chao chao gracias.

Participante (P): CD.T2P

E: Y esto que me decías tú, que buscaste como "te tener mucho sueño en internet" cuando erai' chica, ¿ahí fue la primera vez que tú viste al algo relacionado a la narcolepsia?

P: ¿Qué yo tuve o que …?

E: No, que viste. Como alguna información relacionada a la narcolepsia.

P: Sí […] sí.

E: Ya, ahí fue la primera vez que lo viste.

P: Sí, porque yo… en… a los 13 años –en octavo básico- yo me dormía en clases. Y… los profesores estaban preocupados, porque -como me iba bien en el colegio- pensaban que había problemas en la casa. Entonces, a mí, por diversas razones, ya me habían hecho estudios, como –cuando era muy chica- por déficit atencional, para descartar autismo. Esas cosas. […] por como soy. Entonces, en ese momento, cuando a mi mamá le dijeron como que… me estaba durmiendo mucho en clases, automáticamente fuimos al psicólogo, y… y yo le dije "no, estoy muy cansada, no tengo mucho interés como en las clases, son fomes. Me duermo porque son fomes" –esa era como [...] mi lógica- Y ahí lo tomaron como que –bueno, aparte, que habían problemas en mi casa. Mi papá tiene bipolaridad. Está diagnosticado de bipolaridad y de trastorno […] de la personalidad- Entonces creían que yo estaba como reflejando eso, como absorbiendo eso. Y ahí me trataron por ansiedad –o en realidad por depresión- entonces ahí tomé medicamentos que controlaron el otro síntoma, entonces me seguí durmiendo […], pero no me caía. Nunca me caí, porque ahí partió. Yo recuerdo… no recuerdo haberme dormido en clases antes de los 13.

E: Como a esa edad partieron los síntomas.

P: Sí. No recuerdo antes. Como que me durmiera en la sala, no. Para nada. Pero a partir de ahí sí –porque te empiezan a decir poh', "oiga … despiértese".

E: Entonces tus síntomas partieron como a los 13 años y tu viviste con eso, hasta que en la universidad como que […] te hicieron ahondar …

P: Que no era normal, y que, y que, y que es de mal gusto igual poh'. Porque igual –la familia igual lo decía de repente- como yo me subo a un auto y me duermo, entonces pésima copiloto. Entonces, una tía como que –yo viajaba harto con ella- y ella como que ya estaba chata de que yo me durmiera y era como, "¡uy –le decía a mi mamá- uy, esta niñita puro que duerme! Se sienta, duerme. Prendo el auto, se duerme". Entonces igual, claro, como de mal gusto. Y… es vergonzoso. Como que, dormirse en un lugar público es algo que debería darte vergüenza, pero yo estaba tan acostumbrada que me daba lo mismo –ríe – Entonces […] ahí empezaron a manifestarme como que tenía que sentir vergüenza poh', entonces ahí me empecé a sentir como… mal respecto a eso, como que quería que acabara.

E: y esa sensación como de sentirte mal o sentir vergüenza fue lo que te hizo decir "ya voy a consultar" o hubo otra cosa que te empujó, "ya, ahora sí voy al doctor".

P: no, era que yo quería hacer más cosas. Yo estaba haciendo en ese tiempo clases –en el preuniversitario de la Chile- de lenguaje –con un amigo de ese tiempo. Él era el profesor y yo era

como la segunda profesora- A mí me pasaba que cuando él hacía clases, me sentaba y empezaba como a cabecear. Y a mí eso me causaba mucha lata porque estaba haciendo cla… no estaba haciendo clases en ese momento, pero estaba al frente igual poh'. Entonces ahí… ahí recuerdo que… yo ya estaba como en ese proceso de sospechas, le dije al profe y le dije a los chicos, no era que yo estuviera aburrida o estuviera cansada realmente como con algún motivo de peso, sino que era esto que… que estaba en proceso poh –que igual estaba en proceso en ese tiempo- Y ahí yo dijo, "no, no puedo seguir así. No puedo seguir durmiéndome mientras espero". Y también, me pasaba… me empezó a pasar que, cuando tomaba micro, me quedaba dormida y pasaba de largo… entonces esas cosas se juntaron todas en un momento y ahí me di cuenta que era como una alerta, porque ya estaba como poniéndome en riesgo yo. Como que quería hacer más cosas y, además, estaba en riesgo de pasarme de largo en la micro […].

E: y pensando actualmente, em, ¿cuáles crees tú que son tus principales necesidades en salud?, ¿tienes alguna?, ¿cómo lo ves … actualmente?

P: ¿con… la narcolepsia? […] Yo creo que el apoyo de psicoterapia es esencial para las personas con alguna diferencia, sea cual sea, porque… cuando uno está enfermo –o tiene un trastorno- está fingiendo que no lo tiene todo el tiempo, porque uno tiene que rendir. Y eso… si uno no se da cuenta que está haciendo eso, te pasa la cuenta y, además, te agota más. Y eso hay que trabajarlo con psicoterapia, porque, además, uno tiene que conocerse muy bien para saber dónde poner límites; y si uno no tuvo educación emocional antes… y no sabe poner límites, eh…, empiezan a haber problemas más graves, como la depresión o la ansiedad… Entonces siento que, para mí, eso sería como fundamental que pudiera acceder [inentendible 20:38], o sea, salud mental… de calidad… y constante, y además sería ideal que la persona manejara el tema, como de los trastornos del sueño o de las enfermedades raras, porque muchas veces me ha pasado –también siento que esto es una necesidad médica- … muchas veces me ha pasado, que voy al médico y digo lo que tengo y me ponen en duda. Yo con mis exámenes y mi experiencia y me dicen: "no, es que no creo que sea esto". Y yo ahí me pongo pesada porque me están faltando el respeto al final, o sea, y tengo mi experiencia de vida y, además, tengo mis respaldos médicos, con buenos médicos de Chile y que llegue alguien que no tiene idea qué son los trastornos del sueño, o lo que son las enfermedades raras, y te diga que quizás es tu dieta –porque aparte yo soy vegana, entonces siempre le echan la culpa al veganismo y no tiene nada que ver- y eso, siento que quizás, que, que, que pasaran en algún momento de sus clases las enfermedades rara sería ideal, porque eso mismo retrasa el diagnóstico de las personas. Sí, eso fundamental mente ahora, porque en verdad no… bueno para mí, que yo no –como te contaba el otro día- yo no sigo un tratamiento de fármacos, ahora, pero son muy caros, o sea, para mí al menos no fue un problema, porque pudimos conseguir, pero sí son muy caros. Es harto el dinero que se desenvuelve en un tratamiento, entonces sería... sería genial que hubiera una cobertura de eso. Como de, como un programa integral, que apoyara psicológicamente, y farmacológicamente, a las personas.

E: Entiendo, super. Vamos a ahondar en eso del tratamiento y muchas cosas que has dicho. Entonces, para ir profundizando en… ya me esbozaste algunas, pero, si tu miras, ¿cuáles han sido las principales dificultades que tu has enfrentado en este proceso de la narcolepsia?

P: em… mm.. yo creo que…

E: A ver, deja ponerlo un poquito en general. Es lo que tú veas, o sea, como que se viene a la mente cuando yo te hablo como de las principales dificultades.

P: ah, ya, ya. Ya, eh… ya, voy a ir como por área. Creo que en el +área social afecta harto, porque… es, es necesario poner límites, ponerse limites, como: "ya, voy a ir…voy a estudiar en la noche para la prueba, voy a ir a la prueba -el examen, por ejemplo, en la U- y después tenía que pensar como, "voy a mi casa o me quedo con mis amigas", y si me quedaba con mis amigas, ya, bien, pero al otro día mi cuerpo como que me lo cobraba. Entonces uso el viernes, pero pierdo el sábado. Como que tenía que estar en cama, entonces ahí me di cuenta que poner limites era como muy difícil, porque, a veces, las personas no están dispuestas como a aceptar… que ese límite de no voy a salir, o no puedo ir, no es desinterés, por ejemplo. Entonces sien que, en algún punto, no, no… era difícil para mi que mi circulo no lo entendiera, o que no estuviera dispuesta a escuchar qué era. Entonces, mi respuesta a eso era como fingir, poh, fingir siempre como todo estaba bien y, ah, y solamente me pasaba como que llegaba un punto en que como que colapsa y mi cuerpo tenía que estar -el fin de semana largo- todos los días acostada, sin poder hacer nada, porque… además del sueño, hay otros síntomas que no están descritos en la narcolepsia, que es como el cansancio, la fatiga muscular, la fatiga crónica, que es el cuerpo cobrándote que no descansaste, que no dormiste bien… y… o que te exigiste demás. Entonces ahí como que hubo una dificultad un tiempo, como que yo quería hacer cosas y la gente… también quería que las hiciera y era difícil poh, era difícil saber poner límites; pero después con el tiempo, me di cuenta […] donde poner la energía.

En el ámbito laboral es difícil. Porque… ahora no, en verdad, pero a lo largo de estos años lo fue, porque no podía trabajar, por ejemplo, part time -sábado y domingo- no podía darme como esa… necesidad, no sé, como esa posibilidad porque tenía que… es necesario que pare un momento, que no haga nada en algún momento, como para descansar realmente. Entonces, si no tienes recursos y tienes que trabajar, es difícil como generar ingresos, estudiando, por ejemplo, teniendo una enfermedad. Es un poco imposible si no te las ingenias -que fue lo que hice yo, que me la ingenié- busqué, trabajé de niñera, entonces ahí era super… me conocía, entonces lo entendían y me llaman y ahí super bien. Eh... creo que, la familia igual es difícil. La familia nunca esta tan dispuesta a aceptar lo que es. Que hubo un periodo largo en que… estaban como en negación, como de que realmente fuese algo serio… como, como que quizás estaba exagerando, solo estaba cansada. Como cansancio normal.

E: ¿esa negación como que era explicita, que te decía como "no, no", o tú la sentías en la actitud?

P: Como en la actitud. Como en la actitud de… hostil, a veces, como… llegar y acostarse, como… para mi una necesidad. Entonces era "cómo te vas a llegar a costar y no vas a hacer otras cosas. Cómo no vas a ayudar más en la casa, em… cómo vas a estar todo el día acosta", después de etas como estas crisis de cansancio, entonces… "si eres joven", "solo son [inentendible 00:26:48]", entonces ese tipo de comentarios de mis hermanos más grande. Desde el desconocimiento también, pero con el paso del tiempo, de los meses, incluso, yo les fui explicando, eh... que era algo que sucedía realmente, onda, que no es una idea, no es como… no es un síndrome. No. Está allí, evidente, como… en todos los días de mi vida, no es como que algo que te da a veces nomás, entonces, allí… fue difícil eso, porque, em… quería como que me entendiera más, pero no había tanta disposición a entenderlo… pero fue al comienzo, después, al diagnóstico, fue como que todos vivimos esa parte, como de "no, no es diagnóstico. No me importa". Ja, ja. Y… bueno, para estudiar es difícil también, porque… hay que rendir… y… me pasaba en las practicas… uno tiene prácticas todos los semestres, o todos los años, entonces me pasaba que tenía que ir a las practicas, de ocho a una y a clases de dos a siete, entonces eso era mortal, era una cosa… yo en ese tiempo estaba durmiendo cinco horas, entonces

allí me empecé a resfriar mucho. Y eso fue una dificultad porque no sabía que hacer, no sabía que hacer, como arreglarlo, eh… a quien decirle… tirar licencia, como que no sabía cual era la, el camino correcto. Pero el camino correcto fue priorizar, poh… creo que esas son como… como… esas creo que son las dificultades.

E: Y en términos de la familia, por ejemplo, tu me comentabas, además como de esta negación y esto que percibías, ¿tú notabas como un impacto en la dinámica familiar, por ejemplo?, cuando tu tuviste esta…

P: No. No porque, al final, yo siempre había sido así, o sea, al menos durante los últimos, no sé, ocho años. Había sido así, solo que ahora había como una razón -clara-. Siento que eso nomás, pero, em… pero en el caso de mi mamá, mi mamá estaba como con este… no era como, como no te creo, sino que como "no, sigamos el tratamiento y haz todo al pie de la letra para que te mejores", entonces ahí está, un poco, más como una negación… de que no iba a mejorar.

E: De que era crónico. O sea, como que te acompaña a lo lago de la vida. Claro. Y en términos económicos, a nivel familiar, porque… o sea, cuando tú… te dijeron el diagnóstico, no te mantenías tu completamente sola.

P: No. No. Yo estaba en… yo estaba viviendo con mis papás, trabajaba, pero de empaque, o sea, como una cosa bien… que fluctuaba. Entonces, y esas eran como mis vacaciones, más que… entonces, claro, como te dije… yo ahorre para la mitad del examen y la otra mitad del examen me la pagó mi papá, que vive con nosotras… y… mm… los medicamentos, mi mama tenia una amiga en el hospital y le regala putas muestras, entonces, dos, tres veces habré tenido que pagar los medicamentos. Entonces, en ese sentido, al menos los más caros. Los otros, nos las arreglábamos; mi mamá era la que se preocupaba de… de como que tuviera ese dinero siempre esa receta siempre, sí. Ya sea por las muestras o por comprarlas.

E: y ese costo, del comprarlo, ¿era muy alto?, ¿o era pagable?

P: Eh, no, es alto. Eh… una caja de 20 pastillas -creo que son- que es una de las que hay que tomar, creo que en ese tiempo -2016, 2017- rondaba los 25.000, 30.000 pesos, como el mejor. 30.000 pesos que no te alcanzan para el mes. Y, además de eso… tomaba antidepresivos, que te dan para no caerte, los que te dan para dormir, porque se supone que el principal -que es un estimulante- no te deja dormir, entonces hay que tomar para dormir también, y uno que te proteja el estómago de todo lo demás. Entonces, ahí, yo creo que, si se hubiese comprado todos los medicamentos, la receta superaba los 60.000 pesos. Sí. En ese tiempo, yo creo, pero como nos conseguíamos por aquí, por allá, al final era menos; 20.000, 30.000 pesos, pero siempre buscándolo, cómo solucionar eso.

E: Entiendo. Y en términos, como, para ti, personales, por ejemplo, en tu día a día, en tus rutinas del día a día. ¿Sientes que tiene un impacto la enfermedad?

P: Sí. Es un impacto… es, es alto. Es como que, siempre está conmigo, siempre estoy consciente de que tengo narcolepsia, porque… tengo que ser cuidadosa siempre, como de acostarme temprano, o, o, o de calcular que tengo que estar, al menos, acostada ese tiempo. Eh… tengo que estar como… harto autocuidado, como preocuparme de estar moviéndome, de no estresarme, porque cualquier cosa que se altere empeora la narcolepsia. El estrés, la ansiedad, las alergias, cualquier cosa que me este haciendo sentir mal afecta directamente la narcolepsia. Entonces, está presente todo el

tiempo, como que es algo que yo tengo… constantemente en cuenta para hacer planes, para decir a quien voy a ver, con quien me voy a juntar, ir priorizando. Me, em… de hecho, siento que la narcolepsia me obligo a aprender a poner límites, entonces, yo -cada vez que pongo limites- sé que es porque lo aprendí por la narcolepsia, como, el hecho de que la energía es limitada, poh, mi energía es limitada, entonces yo no puedo invertir energía en un hoyo negro. No tiene sentido. En algo que no, que no va a flo… que no se va a nutrir, o que no va a crecer, o que o va a evolucionar… no algo vacío, no puedo. Entonces eso me ha llevado como ah… cuando conozco a alguien, o cuando me quiero meter en alguna actividad, o ofrecerme a hacer algo… si, si va a ser reconfortante para mí, si me va a hacer sentir bien, ahí como que voy a recuperar eso, porque voy a gastar energía física, pero me voy a estar nutriendo en otras formas, y ahí siento que se hace como esta como equivalencia. Pero siempre esta presente, porque… no tengo la energía que tiene el resto de las personas, yo lo noto… lo noto… incluso… claro, como la vida de ser joven, como de querer salir, de querer viajar, de querer hacer cosas… no lo pudo hacer todo, tengo que elegir sabiamente siempre. Incluso, cuando estoy carreteando, me dan la cama siempre… -la cama es para mí-, o sin… estoy en una reunión o algo, me ven con sueño, intentan agilizar las coas, entonces siempre está presente en mí vida.

E: Claro. La parte de la vida de todos los niños. ¿Y tú sientes que ha afectado de alguna manera tu identidad, o también tu autoestima, el tema de la narcolepsia?, ¿tiene algún tipo impacto ahí?

P: Sí. Sí. Creo que inicialmente… eh… inicialmente fue como que, em… me hizo sentir mal, como siento que… afecto harto en mi auto imagen, como lo que yo percibía de mí, porque yo sentía que no era capaz, como que… por ejemplo, estudiar, como que yo no voy a ser capaz de hacer esto, si tengo narcolepsia. Porque siento ya el cansancio y me daban estas crisis de cansancio, entonces, yo decía como "¿cómo voy a vivir siempre así? Cómo… esto es imposible, esto es horrible", como estar cansado siempre y al límite. Eh… eso como como respecto al autoestima, pero a medida que fui como… equilibrándolo, eh, a veces, digo, así como "tengo narcolepsia y hago esto. Si no tuviera narcolepsia realmente… seria invencible", como que ya hago… siento que ya hago las cosas como quiero, y las hago bien, si no tuviera narcolepsia -tiro la talla y digo- "sería superhéroe", porque... digo eso de repente, poh, porque siento que… ahora… igual… no siempre es bueno, como que ahora me siento más tranquila, calmada, porque lo tengo muy controlado, como con todo esto que te digo de tener una rutina, tener una alimentación, eh, y un equilibro como físico, mental, emocional, espiritual. Igual… eso uno no lo aprendió de la noche para la mañana, entonces… en ese último proceso -que deben haber sido estos últimos cuatro años, tal vez- siento que no ha sido negativo para… ha ido como en evolución hacia algo más bueno, pero sí, de repente, choco, poh, choco con eso, como que quiero hacer algo más y no puedo, y eso no me gusta. Me desagrada. Me da lata. Pero… y me gustaría ser diferente, de repente, como en momentos como más de estrés, más crisis y no me ha dado ese estrés como hace mucho tiempo ya, pero en los momentos de universidad, con harto estrés, era como "no es justo, no es justo que yo tena que pasar por esto si yo quiero hacerlo". Sí. Como eso en auto estima y autoimagen. ¿cuál era la otra?

E: en tu identidad…

P: y en mi identidad… absolutamente, yo… me llamo xxx y tengo narcolepsia. Esa es mi identidad, y si alguien quiere escucharme, yo le voy a contar. Porque siento que… bueno, igual eso… yo lo, lo

tengo muy relacionado con lo que estudié, de la educación diferencial, porque siento que, al haber estudiado educación diferencial y enfrentarme a la diversidad, me hizo… aceptar mi diversidad, como mis diferencias, me hizo darme cuenta que... que como yo, eh, integraba e incluía a otras personas, no podía no hacer lo mismo conmigo, entonces… se… siento que fue como algo muy… que iba como para ambos lados, porque la educación diferencial me ayudó a entender la narcolepsia y el tener narcolepsia me ayuda a entender a los otros. Siento que es muy parte de mi identidad, eh, el hecho de que yo tenga narcolepsia reforzo mi empatía, reforzo mi capacidad de escucha, mi comprensión, como el hecho de que, realmente, a veces, la gente no puede, no es porque no quiera, o no le interesa. Entonces siento que… gran parte de lo que soy ahora es mitad narcolepsia, mitad yo. Ja, ja.

E: Entiendo. Oye, y una pregunta… tú me comentaste que, bueno, te diagnosticaste con este doctor, que busca todo. ¿visitante más especialistas?, ¿tuviste el doctor con él y te mantuviste con él?, ¿cómo fue ese proceso, de, como, tu trayectoria de visita a especialista?

P: Em… no. Solo estuve con él… em… como un… durante… habrán sido… tres o cuatro sesiones, y eran como cada tres meses, habrá sido como un año y algo, pudo haber sido. Y… él nomás, poh, porque como él era el experto en el sueño que yo encontré, como en la… el médico xxxxx que había en ese momento. Me quedé con él, a la segura. Sbia que valía la pena. Él era bastante desagradable, porque, para mí, yo… eh, […] que para mí, yo no quería el tratamiento cuando yo fui. Yo fui con mi mamá al… después de recibir el examen, fuimos, llevamos el examen y fui con ella, para que ella entendiera un poco más… y él me… y él como que, vio el examen y empezó a escribir la receta. Así como, "no te voy a preguntar, te lo voy a dar"; yo le dije, "no, no quiero eso, yo sé que esto no quiero eso. No necesito que me de eso medicamentos". Y el me dijo, "y si no te vas a tratar, para qué viniste", y ahí yo le dije "para saber si era eso, para tener, eh, una orientación", y me dijo "ah, bueno…". Y ahí mi mamá me dijo, así como, "pero prueba, inténtalo" y la verdad lo hice por ella. Como, en parte, gran parte. Como el hecho de darle esa tranquilidad, como de que todo este proceso que habíamos vivido en los últimos… las últimas seis semanas valieron la pena. Y tomé el tratamiento con él, y el me estuvo chequeando, pero… no fue bueno el tratamiento. […] No.

E: ¿No notaste algún cambio con?, ¿qué eras lo que hacía este tratamiento?

P: Se supone que el tratamiento me tenía que mantener despierta durante el día… que no me durmiera en la sala, que no me durmiera en la micro… Eh, pero no hacia nada de eso. Solo me trajo… em… taquicardia, reflujo, cólicos, ansiedad -con la taquicardia- eh, problemas para dormir… pero yo seguí, porque me dij… la adaptación era larga, al menos un mes tenía que adaptarme. Pero a los 3, 4 meses, habrán sido cinco meses… ya no, no había cambios poh, y yo ya estaba tomando 200mg de Mentix. Creo que… que después de eso tenía que, como que subir más la dosis y esas dosis alta no me hacía nada. Esa dosis… se supone que, a una persona, eh, neurotípica, o normal, no sé, lo mantiene despierto 70 horas, entonces era como, cómo estoy tomando una -100mg- yo tomaba 200 y no me hacía nada, me dormía igual, pero en la noche no podía dormir. Entonces, recuerdo en un momento, llevaba como 3 días sin poder dormir. Intentaba dormirme y despertaba, intentaba dormirme y despertaba; como que eso era, no era como que no… me dormía, pero despertaba al tiro.

E: Claro. No era que no te viniera este cansancio, como…

P: Claro. Me venía igual, pero despertaba, entonces pasaba que en la noche era lo mismo. Entonces… se transformo algo muy angustiante y yo le dije a mi mamá como, "no puedo más con esto".

E: ¿Y cuánto tiempo fue, en total, completaste 1 año?

P: Yo creo que 6 meses. Como pastillas, porque fue como de fines de… de… cuando me diagnosticaron el 2016, hasta mediados, primavera del 2017. Más o menos. 8 meses quizás. Harto tiempo para no tener ningún buen resultado […].

E: Desde tu perspectiva no funcionó bien ese tratamiento.

P: No. Y en ese tiempo no había, en internet no encontré mucha información. Como de qué otro tratamiento seguir, y el médico dijo que… no. Era Mentix. Subir la dosis solamente, y después de que ya no me hiciera efecto -lamentablemente, aquí en Chile- en se tiempo no vendían el medicamento, me dijo, que venía después. Y ahí me hablo de un medicamento que era tan fuerte, que la, lo usaban como droga…. Y así como ya… casi que quieren que consuma cocaína para estar despierta. Era como una cosa así, porque no era permitido acá en Chile -en ese tiempo, no sé ahora.

E: y si tú para, en el fondo, "ya, no quiero mas este tratamiento", ¿fuiste al médico a decir "quiero parar esto, me está haciendo mal" ?, ¿cómo fue eso?

P: Em… no. No fui al médico. Como que, creo que lo hablé con el psicólogo… el psicólogo mke dijo que, si no veía mejor y me sentía muy mal… lo dejara paulatinamente. Eso fue lo que hice, como, primero reduje la dosis y después terminé de tomar.

E: Ya. Y mientras lo tomaste, la adherencia al tratamiento, ¿'tú sentías que era fácil, era buena?, como tomabas las pastillas, o había como barreras, como para que tu pidieras seguir ese tratamiento […].

P: Como… ¿en el tiempo?

E: O sea, claro. En el tiempo. ¿o te generaba algún malestar?, porque claro, tal vez no te hacía sentir bien. ¿eso era como una barrera para ti?, ¿el tomarlo te generaba disgusto?, ¿o cómo era ese proceso de…

P: Era una cosa que me… tomar medicamentos era en la mañana -era una cosa muy automática-, pero el hecho de tener como estomacales tan fuertes, porque me daban náuseas, me daba reflujo. Entonces, bueno, por, a raíz de otros procesos yo -que viví en ese tiempo- emocionalmente, creo que eso igual lo empeoró. Yo tenia ansiedad en ese tiempo, entonces la ansiedad, con la taquicardia… y los problemas estom… y ahí empecé a bajar de peso. Y ahí yo dije ya, como, me empezó a quedar la ropa grande, y dije, "no esto ya… no lo quiero. Y no quiero ir donde este tipo que me trata mal cuando voy" -si al final eso era- como que me tratara como que yo fuese tonta por no querer tomar medicamentos… entonces, "ay, entonces pa' que viene", así, o "pa' que viniste denuevo", como esas cosas… No. Y ahí decidí cmo, que estaba teniendo mas… eh… malestar que mejoría; eso era lo que yo… me hizo llegar a decidir, como… ¿vale realmente la pena? Llevo toda mi vida viviendo así y esto me hace sentir peor. No me trae ningún beneficio, no me despierto en las clases, o sea, no me mantengo en las clases. Entonces, ahí decidí como… solo lo hablé con mi mamá y tomé la decisión, no es como que le pregunté al médico.

E: Y en el proceso, ¿tú has probado tratamientos que no sean biomédicos?

P: Em… el 2019 yo estuve con aceite de cannabis... pero lo, pero lo empecé por otra razón. Lo empecé porque tenía ansiedad. Eh… empecé por la ansiedad que me daba andar en metro en ese tiempo. Y me empecé a dar cuenta que… reducía otros síntomas, como… -pero nunca como que alguien me dijo "mira, sigue esto", sino que yo me di cuenta. Entonces, eh, este, hay un síntoma que… que como que me pesa el cuerpo, de repente, en las mañanas, o en la tarde, y como que es casi como que camino arrastrando los pies; porque como que me pesa tanto el cuerpo, pero no tengo sueño, solo es mi cuerpo que está como fatigado. Y, cuando tomaba estas gotitas para ir en el metro, se me pasaba; era una cosa así. Y también, no me caía, después de ese día, por ejemplo, que tomaba gotitas, no me, no me caía. Entonces, ahí me di cuenta que algo servía.

E: ¿Y cómo llegaste a esas gotitas para el tema de la ansiedad?, ¿te las recomendó alguien?

P: Sí- me las recomendó mi hermana mayor, ue se las dio a mi papá y mi papa me las pasó a mí. Como que su amiga ls hacia con fines terapéuticos -para la ansiedad y la depresión- era lo que le daba para mi papá. Pero yo tomaba menos gotitas -para el era 6, yo tomaba 3, por ejemplo-, pero notaba esto, eh, este buen efecto, como de… de esa sensación de pesadez, se iba.

E: Y eso lo mantuviste, ¿por cuánto tiempo?

P: 3 meses. Porque eso me duraron mis prácticas -en esa época-, para eso tenía ansiedad, por las pruebas. Hasta que se me acabó, las boté. No las renové, porque…. Como que me daba cuenta, pero no estaba tan consciente de que me funcionaban; era como que, yo ahora me doy cuenta, como que, si pienso en ese como, oh, esto sirve. Para el momento era como sí, esto funciona, pero sin mucho… profundizar en eso.

E: Claro, no, no le ponías tanta atención como a eso. Y, además de eso, ¿probaste algún otro tipo de terapia, o algún otro tipo de medicamento?, ¿o cosa que no sea biomédica?

P: Mm… no, terapias no. Omo que empecé a hacer ejercicio en las mañanas, al despertar. Eso me ayuda... me ha ayudaba como a salir de esa sensación como de sueño, como del letargo creo que es, como que estas medio despierto.

E: ¿Y eso del ejercicio en las mañanas, eh, también te lo recomendó alguien, se te ocurrió? Cómo…

P: Eh… me lo recomendó el psicólogo. Para activar mi mente -era, esa era como su idea- y me dijo… y también recordé que yo había tenido insomnio -más chica-, y… y recordé que el médico me había dicho "pero no hagas ejercicio de noche, hazlo en la mañana", entonces, ahí como que lo retomé como con, con esa intención, como, ya, para despertar. Y también porque me di cuenta que cuando me iba en bici en la mañana a la universidad me sentía diferente… y cuando dejaba de hacerlo notaba la diferencia. Cuando noté la diferencia dije, "ah ya, tengo que mantener esto". […] Claro.

E: ¿Y eso, entonces, fue un cambio que incorporaste tú?, no fue como obligado.

P: Sí. Sí. La verdad es que… es harto el, el auto descubierto que uno va haciendo, porque, como la gente no tiene información, y los médicos tampoco, porque, claro, son expertos, pero no tienen idea de lo actual. De lo que se hace en Europa, en Estados Unidos, entonces… te siguen recetando la misma medicamento que les dijeron a ellos el 2005.

E: Claro. Y ese tema de que tú te apoyas con psicólogo, no fue una indicación médica relacionada con la narcolepsia. ¿era algo tuyo, de antes?

P: No. No. Fue porque tuve… fue porque tuve depresión… pero yo ahora la atribuyo a esto de ser como neurodivergente, como al hecho de lidiar to' el rato con esta cosa, y después tuve… ansiedad en la universidad, como generalizada, y ahí psicólogo -como que yo le hablaba de esto también, pero tampoco era como que entendieran tanto… - me preguntaba como para que yo misma me diera cuenta de lo que me hacía mejor, ahí sí tuve como orientación, como en mi autoconocimiento me, me hicieron como verlo más concreto. Como que siempre he sido así, no es como que ahora vaya a cambiar algo. Esas cosas fueron gracias al psicólogo.

E: Fue un apoyo importante. ¿Y alguna vez te dieron alguna una indicación de otro apoyo, por ejemplo, nutricionista, o algún tipo de otro profesional que te apoyara en el proceso?

P: No. Ningún médico; ningún médico me dijo eso… pero, el 2019, cuando estaba con la ansiedad y dormía 5 horas, me empecé a resfriar -resfriado común-, y era como… iba al colegio con los niños chicos, me lo pegaban; era como ese resfrío. Pero ya al tercer resfrío, me aburrí, porque necesitaba licencia, no podía presentarla porque era práctica, y tuve la suerte de que pedí una hora cmo muy equis, para conseguir licencia… en… -no sé si se llama xxxxx o xxxxx, pero en el xxxxx de xxxxx, es un centro que está ahí- pedí ahora como con la única doctora mujer que había… y le dije, "mira, ¿sabes qué?, estoy resfriada, pero necesito una licencia", y me dijo, "ya, ya, pero alto ahí", así como "mm". Y yo le dije, "pero cuenta me más", así, nunca me había dicho eso un médico. Así como que te lo escriben y te hecha. Y ahí yo le dije, "ya, mira. Yo tengo narcolepsia, eh, soy vegetariana -en ese tiempo era veg… no en ese tiempo ya era vegana- soy vegana", y ahí ella me dijo, "ah, ah ya. Entonces tú te tienes que obligar a dormir ocho horas". Y yo, así como, "de a dónde, si yo me acuerdo y duermo cinco horas, no puedo seguir durmiendo". Me dijo, "no. Te tienes que obligar a quedarte en cama las ocho horas". Y yo, así como… ella me explico, que cuando uno duerme, en el proceso del dormir, el sistema inmune se encarga como de fortalecerse -de cierta forma-, entonces, el hecho de que yo durmiera cinco horas y además tuviera narcolepsia me estaba afectando directamente a eso… y que el resfriado y el estrés y la ansiedad, todo iba a repercutir en lo que yo tenía crónico, siempre. Ella como que me lo dijo y me dio tips: me dijo "ya, tienes que dormir estas horas, tienes que tomar esta agua, hacer este ejercicio, comer estas porciones", como… las frutas, tantas porciones de frutas, tantas porciones de hortaliza, harto jugo, o sea, harta agua digo, eh, frutas. Y allí yo noté una diferencia. Allí yo noté un antes y un después, en mi vida, porque yo… le hice caso en todo lo que ella me dijo, cumplí como al pie de la letra cada indicación y me dejé de resfriar, y yo desde ahí que no me resfrío -nunca-. Creo que tuve un resfrío medio día, una vez, hace como tres meses. Pero no me he resfriado, no me ha dado Covid… y he estado, he sido caso estrecho, pensando que me ha dado Covid, asustándome me he hecho PCR. No me he resfriado y he estado con gente resfriada. Así que seguir esa indicaciones me ayudó mucho, porque, claro, poh, yo tenía como un, como un orden y… era estricta, pero estaba teniendo falencias en eso, y yo creo que mi… mi orden, con esa dieta más completa en contra, encontré como mi equilibro -por así decirlo-, porque de ahí yo empecé a notar mucha diferencia, como mi energía. Como que me di cuenta que era necesario que lo equilibrara, como esa parte como física con la mental para que estuviera como… en equilibrio al final. Entonces, ella sí, ella hizo una diferencia, esa consulta que tuve con ella. Como que me dejé de preocupar, como si yo fuese algo integral, como que realmente yo, todos

somos algo integral, un sistema. Entonces no podemos apuntar solo a dormir… cuando hay otras cosas.

E: Claro. Como de mirarte, así como en todo para…

P: Sí. Sí.

E: Y, hoy en día, ¿tú no estás siguiendo entonces tratamiento farmacológico?

P: No.

E: Y sigues, en el fondo, este tipo de indicaciones ¿son como lo que tú haces para mantener tu situación de salud más controlada?, ¿o hay alguna otra actividad que tú hagas que… que te aporte para eso?

P: Eh… no. Por el momento, no. Lo que más… y como, como lo que más hago es como mantener la parte… como emocional y social… constante -o ese auto cuidado-, eh, en el ritmo de la vida y de rendir y de ser… productivo y exitoso, un tiende a aislarse, creer que uno lo puede hacer todo solo… y a mi me pasaba que yo hacía eso, que yo quería encerrarme y hacer mis cosas -al menos por un par de semanas, era- creyendo que eso me ayudaba, y al final, me hacía peor, porque afectab… como mermaba en mis emociones y en mi… tranquilidad y al tiro se notaba como el otro lado -como el estrés-, pero el año pasado, estuve en terapia -no era psicoterapia, era como una terapia alternativa, pero parecía psicoterapia-, con flores de Bach, además. Fueron poco tiempos las flores, fueron como por el estrés de la práctica profesional. Pero ahí, con esa terapeuta, empecé a trabajar la mediación… y ahí empecé a notar… otro tipo de cambios, como que me di cuenta de que era mim obligación y mi responsabilidad mantener todo en orden -esas cosas- que estaban en mi poder, y las que no, no. Como, por ejemplo, no, no llegar a estresarme, no llegar a enfermarme de la guata, o no llegar a cansarme, no esperar que sucediera para hacerme cargo, sino que prevenir y buscar como ese equilibro; siento que a mí me ayudó mucho con la narcolepsia… como a aceptar esa diferencia también, como de que es algo de … de parte de mí. Siento que la pandemia también influyó positivamente en eso, como… como lo de [inentendible 00:55:46] Sí. Como de que esto es lo que soy, y esto es lo que he hecho hasta ahora, y esta bien, y es válido.

E: Entiendo. Y, si tú piensas, ¿quiénes son las personas que te han acompañado en este proceso?, en este proceso de la narcolepsia. La vivencia de la narcolepsia.

P: Mm… Mi mamá, mis hermanas… em, mi pareja… eh… y mis amigas de la universidad. Mis amigas de la universidad facilitaron mucho el proceso, como… en las clases, despertarme en clases, ser amable, o juzgarme, no mirarme feo… Es eso, como que todas esas personas -a veces, quizás mi mamá no entiende tanto, yo igual le explico, le cuento, le defino, así como cosas-, y, pero no en este momento, creo que como… bueno, y tengo una amiga también -que somos amigas hace mucho tiempo-, y ella siempre, ella bio todo, como que vio todo el proceso, desde que me dormía en los lugares hasta ahora; y ella ha sido muy abierta a eso, como a… a mi sueño y a mis cosas especiales. Y mi pareja también, de hecho, mi pareja… lee al respecto, ve cosas, si encuentra algo llamativo me lo manda, me regalo un libro que habla sobre la narcolepsia -que es muy bueno- que no creí que no lo vendían acá, lo pidió afuera. Entonces, sí, la verdad es que… la, como el motivo por el que me siento como tan tranquila en la actualidad… y tan equilibrada, es por el apoyo que he conseguido

en, en mi círculo inmediato. Como que siento que ese apoyo de ellos ha sido fundamental para que yo me pueda sentir plena con algo que puede ser tan difícil.

E: Y en el método inicial, como de -no sé si propiamente tal de la enfermedad, porque tú ya tenías algunos síntomas de antes-, pero, tal vez, cuando te dieron el diagnóstico y dijiste como "ya esto". ¿con quién buscaste ayudaba?, ¿quién fue de tus apoyos, los que recurriste?, ¿o todo jugaron un rol, también?, ¿cómo fue esa búsqueda de ayuda inicial?

P: Sí, fue… fue, bueno, mi mamá estaba allí acompañándome todo el tiempo, pero al principio lo busque en mis amigos, como, como ese descargo, como esa frustración de que alguien me escuchara y que me dijera, "sí, está bien que te enojes sí… es la vida y, a veces, es injusta", ja, ja, pero sí, eh… primero fueron mis amigos, porque ya lo sabían, o sea, ya sospechaban ellos que algo había… y conmigo también creían que lo íbamos a solucionar, como que iba a ser… iba a tener una fecha de, límite. Entonces, sí, pero siento que el apoyo que yo he encontrado en mis amigos y mi familia ha sido fundamental; sin eso, probablemente, estaría deprimida, o… sin trabajar.

E: ¿Y el apoyo que te dan tu familia y tus amigos, es como similar, juegan el mismo rol como de, tal vez, contención?, ¿o, tal vez, los amigos son más de contención y la familia otro tipo de rol?, como ¿qué rol juega cada apoyo?

P: Mm… creo que mi familia, y mis hermanas, principalmente, siempre me… creo, ya -esto es algo que vengo pensando hace harto tiempo en mi vida-, y creo que… a pesar de que siempre yo fui diferente -porque siempre fui diferente-, nunca me hicieron sentir que yo no podía hacer algo, nunca me dijeron "ah, es que tú no puedes hacer esto"; no, al contrario, siempre hicieron, y me han hecho, y me han apoyado a creer que… lo que yo… crea que soy capaz, de lo que yo quiera ser capaz, lo voy a lograr. Siento que ese apoyo ha sido un impulso, siempre, como de hacer las cosas, de intentar hacerlas, de no rebuscarlas. Entonces, siento que, ese apoyo, me ha hecho dar… sentir eso mismo, como que yo, si hay algo que no hago es porque no lo quiero hacer, no es porque yo sienta que no soy capaz. Entonces, siento que ese apoyo es de mi familia, de mis hermanas, de mi mamá; y eso afecta todos los ámbitos de la vida.

Y en mis amigos es más como esta cosa como de… de ser compresivos, como de querer entenderlo, de querer saber más, como de… de contener también, como… sí, pero es diferente, porque como que lo hacen más como desde la… querer saber que es -la familia es como "no entiendo mucho, pero te voy a apoyar, te voy a tirar pa' arriba siempre".

E: Claro. Claro. Entiendo. Y, ahora que entraste a trabajar, bueno, igual has tenido trabajo antes, ¿cómo ha sido el tema de los entornos laborales?, ¿sientes como algún tiempo de apoyo desde ahí alguna vez?

P: Em… bueno, yo… cuando me titulé, como que me prometí que yo… si iba a una entrevista de trabajo, lo iba a decir. Como… no, ya no estoy como para estar fingiendo que eso no existe. Entonces, lo dije al tiro en la entrevista de trabajo; la fundación en la que trabajo es la Fundación de la lucha por la retinitis pigmentosa -que también es una, una enfermedad rara-, y, entonces… estábamos hablando con el presidente en la fundación -en la entrevista- y él me dijo, "como sabes, esto es una enfermedad rara, necesito como alguien que se involucre como con la fundación, que le importe esto, porque esto es un… algo que uno hace para concientizar también". Y, ahí, yo le expliqué al tiro, como que, para mí, era algo como del día a día, como saber que existen las actividades raras, que

hay muchas personas que… pasan años antes de tener un diagnóstico; que para mi era algo que… era parte de mi vida, y creo que esa fue una de las razones, también, por las que como que quedó tan encantado. Como el hecho de que yo estuviera tan comprometida con el tema. Y, ahora en el trabajo, claro, le dije a él, eh… -que es el presidente-, y ahora, de a poco, se han ido, como que… por ejemplo, puse, pongo un cronómetro de ocho minutos para dormir y me ven, así como "mmm…". Y les digo, y ahí les explico, y bien, pero igual es un ambiente bien privilegiado, o sea, hay tres psicólogos, una educadora diferencial… entonces, y una persona que es presidente de la fundación, o sea, como que…

E: Claro, como que conocen el tema.

P: Sí. Sí. Entonces, la verdad, es que yo siento que… es… soy afortunada en ese sentido. Como que no sé si es suerte, no sé si… no sé. Porque podría ser diferente, pero siempre he tenido como eso… no sé, lograr llegar a las personas, como que entiendan que no me hace… menos capaz, o menos valiosa.

E: Entiendo. Y, deduzco un poco la respuesta, pero ¿el equipo médico cumplió, o ha cumplido, un rol en darte apoyo?

P: Mm… no. No. No, porque… yo tomé esta decisión, poh, como de 2yo no voya tomar medicamentos", y cuando uno decide eso, generalmente la medicina tradicional te da la espalda, poh, te dice "bueno, asume tú", no te dice como "vamos a verlo por otras partes". Lo que sí, el año pasado, fui al médico por otra razón. Por malestar, como estomacal, y… -muy equis- y yo así como "por qué yo"; como… resultó ser… bueno, busqué a un médico que supiera de enfermedades crónicas, porque necesitaba que entendiera que la narcolepsia es una enfermedad crónica y que no era mi dieta, ja, ja… llegué a este médico -que es del mismo hospital que el otro que fui- y me… como que esta, él está como preocupado de no -no, no lo estoy viendo ahora, pero en ese tiempo era como que-, quería ver si esto de mi guata, de mi malestar estomacal podía influir negativamente, perjudicarme en la narcolepsia, el quería que yo me hiciera consciente de eso y que buscáramos como… una forma más integral de trabajarlo. Entonces, eso me dio como una buena impresión, pero en verdad no… no había ningún tratamiento que seguir con él, entonces no seguí con él; peor el tenía como este interés, de… pero en general no, ningún apoyo, además de la psicoterapia, tal vez, pero… no. […] No, son bien cerrados al respecto. Y de todas partes, o sea, los médicos son cerrados porque no quiero tomar medicamentos, y la gente que es más natural… ta' cerrada de que sí los tome. Entonces, siempre hay alguien que está como receloso al respecto.

E: Claro. De todos los lados. ¿Y qué crees que podría mejorar en relación a los distintos apoyos que tú has recibido?, ¿qué crees que podría mejorar en el área que tú veas que podría mejorar algo?

P: En el área que yo vea… No, la verdad es que no. Yo siento que estoy en mi pick. Em… no, de hecho, mi círculo siempre está preocupado de que descanse bien, de que duerma bien… de que… cómo me siento, cómo me ha ido, cómo lo llevo. Entonces, en esos apoyos que he tenido, no podría pedir más. Como que eso me pasa. Como que… estaría pecando de avaricia si pidiera algo más, poh.

E: Y, ¿tú crees que hay alguna causa para la enfermedad?, para la narcolepsia. ¿Cuáles crees que fueron las causas, si es que le ves alguna causa?

P: Bueno. La verdad es que yo he leído un poco, y hay muchas teorías… eh, mm, pero yo creo que es genético, como el… genotipo y el genotipo. Como ciertos factores, quizás, hicieron que… se revelara en mi esto, como que… probablemente, yo pienso que nací con esto y la vida que viví me llevo a que saliera, como que surgiera. Como el ambiente en el que crecí, como me alimenté en la niñez, la vida emocional que viví. Yo siento que… todo hizo que se desarrollara… eso. […] pero yo creo que es genético; yo creo que alguien por ahí, hacia atrás hay, peor no hay mucha información a cerca de mi familia… familia materna. Solo sabemos como de su mamá y su abuela. De mi familia paterna… mis tías -no tenemos mucha cercanía-, pero ninguna de ellas tiene narcolepsia. Lo que sí, yo pienso que es autoinmune, porque uno deja de… la teoría dice que uno deja de producir estas hormonas -que se llaman hipocretinas- y que se cree que es autoinmune, pero yo tengo otros problemas autoinmunes, como las alergias, tengo alergias alimentarias… em… eso. Entonces, pienso que podría ir por ahí, porque hay varias personas con narcolepsia -en internet al menos- que tienen… o que son celiacas, o que tienen alergias alimentarias… o alergias tópicas, entonces… se me ocurre que es como que ahí hay algo en el sistema inmune que… falla.

E: Entiendo. Y tú me comentaste que la enfermedad, claro, te acompañó como en toda tu vida, como estos síntomas del sueño, pero que en algún momento comenzaron a ser más notorios, más evidentes. ¿tú crees que hay algo que explica, en este momento, que se haya manifestado más, por ejemplo, el cansancio -que dijiste, más o menos, a los trece años-. ¿hay alguna explicación para eso?, o, desde tú visión. Esto es todo para conocer como tú lo vives.

P: Yo creo que tiene que ver con el hecho de que uno se para con más independencia en el mundo, entonces te das cuenta, porque dependes ti. Depende de ti para ir a un lugar, dependes de ti para hacer una cosa -no hay alguien que te lo va a recordar-, no hay alguien que te va a alentar a hacerlo, por ejemplo, hacer las tareas, o… ir a un lugar, […] cumpleaños. Todo eso va dependiendo de uno, no de que te lleven o de que te vayan a buscar o que te recuerde, entonces, allí… pero así como que surgiera a esa edad por algún motivo, yo creo que… quizás el crecimiento, como que uno deja de crecer tan rápido y ahí empiezan a revelarse otras cosas -se me ocurre-. Em… eso pienso. Que… igual hay hartos casos que se desarrollan en la adolescencia, eso como la, lo común, entonces, yo, se me imagino que ahí, claro, llegas como a una cierta madurez biológica… y ahí, quizás, pasa eso, poh. Eso se me imagina, pero la verdad -como todo es una teoría- […] elijo creer, ja, ja.

E: Oye. Ya estamos, eh, camino a cerrar la entrevista, entonces, quería preguntarte ¿cómo ves tú que la gente que te rodea y, tal vez, también, la sociedad en general ve tu enfermedad, o tu condición de salud?, ¿qué imagen crees que hay sobre la narcolepsia?, si es que hay algo, porque, a veces, también puede que no haya nada.

P: Sí. La verdad es que la percepción, como en general, es bastante negativa. Como que… prejuiciosa. Como que no creen tanto que realmente sea algo crónico; creen que es algo más de voluntad, de predisposición. Igual de repente choco -con eso-, como con el hecho de que la otra persona como que te dice, “ya, pero esfuérzate un poco más”, es como, “estoy dando el cien todo el tiempo”. Entonces, siento que esta como esto de que, como es relacionado a dormir y a rendir, la gente cree que va, que va por un tema de flojera, de poca disciplina, de… mediocridad, incluso. Entonces, siento que el, la percepción en general es bastante negativa -si la persona no está dispuesta a escuchar de qué se trata-, porque creen que, creen que soplo son síntomas, no creen que hay algo que está sucediendo en el cerebro, que tiene… una forma de funcionar. Creen que es

más, “Yo decido hacer esto”, o “yo me quejo, me quedo aquí”, como que yo lo dejo ser así. Entonces, siento que la visión en general es esto, “ay, que mediocre”, “que floja”, o… no sé. Eso.

E: Y, en tú caso, ¿crees que el diagnóstico influyó en tu estado de salud?, alcanzar un diagnóstico, en el fondo, ponerle el nombre a esta situación.

P: Sí. Yo creo que influyo positivamente, porque… bueno, el otro día estaba leyendo el ma… el… este manual de los diagnósticos -el DSM5- y categorizaba en tres etapas la narcolepsia, como tres estados para diagnosticarlo -que eran como severo, moderado y controlado-, y yo lo leí y me di cuenta que cuando a mi me diagnosticaron, yo estaba como en el más alto, como el que decía así como “se duerme más de cinco veces al día; despierta más de cinco veces en la noche…” y ahora yo estoy como en el más leve. Y yo lo atribuyo al autoconocimiento y al control que tengo en mi vida, como… y al, y al privilegio igual de poder ver la vida así; o sea, si tuviera otra realidad, y tuviera que trabajar, seguiría en el nivel alto, porque el estrés, la ansiedad, repercuten mucho… como todo, como es algo tan biológico, tan corporal… entonces, sí. Ha mejorado mi estado, porque estoy, tengo muy controlado. Le digo a la gente -en una oportunidad me tocó decirle a una profesora de la universidad-, como una eminencia, como “profe, no es que yo no llegue a su clase, o me duerma en su clase porque no me importa. Yo tengo esto y no tomo medicamentos”, y ella me dijo, “ah, ya. Me parece bien. Ahora que lo sé, lo puedo entender”. Entonces, siento que… sí, como que no solo influyó el hecho de que yo pudiera entenderlo más y llegar a un camino más correcto para mí, sino que, igual, cambia la predisposición. O sea, entender lo que uno tiene es la primera pista para encontrar, quizás… mm, ritmos de vida más adecuados; bueno [inentendible 01:11:48] el privilegio igual. Como de poder detenerse a… a decidir qué quiero en mi vida, porque igual, por ejemplo, me pasa que… em… mi cosmovisión me permite tomármelo así, como que… no sé, como que no me considero materialista, por ejemplo; si fuese materialista sería terrible, porque tendría que trabajar mucho más y ganar mucho más plata, para tener esas cosas que me interesaría -que es válido-, pero no, no… no sería compatible. O si hubiese estudiado otra cosa -que yo quería estudiar otra cosa cuando iba en el colegio-… entonces, sí, como que siento que… es necesario el diagnóstico temprano.

E: Claro. Ha sido una diferencia en la calidad de vida. Para ti la hizo.

P: Sí, totalmente.

E: Claro. Y te permitió, también, encontrar este camino más cómodo para ti, como… claro, tal vez, no para seguir el tratamiento específico, pero, gracias a que sé lo que tengo, puedo saber como vivir.

P: Y cuidarme. Cuidarme. Porque siempre hay que cuidarse.

E: Claro. Y, tú me contabas que, cuando buscaste los médicos para atenderte, buscaste uno que atendiera por FONASA. ¿tu siempre hiciste todo lo relacionado con la narcolepsia vía sistema público?, o probaste… lo exámenes fuiste al privado, entiendo, ¿o no?, en la xxxxx.

P: Sí. Sí. Es que acá… creo que esta clínica… el Hospital xxxxx, claro… es una clínica, pero entiende por Fonasa. […] es como un hibrido, pero nunca fue sistema público, nunca fue, por ejemplo, consultorio […]. No, porque había estado en CESFAM y en COSAM… y había tenido muy malas experiencias, como con los psicólogos del consultorio, los psicólogos del… -no sé cómo se llama

ahora como el centro de salud…- […] Ya, muchas, muy malas experiencias. Muy absurdas sus respuestas. En otras, por otras razones -en esa época-, entonces, cuando esto pasó dije, "no, hay que hacerlo bien al tiro". Sí. Sí, eso fue. No, no fue una opción para mí. Aunque involucrara tener que ahorra, tener que priorizar, prefería hacerlo así, porque… quería la respuesta rápido, eso quería, como una respuesta certera. Porque sabía que se iban a ir por las ramas buscándome anemias […], entonces…

E: […] que, por el otro lado, no iba a funcionar y te fuiste, "ya, mejor busco directo un especialista y, con la plata lo arreglo y me muevo". Esa fue como la lógica.

P: Sí.

E: Y, bueno, de todo lo que conversamos, ¿te quedó algo dando vueltas que quiera comentar ahora al final?, ¿no sé si complementar algo?, o alguna reflexión, comentario. Porque ya terminamos con la pauta.

P: Ya. Creo que yo no hago mucho énfasis en esto, porque -como digo- mi círculo es buen bueno, peor sí… harto, hay harto… te juzgan harto, te juzgan por todo. Porque te duermes, porque no vas, entonces… cuando uno está como en el lugar equivocado, se nota mucho, y hace que la vida sea muy difícil; como el hecho de que te estén juzgando, que te estén mirando en menos -todo el tiempo-… porque, claro, no es algo que se vea, yo me veo perfectamente sana desde afuera, y, a parte, que yo soy tan activa que es difícil creer que hay algo más, entonces, pasa que, cuando se chocan con eso… si uno está moviendo con esa gente… es terrible, y siento que yo lo viví, pero ahora no lo vivo. Como que eso me pasa, como que siento que de verdad… es real… que esto pasa y que es común. Pero a mi ya no me pasa.

E: Claro. Claro. Pero es parte de la vivencia.

P: Sí.

E: Entiendo. Bueno, muchas gracias por todo este rato para la entrevista. Ahora voy a cortar la grabación. ¿ya?

Transcripción CD.T3P

I: investigadora
P: participante

(Ruido ambiental de autos y voces lejanas)
I: Ahí sí, jajaja
P: jajajaj
I: No soy tan… buena con las grabadoras. Entonces pa partir, quería saber ehh… como si me puedes dejar la constancia en audio de que aceptas participar en laaa… investigación

P: Ehh, mmm, ya. ¿Digo mi nombre o…? jajajaj

I: Síii, como… me llamo xxxxx y… quiero participar o hacer…

P: jajaja, ya. Emm, me llamo xxxxx ehh… y ehh… acepté participar en…esta… entrevista? (en tono de pregunta) para el estudio de enfermedades raras jaja

I: Ya bacán… graciass. Entonces pa partir te voy a preguntar como un cos… un poco como de… un marco más general sobre el tema de la, tu enfermedad, tu trayectoria de salud… Acá no vamos como a indagar específicamente en (...) la enfermedad como si fue en la otra investigación que tu estuviste de PPG pero esta vez vamos como… a conocer un poco más tu trayectoria de forma más… general. Ya? Entonces para partir si me puedes comentar en tus propias palabras ¿Cuál es tu condición de salud?

P: Ehh…bueno mi condición de salud en este momento está… ehh… regulada? Eh…los tratamientos que me han dado, me han servido... han sido efectivos en… la mayoría del tiempo entonces estoy como… ehh como est, estable.

I: Súper, ¿y hace cuánto tiempo tú… consideras que estás más o menos estable?

P: Ehh…desde… principios de este año… Más o menos. Sí.

I: Ya, como desde el dos mil veintidós, en general…

P: Claro

I: Ya. Y…y si ahora nos remontamos un poco como a los inicios. No pensando ahora en esta condición estable… Ehh… cuándo comenzaron como estos problemas de salud? Cuándo los empezaste a notar? Como algo distinto y… cómo fue ese proceso?

P: Ehh… Bueno igual fue un proceso… ehh… rápido. En octubre del 2020 ehh… tenía unas manchitas en el lado… derecho de… en la costilla y…bueno, no sabía yo lo que era y el dermatólogo al principio creyó que había sido algún tipo de hongo o… alguna cosa así, entonces me dio unas cremitas y si no me pasaba tenía que venirrr de nuevo pa… pa que hiciera una biopsia porque no sabía qué era. Como las cremitas no funcionaron, volví al dermatólogo y me hizo la biopsia yy eeen octubre, como a principios, me diagnosticaron laa psoriasis. Y… de ahí fue todo en subida… Me empecé cada vez a llenar cada vez más de…

de… ehh.. como pústulas… y… yy… ehh… las cre, la crema que me estaban dando no tenía el efecto que se esperaba entonces con mi mamá, ella buscó un dermatólogo especializado como en… en psoriasis y ahí llegamos a la Clínica xxxxx, para ese momento ya tenía yo como… ehh… ehh… manchas en el cuello y ya como que se estaban haciendo visibles. Entonces… ehh…igual era como… como más… más doloroso también. Ehm… ya en.. como en noviembre… o sea a finales de octubre, empecé un tratamiento cooon… Ciclosporina. Y como íbamos empezando de a poquito… ehh… tampoco hizo efecto todo al tiro y… bueno, me seguían saliendoo… ehh… más… ehh… pústulas? (tono de pregunta). Entonces… ehh… bueno en esoo… en noviembre…tuve como un… un… período de… mucho estrés. Ehh… yyy… terminé por llenarme todo el cuerpo de… de… estas heridas… ehh… las cuales estaban muy infectadas en ese momento. Ehh, entonces… como que se detonó rápido y… ehh… terminé con fiebre… ehh… yy.. ehh… en urgencias, jajaja, obviamente… y en urgencias mee…ehh… me mandaron a hacer un montón de exámenes porque no sabían si la infección estaba como que… había entrado al cuerpo o como al sistema de adentro. Porque igual… a pesar de que yo estaba llena de heridas yo encontraba muy raro que tuviera fiebre… .

Ehh… entonces, estuve una semana en la clínica… Igual… plena pandemia según yo nunca había estado en… en…o sea… era mi primera vez que estabaaa… ehh… hospitalizada, entonces igual fuee…fue… fue duro. Fue un período… duro.

I: Claro. Claro además… no, no te podían ir a visitar… me imagino… necesariamente…

P: Igual… mi papá tenía, tiene contactos…ehh…como… adentro de la clínica en la que me estaba quedando…como unos amigos de él… yy…dejaban que mi mamá entrara pero así como… un… un ratito y… y shao jajaja

I: Claro. Claro igual estabai la mayor parte del tiempo tú ahí… sola…

P: Sola y… con fiebre porque no me lograban bajar la fiebre. Claro… y como tenía tantas heridas en la piel… ehh… ehh… al pincharme para hacerme los exámenes era muy difícil. De hecho en urgencias… ehh… no me… no me podían pinchar porque tenía los brazos llenos entonces no podían… ehh… por las infecciones… entonces me… me pincharon coon… con una agujita como de estas de guagua y vino una… la que… la… la persona que atiende a los bebés para sacarles sangre… y ella me tuvo que sacar sangre porque… no podían encontrarme como… v-venas para… como…
I: Poder hacerlo…
P: Sí…
I: Claro había que tener mucho cuidado… Sí… entiendo… Entonces ha sido un proceso largo igual desde que empezaste con los síntomas hasta que has ido como evolucionando y pudiste llegar a estar un poco más estable…
P: Sí
I: Claro has pasado por distintas cosas… Entonces, s-según lo que me decías… tú empezaste a sentirte mal a principios del 2020 y tee… dieron un diagnóstico… varios meses después, no fue tan rápido…
P: Claro… a… mm… yo creo que… me… mitad de año? (en tono dubitativo) me salió como el… la primera manchita… Y… y… aguantó siendo… sólo eso… un… un tiempo igual. Pero… después cuando ya empezó a crecer era… como raro…

I: Claro… Y este diagnóstico… lo… lo logró un dermatólogo especializado?... en esto? O…?

P: No… ehh… yoo… antes de… la psoriasis… también había tenido muchos problemas como… o sea… no de… acné como… también era… super raro jajajaj esa otra enfermedad… ehh… tuve como adenositis… supurativa? (en tono dubitativo) es como… acné inverso… ehh, salen como espinillasss pero… gigantes jajaja en partes como sebáceas del cuerpo?… o sea a mí me salían… no sé… en el trasero… ehh… las axilas. Y tenía mi dermatólogo que me estaba dando tratamiento por eso… que había sido como el único dermatólogo que había como encontrado un tratamiento efectivo para eso. Yyy… con él fui a… cuando me salió las manchitas. Entonces… él me hizo la biopsia y él… ehh… determinó la psoriasis.

I: Ya. Él pudo conocer ese diagnóstico… Y cuando a ti te dicen… este tema de la psoriasis… ¿Tú alguna vez habías escuchado? … ¿Conocías algo de eso?

P: No yo no… nunca jajaja. Nunca… yo…estaba, en ese momento… fue como…ehh… estaba feliz de que no fuera cáncer porque en algún punto yo pensé que tenía cáncer a la pieel… o…alguna cosa así… y… no, no tenía como el sentido de… como… de realidad de lo difícil que era tampoco… Tonce'... después me di cuenta… jajaja. Nunca había escuchado hablar de eso ni… ni tampoco que… era una enfermedad autoinmune… Aunque tenía como relación con la artritis…?.Nunca.
I: Ahí fuiste como aprendiendo todo de la enfermedad…
P: Sí
I: Entonces no hay nadie en tu familia que tenga algún antecedente… algún síntoma similar…?
P: Mmm… ss… mmm… no, así como antecedente, así como diagnosticada…no, peroo… mi abuelo paterno tienee… ehh… ehh… no sé si tendrá psoriasis pero también le salen como… plaquitas en… en la piel… a veces.
I: Ya… ya pero él no tiene como un diagnóstico…hecho…
P: No. Nadie en mi familia tiene un diagnóstico de psoriasis.
I: Ya… entiendo… Y-y… alguna persona de tu entorno de amigos, algún conocido… conoces a alguien que tenga algo similar? O en realidad no?
P: Mmh… no. No… ehh (...) no, jajaja. No.
I: Y alguna vez como… escuchaste información por ejemplo… en algún medio de comunicación… en internet… sobre la enfermedad? O es algo que más bien no… no aparece tanto?
P: Ehh… antes o de- después del diagnóstico?
I: Ah… en ambos momentos
P: Ehh… antes?, no. Antes nunca había escuchado en ninguna parte así el término… ehh… ni por internet, ni por RRSS, ni…no. Pero después… jaja ya si yo empecé a… a investigar… o… cachar qué onda… ehh… como… porque igual… ehh… siempre desde el principio me dijeron que era una enfermedad… poco común… y sobre todo mi tipo de psoriasis era… menos común aún… entonce'… ehm… como encontrar apoyo…igual… a mí como que me… me pareció imposible en su momento… pero.. ahí cuando fui… como… investigando, cosas así… ehh… llegué a… una página de Instagram que… ehh… se llama: "Tratando la psoriasis"... que igual… difunden hartas cosas acerca de eso y… es bastante activa… de hecho, de médicos de la xxxxx, de hecho

I: Ahh… súper
P: Entonces… ahí como que… igual he aprendido cosas… Sacaron un libro hace poco, entonces…
I: Eso te ayudó como a tener más información… o a saber más del tema…
P: Sí… Exacto… Bueno y la misma experiencia de ir conociéndome… como… a mí misma…
I: Claro, conociendo también cómo va reaccionando en los distintos momentos…
P: Exacto
I: Claro… Eso también debe ser un proceso… largo igual me imagino… no?
P: Sí…
I: Como de a poquito ir conociendo cómo se manifiesta… cómo te sientes en ciertos momentos…
P: Sí… Eh, al inicio como que… (risas de fondo de terceras personas) ehh (...) como que igual la negación fue como… fue como fuerte así…
I: Mm-hm (asiente)
P: De… n-no en sí por los tratamientos porque… a mí nunca me ha complicado como tomar remedios o… no sé… o cosas así… pero sí ver como el cambio de estilo de vida…
I: Mm-mh… (asiente)
P: Eh… ES… una… batalla constante… El mismo tema del estrés o… de… ehm…ehm… no sé po, hábitos no saludabless… es como… difícil cambiar ese switch…
I: Mm-hm (asiente) Y-y… pensando en eso como de… del, del estilo de vida y como te afecta… Eh… cómo sentís que en tu vida diaria te ha… influido?... Tener la… psoriasis (...) Por ejemplo en tus actividades de la vida diaria…

P: Mmm… bueno en los momentos en los que he estado peor… ehh… prácticamente no me podía levantar de… del dolor. Em… ehh… bueno los remedios también… que tomaba antes, también… como que afectaban mi vida diaria porque ehh… como eran tan fuertes me hacían mal al estómago…y… era como todo un día así perdido por como… ehh… sentir náuseas o malestar… entonces igual… ehh… en esas cosas como… de la vida cotidiana como que igual… ha afectado la psoriasis, pero ahora que la tengo más controlada como que no siento que… me afecte… tanto…ehm… ehh… igual puedo ir a la universidad. Yo no… en la… cierto punto tuve como miedo de que… no de mejorara… como que no estuviera… estable y… no sé… como… ir con… a la universidad con dolor… entonces igual el… el pe, el período en que me dio igual fue un período como… bueeeno entre comillas porque estábamos en pandemia y… ehh… tenía clases en mi casa… nadie me veía. Entonces… ehh… fue… fue positivo por ese lado… Y ahora que ya estoy mejor ehh… puedo salir a la u, tranquila.

I: Claro… Y-y ha afectado principalmente como en tu… en tu vida diaria por el tema del dolor o también te genera como emociones o no sé tal vez vergüeeenza o tal vez como algún tipo de incomodidaaad… O tiene que ver más como con la limitación física… ehh… de la enfermedad?

P: No igual… ehh… el ámbito psicológico igual fue unnn… un tema… que igual lo tenía como desde antes… pero se vio más detonado por… ehh… la enfermedad. Ehh… entonces tuve que entrar en tratamiento psiquiátrico y psicológico… pero… ehh… como que igual… ya con… ya como con el tiempo que ha pasado… y con la evolución positiva también, como que me he acostumbrado a… a vivir como llena de manchitas siempre jajaja, aunque ahora

sean más chiquititas y no me duelan… que es lo principal que me importaba en ese momento… ehh…ehm… ehh… no ha sido como… tan influyente en mi… salud mental… últimamente…Al inicio cuando estuve en, no sé, en el hospital… o… o… o muy mal… sí era como ese sentimiento de que estaba fea o de que no quería que nadie me viera… y… porque igual… la… la gente como tampoco sabe, porque en ese sentido yo tampoco juzgo a alguien que no sepa porque yo tampoco sabía… ehh… la gente como que te mira raro.. o… o… o pa mi misma familia era un… algo doloroso como verme llena de… heridas… entonces… en su momento antes si fue… fue… como un evento más depresivo de mi… en las cosas de salud mental…

I: Entiendo… Y tú crees que tuvo como un impacto… o sea, por lo que me comentas… como que deduzco que sí pero… como que tuvo un impacto positivo en tu calidad de vida poder tener como… este diagnóstico y el tratamiento adecuado… Tú sientes que ahí se generó algún cambio? O sientes que no dependió tanto de eso y tal vez hubo otra cosa que te ayudó a… a poder sentirte mejor?

P: No… sí ehh… yo creo que… el-el diagnóstico y el medicamento… ir buscando…y teniendo como… buen apoyo de los médicos que me tocaron…ehh… fue como… lo fundamental… para… como… ver lo… como ver la luz así… como al final del túnel porque… ehh… como te digo, en su momento como que creí que me iba a quedar así pa siempre y-y-y (tono jocoso) y que… no me iba a servir ningún remedio o… o… o eso…

I: Claro… como que no ibas a poder tener después una vida sin estar todo el rato encerrada en ese estado…

P: Claro

I: De dolor… y de… que te limitaba también…

P: Sí

I: Y… me lo comentaste un poco que también para tu familia (grito ininteligible de fondo) era… un poco difícil… verte en esa situación… ehh… ehm… cómo sientes que ha impactado… a nivel familiar? (ruido de elementos metálicos)

P: Ehh… no… igual… ha sido… todo un proceso… como duro para ellos… yo vivo con mi abuela, mi mamá y mi hermana chica. Eh… entonces igual… a ellas les tocó vivir como… lo peor de lo peor de la enfermedad… ehh… como que siempre me voy a acordar de… ehh… mi mamá echándome como… crema en el cuerpo… y… como… ehh… súper triste también. Y… estresada por no saber qué hacer… ehh… por ver que los remedios que me estaban dando tampoco servían. Ehm… súper afectada también… Creo que… que… bueno en ese momento … ehh… ella estaba sufriendo mucho más que yo… como… emocionalmente. Ehm… pero… bueno… también eso de… sobreprotección ha sido un cambio… jajaja… ehh… un poco heavy… porque yo nunca tuve como… ehh… tanta atención… como… sobre mí… porque… siempre he sido súper piola… igual… ehh… mi enfermedad anterior… mi mamá también la padeció conmigo pero… de otra forma… era… distinto… ehh… entonces… ehh.. como… al inicio fue bastante complicado.

I: Mm-hm, me imagino… Claro porque se vive en conjunto también… no es algo que sólo vivas tú

P: Exacto

I: Claro… Y-y además del… del impacto emocional… que… que ha sido súper fuerte… me imagino que también por ejemplo ha tenido algún tipo de impacto económico… en la familia…?

P: Sí

I: Como al… el proceso no sé si de la búsqueda del tratamiento o el tratamiento mismo… Si me puedes comentar como es… ha sido muy costoso el proceso…? Cómo ha sido?...

P: Sí… no…sí… se ha invertido harta plata. Ehh… en remedios y…ahora mismo en el tratamiento… también…pero mi papá a pesar de que no vive con nosotras y… como no está presente diariamente… ehh… ehh… económicamente siempre ha sido un… muy responsable y… como… ehm… como… cer-cer-cercano… entonces… en cuanto empezó esto él… ehh…se puso las pilas altiro y… y nunca hemos tenido como… mi mamá y mi papá siempre han tenido trabajos estables. Entonces… problemas de plata nunca ha habido… pero tampoco es que seamos así jajaja milllonarios y digamos: "ya"... Invertir un millón de pesos en el tratamiento… es… es igual su gasto… pa ellos…

I: Claro…

P: Ehh… bueno los remedios al principio… bueno los inmunosupresores son carísimos ehm… y son… muy difíciles de encontrar también… ehm… entonces… ahí él como que ha tomado esa responsabilidad de… ir como pagando ehh… ehh… buscando como los medicamentos… entonces… en ese sentido como que el más afectado en el lado económico ha sido él. Em… bueno y… ahora estamos con un tratamiento biológico… que lo cubre un… el seguro de mi Isapre… y… a pesar de que el seguro cubre… ehh… sesenta por ciento… no lo cubre al tiro tampoco… hay que pagar unos deducibles… que… a pesar de no ser los tres millones que cuesta el tratamiento son… ochocientas lucas al inicio y…después ya va bajando… pero igual son ochocientas, setecientas… después al final recién son… es menos plata pero…igual se gasta… se gasta harto.

I: Claro, tiene un impacto ahí también… Y… antes también tu me comentaste el tema de que habías tenido suerte de que esto fuera como en pandemia porque no te limitó tanto en la universidad porque ya estabas de la casa… Ehh… cómo sientes tú que ha influido en tu vida social? ¿Ha sido una limitante? ¿Te ha permitido socializar menos…? ¿Afectó de alguna forma la relación con tus amigos…? ¿O… no tanto…? ¿Cómo lo ves tú?

P: Mmm, no. No, la verdad es que no le puedo echar la culpa de mi problema para ser sociable porque siempre ha estado ahí, siempre me ha costado mucho hablar con la gente… hacer amigos… no es un tema que viniera (ruido de objetos metálicos que se golpean) post-psoriasis, sino… venía desde antes… pero… bueno… como me tengo que hospitalizar una vez al… al mes casi… sí… ehh… a… a mí no me complica decir las razones por las que tengo que estar en el hospital… entonces, si alguien me pregunta yo le

digo… Mis amigas saben… no sé si entienden jajaja mucho, pero saben… ehh… bueno mi pareja de ese momento también sabía… y… ehh… no era como una… un impedimento… como para… en ese ámbito… (ruido de objetos cayendo)

I: Ya… entiendo. Y… quiero volver un poquito a lo que me contaste antes, como de esta trayectoria que tú hiciste para diagnosticarte y después pillar el tratamiento… que han habido como varios pasos y cambios…en todo como ese… tránsito… alguna vez tú probaste con algunos tratamientos o medicinas que no fueran médicas… así como biomédicas…? Por ejemplo medicinas alternativas… terapias complementarias… ¿O nunca has probado algo por ahí? (personas hablando de fondo)

P: Ehm (...) medicina alternativa… mmh… no…. ¿como acupuntura y cosas así?
I: Sí… por ejemplo… mmh… no sé… existen… hay tantas cosas que no te podría nombrar todas pero…
P: Claro, jajaja
I: Acupuntura, reiki, flores de bach, como todas estas terapias que no necesariamente son ir al médico…
P: Mmh… no… un tiempo… fui a… es que… no era psicóloga… porque… (ruido de sierra) era algo con… neuro… como… neurología… pero no me acuerdo como el nombre… que igual es como una rama más alternativa de la psicología… en la que como que exploran tus antecedentes como del pasado… y de tu familia… como… pa encontrar el punto en el que pudo haberse como… generado toda esta enfermedad… como para ir sanando desde lo más profundo de tu ser…
I: Claro…
P: Pero… como que no mantuve… ehh… esas sesiones… después empecé terapia psicológica como… ehh..
I: Más… tradicional
P: Exacto, eso
I: Y-y esas sesiones que probaste fueron… un par de veces? probaste una nomás?
P: Ehh… fui como… tres veces? (dubitativa)
I: Mm- hm (persona grita “¡xxxxx, xxxxx!)
P: Es de esas terapias que te dan como… de estas gotitas de… como de flores y… que no me acuerdo como se llama… pero es más alternativa… como… lo más alternativo que he probado
I: Ya… Y eso lo dejaste porque no te seguía acomodando…o cuál fue el… el motivo?
P:Ehh… sí..? más que nada porque… ehh… para ese momento era un proceso un poco lento… entonces… como que… ehh… requería… de… algo más estable… como medicación pa… para el ánimo, cosas así…entonces yo empecé yendo a la psiquiatra antes como de empezar terapia psicológica…
I: Ya… entiendo… Y después cuando empezaste el tratamiento con psiquiatra y psicólogo… eso lo mantuviste como de forma estable?
P: Sí
I: Ya…
P: Empecé como en abril del año pasado… y… ehh… en septiembre… la… la psicóloga… entonces… aún lo mantengo… las sesiones…
I: Ya… y esto ha ido de la mano también con el tratamiento médico que tú tomas para tu enfermedad, cierto?
P: Sí

I: Y-y en general… este tratamiento… pensando en el tratamiento que es más… ehh.. médico o pensado directamente para la enfermedad… tú te has mantenido como a través del tiempo de forma constante? O han habido (golpes de construcción) momentos donde lo has dejado…? ¿Cómo ha sido como tu adherencia a ese tratamiento?

P: Ehh… no… desde que empecé nunca he tenido como un periodo en que esté como completamente sana, entonces nunca he tenido como la oportunidad de dejar el tratamiento… ehh.. y… bueno… ya llevo… once hospitalizaciones con el tratamiento biológico… ehh… como que eso ha sido ehh… todo… el periodo desde que me diagnosticaron y me derivaron al tratamiento entonces como que nunca he interrumpido ehh… esas hospitalizaciones

I: Ya… entiendo… Y-y tú percibes alguna como… dificultá… ehm.. para acceder al tratamiento, porque de repente por ejemplo uno a veces tiene dificultades que no tienen que ver necesariamente con el tratamiento en sí mismo, sino con… barreras de tu vida diaria o de repente actividades que te impidan acceder al tratamiento…? ¿Has visto algún tipo de… como de barrera? O… en realidad no?

P: En este preciso momento sí porque… ehh…no hacen.. ehh… como… no internan personas en el hospital los fines de semana… y yo en la semana tengo todos los días clases… entonces… ehm… en ese sentido… ehh… no había tenido como un impedimento porque… ehh… yo estudio bioquímica, entonces tengo laboratorios los cuales son con asistencia obligatoria y cien por ciento… entonces… tenía los laboratorios como… los dos juntos en la misma semana… entonces… me había tocado justo en la semana en que no tenía laboratorio tener que hospitalizarme…pero ahora… ehh… me tengo que hospitalizar el jueves y tengo laboratorio el viernes. Entonces no alcanzo a salir… ehh… del hospital como pa llegar al laboratorio. Y… la vez que como que moví el tratamiento una semana me retaron jajaja, entonces… ehh… como que no es una opción tampoco… pero sí hay como esos pequeños impedimentos que… que generan como… conflicto…

I: Mmm, y cómo lo has congeniado ahí? ¿Qué has hecho? Por ejemplo, hablar en la universidad o sólo vas a las dos cosas y estás ahí nomas…

P: Eh… no… mmh… tuve que…hablar con… en la universidad también pa… dar constancia… de la enfermedad igual…

I: Mm-hm

P: Y… bueno por lo mismo de las hospitalizaciones y la pérdida de clases… pero… ehm… ehm… no… como que… hasta el momento igual no he congeniado bien…
I: Mm-hm

P: Entonces… como que… es la primera vez en el semestre que voy a tener que… o cambiar el laboratorio o sencillamente perdérmelo… y… ver otra forma de recuperar la nota o algo así…
I: Claro…
P: Entonces… estoy viendo si cambio el tratamiento pal… pal lunes y perder solo clases teóricas… pero… ahí… estoy viendo aún… jajaja

I: Claro, tení que decidir cómo acomodarlo pa…
P: Exacto
I: Pa que te salga mejor…
P: Pero… de perder algo, voy a perder igual
I: Claro… sí o sí te va a implicar una pérdida…
P: Exacto… en la u

I: Claro… Y pensando en este tema que ya le hemos ido como… metiendo hacia allá… específico de los tratamientos… y yo… tú ya me comentaste un poco de como… de manera general los distintos tratamientos que fuiste probando en un principio… Me puedes profundizar un poco más en eso? Por ejemplo, ¿qué tratamientos fuiste recibiendo en el sistema de salud? Desde… que ya detectaste tu enfermedad y empezaste los tratamientos hasta con cual te quedaste ahora…

P: Mmm… ya. Bueno empezamos con las cremitas jajaja. Ehh… y con… la dosis más baja de ciclosporina… ehh… que no me acuerdo… creo que es veinticinco la más baja… Después ya… fue subiendo de a poco a cincuenta, después setenta y cinco… eso… ese remedio te lo dan según tu peso. Y yo siempre he sido… como más flaca de lo… como de lo normal… pa mi altura… entonces no me podían poner dosis tan altas del medicamento. Entonces cuando llegamos al… tope de la Ciclosporina… no me acuerdo cuánto es… ehh.. me… derivó mi dermatólogo… al… seguro catastrófico para activarlo y que… me asignaran como el lugar pa ponerme… ehh… Infliximab. Ehm… que es el tratamiento biológico que tengo hasta el momento… Ehh… en… en eso también… no me acuerdo si fue en el mismo hospital… creo que sí… mi doctora ahí me… lo complementó al inicio… siempre he tenido la misma dosis de Infliximab… son como doscientos… ehh… miligramos?... no sé. jajaja, no sé . Ehh… ehm me lo complementó con Metotrexato… entonces hubo un período en que… seguía el tratamiento biológico y el Metotrexato juntos, pero hace… unos meses en… en diciembre?... no, en enero, tuve un problema al hígado… me salieron los exámenes alterados… entonces me tuvieron que suspender el Metotrexato por… porque podía ser eso lo que estuviera afectando el hígado, así que desde enero no… que me lo suspendieron, entonces ahora estoy sólo con el Infliximab…

I: Y has estado bien? Con ese cambio?

P: Sí… sí en… entremedio también tuve un par de problemas… ehh… ehm… no me acuerdo hace cuánto tiempo… noviemb… octubre yo creo del año pasado… ehh… que… a pesar de hacerme el tratamiento biológico seguía muy… ehh… brotada?... con la psoriasis…. entonces ya estaba siendo raro…. de que… ehhh… porque siempre me había hecho bien el tratamiento biológico… me había mantenido las primeras semanas al menos súper bien… pero ya cuando se iba acercando la fecha de la otra me empezaban a salir las manchitas. Pero… para ese momento… a pesar del tratamiento biológico no se… seguía como más llena de lo normal… entonces tuvimos que… hablar con… los doctores para ver que pasaba… jajaja para ver si el medicamento no estaba funcionando… para ver si había que probar otra cosa. Entonces… ahí como que decidieron que me iba a poner como… el medicamento… del mismo como Infliximab pero de otra marca… ehh… y… hasta el momento… me ha hecho… me ha hecho bien… me mantengo al menos las primeras semanas sin nada y después cuando se va acercando la fecha ya… me empiezo a… a enrronchar un poquito (ruido de motocicleta)

I: Ya… pero ya tienes definido bien como el período… te lo pones una vez al mes me habías dicho… o no?
P: Claro, cada seis semanas
I: Cada seis semanas, ya. Y eso es lo que tú sigues de manera… estricta
P: Claro
I: Y-y desde como tu propia percepción, ¿qué fue lo que hizo que el tratamiento funcionara bien?, ¿qué crees tú que fue?
P: Ehm… yo creo que igual la… la paciencia… que… que… hemos tenido… como familia también… que hemos tenido como de seguir buscando y… y… probando como… ehh… las dosis o… el mismo remedio… igual… el equipo… a pesar de como no estar así presente… o no ser el mismo porque siempre me cambian como… los internos… deben ser… como que… no conozco bien a las personas detrás… pero sí como que han estado ahí… pendientes… a la evolución y al tratamiento. Sobre todo al principio cuando era más necesario… quizás ahora que estoy más estable no lo es tanto y… y… como que han dejado ahí… como… un poco… más de lado, pero… ehh… cuando fue… como necesario y… estaba muy mal… ehh… yo creo que el apoyo médico también fue importante, sí.
I: Que bueno… Y… por ejemplo en este proceso… hubo algún tratamiento que tú esperabas como que te dieran o no te lo dieron o en realidad tú no esperabas ningún tipo de tratamiento…? Cómo…cómo fue eso?

P: Ehh… no… el único… tratamiento que yo tenía como conciencia que existía era el de Metotrexato… ehh… como que tampoco… (ruido de construcción) quería llegar a ese porque también decían que era un poquito fuerte pero… ehh… terminé igual ahí. Pero era el único como que tenía como conocimiento de su existencia… ehh… los otros los he ido conociendo a medida que… que se han requerido. Bueno y también las inyecciones que existen… que… eh.. como que te… la… pon… ehhh… comprai la inyección y te la poní como tú solito y se supone que igual es un buen tratamiento. Pero… no lo cubre ningún seguro y son carísimas entonces… ehh.. y tampoco son… ehm… como… decirlo… como… para mi tipo de psoriasis, que eso igual ha sido otro tema… con los medicamentos porque… actualmente no hay ninguno que sea para la psoriasis pustular en sí. Sino para la psoriasis más generalizada. Entonces… ehm… igual como gastar tanta plata en algo que no iba a ser como… ehh… como… ehh… ehh… como que me iba a mantener más estable… en el tiempo… ehh… igual era un riesgo.

I: Claro… porque no estaban seguros si te iba a servir así como específicamente para lo que tú necesitabas…
P: Exacto…
I: Claro… eso igual es un riesgo… Y quería consultarte un poco más por… por los períodos que me dijiste que tuviste como… hospitalización en algunos momentos… ehh… me hablaste de una vez que estabas como con muchas heridas en la piel… y costó pincharte… fue sólo una vez que tú tuviste como un episodio de estar hospitalizada? Ehh… sin pensar en estos tratamientos? O fueron más veces…?

P: No, fue sólo una vez y estuve… una semana… en la clínica

I: Ya… Y ahí caíste por el tema de que estabas con fiebre y eso de la infección…Cierto?
P: Sí
I:: Ya… Y n-no te ha vuelto como a llegar a ese punto…

P: No… nnn-no, jajaja, nunca he llegado a ese punto de nuevo
I: Ya… entiendo. Y-y esta hospitalización que tú haces ahora para el tratamiento es como algo ambulatorio o tienes que pasar la noche? Me podís contar como… como es el proceso cuando tú entras…

P: Para mí el proceso son tres días realmente, porque ehh… el… el primer día me tengo que hacer exámenes… ehh… de sangre… ehh… bueno pa ver el hígado y ver si todo está normal… ehh… ehm… y tengo que hacerme el PCR para hospitalizarme Entonces… ahí empieza y… ehh… ese mismo día que con mi papá que es el que me acompaña en todo este proceso de hospitalización. Ehh… vemos como el presupuesto, la reserva de la… de la cama y todo lo que tenga que ver como…pal día siguiente hospitalizarme… bien. Ehm… después el segundo ya es la hospitalización y ahí… es cuando me ponen el medicamento que por lo general es en la tarde… pero igual me tengo que ingresar en la mañana por el tema de las camas. Ehm… y por el tema de que también hay… el medicamento como que lo mandan a preparar también… entonces como que yo tengo que llegar para que lo preparen… y… y… me ponen una primer medicación… como… Clorfenamina… y Paracetamol… y esas cosas. Como pa prevenir… una posible reacción alérgica. Pero… en sí… eso es todo el día… y… son cinco horas de… del… que dura… que pase el medicamento en sí . Y después tengo que pasar la noche igual… a pesar de que me podría ir como… que termine el medicamento y me vaya… pero el seguro no cubre… ehh… hospitalizaciones ambulatorias… Entonces… es más barato si

I: Si te quedas…
P: Exacto
I: Ya..
P: O sea… el otro día ya… ehh… depende de la rapidez… puedo salir o a las diez de la mañana o doce del día…
I: Claro del alta ahí depende de… cuando…
P: Exacto
I: Entiendo…
P: Entonces… son como tres días ahí… ehh… visitando el hospital
I: Claro. El proceso es más largo que la misma… traspaso del medicamento solamente… Y-y aparte de este tratamiento, tú me comentaste que estás con acompañamiento psicológico y psiquiátrico? (En tono de pregunta) Este acompañamiento fue una decisión tuya' O algún profesional… por ejemplo médico, te recomendó tener algún otro tipo de apoyo que no fuera sólo tratamiento…
P: Ehm… no. Jajaja
I: Jajaja
P: O sea… ehh… bueno… el… mi dermatólogo… de…xxxxx… mencionó que igual era importante… no… no sé si acompañamiento psicológico en sí pero… alguna… como… ayuda externa… como para el tema del estrés y… y todo eso…
I: Ajá
P: Pero… la decisión realmente…jajaja, tampoco fue como… así como mía… fue como más por… ehm… la insistencia de mi mamá
I: Ya…
P: Entonces… ehh… ahí… ehh…igual… ya… no es porque por la psoriasis me… me empezó a insistir, sino que ya llevaba años pidiéndomelo pero… yo nunca le había hecho caso jajaja

I: Jajaja
P: Y ya… ehh… después con el tema de la psoriasis ya era como… ehh… algo que le iba a dejar como más tranquila entonces ahí… decidí que… mejor ceder, jajaja
I: Ya… o sea no fue una iniciativa tuya inicialmente…
P: No…
I: Y ahora cómo estás tú ahora con esa decisión? Te acomoda este proceso de terapia…? Ya…
P: Ehh… ehh… a veces sí y a veces no… como que…e' una… ehm… n-no como una… como una… inquietud ahí de… como… como el constante… realmente me sirve esto?... como… realmente estoy mejor?...
I: Mm-hm…
P: Ehh… cosas así… entonces… ehm… como que yo… dudo mucho de eso… jajaja
I: Jajaja
P: Pero… ehh… bueno hace poquito me cambiaron los medicamentos… porque tuve que cambiar de psiquiatra también… y… me pusieron medicamentos más fuertes porque igual… como que… el tema de entrar a la universidad ha sido… ehh… un poco difícil… jajaja
I: Claro…
P: Ehm… entonce… ehh… requería también… otra dosis y… bueno… ehm… nunca me ha gustado mucho hablar como… de las cosas y menos con gente así que las va a analizar…
I: Jajaja
P: Y realmente va a escuchar lo que estoy diciendo…
I: Jajaja
P: Entonce… ehh… es como… complejo… Siempre esto pensando así como… y si dejo de ir?... Pero… hay algo ahí que me dice que no, que tengo que seguir como… el tratamiento y… quizá en algún punto me lo agradezca a mí misma…
I: Jajaja
P: Jajaja
I: Claro… Claro, entiendo… Oye y pensando un poco que… ya me lo has ido mencionando harto entre medio pero… es como para darle un análisis más… más profundo… Pensando en todo lo que hemos conversado en esta… trayectoria de tus distintos tratamientos… en el proceso de llegar a diagnósticos… Qué emociones… han como para ti…marcado estos distintos procesos terapéuticos… Como… cuál es la emoción que te ha acompañado… Porque claro, me-me… contaste por ejemplo que cuando te diagnosticaron igual sentiste algo de alivio porque no fuera cáncer… que no fuera algo como… que no tuviera algún tipo de abordaje… Pero si tuvieras que pensarlo como en términos emocionales… ¿Cuáles son las emociones que te han ido acompañando en el proceso?

P: Mmm… bueno… ya ahí… sa… como…padeciendo lo que realmente es la enfermedad… ehh… como rabia… impotencia… Sobre todo al principio que no lográbamos encajar bien la medicación y… como que veía que no mejoraba… como… ehh… bueno… tristeza por lo que estaba sucediendo… ehh… ese como… pensamiento de… por qué me pasa esto a mí. Ehm… ehh... pero… ehh… con el tiempo igual… ha sido como… darme cuenta de que… ehm… las cosas tienen solución… entonce'… hay como… ehh… másss… tranquilidad por esa parte? (en tono dubitativo) y… confianza en… bueno igual siempre hubo como confianza en los médicos, jajaja… en los tratamientos no tanto pero en los médicos sí como… ehh… que cachaban de… lo que estaban haciendo…
I: Claro…

P: Entonce'... ehh… ya… más tranquilidad después de eso y…ehm… quizás más aceptación también…
I: Mm-hm
P: Con… el hecho de… de… del cambio… como de vida que… ha conllevado esto…
I: Claro…
P: Ehm… pero… yo creo que esas emociones…
I: Muchas emociones…
P: Sí, muchas emociones… Yo soy muy emocional jaja
I: Sí… no… claro y con uno… me imagino que vive cosas así… que te dan un poco vuelta tu… tu vida completa… tu cotidianidad… entonces claro… uno puede transitar por muchas… vaivenes emocionales… yo creo que es algo completamente esperable… y que hay que ir acompañando nomás el proceso… Y-y alguna vez… esta sensación que tú me decías como de… ehh.. "por qué a mí"... ehh… te generó por ejemplo, algún tipo de sentimiento de culpa?.... O en realidad era más esta frustración del tratamiento?... ¿Cómo se manifestaba eso en tu caso?...

P: Ehm… mmh… no yo… yo creo que la frustración era lo principal. Ehh… y… como… la… como la rabia también principalmente de… de… como… estar enferma. Y también generar como… un problema… y a pesar de que no haya sido intencional… igual es como… es complicado entonces. Ehm… pero yo creo que era más eso… rabia y frustración.

I: Claro… Claro, entiendo… Y… en esto que me mencionaste justo antes… como… de que también te daba un poco como de tranquilidad o confianza los equipos médicos… y eso… Tú sientes que han sido como… un apoyo? ¿Cómo podría considerarse que el rol del equipo médico ha sido un apoyo?... O… ¿hay una relación más distante?... ¿Cómo ves tú esa relación?

P: Ehm… bueno… a-ahora actualmente un poquito más distante… pero… ehh… yo lo asocio a que ya estoy más estable y… no… ehh… no ha habido problemas tampoco con… con la plata o… cosas así. Entonces… como que ahora está un poco más distante pero… en su momento… sí fue… apoyo constante… ehh… y… y bueno… como… como que igual sentía que… que… como que me acompañaban. Ehh… no sé po… en-en un punto… ehm… ehh… en el que el tratamiento biológico empezó a fallar… ehh… ehh… mi doctora… ehh… tuvo que hacer como una junta médica para tratar como… mi caso específicamente porque no sabían qué podía ser lo que estuviera pasando… o evaluar otros medicamentos… entonces igual… eh algo que se movió como… rápido. Y… y… y bueno… ehh… igual han sido… atentos a mi estado… Al principio tenía hartos controles… como… pa que me evaluaran así… me vieran.
I: Mm-hm
P: Y… y eso…
I: Ya… Ya o sea igual han sido como un apoyo en…
P: Sí…
I: El proceso desde… este ámbito médico claramente…
P: Sí…
I: Súper… Y-y… y antes me has comentado que tu familia… ha sido un apoyo importante… tu mamá… como en el cuidado diario… tu papá también ha estado presente… Ehm… si tuvieras que pensar como… tus mayores apoyos… serían esos? ¿Faltaría alguien que

mencionar? Por ejemplo algún amigo, algún otro familiar o… alguna persona por internet… Uno de repente tiene apoyo en todas partes entonces…
P: Sí…
I: ¿Tienes algún otro apoyo que tú creas que ha sido importante en este proceso?
P: Ehh… bueno mi… mi hermana chica también siempre ha sido un apoyo… importante en mi vida…
I: Mm-hm
P: Pero… más en el ámbito como emocional y de echarme pa arriba y… como… ehh… escucharme o… o cosas así… entonces… ella igual ha estado… presente… como en ese ámbito de ayuda o de… de… de apoyo… pero yo creo que principalmente mi mamá y mi papá han sido los más… los que han estado más ahí… los más afectados también…
I: Mmm…
P: Ehm… bueno mi abuela pero… jajaja… ehh… ehh… como que al principio ella estaba súper preocupada y… súper afectada también pero… de una forma distinta… entonces… ehh… ehh… es un apoyo pa mí pero… como más distante…
I: Ya…
P: Igual que mi hermana mayor y… y… y mi cuñado… también… como que yo sé que están ahí pero… ehh… no están presentes… a diario
I: Claro. Claro, entiendo. Los otros son apoyos más cercanos, más…
P: Exacto…
I: …principales. Y-y este apoyo que tú sientes, por ejemplo, eh… ¿cómo se da? ¿Es como este apoyo de, acompañarte a los tratamieentos… cuidarte cuando has tenido episodios como… más doloroosos… y, o también emocional, por ejemplo, de conversaar cómo… tú te vas sintiendo…? ¿Como… en qué distintos planos tú puedes ver que te… que te apoyan… estas personas más cercanas?
P: Bueno… de llevarme a los tratamientos jajaja… Ehh… mi padre ha jugado todo ese rol… de estar ahí… presente, como, llevándome… a cualquier parte, al hospital o cuando teníamos que ir ahí a… a… al… dermatólogo, cosas así. Pero, él no es… como e… en ese sentido no es un apoyo emocional para mí… Entonces… como que… ehh… su rol, como principalmente, trasladarmeee y apoyarme en ese sentido.... Eh… En lo más emocional ahí está mi mamá, mi hermana, todo el rato, eh… Bueno, cuando estuve como, peor… eh, mi mamá, ehh… me echaba, me echaba las cremitas… sufría conmigo jajaja… ehh… entonces… yo creo que de la parte más emocional y… ehh… en ese ámbito, ellas dos han sido… ehh… mi apoyo.
I: Claro, todos han ido jugando ahí su rol… distinto… Y tus amigos, crees que han cumplido algún rol como un apoyo? ¿Alguna amiga? ¿O en realidad es una cosa que mantienes más como en el ámbito familiar…?
P: Eh… Bueno, ta… yo no tengo muchos amigos tampoco, ehh… pero… con mi mejor amiga somos súper unidas. Entonces… ehh… bueno, ella igual conoce, ehh… toda la historia y… ehh… como, el tema de la hospitalización o… No me alcanzó a ver como connn heridas muy feas porque… ehh… en ese momento no nos veíamos tanto por la pandemia…
I: Claro.
P: Y ehh… Bueno, quizás en ese ámbito mi pareja de ese momento igual fue… súper comprensiva y… ehh… como que igual… ehh… jugó un rol emocional en… en el… ehh... en el… proceso. Ehh… y, bueno… ehh… y eso… Al menos mi mejor amiga y… ehh… mi ex pareja, ehh… habían estado ahí como… presentes… como, en el proceso, pero… las demás conocían… como que saben, ehh… lo mismo de la hospitalización y todo eso, pero… como no es como que…hablemos del tema…

I: Claro
P: Entonces… ehm… no están como presentes tampoco.
I: Sí, entiendo. Y si tú tuvieras que pensar, ehh… están estos distintos ámbitos de apoyo, como que juegan roles distintos, hay unos más cercanos, otros más lejanos, pero si tu tuvieras que pensar qué para ti podría mejorar… en estos ámbitos de apoyo… ¿qué sería? Que te permitiera como… enfrentar toda esta situación y este proceso de mejor manera… ¿Hay algo que te gustaría que pudiera mejorar?
(Silencio por 11 segundos)
P: Osea como que, a mí lo único que (tono jocoso) me gustaría es como que… no tener que llegar a hospitalizarme… ehh… como… ehh… o el día entero osea como pasar el día entero en el hospital…
I: Mm-hm
P: Ehh… o igual… no sé si… osea yo sé que en este momento quizás es como medio imposible… entonces igual, pero igual me gustaría que en algún momento, llegar a estar… bien, como… por un periodo de tiempo, sin tener que usar medicamentos… ehh… entonces… como que en ese aspecto… como que me gustaría, ehh… mejorar como… ehh… quizás… mis emociones o… la regulación de eso, como para… eventualmente no tener que llegar a… a… hospitalizarme o… o… (se escuchan niños riendo y tráfico en el fondo) …o eso.
I: ¿Y, y ese tema de las emociones?
P: (No audible 1’04’13”) …ciones?
I: ¿Ese tema de las emociones? ¿Cómo tú ves que influye? Como en este tema de tener que hospitalizarte…
P: Ya, yo al principio no me creía lo de… jajaja, mucho lo de que las emociones pudieran afectar tanto como en la psoriasis, pero… con el tiempo me he dado cuenta que sí, jajaja Entonces… si… influye harto directamente. Sobre todo porque siempre he sido una persona muy emocional jajaja... entonces… ha sido como… eh… un reto como intentar, eh… estabilizar esa parte y… y bueno… siempre que me empiezo a estresar un poquito me empiezan a salir más ronchitas o… o… o empiezo como a… no sé… cuando paso mucho rato como… o… como muy bajoneada igual, eh… como que noto el cambio como en el cuerpo…
I: Ya
P: Como que igual… influye harto
I: Claro, ahí tú ves la relación
P: Sí, igual… igual sí. Como que me costó darme cuenta que igual juega un rol… importante
I: Claro, pero te has ido dando cuenta tú poniendo la atención
P: Claro
I: Como a tus propias emocioones y… y a cómo
P: Sí
I: Se va manifestando la psoriasis en el proceso. Ahora ya vamos avanzando, nos queda poquito jajaja
P: Jajaja
I: Así que no te voy a quitar mucho más tiempo, ehm… pero quería ver si alguna vez tú pensaste… como… que hay, que hubo una causa para tu enfermedad. (Pausa) Tú… tú crees que hay alguna causa? para tener la psoriasis pustulosa?
(Silencio)
P: En su momento, como que… sí… creía como que me merecía lo que me estaba pasando. Ehh… Bueno, yo tuve ehh, hartos proble… osea tengo, como que aún no doy por

cerrado ese tema… ehh, hartos problemas con mi cuerpo, problemas alimenticios, entonces… ehh… como en su momento igual lo asocié a que quizás todo ese odio se había transformado en esta enfermedad…
I: Mm-hm
P: Pero, como que… en ese sentido creía que me lo merecía. Ehh… pero… igual como… con el mismo paso del tiempo, ehh… analizando, ehh… intentando no mirarme sólo a mí misma sino como, que también hay otras personas en el mundo que tienen esta enfermedad y que… ehh… como que igual nadie se lo merece en realidad. Entonces… como que por qué yo tendría que merecérmelo…
I: Claro. (Pausa) Ya… como que… en algún momento eso pensaste que… que podía ser una causa…
P: Claro…
I: Claro. Pero hoy en día eso ya no es algo que… que pienses tanto...
P: Mmm no… no, como que ya intento no darle tantas vueltas tampoco.
I: Ya
P: Al asunto
I: Y.. pensando como… en esto tu también creías que comenzó esto, en el momento que lo hizo, que fue como hace dos años… por algún motivo? Tú, tú le dabas alguna explicación a que esto se… como detonara en ese momento… o a eso no…
P: No, en ese momento… no, porque de hecho estaba como… ehh… de por sí, en mi momento más estable jajaja, yo creo… como, emocionalmente hablando, principalmente porque a mí como el hecho de la pandemia… eh… se me hizo bastante como fácil adaptarme. Como que nunca me gustó salir así… o tener que socializar con gente, ir al colegio… entonces como, tener clases desde mi casa era como… mejor
I: Claro…
P: Entonces… no me costó como adaptarme a esa situación. También tenía, no sé, mi pareja estable, ehh... tenía… a mis amigas que, no nos veíamos ya tod… todos los días pero, igual hablaba con mi mejor amiga, como que no perdí contacto como importante, tampoco, con la pandemia… ehh… entonces… ehh… yo me sentía súper estable y yo creo lo menos estresada que pude haber estado en mi vida, entonces cuando en octubre llegó esto fue como sorpresivo... Y sobre todo, por lo mismo de que… me decían que el estrés, ehh, las emociones… yo como: “jajaja”. Si yo estaba bien…
I: Claro
P: Ese era mi pensamiento… como, yo estaba súper bien, por qué me pasa esto ahora, jaja
I: Claro
P: Tonces como que no hay una causa en la que yo pueda decir como “no, la pandemia… como… no, me afectó de más” o…
I: Ya… o sea, tú como, tal vez en su momento le dabas una explicación como a este proceso, pero no como a que haya sucedido en el momento que sucedió.
P: Exacto, sí
I: Claro. Entiendo. Y, y, pensando como en una… perspectiva como ya más de afuera, así como no pensando en tu propia experiencia sino mirando a tu alrededor, ¿cómo ves tú que las personas que te rodean entienden tu enfermedad? ¿Cómo la miran…? ¿Qué es lo que entienden de ella?
(Silencio de 9 segundos)
P: Ehh... ya, yo… osea al menos mi, mi familia como… más cercana, ehh… entiende… ehh… que, qué es la psoriasis o qué significa… como la enfermedad… igual, han ido aprendiendo ya también con el diagnóstico y con mis experiencias, y… bueno, yo creo que,

ehh… ehh… para cuidarme, más que nada. Y quizás es como… a veces yo me siento que me cuidan demasiado jaja. Entonces… en ese sentido, yo creo que siempre lo he mirado por ahí, de que soy alguien a la que tienen que… como proteger, de las cosas… entonces ehh, como en ese ámbito, porque… Bueno. Bueno, mi mamá siempre se pasa diciendo "como estas?" "Teni ronchitas" o… revisándome o cosas así, ehh… pero igual como… no sé, evitando que… no me vaya a estresar mucho o…
I: Claro
P: No sé que… bueno, las mismas restricciones que conlleva todo, como, eh… el abuso del alcohol o, el cigarro, ehh… como que igual ahí están pendientes de que, de que deje como… ehh… o como que no lo haga tan seguido, ya, yo creo que igual se han como… relajado un poquito más ahora, pero a… antes era como "no, no puedes salir porque… porque no, porque estás enferma" cachai? Entonces como igual siento que, como que me sobreprotegían, en ese ámbito? Como… de que… para ellos, más que para mí, como que la enfermedad fuera un impedimento para hacer cosas…
I: Claro
P: Como que así siento que en su momento lo miraron. Pero… eh, con el tiempo igual se han ido relajando un poquito más… en ese aspecto.
I: Y, y tú sientes que ahora tienes como un poquito más como de libertad como para decidir tus cosas…? o todavía sientes como cierta sobreprotección ahí como…
P: Ehm… no? Yo creo que, igual el cambio… de contexto otra vez de, ahora tener que salir,
I: Mm-hm
P: Lo mismo de… volver a normalidad… hace como que no estén tan pendientes de mí tampoco, entonces… por un lado es, un peso menos en ese aspecto de, como… tenerlos ahí como… vigilándome todo el rato jajaja
I: Claro… claro, muy encima, así
P: Claro… Claro. Pero… sí, yo creo que ahora están mucho más relajados de lo que estaban al principio
I: Claro. Y, y pensándolo como ya no sólo en tus cercanos sino como a nivel social… como la sociedad. ¿Tú crees que ahí también hay una visión similar, por ejemplo? ¿De… de lo que es vivir con la psoriasis pustulosa? ¿O tal vez no hay ninguna visión… y es un tema demasiado ajeno…? ¿Cómo lo ves tú, más allá de tus cercanos? ¿Crees que hay algún tipo de imagen… sobre la psoriasis pustulosa generalizada?
P: Yo creo que… es un tema muy ajeno
I: Ya…
P: En la sociedad… Porque, eh… con la poca gente que he hablado del tema, que no tiene psoriasis, eh, he tenido que explicarles jajaja, como con peras y manzanas lo que… es tener psoriasis, y sobre todo mi tipo de psoriasis… Como que, cada vez que lo voy explicando más como que tampoco me entienden
I: Claro
P: Jajaja, entonces… como ya bueno jajaja, pero… tampoco juzgo, en ese aspecto… a menos como que me digan algo así como, como… no sé, despectivo… como le digan algo despectivo a otra persona, ehh… no, no me molesta.
I: Ya
P: Pero igual eso es como general porque nadie debería como juzgar tu cuerpo o lo que hay en tu cuerpo… o…
I: Claro…
P: Como… pa que hablar de más, pero…

I: Claro. ¿Y, y te has visto en situaciones así? ¿Como de sentirte un poco juzgada o… o no te ha pasado?
P: Mmm no. No… ehh… Igual, ehh… Tampoco me ha tocado tener un brote tan fuerte que, la gente lo note…
I: Ya…
P: Pero. Ehh… no, nunca me ha tocado vivir una situación así como que… me digan algo despectivo
I: Ya… entiendo. Mmm, para ir cerrando, porque ya hicimos como un recorrido por todas las áreas de la entrevista, quería saber si de todo lo que hemos conversado te queda algún tema como dando vueltas que quieras mencionar al cierre…? Que te parezca importante y que, que no nos quede como en el tintero… o… profundizar alguna cosa de las que conversamos? ¿Alguna pregunta que tengas?
P: Mmm…. ¿no? Jajaja… No… Ehh… No. No… creo que no, jajaja
I: Ya, súper. Para cerrar, te voy a hacer unas preguntas cortitas, que son como para tener caracterización tuya. Ya. Entonces, ¿me puedes decir cuántos años tienes?
P: Diecinueve.
I: Diecinueve. Y actualmente tú estás estudiando xxxxx. ¿Sí, cierto? Ya, eres estudiante. Y, ¿me habías dicho que vivías en xxxxx?
P: Sí, vivo en xxxxx.
I: Vives en xxxxx. Súper. Creo… que esas preguntas necesitaba hacer por temas de… caracterización
P: Jajaja, ya
I: Voy a cortar la grabación ahora

(Fin de la grabación)

CD.T4P

I: Bueno entonces primero para partir, repetirte un poco lo que ya viste tú en el consentimiento informado, en esta entrevista vamos a tocar diversos temas vinculados como a tu experiencia viviendo con la enfermedad rara, ehh pero tú puedes responder lo que a ti te acomode, hacer consultas, parar la entrevista en cualquier momento, ehh tienes completa libertad para decidir no responder ciertas preguntas, entonces, como teniendo eso en cuenta quería ver si tú me puedes dejar como constancia en audio de que aceptas participar en la investigación.

P: Ya acepto (se escucha a lo lejos, bajo y un poco mal).

I: Ya súper, ¿ahí te escucho un poquito de lejos? ¿existe posibilidad de que te acerques un poco tal vez? ¿el micrófono?

P: Ya (se escucha mal).

I: ¿Ahí?

P: Estoy tratando de.. (no se entiende: 0:50-0:54) (ruidos de mala conexión). ¿Hola?

I: ¿Hola?, sí ahí se escucha mejor (Silencio: 0:56-1:00)

P: A ver, auriculares, ¿ahí?

I: Sí, ahí te escucho.

P: Oh pero ahora yo no te escucho (risas).

I: Ayyyy no (risas).

P: Emmm, a ver.

I: Sí, resuélvelo nomás… (no se entiende: 1:14-1:15)

P: (no se entiende 1:14-1:15) ¿Hola?, hola hola.

I: Holaaa, ¿me escuchas?

P: No se quiere conectar (sonidos de mouse y silencio entre 1:23-1:41) ¿Hola?

I: Hola,

P: Ahí sí. I: ¿me escuchas? (hablaron al mismo tiempo).

P: Ahí sí po.

I: Ahora sí, bacán. Ya, entonces ahora vamos a partir la entrevista, ¿ya? Primero yo te voy a (P: Ya) hacer unas preguntas sobre como la trayecto, la trayectoria como completa de tu condición de salud, ¿ya?, entonces (P: Ok) para partir y poder caracterizar la entrevista quería preguntarte si me puedes comentar en tus propias palabras cuál es tu condición de salud actual.

P: Emmm, mi condición de salud actual, la verdad, está super bien, no tengo nada en realidad, se supone que tengo las plaquetas bajas, pero, si mes estoy como controlado o si mm, me estoy haciendo exámenes, nooo, en realidad no tengo nada. Siempre es normal en mi tener las plaquetas bajas, pero no tengo ningún efecto secundario, cuando chica tenía más sangrado de nariz, pero como era un poco más familiar también, como que toda mi familia tenía harto (exclama “harto” entre risas) sangrado de nariz, ehhh, pero no, no tengo nada como de síntomas yyy mi salud en realidad está súper bien (sonidos al fondo de algo como cayéndose 2:52-2:53).

I: Y eso que me comentabas como de que en tu familia era como normal ese tema del sangrado en la nariz, ¿a alguien en tu familia tiene como un problema de salud similar al tuyo?

P: No, nadie (se escucha cortado y no se entiende 3:05-3:07)... solo yo.

I: Ya. (silencio 3:08-3:11) Ya, o sea solo tenían como el síntoma del sangrado de nariz, eeehh similar.

P: Sí, es que, emm (se escucha como un cierre), el sangrado de nariz por ejemplo, es uno de los síntomas de mi enfermedad, como pocaaa ¿coagulación?, me salen moretones rápido y todo, pero en mi familia aparte, también ellos tienen, tenemos mucha sangre en la nariz porque tenemos como las venitas de la nariz muy delgaditas, pero eso es como aparte.

I: Ya.

P: Entonces yo tenía como ambas cosas.

I: Ya, si entiendo. Y, y cuando tú empezaste a notar como que estos síntomas no eran tan comunes, emmm, o, o notaste algún síntoma que te hizo como poner atención, por este tema del sangrado de nariz y los moretones, ¿alguna otra sensación?

P: Es que a mi me diagnosticaron cuando tenía 2 años, entonces yo no me di cuenta, fueron mis papás y en especial mi ¿mamáaa?, quee me llevar, como nn, yo no comía, entonces, ehh, mi mamá decía “nooo, esta niñita tiene algo, tiene algo”, me

llevaron a varios medicos, y todo el mundo decía “no esta niñita es mañosa, esta niñita no quiere comer”, hasta que mi mamá insistió en llevarme a distintos médicos, y me llevó a una doctora, y dijo “no sabí que tu hija no es mañosa, sino (se escuchó cortado por mala conexión: 4:33-4:35) que tiene esta enfermedad”. Y altiro no se si cuándo, cuánto se demoró en diagnosticarme, y altiro supe que no era algo normal (se escuchó cortado por mala conexión: 4:40-4:45). Ehhh, y ella fue la que me diagnosticó con la enfermedad de Gaucher, yyy, y eso, pero esa etapaaa, más que nada la vivieron ellos, yo como que no me di cuenta de nada, y los primeros síntomas fueee, claro, que yo no comía, y era porque ehh, (dice algo que no entendí por mala conexión 5:01-5:03) el bazo y el hígado, entonces (no se entiende lo que dice por mala conexión 5:04-5:04) no tenía espacio (no se entiende lo que dice por mala conexión 5:05-5:06) la comida, no tenía nada de espacio en el estómago.

I: Disculpa, ahí se me cortó un poquito, ¿qué pasaba con el bazo y el hígado?

P: Se inflaman.

I: Ahhh ya. Ya, entonces (P: se inflaman, entonces comooo, se) eso te dejaba menos espacio.

P: Sí, (I: Ya) eso mismo.

I: Ya entiendo. ¿Y tú sabes si por ejemplo tus padres cuando les dijeron de esta enfermedad tenían algún conocimiento previo? ¿Sabían de qué se trataba o fue algo nuevo?

P: O sea, esa doctora sí sabía, pero era la única. Porque en realidad en el momento si era (no se entiende muy bien por mala conexión: 5:43-5:44) súper desconocida, yyy, y ahí recién se empezó a saber un poco más del tema, y bueno solamente los que está, los papás, en realidad, o la gente que tenía esa enfermedad, pero así como, de gente en general, nadie sabía, y hasta el día de hoy en realidad como que nadie conoce la enfermedad, perooo, eso, como que ella sí sabía.

I: Ya, ya, fue esta doctora en particular. Y, y, lo que tú (P: Sí) me comentabas ahí de que en general nadie conoce esta enfermedad, nunca tú has visto por ejemplo, en algún medio de comunicación, algún libro, ¿alguna cosa que se toque este tema?

P: Sabís que, no, yo, o sea yo por ejemplo tengo un libro infantil, de hecho tengo dos libros infantiles sobre la enf… ¡ah! (mala conexión y se escucha medio cortado 6:31-6:33), pero eso no tiene nada que ver, que, ehh, eso fue como hecho por los que saben de la enfermedad, yy, para los pacientes, entonces no es como que haya sido difundido, no fue como que lo vi en una noticia, o en un diario, nunca he visto nada relacionado comooo a mi enfermedad, que se haya publicado aparte de esos dos libros que fue como muy específico.

I: Ya, ya claro, eran como para un público muy, muy en

particular.

P: Sipo.

I: Yyy, y alguna persona por ejemplo, de tu entorno social, así como amigo, compañeros de trabajo, otra persona que tú conozcas, que no sea familiar. ¿Conoces a alguien que haya tenido un problema de salud similar?

P: Emmm, o sea conocí gente, pero la conocí porque hice mi título también de enfermedades raras, entonces como que (se escuchó medio cortado por mala conexión 7:25-7:28), me dediqué a buscar gente.

I: Mhmmm.

P: Pero no es como que yo tuviera un conocido, y ¡oh! tú también tienes, onda por casuali, ¿por casualidad? No la verdad es que jamás he conocido a alguien que tenga una enfermedad rara así como porque sí.

I: Mhm. Ya, entiendo. Oye y pensando en que bueno, en tu situacion, como te lo detectaron muy pequeña, tu probablemente no alcanzaste a percibir tantas emociones asociadas al proceso de cuando te lo detectaron, ¿pero tus papás alguna vez te han comentado algo por ejemplo de qué emociones marcaron para ellos, comooo, ese diagnóstico y el inicio de los síntomas, y de ver el tema de tu enfermedad?

P: Osea sí, siempre ff, ha sido una (no entendí lo que dijo 8:09-8:17), y que lo voy a tener se supone de por vida, como que ya no es algo tan serio, pero me han comentado varias veces cómo fue en ese momento, y que fue súper jevi, o sea ellos (no entendí lo que dijo 8:27-8:29), pero ellos sí me comen… con los diagnósticos erró… (no entendí lo que dijo 8:31-8:36). Por ejemplo a mi mamá y a mi papá le dijeron que yo me iba a morir, altiro, que me iba a morir no se en unos meses más, un año, cuando me estaban tratando de ver qué tenía, entonces claro, ahí fue un choque súper fuerte, demmm, diagnósticos muy malos (risas), y después, no, no, no se quedaron solo con eso y encontraron a esta doctora que me diagnosticó, y ahí en ese momento el conseguir el tratamiento era como el siguiente paso (I: Mhmm), y en ese momento era ¡súper caro!, o sea (no entendí lo que dijo 9:08-9:11), creo que había que traerlo de Estados Unidos pa Chile, yyy, el gobierno y el Estado obviamente no se iba a hacer cargo en ese tiempo, así que tuvieron que moverse
ellos, hicieron como una fundación con distintos papás de hijos con esta enfermedad, yyy, ahí se movieron, yy (I: Ya), la, la historia te la podría contar mejor quizás mi papá, voy a ver si él te puede contestar (I: Mhm), pero la historia va como que, vino una una ss señora de Estados Unidos, a Chile, deee, que no se si ella trabajaba, o tenía

conexiones con un laboratorio de Estados Unidos, que nos iba a donar ciertas cantidades de medicamento para ciertas personas de la fundación. Y en ese, en esaaa, estaba yo. Tonces mi papá me (no entendí lo que dijo 10:09-10:11) dijo sí, lo quiero, y que él era el tesorero de la fundación, en ese momento, porque él trabajaba entonces no quería dejar su trabajo, entonces, pero él podía aportar con la, ser el tesorero. (I: Mhm). Y, eeh, la otra señora, que no se si la conoces, que se llama xxxxx xxxxx (no entendí bien el nombre: 10:27-10:28). (I: Mhm), ella, ehh, dijo "no, yo no quiero este tratamiento pa mi hija, hasta que puedan conseguirlo todos, en Chile". Pero bueno mi papá dijo "no yo lo quiero altiro (risas), démelo", así que yo recibí el tratamiento desde el momento uno. Emmm, y eso fue como más o menos la historia, pero en la reacción de mis papás, que era la pregunta en sí, fue súper fuerte, mi mamá estaba destrozada cuando pensaba que me iba a morir, ya cuando me diagnosticaron bien, tambien fue súper jevi pa ellos porque tenían que conseguir la plata pal medicamento al principio, tengo entendido que hicieron colecta, pidieron ayuda, no sé cuánto tiempo, creo que poco, porque después llegó esta señora que te digo, que me donó el medicamento.

I: Mhmm. Y este medicamento es algo que tú tenías que tomar comoo, ¿constantemente? o era un tratamiento comoo, de un momento, ¿cómo era el tema para esa enfermedad?

P: Mmmira, mi tratamiento que hasta el día de hoy es igual, es que te inyectan el medicamento disuelto en suero, y te lo pasan cada, o sea me tengo que inyectar cada 15 días (I: Ya), y el tratamiento dura alrededor de 2 horas (I: Ya), lo pasan por intravenoso.

I: Ya, así se administra (P: Mhm). Ya, y pensando un poco, tú ya me contaste que tú llevas una vida como relativamente normal, entre comillas (P: Sí), entendiendo que no tenís que estar constantemente recibido cuidados además del tratamiento, pero ¿cuáles (P: Sí) dirías tú que son hoy día tus principales necesidades en salud?

P: ¿Mis principales necesidades en salud? Ay qué difícil, emmm, o sea más que nada, recibirme… (no entendí lo que dijo 12:27-12:32) quizá, cuando más chica me hacía exámenes anuales, que eran para ver cómo estaba y si tenía que aumentar la dosis, o estaba bien (I: Mhm), pero por ejemplo ese, ese, esos exámenes anuales me los dejé de hacer hace años, y hace un tiempo atrás me di cuenta que tenía como un poca coagulación, entonces me pinchaban en el tratamiento, y después el parche curita quedaba todo desangrado (I: Ya) entonces ahí yo dije "ya, eso no es normal", y ahí me fui a ver las plaquetas… (no entendí lo
que dijo 13:06-13:08), muy mal, así que con mi apá fue como "ya, tenemos que volver a hacer los exámenes anuales, porque quizás tu dosis tiene que subir", pero eso depende del peso, por eso en los niños es mucho menos (no entendí lo que dijo 13:23-13:27). Entonceee, (I: Disculpa) como no me había hecho los exámenes hace mucho tiempo, dije "ya".

I: Eso último, se me cortó un poco, que me dijiste que claro, en los niños es mucho menos el tratamiento, ¿porque depende del peso?

P: La dosis (no entendí lo que dijo 13:39-13:43).

I: Ya, la dosis.

P: Sí, (I: Ya), a mi me ponen 4 frasquitos, (I: Ya), 4 frasquitos de

400mL.

I: Mhm.

P: Entonceeee, ahora de hecho el próximo mes me tengo que hacer los exámenes anuales para ver si me, efectivamente me tienen que subir la dosis. (I: Mhm). Mi médico, el ver mis exámenes de plaqueta y todo, dijo que "sí, yo creo que sí, sí o sí te tení que subir la dosis, pero como que igual vamos a hacer el resto de los exámenes" que son resonancias magnéticas, … (no entendí lo que dijo 14:13-14:14).

I: Mhm. Ya entiendo.

P: Como que esos son mis necesidades médicas, o sea recibir el tratamiento, y hacerme los exámenes anuales, nada más.

I: Ya. Ya entiendo. Mira, te voy a pedir que apaguemos la cámara un ratito, porque te escucho bien pero a ratos se me corta, entonces pa podeeer (P: Ya) escucharte todo, apaguemos un ratito la cámara y (P: Okei) tal vez después podamos tratar prenderla.

P: Ya (se escuchan ruidos de computador o un objeto que se cayó). Ya ahí sí.

I: Ya, súper, ¿me escuchas ahí? (se escuchan ruidos de algo como cayéndose).

P: ¡Mhmm!

I: Ya, yyy pensando ahora como en tu propia experiencia desde que eres niña hasta ahora, ¿cuáles han sido las principales dificultades que tú has tenido que enfrentar durante el proceso de tu enfermedad?

P: Mmmmmmmmm, las principales dificultades, hmmmm, o sea, de, de partida cada 15 días tenía que… (no entendí lo que dijo 15:12-15:15) un tiempo de

aproximadamente, 3-4 horas, disponibles para hacerme el tratamiento, pero no así como que ya me acostumbré, entonces no es tan difícil, me programo bien y todo, y antes me lo hacían en mi casa, y como era más chica tampoco tenía muchas cosas que hacer. Pero ahora yaaaaa, el tema deee, de trabajo y que no hacen el tratamiento los fines de semana, entonces sí o sí me lo tengo que hacer en día de semana (I: Ya), y ahí es más… (no entendí lo que dijo 15:49-15-51) es tiempo para mi tratamiento, eso es como podría ser una complicación, pero cuando chica nada, es más de grande yo creo. (I: Ya). Y de mmm, más grande también, pucha, irme a vivir a otro país, no sé cómo lo podría hacer, (I: Claro) o viajar por más de un mes también no, no sabría cómo hacerlo por ahora, he tra, he tratado de investigar, pero como no hay mucha información, no hay, mi, mi médico no conoce ningún paciente que se haya ido a vivir al extranjero (I: Mmmm), entonces voy a tener que partir yo viendo todo ese tema sola.

I: Claro, claro. Y, y, en eso un poco que me comentas, cómo ha ido afectando como en tu vida diaria, un poco dedicarle al tiempo, y tal vez en tus planes a futuro también, porque te, es como difícil proyectar la vida tal vez en otro lugar, ¿sientes que también ha tenido un tipo de influencia como, como en tu propia no sé, identidad, o en tu propia autoestima, como en la relación que tienes contigo misma? ¿sientes que ha habido algún tipo de impacto o es algo que en realidad como, te ha acompañado toda la vida?, no, no sientes que haya marcado tanto, ¿cómo lo ves tú?

P: O sea, y, mm, no sé si tenga algo que ver con mi forma de ser, porque yo creo que con o sin tratamiento yo sería igual, pero me considero, mmm, yo no se si le bajo el perfil a mi enfermedad, porque yo no tengo ningún síntoma, ehhh, pero como que pa mi es algo tan normal, que no se si afectó o no en mi (I: Mhm), pero me considero como, súper fuerte, como que no me hago problema por tener esto, a lo más viajar, es es sería mi única dificultad. (I: Claro). Entonces no no sabría decirte si me afectó en mi personalidad (I: Mhm). No.

I: Claro es que como es algo que también te ha acompañado desde muy pequeña, como que has ido creciendo con eso y no es, no es algo como distinto entre comillas.

P: Sipo. O sea uno, yo recien me doy cuenta que es algo distinto, cuando alguien me pregunta (I: Mhm), como oye y esto en realidad cómo es, como que como que se impresionan, y… (no entendí lo que dijo 18:06-18:09) y listo, no se acabó el tema. (I: Ya). Como que no me molesta hablar del tema tampoco, pero es como que la gente, yo me he dado cuenta, que le da más importancia que yo, porque claro, he vivido todo toda mi vida con esto, entonces es como, pan de cada
día, onda, yo como pan, ¿tú, tú no comís pan? (risas) No, no se, es como (I: Claro), no, es muy normal.

I: Claro, sí entiendo. Y en términos de como tus hábitos diarios, ¿tú sientes que podría tener como algún impacto, no se, en tus hábitos de alimentación, en tus horas de sueño, o en realidad no, no notas ningún impacto para él?

P: La verdad no noto ningún impacto, (I: Mhm) nada de nada.

I: Ya.

P: No porque yo tuve el tratamiento desde tan chica, que yo no tuve ningún… (no entiendo lo que dice 18:51-18:53) real de la enfermedad, no alcancé aaa, aaa tener efectos como a largo plazo. (I: Claro). Conocí niñas que sí, que tuvieron problemas a los huesos, y que eso no se va a arreglar nunca, aunque reciban el tratamiento pa siempre, porque lo recibieron tarde. (I: Claro). Pero yo no, yo alcancé a no tener ningún efecto de por vida.

I: Claro, y la detección fue muy temprana.

P: Sí.

I: Y pensando como en términos laborales por ejemplo, ¿tú sientes que ha influido en algo en tu vida laboral?

P: Mmmm, mira la verdad nooo, no te podria decir porque he trabajado súper poco, de hecho ahora estoy buscando trabajo, pero yo creo que en el día de mañana, cuando quizás consiga algún trabajo y, podría ser presencial, yo, ojalá que no, yo quiero algo remoto, porque si es presencial, ahí podría llegar a tener problemas (I: Mhm), por esto que te contaba de que sí o sí me tengo que hacer el tratamiento en la semana (I: Claro), y si es un trabajo poco flexible, ahí tendría que entrar a negociar, onda yo necesito cada 15 días, un día a la semana pa poder ir, ahí hacerme mi tratamiento.

I: Claro, claro ahí podría haber algún tipo de dificultad.

P: Sí por eso estoy buscando también algo remoto que yo pueda trabajar desde mi computador, en mi tratamiento.

I: Mhm, súper. ¿Y tú estudiaste? ¿alguna carrera?

P: Sí, soy xxxxx

I: Ahh ya, eres xxxxx. Sí que no te lo había preguntado al principio, por eso te preguntaba.

P: Mm.

I: Ymmm, en términos de como tu vida social, por ejemplo de tus relaciones sociales, de amistad, de tu círculo, ¿sientes que también ha tenido (P: Mhm) algún

tipo de influencia?, ¿o no?, ¿o cómo lo ves tú?

P: Mmmmm, la verdad noo, por ejemplo muchas veces, queee, no se po he conocido gente, y la llevo conociendo por años, y recién aaa, ponte tu recién a los 5 años después se llegan a enterar de que tengo una enfermedad, porque como no se me nota, y tampoco es como un tema de que yo esté hablando, tonces como de repente no sé, de repente mi pololo dice "no, es que mañana tenemos que ir al tratamiento", y, de mucha gente como "¿qué?" (risas), nooo, no lo ando comentando aunque conozca a la gente de años, muchas veces como que, el tema sale solo (I: Ya), entonces no lo fuerzo, entonces sería como eso.

I: Ya. Ya o sea en realidad no ha tenido mucha influencia desde tu perspectiva.

P: Nooo, por eso yo no si, como lo he vivido desde siempre… (no entendí lo que dijo 21:37-21:41), en realidad no, no es para tanto, no es mucho, peroo, claramente igual tengo algo.

I: Claro, claro pero no tiene como un impacto así comooo, que te limite en tu ámbito de vida social, etcétera.

P: Noo.

I: Ya.

P: No nada.

I: Y pensando un poco en, como, me imagino que como tuviste una detección muy temprana, has visitado como médicos o especialistas, como, desde tu infancia (P: Sí), entonces desde, pensando en eso, ¿cómo ha sido ese proceso desde que tu eras pequeña?, ¿has ido cambiando mucho de profesional?, emmm, ¿te has mantenido ahí?, ¿cómo, cómo ha sido eso?

P: Mmmm, yo recuerdo que cuando chica sí tuve un… esta doctora que te conté (se cortó por mala conexión 22:28-22:31), que era la que me diagnosticó. (I: Mhm). Pero ya desde los (se cortó cuando dijo la edad 22:32-22:34) años, que tengo a mi médico de cabecera, que es el doctor xxxxx xxxxx (I: Mhm), bueno,
y él lo tengo desde los 6 años hasta el día de hoy. (I: Ya). Perooommm, entonces no he cambiado mucho de médico, y él es como él especialista deeee mi enfermedad y de algunas otras, y ahora él más encima es el que te une por así decirlo a la Ley Ricarte Soto, entonces él (I: Aaaahhh) es el que te tiene que inscribir en la ley (I: Mhm), entonceeeh eso también fue súper bueno, que yo tuve queeee, que buscar a la persona para que me (se cortó el audio 23:14-23:17).

I: ¿Aló?

P: Mmmmyee.

I: ¿Hola?

P: Sí como que dejó de grabar creo.

I: Sí, o sea como (P: ¿Hola?) que se me cortó un segundo pero volvió altiro, ojalá no hayamos perdido todo (P: Síi) lo que conversamos. Ya

P: Naaa no creo.

I: Ya, dale nomás. Sigue. Entonces él te hizo la conexión con la Ley Ricarte Soto, ahí quedé.

P: Sí, eehhh, entonces no he cambiado mucho de especialista, él sería mi mayor emmm, o él es mi médico de toda la vida en realidad. (I: Ya). Y he cambiado más que nada como de enfermeras, que meee, inyectan el tratamiento.

I: Ya. Ya pero en general te has atendido con él

constantemente.

P: Sí.

I: Yyyy tú siempre has, como que te has atendido exclusivamente, ehhh, con médicos como tradicionales, ¿como de medicina?, ¿o alguna vez has probado por ejemplo algún tipo de terapia alternativa o algún tipo de otra medicina?

P: Ehh yo no he probado nada, mis papás tampoco, lo que sí sé que cuando me diagnosticaron, mi abuela (dijo “abuela” entre risas), fue la como queee contactó, no se si cachai estoss, médicos brasileros, como monjes brasileros, (I: Sí, sí los he escuchado), entonces que te curan a distancia (I: Mhm), y ahí, ella se que pidió a esos monjes brasileros que no se, hicieron algo, su, su magia, no se lo que es, por mi. (I: Ya). Pero sería como lo único que he escuchado, porque mis papás no son de esa onda, yo la verdad no se si soy de esa onda, pero no necesitaba recurrir a nada, porque como siempre he tenido el tratamiento, pero ess sería lo único que sí se ha hecho como alternativo.

I: Ya, y claro eso en el fondo fue cuando tu eras muy pequeña, y lo hizo un familiar (P: Sí), no fue comoo, una experiencia tuya.

P: No.

I: Ya, y lo que me comentabas, el cuidado con estas enfermeras, eso como que, ¿han ido rotando las enfermeras, o has tenido como un cuidado más o menos constante?

P: Mmm, la verdad, he tenido de las dos experiencias, porque, cuando chica, me lo hacía en la Clínica xxxxx y ahí tenía mis enfermeras como que, no se, sus cuatro enfermeras diferentes que me iban infundiendo, y que las conocía y todo, de como iba siempre. Ya después, no se, igual chica, yo creo que de los 10 años quizá, que me infundo en la casa, o quizá más chica desde los 6, quizá, que me lo hago en la casa. Y ahí, también tuvimos como problemas para encontrar una, una enfermera que, como que le achuntara a la vena (risas), a la primera, porque yo recuerdo que tuve el brazo bien pinchado en una pura sesión, así que ahí fuimos cambiando de enfermera hasta que encontramos una, que nos llevamos super bien, que era súper buena, me encontraba la vena altiro, y ella, que se llamaba xxxxx xxxxx, ella la tuve mucho tiempo, hasta muy grande, hasta comooo, cuatro o tres años atrás porque después, cuando me unieron a la Ley Ricarte Soto quizá hace más tiempo, no sé cuándo partió la Ley, ehhh, ahí, meeee, por obligación tuve que volver aaaa, a infundirme en la Clínica xxxxx, porque como mi médico trabaja en la Clínica xxxxx, y él me unió a la Ley Ricarte Soto, él me dijo “ya tú te vas a infundir acá”. Entonces, ahí cambié, ahí y aquí hay como tres cuatro enfermeras diferentes, que me inyectan.

I: Ya, y en términos como, pensando en este tratamiento, que tú tienes desde pequeña, ehh, la adherencia al tratamiento siempre ha sido constante, o sea ¿siempre te has inyectado cada 15 días el medicamento? ¿o ha habido (P: Sí) cambios en la adherencia? ¿Cómo se ha dado eso?

P: No, siempre ha sido cada 15 días, siempre, la única vez que no fue así, fue pa la pandemia que ahí estuve hartos meses sin ir a tratamiento (I: Mhm), peroo, no siempre es cada 15 días.

I: Y lo de, y lo de la pandemia ¿te generó como algún tipo de dificultad al no poder tener tu tratamiento cada 15 días?

P: Yo creo que sí, al principio pensé y pensamos que no. (I: Mhm). Pero cua, como falté, yo creo queee, falté mínimo 3 meses (I: Ya), no me acuerdo si fueron 3 o 4 meses que falté, pero por ejemplo mi médico, una vez me dijo onda “tú puedes estar un año sin tratamiento, y no te va a pasar mucho, onda tú no te vas a morir no nada” (I: Mhm). Entonces ahí igual como que agarré confianza, y yo dije onda yo no me voy a exponer, más encima que estoy en quimioterapia y podría haber, no se po, contagiado a alguien, no me voy a exponer ni a mi ni a nadie más, (I: Claro), entonces decidí no ir, y como mi médico me había dicho eso, yo dije “no, no me va a pasar mucho” (I: Mhm), pero después pasó, justo después de esos meses, fue lo que te conté, queeee, que tenía las plaquetas super bajas (I: Mhm). Tonces, y ahora que me voy, me voy a hacer los tratamien, me voy a hacer los exámenes, porque quizás haya que subir de dosis, entonces no sé, no sé si es porque, por todo ese tiempo que falté,

o porque realmente necesito subir la dosis. (I: Claro). O quizás a raíz, a raíz de faltar, me van a tener que subir la dosis, no, no lo sé la verdad.

I: Claro, claro, pero tal vez por ahí crees que puede haber tenido algún tipo de impacto.

P: Sí.

I: Ya, ¿y alguna otra barrera, o alguna otra dificultad como para adherir a tu tratamiento además de la pandemia, como a lo largo de tu vida?

P: ¿Cómo? No, no entendí muy bien la pregunta.

I: Como sii, aparte de la pandemia en que claro, significó una dificultad porque no pudiste como ir a las atenciones, etcétera, estaba este miedo del COVID, pero además (P: Sí) de eso, a lo largo de tu vida tú crees que han habido otras dificultades, (P: Mmm) otros periodos donde no ha sido muy fácil adherir al tratamiento, en, en las fechas que se supone que tienes que (no se entendió lo que dijo porque sonó muy bajo 2:48-29:50).

P: Mmm, yo recuerdo que, cuando mee, me donaban el tratamiento, que ese se lo mandaban, se lo mandaban de un laboratorio de Estados Unidos a mi papá, se lo mandaban a la cas, o sea se lo mandaban al aeropuerto, y él lo tenía que ir a buscar al aeropuerto y llevarlo a la casa, y es un tratamiento, o sea un medicamento que tiene que estar refrigerado (I: Mmmm). Sí o sí. Y yo recuerdo que igual, habíaaa veces, que mandaban no se, para dos meses, ya muy bien, y había meses que mandaban para un mes, entonces para el mes siguiente, como que creo que de repente se atrasaba un poco, pero sería todo, como que nooo, él tenía que estar muy pendiente de ir a, de cuando llegaba el medicamento a Chile, al aeropuerto, para él ir a buscarlo. (I: Mhmm). Pero sería todo, quizás un par de días de retraso, pero como que nada mucho, yy preocuparse mucho de mantenerlo emmm, en cadena de frío (I: Ya, eso era importante), pero eso sería como lo, lo únicooo, cuando me, cuando me donaban el tratamiento.

I: Y esta donación del tratamiento, ¿hasta qué, como etapa de tu vida duró?

P: Hasta muy grande, hasta que me uní a la Ley Ricarte Soto.

I: Ahhh ya.

P: Que yo me uní, al principio de la Ley, así que cuando salió, me uní, porque no me acuerdo la fecha, pero fue ahí.

I: Ya. Y, y tu enfermedad, ¿en el marco de esta ley entonces tenís el

tratamiento asegurado?

P: Se supone que sí, se supone que mientras esté la Ley Ricarte Soto, ehhh, tengo que recibir el tratamiento gratis, y me lo podría infundir en un hospital, completamente gratuito, o en una Clínica como estoy ahora, y pagar los insumos y la cli… como la habitación.

I: Ya, ya entonces por ahora el pago que tú tienes que hacer es ese, el de los insumos, y, y ocupar el espacio, esas horas.

P: Sí.

I: Ya, entiendo. Y cuando pasaste por ejemplo de esa donación a tener el tratamiento asegurado por la ley, ¿es exactamente como el mismo medicamento que te traspasan? ¿o han habido algunos cambios?

P: Ssssi, no yo lo, lo, de hecho yo, tenía la misma duda, cuando me cambiaron a la Ley Ricarte Soto, dije "ya pero onda he recibido toda mi vida el mismo medicamento" que se llama Zeresaim (no entendí bien el nombre del fármaco 32:20-32:21) (I: Mhm), dije "no quiero como, no creo que sea muy diferente, sé que existen otros, pero igual como que, no se si pase algo", (I: Mm) entonces yo me, me, me, me dediqué a ver cuál era, y creo que era el mismo, vi el frasquito y todo y era el mismo (I: Ya), entonces eso fue bueno.

I: Ya, no hubo como un cambio ahí importante.

P: No, y parece que la ley, tiene dos medicamentos distintos para la misma enfermedad, pero yo recibo la que yo recibía… (no entendí lo que dijo por fallo de internet 32:50-32:52).

I: Ya, o sea en el fondo tú has seguido como, en toda tu trayectoria utilizando el mismoo tratamiento.

P: Sí.

I: Ya. ¿Y alguna vez te ha pasado que has tenido como episodios donde has tenido que estar hospitalizada o algo así?

P: No nunca (I: Ya), jamás.

I: Ya, no has tenido ese problema.

P: No.

I: Y aparte de como el tratamiento farmacológico que tú tienes, ¿tienes alguna

otra indicación, ehh, de tratamiento en salud? por ejemplo, no se, apoyo psicológico, ¿o algún tipo de terapeuta? que a veces indican.

P: No, no sabís que nunca, ni de, nunca nunca nunca, me han dicho como que necesite algo de ese estilo. (I: Ya). Ni siquiera me han ofrecido, nada. No sé si a mis papás porque en realidad fueron los más… psicológicamente (no entendí bien lo que dijo 33:46-33:50), pero yo creo que tampoco.

I: Ya, ¿y tú sientes que tal vez puedas haber necesitado como algún apoyo de salud adicional?

(Silencio 33:59-34:02)

P: Mmmm, (silencio y respiraciones 34:03-34:08), mmm, no, no, no sé si de salud… pero yo creo que hubiese estado… de recurrir cuando tienes dudas… sobre la enfermedad… porque por ejemplo en mi me… (se cortó en varios momentos y no se entendió bien 34:09-34:29), apareciera que es, como el especialista en mi enfermedad, y el de la Ley Ricarte Soto, la verdad, es muy difícil de acceder a él, yo tengo su whatsapp y todo, y él… (se cortó y no se escuchó 34:39-34:42).

I: ¿Me escuchas? se volvió a cortar.

P: Sí. sí.

I: Se volvió a cortar pero mira, alcancé a entender que no sabías si necesitabas apoyo de salud adicional (P: Sí), pero que sí de repente para acceder a cierta información, tal vez podrías acomodar a… (no entendí: 35:00-35:01) porque tu médico era un poco difícil de como, encontrar, acercarse a… (P interrumpió a I por lo que no se entendió: 35:06-35:07)

P: Sí aparte que, muy difícil, de contactar, de poder conversar con él. Aparte que él, a pesar de ser como el experto, éllll, no sabe tanto tampoco (lo dice de una forma especial poniendo la voz más aguda 35:37-35:38), como que, o sea, no se si no se ha dedicado como aaa actualizarse comooo… (no se entendió porque se cortó 35:23-35:26), o sea, él sabe todo de, de lo médico, de la parte médica (I: Mhm), pero como otro tipo de información que por ejemplo a mi me gustaría saber, él no, no la sabe, entonces quizás me gustaría que hubiese alguien, un departamento, sé que existe un departamento de enfermedades raras por ejemplo acá en la Clínica xxxx, pero nadie sabe nada en realidad, no hay un segui… no se si hay un seguimiento de los pacientes de esta enfermedad (I: Mhm), en qué están ahora, si siguen recibiendo el tratamiento, yo se que hay muchos que, ehh, no, no son muy constantes en recibir el tratamiento, y es casi que voluntario, por cosa de ellos que no van a infundirse, (I: Mhm), no se si otros hannn viajado, no hay… no se si hay un seguimiento. (I: Claro). Yo creo que eso sería bueno como para como todos, como, saber qué es lo que podemos hacer y lo que no.

I: Mhm. Y, y pensando en eso, como, la, la información que tú crees que te faltaría o que te gustaría recibir, es, es eso no? como que te expliquen un poco más allá de “tienes que recibir este tratamiento”, como, ¿qué otro tipo de cosas, es la que te gustaría saber?

P: Sí. O sea por ejemplo a mi, lo que te contaba, que en lo únicooo, lo, lo único en que me está afectando ahora, es que yo me siento amarrada a Chile y a la Ley Ricarte Soto. (I: Mhm). Amarrada de por vida, todos tienen esa posibilidad de “ay yo agarro mis cosas, yy me voy”, onda si, no sé, si en Chile quedara alguna embarrada… (no se entendió lo que dijo por fallo de internet 37:01-37:03), o si yo me queda… o si la Ley Ricarte Soto desapareciera, yo no sé qué pasaría conmigo, entonces, porque antes me lo donaban, y también era como semi peligroso, pero yo no sé por qué si ni siquiera…(no se entiende por mala conexión 37:16-37:18) con el laboratorio, yo por último… (no se entiende por mala conexión 37:20-37:23) y me lo van a dar allá también. (I: Mhm). Pero por ejemplo acá, que es con la Ley Ricarte Soto, yo no sé cómo tendría que gestionarrr, todo, para, para, no sé si me lo darían en otro país, si me lo tendría que llevar de acá, no sé, entonces esa es la información que a mi me faltaría porque es, es lo único en lo que me está afectando ahora, y lo que me ha afectado en toda mi vida, porque no hay nada mucho, de efectos secundarios, ni nada. Entonces como quizá, tener inf, más informa, a alguien que supiera más.

I: Ya. Ya sí entiendo (P: O no se…). Como que te puedan apoyar como, más allá de “solo recibe este tratamiento”, sino como, como en, no sé, como podí proyectar tu vida, como qué podís esperar de (no se entiende porque P interrumpe a I: P:¡Cómo vive!). Claro. Claro y esa información se podría tener de otras experiencias si se sistematizara más po.

P: Mhm.

I: Claro, ya entiendo, ese sería como un, otro, un tipo de apoyo en salud diferente que crees que haría falta.

P: Ssi, y yo creo que a todas las enfermedades igual les serviría, porque, mi, mi dificultad de viajar es lo mínimo, pero yo se que hay otras enfermedades que tienen muchos más problemas, de salud y de día a día, pero yo creo que también les gustaría tener comooo, una red de contacto de pacientes con la misma enfermedad, (I: Mhm), y que hubiese alguien detrás que acumulara esta información, y que dijeran “mira yo conozco, sí a ti te pasa esto, yo también conozco a otro paciente que tiene lo mismo que tú que también le pasa, y esa persona hace esto”.

I: Claaaro.

P: Y así, como por último, como es al final compartir experiencias y ver qué es lo que están haciendo las demás personas.

I: Mhm. Sí, entiendo, sería súper útil.

P: Sí.

I: Oye, y pensando como, desde una perspectiva como, emocional, si tú tuvieras que pensar como las emociones que han marcado como tu proceso, tu trayectoria de vida y de tratamiento para esta enfermedad, como ¿puedes identificar algunas que te hayan acompañado en el proceso? ¿o algunas que aparezcan por ejemplo en los momentos de acceder al tratamiento?

P: Mmmm, ¿cómo? es que, no, me perdí un poco (Risas).

I: (Risas). Sí, no, disculpa, que te metí demasiada información en una pregunta (diciéndolo entre risas).

P: Sí (risas).

I: Es un poco pensar como en todo lo que hemos conversado, pero desde una perspectiva como de tus emociones, pensar como, (P: Ya) como qué emociones tu has visto, que, que has tenido a lo largo de como tu vida, vinculado a este proceso de la enfermedad rara y, y de los tratamientos.

P: Mmmmm, emociones.

I: Por ejemplo me comentabai esta sensación de sentirse un poco como amarrada a Chile y a la Ley Ricarte Soto. (P: Sí). Tú, tú recuerdas por ejemplo cuando te donaban el tratamiento, si eso te generaba alguna emoción, alguna ansiedad, como… (es interrumpida por P).

P: La verdad, estaba súper tranquila, yo me sentía mucho más tranquila con la donación del tratamiento. Mi papá era todo lo contrario, mi papá era el que estaba siempre como ”oy qué pasa si algún día no lo mandan, se cansan de enviarlo, o dicen no, vamos a cerrar, ya no nunca más”, mi papá, recuerdo haberlo escuchado varias veces como que estaba más preocupado, pero yo me confiaba plenamente en el laboratorio, que no, por qué me lo iban a dejar de enviar, a pesar de que fuese una donación (I: Mhm), no se por qué yo estaba súper tranquila (I: Ya), como que confiaba, entonces, eso recuerdo, que estaba súper bien, emmm, ¿y qué otro tipo de emociones? nuncaaa, nunca he sentido rabia en realidad por esto, ni enojo, tampoco felicidad (risas de ambas partes), como que, yo creo que es un poco de indiferencia porque estoy muy acostumbrada.

I: Mhm. Claro entiendo. Y pensando en términos de los apoyos, tú me has comentado que bueno, tu familia fue muy importante en el proceso, emm (P: Mhm), ¿quién más ha sido como un apoyo, te ha ido acompañando en este proceso de tu enfermedad?

P: Mmmm, (silencio 41:51-41:55), ¿así como en todo el proceso? ¿o en parte?

I: Ehhh, como, como tú lo veas. (P interrumpe a I: Porque igual…). Si en todo el proceso han sido no sé, más tu familia, pero tal vez en ciertos momentos han sido otras personas, me podís como, comentar de todo al respecto.

P: Mmmm, ya, o sea claro, en todo el tiempo ha estado mi, mi, mi papá sobre todo, que él fue el como que movió todo, para que yo obtuviera el tratamiento. Mi mamá no se metió mucho, pero ella fue la qué (lo dice entre risas), la que insistió para que me diagnosticaran, entonces también… (no se entiende por falla de conexión 42:29-42:35). Mi médico siempre ha estado, perooo, como te digo, más distante. (I: Mhm). Emmm, bueno mi enfermera de casi toda la vida también estuvo mucho porque la veía cada 15 días, pero después, claro, la dejé de ver cuando vine a la Clínica xxxxx, emm, pero sería. Por ejemplo, mi, mi pololo ahora de 5 años, me acompaña siempre a la Clínica, y yo le digo onda "no te aburrí, no te da lata", porque, o sea igual estamos en una pieza solos, igual es cómodo, pero igual es estar acá, como sus 4 horas, no haciendo mucho, o sea nos traemos el computador y todo, pero igual siento como que me acompaña y que, que no le molesta (I: Mhm), entonces eso igual es como entretenido, y sería yo creo, como que noo, sí yo creo, porque tampoco hay tanta gente que como que… te acompañe a este tipo de cosas. No es como decirle a un amigo "¿oye me acompañai al tratamiento?" Onda (I: (Risas), claro) no es como un panorama entretenido (risas) (I: Risas). Y sería, y es como lo único que hay porque no tengo ningún efecto, ningún síntoma, entonces lo único que me acomp, alguien me podría como acompañar, es como en el tratamiento.

I: Claro, entiendo. Yyy, y pensando en esto que me comentaste, de que con la enfermera tal vez había una relación más cercana en el equipo médico porque la veías cada 15 días (P: Sí), ese apoyo, como que, ¿igual se limitaba un poco solo al acceso al tratamiento? ¿o había algún tipo de como apoyo emocional, o como de vínculo más allá de, del tratamiento?

P: O sea, al principio, como ya llevábamos tantos años, o sea, bueno sí, cuando ya llevábamos hartos años juntas, viéndonos cada 15 días, claro que igual se formó como un lazo de amistad y todo, y ella me conoció igual desde súper chica (I: Mhm), y me vió crecer, yy, hablábamos, nos prestábamos libros, cantamos, no sé, veíamos tele (I: Mhm). Como era en mi pieza también hacíamos de todo, tomábamos desayuno juntas, sí, era bien entretenido, pero ya cuando más grande, emm, por ejemplo, ella, no es como por pelarla, pero yo ya cada día sentí que era un poco menos profesional (I: Mhm), porque como se nos acomodamos tanto, y ya eramos tan cercanas, que ya agarraba mucha confianza, por ejemplo ella nunca más vino con el uniforme, a mi me daba lo mismo, eso no me importó nada, pero ya después me empezó a correr los tratamientos, onda "xxxxx yo no puedo este día, ehh, ¿corrámoslo para dos días más?", y yo como "ya, no importa", en realidad mi tratamiento es cada 15 días pero no es estricto, no es como "ohh, me va a pasar algo", no, se puede correr semanas y no pasa nada, pero ya, hubo un tiempo que se tomó mucho, como mucha confianza, y me lo corríaaa… de hecho, ella podía (lo dice entre risas) mucho menos que yo, onda todo su, todo mi horario, el horario de mi tratamiento se basaba en el horario de ella, entonces como que ya fue un poco mucho, y justo calzó, o sea en el peor

momento de eso, justo calzó que estaba empezando la Ley Ricarte Soto, y dije “oye, yo quería seguir en mi casa, pero en realidad… estaba pasando esto”, y yo sabía que en la Clínica iba a ser mucho más… (no se entendió por mala conexión 46:25-46:26), dije “sabís no, no quiero más, chao, yo quiero seguir mi tratamiento bien, no quiero estar a disposición de otra persona, es algo importante”, como que ya no le tomaba el peso suficiente, y ya chao.

I: Ya.

P: Y me vine a la clínica y acá cada 15 días tengo que pedir hora y eso.

I: Ya. Oye pensando con, con tu médico de cabecera, que me comentaste que claro, sabía la enfermedad, tal vez no tanto, pero habían aspectos en que igual, como que noo, no entregaba como apoyo más allá, ¿tú tienes como chequeos constantes con este médico? porque me comentaste que ahora ibas a volver a hacerte los exámenes, pero en término como de consulta médica, a lo largo de tu vida (P: No.), ¿tú vas constantemente? ¿o es de vez en cuando? ¿cómo es?

P: Cuando chica, como te decía, me hacía el, los tratamientos anuales (I: Mhm), y cada vez que… (no se entendió por mala conexión 47.21-47:32) al año, mínimo.

I: Una vez al año.

P: Pero ya más grande, me dije… una vez al año… cuando ya dejé de hacerme los examenes por distintos motivos, ehhh, por flojera… (risas) (no se entendió bien por mala conexión 47:36-47:45), ya dejé de verlo seguido, yyy, y ya hace mucho tiempo que no lo veía, la, la vez que lo volví a ver fue porque me unió a la Ley Ricarte Soto, y estábamos en la misma Clínica y todo, (I: Mhm), o por ejemplo pa, pa la primera dosis de COVID, mi mamá me decía “oye, quizás tú te puedes, ehh, puedes vacunarte antes, pregúntale a tu médico”, entonces ahí también hablé con él, y todo, pero como te dije también es súper difícil hablar, hablar y verlo (I: Mhm), entonces como que no, no lo he visto tanto la verdad (risas).

I: Claro, es difícil. (P interrumpe a I: es como un poco fantasma 48:23-48:24). Ya, como que está ahí presente, pero no es como tan activo en tu vida con el tratamiento.

P: Nooo, para nada. Y más encima ahora, que me voy a hacer los exámenes, él me dijo “ya si onda, haztelos y yo te subo la dosis por sistema, porque, sea los re, re, te de los resultados que sea, por tus plaquetas, que te las vi, sí o sí te tienen que subir la dosis, o sea hazte los exámenes igual, para ver cómo estás, pero te voy a subir la dosis igual”. (I: Mhm). Y él, en ese momento, onda al día siguiente ponte tú, se iba a, no me acuerdo a dónde, ¿a Boston? (I: Mhm), ¡por 6 meses! (risas) (I: Ahhh),

y fue cómo ¿yaaa?, y ¿cómo te voy a traer los exámenes? ¿cómo vai a hacer que me suban la dosis? si te vai mañana. Como “no, no te preocupí, yo hago todo por sistema” (I: Mhm). Ya, después, volví a mi siguiente tratamiento, pregunté “oye, ¿mi médico dijo si me tenían que subir la dosis?” y las enfermeras así como “no, a mi, a nosotros no nos han dicho nada”, y yo “yaaa, perooo…, y mi médico más encima se fue, o sea qué, ¿qué va a pasar conmigo ahora?”, y todas así súper sorprendidas, onda “¿tu médico se fue?”, (I: (risas)). Nadie en la Clínica, sabía que él se iba por 6 meses, no dejó a nadie comooo, a cargo de los pacientes de Gotze, no le dijo a nadie, nooo, desapareció nomás. Y no me subió la d… no me subió la dosis así que… emmm, es como, no se si volao, o, o, se le olvida, o no le importa, es como, no sé, peculiar, es único.

I: Y eso, y eso de que se fue 6 meses, ¿es reciente?

P: Mmmm, no de hecho él debería volver, no, creo que a finales del próximo mes.

I: Ya, ya, y ¿tú has podido tener algún tipo de contacto virtual con él? ¿o ahora como que desapareció completamente?

P: Nooo nada, desapareció (I: Ya), me dijo, me dijo antes de irse “no tú cualquier cosa escríbeme, o, o, oo llámame, pero insiste porque yo se que no contesto nunca (I: Mhm), y te voy a contestar”. Yyy mentira (risas), desapareció.

I: Claro, claro entonces e, e, ese, ese médico ha sido unnn, un personaje como medio invisible también, como que está (P: Sí) pero no ha estado tan presente.

P: Sí, por lo, por lo menos ayuda o ayudó en lo más crucial, en lo más importante, que fue, él nos ayudó a conseguir la donación del tratamiento, él estuvo desde el primer momento, (I: Claro) y se que me unió a la ley Ricarte Soto, al final por lo menos (risas) su pega la hizo, ya el resto ess, el resto no le importa.

I: Claro, al resto como que, como que no está directamente relacionado a su rol de médico tal vez, entonces lo deja más de lado.

P: Sí, pero por ejemplo esto de subirme la dosis, igual de importante.

I: Siipo, sipo además es algo que te había dicho que iba a pasar, entonces después cuando no pasa es como extraño.

P: Síp.

I: Claro, entiendo. Iiiimm, ahora vamos a pasar a tocar un tema, ah, como ya distanciado un poco del tratamiento, sino que es como para entender cómo tú comprendes como la enfermedad rara con la que vives, ¿ya? (P: Mhm), entonces te voy a hacer algunas preguntas para que tú me digas si alguna vez has reflexionado

algo respecto a este tipo de cosas, ¿ya?

P: Ya.

I: ¿Tú crees que hay algún tipo de causa para tu enfermedad? como ¿cuál crees tú? que fue la, fue la causa o las causas de tu enfermedad.

P: El karma, waa, no, mentira (risas), ehhmmm, ya, emmm, o sea yo se la causa (I: Mhm), ehhhsss que, mi papá y mi mamá son portadores (I: Ya), de este gen. Para que tú tengas esta enfermedad, los dos, sí o sí tienen que ser portadores, y, que más encima, te pasen ese gen a ti, ambos (I: Ya) (risas), entonces es como, de verdad muy rara (I: Mhm), ehhh, entonces claro, soy su primera hija y ellos me pasaron justo esos dos genes a mi, yyy era, bueno 50 y 50 igual la probabilidad de que pasara, (I: Mhm) pero ellos tampoco sabían que eran portadores, o sea nadie
sab… no tenís cómo saber si nadie en tu familia ha tenido Gotze antes. (I: Ya). Entoncesss, por lo menos a mi me han dicho que si yooo, quiero ten… casarme y tener hijos, a miii, marido tendrían que hacerle un examen pa saber si es portador, porque si él no es portador, no ex… no hay ninguna posibilidad de que tenga mi hijo Gotze. (I: Ahhhhh). Entonces eso igual es bueno y es, y es muy difícil, igual que alguien sea portador. (I: Mhm). Entonces, eso, esa sé que es la causa de mi enfermedad.

I: Se, se, se me cortó la última parte, me dijiste “es muy difícil

que…” P: Alguien sea portador.

I: Ahhh ya, es baja la probabilidad de, de encontrar a alguien con esa, (P: Sí) con esa condición. Ya.

P: Sí, si fue muy, muy mala suerte.

I: Ya entiendo, ¿y tú tienes hermanos? ¿o hermanas?

P: De mis papás, juntos, no, yo soy la única de hecho porque ellos, ehhh, estuvieron mucho tiempo juntos, me tuvieron a mí, y dijeron “no, no vamos a tener más hijos, porque (risas) no queremos otro que nos salga con esto porqueee, nooo nomás”, yyy, justo después, se, se separaron, entonces cada uno hizo su vida con su pareja, yyy, ahí sí tuvieron más hijos. Entonces tengo hermanastro, entonces ninguno de ellos tiene Gotze.

I: Ya, entiendo. Y, ¿por qué crees tú que tu enfermedad comenzó en el momento en que lo hizo?, que fue cuando eras pequeña

P: Porque, lo primero que me pasó, que era lo de la inflamación del bazo y del

hígado (se cortó el internet y no se entendió bien 54:49-54:54) (I: Mhm), y eso te pasa porque tú no, yo no tengo una enzima, yo no produzco una enzima, que degrada las grasas (I: Mhm), entonces desde que nací, se me estuvo acumulando todo eso en el bazo y el hígado, entonces claro, después a los dos años, o al año y algo, tenía el estómago ma… o sea el abdomen ma… inflamado, tenía el bazo y el hígado hinchado, por todo este tiempo, por todo ese tiempo que no había recibido esa enzima, y ahí fue que dejé de comer, entonces por, por eso partió, porque desde el momento uno no tuve esa enzima.

I: Claro, claro entiendo. Y, ¿tú crees que hay algún tipo de circunstancia, por ejemplo en tu vida familiar o social, que podría como explicar algo de tu problema de salud?

P: ¿Cómo? algo de mi familia.

I: Sí, como si tú crees que hay otras cosas además de lo biológico. Esto se pregunta porque (P: ¡Ah!) la gente de repente tiene formas de explicar su enfermedad muy diferente, entonces es como para saber si además de lo biológico, ¿tú sientes que podría haber algún otro tipo de factor que podría influir en esto? también puedes no pensarlo, como, es solo para conocer, tu, tu opinión (risas).

P: Ya, sí. No la verdad así como que jamás me lo había pens, no jamás lo había pensado así, como para mi esto es médico nomás, es un tema de medicina y de biología, (I: Mhm) y justo se dio que tengo esas dos enzimas de mis, o sea esas dos… (no entendí por fallo de internet 56:30-56:34) de mi papá, de mi mamá, pero es algo médico, nunca lo he pensado así como “(no entendí lo que dijo 56:38-56:40)”.

I: Claro (risas por ambas partes).

P: No, es por genética.

I: Claro, claro tú entendís de dónde vino eso, y fue como un conjunto final genético que provocó esto.

P: Sí.

I: Y pensando un poco como, como a nivel social, como, ¿cómo crees tú que la sociedad entiende tu enfermedad, o mira tu enfermedad?

P: Yo creo que la gente no la conoce, y si la conoce no la entiende, como que no, yo creo que más que nada no la conoce, ni… eso, como que no, no es conocida. A mi me ha tocado muchas veces que incluso voy a, a médicos especialistas, no sé, voy a un dermatólogo, o voy a un otorrino, y clásica pregunta, y voy a verme temas de la piel o de cualquier cosa nada que ver a la enfermedad, yyy, me le, me tocan estas típicas preguntas “usted tiene una enfermedad o algo” y tengo que decir (I: (risaS)) “Gotze”, “¿ahh en serio?, ¿ah y qué es eso?” ooo, me empiezan a preguntar y a

preguntar y a preguntar, y es como “puta tuve que… yo vine por otra cosa”, onda no se po un lunar ponte tú, yyy (risas) no vine a conversar media hora… (no entendí lo que dijo por mal internet 57:54-57:57) no tiene nada que ver. (I: Claro). Perooo… (no entendí lo que dijo por mal internet 57:58-58:01) muchas veces eso y en el último tiempo, me pasa que los médicos…

I: ¿Aló? disculpa parece que se volvió a caer, pero ahí

volvimos. P: Sé.

I: Sí, escuché hasta “el último tiempo me ha pasado que los médicos”… dijiste “el último tiempo me ha pasado que los médicos”… y ahí quedamos.

P: El último tiempo como que pasa que los médicos como que, fingen que la han escuchado alguna vez, o que sí, no si yo conocí a alguien así, y como que se cacha que es porque no cachan nada de la enfermedad (I: Mmmm), y igual me preguntan, entonces, bueno, pero eso eso pasa mucho (I: Claro).

I: O sea es algo que… (P interrumpe a I: pero en realidad… ni los médicos saben). Claro, es demasiado desconocida entonces tal vez a nivel social no hay, una percepción todavía, porque aún no se sabe casi nada.

P: No.

I: Mhm.

P: Y es raro porque lleva mucho tiempo, o sea… enfermedad en las que se llevan como las cámaras… (I: Mhm) (no se entiende por falla de internet 58:57-59:11). ¿Aló?

I: Disculpa, se volvió a caer, igual, nos queda muy poquito ¿ya? (risas), así que (P: ya (entre risas)), no te voy a seguir preguntando tantas cosas, pero para recapitular y lo último que se, que se cayó, tú me decíai que claro, esta es una enfermedad que ¿igual lleva harto tiempo? ¿o que no lleva mucho tiempo? ahí no te escuché.

P: Sí, lleva mucho, la verdad igual lleva su tiempo, o sea, lleva toda mi vida de partida (risas), (I: Claro), y yo se queee, yo nací como justo, yo nací en 94, y esta enfermedad se empezó como a notar, un poco más por ese mismo año (I: Ahhhh), en Chile por lo menos (I: Ya), entonces, fue justo, justito justito. Pero entonces igual lleva 28 años.

I: Claro, claro igual tiene tiempo ya, aunque no se sepa nada.

P interrumpe a I (1:00:03): sí y es, y es de las, sipo y es de las pocas que están en la Ley Ricarte Soto, entonces es porque la gente nooo, si no tiene un pariente o un

conocido con esto, no, no, no, nunca va a saber.

I: Mhm. Sí, sí entiendo, sino como que todavía socialmente no se habla del tema.

P: Nooo.

I: Oye y pasando ya a la última pregunta deee, de la investigación, quería saber si es que tú sientes que para tí, ha influido en tu estado de salud, poder haber tenido un diagnóstico definido.

P: Sí… (se cortó por mal internet 1:00:43-1:00:48). ¿Hola?

I: ¡Holaa! ¿me escuchas?

P: Sí… (se cortó por mal internet 1:00:52-1:00:53).

I: ¿Me escuchas? sí yo ahí te escucho un poquito cortado.

P: Sí ahí… (se cortó por mal internet 1:00:58-1:01:00).

I: Ya, dime nomás… ahí ¿me escuchas?

P: Sí ahí te escucho.

I: Ya, ahí, bueno entonces saber si crees como tener un diagnóstico ha influido en algo en tu condición de salud.

P: Mmmya, (se cortó por mal internet 1:01:17-1:01:19).

I: ¿Aló? (risas). (Silencio 1:01:21-1:01:23) ¿Aló?

P: ¿Ahí sí? ¿Sí?

I: ¿Me escuchas?

P: Sí ahí sí.

I: Sí ya yo también te escucho, la pregunta era, de qué manera crees que influye en ti y en tu estado de salud tener un diagnóstico definido.

P: Sí, yo creo que sí, porque… o sea influye mucho porque si no me hubiesen detectado esto temprano, ehhh, hubiese tenido yo creo quizás problemas permanentes, en la salud, eso que te contaba de los huesos, conocí niñas que parecían embarazadas porque tenían el bazo y el hígado de mo… casi que les

explotaba, ehhh, pucha, habían niñas que estaban llenas de moretones, que parecían un poquito mal nutridas (I: Mhm), emmm, y ese tipo de cosas. No, no, no sé como, no me acuerdo bien lo, lo, los otros síntomas y efectos porque conozco los más leves, como los que te hacen notar la enfermedad, pero los de largo plazo, como los más severos no me los sé, lo único que me sé es como problema a los huesos, no se si hay otros.

I: Ya.

P: … hay una niña que ya está en un… es más grande que yo incluso (se cortó por mal internet 1:02:39-1:02:44), y que ella se ve y se nota que es diferente, que tiene algo, porque ella recibió el tratamiento mucho más tarde, má, más grande ya como adolescente (I: Ahhh), y ella tú la miras y se nota que tiene alguna enfermedad (I: Ya), entonces que me diagnosticaron mucho antes me impidió todo eso (I: Claro), y que yo no tengo nada ahora.

I: Claro, claro, ahí tuvo un impacto importante entonces como la velocidad del diagnóstico en ti… en tu estado de salud

P: Sí.

I: Claro…

P interrumpe a I (1:03:17): Sí yo creo que fue mucha suerte también.

I: Mhm. Claro, fue ahí achuntarle al especialista también y a la insistencia de buscar uno.

P: Sí.

I: Claro. Bueno entonces con eso terminamos como las preguntas de la pauta, quería saber si (P: Mhm) de todo lo que conversamos a ti te quedaba como alguna idea dando vuelta que quieras comentar, o algo que hayas querido decir y se nos pasó, sobre los distintos temas (P: Mmmm), sobre tu diagnóstico, el tratamiento, las emociones, tus redes de apoyo, no sé, ¿algún tema que te que… que te gustaría complementar?

P: Mmmmm nooo, creo que no.

I: Mhm.

P: No. Eso, creo que lo dije todo

I: Ya, bueno entonces muchas gracias xxxxx por, por darnos la entrevista, y por aguantar las mil caídas de (risas) de la llamada, ojalá se haya grabado todo bien.

P: Sí obvio.

I: Igual yo grabé con el celular aparte (P: Ya) así que ojalá tengamos el registro. ¿Ya?

P: Ya buenísimo.

I: Ahora voy a cortar la grabación, y, y… (cortaron la grabación).

P: CD.T5P (P)

E: Y para tener tu consentimiento hablado eh también, si me puedes decir en tus propias palabras que aceptas formar parte de la investigación.
P:Eh acepto formar parte de la investigación.
E: Súper, muchas gracias.
P: Vale.
E: Como leíste en el consentimiento, cualquier tema que tú no quieras responder, cualquier tema que te quiera saltar, tú lo puedes decir y podemos parar la entrevista en cualquier momento que tú lo desees. ¿Ya?
P: Perfecto.
E: Entonces.
P: Vale.
E: Para partir, si me puedes contar primero en tus propias palabras, ¿Cuál es tu condición de salud actualmente?
P: Eh Estable, diría yo. No, no, hay mayor complicación… Desde hace tiempo no tengo problemas.
E: Entiendo. Y, y ¿Cuándo comenzaron tus síntomas de salud o cómo, cuándo empezaste, o empezó tu familia a notar? Porque entiendo que esto fue cuando tú eras muy pequeño
P: Era bien pequeño, como a los cuatro años creo.
E: Mhm.
P: A los cuatro años creo que se empezó a desarrollar la la enfermedad y lo notaron ellos. Y yo no no estaba enterado hasta que me fracturé a los siete años.
E: Ya. Ahí tú tienes como el primer recuerdo, como de de algo más relacionado a la enfermedad.
P: Claro, desde los siete años.
E: Mhm y ¿Cómo eran estos síntomas que tú percibías cuando eras pequeño, cuando tenías siete, ocho, en en ese periodo?
P: Los dolores más que nada, muchos dolores, de repente.
E: Mhm Y esos dolores eran dolores como en ¿En las extremidades, en tus brazos y piernas o en otra parte del cuerpo?
P: En diferentes partes del cuerpo… En el sistema nervioso en realidad, en los nervios sentía el dolor.
E: Mhm claro, entonces eso puede ser en cualquier parte del cuerpo.
P: Claro.
E: Mhm.
P: En cualquier parte.
E: Y xxxxx ¿Tú sabes de alguna persona de tu familia que haya tenido algún tema de salud que sea similar al tuyo? ¿Conoces algún antecedente familiar, por ejemplo?
P: Mi papá.
E: Mhm.
P: Mi papá se que tenía Neurofibromatosis también.
E: Ya, también tenía los síntomas ¿Y tenía síntomas? o, o ¿Cómo se manifestaba en el caso de él? Si es que sabes algo.
P: Él tenía las manchas de la enfermedad, tenía unas manchas café con leche.

E: Mhm mhm ya mhm.
P: Y ah averiguando con la averiguando en el hospital tenían que buscar de quien había heredado la enfermedad, porque es una enfermedad congénita creo que es.
E: Mhm, y una pregunta, bueno esto fue cuando tú eras muy pequeño, pero tal vez tu mamá te ha contado algo ¿Tú sabes cuánto tiempo le tomó a tu familia desde que tú tuviste estos síntomas y te empezaron a llevar a hacerte los estudios médicos? […] ¿Aló,xxxx? […]
P: Ahora sí …
E: Creo que te caíste un segundito, sí, no te preocupes, no hay problema. ¿Cualquier cosa me avisas ya?
P: Vale, perfecto.
E: Ya, te estaba preguntando si tú sabes por lo que te haya contado tu mamá u otra persona de la familia eh cuánto tiempo les tomó desde tus primeros síntomas hasta que pudieron tener el diagnóstico de Neurofibromatosis.
P: No sabría decirle.
E: Aha, claro.
P: No tengo claro.
E: Porque eso lo vivió más ella. Tú eras muy pequeño.
P: Claro, yo estaba muy pequeño.
E: Claro, entiendo, no hay problema. ¿Y y tú alguna vez cuando tú eras pequeño, me imagino, te dijeron que tú tenías esta enfermedad? ¿Tú habías escuchado algo en alguna otra parte? Por ejemplo, en algún medio de comunicación o conocías otra persona que tuviera algún tema similar a ese.
P: Eh no, ninguno. Yo me enteré -de hecho- el día que me fracturé me dijeron que yo tenía la enfermedad.
E: Mm ya, ahí fue cuando tú te enteraste en el fondo, a los siete años, como me decías antes, ¿cierto?
P: Claro.
E: Mhm.
P: Ahí fue donde yo me enteré realmente.
E: Y y no sé si tú lo recuerdas, porque igual eras pequeño, pero también podemos pensar en cómo se ha ido desarrollando este tema. Si tú tuvieras que pensar en en términos como de las emociones que han aparecido en este proceso, de la enfermedad, de la Neurofibromatosis ¿Recuerdas cómo fue al principio? ¿Qué sentiste tú como niño cuando te dijeron eso? ¿Cuál fue tu sensación?
P: Más que nada frustración y pena por no poder hacer nada más prácticamente, porque no había avances con el tema de la enfermedad. No podía hacer nada, estaba básicamente postrado. Una frustración de no poder hacer nada y estar siempre en cama.
E: Mhm entiendo, claro, o sea, esa era la sensación como como niño pequeño, que no te podías hacer como otras cosas.
P: Claro.
E: Mhm entiendo. Y tú me habías dicho que actualmente estabas estable de salud, pero si tuvieras que pensar cuáles son tus necesidades actualmente en temas de salud, em ¿Cuáles se te vienen a la cabeza?
P: Necesito una prótesis nueva.
E: Ya, una prótesis.
P: Ya especial, o sea, necesidades en sí son… En xxxxx em hay poco prótesis en sí. Necesidades serían un lugar con… No sé si a eso se refiere la pregunta, pero un lugar con

más con más especialistas.
E: Claro, cuesta mucho que te vea ahí un especialista en prótesis.
P: Claro, ahora hay súper poco, entonces tengo la prótesis que está chica ya como dos años.
E: Ya, y eso en el fondo te dificulta poder moverte, te causa dolor…
P: Claro, me dificulta moverme un poco, pero por el dolor que causa, nada más que eso.
E: Ah ya, entiendo, entiendo. Y si tuviéramos que pensar como en en toda esta trayectoria que tú has vivido desde pequeño hasta ahora tus 18 años, con la em Neurofibromatosis ¿Cuáles sientes tú que para ti han sido las principales dificultades que tú has tenido que enfrentar en todo este proceso?
P: Las visitas al médico y las hospitalizaciones.
E: Mhm.
P: Es muy seguida, eran semanales las visitas al médico, era mínimo una hospitalización al mes, cada dos meses.
E: Mhm.
P: Eso fue la primera.
E: Y ¿Y esas visitas al médico desde el principio, desde que tú me contabas, desde los 7 años más o menos, que eran tan recurrentes o después empezó a ser más recurrente?
P: Em no desde los 7 años.
E: Mhm.
P: Ahí fue donde empezaron las visitas recu recurrentes.
E: Mhm y ¿Y estas visitas al médico eh se daban por controles o te estaban aplicando algún tratamiento? como ¿Por qué tenías que estar tan seguido yendo a visitar al médico?
P: Por control y por tratamiento. Tenía que ir con un traumatólogo todas las semanas y con un equipo especialista cada 6 meses.
E: Mhm entiendo. ¿Y eso para ti, por qué era una dificultad en el fondo? ¿Qué era lo que te provocaba en tu vida o en tu día a día que lo volvía como un problema?
P: Eh no pude asistir mucho al colegio presencial, eh no salía casi de la casa, no hacía nada. Me enfocaba únicamente en el hospital.
E: Mhm.
P: Es donde pasaba la mayor parte del tiempo.
E: Mhm claro, entiendo. Como que toda tu vida estaba ligada ahí, a ese tema del hospital, ¿Cierto?
P: Claro.
E: ¿Y mm cómo sientes que esa situación de tu salud y esto que tú me mencionas, esta dificultad, ha influido como en tu vida en general? Me decías ahora que no pudiste ir mucho al colegio, em por ejemplo, en tus actividades del día a día ¿Cómo cómo sentías que impactaba eh este tema?
P: No podía hacer nada. Tenía que hacer todo con la ayuda de mi mamá, mi hermana, el el que pudiera que me ayudara. Estaba impedido.
E: Ya o sea, siempre necesitabas el apoyo de alguien para hacer tus tareas, ¿Cierto?
P: Claro.
E: Y y, por ejemplo, eh para hacer las cosas básicas que uno tiene que hacer como para sobrevivir, por ejemplo, alimentarte, poder ducharte, etc. Ahí también necesitabas el apoyo, ¿Cierto?
P: Eh claro, en eso necesitaba apoyo. En en comer, no. Podía comer solo, podía tomar agua solo, pero para bañarme, para ir al baño, tenían que ayudarme.
E: Claro, entiendo. Siempre tenía que estar alguien ahí apoyando. Y en términos

personales, ¿Cómo sientes tú que que ha impactado todo este tema, en por ejemplo, en tu propia autoestima o o en tu propia identidad? Cómo tú te miras a ti mismo y dices, yo soy xxxx ¿Cómo sientes que que ha influido esto? ¿Sientes que tiene alguna relación? Tal vez no ¿Cómo cómo lo has visto tú?
P: Eh No, en mí no ha influido mucho. Como persona, no.
E: Mhm claro, ha sido más como en el tema práctico del día a día, ¿Sientes tú?
P: Claro.
E: Mhm claro, y pensando en tu familia, por ejemplo, como tú partiste tan chiquitito con este tema de salud, eh ¿Cómo sientes que impactó a nivel familiar eh eh la enfermedad? Por ejemplo, en las dinámicas familiares, eh también en el ámbito económico, por ejemplo, a veces nos relatan impactos ¿Cómo fue cómo fue en tu caso?
P: Eh creo que cuando era pequeño la familia se separó por culpa de la enfermedad, así que muchos recuerdos no tengo de ellos.
E: Mhm.
P: Y eh en cuanto a economía, se hizo caro. Hubo muchas veces que se hizo bingo o rifa, cosas así, para costear los gastos.
E: Mhm claro, claro. O sea, los gastos no los podían costear con los ingresos que tenían directamente.
P: Eh claro. De repente tenían que ponerme yesos plásticos, que cuestan aproximadamente 30 mil pesos y eran seis que me ponían mínimo al mes.
E: Ah.
P: O cosas así. O de repente los transporte en taxi porque la la ambulancia no me podía llevar y andaba con el yeso largo, entonces me podía doblar el pie.
E: Mhm claro, todo eso sumaba gastos, gastos a la semana. Y esto que que me decías que impactó la enfermedad cómo impactó la familia, tú dices que la familia se separó, ¿Te refieres a tus padres o como a la familia más ampliada que hubo como un conflicto?
P: Mm no, no, no. Familia más ampliada. De hecho, mi familia es mi mamá y mi hermana.
E: Mhm mhm ya entiendo. O sea, ese es tu núcleo familiar ahora, los demás como que no se mantuvieron cerca en ese proceso.
P: Claro, están todos alejados.
E: Mhm entiendo. ¿Y cómo sientes que a ti te ha impactado en el término de los estudios? Tú me decías que te que te costó ir al colegio, ¿Cómo lo hiciste?
P: Tenía que estudiar en la casa nomás, solo, leyendo, cosas así.
E: Mhm mhm ya y ¿Dabas como exámenes libres o asistías como a un colegio y solo ibas a dar pruebas?, Por ejemplo, ¿Cómo lo hacías?
P: Cuando podía asistía al colegio y cuando no podía, porque estaba postrado en la casa o estaba hospitalizado, me mandaban pruebas a al hospital o a la casa. Las hacía y las entregaban.
E: Y ¿Cómo sientes que eso se relaciona también o impactó con tu vida social? ¿Sientes que que ha influido de alguna manera también en en tu vida social toda esta situación de salud?
P: Me cuesta mucho socializar, eh conocer personas nuevas, no puedo. Me me se me dificulta.
E: ¿Eso que dices que te cuesta mucho es porque te sientes incómodo en esa situación, eh te da vergüenza o o cómo sientes que que te posicionas en esa situación?
P: No sé cómo hacerlo, en realidad.
E: Mhm.

P: No no no tengo muchos temas tampoco que no sean relacionados a la enfermedad, al trabajo, entonces, no no puedo.
E: Mhm claro, claro ¿Y tú sientes que eso también se podría relacionar a lo que hablamos de no haber podido ir al colegio, no haber podido relacionarte tanto con la gente o o no crees que te relaciones?
P: Claro, más relacionarme con mis pares en sí.
E: Claro claro, con gente de tu misma edad.
P: Claro.
E: Mhm entiendo. Y en términos laborales, yo entiendo que tú actualmente estás trabajando, ¿Cierto? Eso me había dicho tú tu mamá. ¿Cómo sientes que…
P: Si.
E: … Que ha impactado? Bueno, igual eres muy joven, así que me imagino que recién estás entrando al tema laboral, pero ¿Sientes que ha habido algún algún impacto como del tema de tu enfermedad en el ámbito laboral de lo que has visto hasta ahora?
P: Eh no, ninguno.
E: Mhm.
P: No ha habido ningún impacto.
E: Ya. ¿Sientes que no ha generado como dificultades o algo así?
P: Eh no, no. De repente sí, mucho trabajo, me empieza a doler la pierna, pero es lo normal diría yo.
E: Mhm claro, ya. O sea, ahí no ha sido como un impedimento mayor.
P: Claro.
E: Mhm mhm y pensando ahora, tú me decías, lo has mencionado hartas veces en este ratito que hemos conversado, como muchas visitas al médico, muchas visitas a hospitales ¿Tú tienes más o menos en tu mente como a los especialistas que tú has visto en el proceso de la enfermedad, cómo ha sido ese proceso? Por ejemplo, entraste primero con un médico, te derivaron a otro, te derivaron a otro ¿Conoces más o menos ese caminito?
P: Eh creo que sí.
E: Mhm.
P: Si mal no lo recuerdo, lo recuerdo todo.
E: ¿Y y cómo fue eso? ¿Cómo cómo partiste tú desde lo que tú recuerdes yendo como a estos médicos y a estos especialistas que te veían?
P: Me derivaron primero o sea yo recuerdo lo que yo recuerdo a un médico, me derivaron primero, o sea, lo que yo recuerdo es desde los 7 años. Ahí sí yo empecé a ir a hospitales más seguido. Estuve con una traumatóloga primero, me enviaron a una traumatóloga por la fractura.
E: Mhm.
P: Y mm después me recuerdo que empecé a ir con una neuróloga, después tuve un un doctor que ve el tema de los riñones, se me olvidó el nombre.
E: ¿ Eh nefrólogo puede ser?
P: Nefrólogo. Nefrólogo. Eh tuve que ir a oculista, otorrinos, eh el equipo completo.
E: Ya, o sea, viste muchos distintos tipos de especialistas.
P: Claro.
E: Y y y esto que tú me decías que partiste en la traumatóloga por la fractura, ¿Cierto?
P: Sí.
E: Ella cuando te fue enviando a los otros especialistas, ¿Era porque tenías algún síntoma en especial? ¿O o te acuerdas por qué? De lo que tú sepas, porque obviamente

no no manejas todo porque eras pequeño. Pero lo que tú sepas.
P: Creo que yo ahí fue que me empecé a recordar más del tema de de los hospitales. Dice mi mamá que siempre lo hacía, pero era cada 6 meses. Y era, eso es lo que yo recuerdo nomás.
E: Mhm mhm y y a lo largo de que te fueron derivando como de un médico a otro, ¿Tú seguías viendo a alguno constantemente? ¿O ya ibas pasando y como que siempre veías médicos diferentes?
P: Eh no, siempre fueron constantes por lo que yo recuerdo.
E: Ya mhn, y esto, entiendo que ahí tú no vivías en xxxxx, ¿Cierto? Por lo que me había comentado tu madre.
P: No, ahí estaba viviendo en xxxxxxxx.
E: Ya y y todos estos especialistas, ¿Tú los veías ahí en el hospital en xxxxxxx? ¿O vieron alguna visita privada alguno?
P: No, todos los médicos los vi en xxxxxxx. Creo que mi mamá me llevó una vez a Argentina a ver a un médico también.
E: Mm mhm.
P: Pero sí, no sé si era una visita privada.
E: Ya, ya. Y en el fondo ahí tú ya tenías diagnóstico, todos estos médicos te veían para para mejorar en el fondo tus síntomas, me imagino, ¿Cierto?
P: Claro, claro. Para controlar la enfermedad en sí y que no se siguieran expandiendo los tumores.
E: Claro, entiendo. Y mm en en todas estas visitas como a distintos médicos ¿Alguna vez ustedes probaron como familia, por ejemplo, eh alguna medicina que se les dice alternativas o complementarias, por ejemplo, acupuntura, flores de bach, otras terapias más energéticas, como el reiki, que a veces hay gente que las prueba. ¿Ustedes alguna vez tuvieron un un acercamiento con eso?
P: Sí, mi mamá hizo también una, contactó con los monjes de Brasil.
E: Mmm mhm ya.
P: Era para …
E: Mhm.
P: … Ver el tema de un tumor que tenía.
E: Mhm.
P: Y y hicieron la carta para ver si lo podían achicar.
E: Mhm.
P: Tenía, creo que cirugía para dos semanas pronosticada y y se contactaron y llegaron a hacer la radiografía para ver el tema de de dónde estaba en sí, el tumor, para para los últimos exámenes, y el tumor había desaparecido después.
E: Mmm ya, ¿Y no te tuvieron que operar entonces?
P: No, la cirugía no.
E: En esa instancia no.
P: Porque no estaba.
E: Entiendo ¿ Y y te acuerdas de algún otro que hayan probado, alguna terapia que no haya sido médica propiamente?
P: Reiki, hacia mi mamá.
E: ¿Y mm y esas esas terapias eran constantes también, como de la mano con estas terapias médicas? ¿O en algún tiempo tú dejaste, por ejemplo, las médicas y solo tomaste estas complementarias? ¿Cómo fue para ti?
P: Eh no, no, fue ambas.

E: Mhm.
P: Fueron o sea, sí fueron complementarias.
E: Ah, ya, como que hacían las dos al mismo tiempo.
P: Claro, no deje botada una por otra.
E: Mhm ¿Y esto ha sido a lo largo? Por ejemplo, tú ahora más grande, ¿O actualmente sigues tomando este tipo de terapias complementarias? ¿O fue en algún momento particular de de tu desarrollo?
P: Fue cuando mi mamá me me incentivaba. Ella ella fue la que aprendió a hacer reiki y me hacía reiki.
E: Claro, fue como su iniciativa.
P: Claro.
E: Mhm ¿Y y cómo te sentías tú con este tipo de terapias? ¿Te acomodaban? ¿Sientes que que te ayudó a sentirte mejor de alguna manera o tal vez no?
P: Mm sí, de alguna manera me hizo sentir bien. De alguna manera.
E: Está bien. Y y además de ya, pasemos como de este lado más alternativo, pensemos ya en los tratamientos que tú has recibido directamente en el sistema de salud. ¿Me podrías mencionar más o menos cuáles han sido?, si alguna vez te han hecho, por ejemplo, si te han dado medicamentos o te han dado terapias más físicas, como ¿Qué tipo de tratamientos tú has recibido a lo largo de tu vida?
P: Eh mis tratamientos han estado más enfocados en la pierna, en la enfermedad no tanto, porque no no hay muchos estudios sobre la enfermedad. Entonces no hay una cura o un tratamiento en sí.
E: Mhm.
P: Pero pero recuerdo haber estado sometido a procesos, a cirugías para eliminar tumores, me recetaran me recetaban pastillas con el tema de la pierna.
E: Mhm.
P: Muchos medicamentos me recetaron y eso. Pero en cuanto a la enfermedad en sí, no mucho.
E: Ya, claro, o sea era más enfocado en este síntoma de la pierna que en poder darte algo que tratara todo a nivel más sistémico, como del sistema nervioso que hablaban.
P: Claro.
E: Y y esto que decías que te daban medicamentos para la pierna, ¿Eran como para el dolor? ¿Te daban como analgésicos? ¿O te daban medicamentos como para tratar ciertos temas?
P: Eran para tratar era para dolores y también para infecciones de repente que se generaban.
E: Mhm ya entiendo. Y si tú miras como todos estos tratamientos distintos que que tú eh viviste a lo largo del tiempo, ¿Sientes que funcionaron bien? …
P: Sí
E: Mhm.
P: Ayudaron mucho con los dolores.
E: Ya, te disminuyó el dolor. ¿Y y qué hizo para ti, qué hizo que el tratamiento funcionara bien? ¿Qué crees tú que influyó, en que funcionará bien?
P: Eh los medicamentos.
E: Mhm ya, o sea, como que hicieron su trabajo los medicamentos.
P: Claro.
E: Mhm y y ¿Cómo ha sido tu adherencia como se le dice a estos tratamientos? ¿Qué tan em responsablemente has ido siguiendo como el uso? ¿Siempre siempre has adherido o hay momentos en realidad donde no te los has tomado de la manera que te

lo indican o has decidido no tomar algún tratamiento, por ejemplo?
P: De repente se me olvidan todas las pastillas, pero nada más que eso.
E: Ya, ¿Y tú actualmente estás entonces tomando algún tratamiento?
P: Eh Pregabalina.
E: Ya.
P: Así que sí.
E: Y ese lo tomas constantemente.
P: Claro, ese sí lo tomo constantemente.
E: ¿Y mm alguna vez te dieron una indicación de salud em adicional que no fuera esta toma de medicamentos o estas idas al médico, por ejemplo, eh kinesiología o algún otro tipo de terapias físicas o terapias psicológicas? ¿Te te recetaron alguna vez este otro tipo de terapias también?
P: Eh terapias psicológicas muchas veces.
E: Ya. ¿Y y esa terapia psicológica te la recomendaban los médicos o era iniciativa como tuya o de tu familia?
P: Eh no, los médicos.
E: Mhm mhm.
P: Ahora último, sí, mi mamá es la que insiste que tome asistencia mental.
E: Mhm.
P: Salud mental.
E: Y cuando te la indicaban los médicos, ¿Tú la tomabas en general, esta asistencia psicológica?
P: Sí, sí la tomaba.
E: Ya ¿Y y te acomodaba ese como tratamiento complementario? ¿Eras como lo seguías al pie de la letra o a veces como que lo dejabas también? ¿Cómo se daba este tema?
P: No, me gustaba mucho, así que lo dejaba. Muchas veces lo dejé.
E: Ya, ese no te gustaba mucho. Y y si me pudieras ¿Y si me pudieras contar solamente qué no te gustaba? ¿No te gustaba como la situación de tener que ir al psicólogo o había algún otro tema que que te incomodaba?
P: El mm ... no sé, el expresarme en sí de cómo me siento.
E: Ya.
P: No no me gusta.
E: Ya, no te acomodaba. Entonces esa indicación médica como que no te no te acomodaba mucho seguirla entonces.
P: Claro.
E: Y mm tú me habías comentado también que tuviste que tenías que ir harto al hospital y estar hospitalizado en un momento. ¿Me podrías contar un poco más en profundidad em cómo fueron esas hospitalizaciones, cuándo se dieron, un poquito más en detalle?
P: Eh generalmente fueron por el tema de la misma enfermedad, de la misma fractura que tenía, se hicieron muchas cirugías para poner tutores, injertos de células madre, fierros de titanio, y cosas así. Generalmente eran tres semanas que estaba hospitalizado, dos semanas, que estaba en sí en el hospital, después me soltaban y quedaba postrado en cama dos, tres semanas más. De ahí recién me evaluaban para ponerme un yeso corto cuando era con alguna operación que ocupaba yeso y si no, no me podía caminar hasta que no me dieran la orden en un par de meses, cuando tenía el tutor.
E: Ya, entiendo. O sea, eran procesos largos, como que claro, entrabas en una operación e implicaba mucho tiempo de recuperación, etc.

P: Claro.
E: Y mm tú me decías que en el fondo eso te generaba frustración y también te generaba pena, rabia, como de no poder hacer otras actividades ¿Te acuerdas de alguna otra emoción, que tú tuvieras o que más grande también tuvieras relacionado con tu episodio episodio de hospitalización?
P: No, ninguno más.
E: Ya, pero pero se relacionaba a eso que me decías antes, ¿Cierto?
P: Claro.
E: Mhm ¿Y cómo fue tu llegada? Que me hablabas de que estabas actualmente tratándote en el tema de la xxxxx con la prótesis ¿Cómo fue tu tu llegada a la xxxxx?
P: Eh ¿En qué sentido?
E: Eh como ¿Cuándo te derivó algún médico? ¿Cómo fue esa entrada y y cómo se ha sentido para ti el proceso?
P: Eh la entrada la hizo mi mamá, porque me amputaron y no me querían dar prótesis en el xxxxx y en xxxx mi patología no está inscrita.
E: Mmm.
P: Funciona en base a patologías.
E: Mmm.
P: Y no está la Neurofibromatosis, pero está la Fibromialgia creo que es.
E: Mhm.
P: Que es similar. Y mi mamá lo hizo público en xxxxx, en un diario de xxxxxx.
E: Mhm.
P: Y le llamó el director del eh Club xxxxxx, que es este de allá, que no es de xxxx, es es el Club xxxxx, perdón, Club xxxxx, así se dice, Club xxxxx, Club xxxxx, que es como la xxxx de allá. Y el director de allá llamó al director de la xxxxx de xxxxx.
E: Mhm.
P: Porque eran conocidos, creo, una cosa así. Y el director de la xxxxx de xxxxx llamó a mi mamá y habló con mi mamá para el tema de que me inscriban.
E: Mhm ya.
P: Y el tratamiento en sí ha sido bueno. No, no he tenido mucho problema.
E: Y y entonces, solo para profundizar unos detallitos de lo que mencionabas, tú me decías que estaban en xxxxxx cuando a ti te hicieron la amputación, ¿Cierto?
P: No, no.
E: No, ahí ya estaban en xxxxx.
P: La amputación fue en xxxxx.
E: Ya y y entonces ¿Tú tú mamá, en el fondo, antes de ese proceso, hizo la denuncia en xxxxx? ¿O ustedes estaban acá y ella denunció a través del diario de xxxxx?
P: Claro. Mi mamá ya tenía una amiga, no era amiga, una periodista que conoce ella. Es una periodista que ella conoce y creo que la llamó, una cosa así, mi mamá. Y le explicó el tema, a ver qué podía hacer. Y ella le dijo que publicaran eso.
E: Ya y ahí tu mamá ya estaba en xxxx, ustedes dos, ¿Cierto?
P: Claro.
E: ¿Y y ustedes se habían venido también por este tema médico en el fondo?
P: Eh sí. El mismo tema de la enfermedad.
E: ¿Y este tema de la enfermedad fue como que te derivaron, por lo que tu sepas, directamente de un hospital de xxxxx a un hospital de acá? ¿O fue tu mamá la que decidió venir? ¿Cómo fue?
P: Mi mamá pidió el traslado. Para tener una segunda opinión.

E: Mhm entiendo. ¿Y tú recuerdas cómo fue para ti el el venir de otra ciudad en el fondo por este tema de salud también? ¿Te acuerdas qué sentiste en ese momento? ¿Cómo fue el proceso?

P: Eh no me gustó mucho el cambiarme de ciudad. Porque yo ya tenía un amigo que se llamaba xxxxl y no no quería dejarlo solo. No quería quedarme solo yo, en realidad.

E: Claro.

P: Básicamente por mi amigo que no me no me quería venir. Pero el resto para mí fue normal porque no tenía más conocidos ni más amigos ni familia. Entonces no no me costó acostumbrarme a Santiago.

E: Ya, ya entiendo. O sea, te dio pena como por ese lazo que tenías pero después te pudiste acostumbrar acá de todas formas.

P: Claro.

E: Mhm entiendo. Y entonces ahí en el fondo, al no tener la prótesis acá eh te derivaron al Instituto de xxxxx. Y ahí empezaste a recibir el tratamiento … con la prótesis, ¿Cierto?

P: Eh no, eso fue después.

E: Ya.

P: Pero, primero me trasladaron desde el Hospital de xxxxxx, perdón, desde el Hospital de xxxxxx al xxxxxxxxx, y en el xxxxxxxxx se estuvo intentando por cuatro años más el salvar la pierna.

E: Mm ya.

P: Y ahí fue que ya no se pudo hacer nada más y se optó mejor por la amputación.

E: Ah, ya. O sea, también fue un proceso largo desde que te trasladaron acá que siguieron en los tratamientos.

P: Claro.

E: Entiendo.

P: Fue largo el proceso.

E: Claro, sí. Fue harto tiempo por lo que tú comentas. Y y en todo este proceso eh ¿Quiénes te han acompañado a ti? ¿Quiénes quiénes han sido las personas que han estado cómo cerca?

P: Mmm mi mamá y mi hermana.

E: Mhm entiendo. Y mm ese acompañamiento o ese apoyo que te han dado tu mamá y tus hermanas o era tu hermana, una hermana.

P: No, hermanas.

E: Ese acompañamiento que te han dado eh tu mamá y tus hermanas ¿Cómo ha sido? ¿Es como que te ayudan en las tareas diarias o también es un acompañamiento como de conversar, como de temas también de lo que uno siente? ¿Cómo cómo se ha dado ese apoyo de la familia?

P: Eh mi mamá me ha apoyado básicamente en todo, es la que me llevaba a los controles cuando no podía caminar eh ella era la que me ayudaba, la que me cargaba, era yo básicamente.

E: Mhm.

P: Y y también con el tema emocional hablamos, siempre me ha acompañado nunca nunca he estado solo en sí pero he estado con ella nomás.

E: Ya ella ha sido como tu principal y único apoyo por lo que tú comentas ¿Cierto?

P: Claro.

E: Mhm y y con tus hermanas ¿Cómo ha sido la relación de de compañía que me mencionabas? ¿Es es más indirecta? Tu mamá es como la principal y ellas están ahí

¿O también te apoyan directamente de otra manera?
P: Mi hermana, la que me sigue, la xxxxx, ella me acompañaba me iba a ver al hospital, me cuidaba en el hospital.
E: Mhm.
P: Cuando era más chico.
E: Mhm.
P: Eso es de lo que me acuerdo igual, pero la xxxx no, la xxxx es más chica que yo así que no mucho apoyo de ella no he tenido.
E: Claro, claro porque es una niña más pequeña.
P: Claro, su compañía.
E: Claro, claro la compañía. Y entonces tu mamá ha sido tu apoyo principalmente en el proceso.
P: Claro.
E: Mhm, y mm por ejemplo ahora tú me decías que estabas trabajando ¿Tú sientes que el entorno laboral ha jugado algún rol en términos de apoyo para tu enfermedad?
P: Eh no, no mucho
E: Ya, ya. ¿Y no mucho porque ahora tú me decías que está más estable también o también porque no lo comentas mucho? Como como se ha dado esa área.
P: Eh no porque estoy más estable.
E: Ya.
P: Pero por ejemplo el otro día tenía que ir a xxxx y no quería dejar de trabajar y el chico con el que me voy, que es el hijo del jefe eh me dijo que pasáramos temprano nomás que no me preocupará, así que salí un poco más tarde y pasamos a xxxx pasamos a buscarle la suspensión y de ahí fuimos a trabajar.
E: Super, ya, o sea igual te te acompañó en ese proceso.
P: Claro, él sí.
E: Ya, como él en particular, no necesariamente como todo el ambiente.
P: Eh claro.
E: Mhm y tú me decías que bueno, no tenías mucha vida social por lo que me decías antes pero ¿Tienes como alguna amistad que te haya acompañado en este proceso o o no ha habido alguna?
P: En este proceso sí tenía un un amigo del colegio eh xxxx era mi amigo pero no, siempre he sido de muy pocos amigos, ahora tengo al hijo del jefe que le digo yo, que lo conocí antes de entrar, que es mi vecino y él también me ha ayudado un poco, me ha hablado, me ha acompañado y todo.
E: Y con este amigo que tú me decías como del colegio, xxxxx ¿Cómo cómo era la relación? ¿Tú conversabas de cosas con él o era más de compañía como de pasarlo bien ¿Cómo se daba ese apoyo?
P: Eh conversábamos cosas, salíamos, de repente cuando andaba en la silla rueda él me sacaba, como cosas así.
E: Ya, ya entiendo ¿O sea cómo de pasar tiempo juntos en el fondo?
P: Claro, es eso.
E: Y pensando en el equipo médico y estos distintos especialistas que tú has visto a lo largo de la enfermedad ¿Qué rol han cumplido? ¿Tú sientes que han sido un apoyo de alguna manera o sientes que no? Desde tu perspectiva ¿Cómo ha sido el tema?
P: Eh… Sí, sí han sido de apoyo, pero más que nada, los que hemos visto acá en Santiago, en xxxxxxxx no tengo no tengo muy buenos recuerdos.
E: Y esos recuerdos que no son tan buenos ¿A qué se relacionan? Por ejemplo, de

alguno que te acuerdes que haga que no haya habido tan buena relación.
P: Estuve, creo que 27 días en la UCI por culpa de una bacteria intrahospitalaria que no se reconoció que era intrahospitalaria.
E: … Mhm ya, ya o sea, ¿No reconocieron por parte del del hospital o del equipo que había pasado eso?
P: Claro, claro no no reconocieron que eso se había contagiado en el hospital mismo.
E: Claro, claro entonces ahí no había muy buena relación.
P: Claro.
E: Mhm y este apoyo que tú dices que ha sentido el equipo médico de Santiago, ¿En que lo ves por ejemplo?
P: Eh los controles, con el doctor eran seguidos, en xxxxxx no eran tan tan seguidos como deberían haber sido.
E: Mhm.
P: Acá en Santiago sí eran controles seguidos eh se hicieron mucho más eh se buscaron muchos más métodos para recu para tratar de salvar la pierna que en xxxxxx en sí.
E: Mhm ya ya o sea, tú sientes que se intentó mucho más eh tomar en cuenta la situación y ver cómo resolverla.
P: Claro.
E: Como que en xxxxxxx no se no se le daba tanta importancia al tema tal vez.
P: No, y cuando se hacía era de manera experimental porque tampoco tenían conocimiento de la enfermedad ni de lo que tenía en el cuerpo en sí.
E: Ya, entiendo. O sea, acá tú has sentido que hay como un foco más específico en la situación, ¿cierto?
P: Claro.
E: Y y si tú tuvieras que pensar en en estos distintos tipos de apoyo que hemos hablado, como tu mamá, tu familia que son tu mamá y tus hermanas, este amigo que mencionabas, el apoyo laboral, el apoyo de los médicos ¿Qué crees tú que podría mejorar en en alguno o en todos estos ámbitos, para que tú puedas llevar mejor tu situación?
P: Mmm no, ninguno. Yo siento que mi situación ahora está al menos bien.
E: Mhm ya, o sea, ¿Sientes que no habría algo que modificar, por lo menos por ahora?
P: Eh no, para mí no.
E: Mhm entiendo. Y y en esto que tú me dices que estás estable actualmente ¿Tú sigues teniendo por ahora controles médicos o no estás teniendo?
P: Eh no he tenido controles médicos.
E: Ya.
P: Así que yo creo que sí sería bueno que el hospital llamara para tener más controles médicos.
E: Ya y ¿Hace cuánto no has tenido? Si es que te acuerdas.
P: Desde que empezó la pandemia más o menos.
E: Ah claro.
P: Un buen tiempo.
E: Como que ahí se paró el seguimiento tal vez.
P: Claro.
E: Y desde qué empezó la pandemia tú tuviste como o desde que dejaste tener los controles más bien, no pensando en la pandemia, sino en los controles médicos ¿Has tenido como alguna situación que que donde hayas necesitado tal vez un control? Por ejemplo, dolor o alguna otra cosa que haya sido como una emergencia o algún tema

de salud ¿Ha surgido?
P: Si, tengo una zona que está media adormecida y no no he tenido control todavía.
E: Ya o sea, ¿Tienes esa necesidad de ver qué está pasando ahí también?
P: Claro.
E: Mhm entiendo. Y mm xxxxx ¿Tú alguna vez has pensado cuáles crees que son las causas de la enfermedad?
P: Eh no.
E: Mhm.
P: No, no sabría decir.
E: Mmm ya ¿Y mm alguna vez has pensado por ejemplo porque la enfermedad se manifestó o o partió en ti el momento que lo hizo.
P: No, tampoco. Nunca me lo he pensado
E: Mhm y si tú tuvieras que pensar ahora como en las causas ¿A qué lo relacionarías?
P: Eh por lo que sé un tema esto congénito. Mi padre la tenía pero no sé creo que no no estaría seguro pero creo que un daño en el cromosoma una cosa así.
E: Mhm ya entiendo, o sea, tendría que ver con cosas como genéticas que uno tiene de las familias.
P: … ¿Cómo dice?
E: Que en el fondo vendría de algo genético de las familias, por lo que tú comentas.
P: Claro.
E: Entiendo. [...] Sí, ahí me pareció, disculpa que la conexión estaba media pegada.
P: Sí.
E: ¿Ahora me escuchas?
P: Ahora sí
E: Ya, súper. Entonces yo quería preguntarte xxxxx ¿Cómo ves tú o cómo crees tú que la sociedad en general y las personas que te rodean en el día a día entienden la enfermedad que tú tienes, la Neurofibromatosis? ¿Qué imagen hay? ¿Se sabe algo? ¿Cómo ves tú eso?
P: Eh no, no, no se sabe mucho. Casi nadie sabe en realidad ni siquiera existe la enfermedad.
E: Mhm mhm claro hay un desconocimiento y por ejemplo, te ha pasado que lo comentas el nombre, etcétera ¿Qué qué reacción ves que tiene la gente en general? ¿Cómo ves que se mira esta enfermedad?
P: Eh sorprendido básicamente, no la conocen en sí no saben lo que genera o o piensan que es extraño cosas así o hay muchos que piensan que puede ser contagioso.
E: Mmm claro. O sea hay ¿Hay mucho desconocimiento por lo que tú ves?
P: Claro.
E: Mhm mhm entiendo ¿Y cómo te sientes tú como con esa situación de que sea algo tan desconocido?
P: Eh me siento relativamente mal porque pienso que eh con con las casos actuales que hay que son poquitos, se está haciendo básicamente un experimento una prueba de qué podría servir más adelante o qué no podría servir no sé si si se me explicó.
E: Mhm claro entiendo. O sea eso es como como que recién se está mirando tal vez qué se podría hacer pero no hay mucha respuesta por lo que tú comentas.
P: Claro.
E: Mmm claro entiendo. Y mm yo quería preguntarte tú tú tienes un diagnóstico en el fondo hace hace harto tiempo ya desde que eras pequeño eh ¿Sientes que que influyó en en tu estado de salud eh para bien o para mal el haber alcanzado un diagnóstico? El poder nombrar esta enfermedad y saber lo que es ¿Sientes que influye de alguna

manera?
P: Mucho.
E: Mhm
P: Mucho porque quizás sin sin los controles médicos hubiera sido el avance de la enfermedad más mayor, hubiera avanzado más rápido.
E: Mhm ya entonces sientes que sirvió en el fondo para bien en tu en tu estado de salud.
P: Claro.
E: ¿Y sientes que que en el fondo los cuidados que te dan pensando en los cuidados del día a día también en los cuidados médicos o el tratamiento han sido mejores gracias a este diagnóstico o sientes que también, que igual falta un poco? ¿Cómo lo ves ahí?
P: Falta un poco todavía, todavía falta.
E: ¿Y y qué sientes que falta o qué para ti eh te haría sentir como mejor con ese tema?
P: Mmm no, no, no sabría decirle.
E: Mhm mhm pero pero cuando tú dices que falta es porque sientes que en el fondo no has podido recibir todos los cuidados que tal vez has necesitado en algunos momentos, o ha faltado como algún medicamento o algún tratamiento ¿Cómo qué se te ocurre? Si al final obviamente uno no sabe cosas médicas pero tú tienes la experiencia de lo que has ido sintiendo entonces nos interesa ver cómo ¿Qué para ti podría ser mejor?
P: El tratar de ver algún tipo de tratamiento algo así pero la enfermedad para que no sigan los tumores en sí no sigan creciendo tanto o no crezcan.
E: Mhm ya. Claro, algo que trate directamente el tema de los tumores que se generan con la Neurofibromatosis, que no solo sea para los síntomas de la pierna que es lo que tú tú has vivido.
P: Claro.
E: Mhm entiendo. Y mm xxxxxx de todo lo que hemos conversado ¿Hay algún tema que te haya llamado más la atención? ¿Qué te quede dando vueltas? ¿Qué quieras comentar? Porque pasamos rápidamente por por toda la pauta entonces yo quiero saber si te queda a ti algún tema como en la cabeza ¿Qué quieras que comentemos antes de cerrar?
P: Eh no, ninguno.
E: Mhm.
P: Ninguno.
E: Mhm super. Bueno, muchas gracias xxxxx por por darte el tiempo, estuvimos casi 45-50 minutos creo acá, entonces muchas gracias por hacerte el tiempo porque sé que estás muy ocupado, estoy ahí yo intentando con tu mamá coordinar. No sé si te queda alguna duda de la investigación o alguna duda de este tema que me quieras preguntar antes de que cerremos.
P: No, ninguna, creo que creo que lo que sí quiero el boletín ¿De dónde va a salir? Creo que había que poner el correo ¿Cierto?
E: Sí, había que poner el correo en el consentimiento y ahí apenas tengamos resultados más armados eh podemos compartirlos con las personas interesadas para que también puedan darnos su visión sobre el tema.
P: Correcto. Muchas gracias.
E: Sí, super entonces ¿Tú correo está ahí?
P: Sí, ahí está el correo.
E: Ya, super entonces cualquier cosa nos vamos a poner en contacto ¿ya?

P: Sí, perfecto.
E: Bueno, yo lo último que quería contarte xxxxx es que en el consentimiento informado parecía que por la participación que han tenido tú y tu mamá en esta instancia de la investigación donde han dedicado tiempo de su día a día hay una retribución económica ¿Ya?
P: Ya.
E: Que se le transfiere a la cuenta de uno de ustedes, puede ser a la cuenta de tu mamá o a tu cuenta ¿Ya?
P: Correcto.
E: ¿Prefieres que le pida los datos bancarios a tu mamá? o ¿Prefieres mandarme los tuyos?
P: No, yo le mando los datos de ella.
E: Ya, super me los puedes enviar por WhatsApp. Bueno, esto no es automático toma un poquito de tiempo porque hay que hacer unos procesos internos y hay que juntar distintos eh participantes ¿Ya? Pero apenas esto esté en marcha yo me puedo comunicar y cualquier duda me escribes al WhatsApp ¿Ya?
P: Vale.
E: Super. Muchas gracias xxxxx que tengas buena tarde.
P: Que esté bien, igual.
E: Chao.
P: Chao chao.

Participante (P): CD.T6P

E: Bueno xxxxx muchas gracias por querer participar, quisiera, podríamos, hacerte algunas preguntas chiquititas antes eh me puedes decir eh tu nombre, tu edad eh si actualmente estas estudiando, qué curso eh qué nivel educacional estas y cual sería tu comuna, tu lugar de donde estas viviendo.

P: Creo que son muchas preguntas de una, pero eh Soy xxxxx xxxxx tengo 16 años, soy de xxxxxx eh actualmente estoy en segundo medio.

E: Y xxxx, emm me gustaría partir consultándote, deme un segundo […] en tus palabras ¿Cuál es tu condición de salud actualmente?

P: Ehh ¿cómo?

E: Emm que cual, por ejemplo, eh perdón, ¿me refiero a cuál es tu condición de salud? ¿Tienes una enfermedad eh sabes qué enfermedad tienes? ¿Eh estás diagnosticado o no? No sé si me puedes comentar un poco

P: Ah sí, yo tengo la neuropatía óptica de Leber creo.

E: Y sabes más o menos ¿cuándo comenzaron tus problemas de salud?

P: Eh fue cuando tenía 12 años en octubre más o menos.

E: ¿Te acuerdas cómo comenzaron esos problemas de salud? ¿Qué síntomas tuviste? ¿Que fue pasando ahí?

P: Emm al inicio pensamos que fue por, por la piscina o algo así porque justo nos estaban enseñando clases de natación y pensamos que fue por el cloro quizás eh porque al inicio eran simplemente eh tuviera miopía o algo asi, pero después como que se fue desarrollando un poco hasta que después eh se quedó así no más la vista.

E: ¿Y en qué minuto consideraste que debías pedir quizás ayuda o hablar sobre los síntomas que estabas teniendo porque me imagino que en un minuto solamente tú te diste cuenta de lo que estabas sintiendo o no?

P: Eh bueno sí, al inicio sí, pero como que no quería hablar de eso porque no pensé que fuera tan relevante y después un día mi tía se dio cuenta porque ella también tenía un problema, creo que tiene la misma enfermedad […] y si, le cuento que tenía esto entonces me fueron a a ver a un emm no me acuerdo como se llamaba, un oftalmólogo y fueron a revisarme los ojos y tenía como o se ano recuerdo como era, pero eh no eran como no, mejor no lo describo, no recuerdo como era.

E: ¿Podría preguntarte cuánto demoró en asumir, cuánto tiempo pasó entre estos primeros síntomas que empezaste a sentir y el momento en el que fueron a ver al oftalmólogo?

P: Eh cuando me empezó a dar fue en octubre a finales y o sea a finales de 2018 después fuimos al oftalmólogo a en no recuerdo creo que fue en nov y ya después fuimos a Santiago eh creo que aproximadamente por enero ahí fuimos a, con otro doctor que quizás sabía un poco más de eso

no, no, no recuerdo creo que estoy confundiendo [...] fuimos a sacar unas radiografías y ahí me detectaron eso.

P: ¿Pero, disculpa eso fue después de que fueron a ver al primer oftalmólogo o no?

P: Si.

E: ¿Él los mandó a hacerse esas radiografías?

P: Sí.

E: ¿Y una vez que se fueron a hacer estas radiografías, no las podían hacer allá en xxxxxx?

P: No recuerdo porqué pensándolo bien hubiera sido más simple ir a otro oftalmólogo o algo así.

E: ¿Y finalmente van a hacerse estas radiografías acá en Santiago verdad, ya eso fue los primeros síntomas fueron en octubre más o menos del 2018 Y fueron a hacerse esta radiografía en enero o no?

P: Si

E: ¿Y em quien te diagnosticó fue el mismo doctor que viste en xxxxx? Creo que me dijiste que era otro doctor

P: Si, era otro

E: ¿Y pasó mucho tiempo? ¿Desde que después de esa radiografía hasta que te diagnosticaran?

P: eh no sea se sintió como si fuera muy poco. O sea, es que en verdad al inicio em cuando me empezó a dar en octubre casi ni lo note, pero si me di cuenta un poco ya después en diciembre ya no lograba ver la pizarra desde el fondo.

E: ah fue rápido y xxxxx entre este periodo decidiste tú, por ejemplo, ¿ver información tu por tu cuenta? ¿Eh quisiste tratar de ver qué era lo que pasaba por tu lado o no quisiste?

P: Eh, si

E: Si ¿qué? ¿Quisiste o no quisiste?

P: Bueno busqué en internet básicamente

E: Y encontraste información, pensando así cómo ya cuando tu viste al doctor que te diagnosticó ¿él te habló sobre sobre detalles de la enfermedad?

P: O sea que yo recuerde, no.

E: ¿Te puedo preguntar cómo fue esa consulta con el doctor? ¿Quieres hablar de eso? Porque fuiste a hacer la radiografía, cuéntame un poquito que pasó después de eso.

P: eh…

E: ¿Si quieres podemos continuar, te parece?

P: Es que no recuerdo jajaja eso ya fue hace como 3 años.

E: Mmm claro igual fue hace tiempo, te puedo preguntar quizás ¿tú conocías esta enfermedad anteriormente?

P: No, solamente había escuchado de la miopía

E: Y pensando en tu… en, bueno, había una persona de tu familia que sí tenía eh un problema de salud similar al tuyo, ¿era tu tía o no?

P: Sí

E: Ella tiene la misma enfermedad que tú o tiene otro tipo de enfermedad similar

P: Tiene la misma y eh, pero yo no lo sabía hasta que me dio a mí.

E: Ahh no lo habían conversado nunca tampoco o al menos tu no estabas al tanto.

P: No y al parecer mi tío también tiene eh creo que tiene otra cosa, pero es casi lo mismo

E: ¿Te acuerdas más o menos cómo fue cuando fuiste buscando información? Porque eh me dijiste que claro tu tía vio los síntomas y dijo eh "no, hay que llevarlo al doctor porque puede ser lo que tengo yo" ¿verdad?

P: Si, a ella también le dio a los doce años

E: Ah ya, ya y ahí tú comenzaste a ver información, ¿viste información que fuera similar a lo que tu tenías? ¿Viste cosas muy distintas? ¿Te acuerdas más o menos?

P: ¿Eh cómo?

E: […]te pregunté si cuando buscaste información sobre la enfermedad eh esta información era muy distinta de lo que tienes tu, es similar es…?

P: Eh creo que eh creo que parece que tal cual, bueno, ahora hace poco busqué más información y me salían algunas imágenes y por ejemplo creo que sí, está medio cerca pero no está 100%.

E: Puedo preguntarle por ejemplo si es que me puedes ejemplificar por ejemplo porque me dijiste que era casi igual lo que viste, pero no al 100%, me puedes contar un ejemplo, en realidad, en qué aspecto quiero preguntarte, en qué aspecto es un poquito diferente en que aspecto se parece lo que has leído de los que tienes? ¿Qué has visto por ejemplo que emm no cumple con tu enfermedad?

P: Em es que no recuerdo muy bien las imágenes, pero em no recuerdo.

E: No, no hay problema, no hay problema xxxxx. Te parece que continuemos entonces pensando un poco en, bueno no se si es que me puede quizás seguir contando como lo que tú te acuerdes [...] el recorrido como fue el tema de las visitas a doctores me contaste que, si cuéntame.

P: Después creo que fuimos otra vez a Santiago eh para ver si es que podía encontrar alguna tipo, eh ayuda como algún lente como algún no sé alguna herramienta.

E: Te puedo preguntar, eso fue mucho rato después, ¿mucho tiempo después de ver al oftalmólogo que te diagnosticó? ¿O fue poco tiempo, fue rápido?

P: Creo que fue al siguiente mes.

E: Ya y tú sabes si esto por ejemplo las consultas estas cosas tú ibas a atenderte a algún consultorio, al hospital o fuiste a una consulta privada, ¿sabes un poco de eso?

P: No... es que mi mama siempre se encarga de esas cosas por eso eh algunas cosas que deberían ser muy obvias yo no las sé

E: ¿Entiendo, bueno me contaste que fueron a ver la posibilidad de si es que puedes tener algunos lentes o algo asi verdad, y esto lo vieron con otro doctor? ¿Puedo preguntar qué es lo que les contó el doctor, había posibilidades en el tema de los lentes? ¿O no se podía? En qué quedó eso

P: Em de los lentes que me mostraron ninguno funciono, bueno había unos lentes de sol que esos como que calmaban un poco más la vista pero eran los típicos lentes de sol. También había una lupa que o sea no era como una cámara que se pegaba a la mesa por ejemplo y colocabas una hoja y con eso podías ir leyendo letras pequeñas pero era muy lento.

E: Y qué es lo que les contó el doctor a partir de eso? ¿Que hablaron por ejemplo en términos de tratamiento? ¿Hablaron algo al respecto?

P: em no o se escuche que en China estaban haciendo pruebas de algo así pero eso ya fue tiempo después [...] también había como una especie de catalejo pequeño pero era como muy lento aparte de sacar, era difícil de apuntarlo entonces al final nos llevamos o se anos compramos la las cosas que nos habían ofrecido peor al final no las termine usando porque por ejemplo la lupa era muy no sé era muy lenta de usar el catalejo ese no recuerdo donde lo deje y los lentes creo que se quedaron en un auto.

E: O sea no los usaste para nada.

P: No, 500 mil pesos a la basura y costaban muy caro todo eso.

E: ¿Y cómo te sientes, como estas con respecto a tu enfermedad al día de hoy? Por ejemplo, si yo te preguntara em qué necesidades, ¿cuáles crees que tú que son tus necesidades al día de hoy pensando en cómo estas ahora? ¿Qué me puedes contar sobre eso?

P: ¿Necesidades?

E: ¿Necesidades en salud por ejemplo?

P: No sé yo o sea en salud yo diría que esto bien solamente lo de la vista

E: Y por ejemplo en relación a tu enfermedad qué necesidades actuales tienes asociadas a tu enfermedad?

P: Necesidades o sea eh por ejemplo en el colegio en vez de escribir con un cuaderno, algo así, un lápiz escribo en un Tablet que tengo, de hecho es el que estoy usando ahora mismo

E: Ya, tu mamá me había contado un poco de esa tablet de hecho, como, te puedo preguntar cómo la consiguieron, de donde salió, lo conversaron con alguien.

P: Ah eh (se ríe) a ver es un poco chistoso porque la quería comprar hace un año, no, un año antes de que me diera la enfermedad para no no no el 2018 la quería comprar para un juego y al final me dijeron que no porque era muy cara porque eran como 400.000 pesos y después en navidad del 2018 me la compraron porque era bastante grande y no se

E: Si, me dijo algo tu mama de que la usas harto jaja

P: Es lo que más uso yo diría.

E: ¿Te puedo preguntar cómo supiste de la existencia de esa tablet? Lo buscaste tú en internet o lo hablaste con alguien

P: En YouTube, pero no es la mejor herramienta para o sea que podría usar en verdad

---

E: ¿Cuál dirías tú que, hay una mejor?

P: Eh no o sea es que no he investigado más sobre tablets y cosas así jaja pero supongo que deben haber mejores o que tengan más herramientas para la visión en sí porque por ejemplo yo uso la función de ampliación que es un o sea se puede activar que cuando usted presione tres veces la pantalla eh se haga un zoom hacia esa zona y bueno hacia esa zona no sino que como que la pantalla se ajusta al punto en que tocaste algo así. Y puede alejar acercar y si presionas otras tres veces la pantalla se vuelve a la normalidad.

E: Ya, claro, claro más cómodo que estar eh moviéndolo con los dos por ejemplo y teni´ que estar fijándote como donde pone

P: O también eh puedes activarlo en la esquina que sea como un botón extra, porque está el botón de las ventanas, el botón de salirse y el botón de atrás pero también se puede activar un botón extra que es el de accesibilidad y ese se puede configurar también para eso.

E: Y ahora pensando un poco como en mira me gustaría consultarte primero xxxx em quizás pensando en el inicio de la enfermedad en el inicio cuando empezaste a tener estos primeros síntomas eh ya luego cuando cuando hablaste habló tu tía, a todo esto, tu tía cómo supo? ¿A Través de ti? ¿O lo converso en paralelo con tu mama? ¿Tú sabes algo al respecto?

P: ¿Cómo supo de su enfermedad?

E: ¿Cómo supo de lo que tu tenías quiero decir, tú decidiste hablarlo con ella? ¿Ella se acercó a ti? ¿Hablo con tu mama?

P: Eh le habló a mi mamá.

E: Ya y podría preguntarte como, que fue lo que fuiste sintiendo como al inicio de la enfermedad, ¿si yo te preguntara por ejemplo, cuales fueron las emociones que marcaron este inicio que me podrías decir al respecto?

P: Eh me sentí terrible o sea era como que básicamente que todo se alejaba de mi porque eh ahora como que todo iba a ser diferente

E: ¿dirías que, como ha ido evolucionando esa sensación en ti? ¿Ha habido variaciones en esa sensación? Eh te sientes igual, mejor, ¿peor? Lo que quieras contarme claramente.

P: ahh mejor

E: ¿Sí? Ah ya puedes contarme un poco.

P: Hay cosas mucho peores y en verdad no está todo perdido porque eh están haciendo unas pruebas en argentina y estados unidos y está funcionando medianamente pero están dando resultados

E: Buenísimo.

P: Creo que lo que hacen es eh inyectar ADN piro algo así en la retina para que se regenere, no me acuerdo como era

E: […]me gustaría preguntarte respecto de esto que me estas mencionando […] primero como llegaron a saber de ese tratamiento, como llegaste tu a saber y si lo han conversado, con tu actualmente tienes un doctor de cabecera lo has conversado con él o ella? ¿Como ha sido eso?

P: Em yo supe porque mi mamá me dijo que conoció a una a una madre también por internet, no sé, lo que no sé es como, pero supongo que un grupo de Facebook algo asi, y ella estaba, tenía a su hijo también con mi misma enfermedad y ella estaba en un en un proyecto creo, su hijo, que era eh hecho por retina de argentina que estaba como viendo cómo solucionar el problema y que estaban experimentando como funcionaria y asi pero eso fue en 2020.

E: Y al día de hoy en que estas con tú tratamiento, actualmente

P: A ver no estoy siguiendo ningún tratamiento actualmente ahora mismo estoy a la espera de que me llamen para lo de eh la, los tipos experimentos pero o sea están llamando a personas es que para poder participar en eso tienes que cumplir con los requisitos por ejemplo esta enfermedad especifica eh creo que el tipo de sangre también influye, no creo que no, no, la sangre no eh y yo y mi tía cumplíamos con los requisitos entonces sí podíamos participar para eso pero tienen que llamarnos uno por uno entonces o sabemos cuándo nos van a llamar

E: Y eso es por lo que me comentabas de Argentina ¿o no?

P: Si, retina argentina, creo que son los que más han avanzado en como búsqueda de alguna mejora.

E: Te puedo preguntar cómo fue, ¿cómo sigue este tránsito? porque me contaste que ya a inicios de 2019 viste a este doctor, fueron a preguntar si podían ver el tema de los lentes, me contaste que al final no, no se pudo porque no funcionaban y que fue pasando después, ¿siguieron viendo a especialistas? ¿Siguieron viéndose con ese doctor?

P: eh el doctor nos dijo que no había eh ningún tipo de hora de tratamiento ni nada, operación entonces ahí como que nos rendimos no mas

E: ¿Y dejaron de hacer controles o ir a visitar a este especialista?

P: Bueno íbamos, pero no recuerdo que tampoco avanzamos mucho en eso

E: Te puedo preguntar cómo fue para ti ese tema, hablar con el doctor, ¿qué te dijera esta cuestión de los lentes o que te dijera que no que no había tratamiento, como fue para ti? ¿Qué pensaste? Que emociones fueron marcando las visitas, para ti

P**:** Fue muy eh impactante eh como que entre en un yo diría depresión no sé, porque estaba todo muy bien y de repente como que se derrumbó todo así

E: Puedo preguntarte xxxx ¿quiénes han sido para ti los mayores apoyos durante el proceso de la enfermedad, quienes te han ido acompañando, sea de la familia, afuera…

P**:** Eh yo diría mis padres eh mis abuelos mi tía, mi tío, porque ellos pasaron por lo mismo eh a ver ¿quién más? Em ah si, eh, mi tía del PIE.

E: Tu tía de que perdón

P: El pie, programa eh no recuerdo como era, programa integral educacional, programa de integración de educación, no hubiera podido hacer casi nada en cuanto a estudios porque eso me paso cuando yo estaba en sexto, finales de sexto después cuando termine sexto me empecé a dar cuenta que no veía muy bien

E: Perdón, eso último, no lo escuché bien, ¿me dijiste que claro tu enfermedad empezó en sexto y que me dijiste al final?

P: Si, a finales de sexto básico eh me empezó a dar la enfermedad y ya después durante todo séptimo estuve como en un proceso de aceptación supongo

E: ¿Y cómo fue en ese sentido el dejaste de ir al colegio eh hablaron con el colegio? ¿Sabes cómo que paso en relación a eso?

P: Si o sea yo no tengo idea mi mama debe saber, pero supongo que hablaron con con alguien del colegio, el director algo así, para hablar de mi caso y ahí me empezaron a apoyar con el PIE

E: Te puedo preguntar xxxx que las tías el PIE te han acompañado harto han sido al parecer un apoyo desde ahí[…] pero me gustaría consultarte como eh ¿cómo ha sido esa relación, como comenzó el tema con las tías eh que, cómo te apoyan a ti? eh si me puedes contar un poquito.

P: Bueno he tenido tres, actualmente tengo dos, pero eh cuando estaba en básica teníamos eh una que se llamaba xxxx que a ella como ya la conocíamos, o sea como yo la conocía eh pies ya me llevaba bien entonces aceptaba que me ayudara, al principio me, como quería enseñar braille, pero al final nunca quise jaja

E: jaja ¿no eres de bailar?

P: ¿¿ah??

E: ¿Puedo preguntar, por qué?

E: ¿Puedo preguntar por qué?

P: No, en braille.

E: Ah jaja ya te escuché en baile jaja, pero cuéntame.

P: También eh por ejemplo hacían las guías con letras más grandes eh algunas pruebas las hacían oral, pero para mí era muy incómodo.

E: ¿Por qué?

P: porque básicamente era yo en medio de la clase con alguien leyéndome todo lo que estaba en la guía.

E: ¿Y lo hacías ahí mismo en la clase con los compañeros?

P: Si, entonces me sentía muy raro.

E: Te puedo preguntar xxxx me comentaste […].

P: Como un estorbo en la clase.

E: ¿Y eso eh siguió siendo así o lo comentaste en algún minuto con las tías? ¿Con alguna otra profesora, profesor? ¿Eh cambio después con el tiempo?

P: Eh ahora que lo pienso no, pero al final ahora cada vez que vienen a hacerme alguna guía o algo eh me llevan a por ejemplo la sala del PIE o alguna sala que este desocupada o simplemente afuera al patio

E: Me gustaría preguntarte, me dijiste que otro apoyo importante que has recibido ha venido de tu familia ¿o no? Me nombraste a tus abuelos, a tu tía, a tu tío, a tu mama eh puedo preguntarte ¿De qué manera te apoyan ellos? ¿Cuáles son los apoyos, los acompañamientos que has recibido de parte de ellos, ¿de qué manera lo hacen?

P: Eh o sea mis papás estaban separados en un momento en que me dio la enfermedad, pero después volvieron a estar juntos porque mi mama venía, venía de visita y al final terminó quedándose de vuelta. Ella está en la (inentendible min 38:33) ella estaba casada con jaja eh perdón perdón es que paso algo.

E: Si no te preocupes.

P: […] Casada con alguien más y después termino volviendo con nosotros porque a ver esos son cosas personales entre ellos, pero el caso es que terminaron volviendo y ahora estamos con mis otras dos hermanas pequeñas y no se al final me duele mucho todo lo que paso mis padres como que me apoyaron o sea todos los días siempre me decían y me preguntaban si eh si necesitaba algo o asi.

E: Me gustaría preguntarte xxxx em en el proceso cuáles han sido dificultades que has tenido Que pasar, como ha sido para enfrentar, por ejemplo, ahora me contabas que tus papas estuvieron bien pendientes entonces que era lo que tu estaba necesitan en todo el proceso, que era lo que tu estabas necesitando?

P: Lo único que quería era mi vista de vuelta, cuando me preguntaban eso.

E: ¿Cómo fue fluctuando eso? Porque me dijiste "ahora estoy como más tranquilo eh estoy, me di cuenta, me di cuenta de que no es todo", o eso me diste a entender, ¿qué fue pasando entremedio?

P: Eh por ejemplo eh a finales creo que de z2021 fuimos a fuimos de viaje a Santiago de nuevo eh para ver si es que había ah espera eh si si, fuimos a Santiago en vacaciones de este año creo o a finales del año pasado a ver deme un momento… Ya eh fuimos a finales de 2021 a ver si es que habían otra ayuda porque al parecer habían unos lentes que podíamos usar que eran como unos lentes pigmaticos y entonces estuvimos como 5 días ahí creo hasta que por fin nos pudimos ah no eso fue hace… fue en septiembre, fue en septiembre de 2021 ahora que me recuerdo pero bueno em al parecer esos lentes se supone que nos iban a ayudar y en verdad si ayudan un poco o sea pero a mí no por ejemplo pero según el doctor, son la única cosa actualmente que había que por ejemplo a mi tía o sea con eso le mejoro un poco la vista un 5% creo según ella pero por ejemplo a mí no tiene ningún efecto, la explicación se supone que es porque eh su cuerpo ya se acostumbró a sus ojos algo asi a esa vista jaja pero ella tiene 28 y creo que tendría que unos años más para que mi cuerpo se termine de adaptar creo y quizás ahí sí puedo usar unos lentes que me ayuden un poquito.

E: xxxx si te preguntara si es que quieres eh si es que quieres profundizar un poco Si no no hay ningún problema ya? Pero me gustaría preguntarte ¿cuál ha sido como según tu eh como ha influido, para tu vida, el tener la enfermedad que me dices […] eh disculpa, me puede recordar el nombre de la enfermedad […]

P: Era la neuropatía óptica de leber.

E: Te iba a preguntar cómo sientes que ha influido en tu vida tener la neuropatía eh por ejemplo en tus actividades diarias obviamente sé que ha tenido un impacto pero me gustaría que habláramos un poco de eso si es que quieres por ejemplo en cuanto a alimentación, sueño eh como lo haces con tus tareas diarias el bañarte el hacer tus cosas el arreglarte el vestirte.

P: A ver, yo por ejemplo, puedo o sea yo sí puedo ver las cosas lo que no es como quizás no muy detalladamente pero por ejemplo el lugar en el que estoy lo puedo ver bien además que lo conozco, lo que no, es por ejemplo, leer letras normales ni de cerca pero por ejemplo letras grandes las puedo leer pero tengo que acercarme por más que sean grandes como que la… es que la vista es muy rara pero solamente puedo leer de cerca y mientras más grande sea mejor […] iba a decir eh por ejemplo barrer es muy difícil así q yo no lo hago porque siempre quedan restos de no sé un poco de tierra algo así ahí tirado, polvo, que no alcanzo a ver.

E: Y por ejemplo respecto de tu sueño como en algún minuto tuvo alguna influencia en las horas que estabas durmiendo te paso quizás que estuvieras durmiendo más tiempo de lo que dormías normalmente o menos tiempo o no tuvo ninguna incidencia.

P: Eh m me acuerdo que yo quería solamente dormir porque, pero esto era cosa mía porque según yo eh al dormir era como el único mundo en el que si podía ver normal entonces prefería estar en ese mundo.

E: xxxxx me gustaría preguntarte bueno me gustaría quizás hacerte la última pregunta con ese tema en particular, si es que tú me quieres responder obviamente […] esta enfermedad ¿ha tenido algún impacto para ti por ejemplo en relación a a tu autoestima? dirías? ¿A tu autoimagen? ¿Quieres contarme un poco al respecto?

P: Me hizo cambiar mucho.

E: ¿En qué sentido?

P: Yo era por ejemplo alguien muy amigable eh yo diría eh super extrovertido porque hablaba con todos, era amigos de todos eh, pero después como que sentía que, que no se yo mismo me tiraba para atrás en verdad, pero sentía que había cambiado mucho bueno eso es actualmente jaja bueno por ejemplo durante todo el 2019 eh, pero ya después de la pandemia y todos eso ahora como que me cuesta más relacionarme con los demás, cuando no sé qué decir me quedo callado no más.

E: Y tus amigos como lo… como han recibido eh el tema de tu condición de salud, como ha sido eso, ¿te han apoyado o no?

P: Si, fue un cambio muy fuerte porque por ejemplo en los recreos y asi me acuerdo que jugábamos antes, pero eh… eh bueno, yo, aún tengo reflejos en sí, porque siempre he sido alguien eh no sé cómo que mi cuerpo es como para hacer deporte, eso me lo dijo una kinesióloga y también tengo reflejos entonces si salgo corriendo eh veo la silueta de un montón de gente puedo pasar entre medio de esas personas y seguir corriendo.

E: Y, por ejemplo, como ha sido en ese sentido eh bueno no se si es que eh te gusta hacer como juegos o deportes físicos con tus amigos no se si eres más de jugar con computador o cosas así no sé que, que, pero… ¿cómo ha sido en ese sentido?

P: Yo soy más de jugar online pero antes jugaba en la vida real. Con mis amigos a la pillada al zombi a las escondidas a juegos así pero ya no jugamos a eso, ahora simplemente nos quedamos hablando

E: Te puedo preguntar em, ahora tú me habías contado que en el minuto en que empezaste con los síntomas de la enfermedad y todo eso, tu mama estaba separada de tu papa estaba con otra persona, estaba haciendo su vida por separado y me contaste que a través de esto ellos terminaron volviendo a estar juntos em te puedo preguntar qué cosas fueron cambiando por ejemplo en tu familia en torno a la enfermedad , cómo impactó la enfermedad en cómo se relacionaban entre ustedes entre las dinámicas, las rutinas fueron cambiando? ¿Que fue pasando como a nivel de ustedes como familia?

P: En verdad no… ahora mismo no recuerdo, es que el que llegaran mis dos hermanas cambió mucho en sí.

E: ¿En qué sentido?

P: Por ejemplo eh como éramos dos más, no, como éramos tres más había que eh (inentendible min 53:33) las otras habitaciones porque en la casa tenemos actualmente eh la habitación de mis hermanas, la mía, la de mis papás eh el living y la cocina que lleva al patio y también baño y no

usábamos mi habitación ni tampoco usábamos la habitación de mis papás, solamente usábamos la de mis hermanos que esa era la habitación en la que dormíamos todos antes, dormíamos juntos siempre con mi papá y mi hermano, pero nos terminamos, yo me empecé a dormir acá en mi pieza a donde duermo ahora, mi papá y mi mama empezaron a dormir en su habitación actual con mis hermanos hasta que después le arreglaron la pieza en la que dormía al inicio y pusieron camas y todo para que durmiéramos ahí y eso estamos actualmente.

E: ¿Y alguna vez pensaron en buscar otro tipo de tratamientos por ejemplo Eh no se si tu estas al tanto de terapias complementarias o éstas llamadas las terapias naturales eh bueno tiene hartos nombres […] no se si emm, pero me refiero a eso pensaron otros tratamientos que no tuvieran que ver con ir a ver a un doctor como eh médico como lo tradicional que se conoce por decirlo así? ¿Me quieres contar cómo fue eso?

P: Me acuerdo que eh fuimos a… a, o sea mi abuela había dicho que estaban eh no recuerdo quienes, pero eran creo que unos monjes que estaban como bendiciendo en eh no recuerdo donde era, donde celebran eh ah como se llama este show que hacen en chile? ¿En xxxx? No, en xxxxx, ahí era.

E: Ah ya jaaja ya entiendo.

P: eh ahí fuimos y nos dieron un o sea me por ejemplo pusieron, o sea me vendaron los ojos y como que sentía unas manos cálidas y después eh me dejaron o sea tenía que estar así vendado hasta bueno durante como tres horas más y nos fuimos a mi casa de nuevo.

E: ¿Por cuánto tiempo estuviste yendo a los monjes?

P: solamente fue una vez.

E: Ah solo fue una vez, ya.

P: Aja, lo que tenía que hacer era, cada martes durante seis meses tenía que echarme un agua con no me acuerdo que hierba era.

E: ¿Y cómo fue para ti ese proceso con los monjes? ¿Estuviste por ejemplo esos seis meses siguiendo el tratamiento o lo interrumpiste? ¿Te sentiste bien? ¿Te sentiste mal? ¿Te ayudo?

P: Eh O sea nunca en verdad no se si es que iba a funcionar eso eh me acuerdo que ya después al tercer más yo dije yo no voy a seguir con eso.

E: ¿por qué?

P: No sé, era como eh tenía que todos los martes verterme un agua encima y no sé, quedaba todo sucio además que no veía ningún cambio, ni el más mínimo cambio.

E: Entiendo. Me gustaría consultarte, bueno tú me contaste […] fuiste a ver a un médico diferente, el año pasado fuiste a ver a otro doctor también para ver estos otros lentes, han visto a otros profesional luego de esta última visita que me contaste?

P: Mm no.

E: ¿y te has hecho, te tocó hacerte muchos exámenes por el tema de la enfermedad? ¿Cómo fue ese tema de los exámenes? O sea, es que me contaste de la radiografía pero tuviste que hacerte más para que te diagnosticaran? ¿O bastó con esa radiografía?

P: Creo que hicimos más pero no recuerdo.

E: xxxxx me gustaría consultarte un poquito ahora sobre los profesionales de salud que te han, que has visto, ¿cuál sientes tú que ha sido el rol que han cumplido por ejemplo los equipos médicos y de salud en el proceso de tu enfermedad?

P: Eh como de la esperanza supongo.

E: ¿Sí? ¿Te brindan esperanza los de equipo de salud?

P: Si, aunque eh como que la forma en la que me decían sentía que era un poco fría, que te digan que no hay ni tratamiento ni cura ni alguna ayuda solamente que lo acepte y listo algo así decían.

E: Y quien, cuando te paso, cuando empezaste con los primeros síntomas y todo, en quien pensaste inicialmente para buscar ayuda, ¿pensaste en alguien de tu familia? ¿Pensaste en irte a ver altiro con algún doctor, doctora, con algo? Cual fue como la persona quien tuviste como para recurrir, la persona a la que quisiste acudir inicialmente.

P: Eh no se o sea es que al inicio no quería hablar de eso.

E: ¿Claro, me habías contado y por cuanto tiempo estuviste sin hablar del tema?

P: Eh yo estuve por un mes entero

E: Un mes entero sin hablar y bueno creo que ya me habías contado porqué ya no querías hablar, pero si quieres profundizar un poquito en eso, me puedes contar, sino continuamos.

P: Que me acuerdo de que era era como de repente tener que usar lentes para mí era como no, no sé, era raro y eh al final me acuerdo que mi papa me termino diciendo que si tenía suerte iba a poder usar lentes y ahí yo entendí y después ya cuando nos dieron los resultados ahí me di cuenta, eso fue cuando los dijeron de la enfermedad que tenía.

E: Si te pregunto, Yo te había preguntado por los apoyos que has recibido, me contaste de tu familia, me contaste de tus amigos también me contaste de las tías también bueno hablamos del equipo médico em bueno a todo esto no se si quieres contarme un poco en particular desde tu mamá, desde tu papa por ejemplo eh que tipo de apoyo en específico has recibido de parte de ellos, ¿ cuál crees tú que ha sido el rol?

P: El cariño

E: ¿Y qué rol sientes que ha cumplido ella?

P: Ah en eh no se mi papá eh no sé siempre ha sido alguien muy callado […]

E: Mira estamos llegando al final de la entrevista, te ofrezco si quieres, terminarla con las últimas preguntas o eh también si es que prefieres irte al tiro la podemos dejar hasta aquí, podemos también continuar otro día, qué se yo.

P: Eh no voy a continuar, yo creo.

E: ¿Sí? Eh bueno de todas maneras son las últimas preguntas no más las que te voy a hacer. Eh bueno, con el tema de tus papás tú me habías contado que tu mamá, de tu mamá has recibido el cariño y de tu papá me dijiste que no es de muchas palabras, no sé si es que quieres contarme un poco más de eso, del tema de tu mamá, ¿tu papá qué roles han cumplido no sé si es que son los mismos si es que son distintos […] te hago la pregunta de nuevo?

P: Eh ya.

E: ¿Te había consultado eh nada cómo qué, ¿cuál es el rol que han tenido tus papás en el proceso de la enfermedad?

P: Ahh, eh es que no sé eh yo creo que han sido unos buenos padres eh porque no todos te apoyan, ahora mismo estoy eh viendo sobre un deporte llamado (inentendible min 1:07:23) que es para niños con discapacidades visuales o así y ahí conocí a un montón de gente y de hecho creo que voy a entrar a la selección de voleibol de Chile.

E: Oye seco, que bacán.

P: Y he escuchado sus historias y por ejemplo ellos no recibieron o sea ellos tiene diferentes enfermedades visuales y así, unos son ciegos directamente, pero algunos no recibieron el apoyo que querían o sea o que merecían y ahí cuando también eh ahora valoro un poco más eso.

E: Y, si yo te preguntara, por ejemplo, bueno, si po´ ya hemos hablado de distintos grupos que te han apoyado desde sus lados eh algunos quizás más que otro o de manera distinta. Me gustaría preguntarte, según tú, considerando eh tus necesidades a que estás tu al día de hoy con la enfermedad, qué crees que podría mejorar en relación al apoyo de cada uno de estos ámbitos que hemos visto, por ejemplo, de tu familia, amigos, del equipo médico que me habías mencionado también.

P: ¿Qué podría mejorar? Em la verdad no sé yo creo que eh es que, es que es difícil, muy difícil, porque, por ejemplo, eh algunas personas cuando eh cuando supieron lo de mi enfermedad pensaron como, qué tanto tengo que ayudarlo o qué tanto tengo que preocuparme o si es que le hago algo malo eh qué tan fuerte me van a sancionar, o así, me di cuenta que estaba como así porque, por ejemplo, eh yo caminaba por ahí, sin querer me chocaban, no, sin querer yo los chocaba me decían “ah no, perdón, perdón, perdón”. Bueno, actualmente igual me estoy así, pero…

E: ¿Qué palabra le pondrías a eso como…?

P: No sé, como que todos me respetan

E: Ya

P: Al menos del curso soy la única persona a la que todos respetan.

E: ¿Eso cómo te hace sentir?

P: mm no sé, raro porque sé que no lo hacen porque les caiga bien creo, bueno, yo soy bueno en sí, sí o sea en verdad soy callado.

E: Ahora sí, te pregunto xxxx por por la enfermedad no se si es que en algún momento has pensado un poco en relación a lo que te voy a preguntar ahora por eh has pensado en posibles causas asociadas a la enfermedad, por ejemplo, ¿por qué crees tú que la enfermedad comenzó ahora o sea en el momento en que lo hizo?

P: Ah, yo tengo mi teoría.

E: A ver, cuéntame.

P: Al ver que a mi tía y a mi eh nos surgió a la edad de los doce años yo diría que es porque al momento de empezar a desarrollarse uno en la adolescencia también se empieza a desarrollar algunas enfermedades hereditarias o algo así eh que uno tenga pero que esté tipo eh no en funcionamiento o no en desarrollo yo creo que eso es lo que ocurre, pero no sé si sea cierto porque a mi tío también le empezó a surgir a los doce años.

E: ¿Entiendo y, por ejemplo, hubo según tu eh circunstancias de la vida por decirlo así, como tu dirías familiar, sociales cosas como del mundo externo que eh pudieran explicar cómo este problema de salud, de qué manera esto que me cuentas explica un poco como tu condición? Perdón, tu enfermedad.

P: Bueno yo diría que es una condición.

E: ¿Sí? ¿La piensas así? ¿Quieres contarme un poco?

P: Porque técnicamente no, o sea si fuera una enfermedad debería haber una cura.

E: Ya.

P: Podrías ser pasajera eh a ver, la enfermedad es de parte de mi madre solamente es que ella no la tiene como tan, tan fuerte eh, pero solamente las mujeres pueden pasar la enfermedad, cuando tienen un hijo, eh el hijo va a nacer con la enfermedad, pero, por ejemplo, los hombres no pueden, no la traspasan así que por ejemplo si es que en algún momento llego a tener hijos no pasaría la enfermedad, eso es lo bueno.

E: Entiendo, claro. Y actualmente, o bueno también en el periodo de el recorrido, ¿tú te fuiste viendo con otros profesionales que no fueran por ejemplo oftalmólogos?

P: ¿Eh cómo?

E: Por ejemplo, te viste eh con qué se yo, por ejemplo, eh psicólogo te, te…

P: Ah sí, psicólogos si, de hecho, tuve un montón.

E: ¿Tuviste varios psicólogos distintos?

P: Si.

E: Cuántos dirías que eh viste desde...

P: Como cinco o seis.

E: ¿Y te puedo preguntar por qué viste tantos diferentes?

P: Eh bueno yo aún no sé, pero eh de hecho yo tampoco o sea yo soy muy flojo en verdad a mí me da como flojera ir al psicólogo y así, además sentía que no me aportaba en nada y ahora quiero ser psicólogo jaja

E: ¿Ah sí? Súper.

P: Me interesa cómo funciona la… el pensamiento humano.

E: Eh xxxx cómo sientes tú que emm, me gustaría preguntarte un poco como bueno, igual lo hablamos un poco hoy día eh cómo, bueno mejor te hago la pregunta jaja eh cómo sientes tú que la sociedad, ¿que las personas que te rodean entienden tu condición de salud? Quizás como desde las experiencias que te ha tocado vivir en el colegio eh un poquito de las experiencias con tu familia, con tus amigos igual si es que quieres hablar también de cómo ha sido desde los servicios de salud que te ha tocado ver, ¿cómo sientes que se entiende tu condición de salud desde afuera?

P: Eh mm no sé cómo… como… no, no, ¿no sé a ver cómo era la pregunta?

E: Si, si te pregunto de nuevo. Cómo sientes tú que se ve desde afuera tu tu condición de salud, ¿cómo la entienden más que todo, cómo sientes tú que la gente, que el mundo, aborda tu condición?

P: Mm es que en verdad es muy difícil de explicar, ni siquiera yo la entiendo, o sea no sé cómo describirla

E: Y has tenido alguna reflexión del… Quizás te podría preguntar si has tenido reflexiones al respecto hubo, por ejemplo, podría preguntarte quizás, hubo algún, ¿algún momento con alguna persona algún espacio que te haya hecho como clic, que te haya hecho pensar algo?

P: Eh muchas, como tal.

E: ¿Me puedes contar alguna?

P: Como tal…

E: Ah bueno sí, cuéntame, cuéntame.

P: Como tal, siento que no me ha, no me ha cambiado ya, o sea, yo, es como, como que eh […] como que, me acabo de olvidar de que estaba hablando.

E: Eh estábamos en, bueno el marco es cómo lo entienden desde afuera, eh la condi, tu condición de salud te había preguntado si es que te acuerdas como de momento en los que te haya hecho clic esto de "ah mira como se ve desde afuera", tu dijiste que

P: Ah ya me acordé.

E: Claro

P: Em a veces hablo con amigos y así, en la noche o no sé, pero me encanta cuando eh o sea en sí, me gusta la filosofía también, porque al final como que te das cuenta que no todo es tan malo en sí, si no fuera por esto, no hubiera conocido a un montón de gente, no estarían mis padres juntos yo creo, eh quizás yo qué cosas no hubieran ocurrido y creo que me gusta que haya ocurrido esto.

E: ¿Podría preguntarte por qué?

P: ¿Ah?

E: ¿Puedo preguntarte por qué eh qué piensas en torno a eso?

P: Porque si no si eso no hubiera ocurrido, no hubieran desencadenado esto y yo creo que prefiero esto a cualquier otra cosa bueno eh obviamente hubiera sido mucho mejor eh una simple miopía, pero me refiero si, por ejemplo, no hubiera sido algo así de grave, quizás no hubiera madurado o quizá eh me hubiera metido en otra cosa o algo así, quién sabe.

E: ¿Me gustaría eh hacerte la última pregunta em para que vayamos, para que ya cerremos la entrevista eh pensando en tu diagnóstico me gustaría consultarte eh cómo sientes tú que ha influido el tener un diagnóstico en tu estado de salud?

P: ¿Un diagnóstico? ¿Cómo? ¿En mi estado de salud?

E: Ah, eh si […] em mi pregunta va dirigida a si por ejemplo con, si cambió del algún modo eh los cuidados que podrías tomar en relación a tu condición, si el tener un diagnóstico sientes tú que ha influido de alguna manera en los cuidados de salud que tienes, por ejemplo.

P: Ah si, por ejemplo, yo puedo acceder a varias becas Eh creo que puedo tener descuentos en… comprar por ejemplo, un vehículo, con 40% creo aunque no lo voy a usar pero para que alguien lo conduzca eh y más cosas, también algo que siempre he querido hacer es por ejemplo en, es por ejemplo en el colegio no hay nadie a menos que yo conozca que ande en silla de ruedas o algo así, o que tenga alguna discapacidad así muy grave así que nadie usa los baños estos para discapacitados, y yo quiero usar uno! Jaja siento que, no sé, es que tampoco sé si sentirme como no sé, digno de usar uno porque siempre hay como uno de los, de los baños un baño único que nadie usa.

E: Y ¿por qué? ¿Te puedo preguntar un poquito sobre eso? Qué es lo que te hace pensar como…

P: También hay (Inaudible min 1:22:20) que no se debería hacer o poder hacer

E: ¿Cómo qué?

P: No sé, por ejemplo, no sé si debería jugar un, un, no sé eh un partido de basquetbol o algo así porque, por ejemplo, la profesora nos está pasando eso ahora mismo, pero no siento que pueda (inaudible min 1:22:50) no se da cuenta. Entonces también como que la gente no entiende que a veces uno no puede hacer las cosas tan fácilmente.

E: Pero,xxxxcreo que por ahora podemos dar por finalizada la entrevista eh te quiero dar muchas gracias por querer por querer participar eh pa nosotras es súper valioso recibir relatos

como los tuyos eh así que no, muchas gracias y, y que bueno que quisiste eh compartir parte de tu experiencia para aportar en este estudio.

P: En verdad yo no sé cómo llegué al final.

E: Jajaja

P: **Yo pensaba que me iba a poner demasiado nervioso y no iba a saber qué decir.**

E: Bueno, que bueno que no fue así xxxx eh espero que te hayas sentido cómodo igual, yo sé que que mm que hablar de estas cosas uno no las habla con la gente usualmente estos temas y no siempre eh uno se siente cómodo o se hace tan fácil, qué se yo así que no, nuevamente, sólo agradecerte, muchas muchas gracias jaja eh me gustaría quizás dejar un espacio abierto eh ahora así chiquitito por si es que si es que a ti te gustaría eh decir algo más en relación a alguno de los temas que hayamos conversado eh algo por ejemplo que ahora te esté dando vuelta en la cabeza eh que de repente me ibai a contar y no y no me contaste no sé si quieres decir algo.

P: ¿Eh como eh sobre el estudio que están haciendo, están haciendo sobre diferentes enfermedades supongo no?

E: Si. Si, todas son eh todas las personas a las que hemos entrevistado han sido pacientes que tienen alguna condición de salud eh poco frecuente o alguna enfermedad eh bueno rara o poco frecuente.

P: ¿Y ninguna es como la mía o no? ¿O parecida?

E: Eh, no hasta el momento, hasta el momento eh al menos de las personas que yo he entrevistado no, no eh hemos recibido personas con otras afecciones que no tienen que ver con pérdida de visión hasta el momento. Pero si, hemos estado contactando a personas que viven ya sea con un diagnóstico o sin un diagnóstico y la mayoría de las enfermedades que hemos visto si te puedo comentar que son de carácter genético, si eh

P: Esto también es (inaudible 1:26:19)

E: ¿Perdón?

P: Creo que esta también es porque eh me lo traspasó mi mamá se supone.

E: Claro.

P: De hecho, tampoco sé si es que uno de mis hermanos también va a tener eso así que eso también es otra preocupación que tengo

E: Y, lo has conversado por ejemplo en algún, en algún momento decir a tu mamá a alguien de tu familia.

P: Mi mamá ha conversado eso conmigo.

E: Y, puedo preguntarte si es que quieres contarme claro, no hay ningún problema si no, eh, pero yo les (inaudible min 1:27:00) si han decidido por ejemplo eh ir a ver profesionales por el tema de tus hermanos.

P: Has… mm sí, pero no sé.

E: Ya.

P: Por ejemplo, mi abuela eh también tenía la enfermedad, pero muy baja o sea no no le queda, sabía, o sea, es que hay algunas personas a las que la tienen, pero no le afecta en nada y por ejemplo, todos sus hijos (inaudible 1:27:34) mi mamá no tanto pero… en sí se le desarrolló

E: ¿xxxx hay algo más que te gustaría que te gustaría decir respecto por ejemplo de eh necesidades que tu tengas en relación a tu condición de salud? ¿Eh o o por ejemplo temas que tu creas que pueden mejorarse desde tu experiencia?

P: Eh a ver…

E: Lo que sea que tú quieras contar

P: Al menos en el tablet hay una función o sea cuando haces zoom a la pantalla y sacas una captura de pantalla hay un error en el que la, como como en el punto en que dejaste haciendo zoom entonces, puedes hacer incluso más zoom pero ya no puedes retroceder el zoom a menos que se descargue la tablet, ese es un error muy grave yo creo y me acuerdo que me (inaudible min 1:28:47) el celular el que yo tenía antes cuando me dio la enfermedad y que lo probé y no sabía que ocurría eso y justo antes tuve que esperar mucho tiempo hasta que se descargara y luego en este tablet cuando lo compramos probé hacer eso sin querer y no podía apagarlo porque el botón de apagar estaba en medio de la pantalla, cuando lo mantenía, entonces tuve que esperar a que se descargara y como era nuevo, tenía una súper batería y todo.

E: Oh qué fome.

P: Espero que solucionen eso, nadie se ha dado cuenta, de hecho, creo que tengo que reportar eso o algo así.

E: Ah ya, ah ya, pero eh tienes eh, de hecho, ¿te puedo preguntar esa tablet vino desde desde alguna fundación? ¿algún consultorio? ¿Algo en particular? ¿Lo compraron ustedes por su cuenta?

P: Sí, nosotros mismos.

E: Ah ya, ya oye xxxxxx te podría hacer una pregunta que no te hice eh que tiene que ver con es que no se si es que tú estás al tanto si es que lo has conversado con tu mamá, por ejemplo, em en cuanto a costos por ejemplo impacto económico que ha tenido tu condición de salud?

P: ¿Eh por qué?

E: Te pregunto, por ejemplo, si eh si han tenido que, por ejemplo, con el tema de las visitas a los doctores, los exámenes qué se yo, han tenido que gastar mucho?

P: Ah si, hemos gastado mucho en eso. Yo prefiero que ya no busquen más porque al final nos va a llevar a lo mismo y, además, ahora como que como que en verdad es que somos seis personas y más ahora tenemos conejos entonces como que gastar mucho dinero por un viaje o algo así, no sale muy rentable.

E: Entiendo, entiendo. Bueno xxxxx nada po' ya me deshice en agradecimiento jaja, pero no, nuevamente te lo agradezco mucho, creo que ahora podemos dar por finalizada la entrevista voy a voy a parar la grabación, te pido si nos podemos quedar un minutito conversando.

P: Me acabo de dar cuenta que fueron dos horas

E: Si, si si así pasa, así pasa de hecho todas las entrevistas han sido así igual pero eh es que, bueno es que hay muchas cosas que conversar y por ejemplo, en el caso de nosotros dos que hemos estado conversando eh eh el, el que tú te des el tiempo para compartir tu experiencia detalladamente y que podamos hablar tranquilamente bueno, hace que el tiempo vaya pasando eh bueno de todas maneras mi intención para nada fue eh abusar de tu tiempo, lamento si es que, pero quise ser clara en el sentido de que podías tu eh interrumpirla y todo, espero que te hayas sentido cómodo desde ese lado pero voy a parar, voy a parar la grabación ahora ya? Eh para, ahí está.

P: CD.T7P (P)

E: ¿Ahora?
P: Si.
E: Ahí está. Y bueno, cualquier problema de conexión, ahí sí podemos apagar la cámara para que funcione mejor.
P: Si, ya.
E: Eh quería saber si pudiste leer bien el consentimiento informado, ¿Te quedó alguna duda?
P: Eh no, lo leí y bueno, yo respondí la encuesta porque mi mamá no supo cómo hacerlo, entonces yo la contesté y no, no hubo problema, leí todo.
E: Súper. Entonces, eh para dejar la constancia acá en la grabación de que tú aceptas participar, además del consentimiento, si me puedes decir en tus palabras que accedes a participar de la investigación.
P: Eh bueno, eh [ríe] acepto participar de la investigación.
E: Muchas gracias. Entonces, para partir y dar inicio a la entrevista, ¿Me puedes contar primero en tus palabras cuál es tu condición de salud actual?
P: Eh bueno, yo actualmente me encuentro con bastantes problemas. Eh hace poco, hace como un año me hicieron un diagnóstico de Disautonomía, hace cuatro años recibí diagnóstico de síndrome de Raynaud, pero aún sigo en investigación porque bueno tengo mucho dolor y no es muy asociado a las patologías. Me han hecho muchos exámenes [ríe], me han dicho que pueden haber sido muchas cosas. Una vez me llegaron a decir que era que podía ser Epilepsia, después me dijeron “No, no es Epilepsia”, me dijeron “puede ser… no, no recuerdo qué enfermedad me hicieron eso para ver si era Artritis, si era Artrosis, no, no hubo nada de eso…” Eh, hace poco estoy en investigación por Ehlers-Danlos. También ahora mañana tengo una con el doctor xxxxx xxxxx para tener más información, que un médico que me vio hace poco me dijo “bueno, tú tienes Ehlers-Danlos”. Vi a otro médico y me dijo, “El Ehlers-Danlos es lo mismo que la Fibromialgia”. Yo le dije, “Bueno, que yo sepa pero no es lo mismo”. Entonces, que dé la nada, porque mi doctor que me ve a mí tampoco supo explicarme. Aparte de que tengo la presión muy baja y me da taquicardia [ríe]. Entonces, todo eso se complica. Aparte del Raynaud, las medicaciones son bastante complicadas. Inclusive, a veces se me complica, me cansaba, en la universidad me desmayaba en pruebas, en cualquier momento me cansaba. Era bastante complicado.
E: (...) ¿Cuándo y cómo comenzaron estos distintos síntomas que tú mencionabas?
P: Bueno, yo desde pequeña siempre tuve mucho dolor de cabeza, me sentía muy mal, me mareaba, pero no lo asociamos a nada, porque al ver al médico me hicieron exámenes y no arrojaron nada. Porque como muchas enfermedades hay temas que no se muestran en exámenes. Y le dijeron a mi mamá exactamente así, “Su hija es mañosa, está tratando de llamar la atención”. Y seguía así, seguía más o menos enferma, intente hacer deporte, hice básquetbol un tiempo, me luxaba muy fácilmente, me quebré dos dedos de la mano [ríe]. Se me luxaron y luego se me quebraron porque alguien no me creyó [ríe] y me tomó los dedos y terminaron de salir de donde estaba, fue muy doloroso [ríe], luego, recuperación, volví a jugar básquetbol un tiempo y mi rodilla izquierda se luxó y hubo como una fractura de la paleta… y de unos ligamentos. Pero como toda la más chica tenía como 14 años, dijeron “No, todo esto con terapia”, nunca supieron bien qué había, porque bueno el servicio público, los hospitales, yo igual decía que me dolía mucho la espalda y yo no me recordaba muy bien cómo había

sido el accidente, porque yo me acuerdo que vi negro y me mareé. Y ahí empezamos la investigación, con investigaciones, mis manos se me ponían azules, las manos, las patitas, mis patitas, mis orejas se ponían rojas. Y casi perdí un dedito del pie porque se me empezó a poner demasiado azul y aunque lo masajeáramos, este no quería volver a su coloración normal. Dolor en las articulaciones, muy fuerte. Igual hubo un tiempo que asociaron al crecimiento, quizás no se sabía bien, porque por ese tiempo yo igual me desmayé, me daban taquicardias, ya en octavo básico, más o menos octavo básico, primero medio, muchas taquicardias del colegio me llevaron al hospital, en el hospital, bueno, servicio público esperábamos dos horas y ya la taquicardia pasaba porque son momentáneas a veces, o a veces duran más tiempo, no se alcanzan a como a documentar. De ahí seguimos de estudio, fui a Santiago, me vio el doctor xxxxx xxxxx … eh seguimos revisándome exámenes, más exámenes, fui a ver otra doctora, que no recuerdo su nombre, en la clínica de la xxxxx xxxxx si no me equivoco, y me dijo "Tienes Fibromialgia y aparte tu Raynaud es muy marcado", pero tenía que hacerme más exámenes porque no se sabía bien qué problemas tenía. El doctor xxxxx xxxxx no supo diagnosticar más, dijo "Yo no no sé qué podría hacer", me dijo "No tengo como actualización del tema, me dijo te recomiendo vaya a ver otro médico". Fui a ver, bueno seguía, se me subluxan las caderas y las articulaciones manos, mis dedos, pueden hacer muchas cosas [ríe], entonces era muy fácil luxarme, inclusive hasta escribir a veces mis deditos quedaban como muy adoloridos. Seguí, fui a Santiago, terminamos viendo una genetista, la doctora xxxxx, no me recuerdo bien su apellido, eh mandó a hacer exámenes genéticos, pero por paneles y salieron negativos, yo dije "Ya", pero seguíamos sin tener ningún resultado sobre qué podía hacer, me dijo "Ve a ver otro médico que sepa de Disautonomía, porque tú tienes Disautonomía", porque me bajaba la presión, mi presión llegaba a niveles que yo debería estar casi en un hospital, porque era como no sé 50 y algo con 37, por ejemplo 52/37 y era demasiado baja y yo estaba tirada en una cama, no me podía ni mover y me costaba hasta respirar, y era horrible. Después fui a ver un cardiólogo en xxxxx-xxxxx, por ahí, todavía sigo con él, me siguieron revisando y un neurólogo, el doctor xxxxx, me revisaron más exámenes también, em me dijeron "Tienes Disautonomía", pero no me hicieron hacer el test, porque lo hicieron de manera casera, o sea, como toma presión, parese, siéntese, haga esto y los mandaron. Mi baja de presión seguían, me recetaron unos medicamentos, pero igual aún seguía sin saber qué era lo que me provocaba tanto dolor… porque yo aún así, me decían "Ya tome un poco de tramadol SOS o ketorolaco sublingual SOS", ya lo tomaba y el dolor seguía, era casi insoportable, muchas veces no me pude ni mover, entonces o los mareos, de la nada, estaba usando medias compresivas y hubo una vez que no podía con las com con las completas, me empezó a subir la presión a las nubes, me marie, me desesperó, me picaban las piernas, me las tuve que sacar, no aguanté más de dos horas, tres horas. Y... seguí con más investigación, ahora por eso mismo llegamos preguntando en páginas de diferentes enfermedades, una doctora por temas de salud de mi hermana, vio a mi mamá con mi hermana y ella le comentó del tema. Y por tema, ella sabía del Ehlers-Danlos, porque ella lo padecía y me dijo, "Tú al parecer tienes Ehlers-Danlos por todo lo que yo revisé" me dijo, porque me hizo examen físico, dijo "Tienes Ehlers-Danlos, aparte de tu Disautonomía". El otro médico en xxxxx me dijeron que tenía síndrome de Addison, por unos exámenes que salieron alterados, pero no supieron qué medicación darme, porque a veces las medicaciones no funcionan muy bien por los distintos eh organismos, no pueden funcionar, entonces solamente tuve que aumentar mi consumo de sal y de agua, estaba tomando mucha agua. Y ahí seguimos todavía en el tema de la investigación de saber qué es lo que me causa tanto dolor y problemas porque igual es incómodo sentir un dolor constante que a veces puedo estar súper bien y a los cinco minutos sentirme demasiado mal

o moverme un poco y al rato ya no quiero ni siquiera moverme, quiero, tengo mucho dolor de cabeza, llego a llorar a veces, puedo acostarme porque no, y aparte que me da insomnio en las noches, tuve que ver al psiquiatra por el mismo tema de como era tan pequeña en ese entonces y ahora, porque un niño que es diagnosticado a tan temprana con cualquier tipo de enfermedad obviamente se puede sentir mal. Eh yo nunca lo asocié bien, o sea yo para mí eh ya me enfermé en mi cuerpo, no sé qué hice, es mi culpa. Después fui a la psiquiatra, fui a psicólogo, no funcionó, me daba ansiedad más que nada, saber qué podía ser, qué me está pasando, hubo un tiempo que me deprimí mucho, pensaron que era psicológico, nadie me creía tampoco porque hay médicos que tampoco conocen muchas enfermedades, entonces igual es complicado. Y así ha estado el proceso hasta ahora. Ya mañana voy a conversar con el doctor, que tenemos una reunión online por primera vez porque no tiene horas presenciales.

E: (...) Y una pregunta xxxxl, desde que empezaron estos síntomas cuando tú eras más pequeña, lo que me comentaste varias situaciones y el par de accidentes, etcétera, ¿Cuándo tú te diste cuenta que tenías que ir al médico o consultar? ¿Cuándo dijiste como? o tu mamá me imagino porque eras más pequeña, ¿Cómo como dijeron esto como mm hay que empezar a ver qué es?

P: Desde que estaba más pequeña me llevaron a un neurólogo y a médico generales, pero nunca supieron qué tenía, tenía como sus ocho años, siete años. Y después ya cuando ya estaba más grande ya me llevaron a otro médico que era quizás conocía más de enfermedades, en xxxx, que era lo más cercano. Y ahí empezamos ya más con la investigación, tenía como 15 años, fue porque mis manos se empezaron a poner azul, rojas, blancas. Permiso, voy a limpiarme la nariz [ríe].

E: Sí, no te preocupes. Ya, entiendo. Y entonces de todas estas enfermedades que tú me has mencionado, diagnóstico confirmado tienes solo para Disautonomía o hay alguna otra que esté confirmada o las demás son sospechas?

P: Confirmado era la Disautonomía y el síndrome de Raynaud.

E: Ya, esos dos están confirmados y en el fondo también tiene sospecha de Addison y de Ehlers-Danlos, pero aún no ha habido como un examen confirmatorio que diga sí es esto.

P: Por ejemplo para el síndrome de Addison me hicieron un examen y el doctor dijo “Sí es”, pero al ver que mi cuerpo no respondía correctamente o como se esperaba los medicamentos eh no supo qué decirme [ríe]. Entonces quedé de nuevo ahí y me dijo “Tienes síndrome”, y yo dije ah ok. Quizás esto me va a ayudar, pero luego quedamos ahí y no seguimos yo en el tratamiento, por ahora estoy con tratamiento para la Disautonomía más que nada.

E: Ya, entiendo. Y cuando a ti te empezaron a nombrar estas enfermedades, ¿Tú conocías alguna, habías escuchado alguna vez de alguna de ellas en alguna parte?

P: Sí, la había escuchado, pero el tema es que a mí me gustaba mucho leer cosas, porque quería estudiar medicina y en realidad en eso estaba. Y ahora empecé a investigar, cuando ya me dijeron Disautonomía, yo había escuchado por un tema de una clase. El síndrome de Addison, bueno, lo escuché después, ese no lo conocí. El Ehlers Danlos lo conocía porque, bueno, como fuimos investigando, cuando ya empecé a empeorar las condiciones de que los síntomas empezaron a agravarse, mi mamá leía mucho, entonces yo lo había escuchado en algún momento porque nos metíamos como a webinars y cosas para poder seguir investigando.

E: Entiendo. ¿Y alguna persona de tu familia eh ha tenido alguna vez un problema de salud similar al tuyo?

P: Em yo, que yo sepa, una tía de mi papá tiene problemas de salud, pero nunca sabía bien que tiene.
E: Ya, pero ¿No sabes si directamente hay algo como similar a lo que a ti te ha pasado?
P: A lo mío no, pero mis primas por parte de mamá tienen, bueno, ambas, casi todos mis primos por parte de la mamá tienen problemas de salud.
E: Ya, entiendo ¿Y alguna vez tú has conocido a una persona de tu entorno social, no sé, amigos, compañeros de colegio, de universidad, de algún lugar, que tenga algo similar?
P: No.
E: Entiendo, y si tú tuvieras que pensar toda esta trayectoria que me mencionaste desde el inicio de estos síntomas y de esta búsqueda ¿Qué emociones tú sientes que han acompañado este inicio de la enfermedad?
P: Eh frustración, tristeza, ansiedad, más que nada, estas emociones siempre predominan.
E: Entiendo. Y en términos de tus necesidades actuales, en salud general, ya sea salud física, salud mental, ¿Cuáles serían, actualmente, así con la situación de salud que tú tienes hoy en día?
P: Bueno, yo actualmente a veces, como que relativamente supervisión, con mi mamá casi siempre me está mirando que esté bien, que me pasó, toda mi casa es como que están alertas si algo me pasa. A veces me van a despertar, me ayudan, hay veces que yo no puedo parar, entonces para mí era complicado. Ellos me ayudan, a veces me traen agua, me dicen "Ya tómate esta agua y después te intentas parar, pero despacio, todo despacio". A veces después de bañarme, como "¿Hija estás bien?", a veces yo me baño sentada, porque me mareo, entonces me baño sentada y siempre es como que necesito, alguien siempre está pendiente de cómo estoy, porque yo de la nada a veces me caigo, entonces es como "O se cayó", o si me voy a parar muy rápido y me ven que me pasa algo, me afirman. Porque yo cuando estuve sola, porque yo estuve en Temuco, estuve sola, me desmayé en varias oportunidades.
E: Mhm ¿Estando sola?
P: Sí, estando sola.
E: Claro, entiendo. Y pensando un poco, son cosas que me has mencionado, como en este relato de toda la trayectoria y ahora en tus necesidades, pero si tú tuvieras que pensar cuáles han sido las principales dificultades que tú has tenido que enfrentar durante el proceso de tu enfermedad, o de estas múltiples síntomas de salud, ¿Cuáles serían los que tú detectas como principales dificultades?
P: Yo creo que la dificultad es por el tema de que soy de una ciudad de región, relativamente más alejada de la capital de Chile, entonces hay escasez de médicos especialistas, que conozcan estas enfermedades, igual que las personas puedan entenderlas porque nadie las entiende, como no la ven dicen "Pero si tú no tienes nada". Igual tuve dificultades en la universidad, porque ven ahí, como no lo conocían, no entendían de mi condición, entonces muchas veces no se tomaba en serio o me decían, "Oh pobrecita", pero es que el pobrecita no me sirve [ríe], me sirve que usted sabe de algo, por favor, mencioneme, o si me ven mal, no se enojen, porque muchas veces yo me desmayaba en clases y los profesores me retaban, me decían "Usted viene pura a dormir a clases", yo de profesor acaba de ser un minuto que me acabo de ir a negro y no recuerdo nada. Entonces era complicado, aparte yo no salía mucho, cuando estuve en la enseñanza media tampoco salía, salía muy casi nada, médico, pero nunca logré, igual pocas personas con las que tenía eh un entorno más cercano lo entendían amigos, o sea, que lo entendieran, otros decían, "Ah ya está bien" pero no era como que lo pudieran comprender, entonces como más la comprensión de las demás

personas encuentro yo que fue bastante dificultosa, porque al no comprenderla igual uno está como en un riesgo de que te pase algo y no sepan qué está pasando, aunque uno le haya explicado antes, como ellos no le toman el peso lo que significa.

E: Claro, claro, y en términos de tus actividades de la vida diaria me decías, claro que tu mamá estaba bien pendiente ahí para poder asistirte en todo en general ¿Tú sientes que puedes hacer tus o algunas actividades con independencia o en general siempre necesitas el apoyo de alguna persona que te cuide?

P: Bueno, trato de hacer las cosas por mí misma, porque ya no puedo estar toda mi vida con mis papas, entonces trato de hacer las cosas por mí misma, cuando me siento mejor,
trato de limpiar mi pieza, pero de a poco tengo que ir como pausando, bueno ayer cociné, por un tema de mi hermana tuvieron que salir, entonces yo me quedé y "Ya dije yo, ya hago almuerzo de alguna manera, me voy a demorar, pero voy a tener el almuerzo", pero como que me demoro más quizás a veces de lo común en hacer las cosas, o se me olvidan [ríe].

E: Entiendo, y para ti, como en tu propia identidad o en tu autoestima, como en la imagen que tú tienes de ti misma ¿Cómo sientes que ha influido esto, a nivel personal?

P. Yo encuentro que ha influido bastante, porque yo constantemente recuerdo, no puedo estoy enferma, no puedo hacer esto, estoy enferma, un constante estoy enferma, pero a mí, no, nadie me va a creer que estoy enferma, nadie me va a entender, mi autoestima estaba en el piso y todavía a veces me cuesta, pero tengo que tratar de aceptarlo, porque es complicado, pero yo sé que quizás hayan más personas que sufren de lo mismo y quizás se sentian igual, pero igual salian, entonces digo ya, voy a aceptarlo, trato de hacerlo, a veces me frustro, lloro mucho, pero es complicado, porque el tema es que como ya, uno saliendo, me siento mal, ya, trato de tomar sal o tomando más agua, o salgo con una mochila, porque tengo que andar con medicamentos y cosas, entonces igual ha influido, porque a veces la ropa me molesta, entonces como ya, me incomoda [ríe], prefiero ponerme ropa a veces más ancha o a veces la uso ropa así como me gusta usar, pero hay veces que no soy capaz, por el tema de que, y después me miro y me digo, pucha, me veo fea, me veo mal, entonces eso me influyó bastante igual en la autoestima.

E: Claro, sientes que te ha impactado en eso también, y esto que me decías recién, como esta sensación como de, estoy enferma, no voy a poder hacer esto, nadie me va a comprender ¿Sientes que se relaciona un poco como a la sensación misma de estar enferma al malestar? O tiene que ver también cómo con esta sensación de que la sociedad no lo tiene en mente, no te ayuda, o a las dos cosas, ¿Cómo ves tú que se relaciona con eso?

P: Yo creo que igual las dos cosas, porque igual uno por sí mismo trata de darse ánimo, pero si el ambiente no influye, o sea no influye de manera positiva, uno se sigue yendo hacia abajo [ríe], en cuanto yo, o sea uno sigue cayendo en lo mismo y sintiéndose peor, entonces yo creo que igual ambas dos cosas han influido, el entorno y yo misma.

E: Entiendo, y me habías mencionado recién este tema como de que dijiste así como textual que tu familia estaba pendiente, así como para que no te fuera a pasar algo si necesitabas ayuda ¿Cómo sientes tú que ha influido en tu familia en general esta situación de salud que tú tienes actualmente?

P: Bueno, bastante, porque mi mamá ya estaba trabajando y por el mismo tema del estrés y todo, tuvo que estar con licencias de mala psiquiátrica, por eso fue afectando mucho a mi hermana hubo un tiempo que estaba muy muy estresada, porque verme mal, todo ella igual la afectaba, porque era como quizás ya no la quiere más ella, por el tema de que tenían que estar constantemente revisándome a veces en las noches, o igual la responsabilidad de una de mis hermanas del medio, ella siempre revisaba que estuviera bien, a veces antes de dormir

se me venía a ver, "¿Estás bien?" o esas cosas, porque igual es complicado yo creo que tener a alguien en su familia enfermo, yo lo veo desde mi punto de vista de que yo estoy enferma, pero quizás desde afuera, de mi hermana se ve distinto, entonces la preocupación yo creo que igual lo afecta, porque se estresan, se preocupan, bueno mi mamá ahora tiene que estar aquí en la casa, mientras estamos investigando, entonces yo creo que igual afecta bastante.

E: ¿Y cómo has visto que ha impactado en términos económicos toda esta búsqueda que hay que realizar por el diagnóstico, o distintos tratamientos que te han dado, en general eso ha tenido costo, cómo lo han ido haciendo desde lo que tú sabes?

P: En realidad es bastante costoso, porque hay exámenes que son muy caros, no están cubiertos, ya sea por ISAPRE o por FONASA, y los medicamentos también son carísimos, hay uno que tengo que encargarlo de extranjero, porque aquí en Chile vale mucho dinero, y en realidad no se cuanto, sé que se ha gastado bastante, porque mes a mes tengo que comprar más de 100.000 pesos de medicamento, entonces como que hay que redistribuir yo creo que el dinero.

E: ¿Y tú en particular tienes FONASA, tienes ISAPRE, cómo ha sido tu cobertura de salud?

P: Estuve en FONASA con mi mamá, mucho tiempo cuando empezamos, pero por el tema de que las clínicas en xxxx, algunas no tenían FONASA, tuvieron que cambiarme con mi primo a ISAPRE, por ahora me mantengo en ISAPRE.

E: Ya, entiendo, y entonces tú partiste haciendo tu búsqueda de diagnóstico, o tus consultas médicas en el sector público, por lo que me comentabas, y ahora ya te has trasladado hacia el privado, totalmente estás viéndote en privado o ¿Cómo ha sido ese cambio?

P: Totalmente en privado, en todos los recintos privados, porque por el servicio nunca hubo nada, entonces las esperas a veces eran largas, entonces no era casi imposible, o no conocían de las distintas patologías, así que decidimos que mi mamá empezar a buscar en el sector privado, y ahí fuimos avanzando más.

E: Entiendo, y tú me comentaste al principio cuando hablamos de tu condición de salud actual, visitas a muchos especialistas distintos en distintos temas, por distintos síntomas, o porque no te encontraban, no te podían dar una respuesta, ¿Me puedes relatar un poco cómo fue, primero por ejemplo en el sistema público, tú entraste así como a consulta de médico general y te fueron derivando a distintos especialistas ¿Cómo fue esa visita a distintos especialistas ahí?

P: Bueno, yo en el sistema público fui pocas veces, por accidente de mi rodilla, pero me trasladaron al sistema casi privado de inmediato, cuando empezaron de manera más fuerte los síntomas, empezamos a ver a médicos general privado, después a cardiólogo, neurólogo, todo de manera privada, por el tema de que no se conocía, porque no había en el servicio público y no conocía, entonces todo hacía de manera privada.

E: ¿Y esta visita a estos distintos especialistas privados en general ha sido como por iniciativa propia, que tú has ido pasando de un especialista a otro, o ha habido una derivación, que por ejemplo tú vayas a un médico y te digan consulta aquí, consulta acá?

P: No, he visto médico y ellos me han ido recomendando de uno a otro lugar, por ejemplo primero empecé con un médico general, me mandaron a un neurólogo, después a un reumatólogo, dejé de ver al neurólogo porque el médico no ve a un reumatólogo, el reumatólogo me mandó a un internista, el internista me derivó a un genetista, el genetista derivó al cardiólogo, y el cardiólogo al neurólogo, y ahí fui pasando de mano en mano.

E: Claro, claro ha sido ahí un tránsito, pero todo ese tránsito en el fondo te lo ha ido indicando como el especialista anterior, no has sido tú sola en la búsqueda.
P: En la mayor parte.
E: ¿Y alguna vez tú en toda esta trayectoria que tienes de búsqueda de diagnóstico y búsqueda de conocer a qué corresponden tus síntomas ¿Consultaste alguna vez por ejemplo medicinas que no fueran biomédicas, algún tipo de tratamiento alternativo?
P: Que yo sepa, no. A lo más cuando me resfriaba era como vamos a tomar agüitas de hierbas.
E: Ya, entiendo. Y pensando un poco en toda esta vuelta por el sistema de salud y por estos distintos especialistas, me mencionaste algunos tratamientos que te han dado para la Disautonomía y que te habían dado algo para Addison que no funcionó ¿Solo has recibido esos dos tratamientos o te han dado otros tratamientos?
P: Estuve con tratamiento para Raynaud cuando recién inició, inicié con medicación, con Amlodipino, que era para poder aumentar todo el tema de la circulación me dijo el doctor. Después fui a ver a otros médicos, me dieron Pregabalina, todavía estoy con Pregabalina por el tema de los dolores. Y ahora estoy con tratamiento para la Disautonomía y no sé para qué era lo otro. Estoy confundida [ríe]. No sé si es como un intento de tratamiento para el síndrome de Addison, que estoy con Fludrocortisona. Y con los tratamientos para que no me baje la presión, que es para la Disautonomía, que son la Midodrina que sería el Gutron.
E: Y desde tu perspectiva y desde tus propias sensaciones ¿Sientes que estos tratamientos han funcionado bien? ¿Sientes que no han funcionado bien? ¿Cómo es tu percepción?
P: Bueno, los de la Disautonomía, o sea, de la presión sanguínea, bueno, ha aumentado, hay veces que andan de manera bastante bien, pero hay veces que no, entonces, es complicado. En cuanto a los dolores, la Pregabalina, yo personalmente siento que no me ha ayudado mucho, quizás disminuye de manera muy leve los dolores, pero el dolor es muy intenso, entonces siento que mi cuerpo quizás se ha ido acostumbrando al medicamento, entonces ya no es tan efectivo.
E: Entiendo.
P: Igual estoy con vitaminas, porque tuve déficit vitamínico por el tema de que en un tiempo no podía comer mucho porque todo me hacía mal. Pero ahora estoy con vitaminas para mantener, que no disminuyan de nuevo.
E: Y en general, ¿Estos tratamientos para ti han sido fáciles de seguir? ¿Tú no tienes dificultades para seguir esta toma de los medicamentos? ¿O sientes que hay ciertas barreras, que no es tan cómodo para ti? ¿Cómo lo ves?
P: En realidad yo me hice mi horario con mis pastilleros y mis cositas y trato de mantenerlo bastante bien, con mi horario y mis cosas para poder tomarlo porque igual en un inicio quizás era complicado porque a veces se me olvidaba. Después ya fue haciéndolo común. Ella es más que un hábito yo.
E: ¿Sientes que ella es un hábito y que no te complica en realidad poder adherir a esos tratamientos?
P: No. A menos que sea, por ejemplo, un tratamiento nuevo, ya es un poquito más complicado porque a veces se me puede confundir. Pero la mayor parte de los tratamientos ha avanzado relativamente bien.
E: Entiendo.
P: La responsabilidad que confiere tomar cada uno de ellos a su horario.
E: Ya. ¿Y sientes que esa responsabilidad no es como una carga, sino que ya tú lo tienes como un hábito en tu rutina diaria?

P: Bueno, hay veces que sí, que es como ya estoy aburrida, se me olvida, o se me va a tomármelo, pero trato de a la mayoría de las veces tener alarmas porque eso me ha mantenido que no se me olvide, porque si no, siempre es con alarmas, todo con alarmas porque mi memoria falla muchas veces. Entonces [...] Uy, tanto gato.

E: [ríe] Cosita.

P: Que se me pusieron a pelear aquí.

E: Quieren participar en la entrevista [ríe].

P: Sí.

E: ¿Y alguna vez te han dado una indicación de salud adicional que no sea solo tomar medicamento? ¿Por ejemplo, algún apoyo de algún tipo de kinesiólogo, algún tipo de apoyo con psicólogo, nutricionista? ¿Te han indicado como ese tipo de complementos al tratamiento farmacológico?

P: Me enviaron a la psiquiatra y a psicólogo. La psiquiatra me derivó a un psicólogo. Tuve, me dieron tratamiento kinesiológico, pero no encontramos mucho. Además del kinesiólogo, estuvo un tiempo por el servicio que mi mamá se consiguió como hora para poder ir, pero como me cambiaron a ISAPRE, después ya no podía ir por los kinesiólogos que conocía. Y luego después quedó en nada. Me decían cómo "Haga ejercicio, No haga ejercicio" No, sí, y no.

E: Ya, entonces no había una indicación clara tampoco ahora más reciente. ¿Y este tratamiento, este apoyo de psiquiatra y psicólogo, tú lo sigues manteniendo? ¿Fue por un tiempo?

P: Fue por un tiempo.

E: (...) Ya, fue por un tiempo. ¿Y cómo te has sentido con esos apoyos complementarios? ¿Sientes que han sido importantes? ¿Lo terminaste porque concluiste el tratamiento o solo ya no te acomodaba seguir asistiendo?

P: En realidad, el psiquiatra lo dejamos por temas de que en realidad no me estaba ayudando mucho. Y el médico igual coincidió con lo que yo le comenté, el médico que más que nada los medicamentos me estaban generando como mayor ansiedad por alguna razón, que quizá el medicamento como quizás se contradecía con otro. Y bueno, por el insomnio también que yo, me cuesta muchísimo dormir y muchísimo despertarme, entonces me dieron medicamentos para dormir -tomo a veces- tomo todas las noches un medicamento, y luego el médico me siguió recetando y viendo como lo sigo acomodando.

E: Ah, ya. ¿Y con el apoyo psicológico tampoco continuaste?

P: No.

E: ¿Y eso fue también por una decisión personal o también lo hablaste con algún otro especialista?

P: Lo hablé con el neurólogo cuando fui y después lo continuaron. Entonces fue como ya "Vamos a dejarlo ahí mientras que me digan otra cosa". O si yo siento que quizás es peor o quizás voy a tener que volver, pero mientras me mantengo en espera de lo que digan, acatando órdenes [ríe].

E: Entiendo. ¿Y tú alguna vez en toda esta trayectoria has tenido episodios como de hospitalización? ¿Has tenido que estar hospitalizada por tu situación de salud?

P: No, no, hospitalizada no, nunca, nunca he estado en un hospital, o sea hospitalizado, he estado horas en un hospital, sí, pero hospitalizada no.

E: Ya, nunca has tenido como que ingresar a hospitalización como para algún tratamiento, etc.

P: No.

E: Entiendo y pensando específicamente en esto de acceso a tratamientos y de la toma de los medicamentos ¿Tú sientes que hay emociones que han marcado estos procesos? En relación específicamente a los medicamentos y no solo como a la enfermedad.

P: Como negación de querer tomar, o sea era como un enojo conmigo y no querer tomármelo porque ya no me hace nada, no me sirve, ¿Por qué me lo tengo que tomar? Me daba rabia, después me sentía mal, ya me lo voy a tomar igual, era como un amor-odio hacia los medicamentos. Y aún a veces me pasa.

E: Eso y esa relación como de amor-odio ¿Sientes que sigue ahora? ¿Ya estás más tranquila con eso? ¿Cómo se ha ido desarrollando?

P: En realidad yo siento que sigue, que hay veces que es como, ya estoy harto y hay momentos que digo, ya será, hay que hacerlo, y a veces es como de manera mecánica, me lo tomo y sigo.

E: Ya o sea ¿Todavía es como una relación que va transitando por distintas emociones?

P: Sí.

E: Entiendo. Y en todo este proceso que ha implicado muchas cosas a nivel del día a día y también a nivel emocional ¿Quiénes han sido las personas que te han acompañado?

P: Bueno, mis papás, mis papás más que nada, mi familia, mis hermanos, aunque están chiquitas.

E: ¿Tú eres la hermana mayor?

P: Sí. Y mis mascotas, que son muchas [ríe].

E: Sí, las mascotas son un gran apoyo también.

P: Son muchos gatitos.

E: Qué bacán [ríe]. Y este acompañamiento que han hecho tus papás, ¿Qué rol juegan ellos? ¿Es un apoyo de qué tipo? ¿En qué ámbito? ¿Ámbito más práctico? ¿Un ámbito más emocional? ¿Cómo se da este apoyo?

P: Yo siento que es con mi mamá. Mi papá a veces como apoyo ya ayudemos. Y mi mamá es de los dos, apoyo emocional y práctico. Ella me ayuda en lo que ella pueda y lo que yo necesite en el momento. Por ejemplo, a veces se viene a acostar conmigo, me cuida en la noche porque ya no duermo nada y empiezo como a gritar, y me viene a cuidar, me hace nanay [ríe], me trae agüita, a veces me acompaña al baño. Este es como los dos roles. Y mi hermana igual es más apoyo emocional.

E: Ya, entiendo. ¿Y ese apoyo emocional se da como en un plano donde tú puedes conversar lo que sientes o es más como un acompañamiento, como de entregar cariño más cotidiano?

P: No, yo les converso y luego les digo "¿Me das nanay?" Y me dan nanay. Igual a veces me hacen nanay porque sí, pero a veces les pido nanay.

E: [ríe] Ya, entiendo. Y además de este núcleo familiar que ha sido como un apoyo importante, ¿Tú sientes que otros círculos tuyos han sido un apoyo? Por ejemplo, amistades ¿Cómo sientes que ha impactado en tu vida social también este tema?

P: Bueno, en realidad yo no tengo muchos amigos, tengo como dentro de mis amigos, son hombres, son pocos, como dos o tres [ríe]. Pero ellos igual han estado en el proceso, me han visto mal y me han tratado como de ayudar dentro de lo que pueden. Pero igual ahora mi pololo que él me estaba cuidando cuando estuve en su casa, porque estaba en xxxx y él me iba a ver y me iba a buscar, me iba para su casa, donde yo estuve en su casa cuando estuve enferma. Vio como todo el proceso de cómo yo estaba y lo que me pasaba. Entonces estuvo

bastante cuidándome, y cuando vino acá de nuevo le tocó cuidarme porque me volví a enfermar feo, como una recaída de aumento de dolores, terminé con vómito, fue muy feo. Entonces encuentro que igual, o sea ha afectado porque es complicado quizás alguna persona le gustaba salir y yo no salgo, en realidad me incomoda que de andar con el oh los medicamentos, oh el agüita. Igual a veces para ellos es complicado, que ver a una persona que te diga, hoy sabes que me siento mal, me quiero ir, nos vamos, ellos quizás pueden seguir todo un día o toda la noche, pero yo no. Entonces igual es un poco complicado, o ahora último cuando me vine de la universidad tuve un tema de que no le hablé a nadie, no le quería hablar a nadie. Entonces porque yo me sentía como una carga para ellos, entonces no les hablé, después se enojaron conmigo, entonces fue como ayia. Pero mi amigo que siempre estaba estado conmigo, en realidad todavía sigue ahí, cuando él viene porque estaba estudiando en otro lugar, me viene a ver o nos tratamos de juntar a tomar un cafecito.

E: Entiendo, entonces igual sientes que tiene un impacto porque es difícil adaptarse como al ritmo de lo común que es salir con amigos, salir con gente. Pero tus redes de todas maneras sientes que han sido comprensivas, como que intentan...

P: Si, con lo que en realidad se han quedado ellos han sido bastante comprensivos, tratan de entenderlo de manera… Y tratar de ayudarme a que no me sienta mal tampoco, porque uno igual se siente mal o se frustra, entonces ellos igual tratan de ayudar.

E: Claro, entiendo, y tu pololo que me contabas, él no vive en la misma ciudad que tú.

P: No, yo estuve viviendo en la misma ciudad que él como un año y medio, en mi primer año de universidad y medio año de este semestre, porque tuve que cancelar por temas de salud, porque tenía que venir por investigaciones, entonces estar faltando para mí no era muy conveniente, porque igual la carrera de medicina es bastante demandante y si uno falta es complicado. Entonces... ahora en este momento no estamos en la misma ciudad, él es de Temuco y yo estoy en Longaví, son casi tres horas y media más o menos.

E: Ya, entiendo. Y mientras están distanciados, ¿Él también juega un rol como de apoyo para ti? ¿O cómo lo sientes tú?

P: Sí, bastante. Cuando bueno obviamente el apoyo es distinto porque estamos online, pero él está preguntándome “Oye cómo te sientes, quiere que te llame”. Pero casi todos los días hablamos por llamada porque cuando él tiene tiempo después de la universidad me llama. Nos juntamos a veces a jugar o yo lo escucho jugar y él me conversa cómo estuvo su día y me pregunta cómo me siento, cómo estoy, si es que me pasó, algo, cómo me he sentido. Igual a veces y ahí uno puede conversarlo, entonces conversarlo a veces hace que las cosas sean un poco más fáciles.

E: Entiendo. Y esto que mencionabas ahora que también lo dijiste al principio del impacto que ha tenido en tu ámbito de los estudios ¿Cómo se ha dado el impacto de esta enfermedad en términos de tus estudios, ya sea en la etapa escolar o ahora en la universitaria?

P: Bueno, yo siempre a mí siempre me ha ido bien. Nunca me ha costado mucho. Inclusive en la universidad tenía bastantes buenas notas, todo mi primer año fue con muy buenas notas. El segundo año estaba yendo súper bien y por temas de salud tuve que congelar, entonces todas esas notas se perdieron, no sirven de nada, pero fue más que nada por temas de salud porque en cuanto a temas académicos a mí mal no me iba. Entonces igual a mí eso me frustró porque yo mentalmente soy capaz, pero físicamente mi cuerpo no aguanta. Yo quiero volver al otro año porque el médico me dijo “Puedes volver”. Tienen que hacerme adaptación de medicamentos, ver qué puede ser, qué puede funcionar, con tal de que yo pueda continuar mi estudio tratando de hacerlo de manera lo más normal posible porque igual es complicado, los profesores no entendían, entonces a mí me frustraba más.

E: ¿Y no entendían en esto que tú me comentabas que a veces te dormías en clase, o sea te desmayabas en realidad en clase? ¿O había algo más, por ejemplo, de repente necesitabas ir al médico y no te daban flexibilidad? ¿Cómo era ese tema?

P: Yo me pasó que tuve que faltar algunas clases por cosas salud, porque yo no me podía mover a veces de la cama, entonces no podía ir, o yo llegaba tarde porque iba casi muerta para la universidad, pero eso fue lo que afectó, porque ellos no entendían a veces que uno aunque quisiera, era complicado, o sea es como, oh no, es floja, no vino a clase. Y obviamente las cosas que eran de asistencia obligatoria yo iba fuera como fuera, estuviera como si estuviera bien o estuviera mal, pero era complicado.

E: Entiendo, no había mucha comprensión en ese espacio.

P: No, yo estaba en una universidad donde yo estaba, tiene un programa de inclusión, pero es como una inclusión ahí nomás, porque la universidad no lo toma en cuenta, es como "Vamos a darle apoyo emocional", supuestamente nos van a dar apoyo académico y van a conversar con los profesores y ellos van a saber lo que uno tiene para poder, por ejemplo, dar mayor flexibilidad en algunas ocasiones que el alumno lo necesite, porque si una persona tiene problemas de salud y entró en un programa especial, como entendible que la universidad debiera saber cómo tratar a aquellas personas de distintas maneras, pero la mayor parte de las personas que se encontraban eran con problemas, por ejemplo, las personas del espectro autista, personas con problemas de visión, pero las personas que tenían problemas de salud más graves, por ejemplo, un chico que estaba como intubado con un respirador mecánico, no sé cómo lo haría, pero para mí fue bastante dificultoso, yo hablé, me dieron apoyo supuestamente, entregaron un computador, ahora tengo que ir a devolverlo -como congelé- pero el apoyo académico fue casi nulo, fue bastante difícil, yo conversaba y no se hacía mucho, a lo más el primer año tuve una sala para dar mis pruebas de manera sola, pero mis profesores muchas veces se negaban, era un no rotundo, así como no "¿Por qué tiene que darlas sola?" y un profesor, no aguanto con la mascarilla, me mareo, me baja la presión, tengo que tomar mis medicamentos y eso va a interrumpir a los demás, entonces igual pensaba en los demás, ya pido aunque sea para hacer la prueba sola, ellos cómodos y yo cómoda de igual manera, porque sé que para los demás es una desconcentración, que uno esté haciendo ruido, entonces eso fue lo complicado, porque la inclusión yo encontré que no estuvo, a pesar de ellos tener un problema inclusivo en la universidad no tenía idea nadie, era como que ellos sabían y nadie más tenía idea, como que tenía que andar con un cartelito puesto, tengo esto, por favor pesquenme, si me pase algo, no se enojen.

E: ¿Y alguna vez tú has trabajado o has necesitado trabajar? ¿Sientes que te ha impactado en términos laborales o aún no te has entrado en ese mundo?

P: Bueno, nunca entré a trabajar, oficialmente trabajé un tiempo en una panadería vendiendo en la caja, fue complicado igual, porque yo en un mes a mí me dio COVID, a mi familia la COVID y a mi también, entonces estuve como una semana, creo que, con cuarentena y al finalizar el COVID a mí me dio una recaída muy fuerte y estuve un mes en cama, yo me integraba y me mareaba, entonces me retaron en el trabajo por haberme enfermado, yo no tenía contrato, porque no me hicieron contrato, entonces igual fue complicado, porque yo a veces tiemblo aguantar el frío o mucho calor, a mí igual me hace daño, entonces igual es complicado para las personas entender eso, yo creo, y por lo mismo no he podido trabajar, a veces tengo las ganas, pero es complicado, quizás trabajar ahora cerca de mi casa, pero nunca como oficialmente estar trabajando con contratos no me ha impactado.

E: Entiendo. Y pensando en apoyos, ¿Tú sientes que el equipo médico, los distintos especialistas que has ido viendo, han jugado un rol en tanto apoyo en tu proceso de enfermedad?

P: En realidad sí, yo creo que sí, porque igual me han tratado bastante bien, los médicos que he visto me han tratado bastante bien, sobre todo el cardiólogo, él inclusive nos llama, de vez en cuando me llama me dijo "¿Cómo estás?", él estaba en el hospital, porque él trabaja en distintas partes, y me dijo "Cómo estás", y le pregunté a él cómo estaba, me dijo "Mejor que tú al parecer", y se puso de reir, siempre me hacía bromas, para hacerme sentir mejor, porque igual es complicado, él se dio cuenta que era complicado, aparte que yo tenía la misma edad que su hija, entonces eso igual le afectó.

E: Entiendo, igual ha habido un apoyo más allá de solo la consulta.

P: Sí, es como que es bastante amable.

E: Entiendo. Y pensando en estos distintos apoyos que hablamos de tu familia, de tus amigos, tu pareja, equipo médico y algún otro que tú veas, ¿Qué crees que podría mejorar en relación a los apoyos en estos distintos ámbitos? ¿Crees que hay elementos a mejorar para que tú en el fondo se pudieras sentir mejor o pudieras sobrellevar mejor tu condición de salud?

P: Ay, no sé. Yo siempre pensé que quizás en realidad la universidad debería haber mejorado ese apoyo que me estaba entregando, en cuanto al ámbito académico y las flexibilidades con los alumnos, quizás antes las mallas de las carreras, la mía por lo menos era bastante completa, era un horario muy demandante, y yo en un inicio quizás no tuve tantos problemas, pero luego mi cuerpo ya dijo me reviento [ríe] y quizás más flexibilidad con algunos alumnos sabiendo las condiciones que tienen. Bueno, en cuanto a mi familia no tengo nada que decir, en realidad soy yo la que quizás debiera comprenderlo a ellos y saber por lo que están pasando, porque igual a veces uno se centra en uno y no se da cuenta de lo que está sucediendo a muchos alrededor, pero en lo personal siento que quizás debería darme cuenta de lo que pasan mis hermanas -porque igual están pequeñas- están creciendo, y ven que su hermana quizás no las entiende mucho porque yo soy muy irritable -me irrito muy fácilmente- entonces hay veces que sin querer las trataba me enojaba con ellas, pero no me debería enojar, entonces quizás yo, debería cambiar en ese ámbito, pero en el otro lo único sería como cambiar sería el otro ámbito como académico, pero más allá de eso siento que no iría a cambiar mucho, quizás el tema médico, la dificultad para encontrar especialistas, pero ese tema yo creo que igual es complejo de encontrar.

E: Entiendo, y xxx, si disculpa que hablé encima tuyo.

P: Que igual ellos pueden entender a sus pacientes y a veces no los tachen como de que están locos, o que lo hacen a propósito, porque igual sé que hay médicos que no entienden a sus pacientes, porque también pasó por un médico así que era como "No usted necesita atención, cuando usted tenga pololo se le va a pasar", y era como muy ridículo eso.

E: ¿Y te pasó en varias situaciones distintas o fue puntual?

P: Una vez que estaba pequeña y después una vez que fui a ver a un neurólogo en xxxxx, fue como en dos ocasiones muy puntuales.

E: Y en esas ocasiones puntuales tu sensación era como que no te creían lo que te estaba pasando, o ¿Cómo era esto?

P: Sí, era esa misma sensación, no me creían lo que yo les estabac explicando, porque me veían y uno no ve a una persona, pero no sabe lo que está sintiendo, entonces igual era complicado, yo les explicaba, les decía cómo me dolía, lo que sentía y yo era como, "Mhm ella es joven, lo está inventando".

E: Claro, entiendo. Y esta idea de cómo es joven lo está inventando, ¿Era como que asociaban esto a que era algo como emocional? ¿O derechamente decían como esta niñita está como loca? [ríe]

P: Me dijeron y “Usted quiere atención, no tiene pololo o algo?”, pensaron que era emocional, después me dijeron, “Ah no, quizás lo está inventando, o es el estrés”, yo para estrés no pasaría cuatro años buscando algo, entonces igual era complicado, yo creo que fue como ese estrés.

E: Mhm entiendo. Y xxxx […]

P: Disculpa es que tengo mucha alergia.

E: No te preocupes, no te preocupes, yo igual andaba así esta semana, así que te entiendo completamente. ¿Alguna vez tú has sentido que tu situación de salud tiene alguna causa? ¿Cuáles crees tú que han sido las causas de estas enfermedades o de estas distintas enfermedades?

P: Pensé que quizás podía ser algún tema genético o un problema inmunológico que yo desarrollé en algún momento de la vida, pero igual lo pude asociar bastante a un tema genético, porque dije igual sería raro que solamente, dije podría haber sido un tema mío si solamente yo estuviera enferma, pero mis primas igual tienen muchos problemas de salud, un tema genético hereditario, que algo está fallando ahí, y por eso mismo yo salí así con alguna enfermedad y se fue desarrollando con el tiempo.

E: ¿Y estos problemas de salud que tienen tus primas, son vinculados en algo a los tuyos? ¿O son temas como completamente diferentes?

P: Una de mis primas tenía un problema del corazón, como con taquicardias, tenía una cosita cerca de un nódulo arterial creo que era, y otra de mis primas tenía una especie de diabetes tipo 1, y otro tema que se llamaba Liquen, no sé cuánto, una cosa así.

E: Entiendo.

P: Como problemas autoinmunes se podría decir.

E: Entiendo. Entonces tú crees, claro, que hay un origen genético ahí en tu situación de salud.

P: Sí, es como lo que yo pensaba.

E: ¿Y tú ves algún motivo para que esta enfermedad haya comenzado en el momento en que lo hizo, como que se haya empezado a manifestar en las edades que lo hizo?

P: No, nunca lo encontré en sentido, porque desde chiquitita, mi mamá me dijo que desde que era un bebé siempre tuve problemas, pero ningún médico nunca supo lo que era. Entonces, se dijo que quizás nací con algún problema de salud, y nunca se dieron cuenta quizás por la tecnología de los años, o quizás con el tiempo se ha ido descubriendo más, no sé.

E: Entiendo. Y desde tu propia experiencia, ¿Crees que tus cuidados de salud y tu situación de salud cambiarían si tú alcanzarás un diagnóstico confirmatorio de todas estas múltiples posibilidades que te han dicho?

P: Yo pienso que sí, quizás por el tema de que quizás tendría una mejor medicación, con así como acertada al tema, y esto quizás podría cambiar la calidad y la condición en la que me encuentro actualmente.

E: Entiendo. ¿Y tú sientes que te ha afectado emocionalmente, en el fondo, específicamente el no tener un diagnóstico definido?

P: [ríe] Sí, yo siento que me da como mucha ansiedad, que de por sí tengo ansiedad, entonces igual es complicado, porque es un constante “¿Qué tendré? ¿Qué va a ser? ¿Qué me va a pasar? ¿Qué voy a tener que hacer? ¿Qué examen me voy a tener que hacer? Es como un constante, ¿Qué voy a hacer? ¿Qué es?”.

E: Claro, es como que te sientes así como demasiada incertidumbre, como que no sabes el camino que va a seguir.

P: Exactamente, es como demasiado incierto.

E: Y, por ejemplo, como ya tú tienes algunos diagnósticos, ¿Qué sería Raynaud, Disautonomía y Addison? Pese a que este último no recibió tratamiento, o no funcionó el tratamiento que era para Addison. ¿Sientes que cuando tú recibiste esos diagnósticos, notaste una diferencia como en tu emocionalidad, o como todavía tu situación de salud no se ha mejorado, ¿Sientes que aún estás un poco como en la incertidumbre?

P: En un inicio, porque pensé que se iba a como ya calmar -todo el tema de mi cuerpo- dije "Ya quizás con esto voy a estar bien". Y luego volvió la incertidumbre, porque fue como, no sé qué está pasando, porque no funciona, porque sigo igual, intenté varias cosas, no hubo caso. Entonces quedé en la misma incertidumbre. En un inicio sí fue bastante como alegría poder encontrar un diagnóstico, pero luego al ver que seguía igual fue como muy frustrante.

E: Entiendo. Entonces, en el fondo, como esto no ha implicado como una mejora sustancial en tu situación de salud o en tus síntomas, aún no ha habido calma en el fondo, pese a que hayan algunos diagnósticos.

P: Exacto.

E: Entiendo. Y xxxx, de todo lo que hemos conversado, porque te he hecho muchas preguntas de muchos temas distintos, ¿Hay algo que te quede dando vueltas? ¿Algún tema que quieras comentar ahora que ya estamos llegando al final de la entrevista?

P: No, no se me ocurre nada [ríe].

E: Y entonces te voy a hacer unas preguntas muy cortitas para tener tu ficha como descriptiva.

P: Ya.

E: Entonces, ¿Tú me puedes confirmar? ¿Tienes 19 años?

P: Sí.

E: Ya y me dijiste que vivías en la comuna de...

P: xxxxx

E: xxxxx. ¿Esto es región de xxxxxx?

P: xxxx

E: Es xxxx. Y estás estudiando entonces medicina. Actualmente estás congelada, pero esa es tu carrera, ¿Cierto?

P: Sí.

E: Y tu nombre completo entonces es xxxx xxxxxy me parecía que ahí el otro apellido en el consentimiento.

P: Sí.

E: Super, xxxxx. Entonces, si no te quedo nada dando vueltas, ahí estamos listas con la entrevista. Agradecerte por participar y por compartir también con tanta transparencia y libertad todo lo que ha significado para ti este proceso. Y bueno, cuando tengamos resultados de esto, si te interesa, nosotros los vamos a compartir para que puedan conocer también qué está pasando a otras personas que viven situaciones de salud similares también.

P: Ya.

E: Bacán.

P: Muchísimas gracias.

E: Gracias a ti, voy a parar la grabación.

CD.T8P **(P)**

E: Ahora sí. Ya, bueno xxxxx, ahora sí podemos comenzar y le agradezco nuevamente que quiera, que quiera participar. Gracias por su buena disposición. Para comenzar, me gustaría si es que se puede presentar, si me puede decir su nombre, su edad, a qué se dedica si es que tiene una profesión actualmente, dónde vive, etcétera.

P: Bueno, me llamo xxxxx xxxxx […], vivo en xxxxx a. Profesionalmente estoy jubilada por discapacidad completa y definitiva. O sea que no me van a volver a reevaluar, ya mi jubilación es permanente. Eh, además de eso, bueno, acá en casa tengo una PYME de vestuario, que es la que me ayuda a solventar los gastos clínicos tanto de xxxxx como los míos y los de mis hijos mayores que tienen la misma patología que nosotros. Somos cuatro con la misma enfermedad. Tengo 36 años, me diagnosticaron hace casi 12 años más o menos, aprox. Y no sé qué otro dato me pasó.

E: No, no se le pasó ninguno [sonríe]. Me gustaría preguntarle si, eh, bueno, para saber si usted está con una pareja actualmente ya que no les interesa igual hablar un poco del tema familiar, cómo ha impactado la enfermedad y por último, para dejar el contexto, si me puede contar cuál es el diagnóstico como tal que usted tiene.

P: Ya. Sí tengo pareja, pero actualmente estamos, eh, con planes de separación, estamos en el proceso de separación ya porque, lastimosamente, eh, tener una patología que es compleja y aparte tener hijos que tienen la misma patología y hacerte cargo, obviamente, de ellos y tener un hermano con la misma patología y tener que hacerte cargo de él, lastimosamente pesa, pesa bastante. Y ante cualquier situación, los chicos siempre van a ser mi prioridad número uno, entonces.... Llevamos muchísimos años de relación, tenemos una pequeña de 3 años que es la única sana del grupo familiar, no tiene la [inentendible 03:01] genética, por ende, no es portadora de la enfermedad, pero siempre viendo por el bienestar de los niños y [inentendible 03:09]. Entonces, eh, se entiende también, porque es súper difícil, eh, ser compañero de alguien como yo, que se la pasa de pabellón en pabellón, de diagnóstico en diagnóstico, eh, y en medicamentos todos los días, que hay días donde no funciono. En fin, son muchas las problemáticas que conlleva ser portador de una enfermedad genética que además es rara y para rematar que no tiene cura, entonces, para nosotros es como el día a día, no existe proyección a largo plazo, porque esa proyección a largo plazo se puede caer en 1 minuto. O sea, yo tengo claro que hoy día estoy bien, que estoy con mis niños, que hago mis cosas, pero yo no sé si mañana seguirá siendo la misma situación, si voy a poder mantener o no la rutina. Porque ya me ha pasado que, de estar muy, muy bien, muy estable, eh, vienen las recaídas y otra vez cirugía y otra vez controlar el dolor y otra vez buscar medicamentos nuevos, ir probando por aquí, por allá. En fin, es difícil.

E: ¿Me puede contar cuál es su condición de salud como tal?

P: Como tal, se llama Síndrome de Gardner por poliposis múltiple, que es una mutación genética en el gen APC, que genera que nuestro cuerpo no genere esos anticuerpos para combatir células tumorales, ya sean cancerígenas o benignas, porque un paciente con Síndrome de Gardner puede generar distintos tipos de cáncer, [inentendible 04:58], colon, recto, estómago, duodeno, eh, tiroides, páncreas, hígado, o sea, prácticamente todo, todo órgano habido y por haber. Y, además, está condicionado a otras patologías como la fibromatosis agresiva, que es la aparición de tumores desmoides que, dependiendo del lugar donde crecen, si bien son tumores que son benignos, pero son agresivos, ¿por qué? porque estos tumores generalmente pueden empezar con la piel, pero después toman el hueso y no hay un tratamiento definitivo que te logre estabilizar y de hecho hay muchos pacientes con Síndrome de Gardner a nivel mundial que han muerto no a causa del síndrome en sí, pero sí

a causa de los desmoides, porque aparecen, no sé, te pueden aparecer en el estómago, en el mesenterio, tengo compañeros de México, de España que están con quimioterapia, con [inentendible 05:58], con radioterapia, tratando de mantener a raya el crecimiento de estos tumores, sobre todo los que aparecen en el área abdominal y se hace difícil y al final la enfermedad se los lleva y no se los llevan en buenas condiciones sino que en condiciones deplorables, después de probar una y otra alternativa de las pocas que hay para poder mantenernos a raya, y eso es como una suerte de ruleta rusa porque, por ejemplo, yo tuve desmoides el 2015 y me los pude operar porque me generaban, eh -en el mesenterio, en el abdomen, en la zona abdominal derecha-, me generaban dolor y estamos hablando de un dolor que… parálisis, parálisis general, o sea, eh, quedaba doblada y en esa posición quedaba y no me podía mover [inentendible 06:56] rígida, porque el dolor era demasiado intenso que ni con morfina se lograba mantener como a raya. Entonces, cuando el médico me operó, se encontró que eran dos desmoides y que entremedio estaba, eh, un nervio central, que los dos tumores coaccionaban y presionaban el nervio y se venía la parálisis de dolor. Entonces, me lo pudieron resecar y quedó bien, o sea, no tuve ninguna complicación hasta hace un año atrás, donde el médico me tuvo que operar nuevamente porque se generaron granulomas en la malla [dentro 07:34] de la guatita, porque tuvieron que remover parte del músculo abdominal, entonces, esa malla me ayudaba a contener los órganos, sino me quedaba desprotegida y tuvieron que, el año pasado, cortar una parte de la malla porque ya tenía granulomas y esos granulomas me generaban dolor. Entonces… y aparte de eso están los lipomas, los osteomas, angiomas, en fin, son muchísimas las apariciones que hay y que solamente se van monitoreando. Por ejemplo yo, hoy por hoy, tengo 3 nódulos en el seno derecho que no sabemos si son desmoides o no porque no hemos querido tocar, por lo mismo, para evitar crecimiento. Uno en el antebrazo izquierdo, uno en la pierna izquierda, eh, uno en la aorta distal y un angiomiolipoma en el riñón izquierdo, pero todo se controlan con TAC y nada más. O sea, si los médicos ven que hay crecimiento, que hay recién, no sé po', compromiso importante, recién se procede y acá en Chile lastimosamente no hay muchos tratamientos para este tipo de tumores. De hecho, generalmente son la cirugía, radio, quimio y terminan con la amputación, ya sea del brazo o de la pierna, en fin. Como que esos son los tipos de tratamientos que hay.

E: xxxxxx, o sea, esos tratamientos entonces son más como de intervenir cuando ya se vuelve peligroso.

P: Exacto.

E: En ese sentido, un poco como entre comillas sintomático, por decirlo así, tratar de responder a lo que va generando la enfermedad.

P: Exacto.

E: xxxxxx, no sé si le parece que vayamos hablando para hacernos un contexto de los inicios de la enfermedad.

P: ¡Uf!

E: [sonríe] Me gustaría preguntarle, me gustaría preguntarle un poco, primero, ¿Cuándo y cómo comenzaron sus problemas de salud? ¿cuáles eran esos síntomas y cómo se vio dando cuenta de esto? ¿En qué minuto pensó que debía consultar por estos síntomas?

P: Es que, de hecho, eso fue muy heavy. Tenía 25 años, ahora tengo 36. Eh… en ese tiempo llevaba un ritmo de vida muy agitado, entre el trabajo y mis hijos pequeños, mis hijos tenían 2 y 4 años. Jardín infantil, el trabajo, las labores de casa, entonces yo era delgada, siempre fui delgada y yo siempre, desde que tengo uso de razón, sufrí de problemas estomacales. Me hicieron un sinnúmero de endoscopías desde los, no sé, 13 años hasta los 19, 20 años. A los

24 años, incluso, me encontraron un cálculo biliar, me operé y aun así nadie se dio cuenta de que estaba la enfermedad ahí.

[conversa con su hija]. Tesoro paciencia, vaya a ver a xxxxx, pregúntale si te puede ayudar. […]

Eh… fue súper complicado porque, claro, me operé de cálculos 1 año antes, que fue en el año 2009. No, el 2010, el 2010 me operé de cálculos biliares y tampoco nadie se dio cuenta de nada. O sea, eh, nunca, de todo el historial clínico que tengo, un gastroenterólogo o un médico cuando hacía urgencia se preocupó de hacerme una colonoscopía. Con una colonoscopía se hubieran dado cuenta enseguida del problema que había. Entonces, eh… claro, yo lo asumía como que, claro, algo me hacía mal, simplemente lo omitía de mi dieta, o sea, el queso me caía mal, no comía queso y se acabó el problema. Jamás [es interrumpida por su hija] tesoro vaya a pedirle a xxxxx[…], la mamá está ocupada, mi amor, tienes que esperar […]

E: En cualquier momento le repito lo que le había mencionado

P: Sí, no hay problema si ya estoy acostumbrada a lidiar con estas [inentendible 12:14]

E: Me imagino, me imagino.

P: Entonces, como iba diciendo, justamente nunca nadie se dio cuenta y yo tampoco, o sea, eh… la enfermedad ya existía mi familia. Mi abuela materna había muerto de cáncer como el año 2005 más o menos, 2004, por ahí y, bueno, era una mujer de campo, le hicieron, le pusieron colostomía, o sea, ella tuvo colostomía total y todo, pero a la cuidadora de mi abuela le informaron el tipo de cáncer que tenía y a qué se debía. O sea, en el año 2004 ellos sabían que existía una enfermedad genética hereditaria y ellos no, no se lo comunicaron a nadie. Yo en ese tiempo tenía 18 años.

E: Eso xxxxxxa, perdón, perdón, ¿eso lo sabía su familia o los médicos?, su familia.

P: Los médicos y la cuidadora, que era una tía, una hermana de mi mamá era cuidadora de mi abuela y ella fue a la que le dijeron y ella no lo comentó a nadie, lo guardó como secreto de Estado, por decirlo de alguna manera. No le comentó a mi mamá ni a otros tíos. Eh, todos sabían que mi abuela tenía cáncer, pero nadie sabía a causa de qué, o sea, yo tampoco. En ese tiempo nosotros "ah, sí, tiene cáncer" y el cáncer es jodido po', pero nadie sabía que era un cáncer que podía estar… porque los médicos en ese minuto a mi tía le dijeron que era, la familia se tenía que hacer estudios. Se lo, se lo… se lo comunicaron, o sea, sabían que existía la enfermedad y posiblemente, eh, la podían heredar ellos o en este caso mi mamá y sus otros hermanos, pero hizo caso omiso a esto y nosotros…

E: ¿Puedo preguntar por qué?

P: Porque en el campo se mantenía como el secretismo, por decirlo de alguna manera, o sea, era como algo muy privado, eh, sin importar que podría influir en la vida de los demás. O sea, nosotros éramos cabros de su edad, o sea, si a mi mamá quizás le hubieran dicho que la enfermedad de su mamá era una enfermedad genética que la podía tener ella o sus hijos, yo creo que ella hubiese asistido a un médico a informarle "¿sabes qué? mi mamá tuvo tal enfermedad y mis hijos tienen síntomas", porque yo toda la vida sufrí del estómago, toda la vida me caían mal las cosas, toda la vida pasaba en urgencia con cuadros gastrointestinales. Entonces nunca nadie se preocupó y eso es lo que yo siempre, eh, me molesta de los médicos acá, que nunca van más allá, siempre se queda como... no sé, vas a urgencia con un dolor estomacal, con diarrea, con vómitos, "no, algo que comiste te hizo mal". Viadil, suerito, pa' la casa. Idon a lo más, "pa' la casa. Fuiste". Entonces, claro, yo incluso, eh, yo me enfermé en agosto, en agosto o julio del 2010, o 2011, 2011 estuve. No sé, un día día estaba en mi trabajo

-trabajaba en xxxxx en ese tiempo, era administrativa- y de la nada me dio un cuadro de fiebre y escalofríos; me empecé a sentir muy mal, me tuve que ir a mi casa. Al día siguiente, el día martes acudo a urgencias a la Clínica acá en xxxx y me dicen que, claro, que algo que había comido me había hecho mal y el día anterior yo había almorzado comida china y yo dije "oh, tiene que haber estado en mal estado" y yo, pero súper molesta. El día miércoles seguí igual, yéndome por el baño y, de hecho, yo no tenía idea que estaba con una hemorragia. Y yo no sabía que era una hemorragia porque mis deposiciones salían oscuras, pero yo no cachaba que la sangre cuando ya está coagulada es color negro, sino que yo hacía caca líquida negra, pero jamás dije "oh, eso es sangre". Entonces saqué hora con un gastroenterólogo que ya conocía y llego a la consulta y me dice "no, devuélvete por la ley de urgencia a la clínica, que te tomen exámenes, porque lo que tú tienes es una bacteria. Entonces, tienes que quedar con licencia mínimo de 15 días", y ese día me acompañaba mi papá, salimos de la clínica, de la consulta del médico, llegamos a la urgencia de la clínica y me acuerdo que llegué a la puerta de urgencia y me desmayé. Perdí el conocimiento.

E: Disculpe xxxxxx, usted -perdón que la interrumpa-, pero usted entró por ley de urgencia. Eso significa que usted entró con riesgo vital, ¿o no?

P: Al inicio no se sabía qué era, o sea… cuando el médico me hizo la ley de urgencia es porque se supone que a las 24 horas que tú asistes a la clínica te pueden hacer realizar exámenes sin costo o la atención sin costo por, eh, porque entraste como... como ya habías ido a consultar, una cosa así [Nota: pareciera ser que ella no sabía del riesgo vital en ese momento. No tenemos info sobre si el médico le dio ingreso por Ley Urgencia sabiéndolo o no, pero ésta sólo se activa en casos de riesgo de muerte].

Ya, entonces eh, pasó que esa vez, eh, yo cuando desperté estaba en urgencia, estaba con oxígeno, no me reconocía porque mi cara estaba como inflamada completa. Se me acerca al médico y me dice, "¿sabes qué? te hicimos un scanner -porque habían pasado horas desde que yo perdí la conciencia a que la recobré- y te hicimos un scanner y encontramos un tumor en un ovario, pero eso no es la causa de lo que te pasa", porque estaba con derrame pleural de pulmón, de corazón con una anemia, eh… ya crítica. Una anemia aguda, anemia aguda y, eh, el derrame, eso y con todos los exámenes generales como los hemogramas, todo alterado. Y los médicos me dicen, "¿sabes qué? tienes síntomas de múltiples enfermedades, pero no sabemos cuál es". Entonces me suben, me hacen el ingreso propiamente tal y me suben a la UCI, quedé en la UCI en la clínica, eh, con ¿Cómo se llama? Con esto de tratamiento de amplio espectro, porque no sabían qué era lo que tenía, era lo que tenía, qué era lo que en ese minuto me estaba pasando. Entonces me hacen análisis y no, no, no encontraban la causa de, hasta que pasaron 7 días y mi pareja en ese tiempo se enojó porque ya llevaba 7 días en la UCI y nadie sabía qué me pasaba y me pasaban medicamentos para todo y estaba con transfusiones de sangre y todo y nadie sabía nada. Entonces, él estaba muy molesto y pidió que cambiaran el médico y en eso llega el jefe de la unidad de cuidados intensivos de la clínica y se sienta a hablar conmigo cosas que ningún médico había hecho hasta ese minuto. Me empieza a preguntar el historial familiar.

E: No se lo habían preguntado hasta ahí.

P: No, nada, nada. Él fue el único que se sentó, que llegó a la UCI, se sentó al lado de mi cama y empieza a preguntarme: "antecedentes familiares", "mi abuela falleció de cáncer de colon", "ya, pero ¿debido a qué enfermedad?" y es como que… en blanco po', no tengo idea, era cáncer po'. O sea, tenía cáncer, de eso murió. Y ahí, eh, el médico fue el que habla con mi familia y mi familia se contacta con la cuidadora que era de mi abuelita, con mi tía y ella le comenta "mira, mi mamá tenía poliposis múltiple". Ese mismo día se enteraron que mi abuela

tenía poliposis múltiple. Al siguiente día, a primera hora, 8:00 de la mañana, me meten a pabellón y me hacen una colonoscopía. Cuando me realizan la colono yo ya tenía varios tumores en el colon. Ya tenía más de mil, más de mil, más de mil tumores y la mayoría estaban con displasia, o sea, eran tumores sobre el centímetro, esto era una masa necrosada impresionante y abarcaban todo el colon y el recto también. Entonces, los médicos de la clínica me dijeron, "¿sabes qué? Pucha, en la Clínica xxxxx hay muchos buenos médicos, acá en xxxxx no vamos a poder hacer nada por ti". O sea, era como que ingresara a paliativo, por decirlo de alguna manera, los 25 años.

E: ¿Y usted estaba -perdón-, usted estaba en el hospital de xxxxx?

P: En la clínica. No estaba en el hospital, estaba en la clínica, estaba en la clínica.

E: ¿En cuál clínica para tener una idea?

P: En la Clínica de xxxxx, que es como la más grande, entre comillas, de la zona.

E: Y esto fue 1 año después de que le había pasado el tema de los cálculos.

P: Exacto, sí, sí. Fue un año antes. Me operé de los cálculos entre el 2009 o 2010. No recuerdo bien la fecha, creo que fue en mayo del 2010 y el 2011, más o menos julio, agosto del 2011 me pasó todo esto porque estuve como 14 días en la UCI, 15 días más en que medianamente me estabilizaron para que yo buscara otras opciones de ahí, de ayuda médica. Entonces, en xxxxx nos encontramos con la hermosa noticia de que no había nadie que me pudiera ayudar. No había ningún oncólogo que pudiera hacerse cargo del caso porque era muy complejo. Entonces, eh, nos fuimos a Santiago en septiembre, en septiembre que yo ya estaba un poquito más estable, que había salido de la clínica. Nos volcamos de inmediato a Santiago y en Santiago el médico me hizo... eh, conversó conmigo. O sea, llegamos con un buen oncólogo porque habíamos visitado otros y la verdad que lo que querían hacer conmigo era [sonríe], era impresionante. O sea, me daban cero chances de sobrevivencia. Cero chances. En xxxxx el diagnóstico fue lapidario, en… eh, ¿Cómo se llama esta otra? Eh, xxxxx, lo mismo. Y llegamos a xxxxx con mi médico de cabecera en ese tiempo y él fue el único que me dijo, "¿sabes qué? Mira, contigo tenemos tres opciones. La primera y la mejor sería que todo lo que tú tienes esté solamente en el colon y recto. Yo te saco todo -o sea, me sacaron colon y recto-, te dejo una bolsita temporal para hacer deposiciones en la guatita y después de un período de x meses te vuelvo a reconstituir tránsito y estarías espectacular". Eso era como el mejor de los panoramas.

La segunda opción era como, si el cáncer ya se había salido de la zona de colon -que ya era un carácter propiamente tal-, eh, sacar solamente el colon y dejar el recto para tolerar mejor una quimioterapia y hacer quimio y ver si sobrevivía o no. Y la peor de las malas, era que ya no hubiera nada que hacer, abrir y cerrar y buscar paliativos. Entonces, fue la primera opción, que me sacó colon y recto. Tuve muchas complicaciones en el camino, lo hice todo en la vía particular porque en el área pública acá en xxxx no había nada que pudiera... eh, tener acceso como para un buen tratamiento. De hecho, nosotros prácticamente nos atendemos netamente por el área privada más que por la pública, porque por la pública no hemos tenido buenas... Ay, ¿cómo decirlo? como tratamientos correctos. No hemos tenido acceso a exámenes que, que… o a buenos médicos que ¿cómo se llama? que informen bien los TAC, por decirlo de alguna manera. Pasé por varias negligencias en el camino, desde el 2011 hasta la actualidad fueron varias negligencias médicas que viví. Entonces me hice exámenes porque sí, terapias porque sí y a las finales no era eso, o sea, tenían que operarme y el tema se acababa y muchas veces, por abaratar costos, porque viajar a Santiago significa estar una temporada allá, pagar la cirugía y todo lo que conlleva el área, el área privada.

E: ¿En ese minuto todavía no se sospecha... su médico de cabecera todavía no sospechaba que esto fuera algo genético o sí? ¿Conversaron de eso?
P: Sí, sí. Desde el día 1 me dijo “esto es genético, es hereditario” y hasta ese minuto, eh, la suposición era que tenía un tipo de poliposis colónica clásica, que ¿cuál es esa? la que solamente te sale en el colon-recto y no más. O sea, te quitan eso y se acaban todas las… las posibilidades de generar tumores en otras áreas, que es como la más suave de todas las poliposis que hay. Eh, pero con el tiempo nos fuimos dando cuenta de que mi, que tenía una mutación genética y yo el estudio genético me lo hice recién hace un año, pero yo ya el diagnóstico del Síndrome de Gardner lo tenía, puesto, eh, tengo, eh… estas masas tumorales en diferentes partes del organismo, aparte del colon-recto. Entonces sí o sí era un Síndrome de Gardner, solamente que nos faltaba el documento que lo acreditara, que dijera “¿sabes qué? tienes Síndrome de Gardner”.
E: Como el diagnóstico clínico.
P: Exacto. O sea, eran, que no fuera suposición.
E: ¿Cuánto tiempo pasó entre los primeros síntomas que usted empezó a observar respecto de esta condición de salud hasta que le dieron el diagnóstico?
P: Fue un lapso corto, en el sentido ¿por qué corto? porque se considera que mis síntomas aparecieron cuando yo ingresé a la clínica en muy malas condiciones. Pero ¿qué pasa? que yo los síntomas los presenté desde muy joven, desde niña, desde los 13 años. Entonces, si tiro a la balanza, pasaron desde mis 13 hasta los 25 años para saber cuál era mi diagnóstico real, porque durante todo ese tiempo “gastritis, úlcera, gastritis, úlcera” y de ahí no salía. Entonces fueron muchos años los que pasaron para, para saber qué tenía. O sea, ya cuando estaba en condiciones críticas.
E: Claro, claro. Y xxxxx, ¿le puedo preguntar, según usted, por qué cree que su enfermedad comenzó en el minuto en el que lo hizo? porque comenzó, entonces, según usted en la pre pubertad ¿o no?
P: Claro.
E: ¿Considera que hubo quizás circunstancias en su vida familiar, laboral, social, que podrían explicar el problema de salud o el que haya aparecido en ese periodo? ¿Cuáles cree que fueron las causas?
P: Eh, fue fortuito porque, ojo, si a mí no me da, porque fue como una especie de neumonía lo que me dio y esa neumonía hizo que la enfermedad dijera “oye, aquí estoy”, porque claro, fue una neumonía silenciosa muy fulminante la que me dio, porque me dio con fiebre, con mucho malestar, en fin. Entonces, fue eso lo que ocasionó que descubriera la enfermedad, porque hasta ese minuto, pucha, yo me controlaba súper poco. O sea, la última vez que me había hecho exámenes de sangre fue el preoperatorio, que estaba todo bien, que fue el 2010, mayo 2010, cuando me operaron. Y la enfermedad yo creo que, eh, pasa que en nuestra familia se presenta desde muy jóvenes porque mis hijos, por lo menos mi hijo mayor (que ahora tiene 17) y mi hermano (que tiene 25) tuvieron apariciones a muy temprana edad, entonces, hay ciertos indicios que nos dicen que el paciente tiene la patología. O sea en el minuto que a mí mi médico me diagnostica, me dijo “XXX, mira, tú tienes que tener… a los 6 años, eh, un paciente genera dientes supernumerarios, y ese ya es como un aliciente de que tienes poliposis”. Y es algo como que uno dice “¿qué tienen que ver los dientes con el estómago?”, pero sí, los dientes supernumerarios, los cuadros constantes de, de deposiciones que, digamos, estitiquez, que te cueste ir al baño. La estitiquez. La mala absorción de vitamina, o sea, ser muy flaca. Ese también es, eh, son síntomas que aparecen a temprana edad y, claro, a esa edad, entre los 12 y 13 años, se empiezan a generar los primeros pólipos y de ahí, hasta llegar a los 20, 30 años, se desarrollan más y va a depender

de tu estilo de vida a que la enfermedad sea más agresiva o menos. ¿Por qué? porque hay pacientes que recién después de los 40 años generan un cáncer o generan ya síntomas más como sangrado, hemorragia o síntomas más severos de la enfermedad.

En mi caso, eh, sí tenía que ver con que yo llevaba una vida muy, muy acelerada. Yo corría todo el día, a veces almorzaba a las 15:00 de la tarde, hasta las 17:00 de la tarde almorzaba. Entonces, tener horarios como muy poco habituales o consumir mucha comida chatarra, eh, porque no me daba el tiempo como para comer sano todos los días. O sea, yo corría, así, a veces me almorzaba una hamburguesa y fue. Entonces, todo eso influye en que la enfermedad se gatille, eh, [que se haga] presente mucho antes. Porque uno puede llevar ciertas dietas que te permiten que la enfermedad no, no, no se desarrolle tan rápido.

E: xxxxx y en este período de, me gustaría que volviéramos un poco al periodo cuando era más joven, cuando tenía entre los 12 y los 13 que me dijo que empiezan a formarse los primeros [pólipos]. Claro, desde la infancia, al parecer, también hay, hay señales, hay expresiones de la condición y quería preguntarle ¿En algún minuto surgieron sospechas desde el lado familiar? ¿En algún minuto conversaron respecto de estos primeros síntomas? ¿se tomaron, quizás, explicaciones desde otro lado? ¿o no se habló?

P: No, jamás, jamás de los jamases y de hecho, hasta el día de hoy, por lo menos mi tío -son 9 hermanos-, de los 9 hermanos, sólo 1, que es el más joven, que es el más actualizado, fue el que se hizo [se corta la conexión].

E: Ay, se cortó.

P: Es que me llamaron [sonríe]

E: ¿Qué me estaba diciendo?

P: De hecho, de todos los tíos que yo tengo, porque yo he sido precursora para visibilizar la enfermedad, entonces yo he hablado con ellos en diferentes situaciones, eh, les he hecho saber lo importante que es la colonoscopía, lo importante que es hacerse el estudio genético, eh, porque se pueden salvar ellos y salvar a su familia o, bueno, los pocos que tienen hijos, que la mayoría son solteros y sin hijos. Pero nadie accedió, nadie le tomó el peso. No, es como que están negados a que ellos puedan estar enfermos y tener una patología familiar. Entonces, solamente en mi lado se han tomado como todos los resguardos habidos y por haber. De hecho, por ejemplo, xxxxx cuando tenía 13 años, eh, yo le insistí mucho al gastroenterólogo de acá de xxxxx que le hiciera la colonoscopía, porque ellos se resistían a hacerle la colonoscopía. Que no, que no, que no, que no. Y fue tanto lo que yo hinché, porque xxxxx, a diferencia mía, eh, su... su sintomatología fue más potente. De hecho, el cuarto medio le costó mucho poderlo sacar porque estaba con muchas licencias médicas por el estómago, sangrados rectales, muchos vómitos, eh, cuadros gastrointestinales agudos. Cuando él era niño me costó mucho que él asumiera su condición y que habían cosas que él no podía comer. Entonces, como él tenía acceso a dinero cuando iba al colegio, a veces iba y se compraba, no sé po', una chaparrita. Y esa chaparrita ocasionaba que estuviera una semana vomitando, una semana con diarrea, una semana con dolor intenso. Entonces, eh, gracias a mi insistencia el médico le hizo la colonoscopía, porque mi familia igual, estaban reticentes, o por lo menos mis hermanos me decían "no xxxx, [inentendible 33:42]", todos estaban así como que negados a la posibilidad y yo decía "no, yo presiento que sí la tiene". Entonces, fue tanto lo que molesté que, ya, le hicimos la colonoscopía y, efectivamente, tenía pólipos. Tenía en ese tiempo más de 100 pólipos en el colon. 150 aprox., más menos. Entonces, como ya después yo era la que tenía hijos, yo a mi guagua a los 12 años clavada los tenía realizándoles las colonoscopías a ambos y ambos dieron positivo, ambos tienen pólipos. De hecho, yo el

estudio [genético] me lo hice el año pasado y, de mis hijos, a la única que se lo hice fue a la pequeña, porque fue la única que no, no se podía hacer colono porque era muy pequeña. Entonces, haciéndole estudios genéticos ya yo iba a saber si ella era portadora o no de, de la mutación y gracias al cielo está sana [ríe].

E: Sí. Y,xxxxx, me gustaría indagar un poquito en el tema del diagnóstico, después lo podemos seguir tocando, pero quería saber quién… usted me dijo que fue, ¿fue oncólogo el que la vio, el que le dijo "te podemos sacar el colon, podemos hacer todo esto?

P: Sí, sí**.**

E: ¿Él fue el que la diagnosticó? Me gustaría saber quién fue el que la diagnosticó, cómo fue ese proceso y si es que conocía usted la enfermedad.

P: Eh, bueno, me diagnosticaron en la Clínica de xxxxxx , acá en xxxxx, el doctor xxxxx xxxxx. Él me diagnosticó porque en ese momento era el gastroenterólogo que estaba haciendo la colonoscopía. Todavía lo recuerdo porque cuando yo estaba en pabellón, ahí, en ese minuto, la sedación no me tomó por completo, entonces yo recuerdo muy claramente que el médico le dice a la enfermera "voy a sacar 9 de muestra". Dijo "pobre flaca, voy a sacar 9 de muestra" y yo sentí que era algo muy malo. Y claro, cuando yo salgo de recuperación y todo y me suben a la UTI, la enfermera me miraba de una manera diferente y yo me puse a llorar porque yo presentía que era algo muy malo, y cuando llega, eh, eh, la doctora que era la que me había estado viendo, me dice "¿sabes qué? Tienes cáncer", altiro, o sea, dijo "tienes cáncer y hay cero chances de que te podamos ayudar acá, o sea, tienes que irte a Santiago sí o sí". Y claro, para mí fue, fue brutal, estaba sola en la UCI y yo llamo a mi pareja y "[sonido de llanto] tengo cáncer, me voy a morir", porque eso es lo primero que uno presiente o siente que va a pasar cuando te diagnostican. Y claro, ya después el doctor xxxxx es el que me explica, que es infectólogo, es jefe de la unidad de cuidados intensivos de aquí de xxxxx. Él me dice "mira, tu enfermedad se llama poliposis adenomatosa familiar, eh, es una enfermedad -en ese minuto me explicó que- genera tumores", yo estaba con muchísimos tumores y que estaba prácticamente a un paso de morirme. Literal fue esa la respuesta. [Pausa brevemente la entrevista y retoma].

Entonces, ahí fue como el diagnóstico, estando en la clínica en xxxxx. ¿Si conocía la enfermedad? Ni idea, ni idea, nada. Cero, o sea, estaba nula, nula, nula respecto a la condición que yo tenía. Eh, de hecho, fue un proceso súper complicado de asumir porque era súper joven y, claro, ya después todos los traumas que tuve que vivir en el camino porque tuve muchas complicaciones para recuperarme. De hecho, después de la primera cirugía, cuando me extirparon el colon y el recto, estaba pensando como 34, 35 kgs más o menos. Era un hueso con patitas y con una ileostomía que de primero me hacía llorar porque… uno no la controla. Tener una bolsa en el abdomen para hacer deposiciones, eh, podía estar comiendo y la bolsa estaba haciendo caca. Podía ir en un ascensor y se tiraba pedos, y todo el mundo mirando pa' todos lados, y también el estigma que todo el mundo te mirara con cara de pena. O sea, eh, claro, en ese minuto así estaba en condiciones pero muy, muy, muy deplorables. Entonces fue todo […] un como, como un caos de asumir en realidad. Fueron muchas cosas al mismo tiempo. [inentendible 38:43] para absorber.

E: Y todo esto, considerando el tema de la poliposis en ese minuto. Todavía no considerando el otro diagnóstico del Síndrome de Gardner.

P: No, no. De hecho, el Síndrome de Gardner se empezó a asumir en el minuto de que empezaron a encontrar estas apariciones tumorales en otros lados. Claro, en la primera sí que igual me quitaron un tumor del ovario derecho y quitaron la medialuna del ovario. Eh,

después de ello, claro, me aparecieron los desmoides y ya cuando aparecieron los desmoides ahí el médico me dijo "¿sabes qué? creo que lo que tú tienes es el síndrome de Gardner y no la poliposis en sí". Y ahí me explicó que en la enfermedad aparecían más tumoraciones en diferentes partes del cuerpo, en fin. Ya fue expandiéndose y también yo empecé a investigar, eh -cuando ya me comencé a recuperar-, a investigar sobre la enfermedad, porque era como ser un bebé desnudo, eh, puesto… había todo un camino que recorrer para, eh, conocer síntomas que me hicieran acudir al médico, para saber qué tomar en caso de tener alguna emergencia, porque las veces que yo me enfermaba estando acá en xxxxx a, teniendo complicaciones médicas, fue atroz. Las veces que estuve enferma acá fue horrible porque no había nadie que me pudiera ayudar, o sea, fuera al hospital, fuera a una clínica, era exactamente lo mismo porque los médicos no tenían idea cómo tratarme. Entonces, empecé a conocer mi enfermedad y a las finales pasaba que, no sé, tenía un cuadro X y yo iba al médico y le decía "¿sabe qué?" vengo porque necesito que me pongan suero con metronidazol, viadil y esas cosas y sería. Eso es lo que quiero, nada más". ¿Por qué? Porque me había pasado quizás alguna... ¿cómo se llama? alguna complicación gastrointestinal leve, pero tuve situaciones intestinales y otras cosas más que me hicieron vivir pesadillas acá. O sea, había un médico que, de hecho, me quería operar, eh, quería abrirme completa cuando tenía… y hacer una cirugía exploratoria. De hecho, en el minuto que yo llego a la clínica y me hacen una radiografía del área abdominal -porque yo tenía la ileostomía y la ileostomía no estaba haciendo deposiciones- y ahí me dice "ya, te vamos a tomar un rayo para ver" y claro, tenía la tripa torcida y un médico cirujano, eh, me quería operar y abrirme el abdomen completo para ver con qué se encontraba, literal. Entonces, mi familia tuvo que llamar a mi oncólogo de Santiago y que él les diera instrucciones a los médicos de acá para poderme estabilizar y yo irme a Santiago. Y, de hecho yo, me logran estabilizar después de 3 días, me voy a Santiago, llegó allá y el doctor me dice "no va a volver a pasar, quédate tranquila. Mejor te quedas acá en Santiago, después viajas", qué sé yo. Y ese mismo día en la noche vuelvo a tener una torción intestinal que me mandó hospitalizada con nutrición parenteral, con la soga gástrica, en la UCI nuevamente y tener que adelantar la cirugía de reconstitución de tránsito. No alcancé a estar ni… ¿habrán sido 3 meses con la cirugía? donde me tuvieron que volver a operar porque mi destino estaba tan débil que me daban una cucharada de té en la clínica y el intestino se torcía inmediatamente. Entonces, eh, las probabilidades de que me diera una septisemia o que se rompiera el intestino delgado eran muy altas, así que me tuvieron que nutrir, estabilizar y después volver a operar.

E: xxxxx**, usted me contó que con el tema del diagnóstico usted puso a investigar, ¿verdad? quisiera preguntarle ¿cómo fue el tema de encontrarse con información? ¿leyó, por ejemplo, información que se acercara a lo que usted tenía? por ejemplo, comparando un poco lo que decía internet o los medios donde sea que usted buscó. ¿Era similar a lo que tenía usted o cambiaba mucho?**

P: De hecho, cuando empecé a investigar me encontré con la sorpresa de que había muy poca información, muy poca, era muy reducida. Eh, por ahí me encontré unos papers que estaban en portugués, eh, porque era una asociación que hay en Brasil que estudia, eh, otros en Italia y, eh, hasta que di con una agrupación, la agrupación internacional o de enfermos españoles de mi enfermedad y ahí sí se me abrió el mundo ¿Por qué razón? Porque ahora ya son parte de mi familia, entonces ahí tenemos un grupo de pacientes de Italia, de España, de Colombia, de Brasil, de Chile, Argentina. Eh, somos muy pocos pacientes, o sea, en Chile somos creo que como 157 pacientes aprox. Acá en xxxxx, tres familias; una de las 3 familias ya está extinguida casi en su totalidad, queda un solo paciente -de todos los que tenían Gardner- vivo. Todos los demás murieron. Eran abuelo, hijos, sobrino. Entonces, abuelo y los

hijos fallecieron y hasta el minuto queda un sobreviviente, que es hijo de una paciente con [PAF-inentendible 44:36], que también tiene Gardner pero está bien y, de hecho, él se fue a vivir a Santiago por lo mismo, por la enfermedad.

Entonces, en este grupo encontramos mucha información. De hecho, ahora en unos días más va a salir el libro, que fue escrito por una de las pacientes, xxxxx, que es la que lidera la agrupación y por médicos que han estado haciendo estudios. Eh, de hecho, nosotros ahí compartimos tratamientos, eh, los que ya están con tratamientos oncológicos dicen "¿sabes qué? Mira -no sé-, a mí me sirvió el Sulindac con Tamoxifeno y la enfermedad se frenó", entonces allá van otros y hablan con el oncólogo y "¿sabes qué? Mira, una compañera de equis país está con tanto de Sulindac, tanto de tamoxifeno y está estable". Entonces, cada uno va teniendo diferentes, eh, desarrollos de la enfermedad. De hecho, dentro de las mutaciones están los *novo;* los *novo* son las personas que están, que son la primera generación, que antes de ellos no existía nadie con la patología en la familia y ellos son el primero y de ahí parten. Esos son los *novo* y están los otros, que somos nosotros, que ya somos de tercera a cuarta generación o quizás una generación mucho más -porque antiguamente no se le realizaban exámenes para buscar específicamente la enfermedad que generaba el cáncer. O sea, por lo menos mi historia familiar está desde mi abuela. Mi abuela, mi mamá, yo, mi hermano y mis hijos. Entonces, yo de mi familia vendría siendo la tercera generación, no tenemos claro por qué. Antiguamente no quedaban como registros de qué tipo de patología fallecían, sino que se morían no más. No había mayor información.

E: xxxx, ¿le podría preguntar…?, tratando de hacer memoria en este periodo que usted me mencionó, el tema de la poliposis, el tema de los de los cálculos, todo lo que tiene que ver con el inicio de la enfermedad, con el inicio de los síntomas -quiero decir de los síntomas más agresivos, claro-, ¿qué emociones marcaron para usted el inicio de este periodo? ¿cómo fue para usted? ¿Qué emociones giraban?

P: Fue súper complicado, súper complicado. Atravesé una depresión bastante potente una vez que… incluso, esta depresión me comenzó cuando empecé con el periodo como de reincorporación a mi vida, cuando ya pasaron las cirugías más complejas, cuando ya tenía que volver a la rutina, eh, venía pena, rabia, dolor, eh, porque ya no era la misma mujer. En el camino perdí muchas piezas dentales por desnutrición severa, eh… ya no podía cargar a mis hijos como lo hacía antes, ya no podía comer como lo hacía antes, ya no podía trabajar en lo que me gustaba porque era incompatible con mi salud. Entonces, fueron cambios muy, muy bruscos, muy que me costó asumir y de hecho yo, me costó muchísimo asumir, estuve con antidepresivos muchísimo tiempo. Y luego entendí, eh, que la vida es el ahora, que no hay nada que a mí me tenga asegurado un futuro, que de cada cosa mala que a mí me ha pasado, me ha servido para ser lo que soy ahora: para ser mamá, para ser emprendedora, para ser jubilada, para poder atender bien a mi hermano, atender bien a mis hijos ¿En qué sentido? en poder hablar el mismo idioma que los médicos, de saber cuándo, eh, no sé -me voy a salir un poquito-; por ejemplo, cuando a xxxx le diagnostican cáncer, le salió un teratoma en el testículo, eh, xxxx -yo estaba embarazada de mi hija, esto fue hace como 3 años, poquito más de 3 años-, estaba embarazada de mi hija y un día xxxx me dice "mamá, me duele para hacer pipí", y yo como que "¿te pegaste? ¿hiciste algún movimiento, algo?", "no", y yo le dije "chato, nosotros tenemos microcalcificaciones en los testículos". Yo tenía clarísimo que uno de sus escáner tenía microcalcificaciones y que a esas microcalcificaciones había que hacerles, eh, o sea, tenerlas ahí, tenerlas presentes. Entonces yo le dije, "ya, tómate un analgésico" y yo para el día lunes ya le tenía la hora con el urólogo. De hecho, embarazada y todo llegó con él, tenía ¿cuánto? como 20 años más o menos, pero para mí era un niño.

Entonces, llego con él al urólogo y, bueno, y yo le explico, eh -porque en ese tiempo yo era la que hablaba por el guatón-, las cirugías que xxxx tenía -ya se había hecho la colectomía total-, la enfermedad que nosotros teníamos, eh, le expliqué en qué consistía nuestra enfermedad y que xxxx tenía microcalcificaciones en los testículos, que esas microcalcificaciones se podían convertir en cáncer debido a nuestra patología. Entonces, el médico me dijo, "no, no te preocupes. Mira, eh, puede que tenga una infección, puede que sea una torsión testicular" pero él, dentro de todas las opciones que el urólogo nos da, la última era cáncer, la última. Y él vio al médico el día lunes y le dejó, bueno, una eco testicular, exámenes de sangre, orina, etcétera y yo para el día viernes ya tenía todos los resultados de los exámenes, porque yo sabía que había algo que me decía "¿sabes qué? esto no, no es algo tan sencillo" y claro, llega este día viernes, yo no lo acompaño al urólogo puesto que estaba trabajando y supuestamente mi hermano mayor iba a ir con él. Bueno, ninguno de. los dos me avisó que se había ido solo, sino me habría ido con él a la clínica y él me llama por teléfono y me dice "mamá, tengo cáncer". Y yo como que "vente pero inmediatamente al mall, acá conversamos" y claro, él me llevaba todos los documentos y el médico le dijo "pero ¿cómo? El lunes viniste acompañado y ahora que tenías que venir acompañado, viniste solo", porque él en ese minuto tuvo que darle el diagnóstico.

El tipo de tumor que tenía era muy agresivo, es un cáncer que es bastante complicado de llevar y, claro, el médico le dice "¿sabes qué? dile a tu hermana que el día lunes esté a primera hora en el hospital, que necesito hablar con ella" y todo lo demás y en menos de 15 días ya lo habían operado. Me demoré 15 días en que le sacaran el tumor del testículo y le dejaron una prótesis ahí y con eso se ha mantenido bastante bien, de hecho, no ha tenido metástasis en ninguna parte, no ha habido más como cáncer en este minuto, porque se hace los PET-CT, se hace los TAC, cualquier cosa rajamos al médico, está con control oncológico constante, entonces está súper bien monitoreado pero… eh, en el área pública, está súper bien monitoreado. El equipo oncológico de acá de xxxxx es buenísimo, el COA [Centro Oncológico de xxxxx] pero, ejemplo, para yo poder ingresar ahí tengo que tener sí o sí cáncer. Mi enfermedad no categoriza como cáncer porque, yo le digo al médico, "es irrisorio porque, pucha, llevo 11 años peleando por aquí, por allá para no generar cáncer, para evitarlo y me están diciendo que prácticamente tengo que jugar a la ruleta rusa para poder tener acceso a salud pública de calidad", y entre comillas de calidad, porque muchas veces me ha pasado que hay exámenes que los oncólogos le encargan a xxxx que hay que hacerlos en área privada o procedimientos que a veces no están o que se demoran ¿por qué? Porque o están malos los equipo o no falta la situación que ocurre que hace que los tratamientos se retrasen.
E: xxxxx, me gustaría preguntarle, eh, un poco considerando todo esto que usted menciona, en el tema de esta comparación entre el sistema público y el sistema privado, lo que le pasó a usted, eh, los primeros síntomas, el tema de las idas a especialistas. ¿Podría contarme un poco cuáles han sido las principales dificultades que usted ha tenido que enfrentar durante todo este proceso asociado a su condición de salud?, por un lado, bueno, sí, eso primeramente.
P: Lo primero es no estar en Santiago. ¿Por qué? Porque el acceso directo a buenos especialistas está allá y a los pocos que hay en el país, porque tampoco digamos que es una amplia gama de médicos que puedan tratar. De hecho, son muy contados, son muy pocos los médicos que se pueden hacer cargo como médico de cabecera. Entonces, claro, las dificultades económicas, eh, para acceder a los tratamientos, a las medicinas, a las cirugías en el área privada es complicadísimo. O sea, estamos hablando de que, no sé, hay un medicamento que es como el mejorcito para tratar las náuseas, los vómitos, es el

Ondansetrón, y estamos hablando de que 13 pastillas nos salen ochenta y tantos mil pesos. 13 pastillas que te durarán 2 días, 3 días, 4 días, dependiendo de cada cuántas horas se tomen, sin incluir que van apareciendo otras patologías y cuesta mucho llegar a ellas. Ejemplo, mi hijo mayor he atenido, eh, otras enfermedades que se le han sumado en el camino a su poliposis, a su Síndrome de Gardner y nos costó mucho poder llegar al diagnóstico, incluso siendo ISAPRE -yo soy FONASA-; él, siendo ISAPRE, me costó mucho llegar al hipertiroidismo de Basedow-Graves (sic) [enfermedad de Graves-Basedow] y cuando llega al diagnóstico ya estaba súper descompensado, ya estaba en una tormenta tiroidea -que se dice, que ya es como cuando se empieza la sangre a envenenar de cierta manera-, para poder llegar al especialista porque xxxxx no tiene endocrinólogo infantil, no hay ninguno, ni uno sólo. Hay una sola doctora, que es la doctora xxxx, que cuesta, no sé, tres meses de espera y eso es lo más difícil. O sea, el no tener acceso a los especialistas que nos pueden apoyar y guiar en el área médica, o sea, eh... Santiago es Chile, sigue siendo "Santiago es Chile". Eh, tener que recurrir, no sé, a realizar actividades, hacer rifas, hacer bingos porque, no sé, tenís' que pagar una cirugía de nueve palos. Yo la última cirugía que me hice este año -que fue ahora en septiembre-, me hice una polipectomía por protocolo TAMIS, porque los médicos desde hace como unos 2 años habían tratado de extirpar un pólipo grande de mi unión ileoanal. La unión ileoanal es donde se une el intestino delgado, 4 centímetros de recto y ano. Esos 4 centímetros de recto se tuvieron que dejar, no lo pudo el doctor quitar por el simple hecho que es el puente que hace que yo pueda hacer caca normal, como una persona normal ir al baño. Y en ese puente, en esos meticulosos 4 centímetros siguen apareciendo pólipos, porque es parte de la enfermedad. Entonces, eh, acá en xxxxxx los médicos trataron dos veces de extirpalo y no pudieron, solamente lo biopsiaron, displasia moderada, o sea, ¿qué quiere decir esto? Que ese pólipo sí se puede convertir en cáncer si se queda ahí. Va a pasar a tumor y va a ser cáncer, sí o sí. Me voy a xxxxx con mi oncólogo y él también trata de hacerlo de ambulatorio, de decirme, "¿sabís' qué xxxx? Probemos, hagámoslo en pabellón ambulatorio" -porque pagar 9 millones no es una cifra menor- y no pudo tampoco. "xxx, no, no se puede. Tengo que hospitalizarte porque hay que quitar el tumor, hay que tratar de no, de no, de no fisurar la unión del ano con el intestino delgado, porque si se fisura te tengo que dejar con bolsa permanente. Ya no habría chance de dejarte una ileo temporal y volverte a operar. No. Sería una colectomía ya definitiva". Entonces, dijo, "tengo que operarte con una tecnología que es mayor, que es TAMIS y va a ser un poco dolorosa la recuperación, te tengo que hospitalizar, control del dolor y todo lo demás y va a ser difícil el post operatorio". De hecho, hoy por hoy estoy usando pañales porque me hago caca y es una incontinencia que me quedó por el simple hecho de quitar esa lesión que ya era muy grande, que estaba en esa zona y no puedo controlar esfínter, me cuesta. Entonces, si yo quiero salir de mi casa y no tener un accidente, tengo que salir con pañal.

E: Y xxxxx, en ese sentido un poco, actualmente, ¿cuáles serían para usted sus principales necesidades de salud? ¿Como las priorizaría?

P: Está difícil porque no me he priorizado. En este minuto, eh, me tengo, tengo pendiente desde noviembre hacerme las eco mamarias para ver, monitorear los nódulos del seno derecho. Eh, me volvieron a aparecer masas tumorales nuevas, de hecho, tengo una acá que está ahí, que algo se puede ver, que era un granito y ya está creciendo y probablemente, es duro, probablemente sea un desmoide. El de la pierna igual está creciendo, me tengo que hacer el PET-CT, que es anual, pero el PET-CT me sale casi 700 mil pesos acá en xxxxx y tengo que operar a mi hijo mayor. O sea, eh, el médico le hizo la última colono hace poquitos días atrás y ya hay que sacarle el colon completo, sí o sí hay que sacárselo porque tiene pólipos que ya están muy grandes. Entonces, eso me significa tener que viajar a xxxx,

quedarme por lo menos mínimo un mes por la recuperación allá y, eh, tengo que darle prioridad porque, si yo quiero que mi hijo no genere cáncer, lo tengo que operar sí o sí y ver de dónde saco la plata para poder mantenernos allá durante ese mes. Y también la complicación de que tengo una hija de 3 años que me voy a tener que llevar y yo la cuido medianamente bien, ¿en qué sentido?, que hay cosas que yo no puedo hacer con ella. O sea, tengo que evitar cargarla porque yo no puedo hacer peso porque ya me falta una parte de la malla de la guata. Entonces, el médico me dice, eh, "trata de no tomarla en brazos porque, a medida que ella va creciendo, su peso es mayor. Te puede formar una hernia y no podemos operar una hernia en una zona que está muy intervenida en el área abdominal". Y me tengo que hacer cargo de xxxxx, también me lo tengo que llevar a xxxx y quizás él también, a su vez, me va a tener que ayudar para, o él cuidar a mi hija en el día y yo estoy en el día con mi hijo en la clínica mientras esté hospitalizado y en la noche hacemos relevo y él se va a la clínica y yo me quedo con mi hija. Entonces, es súper complicado y en este minuto yo sé que yo tengo que ser mi prioridad también porque si la mamá no está bien, ellos no están bien. Eh, pero sí, estoy como en el proceso de juntar la plata para poderme ir a hacer esos chequeos y llevármelos a ellos a… bueno, a mi hijo mayor que ahora, estando los resultados de las biopsias que van a estar en un par de días más, tenemos que ver si lo operamos en febrero, si es más urgente y hay que operarlo en febrero o bien, a mediados de año. Y él acaba de salir de cuarto medio; significa que no va a poder ingresar altiro a la Universidad, porque tiene que priorizar su salud primero, entonces, es difícil. Muchas veces se me hace muy difícil preocuparme de mí misma porque tengo que estar pendiente de los míos.

E: xxxxx… sí po, sí po', es bien complejo el… porque es distinto, o sea, usted además hace las tareas de cuidadoras. O sea, no solamente...

P: Exacto. Entonces, soy cuidada pero también soy cuidadora y, de hecho, cuando me tienen que cuidar, la que da las instrucciones soy yo, o sea, "ya mira, ¿sabís qué? Ya, vomité, estoy con mucho dolor, qué sé yo, me tomo el tramadol, tráigame el guaterito caliente, déjeme dormir un ratito y se me pasa" y ya, vuelvo a mi rutina. Si ya veo que es mucho, ya, me quedo en cama y delego, o sea, a mi hijo del medio que tiene 15, "hijo, ayúdame cuidando a tu hermana, poniendo las cosas para la once, lavando loza, colgando ropa". Al mayor igual, eh, delego tareas. Bueno, xxxxx ahora está [sonríe], ahora está en modo Lázaro, así le decimos porque está con [crisis 01:01:42], entonces no, no contamos con él. Entonces ahí yo tengo que pedirle asistencia a mis hijos también que me ayuden con él. Porque además de xxxx haber generado cáncer, eh, está con otro coletazo que le dejó esto, que se llama vejiga neurogénica refleja. Él ya no hace pipí solo, sino que hay que realizarle cateterismo intermitente cada 4 horas y si está en condiciones se lo hace él y si no está en condiciones lo tengo que hacer yo y, muchas veces, si yo no estoy en condiciones y él tampoco, tengo que hacerlo igual ¿por qué? porque al no sacarle el pipí cada 4 horas hay más riesgo de infección renal y que los riñones pueda perder por esto. Entonces […] es sumamente complicado ser cuidadora y decir "¿sabes qué? Ya, eh, mi condición no me da para yo hacerme cargo, por favor háganse cargo ustedes", es difícil. Es sumamente difícil.

E: Y Axxxxx, eh, un poquito en ese sentido, indagando un poco desde su vida personal [hija de CD.T8P interrumpe entrevista brevemente]

P: Dígame, no, si la estoy escuchando. Estoy acostumbradísima. Ella es muy demandante.

E: Claro. xxxxxx, ¿cómo siente usted que ha influido el tema de la condición de salud suya en su vida en general? por ejemplo, al momento de hablar de, eh… claro, usted todas estas complicaciones comenzaron cuando usted tenía 25 años. No sé si es que usted estaba ahí todavía estudiando, si es que estudió una carrera universitaria, eh, si

es que me puede contar un poquito de eso y, por otro lado, ¿cómo ha influido su condición de salud en planos cotidianos como las actividades de la vida diaria, el cuidarse, el alimentarse, el cuidar su imagen?

P: Ha sido una ruleta rusa. Ha sido una ruleta rusa porque, eh, a los 25 años yo ya trabajaba, tenía puesto de subgerente de una empresa y yo era muy feliz. Yo no estudié en la universidad, saqué un técnico en contabilidad y amaba mi pega, yo de hecho la adoraba y la compatibilizaba con la maternidad porque a los 25 ya tenía dos niños, ya estaba en proceso, bueno, me había separado en realidad del papá de mis hijos y, eh… sí po', era una mamá súper proactiva, de esas mamás que se levantaba muy temprano a arreglar, no sé la lonchera de los niños, el desayuno, dejaba almuerzo avanzado, me iba a trabajar y volvía en la noche, tarde noche a verlos, a bañarlos y a dormir y así todos los días. Entonces, los días que yo descansaba -que generalmente eran dos días a la semana-, salíamos. Un día, lo destinaba a hacer trámites y el otro día a regalonearlo: salir al cine, ir a comer, pasear. Me preocupaba mucho de mi presentación personal, andaba siempre muy presentable, mi cabello, el maquillaje, las uñas, porque mi pega lo ameritaba, tener como una... presentación personal intachable. Entonces, pucha, mis preocupaciones eran obviamente que a mi guagua no le faltara nada y, eh, no sé, eh… era adicta a los zapatos. No sé, vez que podía me compraba zapatos y tenía una colección de zapatos impresionante, eh, y siempre era de esas mujeres muy, muy femeninas en el sentido de combinar. Combinaba la cartera con el blazer, con los zapatos y salía, bueno, los chicos siempre me decían "mamá, eres tan femenina, eres tan femenina". Mi hijo mayor me decía "cuando yo crezca me voy a casar contigo". Entonces, claro, la enfermedad, pucha, me dio un remezón completo, o sea, transformó mi mundo. Eh, puesto tuve que empezar de cero todo, o sea, empezando por reencontrarme conmigo misma, reconocerme y amarme. Literal. Porque tener una ileostomía, bajar a un nivel que usaba talla 12 de ropa y que la talla 12 me quedara grande, o sea, que me quedaran los pantalones gigantes, y eran pantalones de niñita. O sea, los jeans rosaditos, los bucitos, y aun así que no hubiera nada, o sea, que no hubiera piernas, que no hubiera trasero, que no hubiera nada. O sea, era un hueso, literalmente un hueso. Entonces, yo trataba como muchas veces de esconderme y lloraba, y lloraba mucho porque tener la ileostomía significaba muchos cuidados y la alimentación también, la alimentación también era primordial porque ya no podía comer nada de lo que me gustaba. Ya no podía tomar gaseosas, ni hablar de fumarme un cigarro o de ir a un bar y fumarme, no sé, un pito. En fin, la vida social que… no era así como que oh, brutal, salía toda la semana, pero sí salía con mis amigas. No sé, cada 15 días nos juntábamos, [inentendible 01:07:05] sola y la pasábamos bien. Entonces todo eso se fue, de hecho, las amigas desaparecieron, eh, y la vida se transformó en medicamentos, en sentirte mal, en extrañar lo que eras. O sea, llegó un minuto en el que me miraba y… "esto no soy yo". Literal era "ésta no soy yo". Me empecé a odiar a mí misma porque la imagen que me reflejaba el espejo era una mujer débil, una mujer llorona, una mujer que prácticamente había perdido todo en la vida. Como que mi norte, el único norte que me quedaba en ese minuto eran mis niños, o sea, lo único que a mí me motivaba como a salir adelante eran mis hijos. O sea, si no hubiesen estado ahí yo creo que hubiera dicho "no, yo hasta acá llegué. No hago tratamiento, no me opera, no hago nada porque estoy ya hasta arriba y prefiero morir". Pero los tenía ahí, entonces ellos se transformaron en motor y ya después, con los años, eh, bueno, sigo siendo, eh… pucha, sigo amándome, aprendí a amarme de nuevo, porque antes era como, eh, yo no podía salir a la calle sin maquillaje porque "¿cómo se te ocurre que te van a ver, no sé, las ojeras, las pequitas en la cara", era impensable, jamás. Entonces, ahora ya como que todo eso pasó a un segundo plano, o sea, en el sentido de que me cuido bastante, eh, cuido mi alimentación, eh, me resigno de las cosas que me hacen

mal, porque me hace mal, pero eso no quiere decir que no me arregle de vez en cuando. Eh, no sé, hay días que ando como con las ganas de y me quiero ver guapa y me arreglo, o sea, tengo todo mi kit de maquillaje entonces, cuando tengo tiempo, cuando los chicos me dan el lapsus, voy y me arreglo y ya, salgo con ellos, vamos a comer por ahí y hacemos todo lo que se nos antoja. Bueno, que está dentro de las cosas que podemos hacer en realidad, porque no es muy amplia la gama de cosas que podemos hacer. O sea, si vamos al cine, no hay palomitas y no hay bebidas porque trato de que no, o sea, que tomen bebida muy muy ocasional, porque entre mejor sea su dieta, menos proliferación de la enfermedad va a haber. Entonces, hay muchas cosas que les restrinjo que todos comen, no sé, que a todos les gustaría comer pizza, ir al McDonald, sushi, qué sé yo y yo trato de restringirles esas cosas y dejarlas muy a lo lejos por su salud y ellos lo tienen claro. Entonces, trato de cuidarlos por ese lado.

Y sí la enfermedad me ayudó como a ser fuerte, como, como que ya a esta altura ya nada, nada me tira al suelo. O sea, me pasó con mi mamá -que ella ya falleció- y me tocó ver lo más duro de la enfermedad, que es ver partir a un ser querido de a poco y tener que ser cuidadora también, o sea, porque ahí todos los hermanos nos hicimos cargo de mi mamá, pero habían tareas que eran muy difíciles de hacer porque eran muy duras. Entonces, yo tenía dos hermanas que ellas eran incapaces de hacer lo que había que hacer, porque se ponían a llorar, porque les daba pena, porque simplemente no tenían las agallas para, para poder, no sé po'… lo que nos pasó al último con mi viejita es que se le formaron estas, eh, no recuerdo bien cómo es el nombre, eh, ¿escaras? Se podría decir que son como especies de escaras, como especies de escaras que le provocaron heridas desglosantes (sic) en la piel y teníamos que -bueno, mi cuñada me ayudaba, lo hacíamos entre las dos-, eh, teníamos que hacerle cortes con un bisturí en la piel y meter la jeringa hacia dentro y después drenar toda esa podredumbre de la piel. Entonces, mis hermanas eran como que "no podemos" y salían llorando a mares. Entonces, mudarla, bañarla, todo ese tipo de cosas, eh, a las chicas les costaba mucho porque para ellas era duro ver a la mamá en esas condiciones después de que era mujer súper vital, súper fuerte. Llegar a esas condiciones es súper complicado, entonces yo decía, "ya, yo lo hago" y no porque no quisiera a mi mamá o… no, ya a estas alturas ya el cuero de chancho ya está implantado en mi ADN. O sea, si tengo que hacer curaciones, si tengo que [inentendible 01:11:36] a xxxx, eh, si tengo que hacer cualquier tipo de, no sé, como de trabajo de TENS, por decirlo de alguna manera, yo ya no tengo escrúpulos ni nada como que me impida poder hacerlo. O sea, no quiere decir que no me duela, pero yo ya no… en el minuto no me afecta, o sea, si, si yo lloré a mi mamá en las condiciones en las que estaba, las lloré en mi intimidad. Me las lloré quizás con mi pareja, pero no abiertamente con mis hermanos, con mis hijos, porque en ese minuto me tocó ser pilar. Y después tener que tomar decisiones duras, difíciles, eh, buscar, no sé... ayuda para su partida también. Entonces, llegar a un minuto en el que tú tienes que decidir tomar, eh… "¿qué vamos a hacer? ¿dónde la vamos a dejar?", buscar las alternativas que estuviera lo más cómoda posible antes de morir. No sé, suministrarle morfina, inyectar y todo lo hacía sin problemas; tener que mudarla porque ya no controlaba esfínter no me generaba ningún tipo de ¿cómo se llama? de escrúpulos, por decirlo de alguna manera. Cuando vomitaba, poder asistir, lo mismo que xxxx. xxxx vomitaba y ahí estoy yo sobándole la espaldita, ayudándolos para que se sientan confortados, confortado como paciente. Porque pasa mucho que nos acostumbramos que nos miren quizás con lástima. Yo creo que eso es lo más duro para un paciente, que te miren con lástima: "oye, pobrecita, ¿pero cómo podís' con tanto?". Es lo que me tocó y es algo que yo ya asumí y es algo que lo tomo a como viene no más. O sea, al día a día y ya, dale pa'

adelante. No, no, no sacas nada con enfrascarte llorando, quejándote, que "¿por qué a mí? ¿por qué ahora?", qué sé yo, so a las finales te toca seguir viviendo igual. Entonces, todo eso me lo enseñaron los 11 años que llevo con esta mendiga enfermedad y que también me permitió conocer gente maravillosa. O sea, yo adoro a mi médico, que es un cabezón, de los mejores que hay y, si yo tengo algún problema de salud o xxxx tiene algún problema de salud o alguna inquietud, yo voy, pesco el Whatsapp y lo whatsappeo directamente a él a su teléfono personal. Esté acá, esté en Japón, esté en Estados Unidos, da lo mismo. Yo "me pasa esto y esto otro, ¿qué puedo hacer? ¿qué me recomienda hacer? No sé, el Matías está en tales y tales condiciones, ¿qué hago?". Es como a la primera persona que acudo en caso de yo no tener las herramientas para manejar una situación.

E: xxxxx y preguntándole ya por el lado más, eh, el tema laboral, el tema económico, porque sabemos que, claro, todas estas enfermedades en general, prácticamente todas son de alto costo, el tema de los tratamientos, bueno, ahí podemos indagar un poquito en el tema de los tratamientos también, pero me gustaría preguntarle a nivel general primero ¿cómo fue esto que usted me decía de que fue subgerente y todo? ¿cómo se vio en el plano laboral el tema de la condición? y a nivel económico, desde el lado familiar también ¿cómo ha afectado la condición de salud?

P: Pucha, de pasar a tener una vida laboral súper movida, cien mil cosas a tener licencia médica continua a, eh, tenerme que cambiar de trabajo. Me tuve que cambiar de trabajo porque ya no podía llevar el ritmo de vida que llevaba en ese trabajo que demandaba mucho tiempo, y no era como que te obligaran por escrito, que te dijera, eh, por escrito, "oye, tenís' que cumplir tal, tal, tal cosa en tal tiempo", pero sí estaba esa presión de tener que cumplir los plazos. Entonces me tuve, me vi obligada a cambiarme de pega y con el tiempo empecé en mi otro trabajo, que hasta el día de hoy sigo con la conexión laboral, estamos en proceso de hacer término al contrato, porque ya me jubilaron, yo ya estoy recibiendo los pagos de mi pensión. Entonces… pero todavía el, mi última licencia se vence ahora en dos días más, no, tres días más y, pucha, fue complicado porque esta pega también [la vi 01:15:58]. Era jefe zonal de la marca de ropa interior xxxxx, entonces mi vida era muy agitada porque, a pesar que todavía estaba embarazada de mi hija, eh, con panza y todo recorría todo xxxxx, los puntos de venta, viendo los promotores, las vendedoras, el local [de] xxxxa, también visitaba todos los puntos de venta, eh, no sé po', a los jefes de tienda y toda la cosa, a estar en tu casa [sonríe], estar en tu casa dedicándote entre comillas a la maternidad, eh, con mi hija más pequeña y a maternar a los otros tres, porque también a veces su salud se merma bastante, entonces tengo que correr con ellos a la clínica, tener que ir a ver los médicos, llevarlos a hacerse exámenes recurrentes, estar pendiente de que se tomen las medicinas porque, o sea, el mayor se toma como nueve medicamentos diarios, xxxx ni qué decir, porque también toma, tiene una farmacia más o menos vasta de medicamentos, y xxxxx, que es el del medio, es el único que toma menos medicamentos, pero igual tengo que andar encima de él porque él tiene una desnutrición severa que se debe también a la enfermedad. Entonces, mide 1,67mts y pesa 40kgs. Y tener que preocuparme de su salud mental también, o sea, el mayor está con psicólogo para prepararlo ahora para la cirugía que se viene. El del medio también ha estado con psicólogo para asumir su condición y que no se merme su autoestima por el tema físico y, eh… pucha, también asumirme yo, porque en un minuto mi médico me dice -mi médico de acá-, me dice, "¿sabes qué? Tú categorizas de sobremanera para jubilarte por discapacidad, por todas las condiciones de salud que tú tienes actualmente, que has tenido" y porque mi médico de acá también sabe toda la carga emocional y física que llevo con mi familia. Entonces le dije "no, yo no creo porque uno asimila una discapacidad con algo físico, con algo visible a los ojos de los demás". Entonces, uno dice "una persona es

discapacitada cuando le falta, no sé, la vista, cuando usa muletas, cuando está en silla de ruedas, cuando tiene algún síndrome, no sé, como algún síndrome que sea visible a los ojos del resto -no sé, como un Síndrome de Down-, pero no alguien que por fuera se ve…", no sé, si yo me viera a mí misma en la calle, "ya, esta mujer está más sana que una lechuga", pero no sé po', si le hacen un TAC a mi cuerpo van a encontrar todas las abolladuras habidas y por haber, cicatrices habidas y por haber y un mapa muy gigante. Entonces, asumir la condición de jubilada, de decir "¿sabes qué? Tú no puedes tener una vida laboral, que es cumplir un horario de 8 horas, de 45 horas semanales, porque hay días donde sí vas a estar muy bien, pero van a haber días donde no te vas a poder mover de la cama". Entonces, tú no puedes llevar como una carga laboral que vaya con tu día a día porque no podrías asumir, no están las condiciones como para tú, no sé, ser jefatura un día sí, un día no. Porque en las empresas siempre hay inconvenientes, siempre hay cosas que solucionar, imprevistos donde uno tiene que, en el minuto, buscar soluciones, hacer nexos, redes, en fin, eh, hablar con xxx, xxxxx, xxxx, visitar los puntos de venta, en fin, todo lo que conlleva este cargo, y yo no podría verme así, no sé po', estando con pañales o, no sé, estar conversando con alguien de la nada y que salga olorcito, como que se te salió un gas cuando te has hecho. O tener que tener un baño, no sé, tienes que estar segura de que tienes que tener un baño a 5mts, 3mts o, si yo voy a salir y me voy a demorar mucho, sí o sí tengo que salir con el pañal fuera para prevenir un accidente -que me ha pasado. Entonces, difícil asumirlo, o sea, todos me dijeron "¿sabes qué? Te jubilaron". Eh, fue como dulce y agraz. Es como decir "por fin se me reconoce mi enfermedad como invalidante", pero el agraz de saber que no vas a poder llevar la vida que te gustaba, que es estar inmersa en el mundo laboral, que mis niños tuvieran su nana acá en casa, que se encargaba de todo lo que era doméstico y yo poder salir a trabajar tranquila. Porque mi trabajo era mi escape, mi fuga, mi rincón mío donde yo era feliz, donde podía estar full estresada pero lo hacía con amor y me encantaba. Entonces, igual me gustaba cuando me llamaba mi jefe y me decía "oye ¿sabes qué? los puntos de venta tuyos han subido -no sé- 30% desde que tomaste el cargo", en fin, o sea, eh… formar redes también, eh, extralaborales con los compañeros de trabajo también era entretenido. Entonces, de vez en cuando tomarnos un café, organizar algo, era… tener contacto con más personas que sólo con medicamentos, médicos y pacientes. Entonces perdí eso, pero no 100% porque, si bien me ha pasado todo esto, monté mi PYME, todavía no es una PYME formal, pero ya tengo mi espacio de trabajo y me estoy dedicando a lo que me gusta, que es la ropa. Entonces, ahí tengo un ingreso adicional que espero que a futuro sea mi ingreso, eh, como pilar de ingreso, por decirlo de alguna manera. Eh, porque ahora trabajo, bueno, cuando mi cuerpo me lo permite, cuando los chicos me lo permiten, o sea, si yo veo que mis niños están mal, simplemente no atiendo no más, no pesco el celular y me dedico a ellos, o si yo me siento mal, también, lo mismo, me tomo el día porque no tengo quién me controle, por decirlo de alguna manera. No le rindo cuentas a nadie, entonces yo voy viendo mis prioridades. Pero sí planeo que a futuro sí sea mi fuente de ingresos principal porque la pensión, pucha, es la cuarta parte de mi sueldo [sonríe], no es como que "¡oh!". Bueno, tampoco me puedo quejar porque hay personas que ganan mucho menos y yo digo, quizás con el ingreso de pensión que voy a tener mensual me va a alcanzar solamente para cubrir medicina y a lo más insumos, que son poco más de 500 mil pesos y pare de contar. Entonces, alimentación, vestuario, controles médicos, cirugía, van a tener que salir de otro lado y eso es lo que yo tengo que, de ahora en adelante, eh… ir trabajando en esto. Proyectándome no a largo plazo, pero sí al mediano plazo para poder tener un ingreso fijo, estable.

E: Y xxxxx, me gustaría que comenzáramos a hablar del tema de los tratamientos, cómo ha sido eso pero, antes de iniciar, me gustaría preguntarle un poco, eh… si yo le

preguntara cómo la gente entiende su condición de salud ¿qué me podría comentar al respecto? ¿Cómo se entiende desde afuera? ¿cómo se ve desde afuera?
P: Eh, pucha, es que ahí hay diversos puntos de vista porque me ha tocado, eh, me ha tocado ver el lado de como que "no, no creo que sea tan así". Como minimizando la situación. Y está el lado como de… de cuando yo explico en qué consiste mi condición de salud. Es como... he recibido, de cierta manera, como asombro de las personas. Entonces, como ese asombro de decir "¿y se puede vivir sin colon? ¿Y cómo hacís' caca?", en fin. He visto ambos puntos de la moneda. He sido discriminada también por hacer uso, ejemplo, eh, de mis beneficios como discapacitada. En este caso, no sé, si estoy en un transporte público y uso un asiento preferencial, que llegue alguien a decirme "oye, ¿por qué tú estás en ese asiento? si es pa' los abuelitos, pa' los…" y me toca […] sacar mi credencial de discapacidad y restregársela en la cara. Y de primero me daba pena, yo lloraba cuando la gente me hacía eso, pero ahora me da como entre enojo y no enojo y es como que "tengo una enfermedad genética rara que no tiene cura, que genera cáncer, ahí está mi credencial. ¿Algo más?". Y me ha pasado en la farmacia, en el transporte público, en el supermercado por usar el estacionamiento de discapacitados. Ejemplo, yo sola no puedo ir al supermercado porque yo no puedo cargar las bolsas de acá, entonces siempre voy con mi pareja, con mi papá y nos ha tocado ver gente así como que, no sé, dos jóvenes usando un espacio para discapacitados, pero yo dejo ahí mi credencial y mi carnecito en la ventana y es como que… Entonces, eso igual me ayuda a concientizar un poco a las personas para que dejen los prejuicios de lado, que no toda discapacidad es visible, que quizás sí, una discapacidad de una persona que, no sé, que tiene una cojera porque tuvo un accidente, es válida, pero aún no es más válida a las personas que no se les ve y que han pasado por quizás muchas, eh, por muchas más, eh, como intervenciones de riesgo, por muchas más complicaciones cotidianas. Llegar al punto donde no te puedes bañar solo y que necesites asistencia para ducharte, donde necesitas asistencia de alguien cuando tienes mucho dolor. En fin, o sea, generalmente yo trato de concientizar al resto de que no pueden opinar del otro sin conocer, sobre todo cuando uno no tiene claro si la otra persona tiene una discapacidad o no. Entonces, si yo voy al Registro Civil yo hago valer mi derecho de persona discapacitada y paso por delante, si yo voy a una institución pública, hago mi derecho y si la gente me mira mal, ahí está mi credencial y listo, y se acabó. Entonces, como que ya me aburrí de tener que dar explicaciones a xxxxx, xxxxx, xxxx por hacer uso de algo que me corresponde, que es uno… yo creo que sería el único beneficio del gobierno que tengo porque, a pesar de que tengo una enfermedad genética rara que es de muy alto costo, que gasto millonadas en cirugías… por lo menos yo me opero una vez al año y son mínimo nueve palos. 9, 8, 6, sin contar los PET-CT, los scanner y todo lo demás. Y toda la farmacia que consumo habitualmente y la de mis hijos también, entonces, eh… estoy dentro del quintil con mayores recursos del país y no hace, hace poco fui a esta cosa del departamento de DIDECO del municipio y presenté los certificados médicos de mis hijos mayores que avalan que ellos tienen una enfermedad que…
E: Perdón, justo se cortó el audio. ¿Departamento de qué?
P: De DIDECO, de la municipalidad, que es el área social que se encarga de ver.
E: Ah ya, sí.
P: Entonces yo digo "chuta, ¿por qué yo no puedo tener un beneficio, no sé, de poder comprar una casa, de poder tener acceso a una casa?" porque yo al estar en el 90% de mayores ingresos no categorizo, yo solamente categorizo para crédito hipotecario, pero tampoco puedo acceder a un crédito hipotecario porque soy una persona jubilada. Entonces, yo digo, voy al municipio "oiga, ¿sabe qué? Mire, tengo tal enfermedad, soy jubilada" y me miran con una cara de "oye, andas con maquillaje, te veo bien presentable, ¿jubilada? ¿por

discapacidad más encima? como que me esta' mintiendo", una cosa así. Y que me digan "¿sabe qué? No, es que su puntaje no va a bajar señora, discúlpeme, porque usted tiene a su hijo en ISAPRE. Usted tiene plata pa' pagar salud privada -así literal-, entonces no corresponde que usted esté en el registro social de hogares con menos ingresos del país". Y yo "pero ¿cómo?". "La única manera es que me presente certificado médico que avale que sus hijos necesitan estar en el área privada", yo como que "ok, los tengo", "ah, pero no tiene el de la más pequeña", y es como que "sí, ella es ISAPRE porque el papá tiene ISAPRE y no la voy a cambiar al sistema público porque no, aunque ella es sana". Entonces "ah, entonces no podemos bajarle el puntaje. Sigue siendo el 90% más rico" y me dejan de brazos cruzados porque cada beneficio que ha tenido el gobierno, de bonos, de… yo quedo fuera de todo. Entonces, yo soy de las que… del porcentaje del país que tiene que hacer bingos, que tiene que ser rifas, que tiene que conseguirse por aquí, por allá, que se las arregla, que vendo ropa por internet, que vendo por vídeos en vivo, en fin, eh, por el simple hecho de que me, me discriminan por los dos lados: por un lado me discriminan porque tengo muchos ingresos y por el otro me discriminan porque ¿cómo se llama? porque no soy de escasos recursos. Pero pucha, o sea, yo digo, sumando y restando gasto, no sé, mínimo 2, 3 millones de pesos mensuales en gastos médicos ¿y no me pueden echar una mano?. O sea, es irrisorio, entonces yo digo que el sistema está muy mal. Está muy, muy mal.

E: Y xxxxxxx, me gustaría que fuéramos hablando un poco, ya entrando en el tema de los tratamientos, eh… bueno, igual ahí llevamos ya una hora y media de entrevista. Yo le dije que estas cosas siempre se alargan porque hay mucho que conversar, pero se lo menciono…

P: Sí, es que hay mucha información.

E: … porque en cualquier caso, si es que usted quiere que sigamos conversando -a mí me faltan dos secciones para preguntarle-, le ofrezco que continuemos o que, de pronto, si es que quiere seguir estos temas, podemos continuar en otro momento cuando usted tenga más tiempo si es que tiene cosas que hacer. No sé qué le parece mejor.

[Acuerdan continuar entrevista en otro horario. Se retoma entrevista horas después]

E: Ya po' xxxxx, comenzamos entonces esta segunda parte y bueno, como le decía, la idea es que indaguemos un poquito en el tema de los tratamientos. Usted me había comentado que a eso de los 25 años, cuando le vino esta polifasia…

P: Poliposis [sonríe]

E: Poliposis, perdón. Usted me habló de la poliposis y me dijo que el tratamiento era más en realidad intervención, una cosa como, entre comillas, así como para responder a los síntomas que estaba expresando que eran críticos. Entonces, me gustaría ir preguntándole un poco ¿qué fue lo que fue ocurriendo con el tema de los tratamientos en general? empezando quizás, no sé si es que quiere empezar por ese episodio en particular o antes, pero que vayamos hablando un poco cómo ha sido para usted este recorrido, por ejemplo, qué tratamientos ha recibido y así.

P: Claro. El golpe más sorpresivo fue que el médico dijera "no hay tratamiento. O sea, eh, no, no hay ningún medicamento que yo te pueda indicar que va a hacer desaparecer la enfermedad o que te va a ayudar. En realidad, el único tratamiento que existe son las cirugías preventivas, son el seguimiento constante y operar antes de que la enfermedad avance. No, no hay más tratamiento que eso, no existe".

Se están realizando estudios -en otros países, acá en Chile estamos muy al debe con eso- y no, no hay ningún tipo de apoyo medicinal que nosotros tengamos aparte de la cirugía. Nada,

cero. En el único caso que se recurre, no sé, a quimioterapia o radioterapia es con la aparición de los tumores desmoides, que son malformaciones tumorales benignas, o sea, benigna en el sentido de que no van a generar cáncer, pero sí tienen un crecimiento agresivo que compromete hueso, que puede comprometer nervios, en fin. O sea, eh, en ese aspecto, sí se aplica quimio y radioterapia en Chile. En otros países van un poquito más avanzados y se realiza la crioablación [crioterapia], que es someter estos tumores a temperaturas bajo cero y, con ello, frenar el crecimiento de las células que son de un crecimiento agresivo. Eh… gracias al cielo yo solamente necesité intervención y con eso se frenó el crecimiento de estos desmoides que a las finales invalidan porque dependiendo de la zona donde estén, si están en el área del estómago es súper complicado operar, súper complicado, porque si quedan márgenes vuelve a crecer y lo hace de una manera más agresiva, entonces puede pasar que no sé, hay un compañero que es de xxxxx, que le creció un desmoide y ya estaba de 20 cms en el estómago. Estamos hablando que estaba en la UCI con nutrición parenteral, con mucho dolor y ahora recién, por milagro del espíritu santo, por decirlo de alguna manera, su cuerpo respondió a un tipo de quimioterapia que lo hizo como que el tamaño se estancara y qué empezara como nuevamente, después de dos años internado en la UCI, a recuperar un poco más la movilidad y rehabilitación con kinesioterapia. Entonces va a depender de cada paciente la respuesta que tenga a, o a la cirugía o a los tratamientos. Y también tener en cuenta de que no tan sólo crecen en una zona, sino que pueden tener en el cuerpo completo.

E: Y en ese sentido, xxxxxx… claro, más o menos ¿qué es lo que fue pasando después, en el periodo de recuperación? me gustaría preguntarle, aprovechando, cómo fue ese periodo y quizás avanzando más cronológicamente, ya hasta llegar a ahora, al presente.

P: A la actualidad. Pucha, fue sumamente complicada mi recuperación por dos factores importantes. Una, que me diagnosticaron muy tarde y dos, que debido a esto mismo, eh, yo estaba en muy malas condiciones físicas, estamos hablando del peso, estamos hablando de las anemias agudas, eh, se sumaron otros diagnósticos en el camino que también fueron entorpeciendo como, eh, la recuperación. Entonces me tardé por lo menos un año en recuperarme medianamente bien, o sea, un año en poder volver a retomar, entrecomillas, la vida normal con una nueva normalidad, ya no como antes, sino que con la alimentación especial, con el tema de apoyos para poder aumentar un poco de peso, en fin. Después de ese año, eh, iba relativamente bien con los monitoreos, pero aparecieron estos desmoides en el mesenterio, en la pared abdominal donde yo tenía la cicatriz de la ileostomía, entonces ahí me topé con otro problema porque en los scanners que me había realizado en xxxxxo de manera particular aparecía un desmoide en esa zona y ese desmoide yo lo tocaba, o sea, estaba palpable al tacto, yo tocaba una bolita en mi guatita, entonces me empezó a generar dolor [inentendible 01:37:31]. A veces podía estar trabajando y de la nada el dolor venía y venía agudo y ahí quedaba, eh, no sé, me tenían que sacar en silla de ruedas llorando y llevarme a un servicio asistencial para aplicar analgesia. Eh, recurrí después de esto a un cirujano acá en xxxxx. Él me dijo, “¿sabes qué? te lo palpo, todo -era el mismo cirujano que me había sacado la vesícula-, pero yo necesito un documento que avale que yo tenga que operar eso”, entonces me mandó a hacer una ecotomografía abdominal. Me realizo esta ecotomografía -todo estamos hablando en el área particular acá en xxxxx- y en la ecografía no encontraron nada. Lo palpaba, lo tocaba y el tecnólogo que me tomó el examen pero según él no había nada… que era “tejido cicatricial”. Cuando yo voy a retirar el informe de esta eco abdominal, describe como que ya, “tejido cicatricial”, etcétera, etcétera y que tenía vesícula, eh, o sea... fue tremendo para mí darme cuenta de que me describen un órgano que yo ya no tenía en el resultado del examen. Me devuelvo con el cirujano, me dice...

E: Porque la vesícula, ¿cuándo se la…? A usted le sacaron la vesícula.
P: Ya me la había sacado hace como cuatro o cinco años más o menos.
E: Cuatro o cinco años, pero esto fue, eh, todo esto que usted me relata -para entender el orden cronológico-, usted pasó un año de recuperación después del…
P: De la cirugía grande, de retomar la ileostomía, de volver a la vida normal.
E: Y esto, después de ese año pasa esto
P: Claro.
E: O sea, la vesícula […] se la hizo....
P: Mucho antes, sí, sí, mucho antes. Entonces yo quedé con el ojo cuadrado y bueno, el médico que vi le trató de bajar el perfil, que eso ocurría, que hacían *copy/paste* de otros informes y así. Entonces, este médico me dice "hazte un scanner. Con el resultado del scanner vamos a ver, eh, voy a poder operarte". Me voy a hacer el scanner, me entregan el informe del scanner ¡y lo mismo! no hay nada. Vuelvo con el cirujano, ya con mucha frustración, y me dice, "¿sabes qué? Ve a ver a X colega", que también era cirujano igual que él y que yo también conocía. Me voy donde este colega, él me dice "oye pero te lo toco". Ve las imágenes y como que veía algo ahí, o sea, como que algo le decía "sí, sí hay, pero [inentendible 01:40:12] tocando". Entonces, él llama por teléfono al dueño, al médico dueño de este laboratorio y habla con él por teléfono y le dice "oye ¿sabes qué? Mira, tengo esta paciente, se hizo un TAC y tal médico hizo el informe y todo, pero yo noto una masa en su abdomen que le genera dolor", porque yo estaba, o sea, me tocaba y a mí me generaba automáticamente dolor. Y este médico le dice "¿sabes qué? Mira, mándala conmigo. Yo voy a evaluarla, vamos a realizar el informe y todo". Entonces llego donde este médico y me dice "no, lo que tú tienes son múltiples…" eh… vio como ganglios inflamados, ese fue su… y me dijo "no, tienes el colon o parte…", no, me dijo "a ti te sacaron parte del colon, no completo". Yo le dije "me quitaron 1.40 tumores entre colon y recto, me hicieron una anastomosis. Entonces es imposible que yo tenga algo de colon porque lo que yo tengo solamente es el intestino delgado, 4 cms de recto y ano. Nada más". Entonces el médico, como dándosela de dios y señor todopoderoso me dice… en conclusión, vuelvo con el cirujano -con el primero que me había visto- y me manda a hacer kinesioterapia para disolver la cicatriz que me estaba generando el dolor. A todo esto, había incurrido en cantidad de gastos en los exámenes, las consultas médicas, etcétera, etcétera…
E: Puedo preguntarle…
P: Dígame.
E: Puedo preguntarle, más o menos, solamente para tener un poco la dimensión del gasto, ¿tiene una idea de más o menos como en…? ¿Cómo cuánto?
P: Aproximado, más menos, no sé, estamos hablando de solamente el scanner como $170.000 pesos. Estamos hablando de la eco abdominal, 17, 18 mil pesos y consultas médicas con FONASA que estaban como en 5.000 y fracción en ese tiempo.
E: Las consultas las hacía por FONASA.
P: Sí, pero particular. Entonces el médico me manda con 10 sesiones de kinesioterapia y si seguía el dolor tenía que volver con él. Compré los bono en FONASA, que te venden el pack de kinesiología, no es que me vendan una sesión. Te venden el pack de 10 sesiones de una, entonces fueron como en ese tiempo 76, 78 mil pesos las 10 sesiones. Voy a la primera sesión con el kinesiólogo y no, quedé doblada. Y ya fue mucho, lo hablamos con mi familia y me fui a Santiago con mi médico de cabecera. Llego a Santiago y le digo "doc, ¿sabe qué? Me pasa esto y el dolor, qué sé yo"; le dije solamente eso. Me llevó a la camilla, me tocó la guatita, me dijo "xxxx, tienes dos desmoides y probablemente los dos están chocando el nervio central y por eso te genera la [inentendible 01:43:09]". Entonces me manda a hacerme

una eco en la misma clínica, la Clínica xxxxx, y el médico me dice “mira, tienes un desmoide acá -no sé, que estaba como 4 cms-, está el nervio central y tienes otro de 3 cms al otro lado y eso es lo que te genera dolor” y eso, me pasó la maquinita súper suave, al instante vio los resultados y altiro me dieron la orden de pabellón y me operé. Me internaron al otro día y me operé, el doctor tuvo que sacar harto músculo abdominal, me puso una malla y me volvió a cerrar, estuve hospitalizada y todo, después de haber pasado por mucho. Entonces, el médico me dice “xxxx, ve donde ese médico, dile que agarre su título de médico, lo meta en una cajita de cartón y se vaya a vender verduras a la vega”, porque me hicieron pasar por muchas cosas, por muchos gastos para algo que ya se sabía, porque incluso yo le llevaba los informes de la clínica, los informes del hospital donde me hacía mis controles donde sí aparecía este tumor desmoide que estaba en seguimiento, los médicos lo estaban evaluando cada cierto tiempo porque la única, en ese minuto, el único tratamiento en Chile que había para ese tipo de tumores era cirugía, nada más. Y eso ocurrió, fue así, fue súper complicado. Por eso en la entrevista anterior le comentaba que existía mucha ignorancia desde el área médica respecto a nuestro diagnóstico. Entonces, ya después de que me opero, hago mi post operatorio, empiezo a mejorar -eh, bueno, venían a veces los cuadros gastrointestinales que venían de la nada-, me vuelve a pasar otra situación más o menos compleja.

E: ¿Puedo hacerle una pregunta antes de que entremos al siguiente? ¿cuánto tiempo pasó entre todo este período que usted me comenta de las visitas, las consultas, los exámenes?

P: […] Me recuperé el 2012, todo el 2013 bien y esto pasa el 2014.

E: Ah ¿y duró todo el periodo del 2014?

P: Sí, fue un periodo más o menos, más o menos largo porque, claro, eh, yo sabía que estaba este desmoide ahí y que me generaba dolor, pero ¿qué era lo que yo hacía? Utilizaba una [gasa] compresora y tomaba analgesia siempre. Estaba con el tramadol constante, en fin, si venía el dolor me detenía, eh, fueron muchas visitas a urgencias con cuadros de dolor agudo y cuando ya el dolor se hizo insostenible, porque me pasaba que yo lo sentía en mi guatita entonces, si yo estaba sentada, la mano automáticamente se iba a esa zona del abdomen como a compresionar (sic) para evitar el dolor. Entonces eso yo lo sentía día, noche, tarde y mañana constante, pero yo sabía que, si me tenía que operar, iba a ser un gasto importante, no va a ser una cifra menor de decir, “¿sabes qué? me voy a gastar, no sé, 1 millón de pesos en esta cirugía”, no. No recuerdo si fueron 5 o 6 millones de pesos lo que tuve que pagar en esa cirugía del tema abdominal, o sea, más menos por ahí -si mal no recuerdo- fue el costo de esta operación, sumado a los otros costos asociados del periodo anterior, que me lo gaste en… de balde, en realidad fue plata que eché a la basura. Entonces desde ese minuto ya como que no confiaba en el tema de acudir a médicos acá por algo ya más complejo. Era como “ya, viajar altiro a Santiago”, porque en realidad me sentía como, o sea, me sentía literalmente desprotegida. Entonces, posterior a ello, eh, hubo un episodio que igual fue complicado y fue súper duro para mí, me las lloré por lo que me pasó. Eh, estaba en casa y de un minuto a otro estaba en el baño, fui a hacer mis necesidades, normal y, en vez de hacer deposiciones, hice pura sangre. Era sólo sangre lo que hice y obviamente me asusté, llamé a mi papá, me llevó así pero volando a la clínica. Llego a la clínica de xxxxx y hago el ingreso y le digo que estaba con hemorragia rectal. Literal le digo que estaba con hemorragia rectal y me hicieron esperar igual. Me hicieron esperar afuera. Y no era una hemorragia como, digamos, menor, sino que era mucha sangre la que botaba y era sangre fresca, no era sangre coagulada. Entonces, recuerdo que en la misma, estando en la misma clínica fui como por lo menos dos veces al baño a hacer sangre. Sangre, sangre, sangre y dolor, dolor, dolor. Entonces me pasó que me ingresan y había pasado un tiempo desde lo último, de la última

cirugía. Me ingresan y el médico estaba un poco... como, a ver… ay, no sé cómo era la palabra, se me olvidó la palabra… escéptico a que tuviera una hemorragia rectal y que yo misma me diagnosticara una hemorragia rectal. Entonces me ingresan -ya estábamos hablando y eran como las diez, once de la noche- y yo le digo "necesito hacer", y, eh...

E: ¿A qué hora usted había llegado al centro?

P: Más o menos tipín siete de la tarde más o menos, según mi memoria, por ahí. Siete de la tarde más o menos. Entonces, no recuerdo por qué razón pero en ese tiempo había como igual harta demanda. El punto está como que lo categorizaron C3, C4, o sea que, que es algo que puede esperar. Y claro, no me acuerdo si estaba con mi papá, mi pareja, como que iban constantemente a preguntar qué pasaba, porqué no me atendían. Y yo creo que después de tanta insistencia me atendieron así como que "ya, pásenla", porque estamos hablando que yo todavía no estaba en un peso como medianamente sano. De hecho, recién llevo como un año más menos en un peso normal de una mujer de mi edad, de mi contextura, porque antes yo no pasaba de los 40 kgs, 45 a lo más y era muy fácil bajar de peso. O sea, me costaba mucho subir con apoyo del nutriólogo, de alimentación especial y todo, pero bajar para mí era una cosa impresionante, que bastaba que me diera un cuadro gastrointestinal para bajar 3 kgs de una. Entonces, me ponen una chata y cuando el médico lo ve, queda con los ojos cuadrados porque era sólo sangre. Entonces tenían que llevarme a pabellón, ingresar por el ano y ver qué había. Qué era lo que estaba generando esta hemorragia. Y estamos hablando que en ese periodo yo estaba con la rectoscopía, que eran como exámenes habituales porque, como me quedaron 4 cms de recto, el médico cada cierta cantidad de meses me llevaba a pabellón para sacar los pólipos que crecían en esos 4 cms.

E: Claro, que me contó la vez pasada. Sí.

P: Claro. En esos 4 cms pueden crecer pólipos, que si uno los deja crecer hasta 1 cm o más, cáncer sí o sí. Y son 4 cms que necesito, porque sin ellos yo no podría hacer mis necesidades por el ano, sino que tendría que hacerlo con una ileostomía terminal en la guatita. Entonces, eh, a esa hora el médico empezó a buscar algún médico que me pudiera llevar a pabellón. Llamó me acuerdo que al Hospital xxxxxl, llamó al hospital xxxxy buscando algún colega que quisiera tomar mi caso y no había ninguno. Ninguno. Ni uno solo. Entonces, eh, se contacta con un gastroenterólogo que yo veía en ese tiempo acá en xxxxx y que él aceptó mi caso netamente porque me conocía, porque fue el mismo gastroenterólogo que me diagnosticó en pabellón cuando estaba en la UCI y yo varias veces fui a control con él cuando me pasaban cosas sencillas, como cuando tenía alguna bacteria y tenía que tomar antibióticos, necesitaba la orden del doctor para la receta para comprar antibióticos, hacerme el típico urocultivo, etcétera, y los exámenes normales para que me diagnosticaran y dijera "¿sabes qué? No, tenís' el escherichia coli o el helicobacter pylori o algo que comiste te hizo fatal". Entonces, eh, ya po', me internan, quedo internada en la clínica, me suben a piso a pesar de que yo ya no tenía nada en la guata. No tenía alimentación, nada de nada. Eh, tipín 6 de la mañana -porque, a todo esto, el procedimiento el médico me lo haría al otro día a las 8 de la mañana. Despierto hecha entera, o sea, la cama... y era sangre, era sólo sangre. Y me sentí súper vejada, humillada, eh, y súper mal porque los paramédicos me toman y me llevan así como uno de un brazo, otro del otro y mi cuerpo como laxo, como, como, como cuando uno lleva un borracho, por decirlo de alguna manera, un peso muerto al baño a hacerme aseo y todo. Y sabiendo que yo ya no tenía nada en la guata, que no había comido nada, que estaba con cero, eh, me ponen un enema por el ano y el dolor… de hecho, todavía al día de hoy esa situación no se me ha borrado de la cabeza. El dolor fue indescriptible y yo les decía "¡paren!, ¡paren, por favor! ¡Me duele, me duele, me duele!" y me dijeron como que era la caca, eh, que tenían que hacerlo porque si no el doctor no me iba a poder ver, en fin. Me hicieron pasar

un calvario. Y ya, eh, me lleva al doctor a pabellón, me sedan y todo y a las finales tenía un pólipo, no, miento, una grapa, una grapa -porque esa zona estaba grapada, literal- en la unión entre el ano y el intestino delgado que se había soltado y generó una hemorragia. Entonces, me aplicaron electrocoagulación, quemaron esa zona, la secaron y con eso tuve que estar por lo menos 2 o 3 días más internada hasta que parara la hemorragia, me hicieron transfusiones de sangre y todo porque, claro, después del procedimiento empecé a botar la sangre ya coagulada, la sangre que había quedado como en circulación. Pero sí, fue... Fue horrible, fue una experiencia súper, súper fuerte.

E: Uf, xxxxx. Sí, súper, súper. Súper complejo lo que me cuenta.

P: Sí, no y de hecho, el médico después me decía "no tenían necesidad de haberte puesto un enema, porque aparte que tú ibas mucho al baño" y todas las veces que estuve con la hemorragia, todas las veces que fui al baño a botar sangre, era sangre no más. No era comida, no era que yo tuviera algo en la guata, estaba botando mi sangre. Y sí po', de hecho fue, fue súper duro y, más allá de eso, tener que pagar como… quizás, no recuerdo ¿habrán sido 3 millones de pesos por la hospitalización? por el procedimiento, por la cama, por los medicamentos, en fin. Que después me tuvieron que dejar con antibióticos para evitar alguna infección o algo así. Pero fue súper duro, súper, súper duro.

E: Le iba a preguntar, eh, después de esto, bueno, me gustaría preguntarle por los periodos de recuperación, ¿cuánto tiempo estuvo recuperándose? Luego de esta intervención quirúrgica ¿Cómo fue ese proceso? ¿tuvo que seguir haciéndose consultas?

P: No. Ese proceso fue como… habrán sido como dos semanas más o menos que estuve delicada y ya después como que volviendo a la rutina. Pero sí, estos episodios sí ocurrían frecuentemente. O sea, no propiamente tal hemorragias, pero sí periodos donde había una u otra urgencia que no sabían cómo manejar. Eh, porque después de esto creo que, ya, la enfermedad se mantuvo como bien y seguía con mi rectoscopía, cada 6 meses más menos eran las limpiezas y con la rectoscopía yo iba a los scanners al tórax, abdomen, pelvis para ver cómo estaba todo, que no hubiera nada en ningún otro lado.

E: Todo esto entre 2014 y 2015, ¿verdad?

P: Sí, sí, más menos, y después me tuve que, en el 2016, operar la columna, me tuvieron que hacer un bloqueo facetario porque tenía desgarros en la columna, entonces tenían que poner corticoides para que yo pudiera seguir como con mi vida normal, pero eso fue como, como punto aparte porque no, no tenía mucha relación con la enfermedad, sino que era más yo. Pero sí después de esto, no sé po', me pasó que habrá sido 2017, 2018, por ahí más o menos, eh, justo para Navidad, año nuevo, eh, de la nada empecé con deposiciones líquidas. Agua, pero no era normal, eran 30 veces en el día, 40 veces en el día que estaba literalmente en el baño y las deposiciones aparecían de color cobre, verde, café, amarilla, de todos colores. Entonces ya para esa vez ya no fui al sistema privado, me fui al sistema público.

E: ¿Puedo preguntarle por qué?

P: Tema de lucas netamente. Entonces, ya, estaba en un punto donde había gastado tanta plata que ya no quería ni podía gastar más dinero en [inentendible 01:57:18] más pagando cuentas hospitalarias. Entonces me voy al Hospital xxxxx, me ingresan, todo, me ven esto con los típicos análisis de sangre, tenía que yo andar con mi carpeta con así el historial clínico, con cada episodio que había ocurrido y me dicen que algo que había comido en mal estado me había hecho mal, que estaba como en proceso infeccioso, inflamatorio, bla bla bla. Medicamentos, pa' la casa. Me voy a la casa y no sé, no recuerdo si habrían pasado un par de horas, un día, 12 horas más o menos y tuve que volver porque ya estaba con un nivel de deshidratación alto, entonces me tenían que internar. Vuelvo yo ahí en las mismas

condiciones, ya con los signos a la vista de una deshidratación severa, la boca seca, los ojos sin ¿cómo se llama? Sin esa hidratación que generalmente tienen los ojos… en muy malas condiciones y me hospitalizan. Ya, me internan, todo bien, eh, mi trasero estaba imposible porque, donde eran tantas veces la ida al baño yo estaba exhausta y mi trasero muy, muy irritado, muy inflamado, netamente por las idas al baño. Me empiezan a hacer exámenes, exámenes para arriba, para abajo y todos los días me hacían ir al baño y sacar más [inentendible 01:58:56]. "¿Pero está segura que no se mezcló con pipí? porque eran los frasquitos con agua de diferentes colores". Me empezaron a hacer exámenes para todo: bacteria… en fin, me hicieron 800 mil exámenes y estuve, no recuerdo, ¿habrá sido una semana más menos hospitalizada? Ya llevaba una semana hospitalizada y no cachaban qué tenía, y sí, me estaban pasando antibióticos y todo y… y nada, después de esa semana que yo ya estaba mal, había perdido muchos kilos, eh, mi familia pide el alta médica, porque ya habíamos hablado con mi doctor y empezó a decirme "no, es que ¿sabes qué? Toma -no sé- hasta 6 loperamidas en el día para disminuir las idas al baño" y las idas al baño no disminuían. Entonces, mi familia pide el alta médica y me voy a xxxxx. Cuando entregan el alta, los médicos entregaron una hoja literalmente en blanco, una hoja ordinaria donde salía la epicrisis de todo lo que me había pasado y prácticamente no decía nada porque ellos no encontraron nada, no encontraron nada en mi organismo que les dijera qué era lo que tenía y fue súper complicado porque -no recuerdo quién viajó conmigo- nos fuimos a xxxxx, llegamos a xxxxx y nos fuimos directo a la clínica, y el médico me ve, me manda a hacer el estudio patológico a laboratorio… al día siguiente yo ya tenía diagnóstico. Que era una bacteria que tenía no recuerdo si en el hígado. Y me dijo el doctor "¿sabes qué? te tienes que quedar sí o sí en xxxxx por lo menos 7 días para ver el resultado de los antibióticos" -que igual eran bastante potentes los que me habían dejado- y pasados los 7 días me vuelven a tomar los mismos exámenes y ya la bacteria había… había sido cómo eliminada de cierta manera y yo ya estaba mucho mejor. Pero me bastó sólo viajar, ver a mi médico, que mandara a hacer los exámenes correctos y tener el diagnóstico. Y yo ya estaba, no sé po', como en 39 kgs, 38 si es que, por la cantidad de días que había pasado con estas deposiciones líquidas y en cantidad, porque era muchísimo, entonces yo no tenía ni siquiera el poder de continencia, de poder aguantar, sino que tenía que estar con pañales constantes para llegar al baño y evitar accidentes.

E: xxxxx luego de esto, después del diagnóstico ya acá en Santiago ¿tuvo que volver allá a xxxxx? ¿la mandaron con algún tratamiento, con pastillas?

P: Claro, el tratamiento duró creo que como 14 días más o menos, pero ya el médico, o sea, porque había que completar el ciclo, pero ya el médico estaba tranquilo porque ya ese episodio no se iba a repetir porque ya la bacteria estaba ya como, ya en los análisis ya parecía, no sé po', un ejemplo hipotético, si en mi organismo habían 30 mil de ese bichito, ya a los 7 días de tratamiento en xxxxxx ya estaba, no sé, en mil o menos. Entonces, eso quería decir que el tratamiento había funcionado y que ya la bacteria estaba en retirada. Entonces, había que sí o sí completar el tratamiento y ya después bien, normal, ningún problema. Y ahí tuve como un *break*, por decirlo de alguna manera, que fue como que, eh, yo me empecé a estabilizar y continuamos con mi hermano ¿ya? que fue el periodo siguiente, porque nos pasaba esto que era súper impresionante. Eh, se recuperaba uno, se enfermaba el otro, se recuperaba el otro y se enfermaba el otro, y siempre ha sido lo mismo, la misma tónica hasta el día de hoy: si yo estoy bien, o está enfermo mi hermano chico o está enfermo mi hijo mayor, pero siempre es la misma tónica. Siempre hay alguien que está como cojeando de cierta manera. Nunca hemos tenido un período en que estemos los tres bien, no ha existido nunca esa parte. De hecho, a xxxx lo operamos a los 19 años en Santiago, le hicieron la colectomía

total y lo mandaron de alta como a los 9 días porque tuvo complicaciones. Eh… alcanzamos a estar un día en el departamento y volvimos a urgencias con él a la UCI porque le dio una bacteria que se le fue a los pulmones y otra intrahospitalaria del estómago y había quedado mucho [líquido 02:03:31] libre y eso le generó una infección y tuvieron que ponerle drenaje, inyección parenteral y en la UCI 21 días y después recién pudimos volver a xxxxx a todo el período de recuperación después de la colectomía total. Y posterior a ello, claro, eh, diagnostican a mi mamá de cáncer y empezamos todo el proceso con mi mamá porque ella no se quería operar, eh, nos enteramos del embarazo de mi hija y habían pasado como que un par de meses que mi mamá había aceptado… mi mamá se entera que yo estaba embarazada y ella automáticamente aceptó a hacerse la quimio porque ella quería conocer a su nieta. Ella estaba segura que iba a ser una niña. Entonces empezamos con la quimioterapia paliativa, después vino todo lo que fue xxxxx y su diagnóstico de cáncer testicular en el camino. O sea, estábamos con mi mamá en las quimios y al mismo tiempo a xxxx con cáncer, eh… y fue todo, todo como junto.

Estuvimos así 2019, 2020. xxxx estuvo muy complicado porque, de hecho, xxxx, a diferencia mía, su caso ha sido más complejo porque él ha tenido compromiso neurológico. . Compromiso neurológico *heavy*, o sea, el xxxx está jubilado por discapacidad, eh, unánimamente, o sea, 100% al tiro la comisión médica lo jubiló porque después del cáncer estuvo con un problema neurológico que al final primero nos decían que podía ser cáncer cerebral -o sea que había metástasis en el cerebro- porque estuvo con alucinaciones, no podía hablar bien, perdió el equilibrio. Lo tuvimos un tiempo en silla de ruedas, donde tenía que… en este caso yo era la que asumí sus cuidados de trasladarlo en silla, hacerle aseo, bañarlo y todo lo que corresponde a cuidar a un paciente postrado total y después empezar rehabilitación con kine, vimos muchos médicos en el hospital, particular, porque no teníamos diagnóstico y al final xxxx se fue recuperando solo y nunca supimos lo que le había pasado. Nunca se supo qué le pasó y todo esto, todos estos cuadros estamos hablando hasta la fecha, porque el año pasado le tuvieron que sacar un ganglio de acá del cuello y pensamos que era un tumor cancerígeno porque volvió con los mismos síntomas. Y a las finales ahora quedó como con un, eh… a ver, xxxx es un chico muy inteligente, seco para las matemáticas, su fuerte son las matemáticas y quedó con un daño neurológico de que, ejemplo, él ya no puede hacer motricidad fina: amarrarse los zapatos, abrir un sobre, hacer cosas con las manos, tomar tijeras, cortarse las uñas, que es algo tan sencillo que uno agarra un cortauñas y se corta, no puede hacer eso. La coordinación a ese nivel la perdió completa y su cerebro funciona más lento. O sea, sigue siendo igual de inteligente, pero se le olvidan las cosas. Yo le digo las cosas y las hace de una manera muy lenta. O sea, yo le digo “hijo, tráeme la -no sé-, una botella de agua” y la va a buscar, pero todo es lento, todo es en cámara lenta, con él es todo pausado, para vestirlo, para bañarlo, todo, todo es en cámara lenta.
Entonces, las veces que hemos tenido como… como que yo he tenido mis bajas, o sea como que yo he estado bien, él ha estado mal, y nos pasó que, ya, pasó todo… todo el año que mi mamá estuvo con quimioterapia paliativa, que a él lo operamos del testículo y que pasaron estos cuadros y él se empezó a recuperar, mi mamá fallece en enero. Mi mamá fallece y xxxx ya estaba mejor y automáticamente yo me voy al suelo. Altiro. Volví con el dolor abdominal en el lado derecho, de donde ya me habían sacado los desmoides y todo. Yo sentía algo ahí durito en mi zona y me daban dolores tan *heavys* que yo tramadol, guatero hirviendo y a la cama. Y era un dolor [inentendible 02:07:39]. Tenía a mi hija de un año y no me podía hacer cargo de ella. Tenía que pedir ayuda para todo, para mudarla, tenía que darle teta sentada en la cama, aprovechar los minutos o los lapsos que yo estaba sin dolor para para cuidarla,

para jugar con ella, entretenerme con ella porque, a todo esto, ya estábamos en pandemia y yo estaba con reposo laboral. Yo ya no volví a trabajar. Esto pasó, no sé, mi mamá fallece en enero… febrero, marzo llega la pandemia más menos, mediados de marzo y desde mediados de marzo a la fecha, licencias médicas, hasta la actualidad. Y yo empecé con el dolor, el dolor, el dolor y yo ya no me iba a ver acá en xxxxx, entonces yo sí o sí tenía que viajar. Entonces yo estaba muy angustiada con el tema de ¿cómo voy a cubrir otra cirugía si es un desmoide? Mis colegas, mis compañeros me decían de la enfermedad "xxx, si son desmoides, que no te operen". ¿Por qué? Porque ellos ya todos sabían que los desmoides, cuando vuelven a tener reincidencia, la cirugía es lo peor porque crecen más y es peor. Entonces yo estaba con ese miedo. Y ya, llega el minuto que no… ya mi calidad de vida se iba al suelo entonces sí o sí tenía que ver al doctor. Me voy a Santiago, veo al doctor, él me toca, ve que habían cositas ahí en la malla, la guatita, me hacen los TAC y todo y, claro, eh, el doctor me dice "mira, tenemos dos posibilidades con esto. O volvieron a salir los desmoides o formaste una reacción de tu cuerpo de rechazo a la malla. Pero si es lo uno o lo otro, la única manera de saberlo es en el pabellón. No hay otra forma de yo saber qué es lo que te pasa o qué es lo que tienes ahí". Entonces, me devuelvo a xxxxx así ya con la película clara. Lo hablo con mi familia y vuelvo con un presupuesto: 9 millones de pesos aprox. Y yo decía, "¿cómo diablos voy a pagar otra vez 9 millones de pesos para que me vuelvan a operar?" y todo lo demás. Y bueno, hice actividades de bingo porque con lo de mi mamá tuvimos que comprarle una cama clínica para sus últimos días, oxígeno para tenerla bien, entonces nos habíamos gastado mucha plata. Mucha, mucha plata. Me acuerdo que la cama clínica la mandamos a pedir a Santiago y fueron como 2 millones y fracción entre el flete y el costo de la cama clínica. Vendimos la cama clínica, como 700 mil pesos, nueva, impecable, con costos mucho más altos, pero necesitábamos hacer lucas. Los 10% que se podían retirar, para la cirugía, ahorros pa' la cirugía, y me fui, me fui nuevamente a Santiago, estuve creo que como 15 días sola allá y me operan. De hecho, yo ya no contaba con una red de apoyo para que me fueran a acompañar a Santiago para la cirugía. Entonces, eh… mi hermana estudió psicología allá y tenía una muy buena amiga que ella me apañó, o sea, que ella estuvo conmigo ahí, que le avisó a la familia cómo estaba todo. Bueno, el médico llamó directamente para acá también para informarles cómo había salido todo y al final eran los granulomas que me tuvo que sacar de la guatita. Me dijo "xxxx, xxx, te saqué los granulomas. Tuve que sacar bastante de la malla, por ende tú desde hoy en adelante no puedes hacer nada de fuerza, nada. No mover muebles, no levantar a tu hija". De hecho, yo creo que eso fue lo más duro, se me llenaron los ojos de lágrimas cuando estaba en la consulta, cuando estaba en la consulta ya de alta. Y yo le digo "Doc, ¿en cuánto tiempo más puedo cargar a mi hija?", porque ya tenía un año ya. Y me dice "xxxx, tú no la puedes volver a cargar", y a mí fue como que… es una guagua, ¿cómo le haces entender tú a una guagua que no la puedes cargar cuando se caiga y llore, cuando haya que lavarle el potito, cuando haya que meterla a la ducha y sacarla y llevarla para vestirla? Y fue duro, fue súper duro porque la tuve que hacer como crecer de cierta manera y enseñarle a salir de la ducha envuelta en toallas con sus chalitas y que solita, bueno, mi pareja le compró una escalerita para que ella solita se subiera a la cama y la mamá la pudiera secar y vestir y después ella solita se bajaba por la escalerita de la cama para ya hacer otras cosas, y si ella quería teta, yo me tenía que sentar en algún lugar y ella subirse solita a mi falda para yo darle pecho. Y fue complicado, fue difícil para las dos porque a mí me encantaba cargarla, andarla trayendo en mochila ergonómica. Me la ponía en la espalda y ahí hacíamos cosas, salíamos. Si iba al centro prefería tenerla en la mochila que andarla trayendo en coche porque los coches son muy aparatosos. Y de ahí, chuta, decir "pucha, si quiero ir al supermercado, si quiero hacer ejercicio, hacer ejercicio,

como salir a correr, trotar, andar en bicicleta. No puedo hacerlo". Y ha sido complicado y de hecho yo, ha ocurrido que hay veces que me olvido de eso y yo la cargo. No sé, se cae y se rasmilla la rodilla, es una cosa innata de mamá, de recogerla "¿estás bien?" y abrazarla y tomarla. Gracias a dios no me ha pasado nada. No, no he tenido mayores repercusiones, pero con lo demás, sí, de mover muebles, de… eso sí que no, no lo, no lo contradigo, pero con mi hija sí, sí, a veces hago eso. Pero sí, esa parte ha sido súper complicada. Las limitaciones físicas y sobre todo cuando te toca ver gente que no tiene empatía.

E: ¿En qué sentido? Si puedo preguntarle.

P: Eh, no sé, cuando uno toma locomoción y sí o sí te tienes que sentar, no puedes estar mucho tiempo de pie.

E: Lo que dijo la vez pasada.

P: Sí. O sea, a veces hacen uso de tu beneficio y, no sé, ver a la gente en la primera fila y tienes que pedirles el asiento y que te digan "oye…", tener que mostrar la credencial para exigir mi derecho.

[…]

Es que es complicado en el sentido de la frustración, más que nada. La impotencia de poder decir, eh, no tener un sistema de salud que valga la pena, ya sea del área privada o pública. Estamos hablando en las dos áreas, privada y pública, porque a veces uno ve médicos en el área privada y tampoco. Tampoco, no sé, o sea, yo hoy por hoy en el único que confío es en mi médico de cabecera y en uno de sus alumnos que vive acá en xxxxx a, que si tengo algo grave que ver, lo veo con él y él mismo se comunica con el doctor en xxxxx y armé mi red de profesionales. O sea, yo ya no acudo a nadie más. No una urgencia, no el hospital, porque ya hemos pasado por tanto que no, no.

E: Claro. Y xxxx, me gustaría consultarle, ¿usted en algún minuto…? en todo este proceso, todos estos años, desde los 25 hasta ahora, eh, usted me había mencionado la vez pasada que cuando le dieron el diagnóstico del síndrome, usted se dedicó a buscar información y todo. Con el tema de los tratamientos, ¿usted en algún minuto buscó información sobre posibles tratamientos? sea para cualquier tema de salud que haya tenido. Y si es que fue así, eh, ¿hubo tratamientos que usted considerará para usted, que no hayan sido satisfechos?

P: Eh, busqué harto, busqué harto y en realidad no encontramos tratamiento. No, no, no, de hecho, lo único que me hubiese gustado hacer quizás con la zona abdominal, que lo conocí después, era la crioablación, que es someter a los tumores a temperaturas bajo cero. Acá en Chile no existe, no hay, ni en el área pública ni en la privada, nada. Cero opción. Acá está solamente la medicina tradicional. Bueno y, en caso de cáncer, la inmunoterapia, pero tratamientos tan adelantados no, no hay y en Argentina tampoco, que es como lo más cercano. Entonces, esos tratamientos lo encontramos o en Estados Unidos, en España, en Italia y paramos de contar. Solamente, hasta el minuto, en ciertos países, nosotros encontramos la crioablación y de hecho ya está como tratamiento. Y lo otro que nos diferencia de esos países es tener equipo multidisciplinario, que eso acá no está. Estamos hablando de apoyo psicológico, psiquiátrico, oncológico, eh, medicina interna, eh, medicina reproductiva, porque van muchas cosas asociadas. O sea, si bien yo tengo síndrome de Gardner por poliposis múltiple, también tengo hipotiroidismo de Hashimoto, endometriosis severa y yo veo a cada médico por su lado, ninguno se conoce, ninguno tiene red porque no está, no hay, no hay y de hecho uno no encuentra equipos multidisciplinarios, aunque tengas apoyo, ya sea del área médica y del área emocional, que también es importante porque suele pasar que los pacientes con enfermedades raras generemos cuadros o de depresión o de estrés crónico, en fin, o sea, eh… no existe, no sé, el apoyo domiciliario. O sea, si estás viendo que un

paciente dependiente que necesita cuidados especiales, el hospital no te da esas herramientas, el área privada tampoco te da esas herramientas, de tener como cuidadores, por decirlo de alguna manera. Si yo considero que nadie en mi familia se puede hacer cargo de mí, la única que se puede hacer cargo de mí soy yo. Entonces, no existe, no están esas ayudas.

Ejemplo, mi hermano tiene vejiga neurogénica refléxica y del hospital nos mandan, sondas Nelaton, que es un tipo de sonda normal para hacer cateterismo intermitente, pero ya esas sondas a él no le sirven porque su vejiga hace micción al momento de ingresar la sonda, entonces, tenemos que usar unas sondas que son más rígidas, que vienen auto lubricadas porque aparte de la sonda… el hospital a mí solamente me entrega, no sé, una caja de sondas que duran nada y yo aparte tengo gasa estéril, guantes estériles, cuando estamos hablando que un guante, para una sola vez -se ocupan 5 al día- salen 1500 pesos. Un guante, un par de guantes y yo ocupo 5 al día. Eh, las sondas que me entregan salen 1300 cada una y se ocupan 5. Las gasas estériles no recuerdo cuál es el monto, pero por ahí tiene que andar, y no entregan nada de eso. Y la vaselina salen entre 1.500 y 1.800 pesos cada ampolla y las ampollas son desechables, o sea, yo rompo la ampolla, la utilizo una vez y a la basura. Entonces, el costo diario de mantener una persona así es altísimo.

Pasó que estas ondas ya no le sirven a mi hermano y el urólogo nos dice “tienen que usar la sonda [inentendible 02:20:37], que una caja con 30 sondas me sale 70.000 pesos en Santiago y yo de Santiago tengo que mandarlas a xxxxx, o sea, yo la compro y tampoco es que en Santiago haya un laboratorio físico que me venda la sonda. Yo localicé al distribuidor, al laboratorio que las hace y ellos me dijeron, “mira, acá, acá y acá lo puedes encontrar”. Y me dicen un día, me llama el agente de este laboratorio y me dice “oye, encontré un local que vende la sonda en xxxxx” y yo “¡oh genial!” y voy volando. Llego allá y me la vendían por unidad y me salía el doble de lo que yo la compraba en Santiago. No te la vendían por caja ni por cantidad, sino que individual, entonces me salía más barato encargarla en Santiago y pagar el envío a xxxxx que comprarlas acá y estoy hablando que uso dos sondas al mes, dos cajas de sondas son 140.000 pesos solamente en eso y apoyo del Estado cero. Y lo más irrisorio es que tengo una jubilación de 500.000 pesos por discapacidad definitiva. Esos 500.000 pesos me alcanzan solamente para cubrir medicamentos, insumos y paro de contar.

La pensión de mi hermano es de 180.000 pesos, 185 creo que es, es la básica solidaria del Estado porque él nunca pudo trabajar, no pudo estudiar por su condición de salud severa. Entonces, ahora con su psiquiatra estamos trabajando en que busque un trabajo part-time para que salga como de la casa, algo que sea liviano, que con su condición de discapacidad pueda llevar a cabo. Y dentro del famoso registro social de hogares de nuestro querido país estamos en el quintil del 90% de mayores ingresos del país, netamente porque los niños, o sea, mis hijos que tienen la enfermedad, tienen ISAPRE. Solamente por eso, porque yo tengo que hacer un sacrificio enorme de pagar un plan de 145.000 pesos a un tercero para que me los tenga en ISAPRE y yo poder tener la tranquilidad de operar a mi hijo, de operar a mis hijo -en este caso al mayor- y voy a pagar solamente lo básico, que va a ser como de la, la cirugía, la primera, la colectomía tiene un costo de 16 millones de pesos. 16 millones de pesos, y yo de ese costo total voy a pagar sólo 1 millón y medio, netamente por el hecho de que él está en ISAPRE y se va a activar el seguro catastrófico que te hace pagar un porcentaje solamente y el resto lo cubre la ISAPRE. Pero si yo estuviera en FONASA, estaría de manos atadas, ¿Por qué razón? Porque si bien aca en xxxxx se realiza la colectomía, ésta es terminal. En el

área pública no se hace la cirugía que yo tengo, que es una colectomía total con reservorio en J, eso es súper importante. No se realiza, entonces todo paciente que se va a quitar el colon en el área pública va a quedar con la bolsita terminal y tener una colostomía terminal en la guatita implica muchos riesgos. Implica el riesgo de que haya una torción intestinal, que tengas que tener un cuidado mayor porque, por experiencia propia, la piel de la zona donde está la ileostomía, eh, la caca sale ácida, netamente por el hecho de que no tiene todo el proceso, que el colon termina de hacer el proceso para que salgan las deposiciones normales como las conocemos. Entonces, te quema la piel. Te quema la piel. O sea esa piel, que está alrededor de la ileostomía es piel viva, es piel viva, es literal piel viva. Está sin su primera capa porque la piel de la primera capa se pierde. Entonces, cada cambio de disco que se tiene que hacer cada ciertos días es doloroso. Los insumos, que no te los va a dar el hospital, porque el hospital te da a lo más un disco al mes y a lo más 2, 3 bolsas -y de las malas, porque son discos rígidos- y no te duran nada, por eso los insumos son muy caros. Uno tiene que comprar, mínimo tener 4 o 5 discos al mes, 7 a 12 bolsas, tener talquito para proteger la piel, pegamento especial y, bueno, si uno quiere que la bolsa no huela hediendo, tener que echarle un gel que hace como que tenga el olor a baño químico.

Hace muy poquito vi en televisión -no sé si salió en diarios y televisión- el caso de un señor con cáncer colorrectal que tenía la ileo terminal y en xxxxa -creo que fue en xxxx- no le quisieron vender pasajes para viajar en bus a Santiago netamente porque olía hediondo, porque la bolsa olía hedionda. Entonces, estábamos hablando de que no hay resguardo para este tipo de pacientes.

Una persona con ileostomía no puede andar en servicio público, no puede andar en metro, no puede andar en taxi. Bueno, en taxi sí, en colectivos igual, pero no en micro, porque uno tiene que cuidar esa área de los golpes, de las caídas, cualquier cosa que pueda pasar. La alimentación tiene que ser, que la alimentación es permanente, o sea, hay cosas que un paciente con ileo terminal nunca más va a poder volver a comer en su vida y eso es súper fuerte, es súper, súper fuerte. Hay cosas que ellos ya no pueden comer y al momento de yo saber que existía mi enfermedad y que yo la tenía, que mis hijos posiblemente la fueran a heredar, yo automáticamente los saqué de FONASA a ISAPRE para protegerlos, para resguardarlos y tener la seguridad de que yo le iba a poder entregar a ellos la salud de calidad que a mí me costó tanto. A mí me ha costado mucho: perder auto, perder casa, perder ahorro, perder dignidad, tener que exponer mi caso para pedir ayuda, hacer bingos, rifas, colectas y una infinidad de cosas para mantenerme viva y eso no debiese ser.

En España los pacientes tienen cuidadores que les dan apoyo, tienen equipos completos, apoyo emocional, apoyo médico, comisiones de medicina donde, si en una ciudad no está el tratamiento, los médicos automáticamente te derivan con todos los gastos pagados al otro lado, donde te entregan los insumos que tú requieras, donde te entregan la medicina para el dolor gratis. Que no tienes que comprar, hay muchos medicamentos que en el hospital no te los dan. No existen, no, no, no hay. O sea, de hecho, yo pago medicamentos, ejemplo… mi hijo mayor usa… él tiene hipertiroidismo hace años. Tiene 17, de los 13 años que tiene hipertiroidismo y no, su organismo no ha dejado pasar a hipotiroidismo y sólo uno de los medicamentos, que dura 20 días, me sale 40 mil pesos.

Entonces, yo creo que la impotencia para los pacientes como yo es esa. Saber que en otros países hay una realidad diferente, donde el Estado realmente se preocupa y ocupa, donde no son un cacho, porque ojo, yo, eh… [se corta y retoma el audio]
[…]
Yo he acudido a las entidades para pedir respuesta, porque no estamos en la LRS, no estamos en GES, eh, no estamos en ningún lado. Estamos en pañales, desprotegidos y [se corta la conexión].

[…]
E: Ya, para continuar ahora yo le iba a preguntar, bueno, yo le había preguntado si es que habían tratamientos que usted hubiese considerado que no hubiesen sido recibidos y usted me decía que, claro, que se pilló con información que tenía que ver con que no había tratamientos disponibles, eh, y quería preguntarle, entonces, entendiendo que no hay tratamientos, eh… con el tema de las recuperaciones post hospitalizaciones, post intervenciones quirúrgicas. En algún minuto ¿pasó por momentos complicados con recuperaciones o recibiendo [tratamientos] para el tema de la recuperación? Si es que hubo problemas entre medio y, por otro lado, lo contrario, si es que hubo periodos más tranquilos, como con más éxito.
P: Eh, pucha, han tenido los pros y contras, porque ha dependido de cada etapa en… O sea, en realidad… ejemplo: la última, que la fue la última cirugía ahora en septiembre. Eh, mi calidad de vida mejoró considerablemente después de la cirugía. Nada que decir, o sea, la recuperación fue lenta, fue dolorosa, fue molesta, pero el único como inconveniente o pero que quedó fue que quedé con incontinencia de deposiciones. Generalmente más me pasa en la noche, de no tener control de esfínter, ¿en qué sentido? que yo me duermo y ya no me despierto como, no sé, antes, que me despertaba a las 3, a las 5 de la mañana al baño para hacer deposiciones, sino que me puedo despertar a las 6 de la mañana ya hecha, ya hecha. Entonces sí o sí hay días que sí, hay días que no, tengo que usar pañal. Igual tengo que usar pañal y la zona anal quedó muy sensible. Ejemplo, si comí algo que me genera ir más veces al baño de lo habitual, eh, la zona anal exterior quedó tan sensible que, cuando voy muchas veces se me quema esa zona y me arde muchísimo y tengo que hacerme baños de asiento, eh… el médico me dejó una crema que podía usar, que es la clobetasol, pero en realidad no me ha ayudado mucho a sanar, entonces tengo como que dejar mis pompas al aire un ratito, eh, si salgo tengo que tener la seguridad, la certeza de que a donde voy va a haber baño o que la salida es corta, que me da tiempo para llegar a casa porque al momento que yo siento que se me va a salir, yo empiezo a contraer y dilatar, contraer y dilatar, pero eso me dura un ratito, me da como un margen de 10 minutos máximo. Si no llego al baño, me hago. Literal. Entonces, el médico me dijo, “eh, ¿sabes qué? podemos mejorar eso con [inentendible 02:32:14] en el piso pélvico”. Y la verdad que no. No, no, no, no. No ha habido como, como una respuesta positiva de mi organismo, entonces yo ya estoy asumiendo que esto ya va a quedar así, pero prefiero eso a tener toda la sintomatología que tenía, que era estar con mucho dolor en el cuerpo, mucho dolor, sobre todo en la zona abdominal, inflamación, o sea… más de una vez me pasó que me preguntaron cuántos meses tenía de embarazo porque literalmente se inflamaba a tal nivel de parecer un embarazo de 5 o 6 meses quizás, que es bastante, y la medicación que el médico me da para bajar esos niveles de inflamación no me hacían nada y me daba mucho dolor. Cambiamos los medicamentos y estaba tomando como 8, 9 medicamentos diarios cada cierta cantidad de horas y aún así con eso. Y entonces, pasaba muchas horas en cama.

E: Puedo preguntarle, xxxxxxx, con este tema de los, de los medicamentos, eh, ¿cómo fue la adherencia a ese tipo de tratamientos con la medicina? ¿fue buena, fue mala, funcionó, no funcionó? y si es que no funcionó ¿por qué?

P: Funciona a medias. Bueno, hoy por hoy ya estoy bien. O sea, de hecho, de los nueve mil medicamentos que tomaba en el día ahora tomo súper poco. Dos en la mañana y dos en la noche y sería, así que toda la medicación que era para dormir ya está fuera de [inentendible 02:33:44]. Eh, medicamentos para el dolor es muy, muy puntual, o sea, como tengo endometriosis, cuando llegan como los días que me tiene que llegar el periodo sí tengo que usar tramadol porque el dolor que me da es impresionante y solamente en esos días -que son 1, 2 días- me inflamo, sí, me inflamo, mi guatita se distiende bastante, pero pasa. Solamente como 2 días al mes como que me invalida, pero netamente tiene que ver con la endometriosis, que no sabemos en realidad si tiene mucha, eh, asociación al tema del Síndrome de Gardner, porque dentro de las pautas que, que nos da el médico, que son las zonas como de riesgo pa' monitorizar, no está la zona propiamente tal uterina u ovárica, sino que va más por otros lados, más por el estómago hacia arriba. Pulmones, riñones, tiroides, paratiroides, eh… el hígado, en este caso la vesícula que también va asociado a PAF, pero más allá de eso, no. O sea, yo creo que esto es como adicional a, es como un bonus track, un extra. Entonces, sí hay medicación que a veces sí sirve, eh, hay otras cosas que no sirve porque, de hecho, sobre todo… sufrimos mucho del estómago, entonces hay veces que las comidas nos van a caer pesadas.

E: ¿Puedo preguntarle por qué sirven? ¿Qué es lo que…? si es que se hace algo ¿tiene que ver con eso? ¿cuándo sirven y cuándo no? ¿por qué razones?

P: A ver, sirven cuando lo que ocurre es leve, cuando es algo muy leve, cuando algo te cayó pesado, eh, sí, te sirve. Pero cuando estamos hablando de que, por ABC motivo tu organismo tiene una bacteria -que muchas veces se asocia a cuando uno come fuera de casa, por mala manipulación de alimentos-, eh, la medicación no sirve. Ahí partimos directamente, generalmente a urgencia y tratamiento intravenoso, porque nuestro organismo es mucho más delicado y propenso a, eh, a activar la flora del estómago. Ejemplo, la bacteria helicobacter pylori y escherichia coli, que para nosotros sí son de más riesgo que para una persona sana, porque nuestro estómago es más propenso a sentir mayores, eh, sintomatología. Ya sea dolor, distensión, cuesta mucho más que una persona que es sana 100% y que adquiere estas bacterias. Entonces ahí, ahí ya la medicación que te la puedes tomar de manera ambulatoria no, no, no sirve. Claramente requiere tratamiento intravenoso.

E: Y xxxxx, ¿pensó en algún momento o entremedio, como de manera complementaria, eh, recurrió a tratamientos alternativos como medicina natural, complementaria, tradicional? ¿Puede contarme un poco de eso? ¿en qué períodos? ¿por qué razones? ¿qué tipo de tratamientos?

P: A ver, cuando estuve muy mal, muy mal ese año que estaba en plena recuperación, que me pasaba una tras otra, entonces, cada 3 meses algo pasaba, eh, sí, recurrí a la medicina natural y un ¿iriólogo? Iriólogo, que complementaba todo lo que era la medicina naturista con estas pastillas naturales que ellos venden y, eh, biomagnetismo, que son estos imanes que ponen a nivel corporal y la verdad es que no, no, no dio resultado. Y hoy por hoy, o sea, en la actualidad el tratamiento que sí yo siento que me ha ayudado un poco es la auriculoterapia, que consiste en que, bueno, tiene que ser sí o sí profesional. En este caso, a mí la auriculoterapia o me la hace un médico general acá o, eh, la nutricionista, que es conla que me voy controlando cada cierta cantidad de tiempo, cada 3 semanas y me va cambiando los, eh… la auriculoterapia ayuda, más que nada, porque en las orejas se encuentran varios puntos asociados al dolor, entonces pasa una maquinita por diferentes puntos de la oreja y

después instala una especie como de parches curita que le hice a mi hija, y ayuda bastante el manejo del dolor. De hecho, desde que yo empecé con la auriculoterapia, siento más energía y ya no he tenido dolor igual que antes, la inflamación también bajó bastante y también tiene que ver mucho con la cirugía, entonces puedo hacer mayor cantidad de cosas que antes no, que antes no podía realizar. Ahora sí ya tengo más energía como para poderlas hacer en el día, entonces sí, yo creo que sí le doy un bonus track a la auriculoterapia, pero lo que es, eh, la otra medicina… que también, hasta las flores de Bach en algún minuto las probé, que las hacen de acuerdo a, bueno, a las flores que uno va escogiendo, que es como natural y toda la cosa y tampoco me dio resultado. En algún minuto igual me dijeron, "oye, el aloe vera verdi, que son como que lo venden de manera comercial, que son como unos frasquitos de este tamaño de aloe vera, que a veces vienen con sabor y qué sé yo y que son para tratar diferentes partes del cuerpo. La probé la primera vez, casi me morí porque me fui por el baño y el estómago me lo tomó mal y ya nunca más. Fue como que… eh, también probé en su minuto con la vitamina, el floradix, que son vitaminas naturales que venden en las farmacias mapuche para aumentar el peso y tampoco. Yo aumenté de peso cuando quedé embarazada de mi hija y posterior a tenerla, como ya después no pude seguir con mi ritmo de vida ajetreado de trabajo, empecé a aumentar de peso y el peso que tengo ahora son 59kg, que yo en mi vida había pesado 59kg y de hecho me encanta porque me veo como una mujer normal, ya no tengo que buscar ropa en sección infantil, que me cuesta encontrar porque de verdad que es complicado, para alguien extremadamente delgado encontrar ropa que le quede bien es muy, muy, muy difícil. Entonces ya estoy como en tallaje normal.

E: xxxxx, tratando de hacer memoria un poco en todo este proceso de las hospitalizaciones, de el ver también que no existía tratamiento, el buscar, claro, estas alternativas, el tener los medicamentos, etcétera. ¿Me puede contar un poco qué emociones fueron marcando este proceso en relación al tema de tratamiento? ¿Qué es lo que le fue pasando? O también con los itinerarios terapéuticos.

P: Sí, no. Primero, el porqué. Yo creo que lo primero que era "¿por qué a mí? ¿por qué yo?", la frustración era mucha porque no encontraba información, porque no manejaba nada de lo que era mi enfermedad, porque no encontraba información, o sea, la poca información que había estaba en otros idiomas, no en español. Eh, no habían estudios, no encontraba pacientes en Chile que tuvieran lo mismo que yo. Eh… por ende, fue difícil asumirlo, asumir una nueva condición de vida que, que, no sé po', antiguamente yo me podía proyectar en el tiempo, es decir, no sé, "el próximo año voy a ir de vacaciones con los chiquillos a X lugar, entonces voy a ahorrar para irnos de vacaciones el próximo año". Esas proyecciones el día de hoy no existen y sí pasé un periodo depresivo bastante potente cuando me vi en las condiciones que me vi: frágil, vulnerable, muy delicada, muy temerosa porque cada vez que me pasaba algo que tenía que ver con hospitalizaciones, cirugías y cosas así… el temor de no poder, el temor de perder la vida en el camino y dejar a mis hijos solos yo creo que era algo súper presente en mi día a día. Todos los días.

Pero sí. Y todos los procesos de vulneración en el área de salud que he vivido en el camino también me generó mucho temor, temor, porque antiguamente yo confiaba mucho en lo que un médico te decía, entonces para mí los médicos era como que tenían la razón y cuando te daban un tratamiento era lo indicado y lo que había que hacer, pero cuando me vi en mi realidad diferente entendí que la cosa no era así, que a veces los médicos no tienen la certeza y que no hay nadie mejor que yo para conocer mi cuerpo, para saber cuando algo realmente está mal, cuando algo sí requiere mayor atención a cuando no, a poder identificar cuando sé que es algo que es pasajero a identificar que es algo más complicado o más peligroso. Entonces, eh, esas cosas como que… que con el tiempo ya… ya después madurando lo que

es la enfermedad, ya teniendo mayor información, manejándome bien con la alimentación, con los medicamentos, con los tratamientos, qué pasaba en los post operatorios, ya me preparé, me preparé en el sentido médico, en el sentido de tener todas las herramientas para poder llevar una mediana calidad de vida, y también con mis niños me pasa porque, ya, ejemplo, ahora ya entre febrero o mediados de año van a operar a mi hijo mayor, va a depender de las biopsias y yo ya sé con lo que me voy a enfrentar. Yo ya sé con qué lo tengo que preparar, con qué tengo que prepararlo a él y prepararme yo como mamá para este proceso. Sé también cuáles son los riesgos, lo que puede ocurrir en el proceso, cuáles van a ser las complicaciones que puedan haber en el proceso. Entonces eso yo ya lo manejo. Entonces, eso me da la seguridad de que a cualquier signo de alarma yo ya no voy a estar ante un escenario como… a ver, ¿cómo explicarlo? un escenario como tambaleante, como de manera insegura, con el temor de no saber qué poder hacer, entonces ya esas herramientas yo las manejo y al manejar esas herramientas yo me empodero como mamá ante cualquier signo de alarma. Y ya también prepararme yo emocional y mentalmente para lo que va a ser ese proceso, porque ya lo pasé, porque ya sé cómo va a ser todo, entonces ya tengo certeza, esa certeza que cuando yo estuve enferma no, no las tuve, no las tenía y ni siquiera las podía dimensionar. O sea, ni siquiera eso podía hacer, dimensionar qué era lo que se me venía para adelante. Entonces, a través de eso, igual puedo ir ayudando a personas que están recién siendo diagnosticadas, que están recién pasando los procesos que yo pasé. Entonces es rico cuando te escriben y me dicen, “oye, ¿sabes qué? me pasa esto ¿Qué puedo hacer? No tengo a quién más recurrir”. Entonces como que “ya, mira, puede hacer esto y todo. Fíjate en tales síntomas y si te llega a ocurrir esto, vuela a urgencias o llama a nuestro médico de cabcera”, y he logrado canalizar muchos pacientes a mi médico. Muchos pacientes, porque yo lo viví. O sea, en el sentido de que me tocó en 1 minuto tener que tocar muchas puertas y encontrarme con situaciones muy complicadas, o sea, ejemplo, con mi hermano, que querían quitarle todo, colon, recto altiro, eh, en una clínica X. Entonces yo dije “no po’. No, porque no es necesario quitarle el resto si el resto está sano”. O sea, ¿por qué lo hacen? porque quitan todo para evitar que en un futuro genere un tumor en esa zona, pero sí uno es responsable, si uno entra a pabellón cada 6 meses, cada 1 año como te lo va indicando el médico, eso no va a pasar y vas a tener buena calidad de vida. Entonces, me tocó que hubo un paciente que me contactó, un paciente *novo* de acá de xxxxx que fue operado ahora con mi médico en julio y él llega a mí a través de una actividad que yo hice para juntar los fondos para mi última cirugía. Entonces salió una nota en el diario de la zona y me dice, “¿sabes? Mira, me acaban de diagnosticar con la enfermedad”. Nos juntamos, le di toda la información posible y lo mandé derecho donde mi médico, que no hiciera ni tal de hacerle caso al otro médico que quería también volarle todo y, si bien él tiene cáncer -porque lo diagnosticaron tarde-, por lo mismo lo diagnosticaron tarde, porque él tuvo otras manifestaciones físicas y los médicos nunca pensaron un poquito más allá de decirle “oye, hemos sacado tanto tumores benignos como desmoides, angiomas y qué sé yo”, de hacerle un estudio más, de hacerle una colonoscopía, y cuando le hacen la colonoscopía -porque presentó síntomas, sangrado rectal, dolor estomacal y todo lo demás- se encuentran con un cáncer de colon, un cáncer colorrectal. Y claro, los médicos que él había visto en varias clínicas le decían sacar todo y mi médico no lo hizo. Mi médico solamente le extirpó el colon, le dejó el recto, le está haciendo limpieza y no ha requerido tratamiento adicional. Entonces, poder aportar a la vida de otras personas es impagable, esa sensación de poder decir que “chuta, lo libré quizás de negligencias médicas o de un pasar peor”, en realidad, porque uno esta enfermedad la tiene que llevar día a día y cada pacinete va a ser un universo. O sea, lo que me pasó a mí no le ha pasado mi hermano y mi hermano tiene mucha más compatibilidad

con mi hijo en sintomatología -ellos presentaron la misma sintomatología- y yo sé que los otros pacientes que sean *novos* o que ya vienen de generaciones anteriores, van a presentarlo de otra manera. Pero eh, si tienen las herramientas necesarias como para poder escoger lo mejor, porque cuando a uno le dicen "tienes cáncer colorrectal", eh… tu vida se te pone patas pa' arriba. Entonces, al momento de tomar decisiones respecto a tu salud, respecto a lo que dicen los médicos, porque van a haber muchas opiniones diferentes, pero escoger la correcta. Entonces fue como… cuando xxxxx fue a ver mi médico me dice "¿sabes qué? Me sentí súper confiado, me indicó súper bien. Ni parecido a lo que me decían otros médicos" que lo habían visto. Entonces, para él fue afortunado poder llegar a las manos correctas, o sea, a la persona que realmente se maneja en la enfermedad, que es un médico que está constantemente asistiendo a congresos, que ha trabajado con el xxxxx xxxxx de Japón, donde están trabajando con mayores tecnologías… en Estados Unidos, igual. Entonces él ya ha formado una experiencia en esa área y hoy lo hacen el jefe de la unidad Oncológica de la clínica xxxxx xxxxx y yo con él a ciegas, o sea, le confío mi vida 100% a él porque sé que es el profesional adecuado y que ese profesional me entiende.

E: Y en ese sentido, xxxxx**, bueno, ya me gustaría que fuéramos entrando al último tema para ir cerrando la entrevista […]. Quería preguntarle en tanto apoyos. Por ejemplo […] ¿en qué está actualmente en términos de medicamentos? si es que está tomando algo al respecto y otras formas de acompañamiento, por ejemplo, acompañamiento psicológico o tratamientos con nutricionista, con terapeuta, otros, si es que tiene ese tipo de tratamientos.**

P: Sí. De hecho, ejemplo, con el área de medicamentos, estoy usando lo mínimo para controlar tiroides, para proteger el estómago, para la endometriosis y un antidepresivo que me ayuda con el tema del dolor crónico, que ése sí o sí lo tomo desde hace muchísimo tiempo. Ya es estable en mi vida porque me ayuda harto.

E: ¿Y tiene algún tratamiento psicológico o de otro tipo?

P: Sí, sí, sí. De hecho, sí, tengo a mi, a mi psicólogo, es un psicólogo particular que, de hecho, atiende a muchos integrantes de mi familia, ya es el terapeuta de familia. ¿Por qué? Porque hemos necesitado, yo por lo menos como mamá, como mujer, como paciente y como cuidadora, sí, he necesitado de terapia porque mi día a día es solitario, en el sentido de que, pucha, opciones como de salir, de tener amigas, de juntarme y qué sé yo, son muy pocas, o sea, tengo muy pocas amigas y esas pocas amigas nos vemos, no sé, ¿dos veces al año? Y hablamos menos todavía, porque mi vida es muy complicada, entonces como que me aíslo un poco en ese aspecto. Y sí, mi terapeuta es como que un gran soporte para, uno, tener muchas veces un punto de vista externo y otra, para desahogo, o sea, para botar la frustración, la pena, la rabia, porque hay días donde me siento fatal. Ayer para mí, ayer estaba colapsadísima por el tema de que había estado mal, tenía mucha pena, tenía angustia, eh, porque aparte de… cuando acudo como tratando de buscar como herramientas o apoyos de parte del Estado, se me cierran todas las puertas po'. De hecho, me pasa, ejemplo, yo no tengo vivienda propia, yo vivo en la casa de mi suegra y gracias a dios es una casa muy grande, cada uno tenemos nuestro espacio y todo, pero yo no tengo acceso a tema habitacional porque para SERVIU solamente categorizo para crédito hipotecario y cuando yo intento sacar un crédito hipotecario tampoco categorizo porque soy jubilada y tengo una renta baja, entonces estoy como que ahí. Ni fu ni fa. Entonces me da mucha lata porque veo gente que tiene mucho apoyo: subsidios de arriendo, no sé, diferentes tipos de apoyo del Estado, de ayudas y chuta, yo que tengo tantos problemas médicos, que tengo que gastar tanto en insumos, en medicamentos, consultas médicas y todo lo demás, cero apoyo. Entonces ahí es mi terapeuta el que me ayuda como a analizar todas esas emociones que a veces de

verdad que me desbordan. Y lloro, y ojo, yo no lloro como a escondidas porque le enseño a mis hijos que está súper bien llorar, a mi hermano igual “oye, ¿qué te pasa?”, “Tengo pena, estoy cansada, estoy choreada, en fin, estoy preocupada” y lloro y está bien y los chicos a veces lloran conmigo cuando ellos no están bien y yo lloro porque estoy preocupada por ellos y está bien, les digo “está bien llorar”. Antes se decía “oye, el hombre no llora” o “no hay que llorar porque así uno es más fuerte”. Todo lo contrario, una persona fuerte puede llorar porque hay que librar esas emociones. O sea, guardártelas no sirve de nada.

E: Y xxxxx**, si ampliamos un poco ahora a el mundo médico en general, desde su experiencia ¿qué me podría hablar como desde el rol que han cumplido los distintos equipos médicos y de salud con los que se ha encontrado en tanto apoyo? ¿cómo ve ese tema? ¿Cómo ha sido para usted?**

P: Súper. O sea, de hecho, mi médico de cabecera es como mi arma secreta, literal, porque si me pasa alguna situación extraña, poco frecuente respecto a mi salud, al que acudo primero es a él. Entonces es como “doc, me pasa esto, esto otro, esto otro ¿qué puedo hacer?”

Ejemplo, con el tema de la incontinencia y todo lo demás él me dijo “no, mira. Tienes que buscar kine, piso pélvico. Apóyate con esta cremita y todo lo demás, me vas contando cómo vas”. O en otras instancias también, cuando han ocurrido hospitalizaciones él mismo va apoyándome desde Santiago para acá dándome herramientas para yo poder manejar la situación. Entonces, en el área privada 100%, pero con mi médico, porque en el área privada en general, no. O sea, no, no, no. Cero confianza, cero apoyo y en el área pública, menos. O sea, en cuanto a poder decir “chuta, que me faciliten medicamentos que necesitamos, insumos que necesitamos”, nada. A lo más acudir a la farmacia comunal, que tampoco trae los medicamentos que necesito, pero ellos los pueden pedir y todo y al final no es la gran diferencia con el mercado. Están prácticamente con valores similares.

E: Y si le pregunto por otras dimensiones, por ejemplo, la dimensión familiar, la de la amistad, la laboral ¿qué rol han ido cumpliendo estas distintas dimensiones como apoyo para usted?

P: Apoyo familiar 100%. Somos 5 hermanos y somos uno, o sea, siempre nos apañamos los 5, más en el área económica. Ejemplo, mis hermanos me dan una subvención mensual que son 300 mil pesos para gastos médicos de mi hermano chico, de xxxxx y para apoyarme yo también en lo que vaya necesitando. Si tengo que hacer cirugía o qué sé yo ellos igual me apañan. O sea, “te apoyo con tanto, o con 500 mil”, o con lo que sea que ellos puedan aportar. Apoyo físico no hay mucho la verdad. Ahí, ahí soy como yo, cada uno… uno trabaja en la minería, otra trabaja en la universidad y la otra trabaja en el PF, entonces todos tienen vidas muy caóticas, nos vemos súper poco. De hecho, ahora nos vamos a juntar más ratito a tomar tecito. Pero, pero sí cuento con ellos, en el sentido de que si lo necesito, ahí están.

Amigos, amigas, no existen en realidad. O sea, conocidos podría decir, pero alguien que me venga a visitar, que me dé una mano, que me diga “oye ¿sabes qué? Sale a relajarte un ratito, te cuidó a la guatona, o te cuido…” no, nada, ahí soy yo no más. Eh, por ende, ahí sí la carga es más pesadita. Y en lo laboral, pucha, yo en lo laboran ya… ya no existe mi yo laboral formal en lo que es trabajar como asalariada, por decirlo de alguna manera, y no lo voy a poder volver a hacer porque no voy a encontrar un trabajo que tenga lo mínimo que yo necesito para poder desenvolverme en un mundo laboral. Es muy poco probable, porque tengo que manejar muchas situaciones y muchas veces mi cuerpo no va a responder, entonces no voy a poder cumplir con horarios, no voy a poder cumplir con, quizás, con días que no pueda trabajar y no voy a encontrar ningún trabajo que permita eso en realidad,

entonces me van a decir “pucha, puedes trabajar part time” y eso significa 2 o 3 días a la semana pero justo si estoy enferma uno de esos días o tres días, me van a despedir. Entonces, ya no puedo compatibilizar una vida laboral. Lo que sí puedo hacer -y en lo que estoy trabajando- es trabajar de manera independiente desde mi casa. Todavía me falta mucho por crecer, entonces por ahí me conecto a varios cursos de CORFO, eh, pucha, acceso a ayudas de ese tipo, como capital semilla, no tengo porque soy del quintil más rico. Entonces todo va a ser a pulso mío.

Pretendo en algún minuto formalizar mi PYME, porque tengo por lo menos un capital en materia prima de por lo menos 3 o 4 millones de peso y con eso me voy dando vuelta, me va ingresando para medicamentos, para consultas médicas, porque tengo que pagar la nutricionista, tengo para los medicamentos, insumos y demás, entonces de ahí va saliendo gran parte de lo que, de lo que yo ocupo en el día a día. La alimentación también para nosotros es sumamente cara porque llevamos una alimentación más sana y si es más sano es más caro, mayor cantidad de verduras, harta fibra, cosas más, más en el sentido alimentos no procesados, que es lo que más se consume. Entonces, para mí va a ser más fácil encontrar, no sé, un paquete de vienesas en el mercado accesible, que quizás una carne sin hormonas.

E: Las últimas dos preguntas. Me gustaría preguntarle quiénes han sido para usted quienes la han acompañado en este proceso de su condición de salud. Por ejemplo, ¿quiénes han sido para usted sus mayores apoyos recibidos? Sea de la familia o de otras personas y ¿a quién recurrió inicialmente cuando empezó a tener estos problemas de salud?

P: Mi apoyo fundamental han sido mis hermanos, mi papá y el papá de mi hija, sí o sí. Mi suegra, la mamá de mi pareja porque ella es súper abuela. No es la abuela de mis dos hijos mayores, pero los adora. Entonces, las veces que he tenido que viajar ya estoy tranquila porque sé que mis hijos van a estar seguros. Mis hermanos, porque han sido un pilar fundamental en todo ámbito y, claro, el papá de mi hija también porque él se volvió enfermero, que hacer capacitaciones, me cambiaba los discos cuando tenía ileostomía, me ha acompañado en cada cirugía, en cada procedimiento. Jamás se fue de mi lado nunca, aunque yo a veces estaba con crisis, le decía que se fuera cuando estaba hospitalizada, cuando yo sentía que mi mundo ya no era mi mundo, lo corría y jamás se movió de mi lado. Siempre estuvo como estandarte batallando conmigo. Pero sí, con el tiempo las cosas se van desgastando e igual es difícil poder llevar una vida con alguien como yo, que no tan sólo cargo con mi salud. O sea, yo creo que sería un… más liviano si fuera sólo 1 en la familia. Somos cuatro, entonces la mayor responsabilidad de los cuatro me la llevo yo. Entonces es difícil, es complicado poderlo asumir y vivir también. Y a quiénes acudí primero… Bueno, cuando yo me enteré que las cuentas estaban aumentando en el tema hospitalario y las lucas se estaban yendo, recurrí a mis compañeras de colegio. A pedir ayuda. Y una de mis compañeras de colegio hizo un video con lo que yo le mandé -yo me acuerdo que le había mandado un vídeo mío contándole-, yo me acuerdo que le había mandado un video mío contándole y estaba… era otra mujer, o sea, era un esqueleto parlante. Y le contaba a ella cuál era mi situación y que necesitaba ayuda. Ella hizo un vídeo y todo, puso mis datos y todo, y lo subió a youtube. Se hizo viral. Creo que fui la primera persona en Chile en hacer, en pedir ayuda en temas de salud por redes sociales. Salió en xxxxx en xxxxx, en xxxxx y sí, me llegó mucha ayuda y pude costear, no sé, hospitalizaciones de 27 millones, 28 millones, eh… a lo largo de estos 11 años yo he desembolsado más de 250 millones de pesos en cirugías y tratamientos, más o menos. 250 millones de pesos por lo bajo. O sea, si yo

considero todas las hospitalizaciones, la vez que estuve en la UCI acá, en Santiago, los medicamentos, los exámenes, hay exámenes que salen 700, 800 mil pesos y me los tengo que hacer. Me los hago en el área privada porque no tengo cáncer y, al no tener cáncer, el área pública no cubre nada. Y ojo, que no todos los cánceres están en GES, mi enfermedad no está en GES, no está por LRS, no está cubierta por nada. De hecho, la última nota que salió fue en enero de este año en xxxxx, donde ellos mismos se acercaron al MINSAL, a FONASA y demases y solamente tuvieron respuesta de FONASA que decían que lamentablemente no todas las enfermedades pueden estar en el sistema. Y nada que hacer. Nada que hacer.

E: […] Según usted. ¿Qué es lo que se podría mejorar en términos de apoyo? Considerando los distintos apoyos que ha recibido usted y estas dimensiones de las que estábamos hablando. Por ejemplo, desde el equipo médico, desde la familia, desde el trabajo, los amigos. ¿Qué podría mejorarse en relación al apoyo que recibe por su condición de salud?

P: Lo que se podría mejorar es, quizás, que el Estado auxiliara, eh, con lo mínimo, que son las terapias de acompañamiento psicológico. O sea que sea garantizado por el Estado que tanto el cuidador, la familia del enfermo y el enfermo reciban el apoyo psicológico mínimo para acompañar a estos pacientes, porque no puede ser posible que solamente tengas acceso a través de, no sé, de los consultorios a psicóloga una sesión al mes y muchas veces, si hay, no sé, si tienen, eh, toca justo la hora para fin de mes, y tienen alguna reunión mensual, se cambia la hora, se suspende y te la dan para el siguiente mes. La psicóloga o el psicólogo está con licencia médica… no hay un reemplazo, te dan para un siguiente mes y muchas personas quedan sin atención y es una atención necesaria que, si bien no tengan todas las herramientas para tratar a los pacientes, que por último los medicamentos a los que pueden tener acceso que sean o de un valor más bajo o que se los entreguen gratuitamente a los pacientes, porque eso es un gasto importante. Entonces, la única solución que dicen es “no, es que tienes que buscar a alguien de…” que tiene que ver entre la alcaldía y el gobierno, que como el gobernador que tiene un monto asignado para ayudar a familias X con medicamentos. Entonces, hay que llevar la receta y hay que prácticamente andar mendigando para que te ayuden. Entonces, no están, porque a veces no tienen fondo, eh, en fin. La ayuda no está.

En el área médica, que más médicos se especialicen en enfermedades raras. Es irracional creer que en un país donde hay tanta necesidad de salud, los médicos no tengan las herramientas necesarias para acompañar al paciente y estamos hablando de médicos del área de salud pública. Pública, no privada. Pública, ¿por qué? porque no hacen especializaciones, porque no se van actualizando con las patologías nuevas y no sé po’, por último tener la iniciativa de, al momento de encontrarte con un paciente con una enfermedad rara, estudiar para poder buscar la forma de poder ayudar a ese paciente. Que no tengan que esperar, no sé, 1, 2, 3 años en una lista de espera para tener 1 hora con un traumatólogo, con un endocrino, con un médico internista, con un gastroenterólogo. Eh, realmente los protocolos que hay en medicina son muy malos. No puede ser que… yo en algún minuto intenté llevar mi salud, mis controles por el área pública, pero me encontré con que en el hospital había un endocrinólogo para todos los pacientes y ese endocrinólogo era un abuelito como de 70 y tantos años que de actualización no tenía nada, o sea, que ese médico realmente merecía estar jubilado. Y, aunque no hubieran más. Ejemplo, en xxxxx no hay endocrinólogo infantil, solamente hay médicos generales que es como que han intervenido en Endocrinología, pero no han estudiado la especialidad, no tienen el título de endocrinólogo,

entonces eso tampoco es factible para el paciente, o que uno tenga que sacar 1 hora y tenga que esperar 2 o 3 meses para que el médico te vea. Eso yo encuentro que es inaudito y, de hecho, si uno no tiene las conexiones dentro del hospital, no vas a conseguir nada. Nada, nada, nada. O tienes un amigo que trabaja ahí o un pariente que trabaja ahí, es la única manera. Es la única manera porque pasa que pides la hora y llega la hora de la hora y te cancelan la hora porque el médico no está, porque no sé qué, esto otro y todos se lavan las manos y el paciente queda sin atención, sin poder hacer seguimiento, sin poder, eh, no sé, actualizar las recetas de los medicamentos, porque todos los medicamentos son, las recetas generalmente son 6 meses, todas duran 6 meses. Entonces, hay que ir renovando los recetarios y, en fin, son muchas, muchas falencias las que hay en el área pública de salud.

E: En relación al diagnóstico, me gustaría consultarle, haciendo una comparación un poco de cómo era su vida antes de tener un diagnóstico como tal y una vez teniéndolo, me gustaría preguntarle ¿De qué manera cree usted que el diagnóstico influyó o impactó en su estado de salud? por ejemplo, ¿los cuidados de salud que usted tenía cambiaron? ¿ha mejorado su estado de salud desde que tuvo el diagnóstico o no? ¿Cómo ha sido esa relación?

P: Sí, de hecho, sí. Al ya tener un diagnóstico médico la salud te cambia, porque uno ya tiene las herramientas para saber qué hacer y qué no hacer. Tener claro eso, porque antes de un diagnóstico médico te tocaba solamente estar ahí a ver qué pasaba y en este caso, en mi caso en particular, tuvo que llegar a un extremo ya de una gravedad impresionante para que pudieran encontrar algo. Y fue en el minuto preciso porque si hubiera pasado un mes más, quizás yo hoy no estaría sentada acá, no, no la estaría contando. Hubiera fallecido. ¿Por qué? Porque la enfermedad estaba muy avanzada, muy muy avanzada. Entonces, sí, te hace un cambio y hoy por hoy, después de 11 años puedo decir que mi salud está relativamente bien, relativamente la puedo llevar, puedo llevar un día normal dentro de lo que se pueda. Eh, sí, de todas maneras, teniendo ya los conocimientos básicos y avanzados sobre la enfermedad hace que uno ya pueda llevar una vida más tranquila, con más certezas que incertidumbres.

[La entrevista se da por finalizada]

P: CD.T9P (P)

P: Sí.
E: Ya ahora sí podemos continuar. Eh bueno xxxxx n tú me estabas comentando eh claro todo el tema que eh mmm que tenía relación como con dificultades con las que te has ido encontrando con la enfermedad a través de tu proceso.
P: Sí.
E: Y eh me comentabas que una de las principales cosas que ha costado ha sido hablar de la enfermedad o tratar de explicarla a los profesores, por ejemplo, en los espacios donde tú. Eh te podría preguntar en relación a eso en específico antes de que continuemos eh en ¿Qué cómo se ha reflejado? eh eso ¿Qué es lo que ha pasado con los profesores en particular?
P: Sí. Sí.
E: Si es que puedes ejemplificar un poco, etcétera.
P: Me acuerdo yo me acuerdo de una historia en en que yo era pequeño, estaba como en tercero básico, y yo falté como por dos semanas y falté y falté y falté, entonces la profesora me preguntó qué me pasaba y yo le dije que tuve vómito, así solo vómito porque yo antes pasaba períodos en los que yo vomitaba o tenía problemas de estómago, y ella me pasó al frente -en la cual dice que que no tenemos que mentir- porque al final nadie tiene esas cosas que vomitan todos los días, y entonces me hizo decir que yo era un mentiroso y era yo pequeño yo me acuerdo.
E: ¿Cuántos años tenías?
P: Estaba como en tercero básico, segundo básico. No no sé, uno diez-once años máximo o menos. Y ahí tuve que yo explicarle pero al final terminé como yo un mentiroso, eso yo me acuerdo. Y después con el tiempo hace un año -el año pasado- en el cual también falté había un profesor que no quería hacer nada de ayuda con el tema de que yo faltaba mucho también, y por ese tiempo no me no creyó nada de que yo estaba enfermo y que era "Ya de por sí flojo se podría decir", que eso confunden que quieren que nosotros nos regalen las notas, que quería que me regalaran las notas -que eso nunca pasó ni nunca quise- pero no me dio la facilidad de que yo no sé, prueba física o algo por el estilo no. Y eso que tenía ya de por sí un problema ya en tecnología con las clases online, con las clases virtuales y ahora este año -en el cual pude hacer pruebas físicas- me empezó a ir bien y ahí se dieron cuenta que de por sí no era flojo sino que era ya con el problema de la enfermedad y de la compatibilidad de tecnología y las clases online.
E: Puedo preguntarte xxxx estas situaciones que te ocurrieron fueron antes de que tú tuvieras un diagnóstico porque cuando hablé con tu mamá -tú me puedes decir si es que así o sea si me puedes confirmar quiero decir- el diagnóstico que tú recibiste no fue hace mucho ¿O sí?.
P: No, no fue hace mucho.
E: ¿Cuándo fue?
P: Fue hace como dos años, tres años, cuando me hicieron una resonancia en la cabeza, y vieron que mi amígdala descendía, y lo de la distrofia muscular también como hace tres años cuando me hicieron un test de ADN y ahí me vieron el ADN y todas las complicaciones que tenía.

E: Y estas situaciones que te pasaron en el colegio eh o bueno con con distintos profesores ¿Te fueron pasando antes de que tuvieras un diagnóstico te pasaron después de que tuvieras un diagnóstico?
P: En ambas.
E: En ambas. Y ¿cómo fue?
P: En ambas.
E: Y ¿cómo fue el tema de por ejemplo hablaste estas cosas con tu mamá trataron de hablarlo en conjunto? Eh quiero decir porque entiendo que la situación es compleja por ejemplo si es que uno le quiere explicar al profesor.
P: Eh. Sí.
E: Pero por eso te pregunto ¿En algún minuto lo conversaron en familia o algo así?
P: Sí lo conversamos, lo conozco la realidad de por sí como estoy en la xxx, entonces la txxxx nos ayudó en que se me ayudara más en los en los trabajos y todo eso los días que faltaba más de por sí, porque eso es lo que me generaba más problemas que faltara, y igual que me entendían y que facilitaban y no hacían problema de que yo faltara tanto, porque ese no es el problema porque a mí nunca me ha ido mal en el colegio aunque faltara tanto, pero me hacían problemas solo por eso, entonces habían algunos que sí empezaban a dar problemas, que intentan no eran tan compren no eran no comprendían, porque en ningún momento pedí que se me hiciera las cosas más fáciles, ni nada de eso sino que me ayudaran a aplazar algunas pruebas, algunos trabajos que yo tenía que entregar por las complicaciones que yo tenía, pero habían algunos que entendían y otros que no aún con la ayuda de la xxxx.
E: Entiendo. Y por ejemplo si te preguntara, por qué estas cosas han pasado en el establecimiento, pero por ejemplo ¿Con el sistema de salud has tenido complicaciones? O sea dificultades en el proceso quiero decir.
P: En el proceso… En el sistema de salud en sí siento que hay algunos médicos que tampoco ayudaba mucho en mis casos, pero había algunos que sí se esforzaban más y intentaban ayudar más, igual mi mamá pasa en asistentes sociales haciendo que igual se apure varias cosas porque ella entiende más o menos cómo hacer todo eso pero igual es lento si uno no entiende cómo funciona.
E: Podría preguntar xxxxx ¿Cómo sientes tú que la enfermedad ha influido en tu vida en general? Por ejemplo, con… bueno lo que tú quieras considerar eh pero te iba a preguntar por ejemplo en actividades de tu vida cotidiana, en tu independencia eh tu alimentación, en tu sueño.
P: Sí [...] [ríe] Mi perro.
E: ¿Qué están estornudando? [ríe] Ah ya. Creí que era un estornudo.
P: Sí, mi perro.
E: [ríe]
P: De cómo me ha ido de cómo me ha ido con las cosas bueno me puede...
E: Sí, sí, te lo digo de nuevo. Porque entiendo que te te distrajo [ríe].
P: Si me distrajo [ríe].
E: Te había preguntado eh a nivel general en tu vida ¿Cómo sientes tú que la enfermedad ha influido, en en tu vida en general? Sea actividades de tu vida cotidiana, alimentación, sueño te había mencionado. Pero también si es que quieres contarme, con temas más profundos por ejemplo, con respecto de tu relación contigo por ejemplo, eh eh tu identidad eh, el cómo tú te ves a ti por ejemplo. Lo que tú me quieras eh compartir.
P: Eh bueno lo que me ha afectado día a día esto es que, eh por un tiempo no podía atarme a los zapatos, algo simple, no podía hacerlo, porque no tenía buena coordinación eh bueno

tampoco podía, tampoco puedo abrir una botella yo, necesito sí o sí ayuda porque no, no tengo fuerza suficiente y los dedos se puede decir, entonces siempre voy a necesito ayuda en esos casos porque, simplemente no puedo, pero en sí en forma de independencia puedo vestirme solo puedo comer solo y eso.

E: Y te ha afectado por ejemplo tu sueño ¿Puedes dormir bien o también te molesta el de dormir?

P: Eh depende, depende totalmente, porque hay momentos en que yo no puedo dormir no puedo dormir no no no puedo dormir nada, y otro en los que sí puedo dormir bien pero es más de si estoy sufriendo una crisis o algo por el estilo.

E: Ya entiendo y por ejemplo si te preguntara respecto de eh cuando te tienes que duchar o cuando tienes que hacer como eh quiero decir tareas de higiene personal las puedes hacer también tranquilo o también necesitas un poco de ayuda por el tema de…

P: No.

E: Ya y ahora si te preguntara eh por ejemplo la enfermedad de alguna u otra manera ha tenido alguna influencia en lo que te había mencionado como el, tu relación contigo por decirlo así eh eh te ha tocado a un desde un nivel emocional por ejemplo, de repente pasa que al momento de tener una enfermedad hay gente a la que le le ocurre esto de que se se empiezan a sentir como más como que les repercute en el cómo se ven a sí mismas quiero decir

P: Si si.

E: O cómo se sienten consigo mismo ¿Ha tenido algún impacto desde ahí o sientes que no?

P: No, no realmente lo he aceptado, lo he aceptado bastante bien siento, no me generó complicaciones ni nada…

E: Ya perfecto.

P: Con mis metas …

E: Perdón ¿Con qué perdón?

P: … Con mis metas ni nada siento que voy a tener que vivir con esto y bueno, pero no no no me he sentido triste ni me ha afectado mentalmente ni, no me ha afectado mentalmente.

E: Entiendo, tienes alguna idea de si es que la enfermedad ha tenido algún impacto económico por ejemplo, en tu familia alguna vez han conversado de eso o tú lo has podido ver ¿Tienes alguna noción de eso?

P: Claro mi complicación si afecta económicamente -porque de ir a un doctor a otro doctor- aún siendo que sea del servicio público… igual afecta en los viajes, lo que se gasta en comida, lo que se gasta en remedio, de por sí porque tengo que tomar remedio diariamente -todos los días- y más ahora que estoy operado, pero eso lo entregaron gratis, pero igual tengo que tomar un remedio si o si que un Propranolol y eso va a ser desde principio de año hasta final de año.

E: Y esto estos medicamentos bueno hay algunos que se los dan gratis-gratuitos quiero decir, hay otros que tengan que que tengan que pagar y si es que los tienen que pagar son costosos, me puedes contar un poco de lo claro de los gastos relacionados con remedio.

P: Hay veces que se gasta otras veces que no se gasta pero realmente hay como una media de 30 yo creo 30-50 mil pesos, mensuales, y eso que sólo soy yo y eso ya con mi otra dos hermanas.

E: [...] Si yo te preguntara xxxxxx sientes tú o ¿De qué manera de qué manera sientes que la enfermedad ha influido de alguna manera en tu familia? Por ejemplo, ¿Han

cambiado las maneras de que tienen de relacionarse o se han tenido que adecuar a la enfermedad de alguna manera, han cambiado las dinámicas? O no, o las cosas han mantenido el nivel de la familia en general, qué sientes tú el respeto.

P: No siento un gran cambio en cómo me tratan, no no no siento un gran cambio, no veo como una diferencia ni nada, mi madre lo ha tomado igual con pena, pero no me ha apartado no me ha hecho nada

E: Y se han tenido que ajustar de alguna manera la enfermedad por ejemplo, ¿Han cambiado las rutinas como cosas más de la vida diaria quiero decir?

P: Bueno simplemente me cambiaron los individuales a que sean negros porque eso hace que pueda tener mejor vista cuando como, pero grandes cambios no no hay.

E: Y si yo te preguntara por ejemplo, ahora no con la familia sino con tus amigos, con compañeros de colegio ¿Ha tenido algún impacto en la enfermedad? ¿Cómo te relacionas con ellos? Te ha tocado por ejemplo, hablar con alguna amistad o con algún compañero, compañera de colegio respecto de tu enfermedad y si es que así como ha sido eso como la han tomado.

P: Claro una gran complicación es que no puedo hacer cosas de como con amistades normales que no puedo jugar como a la pelota, no puedo hacer grandes cosas que sean físicas porque si no al siguiente día me voy a sentir bastante mal…

E: Entiendo [...] y después [...] Ahí está, te habías quedado pegado pero…

P: ¿Me escucho?

E: Sí sí te he estado escuchando en todo momento, porque cuando se corta te sigo escuchando, así que creo que se para un poco de la imagen pero creo que podemos seguir… Parece que no es tanto problema.

P: Y bueno ellos comprenden que no puedo hacer varias cosas que sean físicas más que nada porque igual siendo joven uno tiende a relacionarse jugando y haciendo ese tipo de cosas que ya yo no puedo hacer, pero siento que igual lo han comprendido bastante bien.

E: Y de alguna manera ¿Sientes como apoyo de parte de ellos? y si es que así como de qué manera te, por ejemplo, tú me decías que de pronto no puedes jugar o hay ciertas cosas que, de repente bueno claro no sé pues si es que los niños empiezan a jugar a la pelota me imagino que de repente es más complejo. Me contaste que tienes el tema de la pierna y qué sé yo, tus amistades de alguna manera se han, bueno por decirlo así ¿Te apañan con el tema de la enfermedad? Han por ejemplo, jugado otras cosas en vez de jugar a la pelota o algo que te complique ¿Se han ajustado de alguna manera entre todos quiero decir? O tu con ellos

P: Sí, sí he sentido que igual no juegan tanto a la pelota cuando yo estoy, ni hacen tanto ese tipo de cosas de esfuerzo físico, y tratan igual de integrarme a varias cosas, así que he sentido que igual son bastante inclusivos en ese tema.

E: Ya son buenos amigos entonces [ríe].

P: Si [ríe].

E: Y ahora si yo te preguntara por los distintos especialistas que te había tocando de porque tú me decías "Bueno estuve viendo harto, hartos doctores de repente no sabían qué es lo que tenía, tuve que ir saltando de doctor hasta que por fin llegué a un diagnóstico" verdad.

P: Sí.

E: Me puedes detallar cómo ha sido como este recorrido por ejemplo ¿Qué es lo que tuvieron que hacer? En términos de ir a doctores, de ir por ejemplo a consultorios o a centros de salud a hacerse exámenes ¿Cómo fueron tus visitas a los expertos de salud? Si me puedes hacer como todo el recorrido por decirlo así, haciendo memoria.

P: En un principio mi madre me llevaba a algunos tipos de médico fisiatra en los cuales de igual gastaba dinero, entonces ahí me mandaban unos diagnósticos, otros diagnósticos, pero fue de un ida, y otra ida y vuelta, ida y vuelta, en que los doctores me decían que tenía tal cosa para que en otros momentos otro doctor negara lo que el otro doctor decía, y igual era algo hartante ir de un doctor a otro doctor, para que al final no supieran lo que yo tuviera, hasta ya igual el momento en que -fui de pura casualidad- que descubrieron lo que yo tenía, en una visita a un doctor homólogo, y ahí me mandaron a hacer una resonancia y en ese momento empezaron a ver que realmente me estaba pasando y que estaba sucediendo, porque tuve bastante tiempo -mucho, mucho, mucho- en el que iba de un lado a otro, pero no no se sabía lo que tenía realmente.

E: Si yo te preguntara más o menos como aproximado si es que no te acuerdas, ¿Cuántos doctores, cuántos especialistas vieron, cuántos especialistas tuviste que ver antes de llegar al diagnóstico que tú tienes?

P: Yo creo que más de 30-40 yo creo.Bastante.

E: Mucho.

P: Si.

E: Mucho, y te acuerdas, por ejemplo -bueno claro- como han sido hartos te voy a preguntar a nivel más general ¿Qué tipos de especialistas fueron viendo? Por ejemplo, ¿Te acuerdas de la primera vez que fuiste a ver a un doctor?

P: No.

E: No te acuerdas, ¿Y sabes más o menos como qué tipo de especialistas has ido viendo en el recorrido? No tienen que ser todos claramente pero ¿Te acuerdas como de las profesiones?

P: Médicos generales, fisiatra, neurólogo y bastante, mucho más no sé otras especialidades que me acuerde.

E: Y actualmente ¿Tú estás con un tratamiento por la enfermedad?

P: Bueno yo hace una semana me operaron de una - no sé si sabe- ahi tengo [Muestra herida]

E: Ah ya, te hicieron… ¿Eso fue ahora, ahora hace poquito? Porque yo no sé si te acuerdas, pero había tratado de agendar con tu mamá la entrevista y me dijo "Justo lo hospitalizaron" ¿Fue ahí ahora que estuviste hospitalizado hace poquito?

P: Sí, cuando me hospitalizaron me hicieron la operación, me quitaron parte de un hueso.

E: Ya y cómo ha sido -bueno aprovechando que me mencionaste lo de la hospitalización- ¿Has tenido otros episodios de hospitalización? ¿Has tenido que ir, bueno has estado hospitalizado más veces? Qué es lo que quiero decir.

P: Eh hace como una semana me dieron de alta, pero mi operación fue exitosa, igual no como mi hermana, pero fue fue bien.

E: Y por ejemplo, antes de esta hospitalización, por ejemplo ya cuando tuviste, o bueno entre medio también, no necesariamente después de tener un diagnóstico, pero quiero decir nuevamente en todo el proceso ¿Te ha tocado estar hospitalizado más veces y si es que es así por qué razones como ha sido no sé si me puedes comentar?

P: Hospitalizado hospitalizado no pero, si he estado igual tiempo yendo de urgencia, en las que me aplicaban suero pero, hospitalizado no porque mi madre igual no quiere eso, porque no es como el mismo trato y ese tipo de cosas.

E: ¿A qué te refieres en qué sentido?

P: Bueno yo por un tiempo pasé varios dolores de cabeza muy fuerte, muy fuerte en los cuales igual no había como nada que igual podrían hacer en los hospitales, porque más se demoraban atendiendome que lo que nos hacían allá, pero siempre mi madre, cuando me sentía mal muy mal mi madre me llevaba, a los hospitales y eso.

E: ¿Y siempre han ido por ejemplo a hospitales o consultorios del sistema público? Bueno si es que sabes claro te pregunto, o también han tenido que ir a consultas particulares.

P: Sí sí.

E: ¿Qué dirías tú, han ido más a centro de salud pública o han ido más a cosas privadas?

P: Yo creo que un poco de los dos pero, en mi experiencia he sentido que ya un médico del sistema público ayudó más que los de sistema privado.

E: Ya entiendo y cuando empezaste con, cuando empezaron con los síntomas inicialmente ¿Decidieron ir por ejemplo a a otras a ver quiero decir decidieron ir a especialistas que no fueron no estuvieran relacionados con por ejemplo con un doctor en una consulta sino como alternativas de terapias complementarias medicina tradicional por ejemplo, terapias alternativas?

P: No, no.

E: Ya, en ningún minuto.

P: No, nada una tía que decía "Que le den este remedio" esas cosas pero no.

E: ¿Y cómo sientes tú que que has estado con los tratamientos? Quiero decir ¿Has podido llevarlos bien, has podido continuar? ¿O te ha tocado por ejemplo, cambiar de tratamiento… algún tratamiento por ejemplo que no haya resultado tan bueno?

P: En un principio casi nada servía para mis dolores de cabeza, hasta que me dieron un remedio y ese sí me fue calmando los dolores de cabeza, porque por un por un año entero, un año entero, estuve con dolores de cabeza continuos y yo ya me sentía mal pero como que estaba acostumbrado a ese dolor y no sabía si era normal o algo así, pero desde que me empezaron a dar ese remedio empecé a sentirme mucho mejor, mucho mejor porque se fue ese dolor uno un dolor muy fuerte que tenía y a veces también me daban episodios en los cuales quedaba en cama por día en los que no podía hacer nada.

E: ¿Y ese tratamiento lo continuaste o lo tuviste que parar en algún momento?

P: No, lo sigo ocupando aunque últimamente con la operación no he tenido dolores de cabeza… pero tengo temblores y ese remedio ayuda con los temblores en la mano… no sé si se me ve… [Muestra mano temblorosa].

E: Si, si, si, te cacho. Y por ejemplo xxxxx con respecto a ya bueno me dijiste ese tratamiento te ayudó mucho entonces con el tema de los dolores de cabeza.

P: Si.

E: De alguna manera, ¿Que es lo que te permitió? Por ejemplo sientes tú que con respecto a este ¿Tuviste otros tratamientos? Perdón ¿Te puedo preguntar? Me dijiste que igual pasaste por otros pero que no…

P: Por otros remedios, pero no no me sirvieron de nada.

E: Si yo te preguntara, por ejemplo, sobre barreras para para continuar bien tu tratamiento o facilitadores, como cosas que te permitieron continuar tranquilamente con el tratamiento, ¿Lo podrías contar algo al respecto?

P: ¿Facilitadores?

E: Quiero decir alguna vez ¿Hubo algo que te dificultara poder mantener el tratamiento, o no, siempre fue fácil?

P: No, el remedio no me generaba efectos secundarios realmente, aunque igual por un tiempo sentí dolores en el corazón, y vi que en ese remedio si daba ese efecto secundario pero, no me duró no me duró mucho.

E: Y si yo te preguntara, hiciera la misma pregunta, pero apuntando a aspectos que hayan facilitado que te hayan permitido continuar tranquilamente con el tratamiento ¿Qué sientes tú que te permitió continuarlo por tanto tiempo?

P: No, no, no entiendo muy bien la pregunta.

E: Por ejemplo ¿Qué es lo que te ayudó, quiero decir, a que el tratamiento lo pudieras continuar tranquilamente? En algunos casos, puede ser, por ejemplo "El medicamento era muy barato y yo no tenía problemas de lucas entonces podía continuarlo o tuve el apoyo de un doctor que me permitió continuarlo bien, tuve un buen control, me ayudó mi mamá" que se yo o lo que tú consideres que haya sido como alguna ayuda para que fueras como fluidamente con tu tratamiento, sin problemas quiero decir.

P: Más que nada la ayuda de mi mamá, la ayuda de mi madre, porque realmente si me falta un remedio otro, mi madre siempre va a estar ese remedio, para que este ese remedio.

E: Podría aprovechar de preguntarte xxxxx en ese sentido ¿Quiénes han sido como quiénes están acompañados primeramente en el proceso de la enfermedad y quiénes han ido apoyando y de qué manera te han ido apoyando? Si me puedes contar.

P: Las personas que más me han apoyado sería mi mamá y mis dos hermanas, siento que es al final ese es el único sector el cual me ha ayudado realmente, de mi familia, la cual me apoye y entienda lo que yo tengo.

E: ¿Y de qué manera te han ido apoyando por ejemplo? Si me, si tuvieras que detallar un poco ¿Qué tipo de apoyos ha recibido por ejemplo de tu mamá pero también de tus hermanas?

P: Bueno mi mamá me ha llevado a casi todos los médicos de ella, siempre ella me lleva, y ella se amanece para llevarme, o se amanece viendo si estoy bien, o se amanece que no me pase nada, se amanece por casi todo ella, y después está mi hermana que hay una la cual me lleva axxxxx en los tratamientos de la xxxxx y ella también se amanece para llevarme, y me lleva. Bueno igual es un esfuerzo de ir de acá de esta ciudad a xxxxx.

E: ¿Por qué ustedes están allá en xxxxx o no?

P: Si, no es tan lejos pero igual hay que despertarse mucho más temprano para ir, y ese tipo de cosas.

E: Y si te pregunto ahora por tus hermanas ¿De qué manera te han apoyado ellas? ¿Cómo ha sido eso?

P: Bueno igual en el apoyo de ir a médicos también en apoyo emocional y psicológico, en el cual la apoyan emocionalmente más que nada.

E: Entiendo, tú me contabas que al inicio de la enfermedad cuando empezaste con los síntomas recurriste principalmente a tu mama ¿verdad?

P: Sí.

E: Porque bueno pasó que te sentías mal tuviste que estar en la casa [ríe] Veo una sombra por ahí [ríe].

P: [ríe].

E: Me gustaría preguntarte, bueno buscaste ayuda primeramente con tu mamá y me gustaría que me contaras un poco de todas maneras… Primero, si ¿Recurriste también a otras personas o fue siempre solamente tu mamá?

P: En un principio, no, siempre ha sido a mi madre, siempre he recorrido a mi mamá.

E: Te podría preguntar ¿Por qué?

P: ¿Ah?

E: Te podría preguntar… [ríe] Te podría preguntar ¿Por qué en qué sentido has recorrido solamente a tu mamá? Bueno, eso ¿Por qué razón siempre has recorrido a tu mamá?

P: Es porque fue la primera persona que me apoyó en todo, la primera en ayudarme y entender lo que yo estaba empezando a tener, ella fue, más que nada porque de otras partes sentía que no recibía tanto apoyo y fue nomás.

E: Ahora si yo te preguntara en ese sentido ¿Qué rol ha cumplido para ti la familia, en relación a los apoyos que has recibido? ¿Cuál ha sido el rol de la familia para ti en el proceso de la enfermedad?

P: ¿Familia externa?

E: De lo que tú consideres, quizás podemos hablar primeramente de tu familia más cercana y después de tu familia externa.

P: ¿Me repites la pregunta?

E: Si por supuesto ¿Qué rol sientes tú que ha cumplido tu familia en términos de apoyo que has recibido? En términos de apoyos que has recibido?

P: Ah sí, la familia más cercana igual me ha apoyado bastante, han entendido lo que yo tengo y lo que padezco, al final ellos tratan siempre de que no me suceda nada ni pase nada y eso.

E: Y si te preguntara ahora por tu familia quizás más externa sea por ejemplo, tíos, tías, primos, abuelos, todo lo que es ya no la familia como con la que vives quiero decir ¿Han cumplido algún rol en relación a los apoyos que has recibido?

P: Alguna parte de la familia externa siento que, más que nada ha sido una carga, porque no entienden lo que yo tengo y aparte no apoyan a mi madre, y ha sido bastante molestia pa´ mí más que nada, y también otra parte de la familia que sí apoya igual monetariamente como emocionalmente, pero más que nada parte de la familia son cargas al final porque ponen carga a mi madre y todo ese tipo de cosas.

E: Ya entiendo, y hablando también de tu familia más externa ¿Hay alguien de tu familia externa en la que tú te puedas apoyar también o principalmente son tu mamá y tus hermanas?

P: Mi mamá, tengo una abuela postrada igual, y siempre me he llevado -antes que estuviera postrada- siempre me he llevado bien con ella, y con mi abuelo, y eso sería, la parte de la familia pero, ya casi nadie más.

E: Y si yo te preguntará ahora por tus amigos ¿Qué rol han cumplido ellos también en tanto como el apoyo que has recibido? ¿Ha sido importante? ¿No tanto? Bueno lo que tú me quieras comentar ¿Qué rol han cumplido tus amigos en esto?

P: Bueno tampoco es que pregunten mucho de lo que yo tengo ni nada por el estilo, porque igual es como un tema sensible igual, porque igual a la gente se le dificulta igual entablar conversaciones de este tipo.

E: Y según tú, considerando los distintos apoyos que recibes, que sientes recibir o también los apoyos que no, que sientes que no tanto ¿Qué crees tú que podría mejorar en relación a los apoyos desde cada uno de estos puntos, desde tu familia, desde tus amigos… como para enfrentar la enfermedad?

P: Más que nada sería ya como un apoyo ya que entiendan ya lo que yo tengo más que nada, y porque lo tengo y lo que yo más quisiera es que no tuviera tanta carga mi mamá, más que nada, porque de por mí no siento tanto problema.

E: Ahora y si te preguntara en cuanto a los doctores, especialistas pero también no sé si te ha tocado por ejemplo relacionarte con enfermeros, enfermeras, no solamente los doctores que te reciben en la consulta, sino bueno también, kinesiólogos te ha tocado ver o tecnólogos médicos si es que te ha tocado, por ejemplo que ahora fuete al hospital, distintos profesionales de salud en general ¿Qué rol han cumplido ellos en tanto como para enfrentar la enfermedad? ¿Qué sientes tú?

P: Igual siento que hubo gran parte de apoyo de algunos doctores, enfermeros y algunos kines, pero también hay otra parte, otra mitad siento que era todo lo contrario, en los cuales no no mostraban tanta empatía ni nada por el estilo.

E: Y por ejemplo considerando a los profesionales de salud que te apoyaron, que los que si te apoyaron ¿De qué manera te apoyaron?

P: Más que nada, ayuda de por si el lado médico y también un poco en el lado psicológico.

E: Y bueno también considerando los equipos médicos ¿Qué sientes tú? Te voy a hacer la misma pregunta que te hice en relación a tu familia, tus amigos pero ahora pensando en los profesionales de salud, en el sistema de salud ¿Qué sientes tú que podría mejorar en relación a los apoyos que puedes recibir por parte de los profesionales de salud?

P: Más que nada sería el sistema más que nada, porque hay momentos en el cual es muy lento, demasiado lento, y eso más que nada.

E: La lentitud ¿En qué sentido? En cuanto al diagnóstico de por sí ¿Como al llegar al diagnóstico o también hay otras lentitudes que has visto en el proceso?

P: El diagnóstico y también el tiempo de espera en el que uno tiene que, porque en un principio en el cual no sabían lo que yo tenía fue muy lento, todo era muy lento.

E: En el sentido que…

P: A menos que fuera al sistema privado que hay es inmediato pero uno tiene que pagar.

E: Y me imagino, ¿Era lento en el sentido de conseguir horas o era lento en el sentido de que cuando ibas los dejaban esperando mucho rato o, tenían que esperar mucho para hacerse algún examen o mucho para poder llegar a la hora con algún profesional?

P: Toda esa, todas.

E: [ríe] Ya.

P: [ríe].

E: ¿Todas juntas en el mismo nivel o sientes que hay alguna que haya incluido más que haya sido más lento en particular?

P: No, al final todo era lento uno tenía que quedarse, uno se tiene que quedar a veces mucho tiempo esperando a que le atiendan y ese tipo de cosas… Y la demora de que sea la hora en la cual uno es atendido.

E: Entiendo, y ahora xxxxx me gustaría que volviéramos al tema de los tratamientos, si podemos conversar un poquito más de eso, me gustaría preguntarte, tú me dijiste que bueno el principal tratamiento que recibiste con el tema de por ejemplo el dolor de cabeza fue este medicamento que me dijiste ¿Verdad?

P: Sí.

E: ¿Y no se accedió a otro tipo de tratamiento?

P: Eh no porque igual este ya funciona, ha funcionado muy correcto, muy bien y me ha ayudado bastante, pero tratamiento para mi otra complicación no tengo.

E: ¿Y qué sientes tú que ha hecho que este tratamiento funcione bien?

P: El remedio, un remedio, un solo remedio, que se llama Propranolol, que me ha servido bastante, para los dolores de cabeza porque antes tenía todos los días.

E: Bueno igual te voy a preguntar por si acaso, pero ¿Ha habido algún tratamiento difícil de continuar o que no haya resultado bien? Y si es que me puedes comentar por qué razón.

P: No me acuerdo muy bien de los otros tratamientos que haya tenido, o si haya tenido, pero más que nada yo creo que no han servido, no han servido.

E: Ya, ¿Alguna vez esperaste recibir algún tratamiento? por ejemplo cuando me preguntaste por la información en internet que te dijas temas tanto en inglés como en

español respecto a la enfermedad, no sé si en algún minuto ¿Te topaste con algún tratamiento que tú esperaras recibir y que no hayas recibido?
P: Es que más que nada esta complicación que tengo, salía solo información de operaciones más que nada porque no había un tratamiento más que la operación.
E: Perfecto y ahora ¿Actualmente te estás viendo con algún otro tipo de profesional que que no te dé un tratamiento como con pastillas por ejemplo nutricionista, psicólogo, terapeuta ocupacional? Bueno kinesiólogo me dijiste que todavía no te estabas viendo, pero también te pregunto un poco como de estos otros profesionales que no te indican pastillas.
P: Si, si he tenido tuve kine igual para tener mejor coordinación porque un pie se me iba para un lado y ese tipo de cosas, igual han ayudado de cierto modo, pero me ha ido igual bien con algún de ese tipo de de doctores que no dan remedio ni nada, más que nada kinesiología.
E: Ahora si te preguntara xxxxx, también considerando el tema de los tratamientos por ejemplo, ¿Cómo te has sentido con el tratamiento que has recibido para los dolores de cabeza? Me gustaría preguntarte ¿Qué emociones han ido marc marcando perdón, este recorrido por tener tratamientos? ¿Cómo te has sentido al respecto de tratamiento que has recibiendo o antes también antes de conseguir un tratamiento? ¿Cómo te has sentido al respecto?
P: Fue igual deprimente más que nada porque yo sufría, sentía bastantes dolores y y no encontrar una forma de que se apaciguen en un poco ni nada por el estilo, y entonces yo no quedaba más a otras que sufrir, porque igual remedios como paracetamol ni remedios generales no no surtían ningún tipo de efecto y por un tiempo llegué hasta tomar seis paracetamol diario en los cuales igual no me surtían tanto efecto ni nada, y bueno pasé el tiempo hasta poder llegar a este remedio, en el cual me siento mejor igual, me siento con más energía y que puedo hacer más cosas, porque igual antes me despertaba y me despertaba con un dolor de cabeza y ya con eso ya no quería hacer nada más, pero ahora puedo despertarme y no me despierto igual con un dolor de cabeza y siento que tengo más energía en el día y más poder hacer más cosas y ese tipo de ese tipo de cosas, eso.
E: Ahora me gustaría preguntarte también xxxxx, si yo te preguntara por por posibles causas asociadas a la enfermedad porque porque porque porque bueno básicamente ¿Por qué tiene la enfermedad que tiene podría explicar quizás según tú cuáles han sido como las causas que asociadas a la enfermedad?
P: Bueno más que nada esta enfermedad que yo tengo, puede ser ya por genética porque igual es rara y también es raro que mis dos hermanos también padezcan varias cosas entonces puede por sí porque no eran genéticamente, eh genéticamente bien mis dos padres que se conectaran ellos dos, entonces, por lo azares de la vida fue esto sucediendo, más que nada pero fue todo por genética de mi madre y de mi padre, que al final porque ella tenía un gen y mi padre también tenía el gen, y por ende nos dio esto y mi mamá también pasó malo embarazo, igual no tuvo, no hizo cosas que no se debían los embarazos como fumar, beber tampoco, pero la pasó mal y más que mi madre tiene problemas cardíacos yo también creo, pero eso.
E: Ahora si te preguntara ¿Por qué sientes tú que la enfermedad comenzó en el momento en que lo hizo? ¿Por qué no antes y por qué no después?
P: En el momento porque igual tengo dos complicaciones, otra complicación aparte que hiperlaxitud y al final junto la hiperlaxitud con el Arnold Chiari es como extraño y por eso siguió avanzando el Arnold Chiari, entonces en ese momento como a los 7-8 años yo creo que me empezó a afectar, porque antes de ese tiempo yo no sufría ningún tipo de dolor de

cabeza hasta que un día sufrí pam un dolor de cabeza, muy fuerte y siento que desde ese momento me empezó a avanzar ya todo y se empezó a complicar más.

E: xxxx te quería mencionar que ya estamos llegando al final de la entrevista, no sé si te parece que te haga las últimas preguntas para que ya finalicemos.

P: Si.

E: Me gustaría preguntarte porque me mencionaste que claro, la enfermedad tiene una causa genética pero también me mencionaste que por ejemplo en el embarazo de tu mamá también tuvo algunos problemas algunas dificultades, me gustaría preguntarte si es que tú sientes que si hubo alguna circunstancia familiar algo que haya ocurrido en relación a tu familia o en relación también a otras dimensiones de tu vida por ejemplo tus amistades, estrés, lo que tu sientas, que pudo haber influido y explicar tu problema de salud.

P: Bueno de por sí en principio yo creo que viene ya todo de mi padre y de mi madre, que no eran compatibles genéticamente, entonces desde ese momento empezó todo, porque al final yo nací con esto pero no me di cuenta desde el principio, pero nací con esto.

E: Y te podría preguntar bueno en algún minuto de la entrevista, al principio, me contabas, que costó mucho que por ejemplo los profesores entendieran lo que lo que tenía fue como medio complicado eso, pero me gustaría igual preguntarte a nivel general ¿Cómo sientes tú o cómo crees tú que la gente te entiende y las personas que te rodean entienden la enfermedad que tienes?

P: Siento que..

E: ¿Si?. Ah no, dale dale.

P: Siento que normalmente la gente no entiende igual lo que yo padezco porque desde un principio yo puedo caminar normalmente sin bastón, hay momentos que lo ocupo porque igual estoy un poco mal, pero que vea la gente, me ve como un joven más, no no entiende igual que tengo las complicaciones ni nada porque, la gente normalmente piensa que alguien enfermo es alguien que sólo está en silla de rueda, pero yo como camino o caminar normal, parezco normal y todo ese tipo de cosas, las tengo que explicar bastante igual lo que tengo y lo que padezco.

E:xxxxxx me gustaría hacerte las últimas dos preguntas que tienen relación con tú, respecto del diagnóstico ¿Sientes tú o de qué manera sientes tú que el tener un diagnóstico definido ha influido en tu vida?

P: Un diagnóstico definido, siento que ha sido para mejor igual tener el diagnóstico ya hecho, porque ahora con el diagnóstico ya sabían lo que me estaba sucediendo, y más que ahora no podía leer, ni podía mantener fija la vista, por la enfermedad que tengo en la cabeza que no nos quiere, y por ende me hicieron la operación y con eso se ha ido, ha ido para mejor y todo ese tipo de cosas, siento que me ha beneficiado bastante, más que apenarme ha beneficiado.

E: En relación por ejemplo a cómo estabas con la enfermedad antes de recibir el diagnóstico y después ¿Sientes que tú por ejemplo tus cuidados respecto de tu de tu salud han tenido algún cambio desde que desde que tuviste el diagnóstico? Por ejemplo ¿Tu salud ha mejorado también desde que has tenido un diagnóstico ha podido cómo cuidarte de otras maneras ha cambiado eso?

P: Sí me desde que tengo el diagnóstico ejerzo menos fuerza, ejerzo menos actividades físicas para no dañarme los brazos, las piernas y ese tipo de cosas… eh y eso sería, si.

E: Finalmente me gustaría preguntarte ¿Cómo afecta según tú emocionalmente el no tener un diagnóstico? ¿Cómo fue en tu caso tu caso o a nivel general?

P: Fue bastante malo no haber tenido en el tiempo que no tenía diagnóstico, fue bastante malo porque al final sufría y que un momento te decían que tenía cierta cosa a otro momento en el cual no tenía esa cosa, sino ésta al final, yo terminaba terminaba confundido y aparte con los dolores, porque igual no encontraban forma de que no sintiera tanto dolor, pensaban con con poniendo, con poniendo me eso como tela o poniéndome de esas cosas en las piernas que son como unas telas que aprietan y ese tipo de cosas me iba a ayudar pero no había beneficio ni nada por el estilo, y ahí yo solo me quedaba a sufrir nada más, esperando que alguna de esas cosas fuera el diagnóstico y realmente si me beneficiarán, pero igual fue bastante tiempo en el cual no tuve diagnóstico definido y en el que sufría igual bastante.

E: xxxxx te quiero agradecer mucho por lo que me has contado, ya llegamos al final de la entrevista y te quería decir que bueno el estudio que estamos haciendo está dentro de un estudio más grande que busca levantar tanto tu relato como el relato de tu mamá y también de otras personas que viven con distintas enfermedades, para generar mejores recomendaciones al sistema de salud para tratar de visibilizar un poco la influencia que tiene el diagnóstico, la importancia que tiene para las personas, y también cómo mejorar el tema de, bueno, entregar recomendaciones para mejorar la situación de quienes cuidan, en tu casi de tu mama, gente que te ha acompañado durante el proceso, y bueno, yo te agradezco mucho, es súper importante la información que tú nos has entregado y quería aprovechar de dejar este último espacio de la entrevista por si es que tú quieres mencionar algo, quizás algo que no tocamos en la entrevista o algo que a ti te gustaría decir para que quede grabado también, de lo que tú consideres. Si no, no hay problema, igual, siempre dejo este espacio por si quieren decir algo.

P: Igual… O sea igual puedo decir algo que igual me preocupe, es que en cierto momento no sé si igual va a ser beneficioso estar con algunos médicos porque no saben lo que yo padezco, porque cuando a mí me hospitalizaron ningún médico, ningún enfermero sabía lo que yo tenía, y al final yo terminaba explicándoles lo que padecía más que nada, y eso igual es algo apenante ver que tienen que empezar ellos ya investigar porque no sabían lo que yo padecía ni nada por el estilo.

E: Entiendo, perfecto xxxxx Muchas gracias. Bueno voy a parar la grabación.

Participante: CD.T10P (P)

E: Y para partir necesito primero dejar la constancia grabada de que tú aceptas participar en la investigación, entonces si tú me puedes decir en tus propias palabras que estás de acuerdo en ser entrevistada.
P: Sí, estoy de acuerdo en ser entrevistada.
E: Ya, súper, muchas gracias xxxxx. Entonces ahora vamos a partir con algunas preguntas, la idea es que podamos ir conversando sobre cómo ha sido para ti toda la trayectoria con tu situación de salud así que ahí podemos ir profundizando en algunas cosas ¿Ya? Entonces para partir me puedes iniciar contando desde tus propias palabras cuál es tu condición de salud actualmente.
P: ¿En qué sentido?
E: ¿Cómo te sientes tú actualmente? ¿Cómo sientes que está tu salud? ¿Tienes alguna situación en particular ahora por ejemplo que te esté generando alguna incomodidad?
P: Sí, la verdad que sí. Eh el problema es que tengo una vejiga hiperactiva y eso me tiene muy mal… emocionalmente, físicamente, eh yo creo que en todos los sentidos.
E: Entiendo.
P: Y... Que no puedo llevar una vida normal como los demás, eso también es como importante.
E: Entiendo. Y en general ¿Cuándo comenzaron tus síntomas de salud? Pensando no solo en este puntual que me mencionabas de la vejiga si no, en general las distintas situaciones de salud que a ti te han ido aquejando ¿Cuándo comenzaron si es que tienes algún recuerdo?
P: Toda mi vida, desde que nací.
E: Mhm entiendo.
P: Me diagnosticaron tarde pero siempre.
E: ¿Y esto que…
P: Siempre, porque desde niña tenía problemas.
E: Eso, y eso que tú dices que desde siempre te ha acompañado, me puedes dar ejemplos de, por ejemplo ¿Cuáles eran los síntomas que tú tenías?
P: Cuando era bebé tenía mucho estómago muy... tenía cólicos, eh lloraba mucho porque no sabía lo que me pasaba eh también estuve con psicólogo porque no sabía manejar la ansiedad, em tenía problemas en el colegio porque faltaba mucho porque tenía que ir a sesiones con kine, sesiones con psicólogo -eh a ver ¿Qué más?- En el jardín me dolía la cabeza, me dolía la guata, así como diversas cosas po´ porque como síndrome son muchas cosas.
E: Claro, entiendo, y me imagino que como esto te partió de pequeña, cuando tú fuiste al médico, por ejemplo, cuando dijeron ya hay que consultar por estos síntomas ¿Tienes algún recuerdo? ¿O eso fue más bien pequeñita, lo hizo tu madre? ¿Cómo fue ese proceso? De lo que tú sepas.
P: Eh la verdad es que los doctores nunca como que relacionaron lo que yo tenía a lo que yo realmente me pasaba, siempre era como todo aislado, como gastroenterólogo, si le duele la cabeza al doctor general, si tiene pena el psicólogo, nunca fue como eh generalizado, tiene tantas cosas que esto puede ser un síndrome, y además que era muy poco conocido en ese tiempo el síndrome, entonces no había mucha información y los doctores en general en la salud pública no se dedican a estudiar las enfermedades, sino que más bien ellos están ahí atendiendo y hacen lo mismo para todos, como un protocolo.

E: Mhm entiendo, y esto que te pasaba a ti, como que los médicos no sabían mucho y veían todo por separado ¿Te pasó desde pequeña? ¿Recuerdas alguna edad donde tú empezaste a ir más al médico, por ejemplo?

P: No, cuando empecé a ir más al médico fue en la adolescencia, fue en la adolescencia, porque como ahí ya llega la menstruación, como que uno empieza a desarrollar su hormona y eso afecta mucho, mucho, mucho, mucho, porque ahí empecé con los problemas menstruales, de repente me sentía como muy eufórica, después tenía pena, cambiaba de ánimo por las hormonas, entonces ahí empecé a ir más al doctor, y seguía con psicólogo siempre, pero en la salud pública, entonces siempre me atendía en la salud pública cuando era más chica, entonces como que nunca había nada bueno, la verdad.

E: Entiendo y desde que tú empezaste a tener estos síntomas que tú me dijiste que fue desde chiquitita ¿Hasta cuánto tiempo tomó hasta que alcanzaras el diagnóstico del síndrome? ¿A qué edad más o menos a ti te diagnosticaron?

P: A los 17 más o menos, si, a los 17, pero fue por una búsqueda que tuvimos y por una intuición de mi madre que buscó información y ella se informó primero, y después fue como para más corroborar la información más que nada.

E: Claro o sea...

P: Porque los doctores no cachaban nada, no entendían nada.

E: Claro, o sea, tu mamá hizo la búsqueda y ella fue donde un médico y le dijo "Mire yo creo que es esto" ¿Así fue el proceso?

P: Sí, fuimos para allá, al que es como el doctor que más sabe del síndrome y como que le dijimos, esto puede ser así y dijo "Sí, esto es" así que eso fue a los 17 años.

E: Y este médico que le confirmó este diagnóstico ¿Qué especialidad tiene ustedes tienen conocimiento de eso?

P: Sí, es un traumatólogo.

E: Traumatólogo entiendo, y para poder hacerle esa confirmación ¿Le tuvieron que hacer alguna toma de exámenes o solo fue en base a la sintomatología? ¿Cómo fue ese proceso?

P: Fue en base a la sintomatología, eh también las enfermedades de la familia y también porque mi abuelo tiene la enfermedad, mi hermana tiene la enfermedad, mi mamá tuvo la enfermedad, eh mi papá tiene la enfermedad [ríe], entonces muchos factores de familia, y lo otro que me hicieron fue como una toma que se llama de Breyton, de Briston, de Bason [Beighton] y eso era como para ver la hiperlaxitud en el cuerpo, y eso nada menos, porque el doctor sabe tanto que como que no necesita mucha información.

E: Entiendo, y una consulta xxxx, esto que mencionabas de la familia, en tu familia todas estas personas que tú decías tenían síntomas parecidos a los tuyos, ¿cómo eran estos síntomas?

P: Sí, muy parecidos a los míos, mi abuelo tiene la tiene la disautonomía, pero todas las disautonomías son distintas, porque depende también si la persona vive un estrés, eh mi hermana también eh tiene síntomas, cuando ella se divorció le dio con todo la disautonomía, se desmayaba, le dolía la guata, se le apretó el colon, eh mi abuelo cuando pasó un tiempo que tuvo problemas con un tío mío, le daban crisis disautonómicas, que es como que a uno se le pone como helado el cuerpo y como que se desvanece, y como que vomita, puede vomitar, o puede ponerse constipado, o puede tener una crisis de diarrea, o también mi papá mi papá tuvo cáncer a la próstata, y también tiene muchas quejas, muchos dolores, dolores en las rodillas, em colon irritable, como más o menos la misma línea de lo que tienen mis, las otras personas que le mencioné.

E: Claro, habían síntomas comunes entonces.

P: Sí, síntomas comunes, como mi oh papá tiene los mismos síntomas que yo, mi hermana, entonces como que yo al saber la, porque ellos no están diagnosticados, porque hay gente que puede llegar a estar anciana y ser diagnosticado porque los doctores no saben.
E: Claro.
P: Entonces yo ahí como también como soporte de ellos po´ porque para que ellos puedan llevar de mejor manera lo que les pasa, porque ellos no saben por qué les pasa, pero yo tampoco me voy a poner a diagnosticarlo ni nada, pero poder ayudarlos en lo que yo pueda.
E: Claro, entiendo. Y xxxxx **¿Cuál es el nombre del síndrome que tú me has mencionado todo el rato? El nombre específico.**
P: Disautonomía con síndrome de Ehlers-Danlos.
E: Entiendo, y xxxxx**¿Alguna vez tú habías escuchado, por ejemplo, antes de tener este diagnóstico, información en algún medio de comunicación, algún libro, por internet sobre el Ehlers-Danlos?**
P: No, nunca.
E: Y sobre la disautonomía ¿Tenías algún tipo de información?
P: No, en ese tiempo no.
E: Ya o sea, después de que te confirmaron este diagnóstico ¿Tú comenzaste a tener mayor información y a ver cómo tu familia tenía los síntomas?
P: Ha personas, otras personas con lo mismo, sí.
E: Claro, antes no. Y si pensamos en todo este proceso que estábamos hablando, que ya me lo mencionaste un poquito, pero para profundizar, si miras todo este camino que tú has llevado desde tus primeros síntomas hasta alcanzar este diagnóstico, hasta los síntomas actuales ¿Qué emociones, qué impacto ha tenido como en el ámbito emocional este inicio y este camino de la enfermedad? ¿Cómo lo has vivido tú?
P: Eh al principio vino como una como un luto, así como por lo que está pasando, porque tener síntomas es distinto a que te digan qué es lo que tienes, y como que todos empezaron a decir que era terrible, que como que todos lo pusieron muy terrible - o sea es terrible [ríe]- Pero yo era una niña, entonces como que era de otra forma, mi mente lo tomaba de otra forma, viví con mucho miedo porque todos decían que me iba a desmayar, y me iba a desmayar, y que no anduviera sola, porque me iba a desmayar, entonces nunca me he desmayado, pero obviamente me pasan otras cosas, pero mucha pena, mucha rabia, frustración por no poder hacer lo que los demás hacen, esos sentimientos más que nada como de pena, como de rabia, muchísima frustración, de dolor, eh también ansiedad, mucha ansiedad, porque esto como que uno ya está ansioso, entonces como que esto viene a provocar más ansiedad en uno.
E: Entiendo, y una pregunta xxxxx**, me decías que al principio todos te decían que era como muy terrible ¿Te refieres a los médicos que te vieron, a tus familiares, a los cercanos? ¿Quiénes te decían que esto era muy terrible y que tú eras más chica?**
P: Las personas que estaban adheridas a los grupos de disautonomía.
E: Ya, claro.
P: Y los doctores igual, porque siempre ellos dicen que puede pasar tal y igual cosa, pero de repente no es así po´.
E: Claro entiendo, entonces eso también te generó miedo cuando tú eras más pequeña.
P: Sí, mucho miedo.
E: Entiendo, y si tú tuvieras que pensar tus necesidades en salud actuales, así como qué cosas necesitarías tú en términos de salud ¿Cuáles serían?
P: ¿Cómo cuáles por ejemplo?

E: Por ejemplo si tú sientes que necesitas alguna ayuda en algún ámbito de salud, o por ejemplo necesitas algún tipo de cuidado, que que, si tú tienes que pensar para tus síntomas actuales ¿Qué serían las cosas que tú necesitas para sentirte bien?
P: Yo creo que un equipo multidisciplinario, que trabajará en conjunto, que no fuera como una cosa por allá, otra cosa por acá, sino que fuera como algo más eh de que se comunicaran los doctores con otros doctores para ver qué es lo que hacen, eh también ayuda como con los remedios, también ayuda psicológica también una buena ayuda psicológica -¿Qué más?- Eso más que nada.
E: Entiendo y xxxxx **ahora quiero profundizar en algo que tú ya me has contado un poquito, pero para ser más específicos en ese tema, tú me has hablado de algunas dificultades que has tenido relacionadas a tu situación de salud, pero si tú tuvieras que pensar cuáles han sido las principales dificultades que tú has tenido que enfrentar, así como si las primeras que se te vienen a la cabeza en todo este proceso.**
P: Bu´ si son muchas, estaríamos toda la tarde aquí hablando, por eso no sé en qué sentido, si en el sentido social, en el sentido de vida personal.
E: Vamos a ir explorando todos esos ámbitos de a poquito, pero si cuando tú piensas son muchas, pero tal vez hay alguna que te aparece primero, o que tal vez hoy en día está siendo como una dificultad más grande ¿Cuál se te viene?
P: Yo creo que la dificultad más grande es la discriminación, la discriminación y la poca información que hay sobre la discapacidad invisible eh en el medio, de personas.
E: Entiendo, y esta discriminación que tú dices ¿La has vivido de quiénes? ¿De personas cercanas, de personas desconocidas? Como se han dado esos casos.
P: De todos, de todos, cercana, desconocida, familia, no familia, todo.
E: Y cómo sientes que se da esa sensación de discriminación, es como que se cuestiona lo que tú sientes ¿Cómo lo vives?
P: Sí, se cuestiona lo que yo siento, eh me miran, me miran de una manera que no, que no debería ser, así como mirarme, mirarme así como "¿Qué te pasa? Si yo te veo con manos, brazos, piernas, ¿Qué te pasa?" Así como una cosa así muy exagerada, no una cosa así como disimulada, no para nada, así como de repente la gente yo así como, mirando el techo y las personas así como "¿Qué le pasa a esta niña? ¿Cómo dice que tiene discapacidad?" O sea es como una cosa, como hay un error aquí, algo así, como una cara así, como ¿Hay un error aquí?
E: Entiendo.
P: Entonces yo tengo que andarle explicando a todo el mundo lo que me pasa, y eso es muy desgastador.
E: Sí, me imagino.
P: La gente no entiende, no tiene no hay cultura, no hay, no hay información sobre esto, en ningún, ni en el colegio, nada, nada, nada.
E: Claro, y como no hay información la gente no sabe po´ y ahí cuestiona.
P: No, no sabe, y lo otro es el tema de -¿Cómo se llama?- De que la gente siempre es como el letrero de la persona en silla de ruedas, entonces si uno no está en silla de ruedas es como no es tan grave po´.
E: Claro.
P: Entonces de repente la gente como que se, como que se, se mira así como, a ti no te pasa nada.
E: Claro.
P: Entiende, o lo tuyo no es tan grave, tengo un montón de frases, "Lo tuyo no es tan grave o hay gente que está peor" Entonces todas esas cosas como que no deberían decirse.

E: Claro.
P: O que tú eres muy joven, cómo vas a estar tan enferma si tú eres joven. Entonces, cosas que no se deberían decir, gente muy desubicada que habla cosas que no debería.
E: Entiendo. Y xxxxx**, pensando en tu día a día, tus actividades de la vida ¿Sientes que te ha afectado tu situación de salud? Por ejemplo, para poder alimentarte, para poder dormir, para poder realizarte el aseo, la higiene que uno realiza el día a día, ¿cómo lo hacen con esas tareas?**
P: Todo, todo, todo, muy cansada, no es una vida normal, no es una vida como todos, no. Es una vida totalmente distinta, mi mamá tiene que bañarme, la alimentación tiene que ser sin gluten, todo distinto. Y muy, muy cansador.
E: Te sientes muy cansada en el día a día.
P: Sí.
E: Y me decías entonces que tú necesitas como apoyo para realizar algunas tareas, que tu mamá te ayuda con el tema, por ejemplo, de la ducha ¿Te ayudan alguna otra tarea del día?
P: Sí, ella me hace la comida, ella igual como que se encarga de mí, o sea, me cuida, me lleva al SAPU si tengo que ir, me busca la enfermera si me tiene que pinchar, mi padrastro me lleva a xxxxxxx si tengo que ir, eso, pero mi mamá es como mi mamá cuidadora.
E: Entiendo. ¿Y sientes que te ha impactado también, por ejemplo, en tu autoestima o en la relación que tú tienes como contigo misma? ¿El tema de la enfermedad?
P: Sí, totalmente, totalmente. Porque uno no tiene tanta vida social, bueno, igual por el tema del COVID, uno que ya está enfermo tiene que cuidarse, entonces como que uno no quiere ir a ni´ un´ lado, entonces, eh tú no sabes qué es lo que puede tener el otro, nosotros ya nos dio COVID y fue muy desagradable y muy largo el proceso, entonces, como que es un problema, es un problema, además los remedios le hacen subir a uno de peso, uno ya cambia, su cuerpo cambia, entonces, sí po´ obviamente que eso provoca un daño de autoestima.
E: Entiendo, y xxxxx **¿Cómo sientes tú que ha impactado esta situación de salud en tu familia? ¿Ves que ha tenido algún impacto a nivel familiar?**
P: Sí, muchísimo. Muchísimo. De hecho, mi padrastro con mi mamá están en vías de separación, no es principalmente por mi tema, pero sí tiene mucho que ver, porque mi padrastro a mí me, ¿cómo se llama? Él me aceptó con su apellido y todo, y al final se dio cuenta que como que al final no debió haberlo hecho, por todo lo que significa, lo que obviamente no es mi culpa, pero lo general, los hombres es muy difícil que puedan entender a los hijos, y menos los hijos que no son sus hijos de sangre. Con mi familia es difícil, porque eh mi familia está de Santiago, entonces no tenemos como mucho tiempo para ir para allá, como que no entienden, entonces, como que no me dan un espacio seguro para yo poder estar, entonces, ¿qué hemos optado? No ir, no ir donde la familia, y con la familia de mi padrastro tengo cero comunicación, porque no tengo vínculo sanguíneo, entonces como que nunca ha sido mi familia. Mi hermana, por otro lado, como que me ha dejado bien abandonada en el tema, me ha dejado bien sola, eh y pero bueno, como que uno ya es un poco antibalas ya, entonces como que no, hay que seguir nomás pa´ adelante, así como he encontrado otras personas que me han dado todo su apoyo, han sido personas buenas conmigo, de todo un poco, pero sí, la familia ha gestionado un abandono notable.
E: Entiendo, y xxxxx**, en términos, por ejemplo, económicos, han tenido que hacer muchos gastos para hacerte exámenes o tratamiento, o no necesariamente ¿Cómo ha sido en ese caso?**

P: Sí, mucho, mucho gasto. Yo creo que ya no sé cuánta plata ya hemos gastado, entre dar tratamiento, comprar remedios, citas médicas, bencina para ir a Santiago, peaje, todo eso es un gasto.
E: Claro, claro, es todo un gasto extra también.
P: Sí.
E: Y tú xxxxx**, por lo que conversábamos, por tu situación de salud, me imagino que no has podido trabajar, o si alguna vez has trabajado ¿Cómo ha sido en ese caso?**
P: ¿En toda mi vida, en este proceso de ahora?
E: En toda tu vida.
P: Sí, sí, yo trabajé.
E: Ya ¿Cuándo eras adolescente?
P: Claro, cuando tenía 15, 16, 17 años, 18, trabajé, trabajé y trabajo igual ahora, pero desde la casa, vendo productos para el cabello y para el rostro que son naturales tengo mi pequeña pyme, y postulé a un proyecto donde me pudieron dar como clases de cómo manejar mejor el trabajo y me dieron un dinero.
E: Ah super.
P: Entonces, con eso pude comprar más cositas y las vendo por internet, las vendo por internet, las pueden venir a retirar acá o yo se las puedo enviar con un delivery y eso lo llevo ya como hace 2 años.
E: Ah, súper, entonces, igual has podido trabajar pero has tenido que buscar algo que puedas hacer de la casa.
P: Claro, claro, de repente estoy más mal y quizás no es tanto el empeño que le pongo pa´ vender, pero hay otros días que son un poco mejores y vendo, o mis clientes antiguos vuelven, también vendo colgantes antialérgicos de nuez moscada, que los hago yo con mi mamá y eso también los vendemos.
E: Ah, súper, súper. Y xxxxx**, tú me habías comentado al principio que era difícil en el fondo tener vida social por la situación de que ahora con estos síntomas de la vejiga casi no podías salir y por las otras síntomas que conversábamos antes ¿Cómo sientes que esto impactó en tu vida social si podemos profundizar un poco? Por ejemplo, cuando eras más pequeña ¿Tenías la posibilidad de compartir con otros pares o siempre ha sido como una limitación?**
P: Siempre ha sido como una limitación porque, que tiene que haber baño, que no hayan escaleras -porque no puedo subir escaleras- Que de repente ando muy cansada, entonces no dan ganas,de repente no quiero ni hablar, entonces mmm ha sido complicado ese tema y si alguien quiere venir a verme, puede venir eh pero en las condiciones, pero es como que naturalmente las personas lo hacen.
E: Claro.
P: Es como todo más complicado, como se vive el día a día, como que estar viendo, dejar acordado, como mismo ahora estamos hablando que lo vimos así como en el momento.
E: Claro, claro.
P: Y sí po´ ha sido muy complicado también por el tema del COVID, eso igual ha sido una una cosa que me ha tenido como más sola eh porque la gente quizás le da COVID y se mejora, pero es que yo yo me he duró harto, estuvo súper mal, yo no puedo tomar algunos remedios. Tengo que ir al SAPU. Ahí uno la pasa mal, entonces, no, ha sido muy malo. Muy malo, emocionalmente y socialmente, ha sido malo, malo, malo.
E: Entiendo, xxxxx**. Y quiero retomar algo que me comentaste antes brevemente sobre los distintos como médicos que tú has ido visitando. ¿Me puedes comentar más o menos cómo ha sido ese proceso? ¿Cuántos especialistas distintos has visto? Por**

ejemplo, ya buscaste harto el diagnóstico cuando lograron el diagnóstico por esta sospecha de tu mamá ¿Ha seguido con ese mismo médico? ¿Ha visitado otros? ¿Me puedes contar cómo en general cómo ha sido ese camino con los distintos médicos y especialistas que has visto?

P: Eh sí, ha sido en general he visto demasiado, demasiados doctores, entonces no podría decirle cómo he visto esto, he visto esto, eh he visto muchos doctores, muchos, muchos, muchos, de distintas, integrativos, de la línea más general, de todo.

E: Y estos médicos que tú decías integrativos ¿Has probado por ejemplo medicinas como más complementarias o alguna cosa que no sea tan tradicional?

P: Sí, si, si.

E: ¿Y qué tipo de tratamiento has probado?

P: ¿Tratamientos como de estos naturales?

E: Claro.

P. Sí, sí he probado. Pero no me ha ido muy bien.

E: ¿Y cuáles han sido?

P: Cómo de por ejemplo CBD, y toda la línea de no sé, ayuda de ansiolíticos, para el dolor, muchos medicamentos -como se llama esto- vitaminas. Eso más que nada.

E: Ya ¿Y sientes que no te ha ido muy bien? ¿En qué sentido? ¿No te han ayudado mucho? ¿Cómo ha sido?

P: No, porque o me ayudan o me ponen peor, o no concuerdan con los otros medicamentos.

E: Entiendo.

P: Eso más que nada.

E: ¿Y estos tratamientos, por ejemplo, complementarios, tú has sentido que has podido

seguirlos como al pie de la letra cuando los has tomado? ¿O se te ha hecho difícil seguirlos? ¿Cómo ha sido?

P: Generalmente siempre sigo las indicaciones de los doctores, pero igual con cierto temor, porque de repente no es lo que uno busca, o también se produce de repente confusiones con los doctores, ellos quieren una cosa, pero a uno no le hace bien,uno ya lo ha probado, entonces insisten y al final no es bueno para uno.

E: Claro, entiendo. Y xxxxx**, ahora si pensamos en los tratamientos como tradicionales, como las cosas que tú has obtenido sólo a través de médicos como normales o a través del sistema de salud, por ejemplo, ¿qué tratamientos tú has recibido? ¿Te han dado algún medicamento? ¿Te han hecho algún tipo de otro, de otro tipo de ayuda, por ejemplo? ¿Te acuerdas de las distintas cosas que has recibido desde médicos tradicionales o comunes?**

P: Sí, sí, es que han sido muchos [ríe] Entonces como que no sé qué nombrar.

E: ¿Y cuáles se te vienen a la cabeza cuando tú piensas en qué tratamientos has recibido?

P: Bueno, psiquiátrico de todas las líneas, he tenido, todas las líneas, todos los ansiolíticos, todos los antidepresivos, todos -¿Qué más?- La fludrocortisona, que eso es para para subir la presión, tampoco me fue bien -¿Qué más? A ver- es que han sido muchos, ya no me acuerdo ya, la verdad.

E: Ya entonces ¿De esos te acuerdas? De los medicamentos psiquiátricos o psicofármacos y este tema de la presión ¿Cierto?

P: Sí, y es que eso es como lo que me acuerdo ahora, es que he probado tantas cosas.

E: Sí, no te preocupes, sí, entiendo que no tienes por qué memorizar todo. Una pregunta sobre estos dos tipos de medicamentos que me mencionabas, los

psicofármacos y los para la presión ¿Sientes que funcionaron bien? ¿Sientes que no? Uno bien y otro mal ¿Cómo ha sido ese proceso?
P: Estoy con un antipsicótico ahora y con un antidepresivo, y eso me ha ayudado pero me ha dañado otras cosas, pero eso como que me ha ayudado pero de lo demás y lo otro que me ha ayudado es el Bladuril que es como para la vejiga para desinflarla, para deshincharla ¿Qué más me han dado? El Bisopril, que es como para la taquicardia y eso es lo que estoy tomando ahora, y estoy tomando vitaminas, estoy tomando anticonceptivos y estoy haciendo una terapia que es de ozono, entonces me ponen ozono vía rectal, me ponen vitamina C a la vena y ¿qué más? Me ponen remedios en el estómago que son como para el hígado que también son naturales, estoy con un médico integrativo ahora y eso más que nada vitamina D, eso, eso es lo que me ha funcionado.
E: Claro, y eso que me mencionabas ahora último sientes que ha funcionado bien ¿Cierto?
P: O sea me ha ayudado de alguna u otra forma.
E: Ya, ¿sientes que te ha hecho sentir un poquito mejor?
P: Sí.
E: ¿Y alguna vez tú has tenido que estar hospitalizada?
P: Sí, sí.
E: ¿Y cómo fue ese proceso? ¿Por qué tuviste que estar hospitalizada?
P: Porque me dio hepatitis.
E: Ya, entiendo.
P: Tuve hepatitis como a los 9 años.
E: Ya, y ahí tuviste que estar hospitalizada y después de eso ¿No has vuelto a estar hospitalizada?
P: No, no nunca.
E: Entiendo, y tú me contabas xxxxx **que actualmente estás con este médico integrativo que te ha dado todas estas distintas vitaminas, tratamientos para ayudarte a sentirte un poquito mejor. Además, ¿Te han indicado algún apoyo complementario? Por ejemplo terapeuta ocupacional, kinesiólogo, nutricionista o de algún otro tipo así.**
P: Yo estoy con un quiropráctico, que es kinesiólogo, que ve mi parte musculoesquelética, que me ayuda, eh también me hice una constelación, con caballo, porque nosotros tenemos una agrupación que fomenta y realiza eh tratamientos para niños con terapias con caballo, entonces, yo tengo mucho -yo tengo un caballo- entonces esa también es mi terapia, estoy con mi caballo, tengo los gatos, también son mi terapia, entonces también el hecho de estar con el caballo me ha ayudado mucho, eh -¿Qué más?- Eh psicólogo, me han dicho que busque otro psicólogo pero es que yo he ido toda mi vida al psicólogo, entonces ya estoy un poco aburrida, quiero tomarme como un receso con el tema de los psicólogos.
E: Mhm me imagino mhm.
P: Entonces no estoy con psicólogo, y con eso lo que estoy ahora, ahora voy a ver un neurólogo y tengo que ver un oftalmólogo, ahora luego.
E: Y xxxxx **si pensamos en todos estos tratamientos, me decias algunos que no te han funcionado, otros no han servido tanto y otros que sí ¿Cómo sientes que te ha impactado a ti como en el ámbito emocional estos distintos tratamientos? ¿Cómo ha sido el proceso de llevar estos tratamientos para ti?**
P: Eh tedioso porque uno tiene que acordarse de tomarse las cosas, de ir, tener tiempo, ha sido tedioso nomás.
E: Claro, es un proceso que requiere estar atento a todas las cosas.
P: Claro, sí.

E: Claro, se vuelve tedioso. Y xxxxx**, con lo que hemos conversado en este ratito, tú me comentabas que tu mamá ha sido un apoyo fundamental, me hablaste como de tu mamá cuidadora. Si tú piensas ¿Hay alguien más que ha sido como el apoyo que ha recibido alguien más que te haya acompañado en este proceso de la enfermedad? ¿Ha sido principalmente tu madre? ¿Cómo ha sido este tema de los apoyos?**

P: Eh apoyo ha recibido de mi mamá -¿de qué más?- Un amigo

[...]

E: Ahí volví a grabar, ¿ya? Quedamos en que, cuando me dijiste que tus apoyos principales habían sido tu mamá, un amigo, y ahí se me cortó el audio.

P: Mi amigo y mi caballo.

E: Tu caballo, también ha sido un apoyo importante ¿Y desde cuándo estás con esa terapia del caballo que me mencionabas?

P: Hace como ocho años.

E: Ah, harto tiempo. Claro, tienen un lazo importante.

P: Sí, sí muy importante.

E: Y pensando en este proceso inicial, tal vez cuando eras un poco más pequeña o adolescente, donde empezaron como esta ya búsqueda más enfocada en el tema de los síntomas que sentías ¿Con quién te apoyaste tú en ese proceso al principio?

P: Con mi mamá y con mi pololo -que ahí estuve pololeando como seis años- y él fue mi mayor apoyo.

E: Claro, esos apoyos fueron importantes en ese proceso ¿Y alguna vez tú sientes que el equipo médico o los especialistas que has visitado, han jugado un rol de apoyo durante la enfermedad?

P: Sí, pero como especialista, no más allá.

E: Claro, no ha sido más profundo que el tema específico de verte en los síntomas.

P: O sea, el quiropráctico viene a mi casa de repente cuando estoy con dolor. El año pasado tuve un choque y él me vino a ajustar y fue como súper accesible a venir a mi casa.

E: Entiendo.

P: Así que de repente él me atiende y yo no tengo dinero y él me atiende. También un psicólogo me atendía gratis, entonces de repente sí, sí hay ayuda de parte de los profesionales pero igual así nomás como profesional.

E: Claro, claro, entiendo. Y pensando en tu familia en general, tú antes me decías que era un poco complejo porque sentías que no comprendían tanto tu situación, pero además de tu mamá ¿Hay algún otro miembro de la familia que haya jugado un rol de apoyo o ha sido principalmente tu mamá en términos de la familia?

P: Sí, mi mamá.

E: Entiendo, y pensando en estos apoyos, en estas redes de apoyo que tú tienes que me mencionaba, me hablaste de tu mamá, de un amigo, me hablaste de la relación que tenías con el caballo y en las terapias, y también este apoyo de los equipos médicos ¿Qué crees que podría mejorar en estos distintos apoyos si yo te preguntara qué necesitarías tú para poder enfrentar mejor tu situación de salud, alguna mejora en estos apoyos, algo que pudiera hacerse diferente?

P: Es que no hay mayor, no se puede pedir como más, que no que la gente no da más.

E: Mhm.

P: Entonces yo ya como que no pido nada.

E: Claro, entiendo. Como que ya no estás buscando que cambien la forma en que te apoyan las distintas personas.

P: No, porque si me apoyan, me apoyan y si no, chao nomás.

E: Claro.
P: No, no voy a estar rogando que me apoyen.
E: Mhm entiendo. Bueno xxxxx**, estamos llegando ya a las preguntas que están más cerca del cierre de la entrevista, quiero pasar a preguntarte sobre un tema, hay gente que frente a las situaciones de salud a veces les asocia ciertas causas, yo quería saber desde lo que tú crees ¿Cuáles son las causas de tu enfermedad o de tu síndrome, de tu situación de salud actual?**
P: ¿Las que yo creo que pudieron haber sido?
E: Mhm.
P: Bueno, un causante genético obviamente, eh el abandono de mi papá biológico, lo cual yo sufrí mucho, eh el maltrato por parte de mi padre eh padrastro y su familia, que nunca han sido como un apoyo para mí, si no que ellos me ven como un problema, y todo eso se va transformando en pena, entonces eso daña mucho a una persona, esas cosas yo creo, esas cosas fueron las que a mí me dañaron en mi niñez, así fuerte.
E: ¿Y tú sientes que esa pena se relaciona a tu situación de salud, tú sientes que esa pena generó o activó este tema genético? ¿Cómo ves tú que esa circunstancia que me mencionabas genera o explica este problema de salud?
P: Claro, porque el estrés es un gatillar de la enfermedad, entonces, toda la ansiedad y todo eso también se relaciona porque uno vive experiencias muy traumáticas y eso va quedando guardado como una información en el inconsciente, y eso provoca muchas cosas, muchos daños en el en todo en general, en el cuerpo, la pena, la pena sobre todo, la rabia, sí, yo creo que eso hacía las cosas.
E: Entiendo xxxxx**, y desde lo que tú has visto, cómo tú ves que la sociedad en general y la gente que te rodea o la gente con la que uno se relaciona en el día a día, ¿cómo ves que entienden tu enfermedad? ¿Sientes que la comprenden? ¿Cómo sientes que es la imagen que la gente tiene?**
P: No, no la comprenden, no comprenden nada, y lo otro es que la gente no se da tiempo de conocer, sino que se enoja, se enoja, no ceden ante las cosas que uno les pide, y al final uno tiene que terminar saliendo de los lugares, porque ya sea un lugar físico o un lugar emocional, no, está totalmente fuera de lo que la gente comúnmente ve.
E: Claro, entiendo. Esto que hemos conversado a lo largo de todo el rato que es la enfermedad y la enfermedad es esto que hemos conversado a lo largo de todo el rato que es como que nadie lo entiende y como por fuera tú te ves entre comillas bien o tal vez como una persona común no se valida lo que tú sientes también.
P: Sí, tal cual.
E: Entiendo. Y ahora vamos acercándonos hacia las preguntas de cierre. Yo quería saber si tú en el fondo tienes este diagnóstico del síndrome de Ehlers-Danlos, de la disautonomía ¿Tú ves que esto ha influido en tu estado de salud de alguna manera? ¿Sientes que, por ejemplo, has podido cuidarte mejor o tal vez sientes que no ha tenido tanto impacto? ¿Cómo ha sido el poder darle nombre a este síndrome?
P: ¿Cómo eso? No entendí la pregunta.
E: Que en el fondo alcanzar un diagnóstico que te digan sí, mira, lo que tú tienes es Ehlers-Danlos y esto tiene disautonomía y etc. ¿Sientes que influyó para bien en tu estado de salud? ¿Que puedes cuidarte mejor? ¿O tal vez en realidad no ha cambiado tanto tu estado de salud desde que tienes el diagnóstico? ¿Cómo lo ves en tu caso?
P: Obviamente que es mejor porque quizá uno puede prever muchas cosas que pueden pasar, eh malas experiencias -aunque uno igual las vive- pero por lo menos, no sé, no tiene un papel. Sí, sí, porque yo he visto otras personas que no tienen el diagnóstico y como que

andan en la nebulosa, dado vueltas y no pueden conseguir nada, sí, yo creo que sí ha ayudado a que pueda ser mejor, no no tan mejor, mejor, pero mejor.
E: Claro, tal vez no cambia así completamente el estado de salud, pero no te sientes tan como perdido o como flotando, esto que hablas tú de la nebulosa.
P: Claro, claro.
E: Entiendo, entiendo. ¿Y eso a ti te ha permitido como mejorar tus cuidados en salud o sientes que todavía te falta poder mejorar cómo cuidarte?
P: Es que se hace lo que se puede dentro de lo que hay también po´, dentro del dinero que hay, dentro de las posibilidades que hay porque quizá yo me podría ir a otro país y atenderme de otra manera, pero es que no, no están los medios.
E: Claro, claro, entiendo. Y una pregunta, xxxxx**, ahora bueno, hemos tocado hartos temas, hemos conversado en términos prácticos como así, hemos hablado del tema emocional también. Yo quiero saber ahora si al abrir todos estos temas te queda algo dando vueltas de lo que hemos conversado, ¿Algo que quieras como resaltar ahora que estamos llegando al cierre de la entrevista?**
P: No, no siento que he dicho todo lo que es.
E: Entiendo. Entonces ahora, xxxxx**, antes de cerrarte voy a hacer algunas preguntas muy cortitas para tener la ficha sociodemográfica, que es de descripción, esto es interno, nosotros después cuando usemos estos datos no se va a asociar a ningún nombre, a ningún dato personal, pero nosotros necesitamos tener el registro. Entonces ¿Me puedes decir tu nombre completo?**
P: Ya, xxxxx xxxxx xxxxx xxxxx.
E: xxxxx xxxxx xxxxx xxxxx, y ¿Tienes 25 años?
P: Sí.
E: Ok, 25 años, y actualmente ¿Cuál es tu ocupación? ¿Tienes esta…
P: No.
E: Estás en la casa y tienes esta venta de productos ¿Cierto?
P: Sí, también estoy en el tema de los caballos porque yo con mi mamá somos las organizadoras.
E: Ah super.
P: Quizás no podría estar en el tema presencial, aunque voy a los cierres y a los [inaudible 46:48] de repente, estoy en las redes sociales, como avisando a las madres de los niños, creando los grupos en WhatsApp, todas esas cosas.
E: Claro, estás teniendo un rol activo ahí también en eso, súper, lo voy a dejar registrado.
P: Pero no, no, así como trabajar o tener una vida convencional, no.
E: Entiendo.
P: Y no me interesa en todo caso [ríe].
E: Claro [ríe], está bien, no hay por qué aspirar a lo mismo, y ¿Cuál es tu comuna de residencia? ¿Dónde vives xxxx?
P: En xxxxx.
E: xxxxx, súper. Y me decías que tu diagnóstico era Ehlers-Danlos ¿Cierto?
P: Sí, Ehlers-Danlos con disautonomía.
E: Disautonomía, súper, ahí lo dejo registrado entonces, esto solo es a modo de registro, como te dije, la información no va a ser compartida de manera pública estos datos que te pregunté ¿Ya? Entonces, xxxx, ahí estamos listas con las preguntas de la entrevista. Si no te queda nada más que comentar ¿No sé si tienes alguna pregunta?

P: No, solamente el tema de la información de que se te pueda presentar el tema a las personas para poder entender mejor las enfermedades en sí, porque yo veo, yo estoy, tamos´ nosotras adheridas a muchas redes de mujeres que están con problemas con, de la cistitis que se llama, esta cistitis intersticial, que es como hacer mucho pipí con dolor en la vejiga, eh no hay información, o sea, como "Ah, ya ha tenido una cistitis, ya vaya al baño", pero es mucho más que dolor, incomodidad, muchas niñas que he visto que tienen muy mala vida sexual, que tienen problemas con su pololo, con su marido, eso no se habla en ninguna parte, también en el proyectonosotras nos hemos dado cuenta, cuando hacemos la, se hace la entrevista porque yo no hacia la entrevista, muchas mamás lloran porque están solas, padres que dejan a la suerte a sus hijos y la mamá tiene que llevarse todo el peso de la enfermedad sola, eh también eh que los hijos prácticamente como que producen una quiebre en la relación con los padres, pero no es por el hijo, sino que es porque ellos no saben gestionar sus emociones o sus habilidades parentales.

E: Claro.

P: Entonces es muy, en ningún lugar hacen como un taller para poder ayudar y reforzar eso, entonces es muy complicado, también nunca, nadie habla de la enfermedad invisible, o sea, si la persona no tiene alguien en su casa o su hijo que tenga un problema, eso no se habla ni tampoco a la gente le interesa.

E: Claro.

P: Entonces no lo entienden, no lo entienden porque yo me doy cuenta, por ejemplo, yo voy a una playa de repente y el hijo del dueño justo tiene una discapacidad, no, todos los niños con discapacidad o personas, gratis, pero voy a otras playas,y nada aquí cobramos, y no hay ninguna así como opción, es como, tienen que pagar y pagar aunque sea lo que sea, entonces es muy triste que esté así, porque la gente se cree invencible y cree que nunca le va a pasar nada, pero las enfermedades están en cualquier lugar, en cualquier momento de la vida, entonces creo que la desinformación es mucha.

E: Claro, falta mucha más información respecto a todos estos temas.

P: Sí, o cambiar los lugares también, todo lo que es infraestructura, osea que haya asesores, que las rampas sean a la altura que debe ser, que eh habiliten a los lugares, un lugar en un recital, un lugar para personas con discapacidad, con diversas discapacidades, no solo que englobemos en una silla de ruedas la discapacidad.

E: Claro, es muy importante.

P: Entonces eso es muy, la logística de los lugares es un gran tema, que no se habla y no se quiere hablar.

E: Claro, siempre se pasa por alto.

P: Sí, eso es como lo que te podría decir.

E: Bueno xxxx, darte las gracias por tomarte el tiempo ahora de poder conversar, por poder contarme toda tu experiencia y poder abrir cómo ha sido todo este proceso para ti con nosotros. Muchas gracias por tomarte el espacio. Si ahí contestaste el consentimiento y dejaste tus datos, nosotros apenas vayamos teniendo resultados preliminares, vamos a compartirlos con la gente interesada en recibir algún tipo de información, y todos los datos que nosotros usemos se usan de manera anónima, no vamos a asociar nada, ningún nombre en particular para que tú lo sepas ¿Ya?

P: Ya ¿Y ustedes no tienen redes sociales?

E: Eh mira, nosotros, voy a cortar la grabación ahora para que sepas.

Participante (P): CD.T11P

E: Para partir, necesito que de nuevo tú me digas si quieres participar en la investigación para dejarlo en el audio.
P: Sí, quiero participar.
E: Súper. Entonces, primero xxxo, ¿me puedes contar en tus palabras cómo sientes que está tu salud hoy, actualmente?
P: Bien, ha estado bien, no… [inentendible 00:30] leve no más. Pero ha estado bien.
E: Y cuando tú me dices que ha estado bien, ¿a qué te refieres? Por ejemplo, ¿a que no tienes dolor? O ¿por qué tú dices que estás bien? ¿cuándo tú te das cuenta que estás bien o que estás mal?
P: Por el tratamiento que me han hecho.
E: ¿Y qué tratamiento te han hecho?
P: Uno que se llama Ambú, que… que te hace… los pulmones más grandes.
E: Ah, ya. Y eso te ha servido.
P: Sí.
E: ¿Y dónde te haces ese tratamiento?
P: Aquí en mi casa.
E: ¿Y siempre te han venido a hacer tratamientos a la casa?
P: Sí, de kinesiología también […]. Kinesiología 2 veces a la semana y… y bien. Y ahora la misma kinesióloga por 8 años ya.
E: Mucho tiempo. ¿Y te sientes cómodo con ella?
P: Sí, bien.
E: Además de ella venir a hacerte el tratamiento, ¿sientes que hay un apoyo por parte de la kinesióloga en este proceso?
P: Así es.
E: Y por ejemplo, si algo te incomoda o te sientes mal ¿puedes conversarlo con ella o en realidad no lo cuentas?
P: Sí, también.
E: Entiendo. Y además del kinesiólogo, ¿haces algún otro tratamiento?
P: Eso no más.
E: Y por ejemplo, antes, ¿te acuerdas de haber hecho algún otro tratamiento?
P: A ver… creo… no.
E: No, ya. Sólo el kinesiólogo. Y tú xxxx, ¿sabes si alguna persona de tu familia tiene alguna situación de salud parecida a la tuya?
P: Ahora no. Antes tenía un tío que se murió a los 28, no alcancé a conocerlo. Él tuvo la misma enfermedad que yo.
E: Tuviste un tío. ¿Y fue de parte de mamá o de papá?
P: De mamá.
E: Y tú, aparte, ¿conoces a algún, por ejemplo, amigo o tienes alguna otra persona en tu círculo que tenga una situación de salud?
P: No.
E: Sólo ese tío.
P: Sí.

E: ¿Y tú te acuerdas cuándo comenzaron los síntomas de la enfermedad? ¿o desde que tú eres pequeño ya lo tenías?
P: Desde que era [chico] ya lo tenía, así que… aprendí a tenerlo no más.
E: ¿Desde que tú te acuerdas?
P: Sí.
E: Y por ejemplo, cuando tú eras pequeño, cuando esto partió, ¿tú te acuerdas si sentías algún síntoma? ¿te dolía algo del cuerpo o no te daban dolores?
P: No, no me daban dolores pero, cuando empecé a caminar, ahí me costó más. Al principio no me costaba tanto, no me cansaba tanto caminar pero que al final aumentando, uno se cansa más.
E: Ya, te cansaba caminar.
P: Sí.
E: ¿Ahí te acuerdas cuántos años tenías? Que te hayan contado.
P: Yo creo… yo creo que lo asimilé temprano. Como que no me, no me costó nada asimilar.
E: Ya. DE chiquitito tú te acostumbraste y sabías.
P: Sí.
E: Y por ejemplo, ¿recuerdas que sintieras que la enfermedad te traía algún problema, por ejemplo, cuando eras pequeño, cuando recién empezaste a darte cuenta? ¿o no? ¿cómo fue para ti?
P: Realmente no me daba cuenta. Cuando un era chico no se daba cuenta… uno era feliz no más.
E: Claro, uno no reflexiona esas cosas.
P: Sí.
E: Y por ejemplo, ¿en el colegio tuviste algún problema para poder adaptarte o fue súper…?
P: No, fue súper rápido, no… me adapté altiro, por eso estaba feliz yo.
E: Qué bueno, y con tus compañeros también.
P: Sí. Mis compañeros me ayudaban harto en el colegio. En el colegio era todo normal, eso es lo… lo mejor del colegio que tenía ahí.
E: Qué bueno, qué bueno. O sea, te sentías bien con tus compañeros y con los profesores

P: Sí, súper.

E: Entiendo, qué bueno. Y yo quería preguntarte, eh, tú me dices que, bueno, te acostumbraste rápido y que desde chico tú sabías esto, pero si tú tuvieras que pensar en tus emociones, por ejemplo, ¿alguna vez has sentido alguna emoción, por ejemplo, como la pena o te has frustrado por algo relacionado a tu situación de salud? o en realidad también puede ser que no.

P: No. De repente, pero no, pero no tanto, no. Ando contento siempre no más.

E: [Sonríe] Eras una persona feliz, de buen ánimo, debería copiarte. ¿Y cómo ha sido para ti? ¿quiénes te han acompañado en el fondo en este proceso. ¿Quiénes tú sientes que te apoyan?

P: Los amigos, la familia. Mi abuela también.

E: Tu abuela también es un apoyo.

P: Sí.

E: Sí, ahora la alcancé a saludar. Ella, ¿o no?

P: Sí.

E: Y de tu familia ¿sientes que todos te apoyan de la misma forma o tal vez hay alguien que está más presente?

P: No, siempre están. Me apoyan casi todos en verdad.

E: Todos te apoyan.

P: Sí.

E: Y por ejemplo, ¿cómo sientes que tus hermanos te apoyan? ¿De qué forma tú te sientes apoyado por ellos?

P: En reírme, no, ahí está.

E: En pasarlo bien.

P: Sí.

E: ¿Y tú cuántos años tienes ahora, xxxx?

P: Acabo de cumplir 26.

E: 26. ¿Y tus hermanos, qué edades tienen?

P: Tienen 27. 1 año más que yo.

E: Ah ya, son muy parecidos de edad. Qué entrete.

P: Sí.

E: Y por ejemplo, con tus papás, tu papá y tu mamá. ¿Cómo sientes que se da el apoyo?

P: La alegría también.

E: También la alegría, también lo pasan bien.

P: Sí.

E: Entiendo. Una pregunta, tú me dijiste al principio que llevabas 8 años con tu kinesióloga, ¿cierto?

P: Sí.

E: Eh, ¿tú vas también a ver algún otro médico? ¿Hay algún otro médico que te haga examen?

P: Voy, voy al año al cardiólogo. También tengo broncopulmonar. Cada 6 meses voy. Ése es el único tratamiento que tengo.

E: Y esos doctores que tu dices, el cardiólogo y el bronco pulmonar ¿tu los, eh, siempre has tenido el mismo o has ido cambiando?

P: No. He ido cambiando. Este año creo que tengo 2 [inentendible 08:31] de hace como 3 años con uno.

E: ¿Ah ya, pero igual eso lo has ido cambiando más que la kinesióloga que se ha mantenido constante, cierto?

P: [Asiente]

E: Y tú xxxx, alguna vez, cuando tú eras pequeño y empezaste como a darte cuenta de la situación de salud, ¿viste alguna vez información en alguna parte, por ejemplo en la tele o te enseñaron algo en el colegio? ¿Alguna vez tú tuviste información de esto, de alguna parte externa que no fuera tu familia?

P: Realmente no, como que uno lo descubre solo.

E: Ya. O sea, no fue que alguien te pudiera mostrar cómo de qué se trataba esto. Lo fuiste viviendo tú mismo.

P: Al día a día.

E: Claro, es algo que se va descubriendo por sí mismo. Y por ejemplo, ¿cómo lo haces tú en el día a día? Eh, ¿necesitas ayuda para realizar todas las tareas¿¿Hay algunas que tú puedes hacer solo?, por ejemplo, cuéntame qué haces tú cuando te levantas en un día ¿Cómo es tu rutina?

P: Tomar desayuno, veo tele, todo el rato lo mismo. Es una rutina. Voy a levantarme, voy al baño también de repente.

E: Y, por ejemplo, cuando te levantas y tomas desayuno, ¿ahí hay alguien que te ayuda a hacer esa tarea? por ejemplo, ¿alguien te ayuda a levantarte, a preparar el desayuno?

P: La enfermera.

E: ¿Y siempre has tenido el apoyo de enfermeras?

P: Ella es la única.

E: Sólo ella ha estado contigo. ¿Y hace cuánto tiempo?

P: De que estaba conmigo no más. ES la que más cacha del tema po'.

E: Ya. Que sabe cómo ayudarte, en fondo.

P: Sí.

E: Entiendo, y ahí la enfermera te ayuda para poder hacer más fácil esas tareas, ¿cierto?

P: Sí.

E: Y la enfermera también está, te ayuda en la noche, por ejemplo, a acostarte.

P: Sí.

E: ¿Y ella está acá en la noche si tú necesitas algo?

E: Y en general, eh, por ejemplo, ¿en qué cosas te ayuda? Me puedes dar como un ejemplo.

P: En darme desayuno, en vestirme, en ducharme. EN comer de repente.

E: Ya, como en todas esas tareas del día a día. ¿Y tú, por ejemplo, en el día a día tienes algún pasatiempo, algo que hagas tú para... ?

P: Yo pinto.

E: Ah, pintas. ¿Eso lo pintaste tú?

P: Sí.

E: ¡Erís' seco pa' pintar!

P: Sí.

E: Oh, bacán. ¿Y hace cuánto tiempo pintas?

P: 4, 5 años.

E: Ah, 4, 5 años. Igual llevas harto. ¿Y aprendiste solo o has tomado clases?

P: Desde chico. ME aburría en clases.

E: Te poníai' a pintar [sonríe].

P: Me ponía a pintar, sí [sonríe]

E: ¿Y no te retaban? ¿te dejaban pintar?

P: Como todos en realidad.

E: Te retaban [ríe]

P: Sí.

E: Sí pero valió la pena, porque te quedan bacanes.

P: Sí.

E: Qué entrete. Y eso te gusta hacer en el día a día.

P: De hecho fue a una exposición hace como 3 años. Y bien me fue.

E: ¿Sí? ¿y dónde fue la exposición?

P: En la Municipalidad de Lo Barnechea.

E: Ya. Qué entrete, ¿y cómo llegaste a esa exposición?

P: Por dato de amigos.

E: Ya, te dijeron que llevarai' tus cuadros.

P: Sí.

E: Ya, están muy bacanes. Qué bacán que los hayai' podido exponer.

E: Y una pregunta xxxx, tú me decías que hacías kinesióloga ¿cierto? Y que a veces íbas a controles médicos. ¿Tomas también algún medicamento, por ejemplo, alguna pastilla, algún jarabe?

P: También algo para el corazón, pal' ánimo.

E: Eso tomas. ¿Y a ti te acomoda tomarte el medicamento o a veces no te gusta?

P: No si me da lo mismo. Me lo tomo no más

E: Ya, ¿y es algo de todos los días eso?

P: Sí.

E: ¿Y hace cuánto tiempo? ¿te acuerdas?

P: Desde que tuve problemas al corazón. Hace como… 4, 5 años.

E: Y ese problema del corazón que me dices que tuviste, eh...

P: Por falta de remedios.

E: Ah, ¿no te los estabas tomando ahí o todavía no te habían dado?

P: No me habían dado el remedio

E: ¿y que te empezó a pasar? ¿Tuviste algún síntoma?

P: Taquicardia y esas cosas.

E: Ah ya. Empezaste con eso y ahí te llevaron al médico y te dieron este medicamento.

P: Sí.

E: ¿Y te has sentido mejor?

P: Sí. Mil veces mejor. Es que antes me sentía cansado. Ahora no tanto ya.

E: Ya. Ahora mejor.

P: Sí.

E: ¿Y alguna vez has tomado algún medicamento que no te haya hecho sentir tan bien? ¿como que te haya hecho sentir mal o no te haya gustado?

P: No.

E: Ya, no has tenido malas experiencias. ¿Y alguna vez tú has tenido que estar hospitalizado?

P: Sí, dos veces. ¿O no? Tres. Es que tuve bronquitis también.

E: Por bronquitis una vez te hospitalizaron.

P: Sí y también por una operación a la columna. Tenía una escoliosis de 90°. Es harto. Ahí me tuvieron que operar, 11 horas de operación.

E: ¡11 horas! Muy largo. ¿Y después te dolió mucho la recuperación?

P: Sí, igual sí.

E: ¿Y a qué edad fue esa operación?

P: 16, 17 años.

E: ¿Y esa esa sido tu única operación? ¿o te han hecho…?

P: En los pies.

E: En los pies también. ¿Y a qué edad fue esa?

P: Los pies como a los 3 años, por ahí.

E: Ah, fue primero. Y en esa, ¿cómo te sentiste?

P: También dolorosa.

E: ¿Y después tuviste que hacer rehabilitación?

P: No, no me acuerdo tanto.

E: Pero te acuerdas que te dolió un poco.

P: Sí.

E: ¿Y después de esas operaciones tuviste que estar hospitalizado un tiempo o te recuperaste en la casa?

P: En la casa.

E: En la casa. Ya, súper. Me dijiste entonces que habías tenido dos por operación y una por una bronquitis, ¿cierto?

P: Sí.

E: Y esa de la bronquitis, ¿fue después fue cuando era más pequeño?

P: No, fue después.

E: Y xxxx, cuando a ti te han tenido que operar u hospitalizar ¿Dónde lo han hecho? ¿En qué lugar?

P: En la xxxx xxxx xxxx. Laboratorio allá, xxxxx, por ahí.

E: Ya. En general en la xxxx.

P: Ah no, una en la [Clínica] xxxxx y otra en la xxxxx.

E: Ah ya entiendo, la xxxx y la xxxx, y cuando vas al médico ¿también vas ahí a las clínicas? ¿o tienes otro médico de otra parte?

P: Sí. Voy al centro médico, por ahí.

E: ¿Y alguna vez xxxx tú has tenido como otro tipo de tratamientos, por ejemplo, eh, apoyo psicológico o alguna terapia?

P: Lo tuve pero no, me aburrieron, no.

E: ¿Y a qué edad la tuviste?

P: Como 4 años, 5 años, por ahí.

E: Ya, ¿y por qué empezaste a ir te acuerdas?

P: ¿Por qué? Como que sentía un poco ánimo y, y después cuando tuve el cambio de remedio, ahí todo bien, estábamos contentos.

E: Ah ya, con los remedios te pudiste sentir mejor

P: Sí.

E: ¿Y entonces no te gustó mucho ir al psicólogo?

P: No.

E: ¿Te aburría? [sonríe]

P: Sí.

E: ¿E ibas todas las semanas?

P: No, fui 2, 3 veces.

E: ¿Y venía para acá?

P: No, tenía que ir para allá y me daba lata.

E: [ríe] te daba lata, no era tan necesario.

P: No.

E: ¿Y alguna vez has tenido otro tipo de, de terapia?, por ejemplo, a veces hay gente que prueba cosas como complementarias. Reiki, por ejemplo, te suena flores de Bach o esas terapias que no son tradicionales, que no son como ir al médico.

P: No, no tanto, no.

E: ¿No? ¿nunca probaste algo así?

P: No.

E: Entiendo. ¿Y alguna vez -no se si tú o lo has conversado tal vez con tu mamá o con alguien de tu familia-, eh, han esperado recibir algún tratamiento que no has podido tener o en general cuando has necesitado algo, has podido acceder a eso?

P: Así es.

E: Ya, no has tenido problemas entonces en acceder a tratamientos o a medicamentos.

P: No.

E: ¿Y si tú tuvieras que pensar…? porque tú me dices que, claro, te has sentido bien, que sientes que tienes apoyo de tus amigos, de tu familia, pero uno siempre ve cosas que pueden ser mejores, entonces, por ejemplo, si tuvieras que pensar alguna mejora que se pudiera hacer hoy -en lo que tú quieras- que a ti te haría sentir mejor, ya fuera físicamente o emocionalmente, ¿se te ocurre algo?

P: Tener más acceso en las calles. Hay poco Uber para andar en silla de ruedas.

E: Es difícil para ti moverte fuera de la casa ¿o no?

P: Sí. Sí.

E: Y en la calle por ejemplo ¿cómo lo haces para transportarte? ¿Alguien te tiene que ayudar?

P: Sí, me tienen que ayudar de repente. Sí.

E: Claro y las calles a veces tienen hoyos, las veredas están chuecas. Todo eso te gustaría que pudiera ser más fácil.

P: Sí.

E: Claro y el tema del Uber también para uno poder moverse.

P: Sí, como la micro, no sé. Hay gente que no, tiene pocos recursos y no puede moverse.

E: Claro, o sea que hubiera como un cambio más grande así, para poder que la calle sea más inclusiva en el fondo más cómoda para todos, ¿cierto? eso te gustaría.

P: Sí.

E: ¿Y tú has tenido alguna vez algún problema que te acuerdes, por ejemplo, en la calle, algo que te haya complicado?

P: No pero las calles están llenas de hoyos, las ramplas como muy pocas hechas.

E: No hay en todas partes.

P: No.

E: Entiendo. Y por ejemplo, cuando tu ibas al colegio, eh, ¿ahí habían rampas, tú podías desplazarte o ahí no usabas silla de ruedas?

P: Ahí ocupaba silla de ruedas.

E: Ya. Y podías moverte bien, no habían problemas, estaba adaptado.

P: Sí, estaba adaptado.

E: Que bueno, claro, pero no en todos los lugares es igual.

P: No.

E: Y eso te gustaría que mejorara, entiendo. Y pensando, por ejemplo, ¿hay algo que tú crees que -desde el apoyo que te han dado los médicos y los equipos de salud- que tú has visto que pudiera mejorar, que tú creas -puede ser algo de tu experiencia o también para otra gente-, qué mejoras tú crees que serían importantes?

P: No como… más fácil, como… máquinas más accesibles para la gente.

E: ¿Máquinas que te ayudan como lo que haces con la kinesióloga, por ejemplo?

P: No, como tipos de pesas para sillas de ruedas, que esto no todos tienen eso.

E: Es verdad.

P: Cuando uno quiere pesarse, no puede.

E: Claro, que esté adaptado para poder atender a una persona con silla de ruedas, es verdad. Mira, no lo había pensado. Qué buena sugerencia.

P: Sí.

E: Sí, eso tú crees que sería importante. ¿Y se te ocurre alguna otra sugerencia?, no pensando sólo en ti, sino también tal vez en otras personas que tengan una situación de salud parecida a la tuya.

P: A ver… en verdad no sé.

E: No hay problema. ¿Y tú sabes xxxx -sólo sí sabes, porque a veces cuando uno es pequeño no sabe esos detalles- a qué edad te diagnosticaron a ti con la enfermedad de Duchenne?

P: Cómo a los 4 o 5 años, por ahí.

E: Ah, eras muy pequeño, ya. ¿Y tú sabes cómo tus papás lograron ese diagnóstico? ¿te han contado alguna vez a qué médico fueron o cómo fue ese proceso?

P: No me acuerdo en verdad. Es que era muy chico, no me acuerdo de nada.

E: Si po', eras muy chico, tenía menos de 6. Ahí uno empieza a tener un poquito más de recuerdos.

P: Sí.

E: Y pensando, tú me dijiste que hoy en día tú sentías que estabas bien de salud, ¿cierto?

P: Sí.

E: Eh, ¿crees que hay algo? O sea, ¿te gustaría que algo pudiera mejorar o estás tranquilo con tus propios temas de salud?

P: No, he estado tranquilo. Todo bien.

E: Entiendo, y tú, xxxx, ¿tienes algún vínculo…? Porque yo, bueno, llegué a tu mamá por la organización Duchenne. ¿Tú también participas activamente de la organización o no tanto?

P: No tanto, no.

E: Ya, no te llama tanto la atención. ¿Y alguna vez has participado en alguna instancia, alguna junta?

P: Sí, hubo un tiempo.

E: Hubo un tiempo. ¿Cuando era más pequeño?

P: No, hace 3 años.

E: ¿Y ahí por qué participabas y ahora no? ¿ahora te da lata?

P: Por flojera [sonríe]

E: Por flojera [ríe]. Y tu mamá sigue participando.

P: Sí.

E: Ya. Ella es más activa en ese tema. Entiendo, pero a ti no te he llamado tanto la atención.

P: Y eso que yo la metí po'.

E: [ríe] Sí po', es verdad. Pero a ella le quedó gustando más.

P: Sí.

E: ¿Y ahora xxxx, tú, eh…? entiendo que pintar es tu pasatiempo, ¿cierto?

P: Sí.

E: ¿Pintas todos los días?

P: Una vez a la semana.

E: Una vez a la semana. Ah ya, no eres tan obsesivo, así como que lo hagas todo el rato.

P: Ya, entiendo.

E: ¿Y estás tomando clases o lo haces como de tu conocimiento?

P: Clases.

E: ¿Y hay algún otro pasatiempo que a ti te gusta hacer?

P: Eso no más.

E: Ese es el que más te gusta.

P: Y ver tele [sonríe]

E: Y ver tele, ver Netflix. O veís' más youtube, ahí tenís' puesto el youtube.

P: Sí.

E: ¿Y hay algún otro tipo de cosa que a ti te gustaría hacer, por ejemplo, y a veces sientes que puede ser un poco difícil? ¿o en realidad no?

P: En verdad no. Me he adaptado… me he adaptado siempre en realidad.

E: Te has adaptado siempre, súper. Y, por ejemplo, ¿alguna vez más chico tuviste ese pensamiento de que te hubiera gustado hacer algo y te dio lata no haber podido o no fue el caso?

P: No fue el caso, no.

E: Súper, entiendo. Y tú me decías que tus amigos también eran un apoyo. ¿Cómo, eh, te relacionas con ellos? ¿Vienen a verte a la casa o más por internet? uno ahora igual habla por internet todo el rato.

P: Hablo por whatsapp. Los invito pa' acá o a veces voy pa' allá.

E: Y tú me decías que eran un apoyo, ¿cómo sientes que ellos te apoyan? ¿tú puedes conversar, eh, como te sientes o sólo lo pasan bien? ¿Cómo es la relación?

P: Lo paso bien, me río. Lo paso bien.

E: Lo disfrutái'. ¿Y esos amigos son del colegio o son de otra parte?

P: Sí. Del colegio, sí.

E: Ah ya, súper. O sea, han seguido siendo amigos harto tiempo ¿o no? Tú ya saliste del colegio hace hartos años ¿o no?

P: Sí po'.

E: O sea, han seguido siendo amigos.

P: De algunos, de pocos en verdad. No tantos.

E: De los más cercanos po', si uno igual después deja de ver a los demás y ya se aleja no más. Así es lo normal, ¿cierto?

P: Sí.

E: ¿Y alguna vez xxxx, tú has tenido alguna experiencia laboral, por ejemplo, has trabajado?

P: Yo no sé qué trabajar, pero no, estoy haciendo unas poleras. Tengo un emprendimiento pero ahora estoy flojo así que tengo que empezar de nuevo.

E: Estai' en una etapa floja parece [sonríe], por lo que contai'.

P: Sí [sonríe]

E: Y eso de las poleras ¿lo estás haciendo con lo que tú pintas?

P: Sí.

E: Ay qué bacán, qué entrete. Pero nunca has pensado en tener otro tipo de trabajo, ¿así como ir a que alguien te contrate?

P: No. Igual me cansa mucho estar tanto en la silla así que tengo que echarme un rato pa' descansar.

E: ¿Y te cansa, eh, como que te duele la espalda o dónde sientes el cansancio?

P: Adormecimiento de piernas tengo acá.

E: En las piernas lo sientes.

P: Sí.

E: Ah, ya. Entonces no puedes estar tantas horas ahí.

P: No. Pero a veces por lo porfiado siempre paso en la silla.

E: [Sonríe] de puro porfiado. Y en general, por ejemplo, ¿cuánto tiempo estás tú? ¿Cuántas horas al día? Más o menos, uno no sabe exacto.

P: Una hora, media hora.

E: Ya, y después vuelve a estar en la cama.

P: No, en la cama media hora. Y en la silla casi todo el día.

E: Pero igual eso después te cansa por lo que me decías.

P: Sí, un poco.

E: Entiendo. Y cuando viene la kinesióloga y hacen ejercicios, ¿lo hacen en general acostado, sentado?

P: Sí, acostado.

E: Acostado.

P: Sí.

E: ¿Y cuántas veces? Creo que me lo dijiste.

P: Dos veces a la semana. De hecho hoy día tuve.

E: ¿Y te deja cansado eso? ¿así como adolorido? ¿o no?

P: No, nada. Me relaja.

E: Ah, claró, te deja como cuando uno queda después del ejercicio, que dan ganas de dormir.

P: Sí.

E: Y hablando de eso, ¿cómo lo haces con tus rutinas? ¿Tienes rutinas así marcadas? por ejemplo, te duermes siempre a cierta ahora...

P: Sí. Tengo la misma rutina todos los días.

E: ¿Y cómo a qué horas te levantas?

P: Como a las 10:30, 9:00. Siempre “tempranerillo” (sic) [sonríe]

E: [ríe] eres mañanero.

P: Esa palabra no existe [sonríe]

E: [ríe] no, "tempranerillo". Eres una persona de mañanas. Madrugadora, así se le dice. Y, por ejemplo, en la tarde, ¿a qué hora tú terminas tus actividades del día?

P: Como a las 8, por ahí.

E: Ya, ¿y luego te acuestas? ¿te baja como el cansancio?

P: Sí, después me acuesto.

E: Entiendo. Y xxxx, pensando ahora en algo más general. ¿Tú alguna vez te has relacionado con gente o con organizaciones de personas que tengan alguna otra enfermedad que sea poco frecuente, pero no como la tuya?

P: No.

E: Entiendo. Te preguntaba eso para ver si tú tuvieras que pensar alguna recomendación, no sólo pensando en Duchenne, que es tu situación, sino como en todas las enfermedades que a veces son difíciles de diagnosticar o que no todos tienen tratamientos. ¿Se te ocurre algo que sea importante desde tu experiencia?

P: Eh… en verdad no se me ocurre.

E: No lo habíai' pensado antes.

P: No.

E: Sí, está bien, si uno no tiene que tener respuesta pa' todo. Bacán. ¿Y hay algo más que me quieras contar de ti xxxx, que no hayamos conversado?

P: Que soy una persona feliz a pesar de estar en silla de ruedas. Y tengo humor negro, me río de mí mismo así que eso me ayuda.

E: Eso te ayuda a pasarlo bien también, a pasarlo bien. ¿Y siempre has sentido que eres una persona feliz o ahora eres más feliz? ¿Cómo te has sentido?

P: Soy una persona bien feliz realmente.

E: De siempre, de chiquitito.

P: Sí.

E: Bacán, qué bueno y qué bueno que tengai' tu hobby y que lo hayas explotado por qué podríai' no haberlo pescado, porque a veces uno tiene un talento y no lo explota y ahí está bacán. ¿Y en general qué te gusta pintar? ¿caras?

P: Antes estaba pintando caras, pies, manos. Lo que, busco una imagen que me gusta, lo pinto y lo [inentendible 29:49]

E: ¿Y pintai' en general personas o también paisajes, por ejemplo?

P: Tuve un tiempo pintando paisajes, caras, manos. Todo eso.

E: Ya, o sea, como variado. No es que sólo te guste un estilo. Entiendo ¿y qué otra cosa?, por ejemplo, tú me decías que también te gusta ver videos, ¿de qué tipo?, como para ver las cosas que te divierten, para conocerte un poco más.

P: De skate o deportes extremos.

E: Eso te llama la atención. ¿Y jugai' play también?

P: Veo videos en youtube. Que no juego tanto, me da lata. Prefiero ver gente jugando que…

E: Ah, ya. Como el *streaming.* Sí, eso es común igual. Ya, bacán. Bacán xxxx, no sé si… yo te hable de hartas cosas ahora, de cuando eras chico, de ahora que eras grande, de tu familia, hablamos también del apoyo de los médicos. ¿Hay algo que te quede dando vueltas de lo que hablamos, algo que quieras decir ahora como al final antes de cerrar?

P: No.

E: ¿No?

P: No, estamos bien.

E: Ya, bien. ¿No te queda alguna pregunta también?

P: No, nada.

E: Ya, entonces darte las gracias por darme este espacio, para conocerte y para saber cómo es para ti la situación y permitirme venir acá y estar en tu pieza [sonríe] conversando.

P: No hay problema.

E: Nosotros cuando tengamos la información en un tiempo más -porque estaba entrevistando harta gente- vamos a compartirla con todos los que participaron ¿ya? para que puedas ahí ver también y ahí vamos a dejar también tu testimonio y bacán que puedas decir que eres una persona feliz y que lo pasas bien también con tu familia, con tus amigos y con tus hobbies, es importante eso. Bacán. Gracias entonces. Voy a cortar la grabación entonces.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante (P): CD.T5F

E: Ya, ¿Ahí está, cierto? Si. Y, entonces para partir eh si me puede contar primero, en sus propias palabras ¿Cuál es el vínculo que usted tiene con su familiar CD.T5F? ¿Me parece que es el nombre de su hijo, cierto?

P: Sí.

E: Que después vamos a entrevistar, si nos puede contar.

P: Eh soy mamá de xxxx, xxxx tiene ahora 18 años él tiene neurofibromatosis (inentendible seg 0:35) eh […] ha sido difícil obviamente eh hay varios puntos que... que destacar por así decirlo, en este caminar, sobre todo cuando cuando, valga la redundancia, las enfermedades raras por ende no hay especialistas, tienes que salirte de tu región, te derivan a otra y quedas completamente desamparado y partes de cero, que fue el caso que nos tocó a nosotros, nosotros somos originalmente de xxxxxx, lo trasladaron a xxxxxx, ya llevamos 8 años acá en xxxxx.

E: ¿Y ese traslado que usted dice, fue cuando empezaron a notar los síntomas de […] xxxxxx o cómo fue?

P: No, fue cuando el xxxxxx ya se complicó. Los síntomas del xxxx aparecieron a los cuatro años, bueno los síntomas del xxxx en realidad estuvieron siempre, lo que pasa es que a mí me trataron de loca, que yo veía cosas que no había, entonces yo estaba inventando. Gracias a Dios a los 4 años eh entró a la escuela […] por primera vez y la técnico que estaba a cargo del curso me dice "sabes qué" me dice, "mamá, puedes llevar a xxxxx con un traumatólogo porque sabes que lo noto que camina raro y se me cae mucho", le conté que el xxxxx toda su vida había sido así, que se yo […] y yo digo "tía la verdad es que en el hospital ya no dan solución, siempre me tratan a mí de loca", me dijo "es que no lo vas a llevar al hospital" me dijo, "yo le voy a pagar una consulta particular". Lo llevo particular, le hicieron unos exámenes a xxxx como unas telerradiografías, eso fue un día martes, el doctor me dice "debe volver el viernes para que veamos sus resultados", llego el día viernes […] a las 6 de la tarde, el doctor me mira, pero era una cosa (inentendible 0:02:59) no… yo no lo reconocí, entonces me asusto le digo "doctor qué pasa", me dice " la verdad es que no sé, no sé lo que tiene tu hijo", me citó el día lunes […] en el hospital xxxxx … "mientras tanto" dijo, " yo el fin de semana voy a conversar con mis colegas", perfecto, yo llego el día lunes […] era como el auditorio, habían 8 personas adelante, 8 médicos y yo era el único espectador, lo desnudaron completo, completo y había un traumatólogo viejito ya […] pero tenía sus años, poco hablaba solo miraba, de repente dice "el niño tiene neurofibromatosis", y todos empezaron a conversar entre sí, y él le descubrió, dijo tiene tantas manchas, tiene (tose), una curvatura en la pierna, le hicieron una radiografía y arrojo una fractura clínica en la tibia derecha y además bueno paso por todos los especialistas y tenía ya en ese entonces nódulos de lisch en los ojos, en ambos, eh… esa fractura clínica que se detectó a los 4 años se mantuvo con una ortesis (suspira) fue derivado a xxxxxx que haya es el centro, en el club de leones que es como una especie de xxxxxx regional, cuando ingresa ahí, lo mantuvieron con la ortesis, cada cierto tiempo tenían que arreglarla que se yo, el problema está en que a los 7 años, enero del 2017, perdón del… tenía 7 años el xxxx […] la ortesis cumplió su función porque apretaba demasiado ya le dejaba rojo, era increíble, fuimos al taller de ortesis para que le cambien la ortesis y el único ortesista que había en xxxxxxx estaba de

vacaciones…okey? ¿Qué hago? "¿Trate de mantenerla", es imposible si casi no le entraba eh solución? Que se vaya a la casa, que trate de hacer la mayor, menor cantidad de ejercicio, que de hecho lo hacía y que se… a los 4 días de haber ido a ver el tema de la ortesis xxxx se sube en un tablón y salta y al saltar, rompió y no paramos hasta la amputación. A los 17 años lo amputaron, perdón, al… a los 13, el 2017 lo amputaron, en octubre del 2017, si […] le hicieron una amputación transtibial en la tibia derecha, así que hemos pasado de todo con xxxx, todo.

E: Si, ha sido muy duro por lo que me comenta xxxxx y yo quería preguntarle un poco lo que mencionó usted al principio, usted dijo que eh bueno se dieron cuenta como de estos síntomas una vez que entró al colegio y ahí ella lo ayudó esa consulta particular, pero usted dijo que antes ya había ido al médico algunas veces y que siempre la trataban como de que estaba inventando cosas.

P: De loca, claro de loca.

E: ¿Cómo era eso, que veía usted en xxxxx que decían mm tenemos que consultar y cómo se dieron esas primeras consultas con los médicos, ¿qué le decían?, si me puede relatar alguna.

P: Mira el xxxx desde chiquito como te decía parecíamos (inentendible min 0:07:20) no caía para ninguna parte porque estaba todo el día, decía no, no es normal si, no puede ser normal, tenía muchas manchas cafés con leche entonces yo siempre he tenido, he escuchado, porque tengo dos hijas mayores, además, que hay que tener cierto cuidado con el tema de los lunares, yo lo atribuía a lunares ya, perfecto, ¿qué eran los otros síntomas? La pierna derecha tenía una curvatura, era leve, ¿la tenía por qué? Porque yo al mudarle los pañales siempre tiende a a tomar sus piecitos […] xxxxx tenía la curva, era tan básico como que le hubiesen tomado una radiografía, que no se la tomaron, entonces con el tema de las manchas café también son cosas de la vida, en el consultorio donde lo atendió, llegó una doctora de xxxxx una, tipo una pasantía y ella detectó las manchas cafés, o sea las manchas las veía yo, pero ella me dijo no serán signos de alguna enfermedad las manchas cafés. Yo le conté la historia de que lo he llevado a todos sus controles porque eso sí, yo siempre fui muy puntual con todos los controles de salud […] entonces hasta el 2020 fui puntual eh ella me dio una interconsulta para un eh neurólogo […] ya, por las manchas café porque ella sospechaba algo de las manchas, llego al neurólogo, el neurólogo evalúa al xxxxx y me dice con estas palabras "tú estás loca", dijo, "estas son manchas, estas verdaderamente loca" me dijo, "no busques algo donde no lo hay", pero dijo, "pa tu tranquilidad sabis, te voy a derivar a un dermatólogo", llego al dermatólogo con xxxxx, el dermatólogo lo revisa y la respuesta del dermatólogo es "mamá sabes qué perdiste tiempo y plata porque acá no hay na' ", no le hicieron nunca una radiografía […] no le hicieron absolutamente nada, la loca fui yo, yo creo que si se lo hubiesen hecho como corresponde los exámenes a esa edad, hubiese sido otra cosa porque de, eso fue a los dos años, entre los dos años hasta los 4 años hubieron dos años de por medio perdidos, perdidos, porque además de eso, por ejemplo, xxxxx no dormía absolutamente nada, nada xxxxx te dormía cada tres, dos horas, nada, no le vieron el tema del sueño, el xxxx eh para la edad que tenía […] era zurdo, es zurdo, utiliza la mano izquierda no se le entendía absolutamente, no sabía hacer un cuadrado no tenía diferencia de nada eh siempre arrastró la pierna para caminar, la izquierda, cuando el daño está en la derecha […] cuando se le diagnosticó la… a los 4 años la enfermedad, cuando hicieron toda esta junta médica, la doctora xxxxx que era la neuróloga me dice "sabes que acá tengo un (inentendible min 0:11:07) yo lo voy a hospitalizar, lo voy a tener hospitalizado para hacer todos los exámenes habidos y por haber" y en eso cuando lo ve la doctora xxxx eh le diagnostica disparesia braquioplural derecha, entonces yo le digo "qué es esto", me dice,

“por la misma enfermedad hija” me dice, el xxxx no puede mover ni su brazo ni su pierna como corresponde” por eso dijo que se obligó a hacer sus (inentendible min 0:11:43) para comer y to’ porque el xxxx no tenía como el equilibrio, xxxx no tuvo equilibrio, no saltó nunca una cuerda eh El xxxx no anduvo en una bicicleta, fue muy muy poco si es que se subió una o dos veces, nunca tuvo equilibrio […] y yo eso todo lo veía por eso que yo le decía el monito porfiado cuando era chico porque no, yo era la loca.

E: Entiendo y xxxxx cuando usted empezó a ver estos síntomas y luego cuando xxxxx es diagnosticado a los 4 años, ¿Usted había escuchado algo de esta enfermedad o había alguien en la familia que tuviera alguna similar o fue la primera vez?

P: Mira, cuando al xxxx se le detectó la enfermedad a los 4 años, eh la doctora xxxx […] empezó a buscar dónde y porqué, entonces me pregunto a mí, “tu no, familiar, el papa” no, que se yo, y de repente la doctora me dice tú no tienes las manchas no tienes lunares ah pero el papá las tiene el papá tiene las mismas manchas que el xxxx, cuento corto, el papa era el portador de la NF a él no se le desarrolló como se le desarrolló al xxxx él toda su vida creció con lunares […] él se enteró que tenía neurofibromatosis a los 40 y tantos porque se (inentendible min 0:13:22)

E: muy adulto se dio cuenta.

P: Exacto, nunca supo qué eran, que era una neurofibromatosis él siempre lo atribuyó y bueno yo siempre pensé que eran manchas de lunares no más, pero no, él nunca fue diagnosticado y él era… él es el portador, ahora, por ejemplo, por lo que yo sé él ahora está teniendo complicaciones, pero antes nunca las tuvo, nada que le dijera ah eh anda a un médico, no.

E: Entonces después supieron que venía por ahí, en el fondo cuando xxxx empezó, todavía no sabían de dónde podría haber llegado eso.

P: No, no nada nada absolutamente nada, ni siquiera el nombre lo había escuchado nunca en mi vida, no nada, tuve que partir a…. tuve que partir aprendiendo a usar un computador porque ni siquiera yo sabía eso entonces aprendí a usar el computador justamente con el tema de la enfermedad. Empecé a… con lo primero que me topé fue con la asociación Argentina de neurofibromatosis y por ahí empecé a cómo a tratar de entender la enfermedad en sí, estudié mucho al respecto, mucho, con decirte que ya los últimos controles que hacíamos en el hospital, las curaciones las hacía yo en xxxxxxx, los últimos controles las hacía yo, nadie sabía lo que tenía el xxxxx eh nadie sabía limpiar un tutor monorriel, ajustar el tutor monorriel nadie sabía qué eran esos fierros que estaban en la pierna o sea de de tener una enfermedad rara, pasó a ser un bicho raro y así lo miraban todos entonces, tuve que aprender, aprendí mucho.

E: Y pensando xxxxx en todo este proceso desde el principio que se empezó a desarrollar esta enfermedad, que le hicieron el diagnóstico pequeñito, para usted eh como persona, como mamá, qué emociones ve usted que marcaron el proceso, desde su perspectiva, desde su lugar.

P: Desde mi perspectiva, la pena, la pena, la frustración, la rabia con el sistema eh es o fue espantoso, la pasamos muy muy muy mal muy mal con xxxxx […] hasta el 2020 un mes antes que inicia el tema de la pandemia, el no quiso más, “mamá yo no quiero más hospitales”, “xxxx hijo, pero…”, “no es que yo no quiero hospitales, no quiero más, no quiero control no quiero nada”, “pero es que xxxx tu eres

menor de edad”, “es que yo no voy a ir, yo ya no quiero nada más, yo quiero vivir”, esas fueron sus palabras, entonces yo simplemente le tomé la mano, lo miré y le dije “te dejo vivir, cuánto vas a durar pa bien o pa mal? No lo sé”, no podía, es que ni siquiera pudo ir a un colegio un año redondo ni siquiera pudo ir a clases normales, o sea y todo eso tienes que, ¿que vivirlo para saberlo me entiende? Nuestro grupo familiar se compone de tres, el xxxx, mi hija y yo, en una ciudad donde no conocemos a nadie donde tenemos vecinos, pero vivimos en, totalmente distinto a lo que se vive en el sur, jamás nuestra vida habíamos vivido enrejados, ¿la desconfianza y el miedo están a flor de piel entonces con quién hablas? Con tus dos hijos, ¿cuál es el… el aporte psicológico en este sentido? Ninguno, ninguno porque estamos repitiendo lo mismo que estamos viviendo a diario, estamos sacando conjeturas, pero ¿cuál es la solución? Ninguna. ¿Cuál es el apoyo? Ninguno. […] entonces fue terrible, fue terrible como te digo hasta el 2020 que dije ya, ok, no quiere, no quieres más, no hay más no más, a lo único que va ahora por ejemplo es a esa cuestión que tiene que ir por el tema de la prótesis.

E: ¿Pero no está yendo a controles médicos en el fondo, eso es lo que paro? o antes estaba en un tratamiento que ya no lo está siguiendo?

P: Eso es lo que paro.

E: Ya, los controles médicos.

P: No, los controles médicos […] (el participante busca un cargador para conectar su celular) […].

E: Yo le estaba preguntando que en el fondo me estaba contando que xxxxx no quería ya más tema con todos los controles médicos etc y yo le pregunté qué fue lo que paró específicamente en 2020 que era lo que estaba haciendo antes, que ya no quería seguir.

P: Mira, el xxxx siempre tuvo problemas emocionales o psicológicos derivados de la misma enfermedad, tratamientos médicos que siempre fueron cortados porque o no había psicólogo o no había psiquiatra o estaba hospitalizado o no podíamos ir, en fin, en el año… 98 creo que fue, en el 99 (inentendible min 0:19:54) y por eso nos da pa tanto, en el 1999, 2000, ya, olvídalo, unos 6 meses antes de la pandemia el xxxx fue derivado a psiquiatría porque se atiende en el xxxxxxxx fue derivado a psiquiatría, lo tomo una psiquiatra que yo puedo decir por primera vez, que el xxxx estaba recibiendo un tratamiento estable, ella lo diagnosticó con depresión post traumática severa y… no me acuerdo el otro diagnóstico […] el tema está en que esa doctora lo empezó a ver como más seguido, más seguido a parte de los medicamentos que le dio, el xxxx estaba como viendo la vida de otra manera era como que estaba, estaba cambiando su mentalidad pero vino la famosa pandemia y ahí se estancaron los controles y hasta el día de hoy no ha vuelto a ser llamado por psiquiatría del hospital. Cuando al xxxx lo amputaron, según mi perspectiva, no creo que esté mal, y se lo pedí al doctor y eso fue lo que a mí me enfureció también eh el xxxx iba a ser amputado sin embargo el xxxx no tenía una… una psicóloga por así decirlo que le diga lo que él se enfrentaba, porque tal médico dijo hay que amputar y la mamá “si, ¿vamos” pero quien se lo explicó? ¿La mamá? ¿Cuándo le digo al doctor […] nosotros vamos a recibir ayuda… “el xxxx va a recibir ayuda psicológica?” le digo yo, antes de entrar a pabellón? Me golpea el hombre me dice, “si po´” me dice, “si”, me golpea el hombre me dice “estás tú, qué mejor psicóloga que la mamá”, ¿perfecto y yo qué? ¿Y yo qué? Hasta el día de hoy tú me preguntas a mí, y yo todavía no puedo mirar a mi hijo (inentendible min 0:22:022) o sea le veo la cara, nos reímos el tener que verlo sin ropa o de la cintura para abajo, todavía me cuesta, me cuesta (llora).

E: Claro, no hubo un apoyo para ver todo lo que el proceso iba a implicar, para usted también es un impacto muy grande.

P: Nunca, nunca hubo nadie que dijera, acá estoy o va a suceder esto o puede o no, nunca.

E: Si, claro o sea ha vivido muy sola todo el proceso.

P: Dentro de todo el proceso cuando se le detectó la enfermedad al xxxxx el papa dentro de su ignorancia decía de que cómo yo pasaba más en el hospital que en la casa con xxxxx, de que yo había enfermado al niño tanto que lo llevaba al hospital y una sarta de estupideces, la relación empezó a ir mal, de mal en peor eh terminamos en tribunales por violencia intrafamiliar eh desde entonces he estado sola, sola con ellos entonces es terrible el diagnóstico que te digan de una enfermedad rara y tener que vivir es espantoso, es espantoso, muchas veces tú dices hasta acá llego, pero y si no estoy yo? ¿Quién?. Es agotador, uno se enferma, nosotros cuando nos trasladaron a xxxxx, xxxxx en ese entonces tenía 4 años y el xxxx tenía 10, xxxx lo hospitalizaron, parte de la base de que nosotros nos trasladaron del hospital de xxxxx al hospital xxxxx nunca habíamos venido a xxxx, no conocíamos, yo estaba quince minutos con xxxxx en el dormitorio y salía corriendo para estar otro quince minutos con xxxxx que estaba sentada afuera, porque ni siquiera la dejaban entrar sabiendo que no éramos de aquí y que no tenía a nadie con quien dejarla, tenía que dejarla sola afuera, exponerla a que me la robaran, a que hicieran lo que quisieran con ella, entonces corría quince minutos a la sala de la del hospital y quince minutos al pasillo a verla a ella afuera, todo sola, todo, entonces (suspira) fue atroz, no miran nada, si no es solamente la enfermedad es solamente el entorno que se vive en relación a la enfermedad no, no tienen consideración, no tienen.

E: claro hay mucho que pasa alrededor también cuando se viven estas enfermedades y nadie pone ojo ahí.

P: exacto, nadie pone ojo ahí.

E: Y sobre eso xxxxx, por ejemplo, ahora usted me comentaba el impacto que tuvo a nivel familiar que tuvo a nivel para usted en términos emocionales. ¿Cómo ha sido para usted en términos del trabajo, usted ha podido seguir trabajando como ha sido el impacto ahí?

P: No, no mamita yo desde que se le detectó la enfermedad a xxxxx me convertí en cuidadora 24/7 […] por qué? Por ejemplo el día lunes tenía eh por decir algo, oculista, el martes había xxxxxx, el miércoles tenía fisiatra, el jueves tenía no se esto... dermatólogo, el viernes tenía eh traumatólogo y al final me sacaba de lunes a viernes en el hospital, todo decía, pero algún ratito, nosotros salíamos, nos levantábamos a las 5 de la mañana todos los días para que movilización nos pase a buscar a las […] 6 de la mañana para estar dependiendo la hora del xxxx y después no es que movili.. tu termines y movilización te trae, tienes que esperar al resto, llegábamos a veces a las 4 de la tarde aquí de vuelta de las cinco de la mañana que habíamos salido y claro a veces por decirte ya al otro día llegábamos más temprano a las 2 a las 3, sí, pero llegaba completamente desgastada de toda la trasnochada que había vivido el día antes y qué hacía? Llegaba a lavar a planchar a cocinar a hacer aseo, a ayudarles

con las tareas para poder acostarme porque al otro día tenía que volver a ir al hospital y eso tampoco lo ve la gente.

E: Si… ¿Y, xxxxx sobre eso que comentaba ahora como las actividades del día a día eh cómo siente que impactó esto en sus propios hábitos? Los tiempos pa alimentarse, el sueño, ¿usted podía hacer sus tareas sola por ejemplo? ¿O estaba siempre pendiente ahí de xxxxx?

P: No hija no pude, hubieron unas, unos años entre que xxxx tenía 10 y 13 años o 14 años en que yo no podía hacer absolutamente nada no podía disponer de absolutamente nada, por ejemplo yo no podía decir mañana voy a la (inentendible min 0:28:33) porque me llamaban en la tarde y tenía que salir al hospital porque esa era mi vida, a veces llegaba a la casa y yo le decía xxxx voy a aprovechar el día voy a lavar (inentendible min 0:28:42) me despertaba, no sé, media hora, dos horas después pero ya tenía que cocinar ya había que limpiar el tutor, ya había que darle las pastillas, ya había que acostarlo, cuando me daba cuenta eran las doce de la noche y que hice en el día? Nada, de todo lo que quisiste hacer, ¿pudiste hacer algo? ¿No, comiste? No, se me olvidó, almorzábamos a las 5 de la tarde, almorzábamos la 1 de la tarde al otro día almorzábamos, jamás tuvimos un horario de almuerzo porque nos pillaba en cualquier parte la hora de almuerzo y porque el bolsillo no da para comprarte comida en cualquier parte porque nos tocó varias veces que llevaba la comida de la casa y con la calor se nos echaba a perder no podíamos comer entonces al final horarios de comida jamás estuvieron hasta ahora, no hubo tiempo de decir, no sé… vamos a una a la feria, almorcemos en la feria, aprovechemos, no, no porque además los planes no dependían de uno, dependían de la salud del xxxx […] yo le decía […] pucha o sea mañana podríamos ir a la feria porque […] no te toca control xxxx, "ya mamá", amanece xxxx con 39 de fiebre, a qué feria voy a ir, qué hago? Pesco a mi cabrito, me voy a urgencias y al final (inentendible min 0:30:13) el diario vivir, mi tema de salud quedó de lado eh ahora estoy pagando las consecuencias, nunca fui a un médico ni dentista porque nunca me preocupé de mi porque nunca tuve tiempo para mí, porque si yo hubiese tenido tiempo para mí, tal vez lo hubiese hecho, pero nunca lo tuve, lo hubiese hecho porque ¿sabes por qué? Porque a conciencia yo sabía que si yo no me iba a un hospital a la larga me iba a pasar la cuenta, yo lo tenía claro, pero nunca tuve el tiempo para mí de haber ido a un hospital, porque mis tiempos dependían de xxxx.

E: Y actualmente xxxxx ¿qué, qué tareas usted realiza de cuidados con xxxxx? O xxxxx ya es más independiente, ¿cómo se da actualmente esa situación?

P: Ya, el xxxxx ahora está mucho más independiente […] de hecho está yendo a trabajar con un vecino pero, por ejemplo, hay días en que, mira, de partida el xxxx no se puede duchar 100% solo por un tema de equilibrio, por mucha prótesis que le pongan el xxxx sigue teniendo problemas de equilibrio […] eh hay que estar constante, por ejemplo, cuando uno sirve la comida eh uno trate de llevarle la… el plato o el café a la mesa porque el sigue con temblando la mano y caen las cosas […] no tiene un caminar fijo tampoco eh entonces siempre hay que estar apoyando detrás al xxxx en todo con la diferencia de que el ya no quiere ir a control, él ya está chato con el tema de los controles porque ya no lo dejaban vivir porque […] no iba a un liceo, como dice el ahora, si tomo controles no voy a poder ir a a trabajar y él quiere […] xxxx no tiene amigos nunca tuvo amigos, siempre tuvo uno solo entonces él quiere eso, quiere experimentar lo que es vivir, salir de la casa, tomar un metro, conocer a alguien, que no pudo hacer nunca y aquí yo con el alma en un hilo, de hecho tú me preguntas a mí y yo cada media hora, cada una hora estoy y? ¿Todo bien? "Si mama, todo bien".

E: Y usted xxxxx ¿cómo siente que está su salud actualmente, ¿cómo se siente usted actualmente en términos de salud física, pero también de su bienestar? Cómo siente que está usted, no pensando en xxxxx sino usted.

P: Ambas dos, mal, me gané con xxxx una hernia de los músculos blandos, la tengo hace cinco años, está horriblemente grande me pesa, me duele la espalda, ¿qué se yo, tuve en una oportunidad un pre-cáncer de seno, hace cuatro años atrás, salvé ilesa, estoy teniendo problemas con mi seno actualmente, no he ido al médico y la salud psicoemocional es malísima, muy mala es muy mala, el vivir llorando todos los días no es vida […] si me preguntas a mí cómo estoy a mis 50 años? Horrible […] y eso con xxxx.

E: claro usted se lleva mucha carga también en el proceso y el impacto también po´.

P: es que sabes tú que, antes que xxxx yo también tengo a xxxxx, con xxxxx pase mucho mucho también, de hospital en hospital y de.. nunca se detectó eh xxxxx se caía con mucha facilidad no se podía parar, quedaba como trapo viejo y nunca se le detectó nada. Cuando trasladaron al xxxxx acá eh un día xxxxx cayó a la calle […] fue derivada al hospital por los transeúntes que la pudieron levantar y resulta de que acá se le diagnosticó miastenia gravis que también es una enfermedad rara te estoy hablando que ya para ese entonces xxxxx tenía 20 años […] entonces después viene lo de xxxx, ok dije yo aquí paro, aquí termino dije yo, cuando parto con xxxxx? Cero sociabilidad, unos cambios de humor irritantes, de partida xxxx también pase por loca porque xxxx jamás gateó, ella siempre se, se movilizó de potito, ella se sentaba en el piso y se iba de lado, jamás gateo como entrecomillas niños normales, entonces desde chica la vigile justamente porque note que había algo raro también pase por loca porque eso era normal, no yo no veía (inentendible min 0:36:42) para mí no eh cuento corto xxxx me hacía cuadros de fiebre sin ningún motivo, cuadros de fiebre repentinos, elevados, sin motivo alguno después para variar entro al colegio le hicieron repetir el segundo básico por, según la profesora que tenía en ese entonces la niña era inmadura, no, no era inmadura, me dijo que era muy regalona que yo la tenía maleducada entrecomillas porque la niña no se expresaba bien y no compartía con sus pares de lo puro malcriada que estaba […] ese fue el mismo año en el que amputaron al xxxx […] entonces yo le digo "va a quedar repitiendo?", "si", perfecto, xxxx pesca tu mochila nos vamos, me fui, hagan lo que quieran, no tenía cabeza […] si en unos días más amputaban a xxxx, no tenía cabeza, pesqué y me fui, como quedó repitiendo me volvió a hacer el segundo y la toma una profesora que me llama y me dice "mama necesito que me lleves a xxxx a un neurólogo porque yo esto parece que lo he escuchado en algún lado", yo le digo "pero profe usted sabe que conseguir una hora de neurólogo es atroz, yo llevo tres años con xxxx en el xxxxxxxx para que la vea un neurólogo y todavía no tengo hora y me dice es que la vas a llevar particular, vamos a buscar la manera y por último me dijo "vamos a pagar la consulta a medias", […] porque "xxxx" me dice, "me hace muchos lapsus de ausencia", en la sala de clases, yo le digo "si, lo mismo en la casa pero es normal […] todos los médicos de consultorio me dices que es normal entonces yo estoy repitiendo lo que me dijeron, es normal, "no po mama" dijo, " es más" me dijo, "xxxx yo tengo que darle eh instructivos en forma literal" yo le digo "si, pero es normal", "ya" me dijo, "dejémosle su normalidad", cuento corto llegamos al neurólogo nos sentamos y hace la primera crisis de ausencia […] me dice (el doctor) "tú sabes lo que tu hija

tiene", "si, yo lo sé, pero es normal", "no es normal" me dijo, "tu niña es TEA", aayy, dale, iba terminando con xxxx y parto con (inentendible min 0:39:31) démosle no más que se puede y acá estoy, todo el día pendiente de xxxxxy xxxxx

E: claro, se le ha sido muy difícil muchas cosas juntas.

P: y todo me ha tocado sola, porque desde la miastenia no tenía idea de que existía jamás había escuchado el nombre, tenía que aprender del TEA nunca en mi vida se me pasó por la mente, tuve que aprender y tuve que hacerlo lo mejor que pude en base a lo que yo aprendí de una pantalla.

E: Si, y y eso que me comenta xxxxx que todo le ha tocado eh en el fondo sola, ¿nunca ha tenido el apoyo de alguna persona que no sea familiar por ejemplo alguien que la haya ayudado de alguna manera o…?

P: Mira acá en xxxx hay un concejal que ahora es concejal xxxxxxx eh el esta eh no sé, pendiente siempre nos, una vez a la semana "¿cómo están?, necesitas algo en que pueda ayudar?" Eh xxxxxxxxx absolutamente nadie eh sabes tú que el día que nos subieron a un avión con xxxxx nunca más supimos de ellos ni siquiera fueron capaces de preguntar si llegamos bien o en qué estaba el xxxx (suspira) […] cuando se le detectó la enfermedad al xxxx fue unos días después de mi cumpleaños y escuchó entre pito y flauta, el cabrito enfermo de la familia, ahora hay un cabro enfermo en la familia, me di media vuelta, hasta luego y nunca más supe de ellos, cuando se enteraron por los medios televisivos que xxxxx era trasladado a xxxxx eh aparecieron llorando al nieto y al sobrino "y por qué no nos dijiste", es que porque yo no tengo porque buscarlos ni decirles, yo no tengo porque hacer lo mismo que ustedes pueden hacer y no han hecho y no lo hicieron cuando realmente él necesite ayuda, no le hicieron, no veo qué vienen a lamentarse ahora, si familia no tenemos, asi de simple, corte todo lazo de eh de sangre y por parte del papa, no hay, por un tema de violencia intrafamiliar entonces tampoco se supo, se acercaron al xxxx.

E: claro, claro, tampoco había relación. ¿Y xxxxx usted me dijo que claro xxxxx no tenía muchos amigos porque le había tocado muy difícil también, pero usted ve que él haya recibido otro apoyo que no provenga de usted por ejemplo alguna otra persona que que para él haya sido importante en este proceso?

P: No.

E: ¿usted ha sido el pilar fundamental ahí?

P: exacto, no, ni siquiera yo te puedo decir que no hubo ni siquiera un profesor que xxxx dijera "voy a hablar con el profe", no, no lo hubo, no lo hubo, no lo hay, no hay a esta fecha ya no la hay.

E: ¿Y una consulta xxxxx eh en todos estos especialistas que el vio en todo el proceso que empezaron a diagnosticarlo hasta ahora cuántas especialistas distintos ha visto más menos xxxxx? ¿Usted tiene, así como una noción?

P: En áreas son como 10, como 10, por ejemplo, esta traumatología, otorrino, fisiatra, oculista eh dermatólogo, endocrinólogo eh ahora lo va a ver un… el que… […] no me acuerdo bien los otros, pero el que todo el tema de las enfermedades así, el… […] bah se me fue, psicólogo lo ha visto, lo han visto

psiquiatras al xxxxx eh no, si ha pasado por varios, varias, distintas especialidades, pucha no me puedo acordar del nombre del otro. Si, distintas especialidades.

E: ¿Y siente que ha habido algún, alguien del equipo médico o el equipo médico en general que ha sido como un apoyo en el proceso o usted no ha visto tanto apoyo más directo?

P: cuando nosotros llegamos xxxx fue derivado al xxxxxx con el traumatólogo con el doctor… xxxxxxxx, a todo esto te voy a contar algo así a la rápida se me olvida mucho las cosas últimamente hace cuatro años atrás tuve un ACV así que por ahí como que de repente sí... y me dio justamente cuando estábamos en xxxxxx me dio eh el doctor xxxx fue un súper apoyo para el xxxx los días que tenía control pero de ahí nada más es más desde que amputaron al xxxx […] el xxxx lo amputaron en noviembre, en diciembre el xxxx tuvo una necrosis en la pierna por ende se le prohibió empezar xxxxxx en enero entonces partió como en junio xxxx a xxxxxx del 2018, tiene que haberlo visto dos veces el doctor xxxxxxxxen el 2018 y no supimos más del doctor xxxxxxxx […] nos pasó lo mismo que cuando nos mandaron de xxxxxxxxxxx al xxxxx y nadie se preocupó del xxxx, nos pasó lo mismo que en el xxxxxxx nos tiraron a la xxxxxx y no supimos más del xxx y resulta que en xxxxx al xxxx solamente le ven la parte de la pierna, solamente la parte física le ven al xxxx no le ven la enfermedad en sí, porque no está en el listado de la… de xxxxx de las enfermedades el xxxxxx.

E: Y xxxxx ¿Alguna vez usted en todo este proceso que han hecho de distintas especialidades desde que partieron los síntomas hasta ahora han visitado algún tipo de tratamiento que no sea eh médico por ejemplo alguna terapia alternativa alguna cosa complementaria?

P: Todos, todo lo que pude encontrar.

E: ¿Qué tipo de cosas han probado?

P: Todo, eh las flores de Bach, probamos los imanes, probamos el Reiki, ¿probamos esto con el tema de las eh […] Auriculoterapia eh qué más? […] el agua no me acuerdo cuánto se llamaba el agua ya, de todo de todo y no hubo caso.

E: ¿No siente que haya habido una mejora con ese tipo de tratamiento?

P: No, a ver hubo una leve mejoría psicológica, psicológica, pero no de la enfermedad en sí, si le ayudo a estar eh con más ánimo, anímicamente le ayudo, pero en la enfermedad en sí, no.

E: ¿Y alguna de estas como terapias alternativas o cosas complementarias que usted probó eh le duró más tiempo o hubo alguno que fue algo más constante o todas las fue probando cómo un ratito?

P: No, el tema era monetario, tonces mientras había, se podía ir, cuando no había lo siento, no hay, entonces por ahí, también, exacto también te juega en contra el ejercer un o el seguir uno de estos tratamientos si no tienes la plata no puedes, hay que trabajar.

E: claro y usted estaba al cuidado. Y xxxxx, usted ¿cómo llegó a probar este tipo de tratamiento alternativo? ¿Dónde encontró toda la información? ¿Cómo llego a eso?

P: Por internet, en internet, todo lo que yo aprendí y todo lo que yo pude descubrir lo hice a través de internet.

E: ¿Entiendo y a parte de estos tratamientos como alternativos, entiendo que em xxxxx estaba en xxxxxx también para ver el tema de su pierna que todavía le ven de la prótesis y que otro tratamiento recibía el sistema de salud tomaba algún medicamento le hacían algún otro tipo de intervención?

P: mira fuera de la psiquiatra que le dio medicamentos, los medicamentos que él toma se les da xxxxxx […] eh la mayoría eran controles eh físicos para ver cómo estaba por ejemplo lo que pasa es que el xxxx ya está usando lentes a gran a gran escala por así decirlo, aunque dicen de qué los nódulos de Lisch no son, son benignos eh está perdiendo visión, está perdiendo visión y bastante en poco tiempo, el xxxx tiene, tenía hace cuatro años atrás los hamartomas de hipotálamo ¿cachai? Tiene… bueno, en el cuerpo simplemente no se ha querido hacer nada para no saber qué hay entonces los controles son por ahí, los medicamentos los entrega xxxxxxahora pero nunca le dieron así como medicamentos constantes al xxxx, no, no porque por ejemplo él tomaba la famosa […] melatonina, la famosa melatonina que tampoco la entregaban así que había que comprarla y después las… bueno una un, un ah, antiinflamatorio que usaban para la pierna que no me acuerdo el nombre y ese también lo compraba entonces como que no me entregaban, no le daban medicamentos que tuviera el stock del hospital, por eso.

E: ¿Y entonces él recibía como tratamiento más por ejemplo antiinflamatorio pa la pierna ahora que le dan unas cosas de xxxxx, pero nunca le pasaron como algún medicamento o le ponían alguna inyección o alguna cosa que fuera para la enfermedad que él tenía o sí?

P: Para la neurofibromatosis nada, nada si todo lo que se han, todo lo que […] han visto en xxxxx son las derivaciones de la neurofibromatosis, pero la neurofibromatosis en si, por ejemplo, los tumores no pueden hacer nada, mientras estén ahí. Mira, la fractura clínica que tenía xxxx en la pierna, en la tibia era un neuro fibroma plexiforme creció a velocidad luz completamente deforme y nunca le dieron ni siquiera una pastilla para el dolor porque no sabían qué darle […] yo creo que por ahí va, como no se conoce bien la enfermedad no saben qué hacer.

E: claro, claro, tampoco saben cómo tratarla.

P: tuvo el xxxx, exacto, estuvo el xxxx que tomar metformina por el tema de la del alza del azúcar eh que también deriva de tanto, pero no es una neurofibromatosis en sí o sea para la neurofibromatosis nada.

E: ¿Y una consulta, actualmente usted siente que necesita o que le servirá por ejemplo tener mayor conocimiento sobre esta enfermedad eh sobre la condición de salud de xxxxx o siente que ya tiene suficientes conocimientos?

P: No, no, no, uno nunca va a terminar de aprender, no, en ese sentido no, no porque es lo que ah (suspira) es tanta la ignorancia por así decirlo utilizar esa palabra muy manoseada hoy en día por lo demás, ¿de de la gente que piensan de que acá se terminó o sea tú estás caminando y tu estas bien pa que más? No, él no está bien, no sé si mañana va a estar bien, porque esta enfermedad no tiene cura, no se va a sanar jamás, se va a morir con la enfermedad, necesito saber qué puedo hacer más adelante y ¿cómo voy a saber? Aprendiendo, conociendo, investigando, averiguando, sentada en mi casa, no lo voy a saber no me lo van a venir a contar, entonces no, yo necesito saber […] o, por último, voy a volver a ser egoísta conmigo, pero yo necesito saber qué puedo hacer el día de mañana con mi hijo cuando esto avance, al menos hasta donde le dure hasta donde le dure yo me refiero, ¿se entiende?

E: Si.

P: al final yo sé que, es como cuando salíamos a los controles y la vecina nos decía "oh vecina que se mejore pronto", y tú dices, pero si ni siquiera (inentendible 0:55:19) si no saben qué darle, ves entonces no. Sí me interesa seguir aprendiendo.

E: Claro, siente que es importante mayor información y usted ¿siente que le ayudaría también eh tener conocimiento, mayor apoyo a usted como cuidadora? Por ejemplo, en alguna de las tareas.

P: Por supuesto que sí, sí, sí por supuesto que sí. Hay muchas cosas que como te digo yo que no sé qué pueden suceder o que, en este preciso momento, ¿es que en este preciso momento yo estoy viendo como en (inentendible min 0:55:59) por qué? Porque xxxx está sufriendo de dolores a la pierna, está sufriendo de dolores en los brazos entonces yo digo okey, ¿por qué te duele? ¿Qué hay detrás?, entonces si a mí me interesa, porque yo sé hasta dónde puede llegar la enfermedad yo tengo vagos conocimientos que el xxxx el día de mañana puede nuevamente utiliza la silla de ruedas puede nuevamente quedar dos años tirado en una cama tonces eh tengo que estar preparada po´.

E: Entiendo. Y yo quería preguntarle xxxxx, o sea, para tenerlo claro, cuando usted habla de ese periodo donde se tuvieron que trasladar a xxxxx, ese traslado fue porque, en el fondo, desde el hospital de allá la derivaron acá a un hospital ¿O fue una decisión suya? Eh ¿ya venirse para acá fue una decisión suya?

P: No mamita, no, el xxxx […] tuvo, después me enteré yo, después, el xxxx tuvo una infección intrahospitalaria, el xxxx estuvo 24 días en la UCI, cuando el xxxx salió de la UCI, se le, fue la doctora xxxxxxx, de aquí de xxxxx a xxxxxxx a operar con…fue a poner los clavos de titanio […]ya esa era como la cuarta cirugía que llevaba el xxxx y ella me metió en una sala peor q un baño con la doctora Vila que eran las dos que lo trataban […] y me dicen porque a todo esto xxxx entro a pabellón a ponerle los fierros, se suponía que la operación no iba a durar más de dos horas, llevaba ocho horas en pabellón xxxxxx y no salía nadie, cuando estas salen, me dicen "vamos a amputar", yo le dije "no", primero me explicas qué van a hacer porqué lo van a hacer y después vemos si lo vamos a hacer, "es que no hay nada más que hacer", "dame una base que a mí me diga por qué no hay nada más que hacer, "no, es que es la única solución", "pero dime porqué es la solución", cuento corto arme la casa de wuifa en el hospital, al final no les quedo otra que irlo a sacar de pabellón porque no lo deje amputar eh… yo pertenecía, pertenezco todavía incluso a la asociación de enfermedades raras y poco comunes de xxxxx xxx, llamo a xxxxxx que era la direc, la presidenta de la asociación de ese entonces y le digo xxxxx

quieren amputar al xxxx ahora ya, “no lo deje”, me dijo, “voy para allá”,xxxxx llamo al que en ese entonces era el intendente xxxx y xxxx llego al hospital y yo le dije lo que estaba pasando y me dijo “no, es que sin una, es imposible” entonces me dice, “qué quieres hacer tu”, “no sé”, le dije yo, “pero ahora quiero dormir”, no me acuerdo más hasta el otro día, sé que salió de pabellón, que estuvo bien y que se yo porque la xxxxxx quedo con él. A los días después fue el subsecretario de salud de acá a hacer una charla a xxxxxx y la patua se metió, yo la patua me metí, le expliqué dentro de su ignorancia lo que tenía el xxxxx porque lo miraban como te digo yo como bicho raro al extremo de que el me pregunta qué son esos fierros que él tiene en la pierna, cómo no vas a saber si eres subsecretario de salud, que eso es un tutor monorriel y sirve para pegar un hueso, no sabía, entonces me dice con estas palabras “ya mama, me dice y tú que quieres hacer?”, yo le dije “yo quiero que lo vean otros médicos, si esos médicos a mí me dicen que hay que amputar, vamos a amputar”, pero no me voy a quedar con una sola y por esa razón nos trasladaron desde el hospital de xxxxxxxx al hospital de , al xxxxxxxx, cuando llegamos al xxxxxx lo ve el doctor xxxxx y me dice “mira, podemos alargar la amputación por mucho tiempo cómo podemos lograr también que esto en ese tiempo mejore o empeore”, además que el doctor xxxxxxxx yo no puedo decir nada porque le hizo de todo, injerto óseo, le puso células madres, le puso eh placas de titanio que al final se quebraron que pasó? Que la pseudoartrosis el poco hueso que se podía regenerar la pseudoartrosis se lo comió, tenía pseudoartrosis de tibia y peroné entonces lo poco que el doctor pudo avanzar, la pseudoartrosis se lo retrocedió y esas fueron las razones porque yo pedí una segunda opinión para que el xxxx, si, para que el xxxx no lo pudieran amputar, yo no lo deje amputar en la primera que se les ocurrió.

E: Entiendo. ¿Y una consulta xxxxxx usted ahí nombro que participaba en una organización de xxxxxxxxx usted está involucrada en como en otra organización también de pacientes o de familiares, personas con enfermedades raras o poco frecuentes acá?

P: em si estoy inscrita en FECHER que es la federación chilena sí.

E: Entiendo, y usted participa ahí en las actividades, tiene un rol más activo, ¿cómo ha sido su participación?

P: No, no, no, no, ¿no porque por la xxxx porque a todo lo que yo tenga que ir de repente ponte tú me ha pasado que le he dado una crisis en el colegio y tengo que venir a buscarla y si estoy en xxxxx qué hago?

E: claro, claro tiene que estar ahí disponible por si acaso.

P: sigo dependiendo 24/7 de ellos.

E: claro, entiendo, pero igual se vincula.

P: si, sí.

E: Igual se vincula con organizaciones y ahí usted ha podido obtener más información, de qué manera le ha ayudado poder vincularse a una organización.

P: yo creo que para… es que sabes que es lo que pasa que cuando yo me metí a FECHER el tema de la neurofibromatosis yo ya lo había estudiado, por decir, casi todo entonces no fue como, no fui como para mí en ese momento un aporte enorme porque yo ya lo había estudiado por por mí misma pero no dejo de reconocer que si es un tremendo aporte para quienes están partiendo la enfermedad ¿me entiende?

E: si, entiendo o sea usted ya había leído mucho, sabía cosas, pero, pero es un buen lugar para poder informarse si es que uno tiene que

P: si, de todas maneras.

E: Y xxxxx, bueno, ya hemos tocado hartos temas darle las gracias por por todo su tiempo, nos queda ya que ir avanzando hacia la última parte de la entrevista entonces yo quería profundizar un poquito en las causas de la enfermedad de xxxxx, ¿usted cuales ve que son? porque hablamos un poco del tema genético que podía venir por el papa y yo quería saber si usted asocia otras causas también a la enfermedad de xxxxx o que cree que lo provocó?

P: No sé yo pienso que es más genético que… genético, al genetista eso le llego hora, si por primera vez, nunca lo había visto un genetista.

E: en todo este tiempo no lo había visto un genetista.

P: nunca, no, nunca entonces no sé yo pienso que, es más, más hereditario como dice uno a ver.. alguna causa probable no..

E: claro, ve que es algo probable que se pueda haber heredado ahí.

P: si yo te dijera que se le detectó después de.. sin haber tenido ningún síntoma, puede ser que yo busque alguna causa, alguna explicación en este caso el xxxx nació así, yo lo detecte a los meses de vida entonces eh no puedo decir que se atribuyó a, porque nació así, que no me creyeran era otra cosa, pero nadie así.

E: Entiendo, y xxxxx una consulta, ¿cómo cree usted o como ve que ha influido el tema de que xxxxx haya podido ser diagnosticado tan chiquitito? Cree que afectó para bien, cree que en realidad no tuvo tanta influencia en la situación de xxxxx actualmente, ¿qué opina usted? Desde su experiencia.

P: Desde mi experiencia es que a ver si tú me hablas de otros niños, de otras patologías es mejor el diagnóstico eh temprano, temprano, cuanto antes o sea no mires rango ni edad, cuanto antes, por experiencia propia que se le haya detectado a los cuatro años eh me produce rabia me produce rabia porque tuvieron la posibilidad de detectársela a los 2 años cuando le hicieron los controles y me pasaron por loca… ahí tuvieron la oportunidad de que xxxxx, tal vez no hubiese ni perdido su pierna porque si en esa fecha ellos hubiesen hecho una miserable radiografía iban a detectar el neurofibromioma, lo iban a detectar, y podían haber hecho algo que nunca hicieron en dos años entonces cuanto antes se le detecte es mucho mejor porque puedes prevenir incluso una amputación.

E: ¿entiendo, entiendo y entiendo entonces que podría haber sido más temprano el diagnóstico, pero cree que eso impactó de alguna manera en el estado de salud de xxxxxx, ya sea para bien o para mal el haber alcanzado el diagnóstico o cree que no habría habido mucha diferencia si no hubiera sido diagnosticado, como lo ve ahí?

P: […] impactó para bien, por supuesto que sí, porque mira el puro hecho, el puro hecho de que al xxxx se le detectara la hemiparesia, si xxxx no se le hubiese detectado a los 4 años después simplemente capaz que ya no iba a tener la posibilidad de mover su cuerpo ni siquiera con una terapia adecuada, entonces en este caso impactó en forma positiva o sea, el impacto de que te digan de una enfermedad rara o desconocida como le quieras llamar, es fuerte, es muy fuerte porque estás frente a lo desconocido también existe la otra parte, oye, hace algo, para que esto no siga avanzando o al menos no avance a velocidad luz y dónde me puedo apoyar yo? En el diagnóstico, en los especialistas, o pseudo especialistas en ese entonces, pero… si, en mi caso yo creo que, en el caso del xxxx yo creo que bien, yo creo que bien.

E: Entiendo, entiendo. Y, una consulta, xxxxxx, usted conoce alguna política, ¿alguna ley o algún programa para personas con enfermedades raras o poco frecuentes acá en Chile?

P: No, ley no conozco ninguna.

E: ¿Y conoce algún tipo de programa o algún tipo de política o ley que involucre a los cuidadores de personas que requieren cuidados de salud en Chile?

P: Eh pertenezco a la asociación “Yo cuido”, entonces por ahí, sí.

E: y qué opina usted sobre, sobre lo que existe hoy día para los cuidadores en Chile, ¿qué cree que se podría mejorar?

P: Pu… hay tanto por hacer tanto por hacer, mira, algo tan básico eh el tema de mi salud por ejemplo de mi hernia y de todo lo que está pasando conmigo, yo no podía asistir a un policlínico porque no tenía el tiempo, la disposición de tiempo porque lo ocupaba el xxxx hubiese sido distinto si por ejemplo yo hubiese tenido una simple credencial una hoja de block escrita encima con un timbre que diga prioridad para dar horas entonces yo le hubiese dicho mire "sabe que, deme hora a las 5, o deme la última hora que haiga", no, tenías que levantarte a las 6 de la mañana irte a parar para hacer una fila que te digan que te van a atender tal día a tal hora? ¿Qué te llamen de xxxxxx lo te llamen del xxxxxx y dónde quedó tu hora? ¿En el olvido espera un mes más que se abra nuevamente una agenda, y en ese mes qué gane? Retrocedí, para las cuidadoras hay mucho, hay mucho por hacer, no tenemos nada, no tenemos nada, nada, no tenemos derecho ni siquiera a enfermarnos, imagínate […] no tenemos derecho a llorar, no tenemos derecho a nada, a nada.

E: si, muy difícil, muy difícil. ¿Y esa participación que usted mencionaba en la asociación Yo Cuido eh de qué se trata para usted? ¿Ahí usted conversa con otras personas o cómo ha sido la participación?

P: Ahh para mi Yo Cuido, es la familia que yo no tengo, son el soporte, yo creo que son el pilar fundamental mío en este momento porque eh siempre "Ame, ¿cómo estás?", "¿Cómo están los niños? ¿Necesitas algo? ¿Cómo va la salud? ¿Hiciste esto? ¿Pudiste ir al médico?" Eh ellos, ellas, ellas…

E: ¿Están ahí presentes, y usted en el fondo con ellas conversa se siente también acompañada con eso?

P: De todas maneras, si por ejemplo nosotras todos los días hablamos por WhatsApp en el grupo, pero eh cuando uno por ejemplo está emocionalmente mal, mal, eh las mismas compañeras te llaman, ya te llaman para saber cómo estás, "conversemos un rato", "no estás sola", entonces el puro hecho de que alguien te llame que se preocupe, que a ti te dice "ey no estoy sola".

E: Claro, hay alguien ahí.

P: sí.

E: ¿Y usted cómo llegó a formar parte de esa organización?

P: Buscando por internet.

E: Por internet, ya.

P: Si, internet ha sido mi mejor aliado […] caminar, si, ha sido mi mejor aliado, pero ojo que también me he encontrado con cada cosa que wow dios me libre tú dices mañana se muere, hay que tener, hay que saber diferenciar.

E: Claro hay mucha información ahí disponible.

P: Si, si, así es que así llegue al Yo Cuido, por internet, un día abro facebook y me aparece cuidadora, la palabra cuidadora y yo dije "ey, a ver ok de qué se trata, pero pucha leer y así llegue a Yo Cuido voluntariamente.

E: Súper, ¿qué bueno que pudo llegar ahí para tener un espacio también para conversar con otros cierto?

P: De hecho, ponte tú cuando a mí me pasó el ACV eh imagínate po´ con dos hijos y un ACV ¿qué haci´? ¿Dónde dejas tus hijos?, fuera de eso xxxx estaba acá en la escuela en xxxxx y xxxxx estaba conmigo en xxxxx y yo eh quienes fueron mi apoyo? Yo Cuido, las chicas corrieron, las chicas corrieron.

E: Ellas la apoyaron y, xxxxxx, ¿una consulta cuando tuvo ese tema del ACV usted se pudo recuperar bien de eso o todavía siente que tiene consecuencias?

P: Tengo consecuencias ponte tú se me olvidan las cosas con mucha facilidad eh el lado de la cara no lo puedo mover bien eh perdí fuerza en el lado izquierdo, hay un montón de cosas que no, de hecho a mí me hicieron una, ja me hicieron no, me mandaron a hacerme un scanner en marzo del 2020, los primeros días de marzo […] porque el neurólogo del hospital dijo de que yo tenía secuelas cuento corto hasta el día de hoy todavía no me llega la hora para el scanner porque quede en lista de espera y todavía no me ha visto el neurólogo porque el neurólogo me va a ver con el scanner, sigo sentada esperando, dos años más.

E: Claro, claro, muy difícil eso. Y xxxxx, de todos los temas que hemos conversado hemos tocado hartas cosas a nivel, para usted personal también cómo ha sido con el tema de acompañar a xxxxx todo el proceso para usted como madre y cuidadora quiero saber si hay algo que le haya quedado dando vueltas que quiera comentar ahora al final, algún tema eh quiera dar como cierre porque nosotras ya terminamos la pauta de entrevista entonces quería saber si es que hay algún tema que a usted le quede pendiente.

P: ¿Voy a hablar en general, en general y esto que ustedes hacen, a mí me gusta porque yo aprendo, a mí me gusta aprender, pero también encuentro de que deberían llevar un seguimiento, pero no un seguimiento de un mes ni de dos meses, tal vez más largo eh lo que pasa es que yo participado en otras instancias donde eh al mes tú no sabes nada de la persona que te encuestó, que lata, al final en qué quedó? ¿Qué pasó con eso? O por último decir pucha que lata porque te buscaron para, ¿me entiende? ese es como mí, debería de haber un seguimiento sí, pero de ahí a (inentendible min 1:16:26) creo que hemos hablado como a grandes rasgos lo diario vivir por así decirlo a grandes rasgos, no fíjate toy bien.

E: Bueno, muchas gracias xxxxxx también por su observación, yo la voy a transmitir al equipo y de todas maneras si usted dejó sus datitos en el consentimiento, nosotros cuando tengamos ya los resultados de este proyecto que es bien grande porque tiene distintos objetivos nosotros acá estamos en uno específico la idea es poder también devolver los resultados y que y que sepan ustedes qué se obtuvo de esta información y ver ahí para qué puede servir también entonces siempre que usted tenga alguna duda nos puede escribir ya se a mí que tiene el WhatsApp o también al correo que aparece ahí al final del consentimiento que es de la doctora que lleva la investigación ya? Nosotros siempre quedamos disponibles para cualquier cosa.

P: Ya, con xxxx te confirmo hoy día.

E: Si, ahí me confirma qué día puede el tal vez de la otra semana porque hoy tal vez va a estar muy encima el o me avisa y ahí yo me adapto.

P: Eh si lo que pasa es que por ejemplo antes de ayer llegó ocho y media casi a las 8 y su horario normal es a las siete entonces esta semana estaba como muy desequilibrado. Si me dijo “mamá, asegurémonos”.

E: ¿si usted me avisa y yo ahí me puedo organizar y cualquier cosa podemos esperar también si esta con unos días muy agitados porque también la idea es que llegue bien para la entrevista y no este cansado y aburrido ya de tanto rato ya? ¿Lo último que me falta preguntarle xxxxx, entonces usted me dijo que actualmente estaba viviendo en xxxx cierto?

P: Si.

E: ¿Y cuántos años tiene?

P: 50.

E: 50, y cuál es su ocupación actualmente, usted está en la casa o tiene algún otro oficio alguna otra cosa?

P: En la casa.

E: En la casa, entiendo, súper.

P: Una porque eh con xxxx corro de la nada y otra porque el tema de las hernias ya no me permiten estar mucho de pie, no me permite estar mucho de pie porque exacto me producen, que son dos entonces me producen demasiado dolor de espalda y que se yo entonces ya no puedo y, es más, hice

los controles, todo lo que pude para operarme el tipo de hernia que tengo yo tiene que ser una abdominoplastia y tú sabes que las abdominoplastias en el servicio público es estética.

E: mm claro.

P: así que llevo como cuatro años en lista de espera pa variar como todo chileno, así que, por esa razón, de hecho, la orden, es cama tengo prohibido agacharme tengo prohibido hacer fuerza, tengo prohibido un montón de cosas prohibidas, la orden es cama, yo le digo al doctor y cama, o sea, ¿cama? ¿Yo? entonces no, estoy en la casa no más. Trato de hacer, trato de seguir lo que me dicen en cuanto a mi salud hasta cierto punto porque igual tengo que hacer mis cosas, pero, pero ya la hago más calmada ya evito, por ejemplo. el hacer fuerza, ya eso prácticamente no lo hago porque no puedo porque el dolor es atroz entonces también me impide salir a trabajar.

E: Si, pucha xxxxx ojalá pueda ir mejorando con el tiempo, pasito a pasito toda la situación que como conversamos es bien, ¿bien compleja así que mucho ánimo y ojalá pueda seguir apoyándose siempre ahí también con la Asociación y otros elementos que puedan aportarle ya? Entonces ahí quedamos en contacto por el tema de xxxxx y lo último que yo quería comentarle es que como aparecía en el consentimiento, participar usted con su hijo que cuentan como un grupo familiar, tiene una retribución económica pensando en el tiempo de ambos y el internet y todo lo que uno destina para poder conectarse a estas instancias entonces eh cuando nosotros tengamos lista la entrevista con xxxxx le vamos a pedir a usted su cuenta corriente para poder transferirle la retribución económica ya?

P: Okey.

E: Así que ahí le vamos a avisar, eso a veces toma tiempo porque intentamos juntar algunas entrevistas pa hacer varias transferencias al mismo tiempo, pero yo siempre voy a estar avisándole cuando eso esté en marcha. ¿Ya?

P: perfecto.

E: Y lo último es que acá también en el proyecto nos interesa, solamente si la gente quiere y les acomoda y están disponibles, si es que nos pueden entregar el contacto de alguna persona del equipo médico ya sea un médico, un enfermero o cualquier otro tipo de persona que en el fondo sea cercano al caso y pueda dar la perspectiva desde ese lado también, solamente si tienen a alguien y les parece pertinente sino no hay problema.

P: Te lo escribo al WhatsApp.

E: Ya súper no habría problema.

P: Sí porque tengo por ejemplo al doctor xxxxx que es el más cercano al xxxx y el que más, el que tiene conocimiento desde xxxxxx desde que fue trasladado que de hecho una vez él fue con la doctora xxxxxx a xxxxxxx y conoció al xxxx porque se dio la casualidad de que xxxx habíamos ido porque se había infectado el tutor y el traumatólogo ese día no estaba y como él había ido de visita al hospital pasó a verlo o sea es como esos sin quereres de la vida que después te unen.

E: Ya súper, entiendo entonces ¿ahí usted me puede enviar por WhatsApp y nosotros vemos si podemos contactarlo ya?

P: Ya po, okey.

E: Ya Cuídese gracias, xxxxxx cualquier cosa me hablar y ahí me confirma lo de xxxxx

P: Si.

E: Que esté bien chao.

P: Igual tú, chao chao.

Participante (P): CD.T1F

E: Y, bueno, para tener consentimiento también grabado, quería saber si me puedes dejar con tus palabras que aceptas participar en esta investigación.

P: Aceptó participar en esta investigación.

E: Súper, entonces, si no te queda ninguna duda de lo que viste en el consentimiento informado, ¿podemos partir de inmediato?

P: Sí.

E: Ya. Súper. Entonces, xxxx, esta investigación va a ser en el marco de la entrevista que nosotros hicimos a xxxxx, tu mamá, y, entonces, para partir nos puedes contar en tus palabras, ¿cuál ha sido el rol que tú has jugado en la enfermedad de tu mamá?

P: Am… Yo creo que queda un poco grande para mí la palabra cuidadora, porque es algo que siempre hemos discutido con ella respecto a que, a mi parecer, em… eran más bien […] la función que yo tenía que cumplir como hija… más que, ¿sabes? como este rol adoptado de cuidadora, porque siento que -suena un poco cuando ella me lo dice como si no me correspondiese- y creo que es parte, al menos, o, fue parte -en su minuto-, de, de la necesidad de apoyo de un familiar y, en este caso, es mi madre, así que para mí resulta un poco lógico […] la percepción que tengo, no sé […] no podría decirte… para mí fue algo bastante obvio que hacer.

E: Claro, entiendo, como que tu mamá tenía una necesidad y tú ahí jugaste el rol de acompañarla no era, no había más cuestionamiento de por medio.

P: Exactamente sí, sí.

E: ¿Y como tú te empezaste a dar cuenta de esta situación de salud que tenía tu mamá?

P: Mira hasta donde yo recuerdo -porque me imagino que ella tiene más detalles- fue un periodo bastante nebuloso, también psicológicamente, pero, em… la enfermedad particular de mi mamá eh… fue en un periodo de verano -donde fuimos a dejar a mi hermano a xxxxxx- o sea, es decir, estábamos de vacaciones y brotó súper rápido, o sea, esto fue en todo, todo en menos de una semana, si mal no recuerdo. Al principio fue el escozor de la piel, creíamos que era un mosquito, además que mi mamá también había tenido como afecciones anteriores y, entonces, siempre había estado un poco frágil de salud. No nos sorprendió, literal, de un día para otro, eh… amaneció bastante mal -el día que justamente nos devolvíamos a xxxxxx- y… bueno, al llegar a xxxxxx ya fuimos al hospital, pero, sin mentirte… como, el proceso de erupción de la enfermedad fue en menos de una semana. Muy extraño. Sí, sí, muy rápido, sí.

E: Y cuándo comenzó esta enfermedad ¿tú conocías algo similar a esto? ¿Habías visto en alguna parte, ya sea en otra persona o en algún medio de comunicación, alguna otra fuente, algo vinculado a esta enfermedad?

P: Nunca, nunca, nunca, nunca. O sea, creo que, no relacionado con la dermatomiositis, pero había escuchado como campañas respecto a las enfermedades silenciosas y cosas así. Pero, eh… no las identificaba, la verdad, admitió la ignorancia y, además, el diagnóstico que obtuvo mi mamá se

demoró… -aquí no te podría decir el tiempo exacto- pero yo creo que lo que ella… demoró estar [..], o sea, estuvo hospitalizada -que fue más o menos 2, 3 semanas, creo- entonces, al inicio, aún estábamos más confundidos porque, realmente creímos que era una reacción alérgica a algo, o una picadura de mosquito, como comenzó solamente con la erupción cutánea. Ya luego le comentaron del tema del desgaste muscular y tal, pero no nada te lo prometo. Al inicio no sabíamos, de hecho, los mismos doctores te comenzaron -recuerdo- a hacer tratamientos de otras cosas. Se entendió que era un problema al sistema inmune, pero primero hablaron del tema del lupus, pero no había mancha entonces... fue una discusión, incluso médica, como bastante importante y… luego ya un par de semanas nos hablaron de esta enfermedad. Yo al menos nunca, la había escuchado.

E: Entiendo. Y en todo este proceso que tu mencionas inicial donde ella, eh, cayó hospitalizada y empezó como este proceso de búsqueda, ¿tú recuerdas más o menos cuántos especialistas distintos vio en este proceso de búsqueda? ¿o cómo fue esa trayectoria? ¿Hubo mucho pinponeo de un lado para otro? ¿o ella se mantuvo con un especialista? ¿Cómo fue esto? ¿De lo que tú recuerdas?

P: En el proceso de… Claro, sí, sí, mira el proceso de, de hospitalización en particular, recuerdo en el ingreso […] en el proceso de hospitalización recuerdo que, inmediatamente -bueno, tuvimos la oportunidad por el seguro de mi mamá de ir a la clínica xxxxx- entonces, por ahí el, el privilegio de poder hacer atendidas rápidamente y le colocaron una prioridad media alta, por tanto, en 15 minutos recuerdo que ya estábamos en un box y entró una enfermera y… la verdad es que era tan impactante -porque yo no había visto el resto del cuerpo solamente en las zonas visibles, ¿sabes? brazos y piernas- pero todo el cuerpo estaba con estas erupciones y… la enfermera llamó a médicos. Entonces, a partir de ahí, recuerdo que no solo entraban médicos, sino que también pasantes, em… supongo que estudiantes de último año, no te podría decir con exactitud la cantidad, porque… además, bueno, cuando ya la pasaron cuando […] me comentaron a mí que ella tenía que dar que quedarse hospitalizada para estudiar que tenían. A lo largo de estas dos semanas… ya -es que te lo prometo, que no recuerdo- pero sé que hubo mucha gente más. Yo me, yo me encontré más enfermeras para hacerle las curaciones, y médicos, eh, estaban. Lo que sí sé que había un grupo, pero de amigas de mi madre que son médicas, entonces ellas iban y tenían colegas en, en ese lugar, entonces discutían. Lo que sí recuerdo, que pasó por varias manos médicas una vez que inició su proceso, una vez que ya estaba el diagnóstico, la enviaron de vuelta a casa e inició el proceso con los medicamentos, etcétera. Ahí sí, hasta el día de hoy, yo recuerdo mínimo escuchar de 3 cuatro médicos que la ven… como recurrentemente.

E: ¿Y estos tratamientos que tú mencionabas que tu mamá empezó a recibir desde, em, tu perspectiva y lo que tu veías como acompañante de su proceso, veías que funcionaron bien? ¿Viste que algunos no funcionaron bien? ¿Cuál es como tu percepción sobre el ámbito de los tratamientos?

P: Mira, eh, según yo, para parar la […] el tema como del rash alérgico, la verdad es que los corticoides -entiendo que le dieron- funcionaron bastante bien, o sea, fueron efectivos… en el fondo ya […] ya no estaba la carne viva, o sea, fue, fue un proceso muy lento porque hubo mucho tiempo de curación -recuerdo luego en casa- pero la verdad es que se veía un avance…. relativamente rápido, eh… A pesar de que los médicos… fuesen un, poco como desalentadora noticia. Como se asesoró de un buen equipo y las amigas, además, estaban bien atentas. Yo veía que esto acompañó

con el tratamiento médico, iba siendo… iba siendo, como iba aportando su beneficio, pero luego, entiendo, que con uno de los medicamentos -creo que se llama Tacrolimus, que es el que más escucho- también fuimos a entregándonos de los efectos secundarios a largo plazo. Este medicamento tenía como probabilidades de cáncer. Eh, luego me empezó a mostrar… hay cosas que le sucedían muy extrañas, como las cutículas de las uñas, los mismos dedos de los pies como… adormecimiento de la nariz o síntomas que… luego le confirmaron que tenían relación con la toma del medicamento, pero que nosotras no le encontrábamos explicación alguna. Supongo que obviamente es porque estábamos viviendo cada una a su modo, eh… por primera vez la enfermedad, pero eso sí, recuerdo que ese medicamento en específico, que es el que hasta hoy en día ella toma, iba regulando las dosis, es él el que tiene efectos secundarios un poco más hostiles para ella.

E: ¿Y en términos como de la adherencia de tu mamá, los tratamientos, tú ves que había algunas barreras o alguna dificultad que hicieran para ella difícil como siquiera este tratamiento? ya fueran como del día a día, cosas prácticas, o también cosas emocionales asociadas al tema que de repente podrían dificultar el adherirá a la toma de los medicamentos o de los otros tratamientos indicados.

P: Mira, si te soy sincera, yo creo que mi mamá es una persona como -no solamente con la enfermedad, sino que en su vida- si no es la persona más persistente y sistemática que conozco, no sé a quién, porque realmente la vi abocarse de lleno como al cuidado de sí, eh… y… muy atenta también como a su propio proceso, no desde como pacientes slash, eh, pasivo, sino que, involucrándose, también investigando la enfermedad, asistiendo a todas las citas médicas. Eh, ella tiene bastante controlado el tema de los medicamentos, entonces, en ese sentido, yo no vi barrera emocional alguna, todo lo contrario, como de querer mejorarse y escribir el tratamiento. Si, lo que no, no sé si esto va incluido, pero empezamos a buscar por GES o FONASA la cobertura de esta enfermedad y no esta, es -hasta donde yo recuerdo- por tanto era… debía tratarse como una enfermedad por […] el sistema particular y, eh, en muchísimas ocasiones recuerdo haberla acompañado a la farmacia y que los medicamentos, literal, eran incomparables, por suerte, em, tenemos una red -aquí bueno, yo ya estoy en xxxxx y acá el medicamento cuesta literal 400 veces menos, o sea, un 400% menos el precio- eh... así que, ahora ya no hay mucho problema, pero durante un par de años… sí fue más complicado conseguirlo. Menos mal ella siempre pudo tener contacto, pero esa creo que fue la única barrera y, aun así, consiguió, eh, los medicamentos vía xxxxxc.

E: Entiendo. O sea, el tema económico igual habría impactado en la enfermedad. Es un tema importante. ¿cómo ha sido eso para su familia?, ¿Cómo han podido manejar el impacto económico de la enfermedad?

P: La verdad es que la familia somos yo, mi mamá y mi hermano, entonces, em, ella se, se ha hecho cargo, practica… prácticamente de todo, o sea, como de, de la enfermedad porque, bueno, o sea, tenemos también familia […] extensa, pero no, la verdad es que no constituye una red de apoyo, ja, ja, muy… eficaz; así que es mi madre la que ha tenido que, además, correr con, con todos los gastos. Eh, yo he tratado obviamente de acompañarla dentro de la medida de lo posible a las citas médicas -recuerdo que un tiempo estuvimos yendo mucho juntas a los controles, preguntarle “cómo está” tratar de apoyarla de, de ese modo- quiero… claro, económicamente han a mi hermano no trabaja

y a mí no, no, no alcanzo a…a que sobre para apoyarla, entonces, sí ha tenido que correr ella con todo, lamentablemente.

E: entiendo. Y en toda esta estos tratamientos que ella fue, o ha ido tomando a lo largo de su enfermedad. ¿Ella, tú, alguna vez probó tratamientos que no sean propiamente tal biomédicos, por ejemplo, algún tipo de medicina complementaria y alternativa?

P: Sí, entiendo que… sí estuvo… mm… ah, bueno, en, en todo esto es -que fue como no sé si por la enfermedad directamente- pero también creo que le cambió como la concepción y noción del autocuidado, entonces comenzó, por ejemplo, a ver nutriólogas, eh, nutricionistas, médicas. No, no recuerdo el, el nombre en particular, pero médicas que trabajaban como desde un enfoque holístico con enfermedades extrañas y que tenían que ver con la alimentación para no inflamación de los músculos, etcétera, etcétera. Eh, entonces, sí, desde siempre, o sea, también por un tema estético, porque la enfermedad la cambió físicamente. Por tanto, ella también quiso buscar una solución o una salida a eso, mm… y que le aportará también, obviamente, al bienestar de, de, de la condición de la enfermedad. Pero lo más relacionado a la propia enfermedad, creo que ha sido la medicina antroposófica para trabajar, eh, un eventual cáncer, ya que se entiende que uno de los efectos secundarios del Tacrolimus -creo- es que puede como aumentar las chances de tener cáncer, entonces, desde que ella lo supo, ha estado atendiéndose, también, complementariamente como medicina antroposófica, para evitar eso.

E: Entiendo. Y, ahora, xxxxx, como con todo este marco que hablamos de la situación de salud de tu mamá, yo quiero indagar un poco en tu propia experiencia como cuidadora o acompañante. En realidad, la situación ¿cómo sientes tú que ha impactado en términos emocionales el inicio de la enfermedad de tu mamá y toda esta relación con los tratamientos?, ¿Cómo sientes que lo has vivido todo en términos de emociones?

P: En… es un poco difícil resumirlo en realidad, o encontrar las palabras más precisas, pero creo que fue un antes y un después, sobre todo porque yo, am, antes del 2018 -que fue cuando se le diagnosticó la enfermedad- estaba yo, personalmente, pasando por un momento muy complicado, por tanto, mi madre era quien me apañaba y me cuidaba y me sostenía. Eh, por tanto, cuando se le diagnosticó la enfermedad de mi madre, yo venía saliendo de, de este episodio, pero igualmente, eh, con, con la vulnerabilidad que genera, o sea, estaba recién como estabilizándome, eh, encontrando un poco el sentido, etcétera, etcétera. Entonces creo que esto. A ver, no quiero, romantizarlo, pero fue un antes y un después, porque siento que los roles se invirtieron un poco o que, al menos porque yo -tampoco es que tuve que, em, no sé, bañar a mi madre lo, lo habría hecho con […] obviamente, que lo que se necesite- pero digo que no pasó a depender de mí, solo que creo que tuve que adoptar una perspectiva como de en... de encargada de cosas muy rápido y para mí fue un, una obviedad, porque además mi hermano vivía en xxxxxx -en ese entonces- y él no se caracteriza por ser una persona muy, am, atenta, entonces también en, en este rol -independiente, que no lo hubiese querido cumplir- no había mucha más opción, porque si no mi mamá estaba sola, entonces fue un, una mezcla, como de enfrentarme una nueva realidad donde decir, OK, tus problemas… quedan un poco de lado, tienes que ayudar, o, bueno, tienes que estar con tu mamá y también… no solo brindarle como atención y apoyo a ella y lo que necesitara, sino que... cogerme a mí misma y, y estabilizarme como en un plazo relativamente rápido, porque también necesitaba estar bien yo, ¿sabes? entonces no, no sé si me explique bien, pero es difícil.

E: Sí, no, no es fácil, pero te entiendo. Y estas actividades que tú dices que realizabas como para el cuidado o acompañamiento de la situación de salud de tu mamá. ¿Cuáles eran en general en el día a día?

P: Mira si te soy muy sincera, no recuerdo al inicio -cuando mi madre primeramente llegó a la casa- a ver, yo creo que era por eso te digo cuidadora, me parece que me queda un poco grande, era muy auxiliar, o sea, lo que necesitará respecto a, em, a las curaciones o si necesitaba que le fuera a comprar un remedio o si necesitaba que en algún minuto yo, eh, me hiciera cargo de las compras, que cocinará, etcétera, etcétera. Te digo que igual, lo normal, o sea, no fue mucho más que eso, yo creo que el, el principal… cambio fue el sostén emocional, ¿sabes?, eh… claro, a ver a acompañamiento a las citas, pero en ningún minuto eso fue como en desgaste o como, sabes, en, en contra de mi estudio, de trabajo de vida social, em, no, no podría decirte que fue una enfermedad que me quitara mi tiempo de mi vida, a pesar de que está yo vivía, viví siempre con, con mi mamá y estuvimos siempre muy juntas, sino más bien fue como este... este nuevo miedo que se presentó y esta nueva fragilidad con la que, obviamente, mi mamá quedó luego de todo esto, eh, donde yo sentí que necesitaba… estar más como acompañamiento emocional, más que nada.

E: Claro, o sea, ese habría sido el rol principal que tú sentiste que se modificó aquí, el tema emocional. Y esto que decías como que no te noten cambio como la vida en tus otras áreas, ¿sientes que ha influido de alguna manera en tu vida social, o en tus estructuras, que tenías de tu vida diaria, o en realidad pudiste como acomodar bien todo esto?

P: Acomodar bien. En el fondo, por eso te digo que… generalmente la, la, la visión de una persona cuidadora -es que su principal rol es el de cuidar a la otra persona- y yo no podría decir eso porque yo continúo en mis estudios, continúe con trabajos part time, continúe saliendo con mis amigos, además, obviamente, bueno, tomé una relación también con, con uno de mis ex novios, así que, digo, tenía fuente de, de apoyo, eh, diversas y... fue también importante porque… al ir a la universidad, no solamente está como ejerciendo mi rol de estudiantes, sino que también podía hablar con mis amigas del tema. O sea, en el fondo también me sirvió -un poco- para distraerme de, de todo lo que había pasado -que yo creo que lo procesé, incluso, muchísimo tiempo después- sobre todo para que… mi madre no sintiera que, que yo era la más frágil […] quería que darle la sensación de que, por primera vez, ella podía recostarse en alguien, entonces, por eso te digo, no nada, o sea, todo lo contrario, mm… no cambió nada en mi ritmo de vida. Sí estaba, yo creo que esto fue mucho más el impacto psicológico de estar mucho más atenta, de que nos unió de otra manera, también; un vínculo mucho más positivo, de que tuvimos que reestructurar las formas de comunicarnos, también, em, para que, obviamente, […] no existiese un ambiente hostil, donde ella le expresara y le activará como la enfermedad… y todo, claro, todos estos espacios de distensión de universidades, lo que fuese, incluso con mis otros familiares de vacaciones me sirvieron, también, para poder yo sostenerme en otras personas y luego tener más energía dentro de lo posible para ella.

E: Entiendo. Y esto que me decías que tuvieron como que reestructurar la relación en términos de emocionales o de apoyo para que ella pudiera como apoyarse en ti también, ¿cómo sientes, o cómo viste tú que fue para ella, para tu mamá, como en su rol de mamá, tener como que apoyarse en ti emocionalmente? ¿sentiste como que para ella fue complejo, fue algo que se fue dando como de manera natural? ¿Cómo se dio esto?

P: Yo creo que fue muy orgánico. Si, no, no, fue orgánico, pero no exento de contradicciones, como sé que a ella le cuesta… eh… pedir ayuda a cualquier persona, pero siento que… si lo hubiese hecho, en caso de ser necesario, lo hubiese hecho, me, me… lo hubiese hecho conmigo. Entonces, creo que en ese sentido fuimos buenas compañeras de, de trayecto, porque sé que es con quién… fuera de la contradicción inicial -de no querer…eh, aceptar su rol de, por así decirlo, no sé, […] de paciente, de persona que necesita cuidados- luego conmigo, particularmente es muy dócil, entonces... pasó poco tiempo, o sea, creo que sí, le, le vino un cuestionamiento primero, pero ya, luego, también creo que aprendió a disfrutar, o bueno, de, de, de acomodarse en esa posición de… más regaloneada, ¿sabes? como más […] de mayor atención, de los regalitos, de cosas así, entonces, yo creo que al final resultó, aceptan… o sea, terminó aceptándolo y espero que para ella haya sido positivo.

E: Entiendo. Y tú me comentabas que, bueno, tú fuiste un apoyo importante porque estabas acá con ella en el proceso de la enfermedad y que su otro hijo, tu hermano, no estaba acá en la misma ciudad. Pero además de ti y además de esta familia como nuclear. ¿Qué otros apoyos tú has visto que has recibido tu mamá? ¿Tú ves otras redes de apoyo que ya tenga disponibles?

P: Sí, sí, en cuanto como am… a lo que la enfermedad y sus necesidades convoca. Como te digo desde el inicio, las amigas médicas han estado super presentes. Entonces tener ese, ese círculo dando recomendación, atento a los exámenes ha sido muy beneficioso. Mm, luego también en su mismo trabajo tiene amigos, médicos o profesionales de la salud, que, que siempre están recomendándole cosa, incluso cuando necesita recetas de urgencia, cuando necesita, eh, mirar un examen, eh… como relativamente rápido ahí, o sea, nada que decir la gente a su alrededor se ha portado súper, súper bien y conmigo, inicialmente, también, o sea, las amigas en los primeros días me llevaban a dormir a su casa, eh, me preparaban comida, eh… me cuido, como también me cuidaban en ese sentido. Mm… yo creo que sí, en ese sentido, tiene una red de apoyo genial, mucha gente que la adora, pero tengo la sensación de que no es -a ver, no quiera hablar por ella, es mi percepción- pero no es tan bidireccional, porque en el fondo, a veces ella siente que no tenía con quien discutir lo que le pasaba en, en profundidad como emocionalmente, eh, pero no es que no hubiese gente disponible. Yo creo que a ella le cuesta mucho, entonces sé que fui importante en el proceso, no por ser yo, sino porque, am, yo justo también estaba, eh, casi finalizando mi carrera de psicología, entonces también como que podía aportar, quizá, otra perspectiva -que a mi madre le hacía sentido- y ya no era solamente de una hija confortando a su madre, sino que ya hablamos como dos adultos, jugamos para hacer terapia, para que ella pudiera retomar, ¿sabes?, como este espacio terapéutico y, y creo que también fue confiando en mí, principalmente, eh, por criterio ya casi profesional, así que había red -en resumen- ella no se abre mucho con la gente emocionalmente. Por tanto, creo que yo pude, em… como equiparar un poco esta esta ayuda que le daban amigas de que necesitaba algo de ayuda práctica, ¿Sabes?, necesitaba ir a buscar algo, necesitas un remedio, bla, bla […] y, y, conmigo, eh…, fuimos como evolucionando en otro tipo de cosas, porque la enfermedad en general igual abrió muchísimos portales y claro, cuando uno está la hábil y muy vulnerable, eh, todo le afecta un montón, te cuestiones también qué has hecho, a dónde vas, supongo, una persona súper joven, eh… también ver tu cuerpo cambiar, ver cómo se, se… degenera un poco, eh, fue un proceso… para mí… muy doloroso de ver por ella, cómo la paso, entonces traté al menos yo, obviamente, no creo haber sido la mejor, pero de estar desde donde le hacía sentido ella, y a mí, acompañarla.

E: Entiendo, o sea, tú jugaste ese rol importante en el ámbito emocional, pero ella también disponía de, de redes que la acompañaban otros temas. Y, por ejemplo, en términos laborales -me imagino que la enfermedad, también, al afectar todo su cuerpo- la dejó imposibilidad, imposibilidad de poder trabajar en estos episodios como críticos, em, ¿sientes que en el entorno laboral habido también un apoyo como a ese proceso?

P: Montones, montones, montones, porque, al inicio, sí, me parece que ella no quería porque es muy tozuda, pero esto -puedo inventarlo, no lo recuerdo- pero entiendo que le dieron los 800000 días que le debían de vacaciones, entonces pudo tomarse como un tiempito para sana de […] está como crisis que, que le había ocurrido en xxxxxx que la llevó, justamente, está hospitalizada, pero luego... siguió yendo a la oficina, pero como también todos los jefes y las jefas eran médicos e inmediatamente se preocuparon y, además, tenían una muy buena relación, se preocuparon mucho por ella y como comprendía lo que sucedía, estaban no solamente atentos a ella como persona, sino que también como profesional. Entonces, mi mamá comenzó a teletrabajar muchísimo, le dieron bastantes libertades que le redujeron -recuerdo- como la jornada, o la flexibilizaron un montón, o sea, salir dos de la tarde para luego, en la tarde, tener médicos, cosas así. O sea, yo vi ahí, de una u otra parte, en su entorno laboral, muchísimo, muchísima flexibilidad y comprensión, por suerte, por suerte.

E: Sí, entiendo. Y los equipos médicos que propiamente han estado llevando su tratamiento, porque yo entiendo que ella tiene amigas médicas y se rodea de médicos que pueden ayudarle en ciertas situaciones, pero estos equipos médicos que han sido como los que llevan su tratamiento, ¿sientes que han jugado algún tipo de rol de apoyo?, ¿O la relación ha sido más bien distante?, ¿cómo lo percibes?

P Mira, sí que hay una dermatóloga muy buena, que hasta el día de hoy la sigue viendo y que le confiaría también bastante. Esta es, es la única que yo he escuchado que está desde el inicio con ella. Se llama xxxxx xxxxxx. Am… y luego, hay otras… bueno, no sé los nombres, pero sé que han existido algunas complicaciones de un… en particular del xxxxxx ; obviamente bueno, hace poco pasó a ser privado, pero antes como, eh… obviamente […] la salud de – […] más como dedicada al ámbito público- es un poquito menos personalizado, pero bastante menos personalizada. Entonces, claro, era un poco complicado contactar con las doctoras, de repente cancelaban citas, eh… obviamente, mi mamá se frustraba porque… al ser una enfermedad sin precedentes para nosotros y para muchos médicos también que, que la acompañaron, era bastante importante que los controles fuesen en el momento necesario y llevar como orden en esto. Entonces, sé -no puedo cómo apuntar con el dedo a alguien en específico- pero sé que un par de médicas… eh… si fue, fueron un poco escurridizas, eh… sí, pero, sí, pero sé que la dermatóloga […] es la con quien ha continuado todos estos años, en particular los demás, no sé.

E: Entiendo. Y alguna vez tú, o ustedes como familia, ¿han recibido algún apoyo para el cuidado de esta enfermedad que sea, por ejemplo, de alguna organización, de algún programa?

P: Nada.

E: Entiendo, y ¿alguna vez han buscado?, ¿o tampoco ha habido como búsqueda de algún apoyo por ahí?

P: No. Mira, si te soy sincera yo creo que no ha habido, o sea, yo pregunté, también… hablamos de, de buscar lo que te decía, en el período de ver si GES la cubría, FONASA, etcétera, etcétera, pero tengo la sensación de que si, si existían tipos de apoyos, eh… gubernamentales, lo que fuese, de la salud pública, yo creo que -personalmente mi madre- no indagó, por tanto, yo en el fondo, dejé un poco de lado eso -justamente- porque, al tener -gracias a la vida- un buen trabajo y, por tanto un buen seguro, creo que no... se estaba haciendo un poco cuesta arriba, pero no era imposible, no sobraba, pero no faltaba, por tanto, yo creo que no quiso como abusar, por así decirlo de ningún recurso, mientras… pudiésemos sostenernos… bien, ¿sabes?, sin que nos faltara nada esencial. Así que, no, no, no hubo mucha indagación.

E: Entiendo. Y tú, xxxxx, tú como hija, en este proceso, ¿alguna vez recurriste a algún apoyo profesional, por ejemplo, psicológico o de ese tipo, en este proceso?

P: Mira, no. No particularmente por eso. No, yo inicié terapia… el 2019, pero no, o el 2020… no, sí, el 2019. Pero no, no fue a raíz de eso, no. La verdad es que no, no nada.

E: ¿No sentiste que específicamente por este tema tuviste que recurrir a algún tipo de apoyo como profesional?

P: Am… no, haber no, obviamente no fue fácil -lógico- no digo que no lo necesitara, pero, eh, creo que, si elegí un proceso terapéutico, fue por razones… muy distinta y que… sentía que no podía lidiar con ello sola. En esto, en esto en particular, me fue muy difícil, fue un periodo muy feo y aparte nos sentimos muy solas, pero no era algo… con lo que yo no pudiese lidiar por mí misma -siento, yo- como… también, mm, mi mamá me ha educado como bajo el concepto -que yo igual le pongo un poco en duda- de resiliencia, entonces hasta cierto punto, eh, me parecía bastante privilegiado el lugar donde estábamos, aún con el choque emocional que fue vivir la enfermedad… así, ¿sabes?, […] entonces, siempre creo que -yo al menos trate- de cómo enfocarme en eso y cómo veía a mi mamá tan comprometida y los diagnósticos igual tan prometedores porque la enfermedad no se había encontrado, 18 años después, porque tenía… estaba bien afectado, porque mi mamá lucha y lucha y lucha, que en el fondo, eso un poco equilibrio la sensación de malestar, ¿sabes?, como que siempre vi como una esperanza, entonces eso me ayudó a sostenerme bien -diría yo igual.

E: Entiendo. Y en todo este período, y actualmente tú, ¿sientes que realizas acciones de autocuidado para ti misma?

P: Eh, ja, ja, ja. Sí, sí y sí muchísimas, un exceso, en realidad, […] me parece un exceso de autocuidado, ja, ja, pero sí. La verdad es que -y […] esto lo comenzamos con mi madre también en pandemia- lo vimos, vimos bastante necesario -no fue a raíz de su enfermedad ni muchísimo menos- fue por, por otras cosas del destino, como esta enfermedad, pero mundial. Que nos dimos cuenta de que ya, encerrada las dos cinco meses en casa, am, necesitábamos cada una por su lado, eh, indagar en aquellos como… intereses que habíamos tenido abandonado, o en aquellas rutinas que nunca habíamos hecho y siempre habíamos querido. Entonces a partir de ahí… yo creo que, sí; yo, personalmente, adopte -nunca las había tenido ojo hasta la pandemia- o sea, cosas que antes consideramos bastante superficiales, no sé, rutina de, de pelo, em… skincare, esas cosas, em, muy además de moda, em… comencé yo por mi parte y ella por la suya, con otras cosas y hasta el día de hoy, la verdad, es que yo las mantengo, las mantengo […].

E: Entiendo, ¿Y, xxxxx, alguna vez has pensado cuáles crees que son las causas de la enfermedad de tu mamá?

P: Yo, yo creo que las tengo claras. Las causas. Un poco como los factores de riesgo, podría decir -porque claramente no soy médica- entonces esta opinión no me compete a mí, pero sí, o por lo menos aquellos factores como de activación en la enfermedad, de la enfermedad, perdón, en el punto, justamente, de la vida donde se activó y eso es propia experiencia biográfica de ella. Obviamente que no me compete hablarlo, pero si lo tengo súper identificado. Según yo.

E: Ya, y estas causas que tú hablas, como de la experiencia biográfica, obviamente no tienes que indagar si no quieres, pero están ligados en el fondo a situaciones emocionales, a cosas más como concretas, cotidianas, como ¿a qué tipo de área tu relación este factor que detonó la enfermedad?

P: Entiendo, em… yo creo que, eh, bua, factores emocionales quedaría corto. Yo creo que ha hechos como bastante traumáticos. Sí en particular.

E: Ya, o sea, tú sientes que tiene que ver cómo con cosas que ella vivió en su vida, que generaron traumas importantes y ahora le detonaron esta esta situación.

P: Si es que eso tiene algo que ver directamente, por eso tampoco me atrevo a ser como, no quiero ser una audaz que, que diga, eh, "cura del cáncer con amor". Digo, "no, no lo sé, no creo", creo en la ciencia, entonces… pero hasta cierto punto, eh, claro, como que he logrado identificar con el tiempo ciertos factores, sobre todo como psicosociales, que me he dado cuenta que pueden… pudieron ir afectando como… y haciendo el efecto bola de nieve, porque también me hizo mucho sentido -como te digo- el momento en particular donde detonó, porque esto, entiendo, que estaba casi desde siempre, eh… y también como… eh… este el, el círculo termina de cerrar y hacer sentido porque -esto será muy cliché- pero entiendo que no hay nada más como… simbólico que una enfermedad autoinmune, que es, básicamente, que el organismo, tu propio organismo de ataque como… y de ahí, o sea, entendiendo esa noción, para atrás y todo lo que ha pasado a mi mamá, a mí me hace -lamentablemente- muchísimo sentido que tengo una enfermedad así.

E: Entiendo.

P: Y es lo que yo no quiero también, por eso creo que establecí estás cuid… rutinas de cuidado y también límites dentro de la familia y cosas. ¿Sabes?, como de valoración personal temprana -bueno, no soy tan joven- pero relativamente temprana, eh…, para claro, luego a no caer en… en esto.

E: Claro, claro, o sea, esto… situación que tú ves que podría explicar la situación de tu mamá también te ha hecho a ti reflexionar sobre tu propia salud presente y futura, como en distintos niveles.

P: Exactamente. Ahora sí, orgánicamente la tengo nada que hacer, pero me refiero que… tratar de mantener siempre un sistema como, eh… de regulación del estrés, aunque a veces no se pueda, lógico, pero sí, también creo que… me reflejó un poco el hecho de, de no querer vivir la misma situación. Como aprender un poco igual, generacionalmente, eh, de eso.

E: Entiendo. Y, xxxxx, quiero indagar un poquito en la situación del impacto, como… que tiene el alcanzar un diagnóstico, ¿tú sientes que eso hizo una diferencia en la situación de salud de tu

mamá el poder haber… bien, haberle diagnosticado en este periodo como de inmediato y no haber esperado años?, ¿O sientes que tampoco has visto una mejora tan importante alcanzar diagnóstico?, ¿Cómo ves este impacto del diagnóstico?

P: Mm… Yo creo que… a ver, luego escuché a gente -luego de que pasara todo esto- coincidentemente, conocí a personas que tenían a sus madres con la misma enfermedad -fueron dos, pero ya me parecía muchísimo- y me comentaron la, frustrante, frustrante trayectoria que habían tenido con ellas, ya que les habían diagnosticado, específicamente, a esta enfermedad después de 6, 7 años de los primeros síntomas. Y, además, em, en zonas rurales -porque eran del sur- y, además, en sistema público, entonces, panorama fatal. Y, por el otro lado -estableciendo como la comparativa-, yo pienso que el despertar -como te digo- de, […] del primer síntoma, literal, hasta el, el diagnóstico en sí, no deben haber pasado, en ningún caso, más de 2 meses, entonces, independiente que la enfermedad estuviese, que, que […] lo que genera estuviese ahí activo, entre el síntoma y el diagnóstico; por tanto, el tratamiento más adecuado no pasaron ni dos meses, entonces yo creo que, eh… a efectos […] de tratamiento médico espectacular, pero a efectos psicosomáticos, claro, mi madre entró bastante relajada pensando que era una picadura de mosquito, porque aparte había estado creo que en Panamá, no me acuerdo dónde, entonces, si el mosquito tropical. Esto es, esto es súper común, pero claro al saber… lo que significaba la dermatomiositis, lo que era, las consecuencias, como esta sentencia de por vida, creo que psicológicamente no fue lo mejor para ella. Claro, porque de manera también ella autodidacta se puso a leer y, además, claro, lamentablemente la información en internet… confío en su criterio de búsqueda, pero, o sea, claro, yo misma me ponía a ver vídeos y rompí a llorar, como pacientes mueren, sí o sí, por esta clase de enfermedad, entonces -te digo- yo creo que fácticamente sirvió muchísimo, porque la alcanzaron a acoger y ahora está muchísimo mejor. Eh, mas, el tener el nombre de la enfermedad y que todos le repitieran, también, cuan extraña era, el probable, el probable, como el probable fin que iba a tener en sus días – casi que postrada, sin puedes respirar, que podía ahogarse con un pedazo de pollo- como que... además, mi madre un poco, un poco dramática, entonces por eso fue tipo, "xxxxx, yo mañana puedo no despertar viva". […] Guau, guau, por la calidad y la gravedad de este de esta enfermedad, etcétera, etcétera. Así que bien por un lado, pero también [inentendible 00:09:40].

E: Claro, tiene todo este otro lado negativo, o duro, que es en términos emocionales. Claro, entiendo. Y tú, xxxxxx, con lo que tú has vivido con tu mama, ¿sientes que tienes necesidades en términos de, por ejemplo, tener más conocimiento e información sobre la enfermedad o sobre la condición de salud de tu mamá?

P: Mm… Sí, o sea, claro, evidentemente, al día de hoy, sí me gustaría saber, por ejemplo, bueno, como repito, yo no soy doctora, pero lo que me doy cuenta como -incluso como psicóloga- es que, la enfermedad está bastante bien aspectada, o sea, y muy controlada, pero no bien, bien. Un episodio de estrés agudo y comienza de nuevo la sintomatología física, entonces, es -lo que te conté- atrás todos estos años, la compañía pilates no sé qué, a la nutrióloga, a la nutricionista, a la herbolaria para comprar 40 píldoras distintas -que me parece maravilloso de verdad, porque, además, creo que nunca se había cuidado tanto, mi mamá, como con esto- pero, pero lo que no sé y no me han dicho los doctores, ni me ha dicho ella, ni logramos identificar es… Cómo puede, o bajo qué […] -no sé si es el tratamiento- pero qué técnica utilizar; que no sea la psicoterapia clásica, porque sólo tiene, eh, para el control y manejo del estrés, porque veo que es algo que les sobrepasa.

Eh… y… vuelve un poco a los mismos síntomas, evidentemente, no tan graves como antes, pero dolores de cabeza, dolores musculares, no puede caminar, se siente fatal, entonces, sí, me encantaría saber como… el proceso de regulación de […] del estrés corporal y, y psicológico, ¿cómo podemos hacer para que no impacte, hasta el día de hoy, tan fuerte?

E: Entiendo, entiendo. Eso, sientes que faltaría. Y ya para ir cerrando porque ya estamos llegando al final de la pauta y bueno alcanzamos en el tiempo, así que súper. ¿Tú conoces algún tipo de programa o de política que esté enfocado en estas enfermedades raras o poco frecuentes? ¿Has escuchado algo?

P: Mm… entiendo que hay una lista, no sé si es en, en el sistema público, me parece que, si hay una lista de enfermedades raras, o en el GES también bien, pero que justo no entraba la dermatomiositis porque, mm, tengo una tía -la hermana de mi madre- que tiene el linfedema y, em, ella creo que si entraba. También, algo me pareció… mira la verdad, si te soy sincera, en Chile, uy, escuche más que nada grupos, como también como este tipo de investigaciones, porque a mi mamá los dos primeros meses también la llamaron para algo así, para doctores, también, que estaban como en casos de estudio; de hecho le sacaron fotografía, fue un poco morboso, pero necesario para el avance, pero em… vi también un par de campañas de enfermedades silenciosas, pero que tampoco especifican cuales y bastante como exprés, al paso, eh, mas, si tengo mayor conocimiento por la especialización de centros aquí en xxxxx, por ejemplo, que es una enfermedad, no sé si más común, pero está muchísimo más, eh, reconocida; y, y entiendo investigada, entonces, aquí, yo al menos, he escuchado, eh, muchísimo más que en Chile, en Chile no más de lo que te dije.

E: Entiendo. Y, desde tu propia experiencia, como acompañante en esta situación de salud, ¿qué crees que podría considerarse en algún tipo de programa, o ley, para las personas con enfermedades raras y, también, pensando en las personas que ejercen tareas de cuidado?, ¿Qué elementos se te ocurren que serían importantes de considerar?

P: Yo creo que es bastante multifactorial, porque, eh, me, tengo la sensación de que … depende de a quien le pase y en que contexto se encuentre la persona que lo pase, sabes, porque, como te digo, a nosotros, eh... por suerte, por fortuna, no nos interrumpió ni disminuyo la capacidad de trabajo de mi madre, por tanto, no sufrimos un, un, [...] declive en la economía familiar, importante, etc, etc, Claro, pero si pienso en un programa -lo mismo que te estaba comentando, de las madres que las chicas que conocí en el sur, que le diagnostican 7 años después, porque viven en una zona, no sé, […] ni se me ocurre, adentro, rural, y, y, luego van y tampoco, eh.., tienen la atención médica inmediata que merecen, mm… no sé- yo creo que tendría que ser como un programa bastante, eh, integral, en cuanto al apoyo psicológico, eh, ayuda -pensando solo en esta enfermedad- eh, eh, ayuda… como fisioterapéutica, o sea, con kinesiólogo, para que puedan, eh, mejorar como, y recuperar las destrezas que van perdiendo, mm…, también, yo estoy como, claro, a ver, pensando en ese tipo de programas. Apoyo escolar, de repente, si son madres o padres o cuidadores con más pequeños, si son incluso personas jóvenes, mm, también subsidios para ciertas cosas, me imagino, y ya como… a nivel de, de […] política pública, bueno, que sean reconocidos también, porque, la verdad, es que son -independiente que sean enfermedades no tan comunes- tiene un costo bastante elevado, que solo una pequeña parte de la población, me imagino, puede pagar. Y ni siquiera eso. Yo creo que subvención, también el tema, por ejemplo -no sé cómo será, porque yo no he trabajado para una empresa- pero, no sé, el tema, por ejemplo, de los días de… ah, los días

como por… que te puedes tomar libres, también con goce a sueldo, por ejemplo, eh… sabes, como una flexibilidad como en bastantes ámbitos, porque yo creo que esta enfermedad igual, si… si no está tratada ni soportada correctamente, puede llegar, literal, a afectar a todos los ámbitos de, de la vida de la persona y de quienes depende de ella, por ejemplo, en el caso de que no hayan cuidadores, sino de que hayan cuidados, como niños o ancianos, no lo sé. Y para los cuidadores, claro, también, yo creo que, incluso, las mismas flexibilidades, personas que tiene que, no sé, experimentando postergar sus estudias para cuidar a la, a la, a su familiar, o tienen que dejar de ir al trabajo en ciertas ocasiones por situaciones de urgencia, o tareas del hogar. Yo creo que, sí, flexibilidad en general y el programa eso, apoyo psicológico y físico, porque es lo que más yo vi que afectaba también a mi mamá.

E: entiendo. Y, para ir cerrando, xxxxx, entonces, ¿me puedes decir cuántos años tienes?

P: Sí. 27.

E: 27 y tú estás viviendo actualmente en xxxxx, ¿En qué ciudad?

P: En xxxxx

E: En xxxxx, súper. Y tu profesión es psicóloga, ¿cierto?, ¿Te estás dedicando a eso actualmente o tienes otra ocupación?

P: Eh, sí, sí, sí, teletrabajo para una xxxxx en Chile y, eh, vine a xxxxx hace ya casi 1 año, porque estoy estudiando un magíster.

E: Entonces, bueno, ahí terminamos como con todas las preguntas de la pauta y quiero saber si, de lo que conversamos, ¿te quedó algo dando vueltas que quieras comentar ahora como a modo de cierre, o no hay temas pendientes?

P: No me parece que... eh, la entrevista incluyó todas las aristas, como de manera general, sin incluso se, de repente, intrusiva, como... eso quizás me da un poco de nervio, como el indagar mucho en, en aspectos como emocionales personal. Y la verdad es que creo que fue una mirada bastante superficial, pero concreta, y como de los aspectos como que de verdad preocupan, el tema inicial, el diagnostico, luego como fue la dinámica, cómo me sentí yo, cómo se sintió ella. No, no me queda nada, nada en el tintero.

E: Súper, entonces, bueno, darte las gracias por tomarte el tiempo dentro de tu agenda para poder concretar esto y cualquier duda que tengas, me puedes escribir a mí al WhatsApp. Nosotros apenas vamos teniendo resultados, podemos ir los compartiendo con las personas interesadas.

P: Si lo coloque ahí en el que me enviaste si estaba interesada en recibir los resultados y con lo que mi correo así que supongo que...

E Ya, súper. Sí, ahí ya queda ingresando. Entonces no hay problema.

P: Hay médicos.

E: Ya poh, xxxxx, muchas gracias. Que estés bien. Yap xxxxx.

P: Que estés muy bien. Chao, chao.

Participante (P): CD.T2F

E: Y para partir primero necesito que me dejes de nuevo consentimiento grabado de que acepta participar en la investigación y entonces me lo puedes decir.

P: He aceptado participar de la investigación.

E: Bacán. Sí, ahí está bien. Entonces para partir nos puedes contar primero tú en tus palabras, ¿cuál es el vínculo que tú tienes con x?

P: Eh… soy su pareja.

E: Ya eres su pareja. Y en relación a la situación de salud de xxxxx, ¿qué rol juegas tú desde tu perspectiva en ese tema?

P: Em… no digamos que, que cuidador, ¿cachai?, porque en verdad, eh, en, en, el trastorno que tiene la xxxxx es como super autónoma. Cualquier cosa que le pueda pasar, ella lo ve como ella, em, pero sí que la acompaño, ponte tú, eh, si es que tuviese que tomar siesta, si es que, em… no sé, se queda dormida en el metro. Esa es como mi […] gran ayuda, recordarle que tiene que tomar siestas cada, no sé, dos horas, ¿cachay?

E: Ya, entiendo, cómo que estás ahí, pero no, no juegas un rol, así como demasiado demandante de cuidados.

P: Claro, si solo la acompaño.

E: ¿Ustedes hace cuánto tiempo están juntos?

P: Hace 4 años.

E: Ya. Y desde que tú empezaste con ella, ¿sabía su situación de salud?, ¿O cómo te diste cuenta? ¿Te lo comentó?

P: Eh… es que mira en rig… igual no como que nosotros nos conocemos desde antes… y yo la conocí justo en el tiempo en que… la diagnosticaron. Como semanas antes. Entonces, claro, para ella fue como banca, porque por fin lo que le pasaba tenía nombre. Y, mm, me pasó que después conocí a otra persona con narcolepsia, entonces como que aprendía más y después me puse a hablar con la xxxxx, entonces, eh… pero como que compartía más conocimientos que, eh, esta vamos como recibiendo. Porque, igual, pese a que tenía los síntomas, era como algo nuevo pa' ella. Y, y, no sé poh', pa' mi igual. Yo no había conocido una persona así antes.

E: Claro, y antes de conocerla a ella y enterarte esto, ¿tú habías escuchado esta enfermedad en alguna parte? ¿Pese a que no conocías a nadie?

P: em… Me pasó que la confundida con la, con la cataplejía, eh, que es como una un síntoma de la narcolepsia. Que como tenía como en la confusión de nombres. Que en algún lado lo había leído.

E: Ya, pero había como cierta noción de Del tema para ti no, no fue algo así como completamente nuevo.

P: Ah, claro. No, no, no. Había un personaje en [inentendible 00:02:54] que tenía narcolepsia, entonces no era tan ajeno.

E: Ya, ya, sí, entiendo. Y desde tu perspectiva, cuando, bueno, tú conociste a xxxx y ella empezó con esta situación de salud, o se la diagnosticaron, em, o cuando ustedes empezaron a estar juntos, más bien, me imagino que hubo como alguna relación más ahí en el tema, ¿hubo alguna emoción para ti que se vinculará a éste como diagnóstico de xxxx a los inicios? Para ti personalmente.

P: Em… mira no, no, no sabría cómo responder esa pregunta, porque en verdad siempre estuve desde el cómo se siente ella, ¿cachay?, o sea, a la larga, la que tiene la condición es, es ella. Em, pero, no sé, como, eh, le di a entender como desde siempre mi disposición a que, si necesitaba algo, la podía ayudar, ¿cachay? Yo creo que… de que, de sentir algo, no sé, ganas de ayudar.

E: Ya entiendo.

P: Más que otra cosa, y no se debe de seguir leyendo al respecto, si… igual era como… ya, conozco dos personas nomás con narcolepsia, igual creo que eso es como harto […]. Eso.

E: y esto de seguir como leyendo, informándote, como lo como lo has hecho, o como lo hacías, como cuando quería saber más de la enfermedad, ¿buscabas en internet?, ¿tenías alguna fuente en particular?

P: Sí, eh, al principio, buscábamos en internet, o al menos yo buscaba en internet como pa' entender mejor… cómo, cómo poder relacionarme mejor con la xxxx, sin pasar a llevar como… eh… sus tiempos, ¿cachay?, que de repente está muy caga' de sueño, de repente anda como con mucha energía, pero se le agota altiro. Entonces, es más que nada intentar entender, entenderla como para ser respetuoso con sus tiempos.

E: Entiendo. ¿Y tú sientes que todavía tiene necesidades en términos de información? ¿o que te ayudara, de alguna manera, tener más conocimiento y más información sobre la situación de salud de xxxx? ¿o crees que ya tienes como un conocimiento suficiente?

P: O sea, es que, em, mientas más información llegue, mejor todavía poh', ¿cachay?, y que igual, aunque… cachemos que sabes como harto de la enfermedad, en verdad hay muchas cosas que no entendemos todavía. Entonces, claro, más información sería, puta, genial. Igual hemos, ponte tú, buscado en libros; hay unos libros de, de un autor que se llama Henry Nicholls, que es un autor de… que tiene narcolepsia, entonces escribo como libros, contado su experiencia, después como estudió el asunto, entonces… claro, como que ahí nos informamos un poquito más.

E: Ya, ya, entiendo. O sea, han tenido acceso a información, pero siempre es mejor poder saber más. Y tú, en este proceso de acompañar, como decías tú, a xxxx, ¿sientes que has tenido que vivir algunas dificultades para ti? Al enfrentar este proceso o esta situación de salud.

P: mm… mira yo no llamaría dificultad, pero sí es como estar constantemente adaptándome, em, como, muy personalmente, a, a el, al… no es estilo de vida, es como el ritmo de vida que lleva, xxxx. Sobre todo, porque, por sus horas de sueño, ¿cachay?, tenemos que, de pronto, cancelar planes, o volver a hacerlos, eh… no sé, acostarse temprano, eh, de pronto no poder invitarla a ver una película porque se queda dormida. Eh… eso es, adaptarse.

E: Claro, entiendo. y esa adaptación en tu vida diaria, por ejemplo, ¿cómo impacta?, ¿Tú tienes como que reacomodar ciertas tareas?, ¿o es sólo en ciertas situaciones que sientes que tiene un impacto?

P: Em, no. Solo en ciertas situaciones. Yo creo que, a lo más, lo que, lo que reacomodo durante el día -estando con ella- es como el almuerzo, si es que está durmiendo, cachay, estoy preparando algo mientras. Pero no, en verdad, no influye más allá, como ponte tú, en mis horas del trabajo, ni mi vida personal diaria. No.

E: Ya, entiendo. O sea, ¿en otras áreas de tu vida no ha habido que hacer como ajustes, en este sentido?

P: Claro. Es solo como acomodar los tiempos a la energía que tenga ella -cuando estoy con ella-. Cuando estoy solo me acuesto como a otra hora y funciono como a ritmos más normales.

E: Claro, son otros ritmos. Tu ritmo. Y en tu vida social ¿sientes que ha tenido algún tipo de impacto esta adaptación? ¿Que tú mencionabas?

P: Em… No tanto en verdad, pero sí, de pronto, nos vamos antes de las reuniones sociales, ja, ja… porque hay que descansar. O ahora nos juntamos antes, si es que hacemos como planes juntos -con otras personas- juntándose más temprano, em… igual, eh, tenemos como bien educados a nuestros amigos, ja, ja, entonces saben que tiene que tomar siestas y que de repente se va a desaparecer y va a estar durmiendo en una pieza. Un ratito. Siestas para reponerse.

E: Ya, ya. O sea, es como algo que también lo hablan en su entorno de amistades. Hay conocimientos al respecto.

P: Sí, sí. De hecho, eh, mucho mejor dejarlo como… eh… claro altiro, ja, ja, a que sea u problema después, o que haya que estar explicándolo. Lo mismo que cuando xxxx empezó como a buscar trabajo, yo le decía como, "pero a donde vayai' teni' que decir qué es lo que tienes, porque no es algo que puedas esconder".

E: Claro, claro. No es algo que pueda asegurar que no le va a pasar nunca en el trabajo.

P: Claro, y ellos también tienes que poder entenderlo también, poh'. Si es una condición como crónica.

E: Claro, claro. Entiendo. Y tú me comentabas que, bueno, tú conociste a xxxx cuando ya estaba recién este proceso de diagnóstico y, después, empezaron a salir. Desde tu visión, que la has estado acompañando en este proceso ¿tienes conocimiento de cómo fue su proceso de diagnóstico?, ¿Cómo fue la visita a especialistas?

P: Eh… sí, sí. Porque recuerdo que, justo cuando nos estábamos conociendo, había pedido hora, así como, al instituto de sueño -en la xxxxx me parece que fue-. Em… si poh'. Habíamos estado hablando unas semanas antes. Me contaba sobre la hipersomnia, cosas que habían estado pasando y que se manifestaron justamente cuando ella era como adolescente, ¿cachay?, un poco más grande. Em… donde ya decía que no es normal po', si ella sentía que él, su, su energía no era normal. Entonces, decidió preguntar y justamente, con los exámenes del sueño, le salió que era narcolepsia y, al principio, ella estaba como super negada y con harto miedo poh. Si igual es como fuerte que teni'

algo pa' toda la vida, y algo raro y que no tiene cura y no se puede tratar. Pero con el tiempo lo ha ido asimilando -ella- como super bien.

E: Ajá. Y en este proceso como de búsqueda inicial de xxxx, ¿tú recuerdas y te comento, por ejemplo, que fue a distintos médicos, o cómo fue esa búsqueda y esa relación que ella tenía con estos especialistas?, ¿le costó encontrar algunos adecuado, o fue fácil para ella?, ¿qué es lo que tú sabes?

P: Según recuerdo, me parece que fue bastante fácil dar con el especialista indicado -en el instituto del sueño- estuvieron haciendo varias pruebas, hartos días. Em, me parece que no hubo mayor problema en eso. Que… […] justo la conocí en ese tiempo, entonces no tengo más antecedentes.

E: Claro, claro, sí, no hay problema. Si esto también es para conocer la visión que tienes tú desde tu experiencia … que hayas tenido. Y en esa búsqueda tú sabes, xxxx, ¿comentó alguna vez si consultó con algún tipo de tratamiento que no fuera biomédico, algún tipo de especialista que no fuera del sistema de salud, por ejemplo, alguna medicina alternativa, algún tema complementario?

P: Lo que sí recuerdo es que le dieron medicamentos harto tiempo. Que eran como esos medicamentos antidepresivos que justo funcionan para la narcolepsia. Que funcionan en algunos, o sea, para algunas cosas, pero para otras como que no. Ponte tú, esto ayudaba… me acuerdo que a reducir las cataplejías, que son estas pérdidas del tono muscular que tiene cuando, eh, se enfrenta como a emociones muy fuertes, pero… no regulaba el sueño, ponte tú, entonces era mucho peor, porque dormía y despertaba altiro, no descansaba y si dormía, dormía mal, y durante el día andaba muerta de sueño. Entonces, claro, dejó de tomar esos medicamentos y siguió como… a la vida.

E: Y en este proceso que tú decías que tomaba los medicamentos, ¿cómo te comentaba ella, o como veías tú que era la adherencia al tratamiento?, en general, ¿para ella era cómodo tomarse estos medicamentos, o era una situación como que no le acomodaba, o se le hacía difícil?

P: Em… no, igual se le hacía difícil, porque estos medicamentos tenían efectos secundarios igual bien agresivos. Entonces, le costó harto acostumbrarse y, una vez que logró acostumbrarse, no es sentía mejor. No era de mucha ayuda, aparte… según lo que me contaba ella, como que aprendió a vivir con estos efectos secundarios de la narcolepsia, que no son solo el sueño, es la perdida de energía, em… cosas que ella me contaba y que… entendió como más normales mintiéndose a grupos de personas con narcolepsia, donde compartían su experiencia y esas…

E: Y este tema como que tú dices que fue entendiendo al compartir con otras personas, ya fuera de manera virtual o de otra. Conocer la experiencia ¿fue desde un principio, o fue más adelante cuando ella tenía la condición de salud que empezó esa búsqueda? por lo que tú conozcas.

P: Eh… claro, después de estar diagnosticada. Y un ratito después. Igual es bien matea, entonces yo estoy seguro que se puso a buscar altiro.

E: Entiendo. Y tú me dijiste que, entonces, ella ahora no había no continuar el tratamiento como médico propiamente tal, con medicamentos, con pastillas. Desde tu percepción ¿ese tratamiento no funcionó bien?, ¿o como lo veías tú de afuera por lo que ella te comentaba?

P: Es que… claro, poh, tenía como muchos efectos secundarios que no la dejaban, ponte tú, vivir una vida más normal, desde que vive ahora sin tomarlos. Igual… antes de la decisión de dejar de tomarlo, eh, fue como harto de "voy a empezar a vivir mejor, a comer más sano, a ser más ordenada con mis tiempos de sueño"; cosa de que no fuera un problema en caso de un ataque de sueño. Y que, en verdad, le ha funcionado bien, y que no ha habido granes problemas, salvo que, de repente, se duerme en la micro, ¿cachai'?, y que [inentendible] así como en Maipú.

E: Ya, entiendo. Y, en el momento que ella estaba en este proceso de tomar estos medicamentos, al principio, ¿ustedes ya estaban juntos como pareja, o todavía no?

P: Sí, recién.

E: Ya. Y si tú lo miras como desde tu perspectiva, de acompañar este proceso, ¿recuerdas cómo algunas emociones que estuvieran presentes para ti en este proceso del tratamiento que recibía xxxxx?, y, después, por ejemplo, al dejarlo, ¿notaste alguna diferencia en tu sensación con la situación?

P: O sea, es que yo la veía más tranquila. Cuando, cuando lo dejó. Hubo una vez que logró dejarlo bien, cachay, como después de que se acabaran como los efectos secundarios. Eh... yo no sé si tuve como una emoción eh… propia, ¿cachay?, mía, porque igual, eh, he, he vivido como tola la vida con la mama enferma igual poh, entonces estoy acostumbrado a las enfermedades y a ser como paciente, ja, ja, a saber, que son cosas que pasan. Entonces, eh, no, estar ahí nomás, con ella.

E: Ajá. Y ese rol que tú decías como de acompañar y estar ahí, en términos, pensando como en el tratamiento, pese a que ahora su tratamiento, tal vez, no es el de medicamentos, sino que tiene que ver más con un estilo de vida, ¿qué rol ha jugado tú en este tema de los tratamientos? ¿Estás ahí, como de alguna manera activa o más, sólo acompañas a xxxxx y no te involucras tanto en ese ámbito?

P: Claro. Sí. No es tan activa. Estoy, eh, más bien acompañando. Es que claro, así como, como es el, la narcolepsia, no es tan necesario tener a alguien cuidándote poh. Eh… eh, puedes ser muy autónoma -de hecho, lo es-, no es un impedimento tener sueño, pero sí estoy como… no sé… eh… siempre, eh, atento, a la largo, que no le paso algo. Ponte tú, cuando ella toma micro, me manda como su ubicación, para ver que no se haya pasado, cachay, porque […] se puede quedar dormida y pasar de largo. Recordarle que tiene que tomar siestas… eh… de repente pensaba que era más complicado pa' ella, ponte tú, porque pensaba que estaba como haciendo cambios en mi vida, ja, ja, más que pa', mi aceptarlo y ayudara. Porque, verdad nomás poh, no es tanto… eh, pero claro poh, pa' ella sí.

E: Claro. Y ese tema que acaba que acabas de mencionar, como de esa sensación que, tal vez, ella tenía de que estaba como haciendo hacer cambios, cachay, como al adaptarte a estar con ella. ¿Lo conversaron?, ¿es un tema como que han tocado, o como sea se ha dado como esto a nivel de pareja está esta conversación?

P: Sí, eh… bueno yo… o sea, siempre, eh… partiendo como desde la base de entender que esta es una enfermedad crónica, no sé, un trastorno crónico y que va a estar con ella siempre, entonces no sacamos nada con pelearlo poh, cachay. Entonces, mejor nos adaptamos y hacemos todo como mejor nos resulte, eh, eh… tener esto en consideración. Entonces, al principio, fueron

conversaciones, pero como, eh… onda yo diciéndole "ayúdame como a entender bien como es esto" – para yo no cagarla tampoco poh, perdón mi francés – […] pero no, eh, eh, eso. Si era más que nada para poder comprender así, em […] Meter la pata.

E: Claro, pudieras ver bien cómo acompañarla. ¿Y cómo percibías tú como pareja que ella se sentía, o hablaba del tema contigo?, como ¿era una situación cómoda, tu veías que ella, tal vez, le complicaba?, ¿cómo se daba esa como comentarte y mostrarte cómo era la situación para ella?

P: y justo cuando, cuando, eh… bueno, nos conocimos, nos hicimos amigos, y ahí fue cuando, eh, empez… cuando la diagnosticaron, entonces, todo ese proceso después del diagnóstico como que éramos bien amigos, salíamos al caminar… conversábamos al respecto. Entonces, después, siendo pareja, no hubo como… eh, mayor problema de entenderlo.

E: Claro, porque tú ya lo sabías, también; no fue como algo de cero cuando empezaron a estar como pareja. Ya habías tenido acercamiento al tema.

P: Sí. Igual me había contado, ponte tú, eh… problemas que había tenido como con su pareja anterior. Justamente por este tema de la… como del, del, del sueño poh. De cancelar citas por estar muerta de sueño y que eso había sido un problema hasta que… o sea, un problema que sucedía y que ella no entendía por qué. Pero no, después, entendiéndolo, ya es como… em… uno funciona como parte de eso.

E: Claro, claro. Esa es como la base sobre la cual pensai' como tu día a día y tu forma de compartir con ella.

P: Claro. Ella, eh, habla harto de la teoría de las cucharas. Que, eh, la energía que gasta durante el día, a las 8 ya… me dice "ya, se me acabaron la cucharas, sigue tú". Ja, ja, ja.

E: Ya, ya. Oye, y en este proceso que tú la has acompañado, ya sea desde que eres amigo hasta después ya a ser pareja, ¿quién tú has visto que la ha acompañado además de ti?, como ¿quién, o quiénes son las personas que han jugado un rol de acompañantes en este proceso para xxxx?, por lo que ella te comenta y por lo que tú ves, también.

P: Ehm… su familia más cercana poh… Igual ha sido difícil -según lo que me cuenta ella- porque, bueno, sus padres son personas de tercera edad, entonces, de pronto, eh…, les tiene que explicar -yo creo que, que cada vez que le pasa algo [inentendible 00:20:40]-, tiene que explicarle de nuevo "tengo narcolepsia […]", y como que no les cabe en la cabeza mucho, ahora sí, pero después de cuatro años, cachay, cinco años. Em… pero, no, entendiéndolo, ya sus padres son una ayuda poh. Si, de pronto, la ayudan… em… trasportándola, para no… no le pase nada en el transporte, em… no molestándola, haciendo silencio en la casa después de cierta hora para que pueda dormir.

E: Ya, o sea los papás han sido un apoyo importante, por lo que tú has visto. ¿Y alguien más tú ves que ha sido un apoyo?

P: Em, […] es que… pue, pue, pueden ser sus hermanas, pero no viven con ella, ¿cachay?, entonces es como muy apoyo desde su posición. Eh… pero, claro, yo creo que en las personas que… bueno, es que, a la larga, las personas que se pueden ver más afectadas con su condición son sus más cercanos, poh, porque tiene que convivir con ella. Eh… si, en ese caso, serían sus padres.

E: ¿Y este apoyo, este rol que juegan como los padres, desde lo que tú ves, ha sido un apoyo más, así como cotidiano, concreto, o también es un apoyo a nivel emocional en este proceso?, ¿cómo como ves que se da eso a nivel familiar?

P: Em… yo creo que es más como concreto. Igual puede ser emocional […] sí, porque igual yo he visto que -sobre todo su mama- intenta no cargarle presiones, ¿Cachay? Que de verdad que la deja que… funcione mucho a su tiempo. Cosa que es bueno súper bueno para ella.

E: Ya, entiendo. Y esto que comentabas tú, ahora como de la entrada al mundo laboral, que habías dicho hace un rato que tú le decías como "tienes que decirlo al tiro", no sé qué, ¿como ves que ha sido la llegada de xxxx como al mundo laboral, en términos de la enfermedad?, ¿ha habido comprensión?, ¿ha habido dificultades?

P: Ehm… ella estaba muerta de miedo, justamente porque pensaba que no iba a funcionar en un ambiente de… de 8 a 8, ponte tú, todos los días, sin dormirse una siesta. Y pasó que, ahora, entro a trabajar a una fundación, donde también ven enfermedades, ja, ja, y lo comentó en la, en la entrevista y dijeron que "bueno, será genial tener a alguien con una enfermedad rara, porque justamente es lo que vemos, trabajamos en el día a día", entonces han sido compresivos con ella, la dejan tomar una siestita a medio día.

E: Ya, o sea, ha tenido buena experiencia en esa entrada al mundo laboral.

P: Claro, sí. Y porque es importante igual como transparentar eso poh. No esconderlo. Esta persona que te dije que también conocía tenía narcolepsia, fuimos compañeros de oficina, y ella, onda, el primer día llegó con una campanita. Así como que la puse al lado del escritorio y dijo "ya, si me quedo dormida, despiértenme con la campanita" […] que de verdad pensaba que podía perder el trabajo pro dormirse, como que le decían "no, teni' que decirle al jefe que teni' narcolepsia". No es algo como que se invente.

E: Claro, claro. Y lo que tú comentabas, como de las amistades que ya tienen conocimiento de todos como del tema, ¿ves que también juegan algún tipo de rol de apoyo para xxxx en algún ámbito?

P: eh, sí, sí. O sea, es que… yo creo que ya desde, desde… partiendo por entender la enfermedad ya están apoyando. Entonces, si entienden que… en una junta tiene que parar un ratito para dormir y lo aceptan, ya, genial.

E: Claro, claro, comprenderla y aceptar compartir con ella como ella puede compartir.

P: Claro. Y la xxxx se apoya harto en sus amistades poh, entonces es importante que ellos también estén como super enterados de, de que se trata todo eso. Yo creo que se dio el trabajo de educarlos a todos... así, a penas supo que es.

E: Y en términos como de… el ámbito médico, los equipos médicos que ya visitó, o visita actualmente, ¿sientes que juegan un rol de apoyo también para la enfermedad?, ¿o no necesariamente?

P: No, creo. Es que no está bien a algún especialista ahora. Y yo, que recuerde, solo fue esa vez que la diagnosticaron. Pero yo creo que el apoyo ahí estuvo como el decirle que tiene. Pero, sí, no más yo creo.

E: Claro, claro ese fue el rol.

P: Pero, sí, no más yo creo.

E: Ya, o sea, eso no sigue jugando un rol. Y en relación a estos distintos ámbitos, como de la vida de xxxx, ¿qué crees tú que podría mejorar?, como para que ella pudiera sobrellevar su condición como de una mejor manera aún, ¿sientes que hay ámbitos que tal vez podrían mejorar para ella, o en realidad las cosas están bien, así como tú las ves?

P: Em… es que no sé… eh, que es lo que suficientemente bueno. ¿Cachay? Como pa una persona… sobre todo para la xxxx, que tiene, eh, narcolepsia, como… de pronto se le complica, sobre todo con el, el tema de la energía. De pronto se siente como muy sin energía, y son semana que no tiene energía. Si igual se achaca, eh, y es súper entendible también poh.

E: Entiendo. Y tú, como persona que acompaña a alguien con una enfermedad rara, o poco frecuente, ¿sientes que alguna vez tú has necesitado algún tipo de apoyo profesional, como para sobrellevar la situación?, por ejemplo, a nivel psicológico o de otro tipo.

P: em… ja, ja, yo igual me estoy terapiando así -hace más de un año-, pero, no particularmente como por la carga que sea, eh…, acompañar a xxxx con su enfermedad. Em… pero sí, eh, ayuda. Sí, porque, de pronto, es como… em, no digamos que pesado, ¿cachay? Pero si, a veces, puede ser un poco desgastante. Sobre todo, como por… em… alinearse con sus tiempos poh, ¿cachay?, como el despertar con ella y hacer las cosas a su tiempo y hacer todo rápido, o de repente todo muy lento... Eh, acostarse temprano, dormir mal… em… y… la gente con narcolepsia se destaca mucho por dormir muy mal, ¿cachay? No descansa nadie cuando duerme [inentendible 00:27:30] entonces, las personas que duermen con esas personas también duermen muy mal. Yo creo que lo que más me afecta a mi como, como su pareja, ponte tú, es, comprometer mis horas de sueño. Ja, ja… es un, es un precio bajo. Muy bajo.

E: Claro. Pero ahí, por ejemplo, te pasa con comprometer ¿te refieres que descansa mal en la noche, como a este tipo de cosas?

P: Sí. Sí. Si igual llego a, ponte tú, que… compráramos, tuve, tuviéramos que comprar una cama más grande, ponte tú. O de pronto, si tenemos como camas chicas, armar una cama al lado para no toparnos, porque… eh, se despierta, poh, -en las noches- se despierta ella y despierto yo.

E: Claro, claro, eso hay que ir adaptándolo. Y, claro, puedes generar un desgaste, como decías tú. Entonces sientes que no has tenido que recurrir específicamente por esta situación, pero sí, obviamente, sirve un apoyo psicológico para el tema. […] Y pensando en las personas que han cuidado xxxxx, ya seas tú, o su familia más cercana, sus padres. ¿Alguien ha recibido alguna vez algún tipo de apoyo a nivel, por ejemplo, de alguna organización, de algún programa del Estado?, ¿algún tipo de apoyo?

P: No que yo sepa, no que yo sepa. Ni público ni privado.

E: Entiendo, ¿Y tú crees que sería importante que hubiera algún tipo de apoyo, ahí, para las personas que cuidan, o acompañan a las personas con enfermedades raras?

P: Totalmente. De hecho, antes del apoyo debería ser la información. […] Em, que se sepa, ¿cachay? Que este tipo de enfermedades existen y que afecta, así como a personas muy… que uno conoce, ¿cachay? De repente, uno piensa que una enfermedad es rara y, paf, de repente conocí' a dos personas que tiene la misma enfermedad. Eh… entonces, si poh, la, la información es lo primero y el apoyo, obvio. Ponte tú, hay ciertos *gadgets* que podrían hacer la vida muchas más fácil a la xxxx. Lámparas que tenga una luz especial pa' que le ayude a dormir, mantas con peso -que son carísimas, ¿cachay? -. Ahí tuvimos que hacer una inversión para que ella pudiese dormir mejor.

E: Y esas mantas con peso, porque te ayudan como a descansar más ¿Cuál es la …?

P: Claro, sí. Eh, al, al… al tener como mucho peso encima, el cerebro libera como una hormona […] -bueno, no cacho muy bien ahí lo científico, pero si le ayuda -. Y son pesadísimas, pesan como diez kilos… Sí, son heavy.

E: Sí, ya. ¿Y eso también fue, por ejemplo, algo que descubrieron por su cuenta y se dieron cuenta que ayudaba? ¿No hubo como una información al respecto de alguien que les indicara? ¿no?

P: No, no. Todo eso fue investigación nuestra.

E: Claro. Y tú sentís' que si, tal vez, hubiera un apoyo, así como de una persona más experta en esta información ¿podría ser más fácil llegar a ese tipo de cosas que te pueden ayudar a mejorar la calidad de vida?

P: totalmente. Sí, sí. Eh… aunque sea una persona que, que, no sé, no […] no necesariamente que sea experta en narcolepsia, pero sí una persona del instituto del sueño que tenga… em… no sé, como las facultades de poder dar una, eh, minuta del sueño. Y que [inentendible 00:30:56] higiene del sueño. Em… eso. Sí. Que importante sería para las personas que, que lo, lo sufren. La verdad como que lo sufren poh, si es más que vivir con eso pa siempre.

E: Claro. ¿Y algún otro tipo de apoyo te parecería importante?, por ejemplo, pensando en ti, pero también el rol que juega la familia, por ejemplo.

P: Em… para las enfermedades raras, sí, totalmente. Para esta enfermedad puntualmente, no sé qué tanto pudiese… eh… que como te digo, afecta solo el sueño y la energía. Igual deja a la persona ser súper autónoma, poh, y la familia […], claro, lo único que puede hacer al respecto es como guardar silencio […], o sea, apoyo psicológico puede ser, para las personas que, de pronto, no le entra, no le entra fácil, no sé, que su hijo está enfermo, por ejemplo.

E: Claro, claro. Puede que ahí impacte de una manera distinta, aunque no le genere dependencia, etcétera. Puede que sí sea como, a nivel emocional, importante un apoyo.

P: Claro, sí.

E: Entiendo. Y para ti, desde el rol que tú has jugado aquí en acompañar a xxxx, ¿cómo percibes que está tu propio bienestar?

P: Em… yo estoy bien, es que estoy acostumbrado ya a acompañar a xxxx con su narcolepsia. Em, ya… esto, esto que te digo de las horas de sueño y todo, como que ya no es un problema, como que lo tengo muy asumido, entonces… em… no es divertido, pero tampoco es algo fome. De hecho, es mejor, así como si nos tenemos que entrar antes, "ya, mejor".

E: Claro, ayúdame a no trasnochar tanto. Claro, y esto que tú decías que "ya no es un problema", ¿en algún momento sí te generó cierto cansancio, o lo que tú mencionabas antes como desgaste?

P: Lo normal, eh, yo creo… eh… que… uno se desgasta cuando se está acostumbrando a algo nuevo.

E: Ya. O sea, sientes que después, ya, del periodo de ajuste dejó de ser como algo que te genera malestar, porque ya lo había incorporado en tu nueva rutina.

P: Claro. Eh… y malestar, malestar, nunca fue como tal, ja, ja, pero sí, eh, se me visto, eh, hablando de la relación, como horas, eh, solo, mirando el techo, hasta que se despierte. Ya, pero ahí uno agarra un libro, se buscará otra cosa.

E: Ya, ya. Sí, entiendo. ¿Y para ti tú cuál crees que es la causa de la enfermedad de xxxx?

P: em… ¿cómo causa?, como ¿por qué le dio?

E: Claro, como si tú le ves alguna causa, porque… esto lo hacemos para indagar en cómo las personas interpretan las enfermedades. Hay gente que muchas veces asocia motivos, otras personas no, entonces como para ver qué ves tú.

P: Ah, ya. Em… no sé, mira, yo sé que la narcolepsia se, em, se manifiesta, generalmente -pero igual hay niños con narcolepsia-, generalmente es como en la adolescencia, adultez. Entonces puede ser algo degenerativo. No sé, eh, sus padres igual son, eh, gente de edad. Entonces, no sé, igual puede ser por un embarazo, eh, tardío… em… algo gen… no sé si sea algo genético, porque, eh, no es algo como que se contagie ni nada. Cachay. No es algo que le dio por un accidente ni por un trauma… solo se empezó a manifestar muy de apoco en su adolescencia, hasta que ya fue como insostenible y tuvo que diagnosticarlo. Porque ya no era como normal.

E: Claro, entiendo. Y me lo has comentado un poco, pero para indagar un poquito más, ¿cómo crees tú que las personas que rodean a xxxx, pero no sólo como sus cercanos, sino que la gente en general, la sociedad en general ve este tipo de enfermedades, o la narcolepsia en particular?, ¿Tú crees que hay algún tipo de imagen, o, tal vez, nadie sabe nada?, ¿cómo ves tú que la sociedad se enfrenta a la enfermera de la narcolepsia?

P: yo creo que… generalmente no la entiende, pero es porque no la conocen. Y cuando se habla de narcolepsia, ponte tú, en la cultura popular, en las series, eh… es harto desde la caricatura […]. Eh, personajes con narcolepsia en las series, como que se quedan dormidos, despiertan desorientados y que… no es, no es tan falso, pero hay otras cosas entremedio.

E: Claro, entonces, tal vez hay una caricatura que se ha difundido y no conocimiento real, como del tema.

P: Claro, claro. Sí.

E: Entiendo.

P: Es más que nada desinformación. Yo creo.

E: Claro, no hay mucho conocimiento del tema. Y tú que, en el fondo, justo conociste a xxxx el proceso del diagnóstico, ¿cómo ves que influyó en ella el poder alcanzar un diagnóstico?, ¿sientes que sus cuidados pudieron mejorar?, ¿Sientes que no cambió mucho su situación? ¿cómo…?

P: No, sí. Em… pucha, en el principio, eh, como, no sé, los dos días o el día después que le dieron el diagnostico estaba caga' de miedo, poh. Eh, a enfrenarse como a algo que… sabía que la iba a acompañar pa' siembre, pero… eh, el, con el tiempo se fue como tranquilizando y darse cuenta, dándose cuenta que tener el diagnóstico, como el nombre, em… y poder buscar la sintomatología […], em… como que, no sé, igual se relajó, eh, como que pudo leer al respecto y cachar [inentendible 00:37:07], saber que tomar, que no. Saber como que cosas le hacen como peor pa' la narcolepsia. Eh… ella tiene alergias, de pronto como cuando, cuando tiene mucha alergia tiene mucha narcolepsia. O los días que son como particularmente oscuros -como ayer, ponte tú- está caga' de sueño siempre. Todo eso afecta, la luz ambiente, la temperatura de, de, de la sala donde esté.

E: Ya. Y, claro, al saber qué es, ella puede ir reconociendo todo ese tipo de cosas y viendo cómo manejarlo también. Si no si uno no sabe, no tiene un nombre para lo que tiene, me imagino será más difícil.

P: Claro, sí. A veces me dices como "me va a dar un ataque de sueño" y efectivamente a los 20 minutos esta con un ataque de sueño, ja, ja, ja. Entonces, claro, le ha ayudado harto como para conocerse a sí misma también.

E: Y a nivel como emocional, o como de… más como de identidad, o autoestima, ¿cómo sientes que la impactado ella?, si alguna vez lo han conversado, ¿o lo que tú veas de afuera el tema del diagnóstico?

P: Eh… sí, al principio, según lo que recuerdo, fue bien difícil pa ella, porque se, eh… se empezó como ha… como… a ver, cual es la palabra… se empezó a, a, a definir, eh…, a reconocer como persona enferma. Entonces, igual eso fue como difícil como asimilarlo, poh, siendo tan joven. Si eso es… yo creo que lo que más choca es que seai' tan joven y que tengai' algo como pa' siempre y que cada día es como más intenso y peor, pero con el tiempo ha, eh…, es cliché, ha abrazo su narcolepsia. Donde entiende que hay cosas buenas, cosas malas, eh, que a larga no es todo tan terrible, cachay, mientras pueda vivir a un estilo más calmado. De hecho, -yo no sé si sea a partir de esto, o sea una cosa de toda la vida de ella, pero…- ella, no sé, sueña con vivir una vida tranquila, con una casa bien iluminada en el campo. Todo lo contrario, a un estilo de vida de ciudad. Yo creo que por eso mismo… porque ahí sí que, eh, n sé, no tendría tanos ataques de narcolepsia, o podría vivir con más tiempo. Sí… Acá dormís' una siesta y te perdiste todo el día. En otros lados no es tan así.

E: Claro, claro, sí. Los ritmos son importantes. Y esto que tú decías […]. Es que quiero indagar un poquito más en eso que tú decidas como de -no recuerdo la palabra exacta-, pero era como identificarse, o reconocerse como persona enferma. ¿Ese proceso fue previo que ustedes estuvieran juntos?, o cuando ustedes estaban como pareja todavía ella seguía ese proceso. Quiero saber ¿cómo fue para ti como acompañarla y estar también esa relación?, con esta persona que se identificaba, ahora, como una persona enferma como, ¿qué significa eso para usted? ¿Es como tenía algún impacto como en su vínculo, en su día a día? No sé, de alguna.

P: Mm… no sé si nuestro vínculo, pero sí ha sido algo de hará paciencia, porque, eh, cuando se empezó, eh… bueno, es que nosotros igual empezamos a salir como un año después del diagnóstico, que igual no es tanto tiempo… em… entonces, claro, ha sido más que nada de paciencia, de entender, de entenderla, ¿cachay?, entender cómo va a ser esto con el tiempo. Cómo ha sido y, en verdad, ha sido como mejor en este tiempo, ¿cachay?, como que ya lo tiene dominado. Como si tiene que dormir una siesta, no da excusas, se va a dormir y punto.

E: Entiendo. Ya no es como que le complique esta manifestación de la de la enfermedad, ya es parte de su rutina.

P: Claro, igual hay días y días. Pero eh… el ánimo general, eh, es bien de aceptación con, para con la enfermedad.

E: Ya. Y esto que tú mencionabas, y que has dicho como en hartos momentos de la entrevista, como que tu rol ha estado muy ligado como a la paciencia, a la comprensión, ¿sientes que en algún momento eso también como que te has generado algún conflicto, o te ha cansado ese rol, o te ha generado cierta frustración la situación?, ¿cómo ha sido para ti?

P: Para nada, no. Em… como bien te dije, eh, es algo muy de ella. Es algo que lo sufre solo ella, poh, cachay, yo no podría… em, no sé qué tanto puedo hacer yo. Si a ella le da sueño, se duerme, yo me puedo aburrir nomás, poh, pero yo no tengo una baja de energía considerable después de la siesta… entonces, claro, em, ha sido solo de paciencia y de, de, apañe. Pero claro, yo creo que n yo ni su familia, ni nadie que esté como cercanamente ligado a ello haya tenido algún problema por si narcolepsia, porque no es como algo que influya en la vida de los demás. Y, de hecho, ella… se ha dado como casi la tarea de hacer que no sea un problema para los demás, pero en verdad no hay manera de que los sea, salvo que, eh, no sé, llegue tarde a una cita porque se quedó dormida -ahí podría ser el tema de los tiempos-. Tema de la energía. De repente hay días como que estas más cansada y que esta como chata el mundo y de la vida y de la narcolepsia. Ahí toca como apañar, eh, de una forma más activa… más aun -digo yo- porque nunca deja de ser un apañe activo, eh, como en el día a día, cuando esta con narcolepsia… o sea, como con mucha narcolepsia.

E: Claro. Y estos días que como que requieran un apañe más activo, dame un ejemplo, por ejemplo, concreto, cotidiano, ¿qué significa eso para ti?

P: Em… no digamos que sea algo cotidiano, ¿cachay?, pero sí, ponte tú, un día que esté particularmente oscuro y que, eh… no estén las energías como pa' hacer algo y nosotros justo teníamos una actividad planeada. Tuvimos que cancelarla, ¿cachay?, porque estaba con mucho ataque de sueño, em, ella se frustra poh, es algo super frustrante tener que, no solamente, como poner en pausa tu vida, sino que poner en pausa la vida de las personas que están como contigo, pero, eh, no sé, […] es más que nada que, eh, las personas que estamos con ella, a nadie le molesta, ¿cachay?, que tenga narcolepsia, nadie le causa un problema, todos está dispuestos, yo le digo "yo estoy dispuesto, tu familia está dispuesta, teni' amigos que te quieren, tan… que nunca te van a decir… nunca te van a poner atados porque te quedís' dormida o no tengai' energía, ¿cachay?".

E: Claro, entiendo. Oye, y una consulta, ahora que hemos hablado harto del tema, bueno de la narcolepsia en particular, y de las enfermedades raras en general. ¿Tú conoces alguna política, algún programa, o alguna ley, por ejemplo, que aborda las personas con enfermedades raras en Chile?

P: No particularmente.

E: ¿Y si tú tuvieras que pensar como que consideras tú que sería importante incluir si existiera algún tipo de programa, ley, etcétera? Desde tu vivencia, no es necesario ser un experto, sino como lo que es y lo que a ti se te ocurra. Con tu experiencia en el tema, aunque sea una experiencia muy particular y…

P: Em... y creo que información y apoyo continuo. Muy importante. De pronto, ya la… el caso de xxxx, solo, ponte tú, solo puedo hablar de esto y no conozco a nadie más con un, eh… o sea, hartas personas… que no conozco otras personas con otras enfermedades raras. Em… no en el caso de xxxx, pero sí en el caso de xxxx -que es otra persona con narcolepsia que conozco- em, sí, se cago de susto, eh, y, y viene de un entorno en donde, si no funcionai' como bien, estay loco, ¿cachay? Entonces pa ella que más difícil. Entonces, no tener quien… le explicara que, eh, […] casi normal, ¿cachay?, que no, no, no va a, a destruir su vida, sino que la va a hacer un poquito distinta… importante. Sí, pero información y apoyo.

E: Y, específicamente, pensando en cuidadores, ¿se te ocurre algo que debería ser considerado, además de la información y apoyo en esa área?, ¿algún otro tema para cuidadores que sea importante?

P: Para cuidadoras para personas con narcolepsia, ponte tú.

E: Claro, bueno, es que la narcolepsia es una enfermedad, como tú decías, que no requiere tanto cuidado externó, como que ella se puede cuidar sola, pero, por ejemplo, para enfermedades raras que requieren un cuidador más presente en la cotidianidad. ¿Se te ocurre algo importante?

P: Capacitación. Sí, eh, que eduquen a estas personas. Porque, eh, no sé, me imagino que al ser enfermedades raras y uno no saber de qué se tratan, es super fácil pa' una persona que no está educada no sé, perder el control, chorearse… que… ha pasado caleta, poh… de hecho, ni siquiera con enfermedades raras, ¿cachay?, basta con ver personas mayores que estén enfermas y ya sus cuidadores están chatos de ellos. Sus mismas familias.

E: Entiendo. Y no pensando específicamente en enfermedades raras, sino que en personas que cuidan en general, ¿conoces algún tipo de ley, programa, o algún tipo de lineamiento estatal que se haga cargo de los cuidadores de otros?

P: Em, no. Pero solo por desinformación mía. Como no he tenido… eh, nunca que, eh, estar en esa situación de buscar a alguien, ¿cachay?, como… apoyo pa', pa' cuidar a alguien enfermo. No podría decirte.

E: Entiendo […], por mientras quería consultarte, tú habías mencionado hace un rato que xxxx se puso como a buscar en internet y había encontrado como experiencias de otras personas ¿alguna vez tú, como acompañante, tuviste algún tipo de vínculo con alguna organización de personas con narcolepsia, o algún otro tipo de organización de personas con enfermedades raras?

P: No, yo no. Fue algo super de ella, eh… bien sorpresivo, porque, eh, mientras se metía a estos grupos de personas con narcolepsia, eh, se iba dando cuenta que hartas de las coas que ella hacía, em… cotidianamente, para, no sé, solventar, ponte tú, un poco las molestias de esto -y que nadie se las enseñó- se dio cuenta que hartas personas las hacían, ¿cachay? Em… eh, eso la ayudó caleta,

¿cachay?, poder ver que hay personas que pueden hacer su vida normal con narcolepsia, personas que tienen carreras, personas adultas, cachay?, que pueden llevar su vida con normalidad. Este mismo compadre que te digo que escribió este libro, eh, también es un capo, ¿cachay? Mira, si esta persona pudo escribir un libro sobre la narcolepsia, eh, como para ayudarnos, ja, ja, hablando de […] no, sí, le ayudó caleta.

E: Ya, entiendo. Y, claro. Tu experiencia fue a través de ella en ese ámbito, sí. Y de todo lo que hemos conversado, hay algo que te haya quedado como dando vueltas sobre el tema de las enfermedades raras, o el tema de acompañar, cuidar. Las distintas tareas que hemos tocado porque ya terminamos como en la pauta de…

P: Em… no, no creo que se haya quedado nada, porque, en verdad, eh…, yo creo que, personalmente, que lo importante es que se eduque. Que se visibilice y que se eduque. Em, que no sean pasadas por alto, ¿cachay? Enfermedades raras serán, pero no son pocas personas.

E: […] muchas gracias. Ahora, antes de dejarte ir tengo que hacerte unas preguntas muy cortitas, descripción, ¿ya?, para armar el perfil, entonces ¿cuántos años tienes tú?

P: 27

E: ¿y en qué comuna y región vives? En metropolitana, ¿cierto?

P: Sí. En xxxxx.

E: Recoleta. Ya. […] ¿cuál es tu ocupación o profesión?

P: Soy xxxxxx

E: Publicista. Súper ahí estamos listos, entonces, y darte las gracias por la entrevista.

P: No gracias a ti importante.

E: Fue bacán, también, conocer la perspectiva de una pareja, porque nos han tocado principalmente entrevistar mamá y, claro, se lo viven desde otro ámbito y no son las únicas personas involucradas, entonces, por eso también es bacán poder conocer tu experiencia y gracias por darte el tiempo de compartir tu tarde para esto.

P: Sí, no, no es problema si pues veía ahí, en la en la, en el consentimiento de que está como orientado como a personas y sus familiares […].

E: Claro, si está pensado para familiares, porque también muchas veces las enfermedades raras se diagnostican a veces, como en la infancia y adolescencia. Entonces ahí juegan un rol importante de las familias, pero nos interesaba mucho poder explorar otros tipos de acompañantes, también, porque las experiencias son muy variadas. Entonces, bacán xxxxx te haya recomendado y que hayas querido participar.

P: Sí, me pregunto, y le dije como al tiro sí. No hay problema.

E: [..]muchas gracias y cualquier cosa, alguna duda, alguna información sobre la investigación, siempre me puedes consultar ya. Ya que estés muy bien. Chao.

P: Igualmente que estés muy bien. Chao, Chao.

Identificador de la entrevista: CD.T3F -ZOOM-ACE (Nombres)

P: paciente
F: familiar

S: equipo médico

E: Ahí está grabando creo que ahí tiene que ponerle ok que es como que autoriza que yo grabe la llamada
F: Eso, ah, ahí si
E: Ya, super, si, no hay problema. ya, bueno entonces para repetirle un poquito como bien el consentimiento esta investigación busca abordar la experiencias de personas con enfermedades raras o poco frecuentes y también incluir la experiencia de sus cuidadores y también experiencias de los equipos médicos. Para mirar en el fondo el fenómeno de las enfermedades poco frecuentes también desde la trayectoria de los pacientes, rescatar sus vivencias, sus emociones, etc. ¿Ya? Entonces para partir yo quiero si usted nos puede relatar en sus palabras cuál es su vínculo con xxxxxx que fue nuestra paciente entrevistada.
F: Bueno xxxxxx es mi hija, la xxxx nació hace 20 años atrás prácticamente, es la hija del medio, yo tengo una hija mayor de otra relación, la xxxxxx es la primera hija de la relación con su papá y tiene una hermana que se llama xxxxx que es más pequeña y tiene dos hermanas más grandes de una relación anterior de su papá. Es que... en definitiva la xxxx es como la hija mayor de esta nueva relación.
E: Claro, y en sus propias palabras, cuál es el rol que ha tenido usted en la enfermedad de xxxxxxx.
F:Bueno en la vida de la xxxx, eh, a medida que ella ha ido creciendo mi rol ha sido cada vez como más, más cercano más que cuidadora, de estar muy alerta, muy atenta a, a su... a sus cambios emocionales, a la situación física, a su todo en realidad. La xxxx tuvo una crisis muy importante en séptimo básico, una crisis de desadaptación, nosotros la cambiamos de colegio ella llegó a un colegio nuevo, y desde ahí en adelante emocionalmente la xxxxxx ha sido muy frágil, ya. Desde antes de eso ella era muy tímida teoh, era tímida ni siquiera era muy tímida, era tímida, pero tenía su grupo de amigos, pero este cambio de colegio en séptimo básico hace que ella se transforme en una persona muy frágil que se va muy hacia dentro. Pensamos que hubo un cuadro depresivo importante, quizá se detonó ahí y apareció, se hizo efectivo algún tipo de patología que , de lo que están mirando ahora en el área psicoemocional. Entonces desde ahí en adelante he sido como... como quien se fija en los detalles más pequeños de los cambios que la xxxxxx pueda tener. Hemos estado siempre, desde que ella nació muy encima porque ella en defi… Ha tenido cuadros de salud desde muy pequeña, a los 2 años o antes de los dos años ella tuvo uh, infecciones urinarias a repetición, una de ellas con una fiebre muy alta. Eso significó que nosotros, ella tenía dos años y la teníamos que llevar a la xxxxxx para que le hicieran exámenes, histogramas, no sé qué... y estábamos siempre muy pendientes. Eso mezclado con sus problemas estomacales que siempre nos tuvo desde pequeña, entonces ella su pediatra era pediatra experta en... Gastroenteróloga. Después más grande en la etapa como ya escolar, la primera etapa escolar se afirmó bastante bien pero vinieron ciertos cuadros como de... eh bronquitis y algunas cosas así como que se pasaban un poquito de revoluciones, no eran la típicas de los niños sino que en el caso de ella siempre iba hacia una neumonía había que sacar radiografía. Ehh... en este séptimo básico le viene esto que es bastante más emocional, pero estuvo un año sin amigos, sin conversar con nadie, Ehh, nosotros muy preocupados en relación a, a como apoyarla y ayudarla porque no quiso ir ni a psicólogo ni a psiquiatra en ese tiempo. Su postura era que si nosotros la llevábamos ella no iba a colaborar entonces viene al año siguiente una integración al curso que se transforma, tiene sus amigas, empieza todo a estar como, bien y viene la pandemia, y a nosotros la pandemia nos golpeó además, en octubre con este brote de sus psoriasis que en realidad... no

lo esperaba por ninguna parte porque no hay ningún familiar que tenga esta condición. Ella sí había tenido como bien, como siempre estaba dentro de algún tipo de tratamiento de algún tipo, ella tenía un dermatólogo de cabecera porque tenía una acné inversa. A ella nunca le dio acné en la cara pero si, cuando empezó su cuadro como más adolescente, le salían unas pústulas asquerosas en distintas partes de su cuerpo, eh, en las axilas, en la parte perianal, en la parte del, de la vagina, entonces muchas de ellas llegaban a tener que ser tratadas con microcirugía, se las sajaban, se las limpiaban, y estábamos en eso, en ese tratamiento cuando el 2020 en medio de la pandemia mi hermana dice mira logré una hora con el dermatólogo que era el mismo dermatólogo familiar prácticamente y le digo oye sabes que la xxxx tiene dos granitos acá que eran muy mínimos, dos granitos, y... tiene control entonces aprovecha de llevarla. Y ella la lleva y el dermatólogo le ve los granitos y le dice: "mira esto es... o esto es tiña, así como se conoce el término vulgar, producto del gato... así es que tenemos 15 días de tratamiento con esta pomadita, si no es eso, tienes que hacerte una biopsia". Entonces... pasaron las 2 semanas, las... los dos granitos que tenía acá que eran mínimos, eran dos granitos acá empezaron a haber 5 granitos acá, en el cuello, más rojos, los de acá eran como medios café, estos eran rojos como que estaban brotando los de acá del cuello entonces justo coincidió, se hizo la biopsia y en el medio aparece la biopsia positiva a la psoriasis pustular. Nosotros buscamos dermatólogo en una clínica en xxxxx, dermatólogo, clínica que además trataba la psoriasis, y el dermatólogo recibe el...la biopsia, el resultado de la biopsia y nos dice: "nada que hacer, o sea 100% seguro que lo que tiene es esta psoriasis. Es una psoriasis que le da a un 2 % de la población mundial, no hay tratamiento para ella, no existe un tratamiento específico, hay un estudio que está en marcha que podría ser a la larga un tratamiento específico, pero hoy día lo tratamos con inmunodepresores, orales" y de ese tratamiento, que fue, o sea de esa consulta que fue la primera, a la semana siguiente teníamos la segunda la xxxx estaba toda brotada

E: Mhh, fue muy rápido

F:Muy muy rápido, muy rápido, y a la siguiente, en octubre la teníamos en la clínica, porque su dermatólogo nos dijo mira: "ella... nos vamos a tener que saltar estos test inmunodepresores que habíamos pensado eran los más sanos, los más fáciles, nos vamos a tener que saltar estos 3 y vamos a tener que aplicar este" y en ese intertanto la xxxx se brotó completa, nosotros llamamos, le preguntamos qué hacemos con ella, y él dijo "mira mientras ella no tenga temperatura". Ehh... Aquí las cremas, unas cremas que cuestan 50 mil pesos un potecito de este porte, ella estaba brotada de la punta del pelo a la punta del pie. Esa crema nos duraba... di... ¿una vez? Dos aplicaciones con suerte, entonces había que comprar, no la venden en las farmacias, las farmacias tienen una... Una, porque son carísimas, cuestan más de 50 mil pesos cada una, entonces si tu querías conseguir 3 tenias que recorrer todas las farmacias del sector, o concentrar que la farmacia te contactara con las otras farmacias donde que daba una. De hecho en un momento yo, que la xxxx estaba entera brotada le mostré... a la, porque la tipa en la farmacia me dice: "no es que tiene que ir a xxxxxxxx porque posiblemente hay otra, y si no vaya..." y le dije yo, no puedo... Mira cómo está mi hija, y me puse a llorar, le dije mírala, y le levanté la polera, delante de todos la polera, ayúdame yo no puedo ir recorriendo farmacia por farmacia para encontrar este medicamento porque, yo pierdo un día y me i... mira como está, yo no tengo problema, lo mismo con el inmunodepresor que le dieron, tampoco estaba en las farmacias, entonces me conseguí una caja y me prometieron 3 más y así, o sea pero, a puro llanto, a puro ir suplicando en las farmacias que teníamos alrededor. Entonces en eso tuvimos una nueva reunión con el dermatólogo de ella y nos dijo "mira no, acá, ya, esta farmacia" y nos mandó a farmacias al centro donde encontramos los medicamentos a un costo bastante más adecuado y se encuentran por lo menos las pomadas, puedes comprar dos, tres cajas. Y bueno en eso vino su crisis total que significó una hospitalización de una semana en la clínica, porque su nivel de infección... fue mayor, no tenía un lugar en su cuerpo que le pudieran poder una aguja, las pústulas iban desde la palma... no es la palma de la mano, ¿ como se llama esta parte?

E: el dorso

F: el dorso de la mano... todo el dorso, hasta el cuello, hasta la cara, los ojos, la planta de los pies, el dorso de la pata, del pie, entonces le buscaban donde instalarle una vía que fuese segura para no pasar esa infección dentro de su sistema y no le encontraban. Y estábamos todavía en medio de la pandemia, en octubre, por lo tanto no teníamos visita. Conseguimos con amigos la posibilidad de ir e instalarnos del vidrio hacia afuera esperando y confiando en que nos dejaran pasar el vidrio para estar con ella. Mi hija tenía 18 años en ese momento, estaba haciendo 4to medio, terminando cuarto medio. Para una niñita que ya venía con una condición socioafec... socioemocional pésima, ya que había sido pésima en 7mo pero se había mejorado en esos 2 años pero, eh... siempre necesita de mucho apoyo para superar los malos momento s de la vida. Eso incluye una disertación que no puede dar porque se vergüenza y porque no le sale la voz en público, hasta cosas... o sea desde las cosas más cotidianas ella necesita apoyo, necesita que su hermana, yo estemos con los pompones puestos y le digamos que esto acá, que hagamos todo un esfuerzo. En ese aspecto para ella fue devastados, porque se vio sola, en una clínica de adultos, eh... sin un diagnosti... o sea ya sabemos que tenía psoriasis, un pésimo diagnóstico , un mal diagnóstico, porque era como tener que empezar a buscar porque lo que le estaban dando obviamente ya no le había hecho efecto, empezar a buscar el inmunodepresor adecuado sin la mamá, en condiciones en que la gente se te moría a tu alrededor, entonces fue devastador para nosotros, lo ha seguido siendo, ha sido muy difícil para ella y para nosotros también asumir su condición. Tengo una hija de 20 años que es preciosa, que... que se entorpeció su relación amorosa por esta situación, ella perdió a su polola, a su pareja por esta situación, aunque ella no hace el vínculo nosotros si lo hemos hecho, que ella se tapa entera, se compra camisas que le llegan hasta acá arriba, largas. en muchas etapas de su vida porque siente no se, vergüenza, dolor de salir a la calle y que él vean su cuerpo. En otros momentos se transforma en una mujer super audaz y se pone petos, y sale con su panza toda llena de ronchas , o con las ronchas del cuello que son las que más le salen, le salen hartas en el cuello, en la espalda, Ehh... y sale y se atreve pero eso depende del día y del momento en que ella esté. Entonces ha sido 3 veces más difícil para ella salir de la casa. El año pasado bueno ella terminó el colegio así, cerrado el año escolar, dio las pruebas sin ningún tipo de expectativa, nosotros ya mucho antes le habíamos bajado las expectativas porque la xxxxxx no sabía lo que quería estudiar, entonces como por ahí por junio nosotros conversamos y dijimos no mira ya, lo que sea, da la prueba porque va a ser una experiencia y después ve si el otro año quieres hacer preu. No le fue mal, pudo entrar al área que ella quería y que le podía servir también para encontrar carrera...(ininteligible)15:16 , y el año pasado lo hizo online entonces estuvo relativamente cómoda en la casa, pero este año le tocó salir, y eso ha sido redoblar el esfuerzo que ella hace para poder vivir, porque en definitiva es eso, ella todos los días hace un esfuerzo humano y sobrehumano a veces para levantarse, para salir de su cama... para cumplir con su labor como estudiante eh... par ella esto es muy complicado. Yo se que la enfermedad es una parte porque ella ya venía afectada por un cuadro anterior pero fue una muy mala combinación entonces en mi caso y en el de su hermana somos las que estamos en la tarde, la miramos, sabemos cuando llega contenta, cuando algo bueno ha pasado, sabemos cuando llega triste, cuando... cuando siente que nada va a resultar, que nada va a ser, se ha bloqueado también, esta enfermedad ella también la ha bloqueado psicológicamente y cognitivamente. Si yo miro a la xxxxxxx de 6to básico, de sss... de antes de séptimo, siempre muy autónoma muy capaz, muy vivaz, muy arriesgada a querer aprender a aprender cosas, le encanta la, le encantaba, siempre le encanta la ciencia, ha pasado por épocas que le gustaba más la química, la física, otras que le gustaba más la biología, y de 7mo hacia arriba y después con esta (ininteligible)17:09 de la enfermedad, ha sido muy muy difícil para ella como, identificar fortaleza identificar... ámbitos positivos eh, de donde agarrarse para poder tener energías para salir, ha sido muy complejo entonces aparte de con su tratamiento en el hospital está con psiquiatra y con psicólogo

E: Y... y en el fondo me comentó ahora todo el relato de lo que se ha significado la , la... el proceso para xxxxxx no sólo en términos de su enfermedad, también para ella en su desarrollo. Pero quería consultarle por usted, como cuidadora si usted tuviera que

pensar en términos de emociones, qué emoción es para usted marcaron el inicio de la enfermedad de xxxxxx, desde su vivencia como madre, como cuidadora. F: El inicio fue un golpe un golpe muy muy fuerte porque a medida que como que íbamos dándonos cuenta de por donde iba a ir esto se viene la hospitalización, y la xxxx era la primera vez en su vida que estaba en un hospital entonces fue muy duro, ha sido todo este proceso muy duro. Ha ido siendo golpe tras golpe, en muchos ámbitos. Este golpe de verla a ella, o sea con una presión arterial bajísima, de verla volar en fiebre, de tener que tomarla en brazos, tener que llevarla al a la clínica. En la clínica los doctores las miraban y decían, nunca habían visto una cosa así... Que ella escuchara que los médicos decían que ella, que su cuadro era una cosa única, que no habían visto, de hecho la trataron como si fuese un escolar, una guagua. Los médicos estaban impactados de cómo la vieron. Entonces la Doctora, la enfermera que intentaba ponerle la vía y le miraba la mano dijo no, fue a buscar a la enfermera pediátrica, porque ellas tienen, porque ella va a hacer... ella te va a tratar con mucho más cuidado. O sea estaban impactados ellos, yo estaba devastada de verla como estaba, no tenía un espacio en su cuerpo que no tuviera llagado, y el dolor... su dolor es horrible, cuando llega así... uno no la puede tocar, entonces no puedes tocar a tu hija, no la puedes abrazar, no la puedes contener, en ese momento que lo único que yo quería era tomarla en brazos y apretarla y (ininteligible)19:53 , tu le hacías así y ella pegaba un grito, entonces... ha sido devastador. Yo soy una mujer super fuerte, he tratado en estos años, en estos 2 años, imagínate han pasado... ha sido un tiempo muy corto, pero hoy día en el caso de la xxxx se mezcla su cuadro psicológico, su cuadro emocional, está afectada, vuelve a estar afectada, cualquier cosa que pase la afecta, cualquier cosa que le cambie, Ehh... o sea queda aterrada frente al cambio, ella se ve una cosita aquí y empieza a pensar que esto va a ser quizá que cosa, el cambio de tener que ir a la universidad ha sido horrible, o sea me suplica quedarse en la casa, y no hacer nada, mamá déjame en la casa, mamá no quiero salir, y llora y llora y llora y sus niveles de angustia son horribles pero yo, hasta el momento he creído que apoyarla, empujarla a que salga, a que vaya a sus clases independiente de cómo le vaya, si se demora 10 años, si esta carrera no es lo que quiere y mañana se cambia a otra con su padre estamos dispuesta a todo, pero queremos que ella tenga un poco de normalidad, y creemos que a su edad, la normalidad está en vivir la vida universitaria o de estudios superiores, de tener un cartón y de poder decir, me enfrento al mundo adulto con una herramientas, porque además, lamentablemente su enfermedad es carísima. Era cara cuando eran pastillas, era cara y difícil de encontrar, el médico en la segunda crisis que ella tuvo porque ella tuvo 2 crisis muy seguidas estableció que ella requería de un cambio total y radical de medicación por lo tanto pasó a ser parte de estos tratamientos biológicos, que tampoco es para ella, porque ese tratamiento biológico es efectivo es efectivo para las personas que tienen psoriasis reumatoide, o reumatismo, o que tienen, esa área, de esas enfermedades inmunodeprimidas, no la psoriasis que tiene la xxxx, La psoriasis que tiene la xxxx no encaja ahí, por lo tanto el tratamiento le ayuda, le ayuda a desinflamar, pero no le soluciona entre comillas no le da extensos períodos de bienestar, como pasa cuando se lo inyectan a una persona con reumatismo... con... a las otras, que esa persona vive 3 meses bien, vive 3 meses con una vida normal, la xxxxxx tiene 3 semanas de normalidad entre comillas, nunca deja de tener alguna llaga, en alguna parte de su cuerpo pero obviamente menos visibles, una, dos semanas, a la 3ra semana ya empieza a *brotarse*, y si además hay una situación emocional que la haya afectado, empieza mucho antes a brotarse, que a la 6ta semana que le vuelve a tocar, la semana pasada... Esta semana que se internó esta con llagas
desde la base del cuello toda la espalda, todo el vientre entonces yo en un momento por alguna razón la fui a abrazar y... ahora los médicos en esta pasada plantearon que se tenía que internar cada... una vez al mes y le volvieron a dar inmunodepresores orales que le hacen pésimo, ella se toma este medicamento los días sábado, y tiene diarrea, tiene que cuidar el hígado, porque a diferencia de los biológicos que son más inocuos, estos le hacen mal para su salud, tiene 20 años, entonces ha sido, ha sido difícil. Su tratamiento cuesta 800 lucas, cada vez que ella va y la inyectan, su tratamiento son 700 y tanto mil pesos de inyección y 100 y tanto del día cama, porque se tiene que quedar, onda todo el día, duerme en el hospital y al

otro día la dan de alta. Eso entorpece su vida universitaria, porque no lo pueden hacer de viernes para sábado en el hospital, no, tiene que ser dentro de la semana, entonces ella se pierde clases en la semana. Está en una carrera que es súper demandante, porque necesita tener laboratorios en lo que tiene que tener 100% de asistencia, no logramos tener una comunicación fluida con las asistente sociales, con ese mundo universitario como padres porque esa es su responsabilidad como adulto, entonces yo no se si ella va... vemos que no tenemos esa confianza o esa tranquilidad de decir, no mira lleva su carpeta y va y pelea becas, y pelea esto, y pelea que le hagan una excepción en esto... porque ella no es así, entonces... nosotros vivimos, por lo menos yo, en una angustia permanente, ha sido este año en particular muy difícil, desde que tuvo que empezar a ir a la universidad hasta el día de hoy, ella se corta, tiene una necesidad de control de su alimentación así que no come, vivimos en una lucha constante en su alimentación, en su tratamiento, en que esté acompañada con la siquiatra, en que esté acompañada con la psicóloga, pero la psiquiatra son 75 lucas mas, la psicóloga son 40 lucas más las 700 del tratamiento, más... de verdad que... yo me cambié de pega, ganó más de lo que ganaba el año gracias a dios, y eso nos ha permitido también, apoyar al papa en el pago de la universidad, porque la universidad hay que pagarla, entonces mis aumentos de suelo, que son 400 lucas han ido a pagar la universidad de la xxxxxx para que ella no tenga problemas, (ininteligible)26:38 , la xxxxxx que es su hermana menor cumple 18 ahora, termina el colegio ahora y va a estudiar el próximo año

Entonces, allí no se como lo vamos a hacer, no recibimos, o sea tiene un seguro catastrófico que le significa al papá de la xxxx… millones de e… entrevistas… en la isapre, en llevar los papeles pa acá, que se le pierden los papeles que la cuestión no funcionó, que el hospital no se que, el hospital le echa la culpa a la isapre la isapre le echa la culpa al hospital o sea, a parte de lo que significa…el gasto… hay toda una sss cosa médica que funciona cuando quiere como quiere y que hace que personas como…el papá de las niñas que es quien nos mantiene quien mantiene en definitiva a la xxxx porque las 800 lucas las paga él y el seguro catastrófico lo tienen a él porque la xxxx es carga del en la isapre… es otro cuento porque son horas y horas y días y mañanas persiguiendo papeles en ciertos momentos o sea ahora está desesperado porque había un papel que la isapre debía haber mandado al hospital y que no se lo… mandaron entonces le están cobrando en vez de las 700 lucas no se cuantas o no le están haciendo efectivo el … el docu….el el seguro catastrófico, tiene una un deducible o sea no es que el seguro cubre todo, el seguro va cubriendo una parte y…. y otras parte ponte con las lucas. Es la universidad ya no tiene ningún beneficio, o sea tiene un beneficio por seeer, por que el papá trabaja en la universidad que le descuentan una cantidad otra sarta de papeles que hay que presentar para que ella tenga ese beneficio no sirve con que solo el papá sea solo funcionario , no, hay que presentar otra sarta de papeles, que si ella se olvida, que si a ella se le pasa, que si no se que, se retrasa se retrasa… Entonces ahora de las son 5 cuotas las que teníamos que haber pagado de 400, más de un millón y tanto de pesos no se, así es millones, pagamos 800 y vamos a pagar 180 más vamos pagas cerca de un millón de la universidad y el semestre va a estar resuelto, pero el otro semestre hay que empezar otra vez, el otro semestre va a depender de las nuevas pastillas y obviamente como esto ha sido un una situación emocional para ella compleja, yo se cuanto de las asignaturas va a aprobar y cuantas va a reprobar, así que lo más probable es que el próximo semestre no le den ningún tipo de beca, Entonces... estamos solos, desamparados, muy desamparados en cuanto a no se si existen comunidades de papás de mamás cuidadoras en esta (ininteligible) 23:37. *Ejmmm*, yo me he visto muy afectada en estas últimas semanas porque la xxxxxxx que es la hermana menor tampoco es digamos que la wow super bien, saliendo de cuarto medio, también con unas crisis de ansiedad super fuerte... entonces yo me digo a mi me llueve sobre mojado, y voy a terminar... es muy complejo y no hay nadie que te apoye, nadie que te diga.... gratuitamente porque ... claro ya yo he pensado que ha llegado un momento en que dormía tan mal pensando en que... un montón de estupideces.. y yo decía ya bueno, por último podía haber un .. un apoyo psiquiátrico para mi, donde yo pudiera ir y me dijeran, mire.. a usted le toca ser

cuidadora en este sentido... requiere pastillas para dormir pero requiere que pueda hacer estas otras cosas, le recomendamos que se junten que conozca a otras personas que están en su misma realidad... y no existe nada de eso o por lo menos yo no tengo.. no he llegado a esa parte, en el hospital nadie te dice que puede existir algo así.... había un tratamiento.. además hemos estado así como en la montaña rusa, cuando la xxxx entró, entró con una segunda crisis por eso cambió la medicación y la isapre la derivó al (ininteligible) 31:05, Nosotros felices porque es hospital de primera línea, nos recibieron los dermatólogos, nos recibieron fantástico, los equipos que la reciben a ella todas las semanas a ella, yo no tengo nada que decir de la atención que ella ha recibido, siendo ella adulto, nos han permitido estar, sobre todo el año pasado, nos permitían estar en reuniones virtuales con la dermatóloga con su equipo... nada que decir en ese sentido, pero no hay más apoyo que ese, o sea eso es..... ella tiene una enfermedad muy rara estaban haciendo todo un estudio a nivel internacional probando un medicamento, que detiene las crisis de esta enfermedad, es un medicamento que cuando la crisis está desbordada tiene muy buenos resultados, entonces lo que estaban haciendo ahora era probar si con una medicación constante podía permitir una vida más adecuada.. ella estaba lista para ingresar en este estudio, la universidad tenía el lugar, tenía todo listo y a última hora la universidad no participa porque le faltaban 4 papeles y la clínica de la ella venía que también podía haber participado del estudio, ya no la admite porque estaba afuera y estaba en una situación que en ese momento que lo le permitía estar, entonces... pura mala suerte no más... uno llega a la conclusión de que pucha la nube negra se te puso encima y como la *sacay*...

E: y, esta idea de la nube negra por ejemplo, cómo siente usted que impacta en su vida en general por ejemplo, sus actividades de la vida diaria, sus hábitos, lo que hablaba por ejemplo los problemas de para dormir, siente que ha influido en su vida en general, el tema de que xxxxxx tenga esta condición ?

F: eh sí, de hecho yo me cambié de trabajo... privilegiando un.. buscando un lugar de trabajo que no, no me afectara sino que fuera algo positivo, que fuese mi espacio de ..... de evasión, yo trabajé 15 años en un lugar estaba trabajando mi 15 año iba pal 16 muy cómoda pero se dieron ciertas situaciones que hacían muy toxica mi, mi e iban a ser cada vez peor entonces yo renuncie a ese trabajo en septiembre del año pasado y más que todo... yo estaba ahí instalada, mi trabajo era cómodo yo sabía lo que tenía que hacer, pero yo sabía que iba a ser un lugar donde yo no me iba a sentir feliz... y renuncie a él arriesgándome a encontrar otro peor , pero también arriesgándome a encontrar un lugar en donde yo pudiera aprender cosas nuevas y a estar mi cabeza mi cerebro estuvieran en otra.. en otro espacio para poder no estar un 100% abatida,.. triste todo el tiempo, Entonces en cierto modo yo creo que he sobrevivido sin una situación muy mucho más crítica por eso, porque yo me voy al trabajo y mi trabajo es un trabajo nuevo, tengo un cargo entonces estoy ... soy la que está a cargo, soy la única, en mi puesto yo soy la jefa entonces... todo lo que se me ocurre es una instancia desde las 7 y media de la mañana que estoy hasta las 6 de la tarde 5 de la tarde en mi espacio de evasión, mi espacio de y llego acá yo se que tengo que llegar con el chip de compartir de estar de mirarla de ver cómo llegó como esta .. pero ha sido agotador, ese espacio que es desde las 7 de la tarde a las 12 de la noche es agotador, o sea en estos días ... estamos viendo televisión, la voy a abrazar y me doy cuenta que se hizo estos cortesitos estúpidos que se hace, se los hizo acá.. en la mano, entonces los cortesitos que tiene escondidos y que yo se que tiene desde séptimo básico escondidos acá, ca entre medio de las piernas que tiene escondidos, hoy día son acá... Entonces .... me puse o sea yo salí de ahí .. me fui a acostar a llorar, ¿qué más puedo hacer? no me queda nada más mis niveles de agote son horribles, me estoy equivocando en tomarme los remedios ... me tome el Eutirox... antes de ayer en la mañana en la noche como pastilla para dormir en vez de tomarme la pastilla para dormir me tome el Eutirox... y no me di cuenta y dormí pésimo dormí y me levante con un dolor de cabeza horrible y llegue al trabajo con dolor de cabeza y le digo a mi secretaria, chica me duele la cabeza pero montón. ya tome desayuno y tómese, pero no entiendo porque a mi jamás me duele la cabeza, yo soy hipertensa pero

jamás tengo dolor de cabeza, jamás y tenia un dolor tan fuerte, me sentía tan extraña... y llegó aquí a la casa en la tarde y me doy cuenta que el Eutirox que yo lo tengo en una cajita para tomármelo para saber que me lo tomo todos los días estaba ahí en la cajita... y al lado en vez de estar más pastillas para dormir del cajón, yo saque las pastillas del Eutirox.. entonces me tome un Eutirox en la mañana, uno en la noche y otro al otro día .. me fui con un nivel de alteración... son cosas que nunca me habían pasado antes en la vida, siempre he sido *ordenada* con mis remedios los tengo todos en lugares distintos y ahora volví las pastillas para dormir al baño porque dije yo otra vez me voy a equivocar, me .... te afecta, te afecta ...en todo momento.

E: y a nivel familiar? disculpe, disculpe es que también co... a nivel por ejemplo en su familia, también ha tenido algún impacto... su rol de cuidadora como lo ha visto ahí?

F: gracias a dios, yo vivo con mi mamá, entonces mi mamá vive en la casita de atrás y ella está vigilante y atenta a las chicas eh cuando yo no estoy, entonces en ese sentido nosotras dos nos apoyamos harto, pero mi mamá es una persona adulta mayor yo tampoco puedo estar a ella sobrecargándola de cosas, ella las regalonea con las comidas, nos ayuda a tener como esta vida más fluida en cuanto a que no cocinen, ya yo nosotros cocinamos y comemos juntas, entonces... pero claro, mi mamá me mira y me dice, porque no me dio esta cuestión a mi, yo ya estoy vieja... porque no me da a mi, porque le da a ella, que tiene toda una vida por delante que tiene todo que hacer, porque es ella la que está así, yo tengo 72 años yo no me quiero morir, yo quiero vivir, yo hago ejercicio, porque ella no tiene esta misma actitud, tiene 20 y lo único que quiere es morirse, o sea hay un momento en la (ininteligible) 38:44 te quieres morir. Entonces, nosotras sabemos que es así.. y no es un terror, o sea... uno de estos días que una persona se tiró al metro a las 7 y media 8 y media yo la había dejado en el metro ... y yo llego al trabajo y al rato llega la secretaria y me dice, señora Patty vienen lo más probable que alguno de los profes lleguen tarde porque el metro está colapsado, alguien se tiró. y mi primera reacción fue... xxxx ¿dónde estás? ¿con quien estas? ¿estás bien?.... porque yo... tengo esto ahí, todo el día, este nudo en la garganta y ahora este tiempo ha sido muy complicado y es como un peso acá ajá, es como tener una bola... de pelos de gato ahí, entonces a veces no puedo ni respirar... y ... no voy a pagar 70 lucas para ir al siquiatra... porque de dónde las sacó... no tengo de donde... ya no tengo de donde más, excepto empezar a moverme... y de verdad que yo aprovechamos la pandemia los 10%, aprovechamos de pagar deudas... porque a mi me afectó la pandemia, yo en el lugar donde trabajaba yo hacia mi... era coordinadora de ciclo, ganaba mi plata pero yo hacía clases particulares de paes, de pdt en ese tiempo y yo deje de recibir esas lucas, trate de ordenar mi cuentas, fui a los bancos, pedí ayuda... en mi banco y me dijo que no había ninguna posibilidad porque yo ganaba muy poca plata, el otro no se que, todos te cerraron las puertas, a lo mas estas opciones de *chutear* dos veces una cuenta... y cuando empezaron a aparecer los 10% dijimos ya, *sabes* que, esta esta es la plata para pagar, esto para pagar, esto para cerrar, esto *para hacer* esto, quedarnos 50, quedarnos lo más... y antes de que detonara lo de la xxxx, esa plata también se fue para empezar a pagar tratamiento, xxxx o requiere psiquiatra o requiere psicólogo... naaa no voy a ir a psicólogo yo, pero ya la psiquiatra si, empezamos con la psiquiatra, a ella la diagnosticaron con una, la siquiatra en ese momento la diagnosticó, con una persona, trastorno de personalidad límite... antes de detonar el tema de ... entonces es una chiquilla que está con una condición previa, que detona otra cuestión más, que... la tiene siempre pensando que la mejor solución de todo es quedarse en su casa encerrada... o es terminar con su vida... ella siempre está pensando eso, entonces cada vez por ejemplo que ayer le dieron pésimas noticias en el hospital para ella, porque , porque le dijeron que la iban a tener que internar una vez al mes y no cada 6 semanas para hacerle el tratamiento biológico, eso significa que *tenis* que pagar... si son una vez al mes 12, 12 internaciones de ella a 700 lucas cada una... las lucas son hartas más y que va a tener que empezar a tomar el (inteligible) 42.24 el anti... inmunodepresor todos los sábados de nuevo... Entonces íbamos para adelante con un tratamiento que de verdad la tenía bastante

bonita de piel y ahora retrocedemos y así lo ve ella y así lo veo yo también, si no puedo verlo de otra forma, entonces, otra vez estar en una situación crítica de llanto, de no querer levantarse, de no querer hacer nada porque nada tiene sentido, porque nada tiene así, entonces, y yo estoy con un nivel de energía ininteligible (42:57), toda esa energía que yo tenia el 2020, no si vamos a salir adelante, vamos que se puede... cada vez también se disminuye... entonces... hay que volver a hacer cosas.

E: y en términos, es que quería indagar un poquito más en eso que usted me comentó como, si situación de salud a grandes rasgos y como ha ido impactando en su vida, ¿cómo percibe hoy usted su salud, su salud como xxxxx, no pensando en xxxxxx? F: o sea, yo soy hipertensa... tengo... hipotiroidismo... no se si, estoy con un desorden alimenticio muy muy terrible, creo que una de las cosas que me da satisfacción en estos tiempos es comer, y puras porquerías, lo tengo claro, a mi (ininteligible) 44:00, lo tengo súper claro, yo... hace un tiempo a esta parte o sea hasta el verano, mi vida era hacer ejercicio, comer saludable... todo lo que, nosotros tenemos maquinas de ejercicios aquí en la casa, mi mamá también , mi mamá tiene 74 años y hace ejercicios una hora todos los días porque también es hipertensa, entonces su ejercicio diario y ... poco a poco yo siento que... que no tengo tiempo, no tengo ganas... me levanto contenta en las mañanas todavía para ir a trabajar, porque mi trabajo me gusta, amo lo que estoy haciendo, y ese espacio que estoy ahí en el trabajo, desde las 7 y media hasta las 5 hasta las 6 me es plenamente gratificante incluso cuando paso, lo paso mal, yo soy directora académica en el colegio en el que estoy entonces tu entenderás que lo paso mal de repente, y a los profes hay, me dan unas ganas de estrangular a la mitad... estamos en proceso de cierre de semestre... pero soy feliz en ese espacio, soy muy feliz... y me vengo y llego acá y dejo de ser feliz... este ultimo tiempo yo he dejado de ser quien soy, yo no soy así, yo soy una persona contenta, alegre ama lo que hace, amo a mis hijas por sobre todo... y ... no se po, de 4 noches, 3 me duermo llorando, pensando en que algo terrible va a pasar... que no las quiero ver, que no son capaces... de superar este momento... y de repente me pillo diciendo, *pucha* si es terrible lo que pasa, no es tan fácil, llevamos 20, 1 año y medio en esto, es nada, yo se que acompañan a sus hijos con condiciones años de años de años de años ininteligible (46:07) claro, también trato de pensar de que... positivamente nosotros estamos empezando, que lo mejor de aquí a un tiempo ese medicamento es una luz de esperanza, ya no lo fue para que ella fuera parte de del estudio, pero que si, el medicamento puede ser una luz de esperanza de aquí a final de año a principios, porque aparentemente está muy adelantado su proceso comercial está en una de las últimas etapas de prueba... que a lo mejor va a ser más porque el... el lo lógico que le va a servir, yo trato de inyectarme de toda la energía que siempre he tenido... me trata, siempre he sido, mis hijas, tengo 3, las 3 siempre me han entre comillas como criticado medio en broma de que yo soy la persona más optimista que ininteligible (47:00) yo lo se, porque no importa lo que pase, siempre estamos, no vamos a salir adelante, pero *sabes* que, el optimismo ya a mi no ... no con aquello que no puedo controlar... Me siento optimista y muy bien en mi ámbito, que yo controlo, el que yo controlo, el que yo tengo... siento que tengo el conocimiento y llegó a un lugar después de haber trabajo 15 años en un lugar en que estaba muy cómoda muy cómoda, en septiembre, decidí salir de ahí, porque sabía que este año iba a ser malo para mi ahí, entonces yo digo ya, ya mi vida es mala, en términos de ver a mis hijas con dificultades ... físicas, o emocionales, entonces dije no puede ser, a cualquier parte que me vaya, yo voy a ir a aprender a conocer, voy a ser la nueva, eso va a ser nuevo, va a ser entretenido, así es que me voy de aquí... gracias dios tengo mucha suerte, encontré un trabajo donde, el desafío es mayor al que tenía antes... crecí profesionalmente y llegué a un buen lugar, donde la gente me recibió bien a pesar de que soy la jefa, ja, me recibieron bien y cada vez va mejor, entonces, eso me permite... vivir en estos momentos, pero yo llego acá a la casa y miro a la xxxx y veo su mano con esta cicatriz que se hizo, que es muy visible, entonces es como.... como que me dice mamá, no estoy bien... y me lo muestra, no lo oculta, no lo esconde, yo por una parte siento que obviamente eso es mucho mejor, que se haga 300 acá que me cuesta un mundo porque en el verano se las pillo, porque se pone polera a veces y se las pillo en el verano, o se las pillo

cuando le hago algún *regaloneo* o cuando le digo ya sácate toda la ropa que te voy a poner crema porque estas muy *enronchada* en la espalda, así que sácate la ropa te voy a encremar, se las pillo en esos momentos, y esta ... me la hice estoy mal, la vio su papá también que no, su papá, nosotros estamos separados, entonces su papá tiene como... como que, del ámbito socioemocional de sus hijas conoce una parte, lo que ellas le quieren mostrar y ellas le muestran muy poco, entonces él quedó muy impresionado por esto, a él le impresionó, a mi me dolió... a mi se me derrumbó una parte de mi corazón, se me derritió, pero a él le dolió, le dio rabia, a él le dieron otras emociones, porque claro, como está menos involucrado, entonces él tenía mucha rabia porque él dice, *puta estas cabras, hasta cuando mierda...* él es el sostenedor económico de todo esto, en gran parte, entonces... me estoy sacando *la cresta* y estas.... qué resultado tiene, entonces... a él le falta la paciencia y... yo en estos momentos podría decir me falta ... la esperanza... como que en estos momentos yo no veo que por lo menos de aquí a un tiempo, vayamos a estar mejor... y eso me preocupa, he sido muy categórica en el tema del estudio y esta semana, que ella salga a estudiar, de verdad me importa nada si le va pésimo, si reprueba todos los ramos y el próximo semestre me dice me voy a estudiar informática a un instituto... yo feliz, yo no quiero, yo sé que ella no está en condiciones de salir a trabajar... que si se queda en la casa... se va a morir aquí en la casa y se va a hacer bolita y no la voy a mover... entonces tiene que salir a estudiar y he sido super, super ... o sea me la he llevado en calidad de *zombie* me he quedado con el corazón apretado, porque ella se ha subido y se ha bajado del auto para subirse al metro en calidad de *zombie* ... con la instrucción de que llegue a la castaño, se tome un café, se coma unas medias lunas, se tome el desayuno y me llame por teléfono y me diga si eso logró, si mamá voy mejor, no tranquila si ya me desperté, me comí las medialunas estaban exquisitas, te voy a llevar unas para la casa... entonces eso es día a día, yo no tengo una hija de 20 años, yo tengo una hija que tiene que cumplir labores de 20 años pero que tiene 8... que .. a veces tiene situaciones en las que ... se desconcierta, esta y se bloquea y eso le puede pasar en el metro, le puede pasar en una clase, es una especie de disociación dice su psiquiatra que de repente no le da muy seguido, pero ... le puede pasar, entonces yo vivo con ... y en esta semana he estado pensando que quizás... sea bueno o no mandarla a la universidad el segundo semestre, dejarla aquí... cómo afianzar el tratamiento psiquiátrico... y el terapéutico y dejarla aquí... un semestre, y después digo yo, como la saco de nuevo... si no resulta... como al año siguiente la vuelvo otra vez, entonces digo no, tenemos que seguir, es muy complejo... es muy complejo porque yo... yo siento que tengo hartas herramientas, soy profesora, he estado a cargo de ciclos, he vivido... he vivido y he acompañado a muchos papás con chicas con problemas con estudiantes en general con problemas, afectivos, sociales, médicos también, pero es muy distinto cuando te toca a ti, y es tu hija... es *refácil* hablarles a otros y darles un buen consejo... pero cuando los concejos son para ti, de verdad hay momentos en los que *sentís* que no va para ninguna parte... y en esos momentos estoy yo hoy día, no se para donde, para donde ir, estamos esperando que se cierre el semestre para ver cómo le fue.

E: quería indagar en algo que me ha comentado en varias como instancias de lo que hemos conversado que es como un poco de que han estado como muy solos en este proceso como... un poco... como flotando no hay mucho apoyo, como si usted tuviera que pensar, quienes las han acompañado a usted y su hija por ejemplo, en este proceso la familia, había alguna otra persona presente, me mencionó a su mamá, a su otra hija, pero ... que si usted tuviera que pensar, quienes han sido sus principales apoyos, serían esos, hay algún otro...

F: La familia, mi mamá, que está siempre, mi hija mayor... ellos... solo la familia, de ... del hospital, el apoyo en algún momento fue excepcional que yo entrara a alguna reunión con la dermatóloga, como ella es mayor de edad, se supone que ella tiene que entrar sola, pero el año pasado, si hoy día es un pollo todavía, el año pasado era muy muy, muy pollo, entonces no entendía mucho lo que le explicaban, así que a las 2 o 3 reuniones dermatológicas yo la acompañe en el año... eso... la familia, sus hermanas mayores.

E: y el rol que juegan la familia en tanto apoyo, es un apoyo emocional o también

práctico en las cosas en los trámites, como, como ¿desde donde se dan esos apoyos? E: solo emocionales, solo en ese ámbito, debe estar la Tania afuera hija,... solo en el ámbito como de apoyo afectivo, y en algunos momentos el año pasado, económicos. en algunos momentos el año pasado hubo *lucas* ahí establecidas para pagar, algunas de las de las terapias, de las de su medicación, este año ya no ha habido, pero también sé que si lo necesitamos lo va a haber, no lo hemos pedido este año, estamos mirando este año como avanzamos entre el pago de la universidad y el pago de su tratamiento, y hasta el momento no hemos necesitado, pero posiblemente eso también va a ser algo del apoyo de la familia, y eso es todo.

E: usted me había comentado que, que xxxxxx era más bien una persona poco sociable, cerrada, como ve el apoyo que ella ha recibido en su círculo social, amigos, tiene amigos que la hayan acompañado en este proceso, o como ha visto esos apoyos. F: si tiene una mejor amiga, bueno porque la xxxx estaba en una relación de pareja cuando se desató toda esta catástrofe, entonces esa relación de pareja duró hasta fines de ese ininteligible (56:48), término, entonces a parte de las ronchas y a parte de todo, ella estaba muy mal emocionalmente por este rompimiento.... siempre había tenido otra amiga que apareció muy fuerte en este momento... y que la ha acompañado en todo estas etapas de ahora, y está recuperando hace un tiempo con esto de salir y todo, a sus compañeras, que eran su grupo de amigas en el colegio, a un grupo un poquito mas grande, bueno y también bueno, uno de sus amigos que se encontró la semana pasada, he visto que en este último mes ella ha estado más en ese ámbito como de recuperación de las amigos antiguos y también de hablar, de personas de la universidad, de la xxxx de ciertas compañeras de la Universidad que también parece que se, están acercando más en el tema de estudio, por lo menos ella, una, a la xxxxxx le cuestan demasiado los cambios, demasiado, entonces ella... si va a hacer amigos, amigos, se va a demorar más de un año en ese proceso, de amigos nuevos en la Universidad, es muy leal con sus amigas antiguas, entonces a esas si las suma, como que si no deja amigos en el, en habían tenido algunas, algunas situaciones como de crisis pero las han ido superando, y las está recuperando, entonces, hay un tema también que se... que se manifestó casi al mismo tiempo de su crisis que tiene que ver con su identidad sexual, con su, con su vida como, entonces ella, tenia una polola... una polola que en ese tiempo presentó a la familia, entonces, hubo mucha tensión, entre los más viejos de la casa... entre los abuelos, mucha tensión en esos temas también, entonces, nada de eso colaboro, cuando esta cuestión se empezó a manifestar... y pero obviamente que nuestra familia es.. es muy cercana, entonces rápidamente hemos ido diciendo, ya estos son temas relevantes, estos temas son los que hay que sacar de esto si no lo entiendo no lo hablo y si lo hablo todo el mundo sabe que yo lo entiendo, así que por favor perdónenme, jajaja, entonces ha sido bastante más agradable en ese sentido , o sea, ahí hubo una discusión un quiebre familiar con las dos niñas, con las 3... de mi sobrina y las dos mías más chicas con sus abuelos, entonces fue súper complejo también, triste... y los abuelos son los que están desde que siempre, mis papás han sido estos abuelos que vivimos en espacios conjunto, juntos pero no revueltos, ellos en su casa y yo en la mía, pero en el mismo espacio, entonces son abuelos que las llevaron al colegio, que las llevaron al colegio cuando estaban en kínder, que están día y noche en los cuidados, en todo sentido, entonces fue muy duro también esa pelea... muy dura... pero la superamos, el 2021, fue un año para el olvido en realidad.

E: En todos los ámbitos, y pensando en estos distintos apoyos que mencionaba por ejemplo a nivel de amistad, de familia, del equipo médico, en el proceso de la enfermedad para, para xxxxxx, ¿que ve usted que podría mejorar? ¿Qué cree usted que podría mejorar en estos distintos ámbitos?

F: Yo creo que, a pesar de que la xxxx es mayor de edad, yo creo que los médicos deberían... comunicarse con nosotros, hay esta posibilidad, el año pasado por ejemplo, que estábamos muy desesperados en un momento, la dermatóloga nos citó a una reunión en meet, estábamos desesperados, porque se había ido el programa, la posibilidad de la.. solución más, una solución mejor, y... y la dermatóloga dijo ya, yo me reúno con ustedes, habían hecho junta

médica, para ver qué cosas iban a tomar como inicio, ininteligible (1:01) la las 7 de la tarde en un meet y les cuento como me fue en la junta médica y que cosa haríamos, yo creo que eso no cuesta nada, no les cuesta nada al equipo y... y pueden tener reunión donde esté el papá, y en un horario que podamos estar sin tener que pedir permiso en las pegas y que nos cuenten que nos digan cuales... son las ininteligible (1:01) si saben algo, en que van, o nos expliquen porque hoy día vamos retrocediendo y la tienen con esta pastillas otras vez que le hacen pésimo, le hacen pésimo al estómago, la tienen con diarrea un fin de semana entero, entonces, bueno... yo se que ellos saben lo que hacen y confío plenamente en eso, o sea, el doctor xxxxx, yo se, es una eminencia dermatológica o es xxxxxx, perdón, siempre le cambió el apellido, el doctor xxxxxx es una eminencia dermatológica, y él ha estado en el caso de la xxxx, porque como era caso de estudio, y todo el equipo estuvo en el caso de la xxxx, se lo saben al revés y al derecho, han estudiado a otros y otras niñas de más o menos de la misma edad, de la misma condición, con la misma agresividad, en el mundo , porque el Chile no existen, con la misma agresividad, la misma mona, misma manera de respuesta, lo han hecho, yo lo tengo claro, han hecho ... prepararon y se prepararon para esto, pero ... yo creo que a nosotros ellos nos podrían llamar y decirnos, mira... estamos en esto, más allá que nosotros tenemos que ir al hospital también, sí eso nosotros... cruzamos todo xxxxxx, dejamos de trabajar... pero también podríamos ir al hospital y que ellos nos dijeran, mire... esto ha sido así, esto a la xxxx no le va a provocar ningún problema, estas pastillas si, se tienen que cuidar de esto, porque empezamos a cuidarle el hígado de nuevo, tiene ininteligible (1:03)... una chiquilla que fuma y que no debería fumar, que a veces toma y que no debería tomar, entonces, como también compensamos que ella sea una adolescente, una joven y esté en tratamiento, su tratamiento. **E: y usted me comentaba que, que usted como cuidadora no ha recibido ningún apoyo ni formal ni informal de ninguna organización, usted realiza alguna acción que usted considere de autocuidado por ejemplo?**

F: En estos momentos no, no , en estos momentos estoy en una fase, más bien autodestructiva, como todo lo que se me cruza, me equivoco con los medicamentos, los tomo todos mal, estoy como con la cabeza en cualquier parte... se que tengo que volver a hacer ejercicio, que es lo que me permite tener un mejor, estar más conectada con mi cuerpo y con mi mente... pero no tengo ganas... entonces, tengo que llegar el momento en que pueda tener, tenga que doblegar mis no ganas de hacerlo, porque yo lo hago habitualmente, o sea yo estuve un año encerrada acá, en la pandemia, pero yo hacia ejercicio todos los días, en mi cama, en mi pieza, con mi mat, con el YouTube, vueltas para allá, vueltas para acá, y fue un año difícil y que lo superamos bastante bien, en el sentido emocionalmente bien, pero en estos momentos yo estoy muy abatida emocionalmente entonces ya mi cerebro ya no está funcionando con la claridad que funciona habitualmente y ya me di cuenta, porque me he equivocado dos veces en tomarme los remedios, y eso es algo, mi cabeza me está jugando malas pasadas, entonces tengo que ordenar eso para que.. no me vaya a pasar algo a mi. **E: y yo le voy a , quiero saber que necesidades tiene usted, en algunos temas y se los voy a ir comentando para que usted me diga que le ayudaría en cuanto a esos temas, por ejemplo, usted tiene necesidad de tener más conocimiento e información sobre la enfermedad o la condición que tiene xxxxxx actualmente, o cree que ya tiene conocimientos suficientes en ese tema**

F: no, yo creo que siempre es bueno tener más conocimiento, y sobre todo de lo que se está haciendo a nivel a nivel internacional, en la búsqueda de la cura, o a nivel político en relación a que esto se transforme en una patología GES y no en una patología que está cubierta por un seguro que cubre una parte y el deducible es altísimo, entonces no somos millonarias, no tenemos plata para pagar esto, entonces también me gustaría saber si hay algún grupo, que esté luchando por una modificación ... no se yo digo una modificación en la constitución, donde las patologías se supone que van a ir *nananana,* a mi me parece bien y debería serlo, porque yo no sé si la xxxxxx va a tener una profesión que le permita en su vida autoabastecer, si la internan todas las semanas más de 1 millón de pesos mensuales solo en medicación... entonces sí me gustaría saber si hay algún grupo, si hay instancias, si hay que salir a pegar

carteles, si hay que salir a protestar, o sea, de verdad, si existe a mi me gustaría ser parte. **E: super, y por ejemplo, usted qué necesidades ve que tiene en tanto apoyo, como cuidadora, por ejemplo en términos económicos, de autocuidado, de tiempo libre, como qué necesidades de ahí le gustaría saber en cuanto a esas cosas, o qué apoyos le gustaría poder recibir por ejemplo.**

F: yo creo que sería fundamental para mí poder tener acceso a.. a apoyo en cuanto a cómo reac... como hacer, a cómo apoyar a la xxxx, como hacerlo, que yo pudiera también tener una mirada terapéutica de su enfermedad y que desde la terapeuta a mi me pudieran dar herramientas para apoyarla mejor, es como decir, uno toma decisión como mamá y dice, *pucha* ojala esté haciendo lo correcto, a lo mejor eso podría si estuviese acompañada terapéuticamente, pero yo te digo, yo no voy a pagar eso, no tengo de donde, no tengo de donde sacar para pagar que, una especialista me diga es por este lado, es por este otro, en estos momentos no...

E: si, entiendo. Ahora quiero pasar a tocar un tema que ya hemos tocado un poco, pero es para profundizar algunos puntos, sobre el tema del acceso a los tratamientos en el caso de xxxxxx, ¿ya?. cuando empezó el proceso de la enfermedad, visitaron distintos especialistas, hubo como un paso por distintos especialistas dermatólogos o en realidad encontraron a uno y fueron haciendo seguimiento, ¿como fue eso?

F: mira, nosotros tenemos mucha experiencia con los dermatólogos porque la xxxx a siempre los necesitó, su dermatólogo, trabaja, el anterior, el que la veía, como el de cabecera, trabajaba en la xxxxxxxxx y es bastante, él es seco en lo que hace, entonces, el cuando le vio los brotes, él supo inmediatamente que solo habían dos opciones de dificultad, por lo tanto el nos habló de la posibilidad de que la biopsia, de que cuando le hacen la biopsia de que esto fuera algo más complejo, entonces nosotros empezamos a buscar clínicas particulares, que atendieran el tema de la psoriasis, cuando salió la biopsia y la biopsia.. declaró, que era psoriasis purulenta no se que, nosotros ya teníamos lista la hora con el dermatólogo de la clínica dermatos que está ahí en xxxxxx y elegimos a la ininteligible (1:09) a ver de los dermatólogos que diga que ha trabajado con psoriasis y era ese y lo elegimos pedimos la hora, la consulta cuesta más de 50 lucas... pero dijimos ya, nos va a ayudar y nos va a orientar,
resultó ser, un chiquillo fantástico que trabaja además en xxxxxxxx y que cuando vio la biopsia, dijo "garantizo este resultado porque el hepatólogo que hace el estudio, fue mi profesor es una eminencia, el no se equivoca, así que esto es esto, vamos a iniciar el proceso con los inmunodepresores" , nos explico en que consistían en ese momento, la xxx tenia granos acá, en alguna parte de la *guatita* pero ya le estaba saliendo, se estaban poniendo rojos, entonces estos se infectan, él le tomó fotografías a los granos... dijo "ya, vamos a empezar con este inmunodepresor, que es el más suave" había que mirar bien su condición, porque los inmunodepresores afectan las posibles... la posible fertilidad.. en ese momento la xxxx tenía 18, el médico estaba muy preocupado, médico de xxxxxxx, así que estaba muy preocupado de no afectar su posibilidad de ser madre, la xxxx le decía que le importaba nada, pero en realidad le decía, ahora no te importa pero en el futuro Estos son medicamentos así que estos son los más suaves, y este empezó a medicarla con los más suaves, cuando se brotó entera... el estuvo en contacto con la dermatóloga que la vio en la clínica, porque él había sido compañero de ruta, se conocía, entonces él estuvo al tanto de todos y cada uno de los procesos que la xxxx tuvo los 5 días que la xxxx estuvo en la clínica, él estaba al tanto, como nosotros volvemos con el después de la clínica, el tenia, no solo tenía los documentos que nosotros le llevábamos, sino que había tenido varias conversaciones con la dermatóloga, ahí el ajuste del medicamento ya lo tenía, ya lo tenían pensado en la nueva dosis, el nuevo medicamento, ya todo estaba pensado, entonces nosotros llegamos nuevamente con el , y el dice ya esto va a ir por este lado, no es el que yo quería... pero no es con el que estábamos empezando, porque esto se salió de control muy rápidamente, es raro de que se salga de control tan rápidamente, pero bueno, aquí, empezamos con esta otra medicación, y la xxxx empezó a sentirse mejor, la empezó a controlar una semana, después cada 15 días, empezó a estar mejor, estuvo bastante bien en algún momento y viene una segunda un segundo brote, que nos llevó con ella

a la clínica, pero no nos dejaron venir, fue como una pasada más rápida y.... en ese momento que esto fue.... no se entre diciembre, entre noviembre y marzo 2020 2021... le viene este segundo brote, el cómo tenía todas las fotografías de ella, le mandaron las fotografías de la clínica todo, el determinó en ese momento que era un segundo brote .... importante... a pesar de que nosotros no lo vimos tan terrible como el primero que era un segundo brote importante y que la medicación que la xxxx iba a recibir oralmente no le iba a funcionar, entonces la derivó al seguro catastrófico y dio activar al seguro catastrófico, y obviamente él quería que la isapre la mandara xxxxxx donde él trabajaba pero la isapre te manda donde ellos quieren y a la xxxx la mandaron la J, entonces allá ellos recibieron el diagnóstico, estuvieron 100% de acuerdo, o sea, en ningún momento hubo ningún, ningún momento en que nosotros dijéramos, no sabemos hacia dónde van los médicos o estamos perdidos en la medicación porque ya nos habían explicado que este medicamento uno era el sino había uno había dos, había tres, cuatro cinco, entonces nosotros sabíamos que de partida ella podía llegar a tomar un inmunodepresor cinco que podía ser efectivo pero en el dos, su dermatólogo tomó la decisión de que no podía seguir en esa línea porque íbamos a llegar al cinco y íbamos a llegar con la xxxx infectada, infectada, sobre infectada, pasando por cuadros muy agresivos.. en distintos momentos... y en el hospital dijeron que estaban bastante de acuerdo con eso, eso va a ser así, esto es muy atípico, tanto así que ella pasó a ser parte de los, de posibles grupo de investigación muy rápidamente, necesitaba tener 3 crisis y entre el médico de allá y los médicos de allá se armaron una intermedia que no fuera tan crítica, para ajustar las 3 crisis que ella necesitaba pasar para ser parte del estudio, entonces siempre a habido esa, esa cosa como claridad medica, o sea yo nada que decir, nada, o sea yo en ningún momento he sentido que estamos dando palos de ciego, nos pasa lo que nos paso ahora, que *pucha* ya habíamos llegado a 6 semanas con el tratamiento, le habían sacado los inmunodepresores y los médicos hoy día, el doctor xxxxxx decide volver a las 4 semanas y volver a instalar los inmunodepresores un día a la semana, entonces, claro, eso es lo que, te ha ido ocurriendo, pero tiene que ver con la xxxx y con él los ritmos de su propia enfermedad, son super atípicos.

E: y en este proceso de recibir tratamientos, alguna vez probaron por ejemplo recibir algún tratamiento que no fuera médico, por ejemplo algún tipo de terapia complementaria, terapia alternativa, como fue su experiencia

F; lo hicimos, nos recomendaron a una doctora que es.. neuróloga pero que derivó en esto de no me acuerdo específicamente como el nombre de su terapia, pero es una terapia que mezcla los ámbitos psicológicos como en la búsqueda en la vida y en tu genética y en tu propio ser de, porque se te manifiestan estas enfermedades... y... eso contemplaba reiki... contemplaba otras dimensiones terapéuticas, flores de Bach que ella misma hacía... fue súper bueno porque en ese momento la xxxxxx no quería terapia psicológica, entonces nos pareció interesante, fuimos a una primera reunión, en esa reunión, la doctora le explicó y le dijo "mira yo soy neuróloga, y yo te voy a explicar, como científicamente y si tu no me entiendes, me vas preguntando, científicamente como funciona nuestro sistema, como funciona nuestro sistema inmunológico, como funciona nuestro sistema no se que, acá tu sistema inmunológico es el que, boicotea y las células y no se que y las historia familiar" y le contó a la xxxx eso le pareció, como ella no es de esa área científica, le pareció convincente, e iniciamos ese estilo de terapia, entonces estuvimos no se cuanto tiempo, unos 3 meses, en este, entre empezar a reconstruir la historia familiar, genética, si algún familiar había tenido esta enfermedad, que enfermedad tenían todo, entre las conversaciones con ella, alineación, la ponían en la camilla con los imanes, y llegó un momento en que todos estuvimos como como medios agotados yo creo, yo creo que, le dejó de hacer sentido en algún momento y .. y lo dejamos , pero lo cambiamos por terapia sicológica, ella accedió después de eso, a entrar a terapia sicológica a parte de la que ya tenía con la psiquiatra.

E: y para terminar las preguntas sobre los tratamientos, desde su percepción, que ha sido lo que ha influido en que el tratamiento funcione bien cuando les ha funcionado bien, como que incide ahí, y, y también si es que siente que algo no ha funcionado

bien, qué cree, que influye en eso que. no resulte tan bien, como ve usted ahí el tema del tratamiento?
F: yo creo que el tratamiento le funciona bien, cuando la xxxxxx está equilibrada y está más.... más positiva frente a la vida. En esos momentos el tratamiento funciona harto mejor ... tuvimos un muy buen periodo en el verano... muy bueno... en que ... de hecho se pasó las fechas de como estábamos de vacaciones nosotros, de repente ella se fue de vacaciones con una amiga al sur y de repente los médicos tampoco se nos pasaron varias fechas y no hubo ninguna reacción así que uno dijera, oh reacción, sino que un poquito más brotada, pero llego al tratamiento. Épocas como esta que requieren de mucho más esfuerzo, estrés, que hay mucho más de todo dando vueltas son los días malos de la xxxx, bien malos... llora mucho, o sea hace un mes atrás lloraba todos los días... llegaba de la universidad y todos los días lloraba... Entonces, lunes, martes, el miércoles dejaba empezaba a dejar de llorar, el jueves lloraba un poquito menos, el sábado ya no, el domingo, pero el lunes otra vez volvía con la misma dinámica... y con real pena... entonces eso ahí se afecta en sus procesos.
E: eso influiría en el funcionamiento del tratamiento desde su visión y pensando un poco en las causas, porque a veces hay gente que le da explicación a esto procesos y otra gente que no, pero desde su perspectiva le ve causas a la enfermedad de xxxxxx, cuales creen ustedes que son las causas de la enfermedad?
F: Yo creo que genéticamente... El abuelo tiene condiciones o ha tenido condiciones muy raras de salud o sea, hay algo genético heredado desde esa parte.. en la xxxx que la ha situado en enfermedades como raras poco comunes a la edad o ya no se que ya, ella es un poco una réplica... de este... de mi suegro... y ... yo creo que por ahí hay alguna explicación científica... y... yo no veo ninguna otra más... yo veo que hay esa como condición y que ha habido condiciones como... emocionales de la xxxx que quizás han gatillado esto con más fuerza, con las intensidad... pero yo creo que esto se habría gatillado igual... o sea no le veo que sea... no veo que esa discusión que tuvo y que hizo que de no se de tres ronchas acá y dos ronchas allá y que se enronchara entera, no veo que sea lo culpable, eso fue una situación que ocurrió y que va a ocurrir en muchos momentos y que ella va a estar más o menos y que va a tener un problema en la universidad va a tener un problema con una amiga va a terminar con la polola... y va a estar enronchada entera y la semana uno de que recién de que le inyectaron la cuestión... y el tratamiento entre comillas va a estar... boicoteado por ella misma o por las condiciones que se den, entonces yo no le veo más allá....
E: claro, claro, estas circunstancias emocionales tendrán alguna relación con la reacción pero no con la enfermedad misma, como que no ininteligible (1.22) claro F. no, yo no le puedo echar la... la culpa de que ... esto es una condición que ella misma se generó, no, no, esto es algo que tiene que ver con su genética que le gatilló en estos momentos crisis y que va a hacer crisis más fuertes... en la medida que ella tenga situaciones de vida y experiencias más fuertes... que lo único que yo espero que aparezca este medicamento realmente que les permita estar bien siempre, o sea bien físicamente o mejor... físicamente independiente de estas cosas que se pueden pasar y eso significaba hacer una vida normal, porque a ti te van a pasar cosas vas a pasar rabias, vas a tener problemas te vas a divorciar te vas a casarte vas a volver a divorciar o sea son cosas que vas a vivir en la vida... la solución que yo la pusiera en una campana de cristal y la dejara ahí... pero no es solución de nada
E: claro, claro y usted cree que por algo la enfermedad se gatilló en el momento que lo hizo el 2020? ¿cree que ahí hubo alguna circunstancia que influyó como lo ve? F: o sea yo creo que una la pandemia... la pandemia el encierro el estar porque nosotros hicimos cuarentena muy a conciencia porque vivíamos con mi mamá en el minuto en que no hay vacunas, no hay nada, mi mamá se encerró... y nosotros nos encerramos por lo

mismo y además porque las niñas estaban en el colegio y yo también era estaba en el colegio así que estábamos todos en cuarentena yo creo que el encierro yo creo que se empezó a aparecer en su cuerpo y se disparó con el tema como lo afectivo, como esta cosa afectiva que estaba viviendo... el sentir el rechazo de los abuelos, el sentir el juicio a su opción de vida... la discusión misma ... yo creo que todo eso fue acumulando un...una situación que hizo esto gatillara más rápido, a lo mejor hubiese este granito acá este granito allá se lo hubiesen diagnosticado, hubiese podido tomar el inmunodepresor un año hasta que algo hubiese gatillo también una reacción más fuerte yo creo que se aceleró porque justo se aceleraron esas cosas... pero... pero se iban a manifestar igual...así lo veo yo

E. y cómo ve usted que las personas que la rodea entienden la enfermedad de xxxxxx, cual es la imagen que tienen sobre eso, como se ve

F: bueno, son todas super inteligentes, así que yo la buscaron, la googlearon la han visto, al principio teníamos como una... una serie de... siempre en realidad, una serie de recomendaciones que hacer *po,* mi hermana le compro unos jabones especiales de no se que que vio en el grupo de Facebook... buscamos terapias alternativas como esta que te conté... también las sugerencias que hiciera yoga, que hiciera deportes, las sugerencias de que o sea todas todo el grupo familiar empezó a estar como muy atento a cómo ayudar y apoyar y con que la podían apoyar... pero todo pasa en definitiva por lo que la xxxxxx toma como decisión... entonces... por eso en ese sentido yo no se si hacer yoga le servirá porque nunca quiso hacer yoga... yo no se si... tener ininteligible (1:26) desde el dermatólogo, la hermana... la alimentación porte tu, modificaciones a tu alimentación para que tu cuerpo genere menos acciones contra tu mismo sistema, que mejoren tus sistema inmunológico y te lo hagan más amigo que enemigo o sea ... todo eso ha sido parte lo que la familia ... Hemos estado las hermanas hemos estado como apoyando y... pero todo al final pasa por que ella escucha y toma decisiones frente a lo que quiere hacer con su vida, entonces, hemos sido una gran red de apoyo para ella ... apoyo de lucas, apoyo de todo, apoyo de ideas de....

E: claro, de las distintas áreas ahí... y ahora ya estamos llegando al final de la entrevista ya? Entonces me quedan poquitos temas que tocar, quería consultarle cómo cree que influyó.. en usted y en su familiar poder alcanzar un diagnostico, poder tener un diagnóstico definido

F: No, eso yo creo que.... fue y la rapidez del diagnóstico para nosotros fue ... muy muy bueno, muy aliviador, porque de verdad era... entre pensar que podía tener hay como se llama...lepra, sus llagas cuando se empezaron eran horribles, entonces qué es esto, que le está pasando? eran demasiado entonces, claro que rápidamente hubiese un diagnóstico y pudiésemos ver un médico que mirara esa biopsia y dijera no... esto es... y le dijera lo siento perteneces al 2% de la población mundial que tiene esta enfermedad... también fue... fue difícil pero también nos dejó clarísimo desde el primer momento que esta cuestión iba a ser ... un tema, o sea no íbamos a resolverlo con unas pastillas, que en cierto modo no ha sido esto de que, hay no es que me cambiaron el diagnóstico.. ha no es que me dijeron que iba a ser difícil y ahora me dijeron que iba a ser fácil o que iba a ser difícil, no, no lo único que ha sido triste en este sentido fue el creer que íbamos a participar en este estudio y que podía no ser el placebo y que a ella le tocara la pastilla y de que a ella gratuitamente por tres cuatro años le tocara el remedio y la posibilidad posterior cierto de .. que se transformara en una especie de ... de niña símbolo y que nos siguieran dando el remedio posteriori... eso claro nos hizo tener, nos hizo, nos ilusiono demasiado mucho tiempo y fue un golpe muy muy duro, cuando nos dijeron que no fue muy duro, muy duro, yo creo que de todo el proceso, eso ha sido lo más complicado

E: difícil, y usted me había mencionado antes que le gustaría que esto pudiera ser incluido en alguna ley o alguna cosa, usted conoce políticas, leyes o programas para

personas con enfermedades raras o poco frecuentes acá en Chile? F: Yo conozco lo que se de la ley Ricarte Soto que en el tema del cáncer y de cáncer que no eran cubiertos y que realmente eran catastróficos porque llevaban a la familia a la ruina, existen políticas que se desarrollaron en ese ámbito, entonces... también se de algunas enfermedades que también le afectan a muy poquitas personas que están dentro de planes como de seguros médicos o de alguna manera *apalear* el costo de eso de esa medicación... entonces yo creo que... se también que aquí, por lo que nos dijo la dermatóloga de la xxxx en algún momento, la de xxxxxxx, que ellos habían llevado una propuesta al congreso y que hay una ley en el congreso que duerme hace mucho tiempo en relación a... a algunos tipos de psoriasis que no son reumatoide, porque si ella tuviera psoriasis reumatoide claro sería terrible porque a parte de las ronchas tendría todo su articulaciones inflamadas y podría ser una persona que no tuviera posibilidades ni de escribir... pero estaría cubierta 100% por el GES... entonces también quieren expandir esa ley a eso y les ha ido pésimo... lleva muchos años dicen en el congreso y no ha habido forma de presionarlo y si somos tan poquitas las personas en el país porque lograron el hospital xxxxxxx, lograron juntar creo que cuatro cinco personas para el estudio... y acá arriba en la clínica, unas ocho... a nivel de todo el país... entonces si somos tan poquitos obviamente no somos prioridad...

E: y, y tendría alguna recomendación para mejorar estas leyes, claro poder incluir la enfermedad de xxxxxxa, otra recomendación que se le ocurre

F. o sea, que estas enfermedades requieren de una, esta enfermedad particular requiere no solo de una de un tratamiento medico... especifico para la enfermedad, sino que requiere de un equipo de trabajo, porque sobre todo cuando es en adolescentes, porque una adolescente, un niño, una niña, un adolescente, viva y padezca una enfermedad que deforma todo tu cuerpo... que es tu vinculo con lo externo, afecta tu desarrollo psicológico, afecta tu desarrollo emocional, afecta demasiado en esos ámbitos.. entonces tiene que haber un apoyo, un apoyo que sea un apoyo integral... yo creo que deberían haber equipos de trabajo en el hospital que no solo se preocupen de lo dermatológico sino que también de lo psiquiátrico y de lo psicológico... y que sean gratuitos para estas personas porque... no se poh , imagínate ... 800 lucas cuesta su tratas su tratamiento, 400 lucas cuesta la, mensualidad de su universidad... no menos de 100 lucas son todos los otros remedios que ella debe tomar, porque ella toma para la concentración, toma para la depresión, toma para la no se que, son como 100 lucas, 75 su siquiatra y 40 su psicóloga, a la siquiatra la ve cada dos semanas, a la psicóloga la ve todas las semanas... entonces... ella sola... consume... el trabajo de su papá y de su mamá completo, completo... y eso agrava la condición porque ella sabe, porque no es tonta, se da cuenta, de que esto uno, de que esto otro... trata... hace esfuerzos por estar mejor, por hacer mejor las cosas... pero como todavía esta en una etapa muy preliminar de su proceso psicológico se hace auto trampas entonces cae de nuevo... entonces... es muy complejo, es muy complejo en lo económico... nosotros estamos terminando de gastarnos los 10% de nos quedan... y estábamos felices con el quinto 10%... porque nuestra plata ha sido solo para pagar deudas y palear el costo de la enfermedad de la xxxx... y no endeudarnos mas... entonces, ya aquí va a llegar un momento en que vamos a tener que endeudarnos... y todo lo que avanzamos... de tener vidas más tranquilas, se va a ir para atrás...

E: disculpe, que se me esta apagando el computador, así que lo tuve que echar para allá. Si muy difícil y lo que conversamos en términos de los cuidadores, usted conoce políticas o leyes que aborden a los cuidadores por ejemplo de personas con enfermedades o con otras condiciones en Chile

F: si bueno yo se que hay hartas campañas en ese sentido de apoyar a personas que cuidan adultos mayores o que cuidan a personas que cuidan a personas con alguna condición, Alzheimer o chicos con hijos con parálisis cerebrales que requieren de mucho cuidado y que los papás lo hacen en sus casas... pero no sé en qué consiste, no se cuales

son los apoyos en sí y significa que... que no se po.. si te apoyan para que tu tengas tratamiento psicológico o tengas más herramientas, no se en qué consisten los apoyos, ahí me declaro totalmente, si lo he escuchado y se que se está hablando harto de eso... **E. y aunque usted no sepa exactamente en qué consiste, qué cree usted que tiene que incluir por ejemplo, algún, un programa o política para cuidadores o qué recomendaría usted de su propia experiencia que también es cuidadora** F: yo creo que apoyo psicológico y psiquiátrico para las personas que cuidan... quizás participar de grupos o instancias en que tu puedas compartir tu experiencia con otros cuidadores que están en la misma que ti, que tu yo creo que. sería interesante saber cómo otras personas enfrentan... lo que no te resulta a ti o lo que te resulta a ti puede ayudar a otro, además porque eso te daría la posibilidad de conocer personas que están en la misma que tu y formar nuevas amistades, nuevas alianzas quizás también, es, como que uno se concentra trabajo casa trabajo casa trabajo casa y ahí está tu mundo y es una situación que uno tiene que romper para poder estar mejor... yo tengo claro que tengo que volver al gimnasio, tengo que volver de alguna manera a retomar algunas actividades que hacía hace algunos años atrás... y que las tengo que retomar por mi bienestar y porque si yo estoy bien, las niñas van a estar mejor... y yo no estoy bien en estos momentos y yo se que nos podemos ir todos mucho más rápido abajo, abajo, abajo... entonces demás porque no están acostumbradas... porque si yo fuera así como de depre, claro estarían acostumbradas no seria nada nuevo, pero no están acostumbradas a verme mal... entonces eso las descoloca mucho y las *inseguriza* mucho y las pone más vulnerables todavía porque ellas se apoyan mucho en mí... entonces... hay que salir de esto... **E. Bueno xxxxxx, nosotros acá terminamos con las preguntas de la pauta, yo quería saber si de todo lo que conversamos te quedó algo que quieras comentar ahora al final, algún tema para profundizar, algo que te haya quedado dando vueltas** F: Me interesaría tener como claridad, si estos estudios que ustedes están haciendo, van a tener como impacto, propuesta en algunos ámbitos, los resultados de los estudios... **E: bueno la idea es poder hacer eso, a través no solo de producción académica, artículos congresos etc., sino también eventualmente, poder armar instancias de discusión pública con actores relevantes de sistemas de salud, porque han habido gente como usted mencionaba, médicos que están empujando ciertos proyectos, hay con muchas enfermedades poco frecuentes instancias, entonces la idea es que esto también pueda articularse por ahí y aportar a visibilizar esta parte que también son las vivencias de las personas que padecen y las personas que cuidan, que a veces son elementos que no necesariamente se incluyen en las cosas médica o de enfermedades, entonces por eso nos interesa poder conocer también sus vivencias, experiencias, opiniones y también elementos de mejora, o sea que es lo que tenemos que ir abordando como sistema de salud, como institución del estado en estas cosas, entonces claro, yo por lo menos personalmente no le puedo prometer que esto realmente tenga incidencia, pero es el objetivo y es hacia donde queremos apuntar y ojala poder articular instancias académicas, organizaciones, etc. así que** F: a mi me parece fantástico poder colaborar y lo que todo lo que signifique mejoras para las condiciones de las personas que tienen algún tipo de enfermedad, condición estamos teniendo una situación muy muy grave, desbordes en nuestros niños y adolescentes y eso también va a requerir de políticas públicas que nos permitan acompañar a cuidadores, a cuidadoras a niños y a niñas que tienen situaciones muy terribles yo estoy trabajando en educación, yo tengo estudiantes con internación intradomiciliaria por situaciones de dificultades o enfermedades psiquiátricas graves, que también estaban dormidas en la gente y que a lo mejor eran partes de sus condiciones en la vida real y que estos dos años de pandemia y de irregularidad están siendo desatadas y yo no veo que alguien te apoye, o sea tu internas a tu hija en una, en una clínica y quedas en la calle... en la calle... quien te ayuda a ti como

mamá, o sea yo tuve a mi sobrina hospitalizada en el verano, mi hermana devastada, quien te ayuda, quien golpea tu puerta y te dice, mira sabemos que te esta pasando esto intégrate a este grupo, ven a esta parte, te vamos a apoyar, entonces, lo que en otros países existe o por lo menos lo que se ve en las series y en la televisión, son estos grupos, específicamente, estos grupos de apoyo, estos grupos de ayuda que se, donde la gente se vincula, donde haces fuerza para que se visibilice algo y también las políticas públicas se articulen a esto que se está siendo más visible, yo de verdad que tengo y si es necesario participar de campañas, yo no tengo ningún problema, a mi me parece importantísimo, no solo por la xxxxxx, sino que por todas los otros y las otras niñas que están padeciendo situaciones gravísimas de a nivel psiquiátrico muy grave que tienen a su padre devastado porque no sabes como hacerlo, y que, no se ve por donde, no se ve, quién nos ayuda.

E. Bueno , muchas gracias xxxxxxx por darte el tiempo, compartir toda tu experiencia, ahora para cerrar tengo que hacerte tres preguntas muy cortitas de caracterización ya,, entonces si me puedes decir tu edad

F: 52, porque siempre me quito la edad, no si 52

E. y actualmente tu profesión y tu ocupación, cual es

F: soy xxxxxxxxxxxx y soy directora académica del xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

E. ya, y vives en la región xxxxxxxxx entiendo que en xxxxxxxxx. Super!, eso entonces, ahí estamos listas, muchas gracias

F. ya pues, muchas gracias

E: que estes muy bien

F: igual

Transcripción entrevista CD.T4F

I: Ya entonces.. voy a grabar del zoom y voy a grabar también del celular para que sepa.. para tener respaldo en caso de cualquier cosa. Ya (silencio de 5 segundos) ahí estamos. Entonces para partir, yo quiero saber si al principio a usted le queda alguna duda o ya con la lectura del consentimiento y con la explicación por correo está bien.

P: (interrumpiendo) si.. ninguna duda.

I: Ya entonces, para partir y tener registro. Primero si usted nos puede contar cuál es el vínculo que tiene usted con, con XX.

P: Bueno, yo soy la mamá de XX.

. Ya. Y, y como madre, cuál ha sido el rol que usted ha jugado en en la enfermedad que con la que vive XX desde pequeña?

P: Emm, bueno, cuando era pequeña, cuando no sabíamos todavía que tenía síntomas ma- más notorio era que ella no comía, entonces había que estar emm buscando distintas alternativas de cosas que a ella le entusiasmara comer (tose) Y con eso, eso cuando era muy pequeña, digamos, restringiendole algunas comidas que pudieran incharla o algo así. Y con los años eeh, cuando era más pequeña, sobre todo, era yo la que la llevaba al doctor, la que la acompañaba a hacer sus exámenes. Eso después fue cambiando con el tiempo se encargó el papá (tose) pero en el fondo siempre uno tiene que estar como atento a lo que a ella le va pasando.

I:Mmmhmm, claro, y me comentó que el principal síntoma era esto de que ya no tenía como apetito ganas de comer, eh ¿Usted cuando se dio cuenta que eso era como algo que podía no ser común o como notó-

P: (interrumpiendo) Bueno ella…

I: ... que lo síntomas podía decir algo?

P: Claro, ella es mi primera hija, ehh, entonces igual uno eeh cuando tiene el eeh eeh primero uno esta como despistado de muchas cosas, pero de todas maneras.. era evidente, después del año se hizo evidente que ella no comía como los demás niño, ehm, porque un niño puede ser mañoso para comer, pero de vez en cuando le da hambre y come.. algo… o bien si es mañoso para comer y uno le da, no sé po; papas fritas, helado, dulce.. algo algo algo tiene que ver que les guste comer y que coman chocolate nose, cualquier cosa! Pero ella ni eso. No había ni nada que uno pudiera decir a ella le gusta comer tal cosa y eso yo se lo doy y se lo come no. Entonces hubo que… empezar a pensar en un suplemento alimenticiiicioo, complementos para la leechee. Mucho, más que nada, mucho, mucho líquido. Más que sólidos.

I: Ya.. ya. Y…ha-había alguna persona de su familia que haya tenido algún tipo de problema de salud similar, así como algún antecedente familiar o o no había?

P: Nunca. No no, yo ni siquiera había escuchado nombrar esta enfermedad, la primera vez que me la mencionaron, no.. no, no tenía ninguna idea que es lo que podía ser.

I: Ya.. y.. eeemmm Cuando cuando usted en el fondo, empezó a a este proceso de detectar que había algo poco común en esta falta de apetito y, y se detectó que era una cosa que podía responder a alguna enfermedad. ¿Qué-qué emociones para usted fueron marcando ese proceso? Cómo se lo vivió usted como madre a nivel emocional?

P: Claro. Tú me dices antes de obtener el diagnóstico definitivo? Es que, es que en el fondo.. yo era muy joven cuando la tuve, yo la tuve a ella a los 20 años. Entonces mucha gente me decía.. pero si está bieeen, osea los médicos digamos, no pero si la niña está bien, si, si no es nada, si es mañosa, los exámenes están bueeenos. Pero yo seguía insistiendo en que no podía ser.. que no comiera!, porque yo cuando era chica también era re mañosa para comer, pero no así! O sea, de repente eeh podían pasar días que ya no quería comer nada. Y y bueno, los médicos me ayudaron en eso con los suplementos alimenticios que le poníamos en la leche, para que no se muriera de hambre en el fondo (ríe). Pero, pero… yo me sentía como un pocooo (silencio de 5 segundos) O sea, yo tenía la certeza de que a ella le pasaba algo. Entonces llegó un momento en que yo dije no, esta cuestión no puede ser. A pesar que todo el mundo me diga que estoy loca, voy a seguir llevándola a distintos médicos hasta que alguien se de-o sea capaz de saber qué tiene ella. Sentía que no podía. No, no, no, esto no podía seguir. O sea, porque ella entre el uno, en lo que se cumplió un año, en que cumplió dos años, no creció nada ni subió nada de peso. Y eso no es normal, porque a los niños a esa edad crecen mucho y suben de peso. Lo normal es que crezcan mucho y ella nada nada. No creció nada y no comía nada y nada le daban ganas de comer. No sé (silencio de 3 segundos) Eso sentía yo que tenía que seguir a pesar que los demás me dijeran que estaba un poco loca.

I: Claro, claro que el entorno no no le daba el peso que, que usted lograba detectar en esa situación.

P: Ni los médicos tampoco

I:Mmmm

P: Ni el pediatra, ni varios otros médicos a los cuales la llevé. Ninguno me, me hizo mucho caso digamos (ríe)

I: Claro, Y, y antes usted mencionó como esta diferencia de cómo se sentía antes de alcanzar un diagnóstico y después de alcanzar un diagnóstico. De qué manera influyó para usted y, y cómo ve que influyó también para para la XX alcanzar un diagnóstico definido?

P: O sea, para ella no implicó nada, porque ella era chica, no entendía nada. Piensa tú que tuvimos un diagnóstico cuando ella tenía un año, nueve meses.

I: (interrumpiendo) aah era muy chiquita

P: Así que ella no cachaba NADA.

I: (ríe)

P: A ella la llevaban pa lla, pa acá, le hacían más exámenes a la pobre, ya. Pero ella no entendía nada. Y para mí, si bien fue un alivio saber que tenía, también fue un peso, porque en el momento en que en que obtuvimos el diagnóstico, lo primero que a mí me dijo el pediatra me dice prepárate porque la XX se va a morir… Eso fue lo que a mi me dijeron (ríe). Y yo tenía 22 años entonces, para mí fue terriible porque ella era mi primera hija. Yo era muy joven. Y eeh el médico te dice que se va a morir eeh, es como ter-terrible yo creo a cualquier edad. Pero yo era más chica todavía, entonces peor todavía. Fue terrible, porque lo único que quería yo era que viniera mi mamá (ríe) a ayudar a cuidarme a MÍ. (ríe) Emmm, pero también fue… un alivio porque a partir del minuto que uno sabe qué pasa, también puedea hacer algo, eh, buscar una solución. Porque en el fondo, ehh si tú tienes un problema que no sabes qué es como lo solucionas. Claro claro , entonces a partir de de de ese momento yo dije bue-, no volví más donde ese médico que me dijo que me dijo ella se iba a morir.

I: Me imagino (ríe)

P: Eeh nunca más (ríe y suspira) emmm, a partir de ese momento yo dije bueno, aquí tenemos que hacer algo, osea algo tiene que haber… para arreglarlo. Osea yo no puedo dejar que ella se muera. …. yyy igual la información que había en ese momento, esto fue el año 90-a fines del año 95. La información que había en ese momento era bastante.. más pobre de lo que es ahora, porque ahora uno se mete internet y aparecen 300 sitios con toda la información que uno quiere. Claro. Entonces eso era un poco, y la impaciencia también de conseguiiiir una hooora en el xxxx para que hubiera un médico de ahíííí te explique, un médico que en realidad cachara lo que era. Explicara que era específicamente y cuál era la la la la secuela o lo o lo que iba a pasar, como lo podemos arreglar. Eso fue un poco estresante, que fue como una semana entre que nosotros tuvimos el diagnóstico y que pudimos ir donde el especialista en realidad que sí sabía. Eso.

I: yyy en esa en esa búsqueda del del especialista. Usted se acuerda que fue hace tiempo, pero más o menos por cuántos médico o por cuantos como especialistas pasó desde que ya detectó que había algo que había que mirar ahí? fue mucho el cambio se mantuvo en general con uno?

P: Osea, desde, a ver , desde que tuvimos el diagnóstico o desde que ya sup- desde que yo tenía la certeza que había algo mal?

I: Desde la certeza, hubo que dar muchas vueltas ahí, para la búsqueda de de especialista o como como se fue dando?

P: O sea, o sea a ver, porque yo sabía que había algo mal, pero no tenía ninguna confirmación médica de eso. Yo creo que la debo haber llevado a unos 8 o 10 médicos, mas o menos. Distintos. Claro, pediaaatraa, de todo tipo de médicos diferentes. Hasta que uno de ellos me recomendó… a un médico que era muy viejito, bueno, por lo tanto, de haber tenido mucha,

debe haber visto mucha cosa en su vida y él, él detectó otros síntomas que yo no veía. Y ahí, ahí nos orientamos, digamos. Pero entre ocho y diez.

I: Ocho y diez y cuando ya lograron como encontrar una especialista, como mencionó antes que cachara del tema, ahí se mantuvieron como trayectoria larga con el mismo especialista o también hubo cambio entre medio?

P: No, mira, este era un pediatra muy viejito que tenía mucha experiencia y él lo primero que, porque yo le di de nuevo, le expliqué todo lo que pasaba con ella que no crecía, que no comía, que- etcétera. Entonces él…así como en la película agarró a la XX chica, así enana, y la paró así (silencio de 3 segundos). A través de una de estas pantallas de rayos X como las de los monos animados. Apagó la luz, prende la cosa y me dijo "mira, si aquí ella tiene el hígado y el bazo muy grandes". Y eso era algo que, bueno, ahora yo sé porque después que tuve otro hijo pude comparar, pero ella tenía la guatita muy abultada. Entonces por ahí ese médico nos pidió algunos exámenes, lo hicimos rápidamente y me dijo "ya, tienes que- la niña tiene enfermedad de "Gosher" tipo 1. Tienes que irte al xxxx" y esa fue la última vez que yo lo vi a él. Ahí me mandaron al xxxx y ahí estaba el especialista y con esa especialista yo fui, la doctora [ininteligible 00:11:25] y la doctora [ininteligible 00:11:26]. Ellas dos se mantuvieron muchos años, hasta que se- la doctora xxxx, que es la principal, se fue del xxxx y quedamos con el doctor xxxx, pero fue porque el médico se fue de ahí, digamos, no porque-

I: Claro, ustedes no cambiaron como de institución o de profesional

P: No, claro.

I: Ya, yyy si usted tuviera que pensar en ese proceso emm del inicio, que ya me lo ha mencionado un poco, pero como para indagar de forma más profunda, para usted cuáles serían las principales dificultades que usted enfrentó en el proceso de enfermedad de XX?

P: Eh, las princi- principales dificultades, yo creo que, no, primero la oposición del entorno, la incredulidad del entorno. En la incredulidad de los médicos. Eh, lo invasivos de los exámenes de repente, porque te dicen no, que tienen que hacerle una punción en la médula, entonces significa ¡hacerle un hoyo en el hueso a la guagua!, va a sacarla en medio. Entonces que te digan "oye, pero pa' que le vai a hacer ese examen si la cabra chica es mañosa para comer nomás" Me entiendes? Emm…..Yo creo que es eso principalmente. La oposición del entorno.

I: Y pensándolo ahora, como ya ha pasado tiempo donde existe un diagnóstico, existe un tratamiento, eeh ve alguna dificultad también para usted como cuidadora, o o eso fue más en el principio inicial?

P: Bueno en el principio, en el principio. Pero ahora la dificultad es, está en que ella, donde es grande -ella tiene 28 años ya [ríe]-, eh, de repente se deja estar un poco. Por ejemplo, ahora encontraron que tenía las plaquetas muy baja per- y tienen que hacerse más exámenes y todavía no se los hace. Es ella la que, a esta altura ella pide hora, ella va sola o la acompaña el pololo, qué sé yo. Pero yo no estoy encima de ella haciéndole la cola porque ella ya es grande. Entonces, la principal dificultad es que yo le tengo que estar preguntando (ríe). Si lo hizo o no lo hizo (pequeña risa), pero sin ehh atropellar, digamos, su su condición de adulto.

I: Claro…Claro está ese juego ahí como de estar pendiente, pero no como hacerse cargo tampoco de de la situación.

P: Claro, además que ella, o sea, sí, como decía ella es grande, entonces si yo la molesto mucho, ella se va a enojar conmigo (ríe)

I: (riendo) Claro no-

P: (interrumpiendo)A mi, a mi me preocupa que ella lo haga.

I: claro, esta ahí ese juego en el fondo, entre cuanto uno puede también meterse ahí en en sus decisiones.

P: Si

I: Claro y pensando en su propia experiencia, cómo siente que ha influido en su vida emm el cuidar a su familiar con esta condición? Por ejemplo, en su vida diaaaria, cómo, cómo fue ese impacto de ser cuidadora de de XX? Con esta enfermedad?

P: O sea cuando, cuando, o sea cuando yo era chiquitita, eh, era complicado porque yo vivía pendiente de ella. Todo el día. Eh, de lo que comía de lo que no comía, ella no podía, eh, siempre está esta enfermedad [ininteligible 00:14:59]. Cuando ella estaba sin tratamiento, implica tener las plaquetas bajas, llevo hemorrágico. Es de estar pendiente que no se vaya a caer, que no le va a pasar nada, que coma, eh… y con el peso del de la frase del médico de que “su hija se va a morir”. Entonces eso como que, eso es un peso grande. Carga, sí. Eso es un peso grande y tal vez uno se pone como más aprensivo o como menos permisivo. El tenerlo encima el niño todo el tiempo, como uno estaba más asustado.

I: Claro, claro. Eso estaba muy presente. Y y pensándolo en términos como de de su propia, por ejemplo, como identidad, como persona, siente que había como algún algún impacto en como la construcción de su identidad eh, en donde su familiar tenía esta enfermedad y usted juega el rol de cuidadora?

P: Mmmm no

I: Ya

P: No no no

I: Ya era un poco más como el tema del peso del entorno y estar muy pendiente siempre del cuidado.

P: (interrumpiendo) Estaba siempre muy preocupada.

I: Claro, está preocupada. Y en términos, por ejemplo, de su vida laboral, tuvo algún impacto? La enfermedad de XX en eso o algún cambio?

P: O sea, sí, porque yo estudiaba y, eh, eso fue uno de los factores por los cuales yo me retiré de la media en ese momento. Hm, eh, claro, o sea por ella digamos. Pero y por el cual también retrasé volver a estudiar, es un gesto muy importante porque en el fondo yo quería estar con ella, mientras ella se tranquilizaba y descifrábamos un poco qué significaba todo este tratamiento y toda esta condición distinta, la cual nosotros no teníamos idea. Entonces, claro, significó un retraso en mi vida profesional digamos. Absolutamente. Yo volví a trabajar, volví a estudiar y volví a trabajar mucho más tarde que todo el resto de la gente. Y eso ha tenido repercusión en el medio profesional hasta, hasta ahora, digamos, porque donde yo estudié más vieja, empecé a trabajar más vieja, me costó mucho más encontrar trabajo, me costó mucho más encontrar un BUEN trabajo. Eso también fue muy importante, o sea muy grave.

I: Claro, claro. Tiene un impacto también a largo plazo, no solo en el momento en que hay que postergar los estudios.

P: Espérame un segundo.

I: (interrumpiendo) Sí, no hay problema.

P: (contesta el teléfono ininteligible min 00:17:57) (ríe)

I: No se preocupe.

P: Es que tengo uno de 10 años aquí-

I: (interrumpiendo) jajaja

P: que quiere galletas (ríe)

I: (Riendo) Si, no se preocupe si tiene que hacer alguna pausa me dice nomas yo la espero.

P. no, no se preocupe. Ya, ya.

I: Y en términos de del impacto económico que tuvo esta esta enfermedad para usted en ese momento y cómo ha sido como el desarrollo de ese impacto económico en la familia, cómo lo ha visto?

P: A ver, yo creo que ha sido más el miedo que el impacto real, porque en ese momento, eh, nosotros no somos millonarios, pero no somos una familia de escasos recursos. El papá de XX es profesional y yo también, y en este momento toda la gente que trabajaba con el papá de XX hicieron una, eh, especie de aporte mensual durante mucho tiempo que permitió financiar ese tratamiento durante un par de años. Y también, eh, por mi-por mi parte, mis papás digamos también que son profesores los dos. En, en uno de los colegios aportaron un montón de plata los apoderados y a nosotros también. O sea, con esa recaudación pudimos financiar los dos primeros exámenes y después, eh, nos arreglamos para que la Isapre se hiciera cargo del costo. Nosotros tuvimos que cubrir costos de importación en alguna, en algunas oportunidades, cada cuatro meses, seis meses. Y, eh, eso- es la isapre se hizo cargo de ese costo. No sé cómo lo consiguió el papá de la XX, pero ha sido el mayor costo ha sido

en exámenes, en hospitalizaciones. Muy frecuentes, ehm… y ahora ya está “Ricarte soto”. Afortunadamente, sí.

I: Y el cuando entró esta ley, Ricarte Soto estaba presente la enfermedad de “Gaucher” no estoy segura si se dice así “Gaucher“creo emmm

P: “Gaucher”

I: “Gaucher” Como como fue el cambio para usted? Como se notó ahí un alivio económico o alguna otra tipo de cambio que notarán con el, la aparición de esa ley?

P: O sea…… Una ley sí porque ya no había que pagar los costos de importación. En eso, igual es un monto alto. Eh, y, y pero yo creo que lo más importante fue el alivio de saber que ella iba a tener su tratamiento asegurado, porque en el fondo, mientras dependíamos de que-de la buena voluntad de la isapre…eh, no teníamos la certeza, también cuánto eso iba a durar. Y esto significó que.. por lo menos en teoría [ríe], ella iba a tener su tratamiento asegurado para siempre, así que fue como un alivio, sí, absolutamente. Yo me acuerdo que, pero desde el minuto en que se anunció que se cubría [ininteligible min 00:21:03] hasta que efectivamente se puso en práctica, pasaron varios años, no fue inmediato. Yo me acuerdo haber sabido esto.. cuando nació mi hijo, mi hijo del medio, hace como unos 15 años, 14, 15 años y recién empezó a operar yo creo que hace unos…¿cuatro años? ¿cinco años?

I: ya osea hubo mucha distancia y entre -

P: (interrumpiendo) Muchas-

P: Entre que dijeron que lo iba a hacer y que lo efectivamente lo hicieron, pasó harto tiempo.

I: ya, pero una vez que se concretó, sí fue como un…un alivio como mencionaba usted para para la familia.

P: Sí, sí, absolutamente, sí.

I: Y y pensando en en en lo que usted me comentaba de que estaba, como que el mayor impacto que había sentido era que estaba muy pendieeenteee, que estaba siempre como ahííí y esta como, no apoyo del entorno. Cómo siente que influyó como en su vida social? Usted era joven tenía 20 años, el cumplir el rol de cuidador y estar ahí en la enfermedad de XX?

P: Ehm, harto influyó po’, porque en el fondo si yo, si ella no hubiera estado enferma, yo probablemente [ríe] habría salido mucho más, habría, eh, andado mucho más, habría socializado mucho más po’. Claro, yo estaba súper encerrada con ella, estuve tres años encerrada con ella. Eh… prácticamente sólo pendiente de eso.

I: claro, claro, será todo el foco ehh.. para usted-

P: (interrumpiendo) Toda, toda mi atención estaba volcada en ella.

I: y eso tuvo también algún tipo de influencia o algún tipo de impacto, como en la dinámica familiar, por ejemplo, de usted con el papá de XX en ese momento hubo algún cambio? al jugar el rol ahí de cuidadores de XX con su enfermedad o como se dio algo ahí?

P: Nosotros… nos, nos separamos, eh, cuando XX tenía casi cinco años. Ehm.. y bueno, ahí influyeron muchas cosas, pero también había un tema de que no podíamos tener más hijos sin tener el riesgo de que tuvieran esta enfermedad también. Y en esa, en ese momento el financiamiento era un tema importante, entonces no podíamos tener [ininteligible min 00:23:42] con de nuevo la misma enfermedad y no saber cómo se iba a pagar esto. Y claro, entonces sí, claro que influyó en nuestra relación y, y en parte en el encierro mío po'. Claro que en el fondo, para una persona, pa' una niña joven de 22 años, estar encerrado todo el día en la casa con una guagua [ríe] es un desgaste gigante.

I: sí yy.. mmm yy … mmm y le quería, quería indagar un poco más en esto que me mencionó, como del proceso de que notó algo que estaba como fuera de lo común, fueron visitando distintos especialistas o médicos generales, pediatras. En este como trayectoria siempre usted acudió como al sistema de salud y a médicos? o alguna vez hubo, por ejemplo, que pasa harto, sobre todo en este tipo de enfermedades poco frecuentes, acceder a algún tratamiento fuera del sistema de salud, no biomédico o algún tipo de terapeuta, como hubo por ahí alguna prueba ehh.. de otras cosas?

P: A ver cuando, cuando ya teníamos el diagnóstico y sabíamos que el tratamiento era extremadamente caro, se nos acercó mucha gente a decirnos "¡Uy! yo conozco un, un, no sé po', un chamán, que hace un tratamiento que le pone una sábana blanca y que reza y te cura cualquier enfermedad." Sí, nos ofrecieron. Pero no, pero no sucumbimos a esa tentación [ríe].

I: Ya (ríe)

P: No, pero sí nos ofrecieron mucho. Sí

I: Ya y esa-

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 00:25:27] fue una gota hecha por una monja de no sé dónde, unos monjes brasileños. No sé qué, sí nos pusieron mucho.

I: Y eso- ese ofrecimiento llegaba así como de todas partes de la familia de amigos o- o de dónde venía?

P: De todos lados, de todos lados. De familia, de amigos, de lo que sea. Oh, yo conozco a una señora que a una amiga de una vecina de una tía le hizo tal cosa.

I: Claro. Ya, pero ustedes no, no decidieron como intentar por ahí? Y siguieron probando el en fondo con profesionales de la salud?

P: Sí. Sí, porque en realidad no- como que no no nos creímos que eso pudiera tener algún impacto real en la salud. No (ríe)

I: Si y-

P: (interrumpiendo) y además que- además que no era gratis esto po.

I: Claro, claro. (ríe)

P: Nada, entonces yo dije no, vamos a- vamos a pagar un montón de plata que no tenemos en el fondo, porque tendríamos que gastarla en el tratamiento, para probar algo que difícilmente funciona? No.

I: Y quería hacerle una una última pregunta sobre esa trayectoria como de búsqueda de de profesionales de la salud y de especialista. Eh ¿Cómo era ese proceso? Usted partía, por ejemplo, yendo a un médico general, a un pediatra y de ahí la derivaban a alguna especialista o iba probando usted, así como de manera desordenada, un especialista no funcionaba, un pediatra como había algún tipo como de camino a seguir ahí, o era más bien como probando pa todos lados?

P: El, el- Después de un tiempo que el pediatra que la veía a ella regularmente no, no me daba nada más que complemento alimenticio pa' que la XX no se, no se muriera de hambre, después de un tiempo de eso, eh, me pasaba mucho que yo decía "oye, me pasa esto, la, la, la XX no come" y muchas, muchos amigos que en ese momento tenían hijos chicos también me decían "oh yo te recomiendo a mi pediatra, mi pediatra es súper bueno" o "yo conozco un pediatra que es bueno" o "yo conozco un gastroenterólogo infantil que es bueno" y ahí fui, fui, me fue-, fui yendo a distintos médicos que me recomendó la familia, amigos, eh, pero siempre como con recomendación. Eso

I: Ya. Ya. Por ahí fue la vía de ir llegando a los distintos-

P: (interrumpiendo) Claro. Claro. Y uno de esos médicos recomendados me dijo "¿Sabes qué? Anda donde este doctor xxxx. *Pérame* un segundo voy a prender la luz.

I: Si no hay problema.(silencio de 4 segundos)

P: Uno de esos médicos me mandó donde el doctor que la puso en los rayos X y en el fondo me dijo "oye, esto, este, esta inflamación del hígado, del bazo, qué sé yo, hay tres posibilidades de esto. Hagamos los exámenes para las tres cosas" ponte tú. Y ahí salió.

I:Ya, ya. Así fue la-

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 00:28:35]

I: La llegada por los datos. Y pasando ahora a pensar en no ya como en especialista y profesionales de la salud, sino en términos de tratamientos. Usted sabe cuáles fueron los tratamientos eh que recibió XX y cuál está recibiendo ahora? Como conoce los tratamientos de-

P: (interrumpiendo) Sí

I; Ya. Y y cuáles han sido estos como en su inicio, cuando ya antes del diagnóstico de la enfermedad, por ejemplo, ya recibió algún tratamiento como para los síntomas que o para la manifestación de la enfermedad?

P: No

I: No

P: el único tratamiento es el reemplazo enzimático.

I: (interrumpiendo) Ya.

P: Que a ella le falta- a ella le falta una enzima y la única posibilidad es ponerle lo que a ella le falta. En el comienzo fue, es un, era una enzima sacada de placenta humana, y con los años eso fue reemplazado por una enzima sintética, que es lo que ella recibe ahora.

I: Ya

P: Pero siempre del mismo laboratorio.

I: Ya. O sea, siempre ha recibido como el mismo tratamiento desde que era bien pequeña hasta ahora sigue recibiendo lo mismo.

P: Claro. Sí. Solamente que cambia el origen digamos.

I: claro. Y y desde su percepción, que que hizo que este tratamiento funcionara bien. Como… hay algo que desde su percepción incidió en que esto resultara para XX?

P: Bueno, la constancia porque, en el fondo, ponerle una vez el remedio no sirve para nada. Es necesario que haya una constancia a través del tiempo, a través de largo tiempo, y nosotros logramos, sobre todo en las etapas iniciales, digamos, lo- mientras ella estaba creciendo. Logramos mantenerlo. Siempre. Nunca tuvo lagunas. Yo creo que las únicas veces que hubo lagunas en su tratamiento fue al inicio de la pandemia, pero eso fue no porque, no porque no estuviera disponible [ríe], sino que porque estábamos escondidos pa' no contagiarnos. Pero esa, esa, esa continuidad, eh, yo creo que fue clave para que ella pudiera crecer bien. Eso uno, y lo otro que se lo detectamos pequeña entonces. ehm... Ella cuan-, si bien tenía algunos síntomas en el momento en que se le detectó, todavía no tenía daño óseo, por ejemplo. Esas son cosas de mayor gravedad. Lo que ella tenía era inflamación. O sea no sé si inflamación, eh, e hinchazón por acumulación de células [ininteligible min 00:31:15]. Eso tenía ella, y eso era todavía algo reversible. Entonces, la detección temprana y el tratamiento, eh, continuo, eh, fueron clave. O sea, en el fondo lo porfiada que yo fui de insistir a pesar que nadie me creyera [ríe]. Eso fue muy importante.

I: Claro eso hizo la diferencia para que el tratamiento fuera efectivo todavía, como estaba muy inicial.

P: Claro. O sea, para que no sólo para que fuera efectivo, sino que para que ella no alcanzara a tener todavía síntomas que fueran irreversibles o secuelas irreversibles.

I: Claro. Y y en términos de de la adherencia al tratamiento, como esto de ser constante, qué dificultades eeh detectaba usted que existían como, como que podía, como eh hacer difícil esta adherencia al tratamiento?

P: Bueno, de repente el, la esta, tener que estar importando constantemente. Ehm, que alguien como ella es, era, era muy pequeña, alguien siempre tenía que estarla llevando a la clínica, acompañándola a la hospitalización. Ahora ella va sola. Pagaba su auto y parte, yo… Ni sé cuándo va a [ríe]. Pero eso digamos el, el, la necesidad de estar constantemente, eh, importando, estarla acompañando, estar haciendo las reservas de las horas, todas esas cosas.

I: Ya, claro, como, como gestionar-

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 00:33:00] la disponibilidad de tiempo, porque en el fondo yo volví a estudiar cuando ya tenía tres años. Claro, entonces, pero yo igual tenía que hacerme el tiempo de llevarla a la clínica. Eso significaba que yo, de repente, tenía que faltar a la universidad o algo así.

I: Claro, o sea había que acomodar también los tiempos de la vida diaria y estar pendientes ahí de de poder hacer que hubiera una adherencia estricta en las fechas, etcétera. Y esto que mencionaba de de la importación del medicamento, me dijo que lo habían logrado a través de la Isapre. Eso, ese proceso también como que dependió de una como gestión individual o a- como que cómo obtuvieron la información, por ejemplo, para poder importar ese medicamento?

P: No, fue una, bueno, es que, es que en el fondo, donde son tan pocos enfermos en, en general y en el momento en que a la XX le diagnosticaron en Chile habían tres o cuatro, era muy poquito, ahora hay más. Eh, entonces el laboratorio como que nos conoce [ambas ríen]. O sea, a ella la conocen. No, no somos un paciente más que compra paracetamol, eh, claro, que es como prácticamente anónimo. Eh, entonces el laboratorio apoya mucho el proceso de, de adquisición del remedio. Apoya con los gobiernos, con, con las instituciones, proporciona información y lo que pasa es que además el, bueno, el laboratorio donaba una parte y la Isapre otra. El laboratorio siempre tuvo interés en que en Chile hubiera una demostración de que el tratamiento era efectivo y la XX era ideal para eso, porque es como ella empezó pequeña y nosotros habíamos logrado financiar un tiempo largo [tose]. Entonces ellos también tenían un interés en que ella siguiera bien para que todos pudieran decir "¿Ve? hay un caso exitoso" [ríe] y lograr finalmente que el país financie, porque si, si en el fondo ellos invierten, invierten, qué sé yo, tres, cinco años, el paciente está, está bien, después el país compraba todo pa' todos, pa' todos los otros enfermos. Y ahí está, ahí ellos ganan, eh, entonces eso fue importante. Eso fue importante. Claro.

I: Claro O sea, hay una hay una un rol que juega también el laboratorio ahí, en esos casos, y por lo menos en ese tiempo, fue importante.

P: Lo importante y además que nosotros no dejamos de movernos con eso. Nunca. Nunca nos dejamos estaaar aa que alguien se- alguien más se encargue. No. Siempre siempre estuvimos eeeh preocupados de que a ella no le pueda faltar.

I: Sí-

P: (interrumpiendo) Pero el apoyo del laboratorio fue crucial.

I: Ya sí, eso jugó un rol importante. Y pensando en lo que comentaba antes de que para pasar el medicamento tenía que ir al al hospital, tenía que hospitalizarse en el fondo, esos fueron los únicos como episodios de hospitalización que, que tiene XX, que es como ir a, a ingre- como recibir su tratamiento, o alguna vez estuvo hospitalizada como con motivo de su enfermedad.

P: No-

I: (interrumpiendo) Que no fuera por-

P: No, nunca más fue hospitalizada por motivos de su enfermedad. O sea-

I: (interrumpiendi) Ya.

P: Entremedio tuvo una cirugía de otra cosa, pero nada que ver con su enfermedad.

I: Ya. Ya, o sea, solo solo estos periodos como de ir al hospital tienen que ver con acceder al tratamiento y no han habido otros.

P: Sí, No había otros.

I: Y pensando en su experiencia como en términos emocionales, usted asocia alguna emoción a este proceso de recibir el tratamiento, como era, por ejemplo cuando ella era pequeña y usted la acompañaba a al tema del tratamiento. ¿Recuerda como alguna emoción asociada al proceso?

P: Eeeeh. O sea... Si bien. Si bien... Bueno, ella era muy pequeña, entonces las primeras veces el pinchazo era complicado. Después ya se acostumbró. Eeeeh, pero era como una sensación, como entre alivio y… deseo que funcionara. Alivio porque lo está recibiendo [ríe] y tú estás ahí viendo que le están poniendo el remedio, o sea, ehmm. Y.. y las ganas de que funcione, de que efectivamente tenga el, el efecto que uno quiere.

I: Y esas ganas de que funcione eran como usted la asociaría, por ejemplo, más a sensaciones como de esperanza en el tratamiento, o también un poquito como de ansiedad. Como a veces uno quiere que algo resulte y como que eso también implica cierta ansiedad o era más positiva?

P: (interrumpiendo) Sí. Absolutamente no, no, sí positivo, pero con cierto grado de ansiedad también. Sí, sí porque uno quiere que funcione más rápido de lo que en realidad funciona, porque para que haya un efecto, eh, para que, para que en realidad ella disminuyera su inflamación, pasaron años. Claro que esto fue disminuyendo poco a poco y se fue notando menos el bulto grande que ella tenía en la guata, porque también ella iba creciendo. Pero fue

un [ininteligible min 00:38:44] porque en el, eh, tuvo un efecto más o menos rápido en su crecimiento por ejemplo.

I: Ya. O sea, se notó ahí el el cambio. Mmhmm

P: Ya.

I: Ya.

P: Sí.

I: Y y pensando en términos de su experiencia como cuidadora, como madre, ¿quiénes te acompañaban en el proceso de la enfermedad de XX? Como qué apoyos percibías tú cerca tuyo?

P: Mi mamá. Yo creo que principalmente mi mamá. Sí, porque donde yo era tan chica- yo recuerdo que mi mamá sintió que tenía que estar ahí. Claro.

I: Y y ese ese apoyo de de de su madre era como, en términos emocionales, en términos más como del día a día. Como. Cómo se daba ese apoyo.

P: Bueno, ella me acompañaba a la clínica. Eeh me acompañó, me acompañaba a la clínica, iba dos o tres veces por semana a mi casa. Eeh si yo tenía que hacer algo, se quedaba ella cuidando la XX. Eeeh.. Y estaba ella estaba siempre pendiente. Siempre. Sí

I: Ya o sea, estaba presente como en todo lo que fuera necesario para para darle apoyo en el proceso.

P: Sí.

I: Y y sintió, por ejemplo, algún rol que jugaran sus amistades, como sus redes no familiares, eeh en el proceso o algún apoyo o no estuvieron tan presentes?

P: Sii po. Sí, o sea. De hecho fueron un grupo de amigos de, del, del trabajo de mi marido los que ayudaron a financiar, como te decía yo, el primer período. Y ellos también estuvieron súper preocupados y súper presentes. Nada de acompañarme a la clínica, pero sí, sí me llamaban siempre y siempre estuvieron muy preocupados de, de eso. Sí.

I: Y pensándo-

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 00:40:50]

I: No, Sí, Siga no más.

P: Como que había muchas personas preocupadas en el fondo, como que como que después del periodo de incredulidad pasaron a la al a la preocupación de que sí en realidad a la niñita le pasaba algo, (ríe). Sí en realidad esto que ella tiene es grave. Sí en realidad se puede morir

por esto, entonces de ahí pasaron a tener como pena, como lástima, como, como, no sé, como, como mucha preocupación. Claro.

I: Se se dio el giro ahí desde como no creer nada a estar ya muy “hay que ayudar, hay que estar”

P: Sí claro.

I: Claro. Y el rol de, del equipo médico, por ejemplo, cuando ya se quedaron con con un equipo. Jugaron un rol de apoyo también? percibió algo ahí o era más bien impersonal cómo era ese esa relación.

P: Muy impersonal, muy muy impersonal. Claro, muy como un distanciamiento emocional del, del, de los médicos. Sí. Muy grande. (imitando a los médicos) “Bueno, este entrenamiento vale tanto. Ahí está el contacto del laboratorio y usted ve si lo puede pagar.” [ríe] “Pero yo creo que no, ¿ah? Porque es caro…” Así [Ambas ríen] con ese tono, digamos.

I: Ya. Ya. Ese era el el rol que jugaba el equipo médico hasta ahí, hasta ahí lo veía-

P: (interrumpiendo) Claro, o sea, es de guiarlos, guiarnos en la forma técnica, decir cuál es la dosis que había que ponerle, en controles, exámenes, pero contención emocional nada, o sea, como yo te decía, eh, bueno, y me dijeron “pero mire, no se preocupe, si usted no puede pagar el tratamiento, la niña no se va a morir altiro, si dep- va a vivir un rato. Le va a doler y va a tener unos infartos, pero bueno, la podemos operar, le podemos cambiar la cadera, por ejemplo” [ríe] Como… [Ambas ríen] Así, con este tono… [ríe]

I: (ríe) Claro.

P: Como con la insensibilidad increíble. Yo no sé si eso es así porque los educan así o es así porque en el fondo es necesario para ver tanta tragedia. No sé. Pero era más o menos así y eso es un poco incómodo, porque pa’ uno es una situación complicada po’. Para uno tiene todo de emocional y ver a una persona que lo trata como que te está vendiendo un pedazo carne en una carnicería es… raro.

I: Mm. Claro. Claro. Es super seria en el equipo médico, claro, era el apoyo técnico, pero este otro lado también generaba como un poco de conflicto con, con ustedes, como se trataba el tema.

P: Claaaro sí, cero, cero delicadeza. Por ejemplo, decir “oye, mira, a lo mejor podría pasar esto”. Así como tirarte la noticia un poco más suavecito, que puede tener un infar- que se le pueden morir los huesos. No así como que como que “no, se, se quebró, se le va a quebrar la, se le quebró la pata de la silla, sí, hm, le podemos cambiar la pata, eh, no más”. Algo así, así de [ininteligible min 00:43:57]

I: Claro. Y pensando en en como seguir hablando este tema de los apoyos, pero ahora pensando en XX, como, cómo ve usted como cuidadora y como madre, los apoyos que ha recibido ella, por ejemplo, desde la familia, eh desde su redes de amistad, como si puede explayarse un poco ahí.

P: Claro. Lo que pasa es que para ella el tema ha sido como o sea lo que vivimos [ininteligible min 00:44:28] y la incertidumbre, y y todo eso tuvimos nosotros las con su papá, la familia, porque cuando ella tuvo conciencia de lo que le ocurría, ya el problema estaba resuelto y a ella se le había desinflado la guata. Eeh era un tema, era como que todos los- cada dos semanas iba a la clínica y ya no busca sentido ni síntomas de nada. Nunca ha tenido dolores, nunca ha tenido nada. Para ella….. el tema es.. no representa... ee lo más incómodo es tener que ir y pedir la hora eso es una lata. Por ejemplo, un día tenía que ir y se le traspapeló con otra cosa y "ohhh chuta se me había olvidado que tenía que ir a la clínica" O sea. Eem. Con su amistades… para las amistades tampoco es tema porque para ella no es grave. Ella no lo ve grave. Es parte de ella y ella va cada dos semanas a la clínica y eso es todo. Eeeh. Yo en algún minuto pensé que como esto es algo hereditario, digamos, o sea, si bien es recesivo y se necesita que sea de padre y madre pa estar enfermo. (baja el volumen) Yo pensé que a lo mejor en algún minuto iba a tener problemas como para como para digamos conseguir pareja por ejemplo. Que a lo mejor la, la gente iba a decir "te gusta?", "no po, si, si estoy con ella eh no podríamos llegar a tener un hijo" o "es riesgoso llegar a tener un hijo." Porque en realidad yo nunca he tenido problemas pa tener pareja tampoco. No, no, no veo que ella haya sido en ninguna medida discriminada en ninguna parte por esto. Que haya traído mayores consecuencias en su vida. Claro. No sé. El impacto grande, la incertidumbre y los momentos difíciles lo vivimos los adultos.

I: (interrumpiendo) Mm.

P: Ella no alcanzó a darse cuenta.

I: Ya, claro. Entiendo como era tan pequeña también no, no hubo conciencia de del cambio de no saber que lo tenía. Para ella es como crecer así y vivir así, no-

P: Claro. No… Es como cuando te operan cuando eres guagua. No teni idea de lo que te pasó.

I: Claro (ríe) (P ríe) claro no hay un recuerdo ahí asociado.

P: Nada. Nada.

I: Y ustedes como cuidadores, como padres, aparte de tener por ejemplo el apoyo de, de tu madre o de otras personas que los ayudaron con el tratamiento, alguna vez recibieron apoyos, eeh formales, por ejemplo de alguna organización, algo del estado, de alguna fundación, como cosas que no fueran redes de amistad y de familia?

P: [ininteligible min 00:47:19]

I: Ya. Ya o sea se movía más por este otro lado, informal.

P: Inicialmente, nosotros no, a nosotros nos dijeron "pidan una cita en la, en, con la, el gabinete de la primera dama, a ver si ayudan, consiguen ayuda económica". Y ahí nos recibió una asistenta social [ríe] igual más simpática y empática que los médicos [ríe] que nos dijo "oigan pero si, qué sé yo, el tratamiento cuesta, eh, que yo- seis y ustedes ganan siete po',

así que váyase a vivir con su mamá, venda su auto y páguele el tratamiento a la guagua y vive con uno". Claro, eh, y nunca más tuvimos apoyo de ninguna institución. No. O sea así como al- algo del gobierno, así hasta ahora que Ricarte Soto. Pero en ese momento nada. Nada. Porque nosotros éramos estadísticamente ricos para la, pa' la época. Entonces no [ríe], si tu dai' la [ininteligible min 00:48:30] no puedes aspirar a ninguna ayuda.

I: Claro. O sea, no hubo ningún tipo como de apoyo formal por ahí?

P: No, nada.

I: Y mm, y alguna vez participó o buscó información, se acercó a alguna organización, por ejemplo de padres eeh de pacientes o algún acercamiento por ahí?

P: Sí. Eeeeh. De hecho, mi ex marido eeh, tuvo que ver con la formación de la fundación de "Gaucher" yyy pero como, como de iniciador, no como de beneficiario [ríe]

I: (ríe)

P: Y más que nada, Sí.

I: Claro o sea, hubo un vínculo ahí, pero cuando no no de llegar a pedir ayuda en el fondo, sino como de.

P: (interrumpiendo) noo.

I: levantar un tipo de organización

P: Claro, o sea, asociación de enfermos de Gaucher y ahí de agrupar a la gente, más que nada como pa', como pa' tratar de hacer un poco más, tener un poco más de peso porque en el fondo, si tú pides algo solo, no es lo mismo si piden diez, veinte o treinta personas.

I: Y y esa ese como asociación eh era en el fondo para para pedir el medicamento. También se usaba para tener redes y conversar del tema con otros padres, o era principalmente como el tema de gestionar con el laboratorio. ¿Cómo cómo era eso?

P: De todo tipo, de todo tipo, todo tipo de de ayuda, digamos. Informacioon eeh… contacto con el laboratooorio, contacto con los meedicos digamos, apoyo, apoyo. Apoyo moral también.

I: (interrumpiendo) Claro

P: Por ejemplo el niño que niños que vienen descubriendo que tienen esto y, a veces se acercaban a mi hija y le decían "oye cuéntame cómo te ha ido." Y no es lo mismo que el médico te cuente a que otro enfermo que ya tiene el tratamiento mucho tiempo, te diga "oye como como cómo te funcionó a ti?" Porque es distin- es distinta la experiencia.

I: Y y estuvieron como vinculados a esta asociación harto tiempo hasta ahora o fue al principio?

P: (interrumpiendo) Hasta ahora. No, hasta ahora. [ininteligible min 00:50:33]

I: Ya. Y y mantienen el vínculo tú también o se quedó más el padre de XX en eso?

P: (interrumpiendo) No, no es más el papá.

I: Ya.

P: Más más él. Pero ella también ella también tiene contacto con él.

I: Ya súper. O sea, todavía hay un tipo de de participación ahí en la la asociación. Mmhmm. Y y alguna vez en el proceso, por ejemplo, inicial o más adelante, pensando en los apoyos, usted recurrió a algún tipo de apoyo profesional, por ejemplo psicológico, eeh psiquiátrico o algún otro tipo de de ese estilo?

P: No.

I: Ya. Y y y-

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 00:51:13] habría necesario. Pero, pero no (ríe). No no.

I: Ya. Y no, nunca fue como una necesidad o nunca como que se lo cuestionó, eel acceder?

P:No, nunca se me ocurrió. No, porque, es que yo soy... Yo soy de las personas que si tengo un problema pienso en cómo arreglarlo. No pienso en el problema [ríe]. Me concentro, concentro mi energía en la solución. Entonces, eh, cuando uno piensa en el problema, se amarga, cuando uno piensa en la solución, eh, genera como una, así una, una, una como una estado de más esperanza. Voy a buscar como arreglo este problema. Pero de todas maneras yo pienso que sí, a lo mejor me habría ayudado, eh, una ayuda profesional, porque yo era muy chica para lo que me estaba pasando. Era muy chiiica.

I: Sí. Sí. 20 años, muy joven.

P: Claro (ríe) O sea tenía 22 cuando a ella la diagnosticaron.

I: (interrumpiendo) Sí. Muy joven.

P: Entonces claaaro, era muy chica pa lo que me estaba pasando.

I: Sí, sí. Y y pensando en, en sus necesidades actuales, como ya XX, lleva harto tiempo con esta enfermedad, está grande y todo, puede que ya no haya necesidad en estos temas, pero es como para explorar. Eeh por ejemplo, siente que todavía tiene necesidades de conocimiento y de información sobre la enfermedad de de XX o esa información ya está presente.

P: O sea a mi me gustaría saber si existe, ehm, algún proyecto en el cual- que, que reemplace, por ejemplo, eh, este, este tratamiento hospitalizado por pastillas, por ejemplo. Algo que a

ella le facilite la vida, porque, por ejemplo, a ella le gustaría viajar, no sé, irse seis meses a estudiar a otro lado, pero no puede. No puede porque está sujeta a ir a recibir su tratamiento cada cier- cada dos semanas. Entonces a mí, a mí sí me gustaría saber si hay alguna otra alternativa o si se está trabajando en otra alternativa, que le dé a ella más libertad.

I: Claro, claro, porque, porque ahora como tiene que ir cada dos semanas está un poco amarrada entre comillas a

P: (interrumpiendo) O sea-

I: a eso.

P: Siempre, siempre ha sido de cada dos semanas, desde que ella empezó el tratamiento hace 26 años, cada dos semanas tiene que estar ahí. Y por ejemplo, nosotros tenemos familia en xxxxx, pero tú no vas a viajar a xxxxx por dos semanas.

I: No po (ríe)

P: (ríe) [ininteligible min 00:53:52] me entiendes? O, o, como ella o co- o ella le gustaría ir a estudiar a otra parte, tampoco puede.

I: Claro.

P: Y además sería interesante saber si es que hay un proye- hay algún proyecto de algún medicamento de menor costo. Claro. Porque si bien lo cubre el Estado, tú podrías pensar que a lo mejor en algún momento del tiempo el Estado no tiene los fondos y el tratamiento se suspende. Entonces, sí o sí dependes del financiamiento de alguien. Sin embargo, si es un tema que es barato, a lo mejor esa incertidumbre o ese o esa posibilidad desaparece. Mira un un trata- una alternativa de tratamiento más, más económico.

I: Y. Y usted siente que actualmente también necesitaría, por ejemplo, eeh saber sobre apoyo a usted como cuidadora? Aunque claro, XX ya es adulta y el rol de cuidadora no está tan tan ahí, pero-

P: (interrumpiendo) Es su propia cuidadora ella (ríe)

I: Claro ella ya, ya es su propia cuidadora. Pero por ejemplo, si pensamos en el proceso de la enfermedad, usted cree que que necesitó esa información de apoyo a usted como cuidadora en ese momento o, o se centraba más en en el tema del diagnóstico, del tratamiento.

P: O sea, yo creo que, yo creo que cuando uno tiene un hijo con cualquier enfermedad extraña, que uno si bien tiene alguna información, pero, como son enfermedades raras, eeh, nunca existe toda la información y a nosotros nos dijeron bien claro “mire, esta enfermedad en general tiene estos síntomas, pero podría llegar a aparecer otro diferente.” Entonces emm... Entonces, claro, a mí me habría gustado tener, haber tenido algún profesional que hubiera sido un poco más cercano... en pers- ee, de- con actitud más cercana que hubiera, que hubiera hecho un acompañamiento como que no hubiera [ininteligible min 00:55:55]. A

ver, bueno si hubiera existido WhatsApp que yo le hubiera podido mandar un mensaje que me hubiera respondido mis consultas o decir “oye, es normal que le pase esto.” En cambio veíamos al médico, no sé, cada dos meeses. Y ahí yo anotaba todas las consultas para hacerle todas las preguntas de una, pero yo creo que el médico terminaba chato con las 80 preguntas (ríe). Yo creo que sii habría sido bueno.

I: Claro, mirándolo en en ese momento habría jugado como, habría hecho tal vez alguna diferencia para usted en el proceso.

P: Si po, claramente porque m- mamá primeriza y con una enfermedad que nadie conoce muy bien Que habría sido bueno tener a alguien a quien preguntarle, “¿Qué hago?” (ríe). “¿Qué hago?” o “¿Es normal?” o… eso.

I: Y y pensando en en el proceso de de cuidadora como el rol de de madre y de cuidar a a XX, en ese tiempo sentía que había algún impacto o cómo percibía usted su salud, por ejemplo, en en esa etapa?

P: ¿Mi salud?

I: Sí, la suya.

P: (silencio de 3 segundos) Mira sabes que yo creo que tengo que haber tenido depresión, porque dejé de comer mucho. Comía muy poco. Comía muy poco, estaba muy flaca, por lo tanto. Eeeh… No me daban ganas de comer po… Pero estaba- eso, pero yo nunca descuidaba, la cuidada de ella, nunca. Estaba ahí encima todo el, todo el día así con con, casi con lupa mirando así (ríe) todo lo que hacía, todo el tiempo. Ee… Yo creo que sí… Debió haber sido algo así.

I: Y y eso usted lo recuerda como en la etapa más inicial eeh o después más avanzada el proceso de de la enfermedad también cree que estaba como en esa situación?

P: Mira, yo creo que esto tiene que haber sido comoo… Esto tiene que haber sido ya cuando ella tenía, porque te decía yo que, ella empezó a comportarse extraño al año más o menos, y cerca al, cerca al año nueve meses conseguimos un diagnóstico. Eeh, yo creo que la segunda mitad de ese periodo, de esos nueve meses, lo último tres o cuatro meses yo tengo que haber estado así, ya sin comeer, Eeh… Así ya psicopa- psicópatamente cuidando a la cabra chica. No. Y ya después de eso, después del diagnóstico, cuando ya se- porque nosotros recibimos el diagnóstico en diciembre y ella empezó el trata- el tratamiento en en abril. Fue rela- relativamente rápido, si tu piensas por una cosa tan rara. Eee después de ahii yo creo que meee.. me relajé un poquito. Sí pero ese tiempo yo creo que fue… emocionalmente muy desgastante.

I: Fue muy duro. Y y ese ese relajo, usted cree que se vincula en algo como a al al tratamiento y que usted pudo ver que XX estaba como estabilizándose, creciendo, como lo había dicho antes? O cree que tiene que ver con una cosa más personal suya, como del proceso del cuidado? Como cómo ve esa como cambio emocional?

P: El relajo eh, el relajo el, que yo creo que fue gradual también, el, tiene, yo creo que tiene que ver con haber podi- podido conseguir el remedio, que era algo que lo, al tiro nos dijeron que era imposible. “No, esto es muy caro, si ustedes no lo van a poder pagar, eeh no, olvídese. Aquí lo que hay que hacer es ir reemplazando los huesos que se le vayan muriendo” (ríe) más o menos. Y entonces el haber conseguido el remedio y eh y tener el tener los fondos que nos permitiera comprar para un largo tiempo, eso fue un gran alivio. Yyy ver que ella creciera también. Claro, siempre existía el bichito de hasta cuando lo vamos a poder pagar. Siempre. Pero. Pero por lo menos logramos reunir muy rápido una cantidad grande de plata. Y eso ya por lo menos me dio un respiro.

I: Claro. Claro, eso puede haber sido un un factor importante para la sensación de de relajo que que menciona.

P: Claro, porque en el fondo yo decía bueno, tenemos dos años de tratamiento, ya va- tenemos dos años para ver qué hacemos po Que hacemos después. Claro.

I: Claro, les dio más tiempo ahí, ese, ese colchón. Y y en términos actuales, por ejemplo, siente que que tiene como algún impacto a nivel emocional, a nivel de su salud, eeh el tema de la enfermedad de XX o o ya no lo ve como un factor que influya.

P: (interrumpiendo) no yo no, yo no creo que tenga un impacto actual en en mi salud . No.

I: Ya. Ya. Y y pensando en en eeh el autocuidado, usted realizaba alguna acción en ese tiempo que consideraba de autocuidado para usted? Si lo mira hacia atrás?

P: (interrumpiendo) Nada. Ninguna. (ríe) Ninguna. Ningún autocuidado. Nada. No. Yo tenía-

I: (interrumpiendo) Claro es que-

P: todos mis ojos y mis antenas puestas en ella. No, no, lo que pasaba conmigo la verdad me importa bien poco. Yo ni me peinaba en la mañana [ininteligible min 01:01:29] (ríe)

I: Claro eso estaba en un segundo plano porque estaban todos los ojos puestos ahí-

P: (interrumpiendo) Absolutamente.

I: en en XX. Mmhmm. Y e alguna vez usted pensó en cuáles eran las causas de la enfermedad de su familiar? Le le dio como algún porqué a la enfermedad XX?

P: Es genético. Mala suerte no más po’. Qué vamos a hacer (ambas ríen) mala suerte po porque se supone que para enfermarse, o sea, para tener la enfermedad hay que heredarlo del papá y la mamá. Y la probabilidad que dos personas portadores se junten es super baja po. Y justo me fui a encontrar con uno entonces

I: (ríe) Claro

P: Nada. Mala suerte no más aparte de que ni en mi familia ni en la familia de él había antecedentes de eso. Porque nuevamente juntarse con otro que tenga lo mismo que tú, es

súper baja la probabilidad, entonces no teníamos cómo saber. Y nada po, mala suerte no, nunca le eché la culpa a nada de eso.

I: Ya, claro, tiene que ver con la genética y y con que no hay como saber de repente cosas genéticas, pues uno no se anda haciendo exámenes de todas las cosas genéticas siempre (ríe)

P: (interrumpiendo) Para nada, no po.

I: Claro, Claro. Y. Y usted cree que, que, o sea como, cómo ve usted que que la sociedad o o la gente que que rodea a, que la rodea a usted y que rodea a XX, entiende la enfermedad como que cree que hay ahí cierta percepción de la enfermedad? O es algo que en realidad aún ni se mira? Que qué imagen hay? Creería usted.

P: ¿La enfermedad de ella?

I: Sí.

P: Yo creo que la gente no entiende nada. Primero, no, la gente no entiende nada ni se preocupa de entenderlo. Ee salvo las personas muy cercanas a ella y a mí, como mi marido qué se yo. Eeh lo ni lo ni los hermanos ni el hermano más chico de ella que tiene 15 años no cacha naada. Sabe que la XX va a la clínica de repente, pero más allá no cacha nada. Eeh. Mis papás más o menos cachan. Saben que tiene que ir a la clínica, pero tampoco se han tomado el tiempo de de leer bien en qué consiste emm. Yo creo que como como el entorno no le afecta y como la ven bien a ella, porque salvo que uno diga que ella tiene algo, la gente no se da cuenta yo creo que el entorno lo lo borró. Como que no, ni siquiera la ven ir a la clínica. No saben cuando va. Entonces no es tema. No hay ninguna preocupación al respecto.

I: Claro, Claro como

P: (interrumpiendo) [ininteligible min 01:04:27]. Claro pero para los demás no tiene ningún impacto entonces no, y no dijéramos que la niña tiene alguna secuela que cojea que que anda en silla de ruedas o que no sé po que, no nada. Entonces como no tiene ningún síntoma externo o ninguna señal externa que que ella tenga algo el el entorno no, no pescan no más.

I: Ya. Claro, no es como parte de la preocupación porque XX hace su vida no más, y no hay ahí

P: (interrumpiendo) Claro es normal- se ve, se ve igual que las otras niñas. Ee. Y la gente no sabe cómo llegó a la clínica. Saben que tiene algo, pero no, no tiene una, no no hay nada visible que te diga que que ella lo tiene entonces mientras no hay nada obvio, la gente no no lo ve. Aunque sepan que está ahí.

I: Claro, ha ha pasado como desapercibido. Mmhmm.

P: Saben que existe, pero no lo ven.

I: Sí. Entiendo. Y y pensando ahora ee como ya un una análisis como macro, así como a nivel de de la sociedad, usted me había comentado sobre la ley Ricarte Soto y cómo eso impactó. Conoce alguna otra política, ley o algún programa, por ejemplo, para personas con enfermedades raras o poco frecuentes acá en Chile?

P: (silencio de 3 segundos) No.

I: Ya. Y y pensando por ejemplo en la ley Ricarte Soto, ee de lo que usted sepa o de como vea que haya impactado en en su caso, eem, tiene como alguna recomendación de mejora, por ejemplo. Siente que hay algo que falta incorporar, como algún tema que, que quede fuera, que usted lo vea como mamá, como cuidadora.

P: O sea, tal vez eso eso de la libertad. En el fondo que, o sea, si si bien a lo mejor es, es mucho pedir y en términos de incidencia, no mucha gente de las que tiene esto, de las que está esta- bajo esta ley, se quieren ir a estudiar al extranjero o- o lo necesitan para viajar o algo así, pero a lo mejor tener la cobertura en otra parte po. Porque qué pasa si ella se gana una beca para estudiar a xxxxxxx? No puede ir. O qué pasa si ella quiere ir a a trabajar aaa hacer un año a xxxxxxxx, por ejemplo. Esta, un viaje y trabaje. Y y le sirve como experieeencia y que ya aprende inglees y no puede. A lo mejor incorporar que ella pueda recibir su tratamiento en otros lados. Emm. Y que otra cosa más. A lo mejor mayor flexibilidad en en las fechas como para conseguir- ee para para hacerse el tratamiento, porque ella de repente dice "ya me tocan dos semanas, hoydía es miércoles me hice el tratamiento, me tocan dos miércoles más, pero en miércoles, en dos miércoles más no hay hora, no tienen cupo. Entonces tiene que ser en tres miércoles más.

I: Hm. Claro.

P: [ininteligible min 01:07:36] O ya no el no el miércoles, sino que el lunes. A lo mejor eso que haya un poco más de disponibilidad para eso.

I: Ya entiendo. Y y sabes si, por ejemplo, eeh, la ley Ricarte Soto consideran algo a los cuidadores de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes?

P: No, no sé, no sé eso. No sé. no, lo que vi, no, no, no leí nada de mencionara a los cuidadores.

I: Y y qué cree, por ejemplo, que podría incluirse, no sé si específicamente la ley Ricarte Soto, pero que qué ve usted que podría incluirse, por ejemplo, en términos de marco legal, como apoyo a cuidadores de de personas con enfermedades, raras o poco frecuentes?

P: Es que. Es que ahí habría que distinguir entre varias tipos de enfermedades raras, porque si bien la XX tiene una enfermedad rara, ella eeh tiene como la la menos mala, yo creo. Porque com- como te decía, tú la ves a ella y no se le nota que tiene una enfermedad raara y que puede llegar a ser grave. Yo creo que hay, hay, hay personas que tienen o, o que recibieron el tratamiento muy tarde y tienen muchas secuelas. O otras personas que tienen eeh enfermedades que que son definitivamente que tienen síntomas super graves, yo creo que ahí de alguna manera hay que ayudar a la persona que cuida, porque, uno renuncia a toda la vida por cuidar a un hijo enfermo. A toda tu vida, tus estudios, tu carrera profesional o

la postergas y eso sí tiene costo. Emm, entonces habría que considerar pagarle algo a la persona pa que (ríe) tenga plata pa pa comprarse ropa, zapatos, no sé, pa vivir. Habría que considerar también eeh, remedios, o medicamentos que o se- o alimentos especiales que algunas enfermedades tienen eeh restricciones alimentarias y los las comidas que pueden comer son mucho más caras. No sé si eso está incluído. Pero, gente que tiene restricciones alimentarias eso también habría que considerarlo. Eeh. A lo mejor, ee, eem… Silla de ruedas o camas médicas o este tipo cosas que incluya o que o que se le puedan proporcionar la persona si las requiere. Porque emm, hay gente que tiene otro tipo de enfermedad rara que quizás es de muy escasos recursos y de a donde va a sacar una persona que gana el sueldo mínimo, plata pa comprarse una cama clínica. En ninguna parte.

I: Claro. Todo ese apoyo eh como, material también sería importante en, en esas enfermedades. Mmhmm.

P: Mmhmm.

I: Y bueno, de todo lo que hemos conversado, yo quiero saber si le queda algo, algo dando vueltas que quiera mencionar al final, algún comentario o o algo que quería explayarse más y y nos quedamos cortas porque ya terminamos como con las preguntas de la pauta.

P: Eeh. Algo nos hayamos quedado cortas. Yo creo que lo que u- lo que sería bueno incluir en la ley Ricarte Soto son todas las otras enfermedades raras que aún no están incluidas y que representan un un riesgo vital ooo oo de incapacidad elevada paraa las personas que las sufren. Porque hay casos que, por ejemplo, no sé po yo sé que el Gaucher es extraño, pero igual hay hartos casos. Pero hay otras enfermedades que hay uno o dos casos y donde son tampoco nadie los escucha. Entonces, sólo por el hecho de ser una enfermedad infrecuente, deberían tomarlo en cuenta. Por ejemplo estos niños que tenían que pagar 2 millones de dólares por un tratamiento que era de una vez. Y se hicieron tremendas campañas, unos lo consiguieron y otros me parece que no, eso, yo creo que también debería incluirse.

I: Bueno, ahora para poder terminar voy a hacerle unas preguntas muy pequeñitas de ee para rellenar la ficha como de caracterización. ¿Ya? entonces si me puede decir su edad.

P: 48.

I: ¿Y cuál es su ocupación actualmente?

P: Cesante. (ríe)

I: Está cesante. ¿Y su profesión?

P: xxxx xxxxxx.

I: Ingeniero comercial. Y cuál es su, yo se que vive acá en xxxxx. Pero cuál es su comuna de residencia acá?

P: xxxxxxxx

I: xxxxxxx. Súper. Entonces ahí terminamos con con las preguntas. Y bueno, darle las gracias. Voy a cortar la grabación para darle las gracias-.

Participante: CD.T6F (P)

E: Bueno, xxxxx, para comenzar, me gustaría hacerle algunas preguntas cortas. Me gustaría que se presentara inicialmente. ¿Cuál es su nombre?

P: Mi nombre es xxxxxx xxxxxx xxxxxx.

E: Perfecto. ¿Su sexo?

P: Eh, mujer, o sea, femenino.

E: ¿Qué edad tiene, xxxxxx?

P: Treinta y ocho años.

E: ¿Me podría decir su profesión u ocupación en este minuto?

P: Eh, yo xxxxxxx xxxx, xxxxxxx xxxxxx y actualmente soy dueña de casa y cuidadora de mis hijos.

E: Perfecto. ¿en qué región?... Bueno, usted es de xxxxxxx, ¿verdad?

P: De xxxxxxxx, de la xxxxx región.

E: De la cuarta región, perfecto. Eh, bueno y ahora sí, para comenzar, se harán preguntas chiquititas para caracterizar, pero me gustaría que comenzáramos hablando. Eh, si es que nos puede contar cuál es su vínculo, para efecto de la entrevista, ¿cuál es su vínculo con xxxxx?

P: Eh, yo soy la madre de xxxxxxx.

E: Y respecto de la enfermedad de xxxxxx, ¿cuál ha sido su rol?

P: Eh… bueno, he sido la líder, la que lo levanta, la que busca opciones… incansable, la incansable, sí.

E: ¿Alguna vez había experimentado o había visto experiencias similares o anteriores como de enfermedad a nivel general? Había eh, le había tocado tener experiencias cercanas.

P: Eh, yo sabía que mis hermanos tenían este… o sea, claro, ahí descubrí que era una enfermedad congénita, pero sí lo había visto con mi mama, pero igual, creo que fue un poco pasiva…

[…]

E: Yo le había preguntado si usted había tenido experiencias cercanas con enfermedades, anteriormente o experiencias similares a la experiencia que tiene actualmente.

P: O sea, yo, personalmente, no. Y había visto personas como cercanas, pero no...

E: Y usted, ¿me podría contar cómo fue el inicio de su comienzo como… en este rol de cuidadora, respecto de su hijo con el tema de la enfermedad ¿En qué minuto comenzó, hace cuanto, cuánto tiempo lleva tomando este rol?

P: Eh, bueno, este rol yo lo tomé, eh… me costó primero. Yo creo que sí. En el 2019. 2019 lo tomé una vez ya, como empezando la investigación de lo que estaba pesando. Eh… fue… fue duro, eh,

como ir dándose cuenta para dónde uno iba. Era como cada vez que yo iba a hablar o pensaba en el tema, yo lloraba. Y yo creo que fue duro, pero siempre me centraba en buscar una solución.

E: Si yo le preguntara, xxxxxx, ¿qué emociones marcaron el inicio de la enfermedad para usted?

P: Eh, la incertidumbre. No saber qué es, nadie te da una respuesta, nadie es claro.

E: ¿Usted tenía conocimiento de esta enfermedad antes de que supiera el caso de su hijo?

P: Eh, no, yo sabía que mis hermanos tenían problemas a la vista, pero mi mamá nunca dijo nada, sino que era como… y que el papá de ellos -porque somos medio hermanos- entonces como que era porque él era corto de vista, entonces le pegó eso a los niños y era como lo que yo sabía.

E: y eso… o sea, había, por ejemplo, situaciones similares entonces, al parecer, en su familia o al menos respecto de los problemas de vista, pero no sé si respecto de la enfermedad en sí.

P: Claro, enfermedad en sí, no, no. Yo creo que mi mamá, cuando yo le dije, mi mamá recién se enteró que esta era una enfermedad congénita, rara, que en Chile habían alrededor de trescientos casos. Cuando a mí me pasó y empecé a investigar y ver qué era, de qué se trataba… eh… y un doctor, después a otro, un examen, otro examen. Eh, en esa búsqueda fui enterando a toda mi familia de lo que existía.

E: Y respecto de la información que usted fue buscando, las cosas que usted fue leyendo… Eh, bueno, primero me gustaría preguntarle, si, por ejemplo, en medios de comunicación o en revistas, libros, eh, respecto de amistades o compañeros… Eh, ¿tampoco había escuchado alguna vez respecto de esta enfermedad, solamente comenzó a saber de ella cuando supo lo de su hijo?, si no me equivoco.

P: Sí. Sí. Y no, no hay en los medios de comunicación… de hecho buscar la información es como ir a buscar algo muy difícil. No, no encuentran mucha información.

E: Y la información que usted ha encontrado de momento, ¿en qué aspecto se asemeja, quizás, al caso de su hijo o se diferencia también de la enfermedad que tiene? ¿Encontró información asociada directamente a lo de su hijo o encontró casos que se parecían?

P: Encontré casos que… o sea, escrito, literatura no hay muchas, más que nada que describen el síndrome. Investigación, eh, estaba empezando, hace un par de años, eh, pero no, no hay mucho, no había mucho interés por esta enfermedad, la verdad.

E: Le podría aprovechar de preguntar, ¿su hijo actualmente vive con un diagnóstico? ¿Tienen un diagnóstico definido para la enfermedad de su hijo? Porque usted me habló de un síndrome, por eso le pregunto

P: Si. Si. Enfermedad de Leber.

E: Perfecto. Mire, respecto del proceso diagnóstico, me gustaría que conversáramos más adelante, pero quería preguntarle para contextualizar un poco. Y quería aprovechar de preguntarle, ¿cuáles, podría decir ustedes que… usted, perdón, que actualmente son las principales necesidades en salud? Por ejemplo, inicialmente, me gustaría preguntarle ¿cuáles son sus principales necesidades de salud en la actualidad?

P: Primero, eh, no hay cobertura, ni siquiera como que existe. Existe internacionalmente, la Organización Mundial de la Salud, que alguna vez describió vivió esta enfermedad. De hecho, en Chile hay medicamentos que podrían ayudar… o sea, no en Chile, perdón, en nuestros países vecinos y que podría ayudar porque, eh… todo lo que esté relacionado al Alzheimer, esos medicamentos, pueden ayudar a la estimulación de las neuronas. ¿No cierto? y provocar algunos avances, cambios en la visión. Pero en Chile ni siquiera lo permiten entrar, ni siquiera se comercializan acá. Entonces hay una carencia de políticas públicas, de tomar las enfermedades, de… o sea, todos hablan de salud, de salud, pero los que tienen enfermedades masivas nomás lo atienden.

E: Y en ese sentido, xxxxxx, si usted me pudiera decir cuáles han sido, quizás, las principales dificultades que ha vivido su hijo en torno de esta enfermedad. ¿Qué nos podría contar al respecto?

P: Eh, yo creo que…el mundo no está preparado para, como para lo diferente. Aunque, eh, se habla mucho y se toca mucho en la integración, que es la diversidad de todo tipo, ¿no cierto? Pero eso se limita a gay, lesbiana, y… y eso. Pero igual los quedan mirando, o sea… no… no hay un, no sé, no sabría cómo decirlo.

E: Podemos seguir, conversando y quizás va a ir saliendo de a poco en la entrevista. Me gustaría, eh, antes de que continuáramos, no sé si es que puede hacer memoria de los primeros… quizás podríamos ver a los primeros momentos en torno a la enfermedad. Quería preguntarle, ¿cómo fue que se… cómo se dio cuenta o en qué minuto se dio cuenta del problema de salud que tenía su hijo?

P: En ese momento yo trabajaba lejos, no estaba con él, eh… yo viajaba fin de semana por medio y él tenía clases de natación. Entonces, cuando yo viajé, él empezó a decir que le picaban los ojos, que le molestaban, que no quería ir a la piscina porque le hacían ver raro el agua, se sentía mal, que no veía igual, que desde que había ido a la piscina eh, su vista no estaba bien, sus ojos le molestaban. Y bueno, no era nada de eso, era otra cosa. […] Esa fue como la forma de… de él, como de decir y ahí, conversando con mi hermana, que ella tiene ese problema a la vista, me dice "oye, ¿le sacamos una hora al oftalmólogo? ¿porque no será lo que tengo yo?, porque a mí me empezó a esa edad?", me dijo.

E: Perdón, ¿esa fue su hermana?

P: Sí, ella me dijo, "¿será eso?"

E: ¿Y ella tiene algo similar a lo que tiene su hijo?

P: Sí, tiene algo similar. Y ahí se le sacó una hora y se le llevó a la doctora y la doctora le vio los exámenes…o sea, lo reviso y le dijo que no tenía nada. Porque su ojo, aparentemente, no tiene nada. Después ya, con la resonancia…

[…]

E: Yo le había preguntado… bueno, usted me estaba comentando, cómo fue que se fue dando esto de las primeras sospechas, del encontrarse con los primeros síntomas y usted me decía que su hermana, que tenía un tema similar al de su hijo, le dijo, eh, ¿será que tiene lo mismo? Y usted lo llevó al oftalmólogo, ¿verdad?

P: Claro, lo llevé al oftalmólogo, no le veían nada ahí.

E: Podría aprovechar de preguntarle, ese oftalmólogo en particular ¿era de Fonasa, de previsión particular, era de ISAPRE?

P: Ella atendía, eh… sí, en Fonasa, ella es muy reconocida -bueno, era, porque se cambió de ciudad este año- eh… había trabajado mucho en el sistema público, mi hermana la había conocido en JUNAEB.

E: Ya.

P: Y yo fui por FONASA. Yo lo llevé por Fonasa y no le veían nada. No porque tratar de ir al consultorio y esas cosas del hospital, yo creo que no hubiera sabido nunca. Por ejemplo, mis hermanos no sabían lo que tenían, ellos sabían que tenían una enfermedad en los ojos, que era una enfermedad rara y nada más. Entonces, cuando uno paga, como que igual tiene un poquito el derecho de preguntar, porque cuando es como público, uno como que no tiene derecho. No lo digo por mí, sino que lo he visto con mi mamá y cuando yo era niña y con mis hermanos, que ellos nunca… "¿pero mamá que tiene?", nada. Ya después cuando me paso a mí, yo le dije a la doctora… me dijo, "a ver, revisémoslo, no tiene nada". Revisó los exámenes y después ella… yo le dije, "usted igual vio a mis hermanos, ellos tienen un problema a los ojos" y ahí ella tenía en sus archivos los… como lo de la ficha clínica de mis hermanos y dijo, "¿sabe qué? no necesito revisar más", dijo, "tu hijo tiene lo mismo", pero para que tú estés segura y tranquila, por lo que yo veo acá, dijo, es lo mismo. Pero hay que investigarlo más, hay que revisarlo, tiene que… porque ella es oftalmólogo y no sé qué otro tipo de especialidad tenía, pero con otras cosas, problemas sobre el ojo. Entonces nos mandó a un retinólogo. El retinólogo lo revisó y como "ya, a ver, ¿y veí con esto, y veí con esto otro?" … y a al tiro, así como, "podría ser eso… pero no hay mucho estudio, o sea, yo no te podría ayudar más", me dijo el retinólogo, el especialista.

E: Y disculpe, xxxxxx, que le interrumpa ahí, el retinólogo la sospecha que tuvo, ¿fue asociada al diagnóstico que tiene actualmente su hijo o había pensado otra…?

P: Sí. No, no, fue asociada y… pero dijo igual hay que seguir haciendo exámenes, así que ahí nos mandaron de nuevo a otros exámenes y bueno, en realidad harto gasto porque todo se fue haciendo, pagando, no se podía hacer por el sistema público porque no iba a haber…. claro, por el sistema público íbamos a tener que esperar dos, tres años. Mis hermanos llevaban una vida y no sabían lo que tenían. Ahí, de ahí nos derivaron a xxxxxx. Y xxxxxx fue concluyente.

E: ¿A qué tipo de profesional vieron en xxxxx? A quién…

P: A otro retinólogo.

E: Ya.

P: Eh, un señor ya mayor, eh, apellido xxxxxx, que atendia en Fundacion xxxxxx.

E: ¿Y él fue el que dio un diagnóstico como tal?

P: Sí, él fue el que dio el diagnóstico como tal, nos dijo del medicamento que se podía conseguir en el extranjero porque acá no lo aceptaban en Chile. Eh… él como que, entre comillas, no… no se si nos dejo tranquilos porque igual fue como "vas a tener que dejarlo nomás", me dijo. O sea, no hay…

no podía hacer nada, me dijo. No me dijo que en China se estaban haciendo experimentos con ratas, no me dijo nada, no, "sabi que, hasta acá llegamos y llévate a tu niño, si le da depresión, trátalo", me dijo. No lo presiones, su vida va a continuar, pero sin vista. Entonces fue como horrible. Entre comillas, como tranquilo porque había… ya sí, ya sabemos que tiene. Y yo contándole a mis hermanos, "oye, tienen esto, se llama así y es una enfermedad congénita y de una familia, una mujer la traspasa a los hijos varones y a las damas, pero las damas somos las que lo transferimos" y así empecé a averiguar. Y el doctor me dijo cómo era, eh… pero todo, todo pagado. Y, por ejemplo, el estado no entrega herramientas. Creo que hay una…FONADIS, algo así que entrega herramientas, porque no hay tratamiento, entonces entrega herramientas técnicas, pero hay que estar bajo la línea de la pobreza y todas esas cosas. O sea, si teni trabajo ya es difícil acceder una a esa herramienta.

E: xxxxxx, me gustaría preguntarle en ese sentido… en realidad me gustaría preguntarle inicialmente, ya que usted me habló sobre el momento en el que diagnosticaron, usted me relata que este especialista, que era otro retinólogo, le dijo, le dio el diagnóstico y le dijo que no se podía hacer nada y me gustaría preguntarle respecto del diagnóstico, ¿de qué manera cree usted que ha influido o influye quizá en… tanto en usted, como en su hijo, el tener este diagnóstico definido?

P: Yo creo que, al tener un nombre, uno ya sabe que tiene que poner en Google para poder buscar una solución. A mí, como mamá, me ha servido mucho porque, yo, buscando en Facebook y en Google, encontré mamás de otros países con niños que tienen algo similar. Y gracias a eso, existe una posibilidad de llevar a mi hijo y que lo investiguen.

E: Y asociado a la enfermedad, también, ¿ha pensado en explicaciones en torno a... o no sé si también le han dicho o las ha leído… cuál cree usted que pudieron haber sido causas asociadas al inicio de la enfermedad en su hijo? ¿Se lo ha planteado en algún minuto?

P: Es que como hay tan poquita información, lo que dicen las pocas personas que han estudiado, es que o naces con Leber o se te declara durante la vida, principalmente en la adolescencia. Como también puede ser a otra edad más adulta, pero por lo general es en la adolescencia.

E: ¿Usted, por qué cree que la enfermedad comenzó en el momento en que lo hizo con su hijo? ¿Piensa, quizás, que hubo algún gatillante? ¿Asocia quizá el momento del inicio de la enfermedad con algo en particular?"

P: Sí, se asocia mucho y en general al principio, hasta mi ex suegra, o sea, mi suegra lo asociaba a que nosotros nos habíamos separado. Entonces, como que le había afectado tanto al niño que, como… como que esto había sido culpa mía. Pero a mí me dio el sentimiento de culpa. Lo llevé mucho tiempo, pero después comprendí que no, que es una enfermedad, que yo no tengo la culpa de mis genes y que fue transmitida hace mucho tiempo y que generaciones anteriores tal vez también la tuvieron y contra eso, nada que hacer. Pero sí generó muchos sentimientos. Todavía, yo creo que genera algunos sentimientos, así como… de hecho, mi mama también, también me dijo "tus genes, por tu culpa". Después me pidió disculpas… pero, pero sí, en realidad es así, pero yo no tengo la culpa, o sea, nadie tiene la culpa del material genético que trae dentro.

E: Me gustaría preguntarle también, en ese sentido, xxxxxx … quizás me gustaría que habláramos un poco… yo le pregunté inicialmente cuáles han sido, como principales dificultades que su hijo ha tenido que enfrentar respecto de la enfermedad. Pero me gustaría preguntarle… perdón, creo

que le pregunté sobre… ah, sí, le pregunté sobre su hijo, disculpe. Me gustaría hacerle la misma pregunta a usted. ¿Cuáles han sido quizás las principales dificultades que ha tenido que enfrentar usted, al momento de enfrentar el proceso de la enfermedad con su hijo?

P: No saber cómo… nadie te dice qué hacer, cómo tomarlo. Yo creo que… por ejemplo, el año pasado estuve con psicólogo. Bueno, se supone que la pandemia, el trabajo y todo eso me hizo como explotar, eh… y me pasó que me tiré al sillón y fue como que no pude más. Y me quedé en posición fetal y no pude más, no pude más. Es que no me puedo conectar en la clase con mis alumnos, dije yo. Es que no quiero que me hablen, que no quiero nada, nada. Y llegó ese punto y mi hijo me hablaba, me hablaba y la chica ya, como que pegó un grito y, ya después de haber estado más de dos horas en el sillón… que peleaba con la otra hermana y ahí dije… como que atiné como a salir de esa nube y dije, "¿Qué hago?" Y ahí fui al psicólogo y descubrí hartas cosas. Y en el fondo, todo eso no era el estrés laboral -o sea, sí, un poco- pero era más que nada esta pena porque yo seguía adelante, seguí, seguí, seguí. Ya el niño hay que llevarlo al doctor, hay que llevarlo allá, hay que llevarlo acá, hay que hacer esto. Hasta los monjes tibetanos le hicimos unos rezos y cosas así, por seis meses. Entonces, pasé, salté, salté, salté, avancé, avancé, avancé, avancé y no me cuidé. Y no me… y no hay como, tampoco. Yo creo que todas las mamás que le dicen "oye, tu hijo tiene…", no sé, hasta los que tienen asperger, que es más común, no hay como… "a ver, venga, siéntese, conversemos. Esto es así, asa". No hay una... o sea, hablan de salud mental, pero para tratar patologías. Pero para entrar a explicarle una patología a alguien, no hay, no hay un tratamiento. Yo me acuerdo que cuando nació mi segundo hijo -él nació prematuro- y hay una unidad en el hospital de xxxx pediátrica ¿ya? la guagua está en la incubadora, la ve la enfermera, el doctor todo el día, las veinticuatro horas y aparte, hay un psicólogo que te llama y te obligan a verlo para que tú te saques leche y todo eso. Entonces te habla, que cómo te sientes, que aquí para pesquisar depresiones y cosas así. Y Yo creo que ese mismo sistema deberían usarlo y con todas las enfermedades. No para que la gente se crea que son graves, sino que, como para sensibilizar, decirle: "Mira, tienes esto, pero tienes medicamentos o no tienes medicamentos, pero tú tienes que tener la posibilidad, la esperanza, de que va a haber una solución". A nosotros como, "tu hijo tiene esto, así que déjalo nomás, si repite no importa, pero apóyelo, Este con él". Pero nada más. Y "arréglatelas, porque tú viniste el mundo, así que ve como lo solucionai". Yo creo que eso, así como que no… la dificultad mayor es que a veces no tengo ganas de seguir. Ni saber de nada ni de nadie, pero ellos -mis hijos- me hacen despertar y como, "ya vamos hay que seguir".

E: xxxxxx, si yo le preguntara, necesidades en salud asociadas a lo que usted me comenta, ¿Usted tiene necesidades actuales en salud? ¿cuáles serían quizás sus principales necesidades relacionadas con su salud? si es que las puede priorizar.

P: Si, hay necesidades. Eh… yo creo que la salud mental, sí, puede ser. Pero sí, hay necesidades que no se pueden cubrir porque hay otras prioridades, como los niños y todo lo que tiene que ver con ellos.

E: ¿Le podría preguntar cuál es… actualmente, con su hijo, cuáles son… por ejemplo, ¿usted realiza actividades de cuidado con su hijo, si es que nos puede detallar un poco qué tipo de actividades de cuidado lleva a cabo con él?

P: ¿Cómo de cuidado? Eh… ah, lo que yo hago con él. El, por ejemplo, yo lo voy a dejar al colegio, lo voy a buscar. Eh, yo le sirvo sus cosas, sus comidas, porque confunde el pan, las toca, entonces…

aparte que él está adecuándose a ver poco, casi nada. Entonces, por ejemplo, no se puede bañar, hay que ponerle el agua. El no se ducha, él se baña en la tina. Aparte, que le molestaría en los ojos. Eh… tengo que dejarle el champú y el jabón cerca. O sea, tengo como que… él después se seca solo, no le gusta que lo vean desnudo ni nada, pero dejarle su ropa… A veces, el atinado si a buscar, como conoce las texturas, entonces, a veces, yo estoy ocupada y él va en su closet y busca tal chaleco o cosa. Pero si, más que nada, yo le dejo… ya se bañó, entonces yo le dejo encima, en su cama sus cosas, sus calcetines, para que él no tenga que andar chocando ni buscando nada. Eh… eso, servirle. Yo no lo puedo mandar a freírse un huevo, no lo puedo mandar a servirse un vaso de agua. Lo podría mandar a lavar los platos, de repente lo ha hecho, pero hay cosas que él no puede hacer.

E: Ahora, relacionado, asociado también a eso mismo, usted me podría decir, quizás, ¿cómo se siente al respecto de o en relación a esas actividades de cuidado? ¿Qué es lo que siente al respecto?

P: Lo hago con mucho amor. Me siento siendo responsable. Me siento cumpliendo con mi hijo. Me siento cumpliendo con mi labor de madre. A veces, con sueño igual lo hago, cuando se siente enfermo, lo cuido… con el cansancio más grande… hay cosas que me han pasado que, producto de su enfermedad, sensibilizó mucho el oído y de repente el escuchaba algún bicho o escuchaba, por ejemplo, en su pieza, unas moscas. Es como tragicómico si porque en el verano, no sé, siempre salen muchas moscas y un día llegó acá a mi pieza, como a las 3 de la mañana, "mamá, mamá", "¿qué?", dije yo con los ojos cerrados. "¿Qué pasó, hijo? Y me dice como… "hay una mosca en la pieza" y yo entré dormida, así como que pensé en decirle "corta tu leseo" y después como en un segundo así, pensé y claro, me levanté. "Ya, hijo, yo voy". Así como pude, fui y busqué un matamoscas y maté la mosca. El otro día me acordaba con mi marido de eso porque igual es como tragicómico, porque si hubiera sido otro de mis hijos, yo le diría "anda a matar el bicho tú", pero a él no. Tengo que hacerlo yo. Tengo que estar preocupada de esas cosas, esos detalles, de que su pieza esté limpia, que no le vaya a salir una araña porque si le sale una araña no la va a ver. Entonces sí tengo mucho cuidado con él. Me da miedo que sus hermanos piensen que yo me preocupo más de él, que lo quiero más a él -porque los niños son así- pero no es así. Yo los quiero a todos, pero sí me preocupo más de él porque él no tiene su vista.

E: Si yo le vuelvo a preguntar, quizá relacionado a su salud en particular, ¿cómo percibe al día de hoy su salud? Le pregunto por necesidades, pero me gustaría saber cómo siente su salud actualmente.

P: Inestable. Necesito mis tiempos, necesito mis espacios.

E: Si le pregunto por su bienestar, ¿cómo está su sensación de bienestar?

P: Yo creo que mi recompensa y mi felicidad es verlos a ellos, sus logros. Eso en estos momentos me hace feliz. Ese es mi bienestar, ese es mi fin.

E: xxxxxx, eh… Bueno, hemos hablado igual un poco sobre el impacto que tiene la enfermedad en distintas dimensiones, pero me gustaría preguntarle de manera más detallada, ¿cómo siente que ha influido en su vida a nivel general que su hijo tenga esta condición? Por ejemplo, en dimensiones como su propia independencia, su alimentación -por ejemplo- su propio sueño, el vestuario, su aseo. ¿Cómo ha impactado para usted en el cotidiano, en la vida diaria?

P: Sí, mucho. Mucho. Cambiaron mis prioridades. O sea, a mí me importa ser mamá, cuidadora y de vez en cuando me deprimo y ya voy y me arreglo un poco, que se yo. Aparte que yo cambié de ciudad porque yo vivía lejos, entonces ahora vivo acá en xxxxxx. Yo vivía en xxxxxx, una zona más calurosa… eh, entonces cambié todo. Todo. Hasta los zapatos. Como que ahora ando con zapatos bajos porque sé que tengo que andar para allá y para acá.

E: Eso, de alguna manera, ¿ha influido -por ejemplo- en su autoestima, su autoimagen, quizás su identidad o aspectos relacionados con usted, con sus apreciaciones sobre usted?

P: Eh… no sé… Es que me siento que tengo que tener la fortaleza como para ellos, como que yo en realidad me siento como en ese… en ese uniforme hoy. Entonces, yo sé que las mamás cuando están en la casa tienen que preocuparse de los niños y yo no puedo andar preocupándome, no sé po… yo de hecho me corté el pelo. Yo tenía el pelo largo. Y rubio. Cuando yo trabajaba. Entonces ya, mantenerlo… más este año que no trabajo, eh, "mantener el pelo… ¿pa qué?", decía yo. "¿Pa qué? Me lo corto mejor". Pero sí po, igual uno piensa… y es un cambio. Pero… yo me siento bien porque estoy en mi traje de mamá. Mi prioridad no es trabajar, tener una imagen; porque claro, cuando uno trabaja uno tiene una imagen, qué sé yo. Ahora eso no está dentro de mi uniforme, o sea, no estoy en ese uniforme, estoy en la casa cuidando a ellos.

E: ¿Y cómo esto ha impactado? Usted me comentaba que de repente le daba miedo, por ejemplo, que sus otros hijos de repente sintieran como la falta de… o quizás, claro, que le tenía que prestar más atención a sus otros hijos. También me comentó en algún minuto las conversaciones que tuvo con su esposo. Quisiera preguntarle, ¿qué impacto ha tenido, por ejemplo, la enfermedad de su hijo en las dinámicas familiares entre ustedes, por ejemplo? ¿Cómo ha sido la influencia o el impacto que ha tenido en la vida familiar?

P: Por ejemplo, nosotros estábamos separados con mi marido y eso nos reencontró. Nos unió, nos tiene ahora juntos […] si po, lo principal que nos unió… eh, yo traje a mis hijas, dos hijas que tengo porque xxxxxx vivía con su papá y su hermano, que eran mis dos hijos y yo vivía en otra ciudad con mis dos hijas chiquititas y nos juntamos, somos una gran familia y trato de inculcar valores. Me siento construyendo algo, todos los días. Que sean limpios, que sean ordenados, que no sean mentirosos y todos los días me esfuerzo porque hay una que siempre la pillo que me miente, entonces a todos les digo, aunque sea lo más terrible, tienen que decir la verdad porque yo siempre los voy a escuchar, vamos a buscar una solución. Me dedico a eso actualmente. Nos sirvió a nosotros en el fondo, de hecho, xxxxxx una vez dijo, "no importa que no me vuelva la vista, pero yo tengo a mi familia, tengo a mis papás juntos".

E: Y, por ejemplo, me gustaría preguntarle… porque usted me comentaba que usted es profesora de historia, ¿verdad?

P: Sí.

E: Y actualmente no está trabajando, está ahí en la casa para concentrarse en el cuidado, tanto de su hijo, como de las labores del hogar, me imagino. Quisiera preguntarle en ese sentido, el impacto económico que ha tenido la enfermedad, tanto -por ejemplo- de su dimensión personal respecto de su trabajo, pero también pensando en el impacto que pueda tener, por ejemplo, en la misma familia a nivel económico, quiero decir. ¿No sé si nos puede contar un poco de eso? ya

nos dio… me contó un poco respecto de los costos no sé si es que nos puede… si es que me puede decir un poco más al respecto.

P: Eh… por ejemplo, podría estar yo comprándole la droga a mi hijo -la droga le llamo porque no está aceptada en Chile- pero no se puede porque… o sea, los demás tienen que vivir… y le serviría a él como estímulo por si en un futuro puede él viajar a hacerse esas terapias que están haciendo de prueba para la retina, pero no se puede, por ejemplo, por el alto costo que tiene… porque aquí hay una familia, hay otros niños y por ahora no se puede. Entonces, económicamente, sí impacta.

E: ¿Y ha tenido que gastar harto para cubrirlo el proceso de la enfermedad, los distintos aspectos?

P: Sí, los viajes, los elementos que él ocupa. Por ejemplo, él tiene un tablet y su tablet… no celular, no le sirve para nada porque… […] eh… a él la dimensión de la tablet y las cualidades que tiene esa tablet le sirven, él no lleva al colegio cuaderno ni lápices, lleva su Tablet. Todos lo saben, el profesor, todos lo saben y es como… ahora por ejemplo él necesita cambiarla porque ya la tiene dos años y ya la tecnología avanza y hay cosas que se le queda pega y todo eso. Eh, los otros elementos que nos pidieron comprar, por ejemplo, lupas y cosas, él prácticamente no las usa porque no… las vendieron, nos dijeron que sí, servían, él las empezó a ocupar, pero en realidad no… no le sirven. Es mucha su baja visión. Entonces todo eso, todos los gastos asociados a la enfermedad han sido parte de nosotros, ni siquiera de una ISAPRE o de FONASA, porque el papá lo tenía en ISAPRE antes y tampoco po, no hay cobertura. Para enfermedades extrañas no hay cobertura. Todo tiene que salir del bolsillo, de uno.

E: ¿Puedo aprovechar de preguntarle…? imagino un poco las razones de por qué cambiaron de ISAPRE a FONASA, pero igual me gustaría preguntarle ¿En qué minuto decidieron cambiar de ISAPRE a FONASA? ¿Por qué lo hicieron?

P: Bueno, yo siempre se lo pedí al papá porque yo le decía que para poder ir a la… bueno, de partida no le cubre eso, entonces ya no sirve y el otro sistema no se lo iba a cubrir tampoco, pero por lo menos es más económico, es más asequible. En cambio, en ISAPRE hay que ir con el saco de plata a la institución que tú quieres verte o tratarte y después te reembolsarán o qué sé yo, entonces a mí nunca me gustó ese sistema de la famosa ISAPRE, nunca me ha gustado. Porque si tú no tienes un gran cheque ahí para cubrirlo o el efectivo, no te van a atender y uno no sabe si va a tener plata o no. Ahora, por ejemplo, ya yo estoy sin trabajo, entonces, eh… no se podía… ese sistema lo encuentro que es muy… o sea, si tú no eres millonario o no tienes un gran negocio o unos padres millonarios detrás ahí, no puedes pertenecer a ese sistema.

E: Ahora xxxxxx me gustaría preguntarle respecto de su vida social, por ejemplo, juntas con amistades, idas a… no sé, a distintas reuniones sociales ¿ha tenido algún impactó el ser cuidadora o la condición de enfermedad de su hijo en cómo se relaciona con sus relaciones?, valga la redundancia.

P: Eh… No po, yo… salgo a las cosas de la familia… y cuando he salido, por ejemplo, salgo aquí a la vuelta donde una colega… que no salía, no sé, en mucho tiempo, eh… y una vez a las mil con mi marido, pero no somos de… porque igual hay que estar pendiente, no… no se puede.

E: Usted en algún minuto me mencionó sobre… no sé si me dijo la palabra cuentos tibetanos, pero me dijo algo relacionado con…

P: Ah, los monjes

E: … los monjes tibetanos. En algún minuto, con respecto a la enfermedad, entonces buscaron igual tratamientos que no necesariamente estaban asociados como a la medicina tradicional que conocemos, ¿verdad? ¿Me puede contar un poco de eso? ¿Cómo fue? ¿Cómo llegaron a esos? ¿Y por qué acudieron?

P: Varias personas nos habían dicho que, como que hacían milagros y todas esas cosas, pero que había que tener fe y toda la cuestión. Así que yo dije, "bueno, si no es algo diabólico, habrá que intentarlo". Pero sí, mi hijo… según mi suegra no resultó porque el niño no tenía las ganas… es que fue cuando él recién le dio esto. Entonces, lo llevamos a xxxxxx y en xxxxxx estaban, se supone… yo no entré, no me dejaron entrar porque decían que yo era muy negativa, no sé. Entró mi suegra con él, vestido de blanco una parte y a él se supone que le hicieron una sanación y que él dice que él sintió que a él le tocaban los ojos, que sentía caliente. Y mi suegra dice que nadie lo tocó, que nadie se le acercó. Porque la persona, el orador, estaba en medio y las otras personas alrededor. Y entonces, de ahí, se supone que le dieron como la bendición y el ritual siguiente, había que hacerlo una vez a la semana en la casa. Poner las sábanas blancas, dejar agua ahí y esa agua se la tenía que tomar durante los días siguientes, unas oraciones, calma y todo eso. Nosotros hicimos todo eso, no pasó nada y él sufría. Yo creo que de ahí le dio la depresión, que él quería morirse porque él se bañaba en las aguas, los montes… hicimos todo lo que se tenía que hacer y no resultó.

E: Y le puedo preguntar, respecto de eso, ¿cómo fue la adherencia a dicho tratamiento? Quizás como, ¿qué barreras, qué facilitadores? ¿Qué facilitó que se mantuvieran en ese tratamiento un tiempo y al mismo tiempo, qué dificultó la adherencia a ese mismo?

P: Yo creo que a mi hijo le dificultó el hecho de que, como que lo obligábamos, como que le impusimos. "Ya, te tienes que bañar, te tienes que hacer esto, tienes que hacerlo a esta hora, tienes que dormirte, tienes que hacer esto". Yo creo que eso y él, con tal de que volviera a su vista, lo hizo, pero no lo hizo, así como dice mi suegra, de corazón. No sé, yo siento que fue obligado y nosotros también seguíamos el cuento, nos poníamos a rezar a las 10 de la noche y tenía toda mi familia rezando a esa hora, los llamaba, les escribía WhatsApp a todos, pónganse a rezar por favor, a mis compañeras de trabajo, a todo el mundo le pedía yo que rezara para hacer fuerza. Bueno, lo hicimos.

E: Y así mismo, claro, quizás usted considera que esa como idea de obligar un poquito a su hijo pudo haber dificultado… y así mismo, ¿qué facilitó, por ejemplo, la adherencia?, porque en algún minuto continuaron probando con este tratamiento, ¿verdad?

P: Seis meses estuvimos con eso.

E: ¿Y qué fue facilitando que se mantuvieran, según usted?

P: Bueno, más que nada… no sé, las ganas no más de que… de mejorarse, de creer en algo. Una esperanza.

E: Si yo le pregunto, xxxxxx, sobre los especialistas que han que han ido visitando con su hijo desde el inicio de la enfermedad… bueno, usted me contaba que vieron alrededor de cuatro especialistas, pero me gustaría preguntarle quizás… ah, pero creo que hablamos ya nosotras de la trayectoria, de estos temas. Me gustaría, en realidad, preguntarle cómo están en la actualidad

respecto de la visita con especialistas. Igual, si es que me puede confirmar cuántos especialistas han visto antes de conseguir el diagnóstico y si es que quiere retratarme un poco más de ese proceso, algo que no haya comentado.

P: A ver, ¿cuántos vimos?... uno, dos, tres… cuatro. Si, cuatro.

E: Y cuál ha sido el rol que siente usted que ha cumplido en todo este proceso de ir a horarios terapéuticos, de ir a ver a los especialistas… a nivel general ¿qué rol siente usted que ha estado cumpliendo?

P: Yo soy la líder, la que no pierde la esperanza. No la pierdo. Aunque sea un poquito que la recupere y si no la recupera, yo creo que darle la esperanza de vida, de que si se puede. Quiera o no quiera va a tener que tener una vida ya está acá en este mundo y tiene que buscar la mejor forma de llevar su vida, pero agotar todas las instancias.

E: Y actualmente, con xxxxx, han estado explorando tratamientos, han hablado quizás con su médico tratante, si es que estaban con el… por ejemplo, con el retinólogo que lo diagnostico, no se si se esta tratando con ese especialista. ¿Han recibido tratamiento en el sistema de salud?

P: En el sistema de salud público, nada. El medico de xxxxxx …lo que queríamos ir ahora, por ejemplo, era hacer una actualización de la ficha, eh, que lo revisen, cómo va la vista, si ha avanzado o disminuido, eh…porque esta enfermedad puede llegar a la ceguera… eh, pero nada más, es que es como que no pueden hacer nada más porque no hay tratamiento. Están haciendo investigaciones… y, bueno, como le decía que esto… yo me metí a las redes sociales, encontré una mamá en Argentina que participa de una fundación, eh…que trabaja en temas genéticos y que lograron llevar a China a unos niños -a nueve, diez niños- con esta enfermedad y han tenido algunos cambios. Y ahora la investigación se traslado a Estados Unidos, con los mismos chinos y quieren investigar…otros niveles… ya va fase dos, para tres, no me acuerdo. Pero ya han pasado etapas y, si sigue bien, podría llegar a la etapa cuatro, ya…el 2024. Y ahí podría ser utilizada esa terapia génica. Pero, hasta el momento, la única posibilidad es que sea de forma experimental llevarlo a él. Y eso lo encontré en esa lucha incansable… busqué a una mamá, encontré un grupo de personas con problema a la retina y de patuda, le escribí a ella. Y le di… porque ella contaba y defendía un caso y… tratando de entender, porque yo no entendía de… yo soy de historia, no sé, soy humanista, entonces me hablan de genes y cosas y yo… pa mi es como que me hablaran en chino. Y ahí, como que la vi que ella discutía harto y como que sabía mucho… y después la investigue en Facebook y al final ella era contadora, pero sabía de este tema, entonces, "ya, a ella voy a hablarle". Le hable y ella… no sé, durante la semana. Y esto era un sábado, creo y… hace como más de un año ya… y ella me llama por… no me acuerdo si fue por Messenger o por Whatsapp. Por Messenger. Por Messenger y yo la tenía ahí guardada, entonces yo dije como "qué onda", así como que me desfiguré. Y ahí ella me habla, me dice "hola, xxxxx, te estoy llamando de Argentina". Oh, "a Chile", dije yo… no… no podía creerlo. Y ahí empezamos a hablar. Yo le dije, "mira, mi hijo tiene esto, aquí. Le pasa esto…". "Al mío igual", me dijo, "cuéntame nomas, tranquila". Y después así… pero, "se está buscando cura en otras partes, eh, no hay información, pero lo importante es que están buscando". Entonces yo soy como de la misma onda de esta mamá. Y a veces, yo la he llamado porque he tenido pena, porque, eh… por ejemplo, el año pasado cuando fuimos a xxxxxx y nos fue mal con los lentes y… yo le dije, "necesito hablar" y… y hablamos y me entendía, entendía mi pena porque lo había vivido. Eh… así que ha sido… sanador, enriquecedor… y ahora, el fin de semana, estuvimos en una charla

que esta fundación de Argentina hizo para su gente, explicando el tema y que está en pañales en todas partes, que no somos el único país que no tiene una política… y eso que nosotros somos… se supone que mejor país que Argentina económicamente… pero yo creo que ellos están mejor que nosotros con lo que… porque, por último, allá hay una política publica y ganaron un juicio donde hacen que si les paguen las prestaciones… o sea, que traten genéticamente la ceguera, que haya una investigación, se ganó un caso… pero acá no tenían ni eso acá, nada. Yo creo que ni siquiera se hacen estudios genéticos en nuestro país. Buscando una solución para algunas enfermedades… yo creo que no lo hay, porque cuando uno busca, googlea… ahora todo, san Google… no hay. No hay, todo es en España, en China -en China uno no entiende nada- o en Estados Unidos, que hay un… en Tennessee, hay un centro de investigación del ojo. Pero hace de todo tipo de investigaciones sobre el ojo, entonces hay que esperar que haga una sobre esa enfermedad. Y para poder tener una posibilidad, una esperanza. Esto es como vivir de la esperanza. Si no teni esperanza, perdiste. Porque eso igual te da animo… yo creo que ese dicho -no se quien lo creo- pero la esperanza es lo ultimo que se pierde. La esperanza te da vida. Es como un calorcito y teni que cuidarlo ahí pa que no se te vaya a apagar porque si se te apaga, no se po… suicidio, depresión, muchas cosas. Yo creo que eso pasa en esta enfermedad. Como la esperanza de los estudios, ahora, genéticos. Eso es… que vayan teniendo buenos resultados, que ya no solo hay estudios…eh… cómo se llama… preclínicos, sino que ya son estudios clínicos, eh…ya pasaron de los animales, ya están en seres humanos. Ahora falta ver el desarrollo del tema no más. Pero no, no se pierde la esperanza.

E: xxxxx, si yo le pregunto… porque usted me decía que, claro, actualmente no están con un tratamiento para xxxxx, pero le iba a preguntar, según lo que pudo haber conversado con esta señora de la que me habla, lo que pudo haber leído en algunos lados, ¿consideraron con su hijo o con su familia posibles tratamientos, lo hablaron con algún especialista, tenían expectativas de algún tratamiento que finalmente no se dio? O no sabían nada tampoco, al respecto.

P: No, ellos como que, eh… 'parece que en China están haciendo algo, pero hay que esperar, no se sabe nada". Ellos nunca… o sea, el doctor… bueno, es que igual era mayor, entonces era como, "te voy a dar la recete de la Idebenona, pero en Chile no la vay a encontrar. Pero cuando tu la necesites yo te la puedo dar y tu vas a Argentina o vas a Perú y tu… yo de hecho conseguí… conseguí unas cajas. Pero… no, "no hay tratamiento, no hay cura, no hay esperanza". "Hay que ser realista", me dice. Ellos son demasiado realistas. Bueno, yo no soy realista, soy esperanzadora.

E: Un poco de ambas. Pero si po, entiendo. Ahora, si yo le pregunto, por ejemplo, sobre episodios de hospitalización, ¿han tenido?

P: No, por su vista no. Cuando chico, por otras cosas nomas

E: Y si yo le pregunto sobre lo asociado a esto del tratamiento que usted me dice. Usted me habla mucho de la esperanza y le quería preguntar, ¿qué emociones han marcado, para usted, los itinerarios terapéuticos relacionados con la búsqueda de tratamientos con su hijo? ¿Cuáles han sido, quizás, las emociones que han girado en torno a este proceso? Por ejemplo, usted me habla de cuando consiguió algunas cajas o por el especialista que le decía que hay que ser realista y usted me habla de "de que yo soy esperanzadora". Me gustaría preguntarle, ¿qué emociones ha tenido usted, que emociones ha tenido en torno a los tratamientos o a la no existencia de ello?

P: Yo creo que el sentimiento mas grande es el que no se habla, el que no se dice, el que no se muestra. Yo creo que es como… siempre le digo a mi marido, las pocas veces que hemos logrado lo del tema de… es como un grito mudo, que es tan fuerte, una pena tan fuerte, tan grande, pero que… te vas para adentro. Es que yo no puedo decirle a nadie… o sea, que el dolor, la pena que dan, que hay… por eso prefiero tener esperanza. Pero es una pena muy grande porque… porque él veía. El veía, era normal, como él dice. Y el quiere ser normal. Eh, si, yo creo que… una pena muy grande.

E: Y en este proceso relacionado a los tratamientos, xxxxxx, ¿qué rol ha cumplido? Con el tema de la búsqueda de tratamiento, las preguntas…

P: ¿Como? ¿Qué rol he tenido?

E: Claro, que papel ha decidido cumplir respecto a los tratamientos, a la búsqueda.

P: Ah, no, yo llevo la bandera ahí, de lucha. Si, yo busco lo que me digan. Primero veo… a ver, de donde es, como es… lo estudio primero, "ah ya, vamos". Pero si, siempre abierta a todas las posibilidades. Eh, siempre con cuidado, pero buscando posibilidades. A la mamá esa que yo me encontré en Argentina, me asegure de que existiera, que no fuera un Facebook falso, eh… hemos asistido a estas charlas vía Zoom con gente de otros países, eh… si, me asegure que fuera real. Eh… el doctor yo le he dicho, o sea, ¿"pero como no hay otra posibilidad?" … y los doctores son tan desgraciados porque no hay. Si tu me preguntas ahora, no hay, ¿pero va a haber?, "tal vez", me dicen. "No lo sé". Si uno necesita, yo creo, una esperanza o que te entiendan. No que te digan "hay que ser realista". No. Y ellos tienen eso, que… "no hay cura".

E: Como muy categóricos, quizás.

P: Si, demasiado. Como que pierden un poco de la humanidad. Se olvidan. Que somos seres humanos, que nos diferenciamos de los animalitos porque tenemos… eh… no, se. Racionalizamos… pero también el tema de las emociones. Como que el medico pierde un poco esa parte.

[Se corta la entrevista y se retoma en otro momento]

E: xxxxxx quería que partiéramos al tiro conversando de… bueno, ¿quién considera usted que le apoya y cuáles son sus apoyos, los cuales puede identificar y de qué manera la apoyan? Si es que nos puede contar un poco.

P: Yo creo que, en este proceso, eh… bueno, el papá, económicamente, nos ha apoyado. Él es parte importante porque emocionalmente, a veces, cuando yo no he podido, contener en alguna situación, él apoya o trata de, como desde su tranquilidad -que el es muy tranquilo- hablar con xxxxxx … a veces dice que no cree en Dios, no sé, en alguna cosa que yo no puedo o me canso, lo mando a él. Ese sería un apoyo y creo que parte importante también el colegio. El colegio, eh, con su equipo PIE, más que la psicóloga, ha sido la psicopedagoga y ha sido trascendental para el.

E: ¿Puede contarnos un poco de qué manera, ¿cómo ha sido eso?

P: Ella muy comprometida con su labor. Entonces, yo creo que ha ido mucho más allá, en el sentido que yo le empecé a decir, pa explicarle la situación. Ella lo tomó y ella empezó como a estudiar más para poder ayudarlo a él. Ella busco herramientas para poder llegar a él y ya en un punto que ella lo empezó a mandar a psicólogo y el niño no quería psicólogo, psicóloga, nada y ella como que se

convirtió en su psicóloga, entonces lo que no podía tratar yo, canalizar yo, ella lo hablaba. Yo a veces la llamaba desesperada, que me decía que lo único que quería era morirse y defraudado de la vida que iba al colegio a puro sentarse, que él se sentía como un mueble en la sala de clase porque él era la casa o la escuela, entonces por eso yo creo que lo fundamental del colegio y del apoyo de esta docente que… que le vino a dar vida. Yo una vez lo dije en el colegio, que nos llamaron para que nos comprometiéramos a contratarle un psicólogo, a buscarle un psicólogo porque sentían que lo necesitaba, pero el niño no, no quiere nada con los psicólogos. Pero ella sí logra llegar a él y hacerle entender que sí hay esperanza en la vida. Entonces, ella es como otro motor que él tiene. Yo creo que han sido los apoyos emocionales y económicos los que a mi hijo lo tienen vivo porque en un momento, al principio, él quería morir, morir, morir. Él dormía todo el día, toda la noche, eh… un día durmió como veintidós horas y con la luz apagada y no quería nada con el mundo, entonces, yo creo que, eh… que rato con el papá no podíamos, eh, buscamos ayuda psicológica pero él se salía de la consulta, se iba, eh… incluso cuando iba al oftalmólogo, iba y se arrancaba cuando empezaba a ver que lo examinaban mucho y que sabía… "yo sé lo que me van a decir, que no voy a ver", eh, entonces, eh… entre la familia, mi marido… que la plata lamentablemente, eh, no es la felicidad, no le… no sé, pero sí sustenta un poco, algunas cosas que… para este proceso.

E: xxxxxx usted me habló de la psicopedagoga, pero me imagino que ella, según lo que usted me cuenta, no fue la primera profesional a la que pudieron acudir en algún minuto. ¿Me puede contar un poco cómo fueron las primeras ayudas a las que acudieron en el momento inicial de la enfermedad?, ¿a quienes recurrieron?

P: Bueno, eh… lo primero fue, pesquisarlo con el oftalmólogo, la oftalmóloga, y ahí fueron derivando de médico en médico. Y en el caso del colegio, él tuvo una primera psicopedagoga. Cuando nosotros nos enteramos que algo estaba pasando, avisamos y ese curso, por niveles son los psicopedagogos. Y entonces, eh, había una en ese curso y por el hecho de él tener una patología permanente, lo derivaron ahí, con ella. Ella también fue muy amable, muy comprensiva con él. De hecho, buscó un compañero de ella, como que tuvo en la media, para a él mostrarle que sí se podía, porque este niño tiene un canal de YouTube -él es ciego, no ve nada- y aparte ha viajado, ha tenido maestría en España, en otras partes. Entonces, ella también quiso, de cierta forma, como que le estaba enganchando con ella y con lo que ella le podía entregar, enseñarle de una manera distinta. Y al año siguiente, la cambian. La cambian a ella, al otro nivel, a otro nivel. Y ahí entra esta otra profesional, que al principio era como… es una desconocida, pero la desconocida se afiató tanto con él que… de hecho, ella era de básica solamente y él pasó a media, él va en segundo medio y ella ha seguido con él.

E: ¿Y esto fue ya cuando xxxxx llevaba un año viviendo con… o sea, después del diagnóstico, quiero decir?

P: Sí. Después del diagnóstico. Claro.

E: ¿Y las primeras ayudas que buscaron, xxxxxx, entonces fueron todas desde, eh, desde el sistema de salud? Porque recuerdo que nosotras conversamos, la vez pasada, sobre los monjes tibetanos a los que habían acudido y lo que sí no recuerdo bien es si acudieron al principio, una vez sabiendo del diagnóstico, a los monjes tibetanos o si acudieron a otras ayudas inicialmente. ¿Cómo fue variando eso?

P: No, una vez… una vez con el diagnóstico. Una vez con el diagnostico, acudimos a los monjes.

E: ¿Ellos fueron el primer tipo de ayuda al que acudieron?

P: Sí.

E: ¿Después acudieron a…?

P: En el… no, en el mismo camino, en el mismo periodo, yo conseguí las pastillas al extranjero. Y empezó esto de conocer a la profesora, como que todo al mismo tiempo, más menos.

E: Y si le pregunto, xxxxx… bueno, ya me contó qué apoyos usted ha recibido, pero ¿cuál consideraría usted que ha sido el… o cuales han sido los mayores apoyos que han recibido durante el proceso de la enfermedad de xxxxx? ¿Puede identificar alguno o algunos?

P: Yo creo que el apoyo familiar ha sido importante. El apoyo familiar, más que nada. Del papá, los hermanos, la comprensión que se le ha tenido a él en su proceso.

E: Y dentro de la familia, ¿usted también puede identificar, como mayores apoyos, quizás? Me había mencionado al papá, hermanos, pero igual no sé si… si puede percibir, no sé, mayores ayudas de alguna persona en particular… ¿O no, tampoco?

P: Mi hermana podría ser, que ella también sufre la misma enfermedad y como que, cuando le pasa algo a mi hijo, ella como que está pendiente o trata de hablar desde… porque yo hablo desde el punto de vista de mamá y mi hermana es como… eh, más la hermana mayor de él. Entonces ella en su proceso, yo le digo, "el xxxx se quiere morir" y ella me dice, "sí, si a mí me pasaba". Entonces ya… y viene a mi casa… y ella no le dice lo que habla conmigo, sino que "¿Cómo estái? ¿Qué estái haciendo?" Y ahí me ayuda, en ese sentido. Es como que me tira salvavidas, a veces. Ella podría ser, como familiarmente, un apoyo importante también.

E: Perfecto. Y bueno, yo le había mencionado antes de que comenzamos esta segunda parte que es eh… y vamos a conversar un poquito también del rol que usted ha visto que ha tenido del equipo médico o bueno, los distintos especialistas, los distintos profesionales. Me gustaría que lo pensara a nivel general desde los distintos profesionales que han visto, ¿qué rol ha cumplido para usted esta dimensión, la de los equipos médicos, en tanto apoyo durante la enfermedad?

P: La doctora xxxxxx, yo creo que fue la primera que, que llegamos, la que tuvo el ánimo y la voluntad de generar como el entrelace entre otros casos que eran los de mi familia. Eh, yo creo que en general, así como apoyo, como… no es mucho, a pesar que se paga por una atención. Ella sí nos dio número personal, cualquier duda uno le escribía, ella tuvo esa deferencia, pero no es algo que se pueda encontrar en todos los médicos.

E: ¿Nos podría contar un poco más en detalle, ¿cómo ha sido eso? Por ejemplo, ¿por qué lo sienta así? ¿Cuál ha sido la experiencia que ustedes han tenido? Usted ya me había comentado un poquito la última vez, pero si es que nos puede explicar más en detalle.

P: Eh… la frialdad de los médicos, se van como deshumanizando un poco, se ponen como muy técnicos. "No, ah tiene, eh, a ver, eh, no sé po, ah, es la enfermedad número diez, es Leber, ah, no es, eh, no hay cura, no, no, todavía no se conoce nada, así que váyase pa la casa y trate de hacer lo mejor que pueda su hijo, que se vaya adaptando al mundo, sin vista". Eso. Entonces es una crueldad,

como que le falta cierto tino, cierta empatía. Es como… está la mamá, los papás, el hijo, el… la persona que tiene el problema, ahí. Como que no les enseñaron, no sé, comportamiento humano. No sé… que puede empeorar mucho más a una persona porque claro, estamos de una… mi hijo tiene un problema congénito, pero las personas que tienen una afección que tiene que ver con lo psicológico y le dicen algo así… como que se… la medicina se deshumaniza, se olvida de algunos principios básicos.

E: ¿Puedo preguntarle en ese sentido, xxxxxx, porque esto que usted me dice, me lo menciona con los especialistas que les tocaron ver respecto de la enfermedad, ¿verdad? Como médicos tratantes, ¿verdad? Me gustaría consultarle, en el caso de otro tipo de profesionales, ¿ha visto, ha percibido también esa misma frialdad de la que habla?, para conversar un poco como de, de otro equipo médico que les haya tocado observar. ¿Cuál es su percepción de esos otros profesionales?

P: Por ejemplo, yo al xxxxxx lo llevaba al otorrino. Pero tiene una sensibilidad, una… es como… no sé si es el ojo un tema frío, pero, eh… por ejemplo, el otorrino, "no mira, no tenís que limpiarte porque tenís que tener cuidado, tenís, eh… como que te hablan más normal, menos técnico. O el médico general cuando yo lo llevé, que era mi médico y le dije: "xxxxxx no ve, lo voy a traer", que se yo, le expliqué. Y él vio al niño, "¿cómo estás, xxxxxx ?" Empezó, lo revisó. "Mira, vamos a tratar de darte unas vitaminas para ayudarte", o sea, yo creo que ahí el ojo parece que…la especialidad tiene un tema.

E: xxxxxx ¿usted es profesora de historia, verdad? Usted dejó de trabajar y está actualmente cuidando a xxxxxx, está en la casa también, ¿verdad? Quería preguntarle si en algún minuto, con el tema… por ejemplo, cuando vieron los primeros síntomas de xxxxxx, ¿usted seguía trabajando en ese periodo?

P: Sí.

E: ¿Y cómo fue, la relación con su entorno laboral? En algún minuto tuvo que conversar, por ejemplo, el tema de dejar de trabajar por la enfermedad de xxxxx, quizás, porque imagino que fue por eso.

P: Eh. Sí, yo...

E: ¿Cómo fue el rol que tuvo el entorno laboral, quiero decir?

P: Y era como que, eh… yo sentía que podía hacer todo, que podía trabajar y ver a mi hijo y preocuparme de él y todo eso, pero era como que me hacían ver como que, "oye, tu hijo está enfermo, entonces dedícate a él".

E: ¿Eso le decían desde su trabajo?

P: Sí. Era como, "pero si puedes hacerlo mejor quédate con él, él te necesita". Y yo creo que, claro, en estos momentos yo sentí que me necesitaban, por una cosa del retorno a la presencialidad y todo. Pero en lo personal, yo pienso que al niño le favorece más ver a una mujer activa y que trabaja y que hace cosas, más que ver a la mamá ahí que está sufriendo al lado de él... bueno, yo… yo de él, aunque sufra, yo no sé lo de… a veces yo le he dicho, cuando yo lo he visto derrotado a él, para que

él no se sienta que está solo, yo le digo, "sí, yo también estoy triste" y he llorado amargamente con él, pero… eso.

E: Entiendo. Y por ejemplo, desde sus… desde sus amistades, bueno, usted me contó más de personas de otros grupos, como de grupos de pacientes que usted fue viendo, ¿verdad? Pero desde amistades directas, ¿no sé si usted tiene un círculo de amistades con las que haya conversado en algún minuto sobre la enfermedad de su hijo? ¿Cómo ha sido el rol que han cumplido o qué rol ha cumplido las amistades de su círculo, quizás más cercano, en tanto apoyo?

P: No, yo creo que… bueno, mi ex colega de repente me pregunta, pero no… ósea, todos saben que deje el trabajo por mi hijo, pero no noto mayor como preocupación, claro, lo mismo… pero no, no.

E: Y si es que le pregunto, ahora, en el caso de su hijo ¿Cómo ha sido la relación de su hijo y sus amistades? ¿Ha visto, por ejemplo, que las amistades de su hijo cumplan algún rol, en tanto el apoyo a él?

P: Sí. Maravilloso.

E: ¿Puede retratar un poco?

P: Yo creo que es algo mágico que yo nunca esperé. Que yo creo que hay cosas que uno espera de los adultos, pero los niños te enseñan, te dan lecciones de vida. Yo creo que, eh… yo creo que él incluso le ha llamado la atención, en algún momento va a crecer más y va a reflexionar porque esos chicos son maravillosos. Yo este año tuve la posibilidad de ir al colegio y decirlo, porque él está de cumpleaños en abril, entonces puede compartir una torta con sus compañeros -aunque va en segundo medio- y les dije que ellos pasaban harto tiempo con él y que eran unos buenos amigos y todo lo demás. Él no es amigo de todo el mundo, pero todos lo respetan. A él no le dicen improperios ni ninguna cosa fea, lo cuidan que él no se vaya a caer, todo gira… incluso a veces es malo, que son demasiado preocupados por él, porque igual lo conocen de toda la vida, desde chiquitito, entonces.. bueno, él llegó en segundo básico a esa escuela y… y muchos muy apenados, sobre todo él tenía un grupito como de cinco amiguitos, que eran como los que celebraban los cumpleaños, los cinco juntos en una mesa y para sus amigos, o sea, al principio yo encuentro que era re duro porque, eh, xxxxxx que era su mejor amigo, ellos hasta dormían juntos cuando iban a su casa o venían acá y que su amigo no tenga la vista es como, " xxxx, yo te revuelvo el té", "xxxx ven, vamos por acá", eh… no sé, a mí me ha… me ha llegado así, me gustaría emocionarme y abrazarlo y llorar, llorar de alegría, de… tengo tantas emociones con respecto a eso, porque los niños son crueles, yo soy profesora, eh… son crueles, no falta el maldadoso, él por ejemplo lleva su table, que es un elemento de valor, lleva cosas… él no lleva cuaderno, entonces lleva cosas que son de valor y no sé, nunca se le ha perdido nada… al principio sí, la señora del negocio como que le cobraba… él pasaba dos mil y no le devolvía… "no si tu no me pagaste", ella fue la, como la que actuó mal, pero de ahí xxxx nunca más quiso ir a comprar y cuando va, va con sus amigos porque la profesora enteró al curso de eso. Entonces xxxxx ha recibido un apoyo, pero increíble, xxxxx, eh… bueno, él amaba jugar la play o la Xbox, tiene todas esas cuestiones y había una oportunidad…que él no podía pasar una etapa. "ya", le dije yo, "pucha hijo, pero yo no sé jugar esas cosas", "no, mama, si ya la voy a pasar" y después re contento, "la pasé, la pasé", me dice y yo vengo a ver qué tanto gritaba, y me dice, no es que -no me acuerdo si fue el xxxxxx, el xxxxxx, u otros amigos de él, que él no podía, no alcanzaba a ver en una etapa para saltar y pasar al otro nivel e ir con el amigo a jugar, porque tenían que entrar de a

dos. Entonces, viene el amigo y le pone una silla -en el juego- el monito, el amigo volaba, entonces le pone una silla y él se cuelga de la silla y el amigo lo lleva para pasar el juego. ¡Imagínate! Yo me fui al fonde del patio, que no me escuchara y lloraba, pero no sé cómo decirte si es alegría… eh, es una emoción. A mí me llena de emociones ese apoyo que él tiene de sus amigos, de sus compañeros de curso. El respeto que le tienen, es muy lindo. Eso.

E: Que lindo el relato, que bueno que xxxxxx tenga una ayuda así con sus amistades. Valiosísimo. Quisiera preguntarle, xxxxxx, considerando todos los apoyos que hemos hablado, desde los equipos médicos que usted me mencionaba esto que pasaba con los especialistas, su familia con su hermana, su esposo, lo hermanos de xxxxx… perdón, es que no se si tiene dos hijas o dos hijos…

P: Tres. Un varón y dos damas.

E: Ah, ya. Bueno, los hermanos de xxxxxx, los amigos de xxxxxx, etcétera. Me gustaría preguntarle, ¿qué cree que se podría mejorar en relación al apoyo que recibe xxxxx desde estas distintas dimensiones? ¿Qué considera que se podría hacer mejor en términos de apoyo para xxxxx como para enfrentar la condición de salud que tiene?

P: Eh, bueno, algún día va a salir de su burbuja, porque el mundo no esta preparado para personas diferentes. Yo creo que esa es mi gran preocupación. El mundo que tenemos no es el optimo para una persona que tiene una discapacidad. Hacen como… como el amague, "oh, inauguramos esto para…". Pero son miles de personas, son muchos los lugares donde estas personas tienen que ir y desarrollarse. Entonces, qué cambio, qué podría ayudar. Yo creo que, de partida, una política publica que apoye a las personas que son distintas. Que no te la den porque eres pobre o estas bajo la línea de la pobreza o, que se yo, al quintil no se cuánto… las ayudas deberían ser para todos. Y así se puedan juntar, por ejemplo, en algún lugar todos estos niños que tienen problemas a la vista y ayudarse entre ellos también y ver que el mundo no se acaba. Pero eso solamente lo podría… no se po, las fundaciones… faltan, yo creo, ese tipo de apoyo. Acá por lo menos, en nuestro país no…

E: Y en ese sentido, justamente le iba a preguntar si usted ha recibido apoyo de ONG, de fundaciones o ayudas estatales. Nos puede contar un poco como ha sido, quizás con organizaciones, de pronto…

P: No. Nada. Porque xxxxx, eh… bueno, ahora si, en pandemia, mandamos sus documentos al COMPIN y fue aceptado y el tiene una discapacidad del sesenta por ciento. Pero, para poder conseguir las ayudas y todo esto… o sea, el tiene que pertenecer a… al registro social de hogares, los mas pobres, o sea, porque tenemos casa, porque tenemos auto, porque tenemos una profesión ya no tenemos derecho a nada. Tenemos que buscar nuestras propias posibilidades nosotros.

E: ¿Ustedes han participado en grupos de organizaciones de pacientes? ¿Como ha sido la dinámica ahí?

P: En Argentina.

E: En Argentina, claro, la experiencia que había mencionado antes.

P: Sí, ellos hacen videoconferencia y ahí nos enteramos del tema. Se han ido habiendo avances a nivel internacional… por ese medio nosotros recibimos la ayuda de información, por decirlo asi, pero… eh, no más ayuda… como Estado de Chile, no… no, no entregan. Hay que estar en la extrema

pobreza para que te puedan dar una ayuda, una orientación. Porque yo le dije al de la COMPIN, "¿y qué hago ahora?" "Eh, nada". Creo que hay un beneficio estatal que podría optar mi hijo, que es comprar un auto en zona franca para liberarlo. Eh, las adecuaciones de vistas que él tiene y todo eso. Es como el único beneficio que hay actualmente.

E: Ahora, eh, bueno, yo le había preguntado también, para terminar el tema de los apoyos y que pasemos al siguiente, eh, le había preguntado por, claro, los apoyos que ha recibido usted como desde la familia… usted me contaba de su esposo, su hermana… eh, quería preguntarle desde xxxxxx. ¿Qué apoyo usted percibe que son como de los mayores desde la familia para él? ¿Son los mismos que para usted, quiero decir, o son distintos? ¿Tiene alguna noción?

P: ¿Apoyos que yo reciba?

E: No, que xxxxxx **reciba. En algún minuto le había preguntado sobre la familia. Claro, ¿cuáles son los mayores apoyos que percibe usted? Y me contaba que su esposo le ayudaba de repente, cuando no podía hacer ciertas cosas o que conversaba con su hijo. También me habló de su familiar que también tiene una enfermedad similar a** xxxxxx**. Pero me gustaría preguntarle, ¿qué es lo que ve? Eh, quizás lo mismo que me decía desde** xxxxxx **con sus amigos. No sé si ve, eh, cómo se relaciona** xxxxxx **con su familia. Eh, si es que tiene apoyos que usted crea que quizás xxxxx se apoya más en tal familiar o cómo le apoyan desde la familia directamente a él.**

P: Como que con la familia, buena onda y todo, pero yo creo que él se siente incómodo porque a xxxxxx … eh, xxxxxx es un enfermo. Entonces, mi suegra, como igual tiene su edad… no es tan vieja, pero ella como que lo ve como… eh, es que él nos ve, eh… como que si yo le digo xxxxxx hay té y le dejo el azúcar cerca, o a veces y se lo revuelvo, pero por ejemplo, sus primos que tiene dos primos de la edad de él, le sirven el té, se lo revuelven, "xxxxxx pancito con qué quieres" y ellos se lo hacen. Si hay asado ellos, "xxxxxx, ¿querí carne?", entonces como yo siento que… y después él termina acostado en la cama de mi suegra porque no quiere na' con nadie, pero yo creo que ese es el motivo, porque lo tratan como que… él quiere seguir siendo un niño normal, aunque no tenga vista, pero lo tratan como que el fuera un… no sé, un enfermo mental, no sé. Y yo siento su incomodidad. Pero que puedo… como que lo asisten mucho, "no, es que el xxxxxx", eh, "xxxxxx, xxxxxx" -del primo- eh… la abuelita empieza, "xxxxxx, xxxxxx, dale bebida al xxxxxx", dice. Tienen la misma edad, entonces… el xxxxxx lo hace feliz. Pero yo siento que él es como que… se siente incómodo, aparte, por ejemplo, él cuando va, sigue reuniones familiares, los niños se ponen a jugar, los grandes… y él no puede jugar esos juegos. Por ejemplo, yo te decía de los juegos que él juega con sus compañeros de colegio y por eso son tan maravillosos los niños porque ellos juegan juegos de galletitas, juegos que xxxxxx puede jugar. Que él… que no sean tan complejos, por ejemplo, eh, juegos de batalla, de cosas así, xxxxxx no podría jugar porque no va a ver donde achuntarle a la cuestión. pero si tiene que armar un mundo como en Minecraft, con espadita y cositas, él sí lo va a poder hacer y más que están por el sono ahí, diciéndose cosas y todo, pero por ejemplo, él no puede jugar con algunos juegos, entonces ahí está la maravilla de sus amigos porque sus amigos saben que él no va a poder y juegan cosas que él sí puedan integrarlo. Y con su familia, con los primos, pocas veces juegan, pocas veces porque… no me lo ha dicho así directamente como lo estoy diciendo yo, pero logro darme cuenta. Que me ha dicho "si, no, que yo no juego esos juegos" y los miro yo, las carátulas, que se yo y son como de batalla o cosas así, aunque él tiene… él es diestro, sabe jugar, pero no ve. No ve. Entonces

ahí como que le hace corto un poco la familia y eso de él va así, pero siempre pasa acostado porque él… como que lo asisten y es como… como el pobrecito, así como…

E: xxxxx, antes de que comenzáramos la entrevista hoy día, usted me comentaba sobre… claro, usted estaba tomando… estaba en un tratamiento con antidepresivos, ¿verdad?, usted me había comentado. Me gustaría, si es que usted quiere, si es que me puede relatar un poquito como ha sido ese apoyo profesional, pero para usted, como ese apoyo psicológico, psiquiátrico u otro tipo de apoyo que ha recibido, pero desde ese ámbito. Me puede contar un poquito cuándo comenzó, por ejemplo, cómo comenzó, cuánto lleva, etcétera.

P: Bueno, yo, de mis cuatro hijos, yo del segundo en adelante tuve… de xxxxxx no. xxxxxx fue pura felicidad. Pero después me produjo mucha angustia el embarazo, entonces, depresiones post parto no tratadas. Eh… bueno, se iban pasando, pero volvían, hasta que… ya mi hija de cinco años -tiene cinco años actualmente- y cuando le paso esto a xxxxxx, xxxxxx tenía dos, o sea, ya tenía como un año, y ya… yo ya estaba ya con depresión post parto y tomo esto con… como… con más terrible aún, aparte estaba viviendo una separación, eh, del papá… entonces fue como… como que ya no daba con la vida. Así que no daba, no daba, no daba y ahí el doctor me dijo que necesitaba ayuda, que por lo menos necesitaba uno o dos años de tratamiento. ¿Qué significaba tratamiento? Eh, tanto medicamentos como psicólogo y psiquiatra y ahí como que lo dejé pasar un tiempo. Eso fue en el 2018, finales del 2018 y el 2019 lo dejé pasar y el 2020 empezó la pandemia y ahí ya me había vuelto patológica, empezaba con las crisis de pánico y no me quería medicar, yo tenía los medicamentos que me los habían recetado y comprado y los dejaba ahí y no me los tomaba. Me loa tomaba como cuando me venía la crisis. Tenía varios: clonazepam, clotiazepam, tenía un coctel de medicamentos y no me los tomaba por miedo. Que me podían producir, que tenía que estar pendiente de los niños y ya el segundo año ya, el año pasado de pandemia, ahí dije "tengo que… no puedo con la vida, no puedo". Eh… 2021 creo… sí… porque… sí. 2021 no puedo, sola no puedo.

E: Puedo preguntarle, ¿en qué minuto decidió o en qué contexto, que era lo que estaba pasando cuando aceptó esto?, el decir "sabes que no puedo así sola".

P: Eh… las clases virtuales, ya un año con clases virtuales. Era marzo, marzo, segundo año ya y llevaba como dos semanas de clases virtuales y que la planificación porque no era clases virtual solamente, sino que después empezaba la reunión y que después llamar a los apoderados y que después el grupo de WhatsApp que sonaba todo el día, hasta las mismas tres de la mañana. Y hubo un punto -como esas dos semanas, yo me acuerdo, era como un jueves, una cosa así- que yo dije "no puedo, no puedo, no puedo, no puedo" y yo me tiré al sillón y ahí quedé en fetal como a las diez de la mañana y no me conecté a la clase y la directora llamaba y yo no… tiré… no sabía dónde estaba el celular, los niños me hablaban y yo no quería nada, nada, nada. No, no pensaba, no quería pensar tampoco y como que mi guagua después lloraba, lloraba, lloraba y ya y ahí como que tiré a reaccionar, pero tampoco quería nada, sino que como que les di algo de comer y dije "necesito ayuda" y ahí fui a donde mi médico y mi médico al tiro me pescó, el médico general y me mandó a la psicóloga. Me mandó a hacer exámenes de todo tipo que podía hacer y al final me dijo que tenía un poquito de colesterol, pero que era todo de acá.

E: De la mente.

P: De la mente, sí. Sí. Me dio vitaminas, más que nada ese tipo de cosas y los medicamentos, pero dijo que los que me daba eran desde su conocimiento, que el psiquiatra me iba a dar mejores medicamentos, así que ahí consiguió la psiquiatra y ahí me empezó a medicar. Eh… no le resultaba al principio. Me dieron… me daba, me dio sertralina. No sentí nada. Era como que... yo creo que una aspirina me hace más. Más efecto. Así que me dio… me revisaba cada dos semanas. Me empezó a dar fluoxetina y la fluoxetina empecé a sentir. Eso, así, ya no me iba al patio a llorar.

E: ¿Cómo una estabilidad de ánimo, o no?

P: Sí, como una estabilidad como... media zombi, no me molestaba que como zombi, porque la niña lloraba y gritaba y yo la miraba así, "ya, habrá que llevarla al doctor", decía yo y claro, la llevé al doctor y tenía un trastorno del espectro autista y toda la cuestión. Entonces, como que yo notaba… yo me sentía bien, ya no me alteraba, no... mis emociones andaban más derechitas y de ahí, sí, sí, empecé incluso a adelgazar con el tratamiento. Ya no comía, así como a deshora. Empecé a tomar agua, empecé a dejar el té, empecé como a hacer otras cosas y como era todo, como preocúpate de ti… Y estábamos en pandemia, no podíamos ir ni a la esquina, pero después empezaron a abrir algunos cafés así que, como el doctor me mandó a que me preocupara de mí… me decía, "vaya a la playa". No me daba para ir a la playa sola porque aquí en Serena la playa no queda cerca, queda como lejos, así que no, era como show para mí ir a la playa y con los niños acá. Así que empecé… contraté a una señora para que me ayudara a hacer las cosas y de ahí ya, iba al doctor y después del doctor me iba a tomar un café o un chocolate caliente si hacía mucho frío. Y empecé… y las pastillas y a ser obediente. El doctor me decía: "si usted se quiere, tómese las pastillas". Y ahí empecé a ver, a ver, a ver, a ver, a ver. "Y si usted tiene sus hijos, para estar bien para ellos"… pero me costó mucho seguir el tratamiento, pero era como "mi pastilla de la locura donde esta" y me acostumbré. Y este año, por ejemplo, fui al principio del año a ver al doctor y de ahí no he ido más, pero yo seguía tomando la fluoxetina. Es como que, si yo debo tener un acostumbramiento, supongo. Pero yo digo ¿qué hago el día que no me la vendan? Porque en general no la venden, pero hay farmacias que uno sabe que te la venden igual. Qué voy a hacer, digo yo, si no me la venden. Porque yo me siento tranquila, tranquila y a veces no me la he tomado, y la niña empieza a hacer escándalo y es como que me confunde, como que no sé qué hacer, si la callo, si cocino. Entonces, cuando yo tengo mi pastilla, yo ando regulada y ordenada.

E: Y en ese sentido -bueno, claro- el doctor le mandó a preocuparse por usted. En este contexto, ¿usted realiza, puede realizar, quizás en su día cotidiano, actualmente, acciones de autocuidado con usted?

P: No, casi nunca. No, casi nunca. Busco si las instancias, como que tengo que ir a hacer un trámite y llevo un libro y como que trato de ojearlo y ver temas, pero no, difícil. Muy pocas veces hago cosas que me llenen y que sean para mí.

E: Y cuando hace esas pocas cosas, me podría decir qué cosas hace, a pesar de que sea muy de vez en cuando, ¿qué es lo que toma como acción para cuidarse a sí misma?

P: Yo creo que, así como últimamente, es que una vez al mes voy a la peluquería y que me hago las pestañas, que… entonces, a veces me quedo dormida, una hora, que se yo y… yo creo que eso y como que te toquen la cabeza y ya… y evadirme por un momento y que sea sin alcohol, yo creo que eso es lo más genial del mundo. Pero una vez al mes...

E: xxxxxx, me gustaría que habláramos sobre necesidades que tenga usted, por ejemplo… bueno, le voy a ir enumerando algunos aspectos y usted me va diciendo qué necesidades puede identificar. Por ejemplo, respecto a conocimiento e información sobre la enfermedad, ¿tiene necesidades respecto de esta dimensión?

P: Si, de todas maneras, porque no hay ningún estudio acabado. No hay ningún estudio acabado y donde hay información es lejos. Los mayores estudios están en China. Entonces, hay una necesidad de conocimiento, de saber cómo va, somos como el último eslabón en la cadena para poder enterarnos de algo.

E: ¿Y qué cree en ese sentido que le ayudaría? Por ejemplo, en cuanto a conocimiento e información.

P: O sea, con lo decidida que soy yo, temblando de miedo, pero yo, si tuviera más plata, yo me iría, por lo menos a Argentina. Iría a ver qué está pasando, qué están haciendo, cómo están los niños que fueron a China. Sí, yo creo que eso. O iría a China, buscaría la empresa que está trabajando, el laboratorio que está trabajando, qué tipo de animal ocuparon primero, cuántos humanos han trabajado. Ese dato no lo tengo.

E: Y si le hago las mismas preguntas ¿qué necesidades tiene y qué cree que le podría ayudar con respecto a información sobre acceso a diagnóstico, sobre tratamiento u otros servicios médicos? ¿Qué me puede contar?, que necesidades primeramente?, ¿qué necesidades tiene respecto a acceso a diagnóstico, tratamientos, servicios médicos?

P: Yo creo que, en estos momentos, tratamiento. Tratamiento para mi hijo y la posibilidad que esté cerca porque, por ejemplo, la idebenona, que es un fármaco que se ocupa para el Alzheimer en los países vecinos, acá no lo aceptan y a mi hijo le podría estar ayudando a que sus células de la retina no se vayan dañando y envejeciendo tanto, pudieran despertar y empezar a funcionar un poco y no hay acceso a eso, no se permite.

E: Y ese tratamiento, Por ejemplo, xxxxxx, en cuanto a costos, ¿es costoso?, ¿es difícil de encontrar? Bueno, me imagino que es difícil de encontrar con lo que acaba de decir, pero ¿tiene un poco de noción respecto de cuánto saldría?, si es que hay opciones para ir a buscarlo y si es que hay opciones también.

P: Es que claro, para buscarlo se hace costoso, porque primero, tu no podi ir a una farmacia y decir "yo quiero para tres meses" porque te van a… en otro país te van a decir… Yo compré dosis para un mes. Y llevaba a la niña recetas y toda la cuestión. Entonces…

E: ¿Y cómo lo compró? ¿Como fue eso?

P: Aquí, el médico en xxxxxx me dio la receta de idebenona de 800 -no me acuerdo- mg, que se yo. Pero todo fue buena fe acá, buena onda, porque un tío de mis niñas es camionero. Él se llevó la receta a la esposa. La esposa vive en xxxxxx. Ellos son de xxxxxx. Y allá, ella cruzó la frontera, fue a Tacna y en varias farmacias preguntó hasta que encontró, porque tampoco es fácil de encontrar. La compró y la pasó para Chile. Y en Chile, que si tú la llevai en el cosmetiquero, en la cartera, no te van a decir nada. Pero si es más cantidad, te van a… "¿por qué lleva tanta cantidad?" Entonces,

habría que viajar muchas veces para traerle dosis y ahí nosotros no damos abasto, tampoco. Tomando en cuenta que es un remedio que es ilegal acá.

E: En ese sentido, ¿qué le ayudaría? Ahora, la segunda pregunta: ¿Qué le ayudaría entonces, en cuanto a tratamiento? ¿Qué es lo que prioriza más?

P: Accesibilidad a un tratamiento. El Estado debería… ya, si no te lo va a dar el Estado, que por lo menos te permitan el acceso, porque si se sabe que en otros países lo venden y que está aceptado, ¿por qué ellos no? ¿Porque no tienen laboratorios para investigar ellos acá, será?

E: Ahora, si yo le pregunto lo mismo, pero relacionado a otras necesidades de xxxxx, ¿qué necesidades tiene usted respecto de otras necesidades que quizá no hayamos conversado ahora de xxxxx?

P: No sé, Acceder a más tecnología…

E: Quiero decir, ¿qué le ayudaría a usted a ayudar a xxxxx, por decirlo así? ¿Qué le ayudaría a usted a abordar de mejor manera las necesidades de xxxxx?

P: Las necesidades de xxxxx están en el extranjero. Son necesidades así, lo que le podría ayudar realmente a darle una calma y una esperanza a él, está en el extranjero. Ya sea en Argentina, en Estados Unidos. A él le podría ayudar que una de las investigaciones lo llamen a él como paciente, para probar en él lo que ya tiene un proceso. Eh… eso.

E: Y finalmente, si yo le pregunto sobre... Bueno, hemos hablado harto de este tema, pero quizás otro tipo de necesidades relacionadas con el apoyo hacia usted como cuidadora, por ejemplo, necesidades en cuanto a dimensiones sociales, económicas, de tiempo libre, de autocuidado, que usted me menciona que no tiene tanta oportunidad para realizar ese tipo de acciones. ¿Qué otras necesidades en general tiene respecto de estas dimensiones? que cree que le ayudaría desde su vida?

P: Desde mi vida… no sé, no sé, no sé qué decir. Es que…

E: ¿Puedo preguntarle qué está pensando? ¿Por qué es difícil responder la pregunta?

P: ¿Qué podría ayudarlo? Bueno, plata… No sé, podría haber alguna política pública para las cuidadoras, por ejemplo, que yo creo que no soy la única mamá que esta pendiente y preocupada de los hijos, así como lo hay para las cuidadoras de adultos mayores, por ejemplo, que también es… claro, todo lo que ha pasado lo hemos costeado nosotros. Pero no… bueno, igual venimos solos a este mundo. No soy mucho del Estado, pero sí a veces se me hace como pesado todo y no hay ayuda de nadie, ni de la misma familia.

E: Ahora, si yo le pregunto a xxxxxx... Bueno, a todo esto, nos estamos acercando ya al final de la entrevista. Me gustaría preguntarle: ¿Cómo cree usted que la sociedad y las personas que le rodean entienden la enfermedad de xxxxx?

P: Yo creo que la mayoría lo ve así como la familia, como el pobrecito, como… no sé, como que la gente cuando tiene alguna patología deja de ser normal. Y es como semi bichito. Como que hay que tener cuidado que se puede caer, es que le puede pasar algo… sea la enfermedad que sea, creo que el mundo no está preparado para lo distinto, siento que hay otras cosas que sí son… si se han

luchado para tener un lugar. Por ejemplo, en la parte de género, pero yo creo que las enfermedades como que no hay cabida, siempre como que se ve a alguien como raro, enfermo. Antes era gay, lesbiana… ahora ya no, ya no es tema. Pero una persona que no tiene un ojo, que no tiene un brazo todavía es tema, todavía es distinto. No es "normal".

E: xxxxx, usted me dijo que… bueno, claro, xxxxx tiene un diagnóstico definido, que han pasado hartas cosas en torno a ese diagnóstico y quisiera preguntarle, pensando en la salud de xxxxx, quizás en cómo él se ha podido cuidar a sí mismo, cómo usted lo ha podido cuidar, la familia, los amigos, cómo le han acompañado. ¿Qué percepción tiene? ¿o siente usted que quizás los cuidados en salud de xxxxx han mejorado o han empeorado o se han mantenido igual desde que obtuvo el diagnóstico, desde que le dijeron esto que tenía? ¿Ha cambiado la manera en que abordan la enfermedad o que él la aborda en términos de salud?

P: Sí, ha cambiado. Al principio era horrible, no quería nada. Pero ahora, por ejemplo, yo le digo "tienes que comer comida sana porque te va a ayudar en tu vista" … como que está más asequible el, a muchas cosas. Está más lleno de esperanza. Más que nada eso, como que sí, pero todavía no acepta.

E: ¿Todavía qué, perdón?

P: Como que él todavía no acepta bien su condición.

E: Y en ese sentido xxxxx… bueno, lo hemos hablado harto, pero ¿cómo afecta, según usted o en que afecta emocionalmente en este caso, el que xxxxx tenga un diagnóstico?, por ejemplo, ¿cómo le ha afectado emocionalmente a usted, primeramente? y si es que nos puede hablar un poco de cómo ha afectado a nivel general, emocionalmente a xxxxx ¿Qué significa para usted tener un diagnóstico? ¿cómo ha sido eso?

P: Lo más inesperado del mundo. No, no se esperaba algo así. Era como… "xxxxx, ¿qué vas a hacer? ¿Abogado? ¿Va a ser arquitecto? ¿Qué vas a hacer?" Como él se lleva por seis años con su hermano, entonces fue como mucho tiempo él el rey de la casa, el único, era como el proyecto más grande de nosotros. Lo sigue siendo, lo sigue siendo, pero ahora como con más compasión, con un dejo de pena. Y creo que lo puede, que puede todo. Es como… yo digo, no "por qué a nosotros", nos tocó y tenemos que darle no más. Nos tocó y hay que darle y que tenga la mejor calidad de vida. Y si le vuelve la vista como él sueña alguna vez, vuelva. Y si no, tiene que aprender a adecuarse al mundo.

E: Y esta manera que usted me dice, de abordar la enfermedad de xxxx, ¿es distinto, por ejemplo, en el caso de él en particular?, ¿cómo afectó emocionalmente a xxxx el tema del tener un diagnóstico? No del reconocer como los síntomas, sino como, ¿cómo siente usted que afecto emocionalmente a xxxxxel escuchar el diagnóstico, el vivir con el diagnóstico, sabiendo lo que tiene?

P: Por un lado, yo creo que es tranquilizante saber, así como… ya, esto tengo que buscar, esto tengo que investigar, esto es y de aquí para adelante hay que buscar, que eso es bueno porque al principio no tener una idea era… era tener, no era tener, se le irá a pasar, no... ¿Será el agua de la piscina, como decía él, que le ardía los ojos, que le dolía? Eh… no sé, no sé qué más decirle.

E: Me gustaría hacer la última pregunta, para que terminemos. Relacionado también con la situación en cuanto a políticas, leyes, programas para personas con enfermedad raras en Chile, ¿usted tiene conocimiento de existencia de este tipo de cosas?, por decirlo así. Y si es que sí, ¿cuál es su opinión al respecto?

P: Creo que hay una fundación, me parece… una asociación o fundación de enfermedades raras. Mi marido me comentó algo. Que él conocía incluso a una persona que participaba ahi, pero no, nunca hemos tenido acercamiento a ellos. Porque yo creo que todo lo que ellos pueden aportar es dentro de lo legal y, por ejemplo, la droga que necesita xxxxx, que nos podía ayudar alguna fundación a conseguir, no está permitida en Chile, no está dentro de lo legal. ¿Quién más podría ayudarnos en esa fundación?

E: Y, por ejemplo, en relación a… no sé si usted ha escuchado sobre la ley Ricarte Soto, ¿le suena?

P: Sí.

E: ¿Ha visto información al respecto? ¿La conoce un poco cómo funciona? ¿Cómo es el tema con enfermedades raras?

P: No, no, nunca me he interiorizado en eso. Es como que hemos llevado una lucha nosotros, porque en la primera instancia pensar en que en un hospital público te pueden dar una hora para tres meses, un año, dos años después, se nos quita las ganas al tiro de querer intentarlo con algo bajo el estado.

E: En ese sentido, ¿usted qué recomendaría, por ejemplo, para mejorar la situación de políticas, leyes, programas dirigidos a personas que viven con enfermedades raras en Chile?

P: Yo creo que… no, se… debería haber como una pesquisa con respecto a enfermedades raras y visibilizarla por parte del Ministerio de Salud. Por lo menos, tener la información porque yo no sé si… bueno, ahora porque mi hijo está en la COMPIN deben saber que hay un niño más, porque hay alrededor de doscientos casos en Chile, entonces por ahí podrían tener el dato, pero en realidad acá en Chile no cruzan datos, no buscan, no sé. Y podrían tener una política de, por lo menos, enrolar las enfermedades raras. ¿Qué es?, ¿qué síntomas tienen? Ayudarle a buscar un diagnóstico, por lo menos ayudar a buscar un diagnóstico. Si no pueden dar una solución, un tratamiento, por último, ayuden a buscar qué tiene la gente.

E: Y finalmente, xxxxxx, le puedo hacer la misma pregunta, pero respecto a la situación de cuidadores y cuidadoras en Chile. ¿Conoce políticas, leyes, programas como para cuidadores específicamente? y si es que conoce, ¿qué opina de ellas?, ¿qué recomendaría para mejorar?

P: Sí, estuve investigando porque cuando me dijeron lo de la COMPIN, cuando tuve la entrevista y todo, me dijeron que había programas para cuidadores. "¿Y qué es un cuidador?", le dije yo. "Usted es una cuidadora", me dijo. Y empecé a buscar y claro, hay como ayudas para cuidadores que son mínimas, de lo mínimo. Pero había que estar como bajo la línea de la pobreza y todas esas cosas. No es para cualquier persona. ¡Ah! Y la persona discapacitada, la cuidadora tiene que ser impedida de movilidad. Por ejemplo, un postrado, podría tener… una persona de ese tipo podría tener ayuda. Por ejemplo, mi hijo no es postrado, mi hijo usted lo ve y es un niño normal. ¿Cuándo lo puede notar?, cuando usted le dice: "A ver, ponte para la foto" y mi hijo no sabe para dónde mirar.

Entonces, como que los ojitos se le mueven un poco, pero en general sus ojos están normales, su cara normal, todo normal.

E: xxxxxx, le quiero agradecer. Con esto ya podemos cerrar la entrevista. Y bueno, yo ya le dije la semana pasada, para nosotras es bastante importante recibir esto. Yo le agradezco porque usted se ha tomado el tiempo de hablar con toda la buena disposición del mundo, con toda la apertura de estos temas que no son fáciles. No es fácil conversar de esto y para nosotras es importante, justamente lo que usted menciona, que también tiene que ver con visibilizar esta experiencia, hacer que esto se converse, que esto se levante hacia políticas, que esto llegue a organizaciones, a organizaciones también dentro del poder estatal. Así que le agradezco mucho y bueno, quería también dejar este último espacio por si es que usted quiere decir algo. No sé si es que, quizás si es que quedó algo en el tintero, algo que le gustaría decir usted o algún mensaje final que quiera dejar. Si es que quiere, le dejo este espacio libre.

P: A ver qué podría decir. Que los niños son más sabios a veces que los adultos y que aplican de mejor manera lo que tanto los adultos hablan, por ejemplo, de la inclusión. A nosotros como profesores igual, tanto que nos capacitan y nos hablan. Se creó el encargado de convivencia y todos esos temas y creo que los niños lo hacen de forma innata. Creo que los adultos nos esforzamos mucho, de repente, por incluir, por que venga para acá… y lo hacemos mal. Yo creo que los adultos lo hacemos mal. Desconocemos la inclusión. Creemos que sentando en la misma mesa a la persona… pero le estamos revolviendo el té, le ponemos la silla. Eso no quiere la persona que tiene una discapacidad, quiere ser igual a los demás. Yo creo que… eso.

E: Bueno, muchas gracias… perdón, ¿qué dijo?

P: Creo que los niños nos enseñan a nosotros.

E: Bueno, xxxxxx, ahora sí podemos dar por finalizada la entrevista. Antes de que cortemos, me gustaría darle una información al final. Voy a parar la grabación para que conversemos.

Participante (P): CD.T7F

E: Ahí estamos grabando y eh me dijo que pudo contestar ahora el consentimiento informado de la investigación eh ¿pudo leer de qué se trata? ¿Le quedó alguna duda?

P: Sí leí, no, ninguna duda, hija.

E: Ya súper entonces ahora para dejar constancia en audio, además de lo que usted ya rellenó, si me puedes decir en sus palabras que acepta participar en la investigación.

P: Eh si hija, acepto participar en esta investigación porque me parece interesante y me gusta aportar.

E: Súper muchas gracias, xxxxxx, entonces para partir nos puede contar en sus palabras ¿cuál es el vínculo que usted tiene con xxxxxx?

P: Bueno, yo soy mamá de xxxxxx xxxxx xxxxxxx , mi nombre es xxxxxx xxxx y bueno, tenemos un núcleo familiar que componen mi esposo y dos hijas más.

E: Entiendo y, en sus propias palabras, ¿cuál ha sido el rol que usted ha jugado en la enfermedad de xxxxx?

P: Mm yo creo que el rol principal es la búsqueda, búsqueda, investigación, apoyo y, bueno, en realidad en todo, en todo con ella al 100%.

E: Mm entiendo y, y en el pasado, antes de esta condición de salud que, que tiene xxxxx eh ¿ha vivido usted alguna vez una experiencia similar de enfermedad?

P: No, nunca eh bueno, siempre fui como bien sociable, tengo una, una tía con una discapacidad física y en una oportunidad, ella le dio eh un accidente vascular aparte que tenía una discapacidad física estuvo 3 meses en el hospital y yo me hice cargo de ella o sea iba al hospital en los 3 meses

que justo quedé sin trabajo, aún no estaba con mis hijas, no tenía hijos, estaba soltera y aperré con ella po´ haciéndole igual, ayudándola anímicamente de todo, pa´ poder salir adelante.

E: Entiendo y, y pensando en la situación específica de, de xxxxxx y, y su condición de salud. ¿Usted cuando se dio cuenta de que ella tenía algún problema de salud o una situación de salud que había que observar?

P: Eh bueno, desde pequeña, xxxxx presentaba situaciones bien raras de, de salud eh cambio en el sueño, dolores de espalda, pero siempre lo atribuimos a, al crecimiento que nos decían algunos especialistas y yo buscaba a distintos especialistas, pero no eran em Que me dijeras más allá "mira, busca en esto" y nos quedamos con esa opinión básica y yo tampoco buscaba mucho porque suponía como mamá que a lo mejor la condición que se estaba dando en ese minuto iba a mejorar o era algo transitorio y luego, con el tiempo, a la edad de 14, 13, 14 años, xxxxxx tuvo un accidente en un establecimiento educacional, donde ella participaba de educación física y de deporte, que ella le gustaba mucho en esa oportunidad y ella perdió conciencia, anteriormente igual había tenido episodios como dolor de estómago, algunas situaciones como, esta situación donde como alergia muy severas que ya llegaban a urgencias y luego de eso, como te digo, eh, a esa edad de 14 años ella tuvo un accidente donde perdió conciencia y se cayó y tuvo un accidente en una pierna y luego de eso empezaron el tema de sus dedos azules, su pierna azul era algo muy extraño en ella, unos pocos dolores por aquí por allá eh vimos cardiólogo en esa oportunidad, un cardiólogo eh yo creo cardiólogo, no vamos a decir que más allá, otra com… otra persona, un cardiólogo común y corriente y no fue mucho el aporte y yo desde ahí empecé, "no, esto no está…esto no está normal" , algo raro pasa porque mi hija se queja mucho dolor y cuando chica ella siempre decía, "me duele la espalda" y desde ahí empezamos, luego eso se fue atenuando, busqué otra doctora donde trabaja en una consulta médica que tiene un familiar de una amiga que la madrina de mi hija y ella me dice en esa oportunidad "sabes qué llegó a la consulta a trabajar" porque ella administra el lugar, "una doctora que es muy buena, tráela porque ella puede ver a xxxxx", la llevamos y la doctora encontró que parecía algo raro y me dijo, "llévate la niña a xxxxx empieza a investigar porque hay algo extraño en esta situación", y en esa oportunidad también la llevó a un traumatólogo, muy bueno y el doctor me dice, "mira, tu hija igual tiene una hiperlaxitud y además tiene un Raynaud que yo veo, tiene que la vea otro especialista, llévatela de aquí ándate a xxxxxx, y otra oportunidad" y ahí empezó mi búsqueda y ya llevamos ya esta cantidad de año, en acertando en algunas situaciones y en otra todavía estamos en interrogante.

E: Y y cuando empezó, empezó a esta situación de salud con xxxxx, ¿usted había visto en alguna persona de su familia algún, una situación de salud similar?

P: No, cercana, no, pero después, por ejemplo, por parte de la familia de mi esposo, bueno, nosotros en ese proceso un cuestionamiento terrible como familia, porque eh bueno ¿quién es el culpable? entre comillas, porque mi hija empezó a sentirse cada vez peor y gracias a Dios hoy día anda muy bien eh, pero hay situaciones donde ella está pésimo, pésimamente mal, pasamos por etapas donde

muy crítica porque no po´ de la edad de 14 años donde están, empieza en la adolescencia, después la enseñanza media, ahí que se le rompían sus dedos, hay muchas situaciones de bullying también por la enfermedad, ella llegaba desganada al colegio, se tenía que retirar por dolor, entonces pasamos por hartas etapa y donde ella bueno, igual estuvo un cuadro depresivo, yo como mamá me puse a leer y a tomar. Yo creo que no se po´, inclusive soy amiga en Facebook de xxxxxx con eso te digo todo jaja y que me responda algunas cosas porque yo empecé a investigar por mi cuenta, y empecé a investigar por mi cuenta, bueno, en la agrupación de enfermedades raras de la xxxx y llegué ahí, eh pero no de aquí Chile, porque yo no sabía que existía porque yo empecé a averiguar fuera de Chile, pero netamente por Google eh búsqueda, búsqueda, búsqueda de leer, leer, leer qué situaciones se, se asimilaban a la condición que tiene mi hija ahora y más que nada en una indagación y búsqueda personal y las primeras instancias, los recorrimos igual en la clínica de la xxxxxx xxxxxx, otra doctora nos fuimos después de ahí nos recomendaron otro especialista, nos fuimos a la Clínica xxxxx, de ahí pasamos por una doctora de la xxxxxxxx, etcétera, pero siempre dando […]

E: xxxxx, disculpe se muteo su micrófono.

P: […]Perdón. No con los especialistas adecuados porque además que somos de, de provincia y acá el lugar donde mayor cantidad de médicos que xxxxx, xxxx, paremos de contar, no hay como especialistas, como más investigador y un poquito más con mirada más allá, yo pasé por muchos médicos aquí con mi hija, con neurólogos, con ah muchos especialistas y nadie atinaba, “no es que hay algo raro”, voy a tener que seguir buscando y quedamos en eso y nadie te decía, “mira llévala a tal lugar”, sino que netamente por eh investigación propia y ya cuando me empecé a investigar en los en la xxxxxx, después ya, o sea, desde que del extranjero medio de ese grupo en Chile Eh y ahí empezamos esta búsqueda y está, este acompañamiento, en este caso a mi hija, después venía el proceso de Universidad eh mi hija, no diagnosticada con una incapacidad, porque en esto no es una discapacidad, una incapacidad, donde el sistema tampoco está preparado como de educacional, como para estas enfermedades, entonces cuando a mi hija en el colegio estaba llenos de antecedentes médicos porque los doctores en xxxxx, que en esa oportunidad la veían eh licencia médica eh que tuvieran, no sé po´, el neurólogo y el psiquiatra que una oportunidad vimos, eh reumatólogo, otro especialista, me eh lo tenían lleno de licencias médica y están en diagnósticos de investigación, “por favor este” y nunca hubo como una adecuación curricular tampoco, ento, entonces fue un proceso para ella yo encuentro que su enseñanza media, para ella fue muy dolorosa, la sacamos adelante porque yo digo la sacamos porque era un, “ya hija. ¿Cómo amaneció hoy día? Levántate, te ayudo a vestirte, te llevo al colegio, si no eres capaz yo te voy a buscar”, eh yo faltaba mi colegio, eh, mi hija me llamaba que estaba mal, yo avisaba ni siquiera pedía permiso y yo salía volando del colegio y me decían a mí se fue la tía y algo le pasó a su hija y yo partía o sea, no, no esperaba que me dijeran em “sí te doy permiso”, no, yo volaba, entonces fue una situación de angustia, más que nada la enseñanza media y el proceso de pasar la transición del paso a la universidad cuando ya tuvo que dar su prueba de transición, siendo muy buena alumna em no hubo en ese proceso de inscripción en el colegio que la inscribieran por la incapacidad, me tocó a mí el día antes buscar en internet, en Google y me encontré con la delegada nacional del DEMRE de discapacidad, que está una persona encargada ahí de discapacidad, pero la busqué porque yo digo, yo soy chora y perseverante, no más po´, no porque alguien me dijo, “mira, aquí está el teléfono y

es la persona adecuada", yo lo hice yo, no sé cómo mamá guerrera y lo encontré y llamé a su casa, eh llamé a su casa, me presenté, yo le expliqué algo la situación más o menos grandes rasgos, me dijo, "tiene antecedentes médicos", todo, le mandé todos los papeles que tenía en esa oportunidad y me dijo, "bueno, y el colegio ¿qué hizo?". Bueno, de ahí se contactaron con el ministerio de educación, hubo una situación bien particular ahí que iban a hacer una investigación a la, a la encargada de tupé, yo avisé al colegio y renunció porque el miedo fue terrible, pero nunca en el caso de yo hacer algo, sino que era eh yo era como "DEMRE, hay más personas que necesitan, que están en esta situación y al último hay que hacerlo algo personal y no que sea algo establecido para todo un grupo de personas, si…sino que solamente está", 2no, no te preocupes, te vamos a ayudar" y yo en ese minuto pensaba en mi hija y decía, "cuántas personas más en esta situación" ya, pero xxxx vamos. Al otro día se presentó al momento de la prueba y andaba súper mal en ese ámbito, andaba con bastones, porque situación que tiene que usar bastones eh estar mucho sentada, con una fatiga crónica horrible en ese minuto y dio su prueba de transición, para qué te voy a decir súper buena la acogida de las personas que ese día se comunicaron, pero fue por una lucha eh por personal, más que nada, no que esté establecido eh mi hija que la universidad, que donde ella quería, pero lamentablemente este año tuvo que posponer su carrera por tema de sus dolores y ya las pérdidas de conciencia eran demasiadas y, y la Universidad no está preparada para este tipo de pers, de enfermedades poco frecuentes, para nada, para nada para nada, incluso yo como mamá estoy viviendo en entrevista con el presidente, con el encargado del ministerio de salud, lo voy a hacer aparte igual, en independientemente se haga algo como grupo todo, porque no hay la conciencia y la lucha de las personas, independientemente eh buscar y buscar los medios para poder saber lo que tiene una persona y que tampoco los médicos están como, están como diciendo, "mira, no sé po´ vaya un lugar" y te dicen "ya mira, yo te voy a ayudar, voy a investigar y te voy a buscar contactos", tampoco lo hacen, son muy pocos entonces yo gracias a Dios ahora, este año estoy teniendo el apoyo del CESFAM donde estoy yo, porque pa´ particular a mí no me da porque a mi hija la atiendo particular, busco la instancia y la llevo, pero yo dejo esos recursos para buscar para mi hija, pero sigo metiendo en un CESFAM, pero ahora estoy con médicos, llamémoslo casi recién egresados, donde los chicos han empezado a buscar por su cuenta, porque lo que yo le he contado tengo todo el apoyo psicológico, ahora estoy con salud mental, me están ayudando a mi hija va, va a participar conmigo porque yo la tengo en ISAPRE, entonces hay situaciones que la he tenido que rebuscar sola, no porque el sistema te lo de, pero ha sido una lucha bonita, de aprendizaje y, y por lo mismo estoy hoy día acá para hacer un aporte más que nada, hacer un aporte desde mi punto de vista es lo que yo he pasado como familia y como mamá y como hija, mi hija y, y también para ayudar a otras personas que a veces están en esta situación y no hayan qué hacer, no hayan qué hacer y se cierran, no, yo fíjate que para mí fue un asunto leer yo, yo creo, yo entré en una depresión personal terrible pero ahí estábamos, había que levantarse todos los días y seguir luchando porque no podía dejar que mi hija se desvaneciera, que yo estaba mal, entonces era una lucha, todos los días, "ya vamos, se puede, ya va a aparecer algo, alguien va a estar ahí, nos va a ir bien" y así fue, buscar, buscar, buscar, buscar y todavía po´ todavía seguimos en búsqueda porque sabemos que hay algo más, no sabemos qué es y todavía no el nombre, tiene algunas características y no sé po´ me contacte hace poco con una persona de México y me dice, "mira acá en México en cuanto a la Universidad, hay una, es distinto a Chile, por ejemplo, si la chica o chico, quien sea que esté en universidad, si tiene alguna incapacidad establecida, etcétera, la universidad tiene un programa distinto al que nosotros tenemos, donde la persona no importa que se demore 10-12 años en terminar la carrera y toman los ramos que necesite de acuerdo a su incapacidad o discapacidad que tengan ese minuto, hay más conciencia, pero aquí no po´, aquí no, aquí no está eso, entonces yo creo que hay muchas personas que han quedado en el intento de estudiar por desconocimiento, porque en un minuto mi hija dijo "dejo esto todo botado y no sigo, no sigo", "no hija", le dije yo

“vamos a buscar, vamos a seguir buscando, tú cómo sea vas a terminar la Universidad, yo, yo voy a buscar aunque tenga que ir no sé po´, hablar con no sé quién para cambiar la política educacional, entre comillas”, iba a ser conciencia porque yo soy xxxxxx xxxxx de profesión, yo estudié cuando todavía currículum era un currículum pasivo de los alumnos y activo totalmente el profesor y, y yo siempre le dije, cuando estaba estudiando yo le enrostraba una profesora, decía “no, esto va a cambiar porque no puede ser así” y cuando ya todo el currículo de educación parvularia, de enseñanza media cambió a una educación más participativa y activa, me di el gusto porque estaba de coordinadora comunal de ir a la universidad decirle “esto cambió, ¿se acuerda cuando yo alegaba? Porque no puede ser así, no puede ser así porque no sé po´, todos los niños y las personas tienen diferentes habilidades, pero diferentes incapacidades, entonces de acuerdo a eso que yo me propuse, como educadora, de que todas las personas, entre comillas como sea, tengan alguna oportunidad que no sea por falta de empeño, sino que es por falta de no lo logré o por alguna situación que se te plantea en la vida puntualmente, y eso es lo que he instaurado en mi hija o sea, le dije, hija usted tiene que hacer una guerrera como sea, porque hubo oportunidad donde mi hija su corazoncito ya no daba más en la noche, sus pulsaciones bajaron muy, muy, muy, muy alto y era hablarle al oído “hija sigue luchando” y yo la escuchaba que mi hija se iba y yo le decía, “hija no, no” y al oído háblale despierta “hija, no te puedes ir porque hay que seguir luchando, hay personas que ayudar y por eso estamos ahora acá”.

E: Sí ha sido toda una historia ahí de, de búsqueda y de lucha como usted mencionaba.

P: Yo creo que, yo he visto muchas personas que han escribido historias personales eh de esta, bueno de su autonomía un poco más y, y yo lo que yo puedo leer, yo digo falta la parte familiar y la búsqueda bueno, y nosotros lo tomamos como un desafío, como familia, como familia, porque yo le digo, no, no hay una enferma, aquí somos todos, somos todos, todos hemos participado desde la más chica, hasta los gatos que tenemos ahora son partícipe también de, porque yo no tenía animales porque decía que no sea lo, los animales, hay que cuidarlo igual que un hijo y desde que mi hija se enfermó para que pudiera quedarse en un ratito con algo para que se motivara, ya el doctor, bueno, con el doctor que estamos ahora, el doctor xxxxx, el cardiólogo, el neurólogo, dijo, “¿tienes animales?” “No”, “ya empieza a tener búscate un gatito o algo”, dijo “porque le hace bien a tu hija” y ahí empezamos con el tema de los animalitos po´ y fíjate que nos ha ayudado bastante porque somos como bien achoclonados, como familia, bien unidos, entonces igual instancia cuando a veces igual, pasa uno por momentos de angustia, de estar solo, la hija igual, uno igual, el papa, pero los gatos llegan y como que saben y no sé po´ un regaloneo con el gato y te cambia la actitud, te cambia la forma de hablar, porque entonces situaciones que se van aprendiendo durante el transcurso de este proceso, que un proceso de conocimiento y de búsqueda, entonces eso hija, no sé si hay más preguntas para así seguir aportando.

E: Si, yo quería profundizar en, en varias cosas que ha dicho eh me mencionó como hartas cosas que usted tenía ahí que ir sorteando en este proceso, pero para usted ¿cuáles han sido las principales dificultades que ha enfrentado en este proceso de, de la condición de salud de xxxxx?

P: Eh bueno, hay una, hay una principal que es la, los profesionales, encontrar los profesionales adecuados para establecer un, un diagnóstico o no sé o, por último, darle un nombre a algo, "ira tiene esto está asociado a esto y vamos a seguir luchando y vamos a seguir buscando". Y aparte de eso, en los recursos que están netamente que conversado un poco con el cardiólogo y el neurólogo, que son muy buenas personas, es un poco de encontrar, quizás no son expertos en algunas enfermedades, pero si han apoyado bastante a mi hija, me decían ellos "este es un tema a veces de búsqueda, de familia personal y un tema igual recurso" porque hay, por la situación que yo veo, que yo vi a mi hija en algunas oportunidades y la veo ahora, mi hija no se ha muerto porque está con algunos medicamentos, entre comillas adecuado, ponte tú para la presión y otras cosas que son, que hay muy pocas personas, entonces yo digo, el cardiólogo me decía, "mira", hoy él me decía, "mira, hay personas que se han, se han muerto, a lo mejor por la condición similar a la de tu hija o , o situaciones de enfermedades poco comunes, que es fácil en un servicio público decirle a un familiar "oh le dio un paro cardiorrespiratorio", cuando nunca fue eso", me dijo, por falta de, de conocimiento, por falta de información… por falta de búsqueda y por falta de empatía, entonces yo creo que eh a mí lo que más, lo que más me ha costado al llegar al lugar eh exacto con decir mira no sé aquí hay un, no sé po´ un grupo de profesionales que, qué bueno que aquí en Chile estamos recién empezando, pero en otros países y ya está un poquito establecido, pero igual es caro, o sea, no es, no es un tema que sea barato, yo eso es lo, lo que veo porque un tema carísimo, entonces y si, si te van sumando más enfermedades, más caro es po´, entonces en otro países quizá el sistema de salud es distinto a este, pero al último todo se envuelve a la voluntad, el dinero, a los especialistas, entonces eh a mí lo que más me ha costado es, saber qué tiene mi hija, en realidad saber qué tiene y qué es lo que le está afectando y buscar los profesionales adecuados.

E: Disculpe eh, xxxxx, y pensando en su, en su experiencia en el fondo de cuidadora, ¿cómo siente que ha impactado en su vida personal en general em la condición de salud de xxxxx, por ejemplo, en su vida diaria en sus actividades, ¿cómo cómo ha impactado eso?

P: Uff, mucho demasiado. Yo creo que una, mi hija casi se ha vuelto mi sombra y yo la sombra de ella ehh mi pensamiento ya, por ejemplo, cambiaron mucho, mucho, mucho, mucho eh igual hay sueños y proyecciones de algunas cosas como mamá, por ejemplo, yo postergué en algunas situaciones por temas económico, mías personales, por buscar la salud de ella, más que nada eh emocionalmente buh horrible, horrible, porque uno como mamá, viéndolo del punto de vista de mamá, las que somos mamás, porque hay personas que yo digo no son mamá, criaron hijo, parieron hijos, es una un asunto personal em de tu querer que encontrar algo para que ayudarla y esté bien entonces son hartas cosas como familia, en un momento sentí que estaba dejando a mi otra hija de lado y busqué ayuda porque ellas están creciendo, igual son adolescentes, pero sí yo me di cuenta de eso eh pero ponte tú, yo seguía la lucha porque trabajando yo primera vez, desde que mi hija está con esta situación, que yo este año reventé, o sea, mi hija estaba afuera y ya mi hija estaba super mal, ya dije esta cuestión ya no nada más, mi hija…ya estaba perdiendo mucha conciencia y dijimos, chuta, yo no puedo seguir trabajando y, porque tengo que cuidarla a ella, y ¿cómo lo hago? Tenía dos opciones, presentar licencia o simplemente decir ya no, trabajo, hasta aquí y chao, pero tampoco puedo hacerlo, decir, mira trabajo hasta acá porque hay un sueldo de por medio, que pa´ mí me facilita mucho las cosas económicamente, porque no estoy mal, tengo un buen horario de trabajo, pero lo otro era que me dijeran a mí no sé porque tenía un apoyo muy bueno de parte del

DAEM de no, ni siquiera el director de el administrador municipal del xxxx y el alcalde, ello en administrador municipal me dijo, “mira xxxxx, te vamos a ayudar en lo que sea posible” y yo le dije, “mira, cuando se acaben los recursos te voy a pedir plata, por el momento yo puedo, yo puedo” y lo único que quiero cuando empezamos búsqueda, si tengo que viajar, no sé a otro país “veamos cómo hacemos los recursos y te ayudamos”, me dijo, “pero si tienes que viajar aquí dentro de Chile, s ver a un especialista, tenemos el vehículo”, pero eh yo le digo “yo, yo me yo me encargo de lo que el dinero, de consultas, de medicamentos, eso lo hago todo ello”, pero sí tuve el apoyo de ello y la directora donde yo trabajo me dijo “ya, yo te veo muy mal, ándate”, me dijo, “ si aquí nadie te va a cuestionar que tú estés con licencia de un mes, dos mes, 3 meses, 3 meses, cuatro meses, porque ya tú has dado mucho y ya…yo no estaba bien, entonces yo veía a mis niño y me ponía a llorar, ya eso no estaba, no era bueno, porque yo soy súper alegre, súper activa, entonces no yo mamá ya y amo mi trabajo, pero ya no, no estaba rindiendo y mis, mis capacidades personales, de trabajo estaban al 100, pero ya no estaba durmiendo nada, yo no dormía nada, no, no dormía con suerte dormida media hora, entonces, yo ya al último era, era algo por, inercia mi hija, el trabajo eh hacer algo, mi hija, el trabajo, hacer algo, era así, no, no había eh voy a salir a caminar y estoy tranquila, no, no nada, entonces es un proceso agotador pero… bueno a la vez porque no tiene experiencia y si me tocó en alguna oportunidad, no sé ayudar y yo lo hago, o sea, me, me ha sido bueno, es doloroso pero, hay que seguir luchando no más, no queda otra situación.

E: Y esto que me comentaba de bueno, hay, hay hartas cosas que quiero profundizar de lo que dijo primero, consultarle usted me dijo que, que se dio cuenta que tal vez de alguna manera ha dejado un poco a su otras hijas de lado, que estaban creciendo por esta situación de de ser cuidadora y dijo que buscó ayuda. ¿A qué se refiere, qué que buscó ayuda con con ese tema?

P: Eh yo, por ejemplo, a mi hija yo veía que estaba en el año pasado, bueno eh primero busqué ayuda en el colegio psicológica, que en realidad fue una pincelada que no sirvió de nada porque no, no, no, no toma no, no le dieron el peso a la situación personal, por lo que yo le digo que hay poco conocimiento, hay poco conocimiento y aquí en Chile todavía ni siquiera en la nueva ley que está saliendo o que se puede mejorar, todavía no hay ni siquiera algo de reconocimiento para las personas cuidadoras de estas enfermedades que son poco frecuentes, no está en ningún lado, ni cuestionar lo que está ahora ni lo va a venir y lo que cambien no, sino que yo creo que es un un proceso de… paulatino de todos, entonces el establecimiento menos conocimiento tienen, entonces no hubo la ayuda. Y ahí este año cuando ya empecé yo con mi problemas, yo de, sí yo necesito ayuda ya que mi hija va a venir, yo necesito como buscar tips para ayudar a mi hija, ayudarme yo a que también un poco, claro que yo lo hacía involuntariamente igual acá, yo igual en la casa ponte tú en pandemia yo a mi hija no sé por la hacía bailar que aprendieran a cocinar, no importa que no sé po´ si cocinaban algo galletas y quedaban malas, bótenlas y háganlo de nuevo, es un asunto de sacarle un poco de de de la carga emocional que estamos pasando y hacer otras cosas eh y ya ahora, ahora sí nos fuimos por la parte ya de salud salud, llamémoslo de salud, donde pedía ayuda profesional, de psicólogo y de salud mental para mi hija, las cuales ya están con psicólogo cada dos semanas o una semana de acuerdo como estén y mi hija la que tiene 16, también va a entrar con el programa de salud mental, algo he encontrao´ en ella igual que igual está como un poco sensible y alguna situaciones, entonces porque yo tampoco puedo dejar de lado que ellas también están viviendo, están en un proceso de adaptación, lo que tiene su hermana, nosotros, entonces yo le decía, yo no

quiero cometer el error de abocarme solamente a mí, a una hija, pero sí he dejado cosas de lado por el tema económico, porque a veces ponte tú a mi otra hija, tengo que empezar un proceso dental con ella y no lo he hecho porque estoy con un proceso dental de otra y la… y buscando que tiene la xxxxx por otro lado, entonces, veces no me queda el tiempo con ser que ahora estoy en la casa, pero ya que estoy en una situación, que estoy viendo que a mi hija la vea un especialista, que ahora estoy viendo, no sé po´ mañana tenemos con el doctor xxxx xxxxx y ya después que nos diga algo así, sabemos que tenemos que volver al cardiólogo en un mes y medio más, entonces todo va un proceso, ya mi hija tiene el psicólogo, después me toca a mí, entonces al último yo encuentro que em pasa los días, pasan los días, estamos éste me dijo que mi hija a veces no puede salir, ella está con sus crisis, cuando está en crisis horrible porque hay que ayudarla en todo entonces igual y ella se cansa, por ella, por ejemplo, su día empieza a las 12 y termina a las seis y media de la tarde, es cortito el día, y cuando está bien, a veces empieza abrir los ojos y levantarse en pijama un rato y estar acostada todo el día acostada entonces, así ha sido la ayuda de mi hija y apoyando no ma´ a veces conversábamos mucho, conversamos mucho, yo leo mucho, leo mucho busco investigaciones, busco cosas de psicología, de psiquiatría, leo, leo, leo, leo, leo lo que yo hago leer para encontrar algo que me ayude a mí porque no hay cosas establecidas que diga mira, esto te puede funcionar si no siempre son como sugerencias a lo que a lo que te pueda ayudar, entonces, si hay algo que me sirve, yo lo utilizo, lo utilizo porque me puede servir y a veces da resultado, como a veces no da resultado y así ha sido los tipos de ayuda que la implementado sola y con ayuda profesional.

E: Entiendo y eso que mencionó como en varias partes distintas del del impacto económico de la situación de salud de xxxxx, ¿cómo ha sido en general, el impacto se da por la búsqueda de diagnóstico por los tratamientos, también son costosos. ¿Como cuánto significa para ustedes como familia?

P: Mm sí, sí, po´ significa harto, porque todo depende ponte tú de que hay que visitar los especialistas cada dos meses y exámenes cada cierto tiempo, que son sobre de 400.000 pesos los exámenes y que son un poquito más exhaustivos que los otros, aunque te lo reembolsen algunos eh a veces salen más, pero como un promedio, un promedio sobre entre los 900 y los 600.000 pesos eh claro cada 3 meses y ya mensualmente otro costo que se dan en medicamentos que no se po´ hay un médica, uno de los medicamentos que toma mi hija, que cuesta casi 20000 pesos y usa cuatro cajas eh cuatro o 5 cajas mensuales, entonces sin contar, no sé po´ otros medicamentos, más la pregabalina ahí pa´ los dolores, entonces hay otros que estaban otros que se la sacan, después tenis que tomar vitaminas, entonces una vitamina común y corriente no es tan barato, porque tampoco a veces eh te vas por lo más económico, pero no tienes lo que realmente necesita y vienen muchos aportes, entonces al menos, yo trato de buscar lo que me acomode el bolsillo y lo que sea mejor también porque no puedo darle cualquier cosa y eso, entonces igual y claro ponte tu yo trabajo, mi esposo, igual él es independiente, pero no somos una familia acomodada que diga, no no importa a gastar todo, no, hay que trabajar pa´ poder subsistir.

E: Mm entiendo y, y para indagar también en el impacto que usted me mencionaba para usted cómo influyó en su vida social el ser cuidadora de, de xxxxx eh ¿ha visto afectado a usted su vida social?

P: Ay si, po´ sí. Tengo mucha mucha amistad desconocidas. Amigas ya no tengo jaja ya no tengo, no hago como mucha vida social porque no tengo el tiempo, siempre organizaba cosas, por ejemplo, en el colegio con las personas, salida, visita a alguna persona em no, y si, si, vamos eh vamos todos, si no, no va nadie, entonces es como salir todos juntos, eh no, es lo que me decía el otro día el psicólogo y el doctor me decía, "mira, tienes que salir sola con tu esposo o dedicar tiempo para", "si" le digo y si está bien, pero a veces mi hija está mal, no lo puedo dejar la responsabilidad a mi otras lolas que son pequeñas y yo salir no lo puedo hacer, no se puede hacer, no se puede hacer ya cuando, por ejemplo, ahora hace dos semanas no, en vacaciones de invierno que mi hija tiene su, su pololo, que bueno él a mi hija le sirvió mucho porque, un… yo digo hay pocas personas buenas cuesta creer mucho ahora como están las personas, pero sí han tenido una buena relación y él pa´ las vacaciones invierno vino para acá, estuvo dos semanas, entonces, en esas dos semanas yo sí tenía que hacer algo, yo entrecomillas yo salía tranquila porque él estaba y si pasaba algo me iba a llamar y él me dice "no se preocupe yo la cuido" entonces eran em en esos minutos yo puedo estar tranquila, pero cuando estoy sola eh yo decía si voy a trabajar, mi esposo va a trabajar, mi hija estaba en el colegio, eh si la xxxxx no tiene un tratamiento adecuado a la que todavía está, no sabemos algunas situaciones porque está pasando algunas cosas, a mí me da miedo dejarla sola, entonces porque ella de un minuto a otro le puede bajar la presión y pierde conciencia o pasa algo y no y no hay nadie para levantarle los pies, nadie para levantar las manos, entonces hay una o, o moverla, entonces no y ahora yo no, no te puedo decir mira, estoy tranquila, voy a salir tranquila, imposible, si yo la veo que ella está bien, yo le digo a mi esposo y "ya mira, vamos a comprar juntos" o si no hay que salir todos juntos con ella, se cansó y hay que venirse, entonces no se puede aún, pero yo le digo vamos a encontrar algo y lo vamos a poder, vamos a poder hacerlo, pero mi hija me decía igual se angustia por esta situación, digo hija, a mí no me molesta porque yo cuando tuvo hijos fue una responsabilidad que asumí yo, entonces no me molesta y hasta cuando yo pueda elegir siempre vamos a estar, hasta que encontremos algo y si no encontramos, seguiremos esto, no importa pero de alguna manera, de alguna manera le dije yo vamos a seguir todo así como achoclonados, entonces se ríe porque ahora el jueves tiene que viajar a votar a xxxxx, bueno allá está su pololo, justo el jueves no trabaja, así que ya desde la vamos a mandar en un bus, él la va a estar esperando y ahí es contacto todo el, cada media hora vamos con ella en contacto, entonces igual es como un poquito estresante que ella no puede viajar sola, pero me dice "mamita, yo voy a viajar" si no hay que ir a dejarla, entonces igual, lamentablemente ella ya va a cumplir 20 años, pero el doctor me decía el cardiólogo, ella no puede andar sola, entonces igual es complejo, no es, no es como es algo súper demandante, pero yo lo asumo con responsabilidad y lo asumo como parte mía, po´ si ya una responsabilidad de yo tener un hijo es mi responsabilidad, estar con ella.

E: Claro. Y xxxxx una consulta, usted me, me dijo que habían visitado a distintos especialistas en esta búsqueda de de diagnóstico ¿Cómo ha sido ese proceso? Si me puede contar como usted ha ido buscando estos distintos especialistas, o la han ido derivando de uno a otro. ¿Como se ha dado esa búsqueda?

P: Mira eh yo cuando me dijo una doctora “llévatela busca en xxxxxx y no me dijo a qué, busca en xxxxx, yo empecé a leer en Google y yo decía chuta decía yo lo que asemeja más a los dolores ya un reumatólogo porque ellos son bien buenos para leer ya dije yo, empecé a ubicar alguien con experiencia, ya que me encontré al fundador de la clínica de la xxxx, un tatita, un tatita, muy amoroso en esos años en esos años, ahora está muy viejito, tiene 83 años. Ella estaba tatita cuando lo vimos y él nunca se me va a olvidar lo que me dijo, me dijo él, él todavía era profesor en esa oportunidad y me dice “tu hija se está apolillando por dentro, no sé qué tiene” y me dijo así textualmente “voy a consultar con otros investigadores” y él viajó fuera del país y él estaba allá, me llamaba, “sabes”, me dijo, “pienso y buscó y no sé en realidad qué le está pasando a xxxxx” me decía, pero “ella no está bien, mira, te la voy a mandar”, me dijo “a otra doctora, para ver si bueno en este proceso de fibromialgia, fibromialgia” me dijo “porque por lo que ella está presentando para que te la vea”, en esa oportunidad fui a otra doctora que, no, ay no me recuerdo el nombre lo tenía por ahí, y ella me dijo, “mira al último”, como era como un equipo del dolor de la clínica de la xxxxxx ni siquiera era ni el doctor (inaudible min 39:17) más que trabaja en disautonomía, que yo no tenía idea que existía la disautonomía en esa oportunidad, que es lo que tiene mi hija y ella me dio por otra cosa o sea a mi hija dijo, “no, si tienes todos esto de fibromialgia” y la (inaudible min 39:31) por otras cosas y en esa oportunidad le inyectó un medicamento justo, teníamos que viajar y fuimos de nuevo “y con eso va a andar mejor, te va a servir para viajar” y le inyectó un medicamento que era carito, pero le sirvió que el bueno después el cardiólogo nos dijo por qué y toda la situación y… pero también se quedaba así como no, “en realidad sabes que no sé qué tiene, le hice exámenes y sabes tú que no sé”, chuta y ahí es donde me daba rabia mí y yo decía yo menos voy a saber yo que soy la mamá y no soy, no soy, no estudié medicina y ahí es cuando yo me daba cuenta que realmente el profesional de repente vale por lo que tú le pagas, no por lo que ellos quieren hacer o lo que quieran colaborar cuando hay alguien angustiado y realmente quiere ayudar a, a su hija o a algún familiar y, y me dice “sabes” me dijo, “pero sabes tu hija” tenía una, un viaje en esa oportunidad y ella quería ir, me dijo, “sabes, pero eso está este, este medicamento la va a ayudar que ande 15 días bien, yo sé que le va a ayudar”, me dijo, “pero vale tanto”, “no importa” le dije yo lo pago, ya me dijo “tendrías que quedarte acá en xxxxxx y le inyectan mañana, hay dos laboratorios aquí en la clínica” “ya”, “así que voy a reservar uno”, ya perfecto, lo reservamos y al otro día se lo viene a inyectar, le hicieron una prueba, salió que lo podía tomar, no era barato, yo digo que era como un corticoide, una cosa así, la xxxxx se recuerda el nombre, claro que la ayudó, pero los días así como justito yo digo oy, ojalá que no haya que inyectarlo cada 10 días y 15 días, pensé yo, porque eso va a salir carísimo. Y después me dice ella “tienes que volver” y me dijo “llámame a un número”, llamé, nunca después tenía ahora, volví a llamar y me dijo “la doctora le va a devolver el llamado” y después no me devolvió el llamado y no me devolvió el llamado, le insistí, ya (inaudible min 41:36) eh yo a mi hija en ese (inentendible min 41:38) taba súper mal, volví a llamar al doctor xxxxxx y el me, me llamaba por teléfono, “Llámame a la hora que sea” porque tengo su número personal, y ahora ya no lo he llamado porque ya está muy tatita y el, y él me decía, en una oportunidad, me dijo “ya, tienes que irte a buscar otro especialista porque ya no está dando resultados por acá y yo no tengo mucho conocimiento por mi edad igual y hay otros profesionales que tienen o están estudiando otras cosas”, me dijo, “llévatela y búscame”, dijo, y en eso después llegó pandemia, estábamos un poco antes, si, eh y ahí yo ya empecé a leer de disautonomía, el único que sabía en ese tiempo era doctor, el doctor xxxx y no me acuerdo quien más y nos encontrábamos hora, nunca, nunca, así como nunca, nunca, nunca, llamé no sé, serían 200 veces o más, nunca encontré hora con ninguno de los dos, después fuimos a otra genetista, ya dije yo esta doctora eh una ley de la xxxxxxxxxxx, sobre alguna enfermedad rara de alguna cosa ya dije yo “esta, ella debe ser aceptada porque estaba en un grupo de investigación bla bla”, la busqué me conseguí hora y partí y me fui donde ella me hablamos, “ya” me dijo, “hay que hacer un examen genético, esto y esto, y hasta acá”, y me dicen,

después que hicimos los exámenes…. Eh yo bueno y aparte de eso, yo me inscribía a cualquier (inaudible min 43:19) que hubiera en ese tiempo de, de enfermedades raras fuera del país y también en la xxxxxx, porque después ya dije esta cuestión de enfermedad rara y empezó a buscar y encontré a xxxxxx y xxxxxxxxxx y así otras cosas más y soy mamá disautónoma etcétera. Y esa doctora y ella, como digo, me hizo exámenes genéticos, etcétera a mi hija y me dijo, me dijo, "tiene que verla el doctor tanto, pero te digo altiro que no tiene hora", "chuta" le digo yo, y "hay alguien más", "es que yo no conozco a nadie más" y yo le digo, "pero como no habrá nadie", me dijo "y sabe ando súper apurada tengo que irme", "ah ya" y quedé así como plop, empezamos de cero de nuevo porque supuestamente que me iba a ayudar y yo de imaginar que me iba a decir "mira si no está este búscate a otro" o no sé po´ "ve a este doctor por mientras" no sé, esperaba eso, tampoco fue de mucha ayuda eh luego de eso yo participé en una, disculpa que me estoy acomodando, participé en una… no me recuerdo si estaban los profesionales en Francia no me recuerdo pero había un una investigación de enfermedades raras, pero no aquí en Chile, donde estaban los doctores que ahora atienden a mi hija y bueno, era en inglés eh mi hija en esa oportunidad estaba muy mal y yo había participado de, de enfermedades raras también en xxxxxx de otras situaciones que me inscribía, y ahí escuchaba, aprendía, leía, escuchaba, aprendía, leía, porque participé de los todo lo que encontraba, yo lo absorbía, pero en esta oportunidad me inscribí y eran puros médicos, si eso fue lo chistoso y inscripciones ya eh "xxxx" le dije, "tú sabes más inglés que yo", así que ella me inscribió, ¿profesional? había que colocar que si no más po´, pero no dijeron si era médico, entonces cuando ya tocó la oportunidad de presentarse, etcétera, yo me presento y le dije, ya mi nombre etcétera y, y con quien estaba yo estaba con mi hija y me dijo si yo sabía inglés, "no" le digo pero mi hija sabes muy bien inglés y puedo ir traduciendo todo, ya perfecto. Y ahí me empiezan a preguntar que cómo llegué ahí, si (inaudible min 45:44), del último estaba yo mi hija y había muchos médicos y ahí después me llegó un contacto por Messenger, porque yo no dejé mi número de telefónico y me llegó un Messenger y a mi correo el contacto que llamara a esa clínica donde estamos con el doctor, xxxxxx que él sabe un poco de disautonomía, yo digo un poco porque no muy acabadamente, igual participa investigaciones y hay un grupo donde él participa y también está en el grupo d, del médico que ve autonomía en que siempre se publican y él me contactó, él me llamó y luego hicimos una llamada telefónica y después un zoom y después ya hemos viajado con ellos, eh con él y después me dijo "ya que te vea el doctor xxxx", y ahí desde ahí estamos con ellos, pero igual en la búsqueda de más especialistas, porque como te digo ahora con esta otra situación estamos igual como, está disautonomía, pero hay algo más eh claro como aparte tiene el Reynaud igual y las otras situaciones, entonces yo digo se están sumando más cosas o, o vulgarmente esta cuestión se puso medio hueviá le digo yo porque ya no, ya no es como hay esto, sino que hay algo más y pero sí los médicos ello han sido un gran apoyo eh en lo que mi hija estuvo en el proceso igual, en su proceso es un apoyo emocional de que sí, no te vamos a dejar sola, que es lo que la paciente a veces requiere eh yo pido la hora y los doctores no sé po´ en las consultas, no sé ven 6 o 7 pacientes diarios, cuando tú (inaudible min 47:27) abren y el último de ellos atienden a la xxxxx desde las 3 hasta las seis y media la, eh no se po´ desde las 3 a la atienden hasta las 4:01 y de las cuatro hasta las 6 el otro, entonces, los pacientes que llegan se tienen que ir, a mí me da lata cuando viajamos porque ellos se dedican a escucharla, a estar con ella y no sé, vamos a encontrar algo, yo voy a investigar y ellos consulten a otros médicos, entonces igual han sido un apoyo, quizás no muy asertivo en algunas cosas, pero sí han sido un gran apoyo, pero sí es más que nada una búsqueda personal y ahora con el grupo, con el grupo cuando mi hija no sé po´ a veces comparten cosas en disautonomía Chile o en el misma de, de Addison, que también estaba mi hija va, no sé po´ le dice, mira vean a tal doctor o yo me ha pasado así y hacen comentarios o mamitas que a veces están empezando, uno les dice, hay que seguir luchando con harto amor, harto cariño, eh eso, eso.

E: Entiendo y en todo este proceso de búsqueda que usted ha hecho, ¿alguna vez ha consultado con algún tratamiento que no sea propiamente tal biomédico, por ejemplo, algún tipo de terapias complementarias o algún otro tipo de Medicina?

P: No, no lo he hecho porque, por hartas situaciones eh bueno, yo soy bien dada la hierba a las, a las a todos los que hierbita me encanta, pero dentro de ésta, de esta, de esta medicina alternativa, de repente cuando hay un diagnóstico claro que tú, yo encuentro que no puede buscar por la medicina alternativa igual para ayudarte, pero mientras tanto tú no sepas lo que hay, tú no puedes decir, "chuta me ayuda a ayudar la acupuntura" por decir algo y no sé po´ mi a mi hija ponte tu ella que tiene su, su Reynaud y su piel tan delgadita con sus venitas yo no le podría hacer eso porque a ella cualquier capilar se le puede romper, entonces, es como, no es no querer primero es saber para después ayudarse con eso.

E: Mhm entiendo sí.

P: ¿Entiende? Porque, por ejemplo, el doctor ahora fue como muy era, como muy divertido, porque el neurólogo decía, "xxxx tú tienes que hacer ejercicio" y el cardiólogo, le dijo, "deberías hacer, pero no puedes hacer ejercicio" porque ella no puede, entonces era como chistoso, puede, pero no debe, entonces hago o no hago, decía mi hija. Entonces mi hija, porque, por ejemplo, tienen los movimientos, se marea muy fácilmente, entonces lamentablemente no puede hacer, ¿entonces es cómo hago o no hago? Entonces, por ejemplo, las agüitas de hierba, algunas hierbita así como para los dolores cosita, así que no le hagan daño a su guatita y cosas así, yo eso utilizo mucho agüita de hierbas, pero veo bien, para qué sirven y, y si no, no, no más po´, pero sí ponte tú ahora mismo estaba viendo yo si podía llevarla a un a un quiropráctico porque es muy bueno, pero a mí me da miedo porque, porque si ella tiene un valor que ella se luxa con facilidad, chuta la llevo al quiropráctico, se puede desarmar completa, entonces igual como, es como sentimientos encontrados, la ayudó, pero le va a hacer peor o va a estar bien, porque como no está bien claro lo que hay, imagínate que ella nunca pensamos que su regla iba a ser afectada, su menstruación, entonces llegar al punto de ahora buscar hasta a un ginecólogo que supiera, encontré un ginecólogo, pero no es chileno, él sabe disautonomía, pero llegó de, viene de, de xxxxxxa y él conocía la disautonomía y atiende pacientes con disautonomía aquí en xxxxx, tiene con mi hija, son dos, no hay más porque hay gente a veces que no sabes, se atiende xxxxx, si es que encuentran, entonces ya es como no llegar y decir mira cualquier cualquier ginecólogo no la puede ver entonces.

E: Claro, es más complicado.

P: También es complejo, entonces yo con la medicina alternativa a mí me encanta, pero realmente me da miedo porque no sé, no sé la situación como estamos ahora, sí ya ¿le va a servir o le va a hacer peor?

E: Claro, xxxxx y una consulta, estos tratamientos distintos tratamientos que ha recibido xxxx, ¿cómo ha sido la adherencia en general a estos tratamientos, en general cumple con los tratamientos que le indican cómo, ¿cómo ha sido eso?

P: No ella, por ejemplo, para estar mejor, ella lleva sus tratamientos ahora, eh su, bien, bien, bien controlado, a su hora porque yo digo, si ella no estuviera con tratamiento, no tendría algunas tardes y días buenos, porque ya antes de empezar con el tratamiento y ella estaba pésimo, pero sí se han ido sumando nuevas situaciones, que antes no estaban, que antes no estaban, entonces yo digo…

E: ¿Y esas las situaciones que usted dice son nuevos síntomas?

P: Sí, nuevos síntomas sí, nuevos síntomas más agotamiento, más cansancio, hartas cosas.

E: Mhm sí, y desde su perspectiva estos tratamientos han funcionado bien o no han funcionado bien. ¿Cómo lo percibe usted?

P: La están ayudando, pero no mejorando, la ayudan.

E: Ajá y está estos tratamientos que la están ayudando son eh lo que recibe para disautonomía, entiendo por lo que me comentó ella, que es las cosas de la presión y, y ¿qué otro estaba recibiendo?

P: Disautonomía y él él para él… la presión que va de la mano con lo que es el Raynaud.

E: Ya. Entiendo, entonces principalmente, le están tratando los temas de presión.

P: Presión y disautonomía, sí porque ahí usa el medicamento que todas las chicas están usando o las personas con disautonomía para qué es un corticoide la fludrocortisona y otras cosas.

E: Entiendo y, y usted, eh ¿quién ve que que han sido las personas que han acompañado y apoyado a xxxxx en este proceso de la enfermedad?

P: ¿Cómo, ¿quién, a quién te refieres?

E: Que como desde su perspectiva de cuidadora, ¿quiénes han sido los apoyos principales que que ha tenido xxxxx en este proceso de la enfermedad?

P: Nosotros, la familia solamente.

E: Ya la familia ha jugado el rol más importante.

P: Si, la familia y ahora el pololo que está el pololo que está apoyándola y yo bueno, a mí me costó mucho darle permiso para que pololiara, porque la primera vez que ella pololió, yo digo que era un pololeo como de niño chico, pero igual fue después de los 18, pero yo le digo, a mí me costó porque en la condición que estaba ella eh me daba miedo porque lolos son de salir, de pasarlo bien, etcétera, etcétera y ella no es igual que el común denominador de toda la juventud, ella no sale, no tengo una vida social como los demás, tiene muy pocas amistades, quizás amistades por, por por chat por cosas así o que se juntan con toda la Universidad, tenía algunos ami, amistades, pero ella no es de salir po´ no puede salir así a una junta, bueno, ahora con el pololo, cuando está allá, tiene un un grupito de amigos y ahí participa y hasta una cierta hora porque ella se queda dormida en cualquier lado, entonces, se cansó y tiene y necesita cama, ella si no hay cama, duerme donde sea, se tira al piso y ahí se quedó dormida, ella le digo a ella, yo le decía el otro día anteayer, fue como muy chistoso, “hija, te voy a comprar una almohada inflable y dos cobijitas”, le decía yo hace poco “¿por qué mami?” y se puso “oy sí” me dijo, te lo voy a colocar en la mochila y un cartelito, este “tengo una condición y voy a dormir”, te tirai ahí en la calle colocai (inaudible 55:40) le dije yo porque y te colocai el cartelito, despiértenme a las 5 y tanto ponte tú le decía yo, porque ella se cansó y necesita dormir po´ entonces, y se reía, “mami, teni´ razón” y como ella y se queda a dormir, se queda dormida y si está cansada y durmió no más po´ y en ese proceso, a veces en el el durmiendo, llegan los dolores y la pérdida de conciencia, ese el miedo, porque a veces ella está muy cansada, a veces se le agotan las pilas, pero a veces se le junta con otra cosa y eso es lo que no sabemos po´ aparte de su, que le baja mucho la presión, mucho, mucho eh baja mucho las pulsaciones cardíacas y cómo supuestamente tiene un Addison que igual está dañando algunas cosas que el Addison está y como que no está, entonces igual el Addison igual es bien bien, bien raro, entonces el Addison igual era como de susto y todavía tiene esos rasgos, entonces igual me daba, me da miedo todavía porque si hasta cuando duerme yo la vengo a ver porque a veces deja de respirar, entonces por eso decía, yo por lo mismo, me costó mucho darle permiso para que pololiara porque el chico tenía primero que saber la condición, no era por falta de de ánimo sino que con falta de de conocer y querer no más.

E: Claro y este apoyo principal que dijo usted que juega la familia es eh ¿cómo se da? ¿en el día a día apoyando a xxxxx con sus actividades de la vida diaria? ¿Es también un apoyo de tipo emocional? ¿Cómo ve usted que que juega el cerro en la familia?

P: Mira yo, eh mi hija la chicas eh les costó un poco darse cuenta que su hermana si tiene una enfermedad que es compleja, al principio ella no se po' la xxxxx afectaba mucho, mucha tristeza, mucha alegría, le afecta igual, entonces no eh, ahora que están un poco más grande eh la chica va a cumplir 14 ahora, igual es un proceso eh complejo que ya se dieron cuenta que su hermana estaba en una condición no chistosa porque al último no es un chiste que si me dolía la cabeza, se me pasa mañana, que una condición que está ahí, que hay que tener, que hay que saber comprenderlas porque la xxxxx pasó por etapas, que que la hemos ido superando nosotros conversando, eh de angustia de ella, de estrés, de ansiedad, ha pasado ella por muchas etapas que la hemos superado como familia, porque conversando algo, que aprendiera a llorar, que aprendiera a aceptar lo que tenía. Entonces ha sido una aceptación de todos, porque yo como mamá, aceptar la condición de mi hija y no podía soñar yo como mamá "oh que mi hija va a ser esto va a hacer lo otro", como otra mamás que dicen no hija no sé po' hija vas a salir con tus amigos o "mamá estoy estudiando, voy a estudiar" y la mamá se desentiende y "mañana me habla", yo no puedo po', entonces no es un no es aceptar que es otra situación que hay que estar más pendiente, que ya no voy a dormir más tranquila que su hermana. Se levanten y pregunten ellas "¿mi hermana amaneció bien?", ¿me entiendes? en una situación de de aceptación de familia completa, porque mi hija, ya ella y si me pregunta "¿mamita cómo esta?" estaba en el colegio, nosotras nos llamamos todo el día, ahora todo el día, las chicas dice "mamá, voy a comprar", "mamita, estoy en tal lugar" y así po', "mamá, tú estás bien?", "si", "y ¿Cómo está la xxxxx?", es una situación de siempre preguntar "¿y cómo está mi hermana?" "¿Y mi papá cómo está? ¿Y tú te sientes bien mamá?", entonces nosotros estamos en esa en esa situación, entonces ya ya ya digo ya estamos en esto y podamos seguir remando todos juntos.

E: Una consulta xxxxx, usted qué ve que podría mejorar en relación al apoyo que recibe xxxxx de de distintos ámbitos, por ejemplo, a nivel familiar a nivel de su pareja, que dijo que era un apoyo a nivel del equipo médico, ¿ve elementos que podrían mejorar en estas distintas áreas?

P: Mm yo encontrar, yo como mamá y xxxxx, como mamá, quizá ahora que vamos a tener mañana una una entrevista con otro médico especialista eh encontrarse y algo más de mi hija, otro diagnóstico y saber que "mira tiene esto", porque ya que siga con tantos dolores, aparte de la disautonomía que hay, algo que sabemos, lo que está y no y a veces hay cosas que no concuerdan, "mira esto otro que está acá también", por eso está tan afligida y vamos a empezar con esto. Y yo… y otra cosa que pueda mejorar en nosotros, no sé es que ya yo yo encuentro que nosotros damos el 100% de de entenderla, de comprenderla, de apoyarla, en yo lo único que yo quiero más paciencia para mí jajaja más paciencia y no se po' esperar que no sé po' la condición, por ejemplo, de, de mi otra hija que van a ir creciendo que, que ella, no sé po' siguen apoyando a su hermana, así que van a estar igual bien, pero sí hay un miedo tengo otro miedo, yo te yo tengo miedo aparte de lo que

espero, ahora con la situación que pase por mi hija mayor, tengo miedo que le pueda pasar a mi otra hija, porque están en proceso de crecimiento igual, entonces no sé es cómo igual tengo como esa sensación, igual tengo un poquito de, de de miedo entonces igual em si encuentro, no sé, ponte tú en los especialistas que dijera hoy vamos a igual, vamos a re, queremos revisar después a tu otra hija, a lo mejor, si hay algo em que quizás tiene una condición similar, también eso me gustaría porque igual como saber a tiempo y no después que pase después, pero sí es como un miedo, como chuta más carga, pero qué le vamos a hacer, hay que seguir no más.

E: Mm entiendo, y, y pensando en en su situación como xxxxx, como mamá, como cuidadora, ¿cómo ve que está su bienestar? ¿Usted siente que tiene bienestar actualmente, cómo? ¿Cómo siente que está su propia salud? En este momento.

P: Yo mira, yo hace un mes atrás estaba horriblemente mal, pero ahora tengo expectativas de que puede ser mejor porque si mi hija está bien, yo estoy bien ¿Me entiendes? si ya está bien, anda feliz, yo estoy bien, si ella anda mal está mal, yo estoy súper mal, es de acuerdo a la condición que esté ella, yo voy a estar, pero aunque yo esté mal, yo tengo que sacar donde sean fuerzas y seguir luchando, no me puedo, no puedo llorar sobre el dolor porque el dolor ya está y no puedo cuidarlo o sea yo estoy mentaliza' en eso que no se po' estoy por el suelo, pero no puedo seguir cuidando el dolor porque si no más me va a doler, no lo puedo, no, no lo no puedo cuidar la enfermedad, tengo que luchar con ella.

E: Entiendo y usted me había mencionado que estaba recibiendo apoyo de salud mental.

P: Sí.

E: Em ha recibido algún otro tipo de apoyo, usted como cuidadora, por ejemplo, me había mencionado que tenía vínculos con organizaciones, ¿eso también le brinda algún tipo de apoyo en o algún otro tipo de apoyo que usted haya recibido de su trabajo de amigos, en el tema de ser cuidadora?

P: Eh no, por ejemplo, en mi trabajo tengo las niñas que trabajan conmigo, que son técnicos y me llevo una, me llevo con las dos bien, que son dos técnicos y trabajan conmigo, pero yo tengo con una más afinidad que no sé po' eh conversamos más las cosas y ella siempre me llama, "tía xxxx ¿cómo está? en siga luchando, usted es una mujer guerrera, ánimo, besitos", siempre está en esa, en esa de esa postura y cuando sé y yo a veces ahora he ido al colegio un par de oportunidades, no he ido muchas y no, po' ya ella espera que no sé, se vayan los niños, después se va, me abraza, conversamos un ratito, peso porque las otras personas también tienen su vida, entonces más allá a

veces emm nos cuesta reunirnos para conversar, pero cuando hemos tenido la oportunidad y con otras colegas que conversamos, ponte tú en pandemia yo estaba trabajando, pero hicimos un zoom de un grupito de personas donde nos ayudamos emocionalmente, lo teníamos para trabajar, pero sí para conversar a lo que nos estaba pasando, porque en pandemia fue horrible, entonces, yo soy como bien encuadra' cuando trabajo, entonces dejamos siempre ya yo con los tiempos ya para planificar, para organizar, en las propuestas de trabajo nos organizamos terminaba el tiempo y yo decía "ya, chiquillas, vamos a terminar a esta hora y ahora vamos a conversar de nosotros" que quiera contar algo, entonces nos dábamos un tiempo para contar cosas personales y si no había nada malo, algo que hubiese pasado, contamos, no sé po' si te pasó algo bueno, algún chiste, entonces ahí ya no empezamos a soltar y en alguna oportunidad hicimos juntas por, solamente pa' pasarlo bien hacíamos, juntas de chicas del trabajo, con las que nos llevábamos bien, entonces sé po' nos preparamos para esa hora, cada una en su casa, pero con un tecito, le colocábamos temáticas, de repente no sé po', la ropa ya vamos a estar todas con un disfraz como pa' hacer algo divertido, pero eso eran cosas que se me ocurrían a mí, me entiendes? con otra colega como para cambiar el switch en pandemia que fueron los 2 años y, y de esa manera no, no a mí me servía porque yo como, yo como leía para ayudar a mi hija yo lo traspasaba a mis colegas de trabajo, las técnico para que le ayudara a ella y así me ayudaba a mí, entonces hice como un intercambio de experiencia, ahora no, no lo he hecho porque ahora netamente me dediqué a estar en mi casa con mi hija para poder tener el tiempo de llevarla al psicólogo a ella, ayudarme yo y estar con xxxxx, pero ya tengo que volver a la realidad y entonces la realidad, igual me llamo denante mí técnico, me decía "tía le echamos tanto de menos que, usted siempre cambian las cosas" porque yo no sé po' le decía "ya chiqui ya los viernes trabajamos hasta tal hora, entregamos a los niños y de las 5, 5:15 empezaba el compartir de las semanas, del fin de semana, termino de semana, y pa' tener fin de semana bonito hacer algo distinto, entonces hacíamos un tecito en la tarde conversábamos algunas cosas, nos damos como 50 minutos para hacer cosas distintas, entonces ella echan de menos eso, entonces y yo era divertido porque yo no organizaba solamente en mi curso lo organizaba a nivel de todos los viernes en el colegio, entonces igual igual es rico porque el otro día fui y las tías de la cocina que hacen me dicen "tía la echamos tanto de menos para el día del alumno y otros días, porque siempre usted hace cosas distintas" y me decían, "si hubiese estado usted, hubiese distinto", y yo digo "no estoy, pero voy a, ya voy a volver", pero siempre, yo creo que era como un poco disfrazar lo que a mí me pasaba para ayudarme a mí porque yo trataba de que no se notara lo que me estaba pasando, entonces yo siempre hacía cosas distintas para sacar las cargas emocionales de las personas adultas que trabajamos con niños, pero al último era como una ayuda personal porque tengo un apoderado que me preguntan " y cómo está tía", eh "Usted siempre alegre, feliz" y no sabía cómo que estaba pasando algo tan triste, entonces igual em es rico así h que te reconozcan que tú haces algo bueno, pero ya cuando tú no das más, eh igual es, hay que necesita un tiempo para uno, pero como tú me preguntabas eh yo le le decía al psicólogo y al al doctor, yo le decía, "yo parece que fue ayer que salí con licencia", claro, cuando yo ando mal, si tú me preguntas, yo ando súper mal, mi hija está mal y yo no estaba con licencia porque yo, no ha sido un descanso, pero sí, pero sí estoy con mi familia, estoy aquí, pasa el día rápido, pero bien igual feliz porque estoy con mi hija tratando de ayudar en lo más que pueda.

E: Mm entiendo y xxxxx una consulta y de todas estas acciones que usted mencionaba ¿Realiza alguna otra acción que sea como de autocuidado o que usted, claro, decía que hacía estas actividades para para el trabajo emocional que también eran para usted? ¿Hay alguna otra acción que usted realice de autocuidado?

P: Ah voy a la peluquería una vez al mes, pero cuando estaba muy mal no iba jajaja ponte tú, claro, no sé po' me hacía las uñas cuando iba a trabajar todos los meses, em ahora no porque igual, habría que descansar un poquito, no, siempre me preocupé, ponte tu física, eh para estar bien porque igual uno, yo trabajo con niños, trabajo con un apoderado, entonces tampoco voy a llegar y estar no se po' andar mal y que se refleje todo lo mal que tú estás que se refleja en ti, entonces yo encontraba que tampoco era bueno que las otras personas "oh mire la tía como está", no la idea no es esa tampoco, entonces trataba de estar bien yo, físicamente y mentalmente, por eso te digo, si no iba a un psiquiatra, yo me buscaba alternativas para leer, para estar yo bien, me gustaba ver series muchas pero ya me aburrí ya no me llena, me aburrí, eh me gusta leer, pero siento que ahora igual estoy cansada de leer tanto, cansada del, de serie igual ya no, no, no ya no, era como mi mi cable a tierra cuando estaba muy cansada veo una serie si está interesante eh porque había un psicólogo en el colegio antes que me llevé muy bien con él y conversamos y que era como mi mi desconexión, pero ya no ni siquiera eso, pero hay que buscar nuevas estrategias, no más po' yo digo, yo estoy en la búsqueda y encontraré algo que me me desconecte emm pero sí ponte tú con mi esposo nosotros em no somos de rutina eh nos damos harto cariño, conversamos harto mucho, mucho, mucho, mucho, nos apoyamos los dos, si alguien está mal, no, yo que él esté muy mal, yo no, yo le digo, él me dice, "pero no, no, no, no, no te enojes dame apoyo, dime que sí, aunque me resulte mal no importa" y yo igual po', yo lo mismo en las mismas situaciones que siempre hemos conversado bastante, entonces, nosotros nos apoyamos bastante y cuando estamos mal, bueno, yo digo las cosas, a él, mi esposo le cuesta un poco más, típico como hombre que le cuesta más conversar cuando se sienten mal y algo, pero yo ya lo conozco tanto que yo le digo a veces eh cuando se preocupa (inaudible min 1:11:46) que me dice "yo también soy de una guagua" porque es como el último, "tengo otro bebé" le digo yo, pero él es muy buen papá, ha sido igual excelente apoyo porque me dice "ya usted ve con la hija, yo la llevó, yo la llevo" o "haga todo lo que tenga que hacer y a donde usted va yo la llevo, yo la acompaño, pero usted haga todo, no se preocupe", pero no ha sido un excelente apoyo, no y el ponte tú igual me dice po' "si usted tiene que juntarse con su, alguna amiga del colegio, de mi trabajo" porque así como a mitad de amistades desde que se enfermó mi hija ya no tengo así como amistades, no, no ya no cuento así con mucha amistad, sí, con mis colegas me llevo bien con algunas colegas bastante bien y con mi técnico excelente excelente, tengo muy buena relación con algunas colegas, muy buena, igual tengo apoyo de ella po', me preguntan, no sé, cómo estoy ánimo y si hay algo que me puedan ayudar, me dicen, "no", le digo, mira, cuando no tenga fuerza les voy a pedir ayuda, pero cuando no, no, así que igual igual me llaman qué, cómo estoy si necesito algo, no pero bien igual igual he tenido muy buen grupo de, en el Colegio de mis colegas que me han apoyado, hubo una persona que un día cuestionó que cómo mi hija estaba tan enferma que a lo mejor era yo la que estaba loca, pero en una oportunidad yo tengo la, la hija de una colega que es tecnóloga médica y vio unos exámenes que mi hija no estaban tan bueno por otra situación y creo que ella le dijo, entonces después me dijo, "xxx si alguna vez hablé algo discúlpame", pero ya ya pasó no más, po' yo siempre he sido como bien eh cuero de chancho así que no, me resbala porque digo mi hija primero y, y mi trabajo, lo demás había personal, si puedo ayudar, ayudo, y si no hago mis cosas y yo no más po' y sigamos adelante.

E: Y xxxxxx ¿alguna vez usted ha pensado en cuál es la causa de la enfermedad de xxxxx? ¿Usted le ve a alguna causa?

P: Eh no sé yo digo, a lo mejor mi mi papá que era alcohólico, muy alcohólico y lo mejor algún gen se desordenó por ahí, no sé o por lado de mi papá, mi abuela era no se po' muy depresiva porque quedó viuda muy joven, mi papá era depresivo por una situación personal que vivió el que se falleció, su papá en sus brazos y mi papá sentía dolores, pero no sé si a causa de la depresión o a causa de que tenía algo, pero como era gente tan antigua nunca se vio y eh paremos de contar, entonces uno piensa en situaciones, pero no sabe po', no sabe qué pudo ser eso eh también lo veo por el lado de mi esposo que tiene su, una tía de él que vive eh con dolores de cabeza, vive con dolores yo digo a lo mejor mi hija eh atribuye esos dolores a la tía, pero la tía nunca he tenido un diagnóstico y también es de edad, entonces en realidad a veces pienso y ah no me pienso desgastar porque qué saco, voy a tener que no se po´ resucitar a mi papá y a mi tía investigarla pa' yo saber lo que tiene mi ellos, no po', me preocupo mejor, quiero saber qué tiene mi hija antes de estar investigando hacia atrás y eso le conversaba al neurólogo los último, se puso a reír me dijo "tienes razón" porque no sacamos nada con investigar a la tía de mi esposo, si nunca hemos sabido que tiene, habría buscarle a ella qué tiene, investigarle a ella y después "ah puede ser que tu hija…" y entonces sería un desgaste mayor, mejor me, digo yo, ya voy a buscar lo que tiene mi hija y voy a seguir investigando y a que decir, mira a lo mejor fue por esto o algún gen que se desconectó entre nosotros con mi esposo y no se los toco, los tocó el premiado no más po´ y nada más que hacer que claro, mi hija, mi hija en una oportunidad y ella lo sabe y me dice, me echaba la culpa a mí que yo había tenido la culpa, que ella haya salido enferma o sea típico de los niños cuando están en proceso de aceptar la condición, cómo están, que es normal, yo no me sentía para nada mal porque siempre yo le conversaba, leía a veces delante de ella y mi quería escuchar, cerraba los ojitos, yo sé que ella me estaba escuchando y yo seguía leyendo, le leía, le decía "pero hija, pero vamos a buscar", pero yo le decía que "yo no tengo la culpa, si hubiese sabido a lo mejor no me hubiera embarazado", obviamente que pasa por esa etapa de investigación uno propia, que uno busca pa´ atrás, lo hace para saber quién a lo mejor, tuvo la culpa, pero no sacamos nada con buscar así un culpable un nexo de una enfermedad, si al último yo lo estoy viviendo ahora y mi hija, lo que tuvo alguien parecido mala suerte le tocó no más, y no sacó nada con decir mira, tu abuela, a lo mejor lo tenía y, y de qué me sirve eso a mí, si mi hija la que está así, yo la que estoy ahora de cuidándolo, entonces no me sirve de mucho saber que alguien tiene algo parecido, una herencia, pero ¿qué saco con eso?

E: Y eso que me decía recién xxxxxx de de la culpa, ¿usted alguna vez ha sentido algún sentimiento de culpa en relación a la condición de salud de xxxxx?

P: Ah por supuesto que sí, por supuesto que sí, porque uno se cuestiona cómo mamá y por, yo decía lo mejor, si esto era (inaudible min 1:17:36) , que por qué cresta no busqué antes o sea yo decía yo, cómo tan pajarona que no busque antes, sí ahora estoy investigando y he llegado tan lejos porque no empecé antes, hubiese estado más lejos antes, pero los tiempos de Dios no son míos y yo digo ya Dios permitió esto, estamos aquí, porque imagínate que ahora con el doctor xxxx xxxx, a veces muy difícil, a veces encontrar hora y llamé y me dieron hora altiro, entonces también, yo soy bien creyente, entonces los tiempos de Dios yo no los voy a cuestionar, no voy a cuestionar esas cosas, porque la ciencia también es creación, entonces me tocó a mí, nos tocó a nosotros, quizás pa´, pa´ yo fortalecerme yo como mamá y como familia y quizás pa´ ayudar a más personas también que

están pasando lo mismo y decir, mira, tienes que tener amor, paciencia, seguir luchando y esto es lo que nos tocó y hay que seguir apoyando no más.

E: Y, xxxxxx, ya estamos llegando al final de la entrevista y, y para ir cerrando como para hacer una reflexión general sobre este tema de de no tener diagnóstico, ¿cómo cree que afecta emocionalmente a usted y a xxxx el no tener diagnóstico para estas otras condiciones de salud, más allá de la disautonomía, en qué cree que afecta?

P: Ohh (suspira) emocionalmente te afecta un montón, porque eh yo veo que mi hija a veces está tan mal, que conversamos, siempre conversamos tonteras, mira, te voy a contar una anécdota muy chistosa que a lo mejor le puede, la, te puede servir algún minuto, un día mi hija estaba muy mal eh yo llamé a mi esposo y a mi otra hija eh le vinieron a hacer nanai todos, mi esposo se fue a meter en la cama, muy tapado, me dijo, si pasa algo me avisas porque xxxxx estaba muy mal y estaba con no sé po´ con su máquina para tomar la presión, estábamos tomándole el pulso y la xxxxx estaba muy mal y yo le dije a mi esposo, " creo que pase la noche la xxxxx es porque estaba muy malita" y el doctor me dijo que "si hay algo más grave tienes que llevártela a xxxx, sino traerla a xxxx" y yo la vi tan mal y sabes tú que yo estaba tan cansada porque llevaba 15 días cuidándola, día y noche y yo estaba tan cansada que se me ocurrió decirle, yo entre tanta tontera que ahora le digo, hija" "¿Qué mamita?" me dice, "que no me digan nada porque ya siento, ya no tengo fuerza mamá, me voy a morir", "te quiero mucho" y lloraba y decía "mamá yo me voy a morir ya no quiero seguir porque me duele mucho" y yo le digo "hija no te muera ahora muérete mañana en la mañana porque estoy tan cansada como pa´ hacer cosas", le digo yo "quiero que te mueras mañana no ahora" y se pone reír y a mí me dio risa porque me salió de aquí, dije "hija por favor, no te mueras ahora, muérete mañana por último que es de día", claro, entonces fue como algo del alma y algo chistoso, porque no sé por dónde, es que siempre el minuto que ella está tan enferma y yo saco un chiste de cualquier cosa, que le pongo un tono de humor porque al último no sé po´, le digo yo, "ya mi abuelita", le digo que se tiene que levantar, no sé, y a veces le relacionó con algún humor, cualquier cosa como pa´ hacer la vida más agradable no me queda de otra, ay pero me fui me fui de lo que tú me preguntaste.

E: No, dígame, dígame lo que lo que iba a decir ahora.

P: No es que me fui, por eso le digo, me fui.

E: Ah si, era el impacto emocional en el fondo de no alcanzar el diagnóstico.

P: Ah claro emm incertidumbre que le sigan pasando cosas, sigan sumándose más cosas y no encontrar el diagnóstico adecuado y no saber qué hacer po´, no no saber cómo ayudarla a ella y yo

como mamá también incertidumbre porque tengo que salir al mundo laboral y ¿cómo lo voy a hacer? Entonces, una incertidumbre es súper compleja, porque como te decía, todavía no hay algo, con un diagnóstico podemos luchar por una ley de de cuidadores, pero si no hay un diagnóstico y todavía las enfermedades no están bien reconocidas, estamos recién luchando e, difícilmente yo voy a decir "oh me voy a quedar en la casa porque quizá el gobierno o alguien me va a dar, no se unas lucas para seguir adelante y no trabajo" o que me faciliten el trabajo que me dijeran, "mira Verónica ven a trabajar medio día con los niños y el otro medio día te quedas en tu casa porque eres cuidadora", y que se facilitará las cosas para las personas que somos cuidadores, pero mientras tanto no haya un reconocimiento de diagnóstico y más y más apoyo para reconocer estas enfermedades raras y encontrar un diagnóstico pronto, este hay que seguir luchando no más para que más gente pueda hacer más consciente y de ayudar, por ejemplo, que estamos haciendo es lo que estás haciendo, lo que están haciendo ustedes, lo que estoy haciendo yo, yo creo que hay muchas personas que recién comenzando a esta situación que yo viví hace, empezamos hace tantos años y esto va a ayudarle a ella, quizás a las generaciones que vienen más adelante se les hace más fácil, pero si no hay personas como ustedes y como uno que trata de poner un granito de arena en algo que se está luchando para cambiar más pronto, algo que no sé po´ que ojalá sea más cerca que lejos, pero para ir ayudando.

E: Claro claro es importante y, y usted ¿cree entonces que la, los cuidados de salud de xxxxx cambiarían si ella tuviera otro diagnóstico, podría mejorar su situación?

P: Confiaría que sí, pero no me quedaría claro que sí, porque como son enfermedades raras que todavía no tienen, no tienen medicación exacta para mejorar de mejor manera la calidad de vida, quiero confiar que sí, pero comprobadamente no hay todavía como una mejoría para enfermedades raras, es solamente una una ayuda, es una ayuda, no hay mejoría como es como la pastilla, como el tratamiento de la diabetes, si tú te lo tomas bien vas a tener buena calidad de vida y puede durar muchos años ¿cierto? Pero en estas enfermedades raras estamos, está recién investigación, entonces por eso te digo, yo me gustaría encontrar algo así como diagnóstico para que la ayudaran un poco más su calidad de vida, pero no sé si va a mejorar más de lo que está, me gustaría que sí, me gustaría que sí, pero si no está, vamos a seguir luchando no más, no nos queda otra.

E: Entiendo y xxxxx para ir cerrando, usted me hablaba recién de los programas y de políticas sobre cuidadores que acá en Chile no hay, no hay mucho. ¿Cuáles serían sus recomendaciones para políticas o programas para personas con enfermedades raras y para cuidadores? ¿Qué, qué recomendaría usted desde su experiencia?

P: Yo desde mi experiencia, para la gente que trabajamos, para los que somos trabajadores dependientes de un trabajo, eh que trabajáramos con tiempos parcializados para tener un poco de tiempo tanto en el hogar, como en el trabajo, independientemente de los trabajos, por ejemplo, yo tengo un horario de eh no las 44 horas, pero tengo casi las 40, 37punto y algo eh lo que me tiene un cargo de no sé po´ de cargo administrativo que eso se hace en otro horario, pero sí las clases la hago

en horario, el horario de rutina quizá ese horario en el caso de educacional, pero en horario que lo pudiéramos hacer de la casa para las personas que somos cuidadoras y si fuera no sé po´ otro tipo de trabajo, también buscar como alternativa para los que son cuidadores donde pudieran realizar su trabajo desde la casa y un tiempo en, en el trabajo normal, para organizarse porque a veces uno no es que no quiera realizar el trabajo, pero sí tiene personas a quien necesitan en su hogar y eso sería una ayuda para las personas que trabajamos y a las personas que no tienen un trabajo remunerado, quizás el gobierno a prestar un apoyo de reconocimiento donde, darle el apoyo emocional también de de ayuda de terapia, de terapia y bueno, nosotras igual que los que trabajamos que fuera gratuito, terapias de no sé po´ de salud mental con psiquiatra con psicólogo y eso lo necesitamos todos y a las personas como te digo que no trabajaran que fueran solamente en su casa, no sé po´ un apoyo monetario también, un apoyo monetario y también con apoyo de psicológico y que fueran un reconocimiento, no, no sólo la discapacidad, sino que la incapacidad […] la incapacidad porque mi hija no tiene una discapacidad, pero si su enfermedad incapacita, ahora este minuto, como te digo yo y el reconocimiento también en política a la parte educacional que realmente en las universidades se haga inclusión, porque la universidad no hay inclusión para la gente con discapacidad e incapacidad no existe, está el departamento de discapacidad, pero no hay adecuaciones curriculares para los alumnos con incapacidad y discapacidad, no hay una conciencia de los docentes de que existen enfermedades que a los alumnos lo inválida por horas, por rato, por minutos, entonces tanto en la parte de salud, más profesionales también conscientes y por profesionales capacitados, para en otro tipo de diagnóstico, por ejemplo los profesionales con, a ver ¿cómo se llama esto? que tengan aparte de vocación de servicio, que sean más empáticos con los con los pacientes y diferentes profesionales, porque de repente encontramos en medicina general y no hay un especialista, no hay especialistas en la salud pública o si fuera la red privada que la red privada, también los doctores no solamente saquen dinero, sino que sean más empático y escuchan a los pacientes, porque a mí me han tocado andar en todo, entonces, a veces no sé por ganar, no sé po´ por ganar 25000 pesos, 35, 40,50, 60 mil pesos y pagai´ una consulta siquiátrica, llamémosle así, disculpa si hubiese un psiquiatra para ir cerca tuyo que no es por ofender, pero si de repente y psiquiatras que netamente se van por el dinero y ni siquiera ayudan al paciente, sino que le dan farmacología para que pueda volver entonces yo lo viví una experiencia personal con mi hija, entonces, realmente queremos ayudar a los pacientes a salir de donde están o seguir ganando dinero, entonces por eso tendría que ser un cambio en salud, de al último te vay a la vocación, como docente, como lo que yo hago, como lo que yo hago en mí, en mi ámbito, que sean profesionales, que quiera su su su profesión y que lo hagan por gusto, no por cumplir, entonces estaría bueno, sería un complemento de todo por cambiar, porque siempre si tú te vas a la parte de salud, en de parte de salud en una posta rural hay un equipo multidisciplinario, entonces si te va una asistente social, asistente social ¿Va a escuchar o va a ayudar? Entonces eh realmente es que a mí me ha tocado por experiencia cuando me ha tocado con trabajar con niños, detectar abusos, cuando me ha llegado un grupo de (inaudible min 1:30:00) de entonces uno ve la realidad, me han llegado asistentes sociales, psicólogos que están trabajando por plata, pero no por ayudar a los niños, entonces a través de esa experiencia uno va absorbiendo cosas para ir mejorando, entonces yo creo que en este gobierno de turno o en el que esté o en el gobierno que esté de ministro de ministra, que es diferente porque yo no voy a nombrar asunto político, ahora menos ahora que estamos en un proceso bien complejo, independiente de la postura que uno tenga, yo creo que aquí se trata de una situación de voluntad, de voluntad política de colaborar con las personas, ya sea que tenga o no tenga dinero, entonces yo creo que sería eso una, la voluntad que tuviera voluntad de ayudar, porque ¿qué pasa si va a la Universidad un chico que es millonario tiene una incapacidad? Y si el profesor le cayó mal el cabro que tenga mucha lucas aunque pueda pagar porque esa es la realidad de Chile, y si el profe le cae mal, lo va a sonar igual po´ o sea una cuestión realista, en cambio, no sé

porque hay de todo, entonces si hubiera más conciencia en la inclusión en la universidades y el, bueno, que al menos yo lo hago cumplir en el colegio donde estoy, porque soy como bien encargada una parte ahí, se haga bien bien bien el trabajo de la inclusión que estamos recién, Chile está mejorando en eso y falta mucho por hacer, mucho por mejorar en la inclusión y le digo hasta que no, disculpando la expresión no es que no, no vamos a llegar a viejo hasta que no se muera toda la generación vieja que tienen una situación de inclusión mal catalogada esto no va a cambiar porque en las universidades hay profes que son no se po´ muy viejito y no entienden y no entienden y no entiende ni entienden, es una cuestión impresionante y aunque tengan un familiar con una incapacidad o discapacidad, a veces son tan retrógrados que no entienden, o lo digo por mi hija, si con, lo digo por otras situaciones que he vivido personal de exalumnos, entonces no sé, yo siempre yo participé, igual que las situaciones de encuesta a nivel nacional de esta cosa por educación y ha sido bien bien bien hincha pelota en este cuento porque no se trata de un asunto de, político se trata de un asunto de cambiar y mejorar. Eso hija.

E: Ya muchas gracias, xxxxx, entonces por por la entrevista ya llegamos al final de las preguntas, estuvo muy buena, pudimos tocar muchos temas, así que muchas gracias por tomarse el tiempo de de poder contestar acá y lo último que me falta preguntarle son algunas cosas de descriptoras de usted, su edad, etcétera para poder rellenar su ficha de inscripción, entonces me puede decir ¿cuántos años tiene?

P: 50.

E: Y ¿cuál es su ocupación?

P: xxxxxxxxxx

E: xxxxxxxxx, súper y ¿usted vive en la comuna de…?.

P: xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

E: xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx súper entonces ahí estamos con los datos xxxxxx, muchas gracias y bueno, apenas tengamos resultados, vamos a estar ahí haciendo instancias de difusión y compartiendo para que también puedan conocer eh como en general están viviendo las personas y con situaciones de salud y sus cuidadores este tipo de de enfermedades poco frecuentes.

P: No hija, gracias a ustedes, a las personas que están en este proceso de investigación y yo creo que es una instancia muy bonita que hicieron ustedes y, y, que abarca todo tipo de personas y que puede y va a ser de una gran ayuda, bastante una gran ayuda y, y quizás vamos no a través de esta entrevista, a veces uno nunca sabe, se logran muchas cosas, la difusión, es muy importante la difusión es importante y quizás para usted que es que el lolita que está recién empezando en esto, la felicito y a su grupo que están trabajando también, los felicito porque no es fácil comenzar algo así eh y así como aquí en Chile y en otros países se está tratando de cambiar muchas situaciones, no se po´ en Dinamarca, una investigación superbuena, quizás podrías buscar, eh hay una doctora, no me recuerdo el nombre de este minuto, que quizás dijo, para el año 2024 vamos a tener novedades para las enfermedades poco frecuentes, en algunas, dónde están investigando y que incluso la xxxxxme me preguntaba si podía participar de una investigación, pero tenía que viajar y yo dije, los recursos, no el recurso no los tengo, entonces eh claro, entonces ahí investigaban tanto a los cuidadores como lo hacen ustedes, lo están haciendo ustedes, como a las mamás, pero ahí había una (inaudible min 1:34:55) colocaban cámaras por todos lados, como era el levantarse, el dormir, la rutina de las familias, la rutina de la familia, la rutina de la familia, claro, y tenía que haber una disposición de de personas enfermas en diferentes enfermedades, para ver cómo vivía la familia, cómo era una rutina, no sé po, 15,10, 10 días eh eso fue para tomar conciencia y te estoy hablando que esto se hizo hace muchos años atrás, como para que las políticas internas de cada país del país donde estaba ella eh pudieran comprender la labor del cuidador y la y la persona que estaba estaba en esto, así que te agradezco, los felicito eh espero haber, haber sido un aporte con mi hija y que tengas una buena tarde y cualquier cosa me contactas, si necesitas algo más, estaré aquí dispuesta a ayudar y colaborar en lo que ustedes estén proponiendo y un abrazo gigante para todos y muchas gracias.

E: Muchas gracias, xxxxxxx.

CD.T8F **(P)**

E: Ahora sí comenzamos xxxxx y, bueno, le agradezco su tiempo y su buena disposición para participar de esta entrevista. Para comenzar, me gustaría preguntarle inicialmente si es que se puede presentar. ¿Me podría decir su nombre, su profesión, su edad, la comuna donde vive?

P: Sí. Mi nombre es xxxxxx xxxxxx xxxxxx, eh, actualmente tengo 38 años, vivo en la comuna de xxxxxx, en la segunda región y trabajo en el área de minería, que es donde trabaja generalmente todo el mundo acá, la gran mayoría y de ahí, digamos, me ha tocado afrontar el tema de la, de ser cuidador de, de pacientes con enfermedad genética rara, en este caso mi familia. Sería mi madre, mi hermana, mi hermano y mis dos sobrinos. De ellos, lamentablemente mi madre ya falleció producto de un cáncer que derivó de, consecuencia de la misma enfermedad genética y ya llevo alrededor de 10, 12 años ya, digamos, tratando… siendo cuidador, viendo tanto el lado de cuidados médicos como el tema financiero, que ha sido bien, bien, bien fuerte ese tema. O sea, el tema de abandono de enfermedades genéticas raras, enfermedades raras, es muy fuerte en el país, y el tema del financiamiento también es muy potente, muy potente. No sé, o sea… en mi rol de cuidador se hizo se hizo muy complejo, eh, tratar de sobrellevar la situación, el tema de financiar el tratamiento y, por otro lado, dar la contención, eh, emocional y el apoyo anímico a las personas que, o sea, en este caso a mi familia, que estaban con la enfermedad. Hay digamos dos roles que cumplir, que son bastante fuertes y en lo posible que… tratar de mantener o dar una imagen más de fortaleza o de tranquilidad frente a situaciones que de repente son, eh… por un lado, estresantes y, por otro lado, bien caóticas. Entonces, eh, digamos, ahí es donde siento que falta apoyo de todas las instituciones, de los seguros de salud, ya sean públicos o sean privados, eh… básicamente hay un abandono, o sea, queda uno a la suerte de la capacidad de financiamiento, en primer lugar, que uno tenga y, segundo, la capacidad de gestión que uno pueda tener, como si tiene o no las herramientas necesarias para manejarse ante situaciones de estrés o situaciones ya de, digamos, de toma de decisiones que son bastante difíciles de realizar en su momento. Sin ánimo de exagerar pueden ser… no, no "pueden ser", son decisiones de vida o muerte. O sea, me ha tocado pasar como por 2, 3 veces situaciones así y de alguna manera logré manejarlas, pero creo que si uno no cuenta o no tiene el apoyo, formación o alguna idea de cómo afrontar este tipo de cosas, eh, fácilmente se terminaría, digamos, absorbiendo por todo.

E: Podría preguntarle, al respecto de lo que menciona, usted, antes de tener estas experiencias con enfermedades poco frecuentes, ¿había tenido otras experiencias en su familia o fuera de ellas, relacionadas con alguna enfermedad?

P: Sí, sí, habíamos tenido una experiencia. El caso de mi abuelo maternal y parentales con enfermedades complejas. Por ejemplo, tres de mis cuatro abuelos fallecieron de cáncer, entonces ya era un proceso que lo habíamos visto, pero no vivido. Lo habíamos visto más bien desde la lejanía, pero mi abuelo paterno falleció de cáncer al estómago, mi abuela materna de cáncer colorrectal -que ella fue finalmente la que descubrimos después que tenía una enfermedad genética- y mi abuelo maternal también, que falleció de leucemia. Entonces, habíamos visto esos casos, pero como un poco desde la distancia, no ya primera línea, porque mis abuelos vivían con mis tíos en este caso. Entonces, si bien hay una relación familiar de cercanía, pero no es lo mismo que estar las 24 horas ahí, hacerse cargo del… o responsable de todo lo que implica el cuidado de una, de una persona enferma.

E: La verdad es que yo le quería preguntar en relación a su hermana, a xxxxxx, pero también en vista de que tiene otros familiares también que viven con enfermedades raras y poco frecuentes, me gustaría que fuéramos quizás hablando de esas experiencias. Sin embargo, al principio me gustaría consultarle, respecto de su hermana en particular, eh, ¿cuál es su rol en la enfermedad de ella? Y si también quiere extenderlo a otras [relaciones familiares] también puede contarme.
P: La última parte no la entendí bien [sonríe]
E: Trataré de hablar un poco más fuerte. Le preguntaba un poco cuál es su rol en la enfermedad, por ejemplo, o cuál ha sido, cuál fue -si es que ya fue, ya no es-, eh, ¿cuál ha sido su rol respecto de la enfermedad de xxxxxxx, de su hermana? pero también me gustaría extender la pregunta para sus otros familiares, porque también le ha tocado no sólo ser cuidador de ella, sino también de sus sobrinos me comentaba, de su mamá. Me gustaría que me comentara un poco al respecto.
P: Ya, eso se… se da un poquito para largo, pero si tiene tiempo no hay problema.
E: Sí, no, tenemos. Igual xxxxxx, aprovecho de decirle que estas entrevistas están pensadas para durar 1 hora, pero usualmente lo que, lo que pasa es que hay tanto que conversar, que las entrevistas se alargan, pueden alargarse. Se lo quiero decir altiro, en caso de que usted tenga cosas que hacer.
P: No, no. Tengo libre hoy día [sonríe]
E: Ah, perfecto. De todas maneras, si en algún minuto quiere parar la entrevista o simplemente no quiere seguir, no es necesario que me explique, me puede decir y paramos. Podemos continuar otro día o si no quiere participar por algún motivo, me dice ¿ya?
P: Sí, no hay problema. Bueno, en cuanto al rol, empecemos por xxxxxx que es mi hermana, que a través de ella llegaron a mi contacto. Y, bueno, bueno, ella por distintos motivos llegó a vivir conmigo acá en xxxxxx junto con mi sobrino, estaban ellos muy pequeños y bueno, ella era madre soltera en ese entonces y desconocía el tema su enfermedad. Por distintos motivos llegaron a vivir conmigo acá y al momento de su diagnóstico, eh, obviamente, jamás pensamos que la situación fuera tan, digamos, fuera tan, tan potente. Inicialmente cuando ya… la enfermedad que ella tiene, que es el Síndrome de Gardner, que es una derivación de la poliposis adenomatosa familiar. En este caso, el Síndrome de Gardner es una mutación dentro de las enfermedades raras que la hace rara dentro de las mismas enfermedades raras, entonces es un premio por partida doble [sonríe]. Es una enfermedad muy silenciosa y cuando ella ya vino a dar signos de… o síntomas por decir de cierta forma, básicamente terminó en la UCI en la clínica. En la UCI a un nivel de… que en determinado momento llegaorn a decir o a informar a la familia que había que estar preparado para todo, o sea que era un tema ya de vida o muerte, literal. Afortunadamente, eh, bueno, acá en región hay un tema grave con el tema de especialistas y con el tema de calidad de especialistas, que me ha tocado ver mucho, muchos casos por ahí, pero afortunadamente en esa ocasión sí hubo un doctor que logró dar, dar con la posible enfermedad que fuera y logró él mismo aconsejarnos "¿sabís' qué? Vayan a tal o a tal especialista", por el grado de avance de la enfermedad.

Bueno, el doctor xxxxxx -que de hecho es mi tocayo-, que todavía trabaja acá en xxxxxx, el doctor xxxxxx xxxxxx fue el que nos dijo que posiblemente era el PAF, la poliposis y que, debido al nivel de avance de mi hermana, eh, habían como dos o tres especialistas en el país que podían tratarla. Y obviamente nos dijo de inmediato "¿sabes qué? Esta clínica es privada", el tema de costos y todo lo demás, porque mi hermana es FONASA. Y claro, ahí nosotros, eh, inicialmente aquí en xxxxxx buscamos en forma inmediata una segunda opinión.

Esa segunda opinión sí vino por otra gastroenteróloga, eh, confirmó la primera opinión de que tenía una enfermedad de tipo genético, pero no sabía si, no supo si era esa o era otra.
E: Disculpe xxxxx.
P: ¿Hm?
E: Le iba a preguntar, eh, ¿cuánto tiempo pasó? Me gustaría que nos detuviéramos un poco, eh, también hablando de xxxxx, claro. Usted me decía que la enfermedad es silenciosa y que, una vez que empezó a presentar síntomas, fue cuando ella tuvo que caer en la UCI, ¿verdad? Quería preguntarle ¿cuánto tiempo pasó entre…? Bueno, es que no sé si hubo sospechas, por ejemplo, en xxxxxx, antes de tener estos síntomas. ¿Cuánto período hubo desde la aparición de los primeros síntomas hasta el ingreso de la UCI?
P: Ah ya, sí, ya entiendo por dónde va la pregunta. Bueno, esta enfermedad es silenciosa, generalmente los síntomas que da se asocian a otro tipo de cosas más, entre comillas, más comunes, por decir, no sé, gastritis, cosas así. Entonces, esta enfermedad comienza a desarrollarse alrededor de los 10, 11 años, ahí comienza, en forma muy lenta, lento, lento, lento. Eh, ya toma una postura más agresiva en la adolescencia y a los 20, 22 ya puede ser bastante severa. En el caso de mi hermana, no fue bastante… menos agresiva, hasta que, bueno, hasta que ella cumplió los 25, 26 años, que fue cuando ya las molestias se hicieron más continuas, pero siempre se asociaba a otro tipo de cuadro, jamás se hizo un estudio o se sospechó que hubiera algo más y ya se vino a descubrir esa posibilidad ya cuando ella una vez tuvo una crisis severa. O sea, y es no fue de, digamos no fue en un margen de tiempo grande, sino que fue ya… margen de tiempo poco. O sea, tuvo molestias, por decir, una mañana y en la tarde ya estaba en el hospital y después y después al otro día estaba en la clínica porque se había hecho, digamos, el traslado y ahí ya cayó en la UCI, o sea, fue muy rápido, pero fue porque la enfermedad estaba muy avanzada y ahí recién dio un síntoma fuerte, severo, porque anteriormente se podía aliviar con un analgésico u otro tipo de tratamiento y pasaba. Pero…
E: En ese minuto ¿qué pasó? Eh, aparecieron estos síntomas, claro, cada vez más fuertes, más continuos. Quisiera preguntarle ¿cuándo se dio cuenta del problema de salud que tenía su hermana?
P: ¿Cuándo se dio cuenta de que era grave?
E: Cuándo usted se dio cuenta. ¿Cuándo a usted le empezó a llamar la atención?
P: Para ser sincero, antes de esa hospitalización no teníamos mayores sospechas, porque, como le digo, se asociaba todo a cosas como… hay personas que son más delicadas del estómago, por ejemplo, que hay ciertas comidas que les caen mal y cosas así. Entonces, eran situaciones de ese tipo, pequeñas, no… jamás uno asociaría que hay detrás algo más, más, digamos, más grave o más serio. Y ahí viene el otro tema de los, de los especialistas. A lo mejor, si posiblemente hubiera estado viviendo en xxxxx o, a lo mejor, posiblemente un especialista con mayor grado de experiencia o especialización (valga la redundancia) habría sido capaz de hacer el *click* y decir "¿sabes qué? No. Me parece raro que esto te pase tan, tan seguido, que seas tan sensible a esto. Veamos un poquito más allá, puede que haya otra cosa", cosas de ese tipo. Aquí no, no se dio eso, se asociaba más a… como que eran situaciones comunes. Bueno, de hecho, por lo menos acá en xxxxxx, donde vivimos, la cantidad de casos de negligencia, derechamente negligencia que yo conozco personalmente, son varias y algunos con resultado de muerte, y eso lo puedo decir con total seguridad e, incluso, directamente a mi hermana y a mi hermano, que podrían… por los tratamientos que ellos les propusieron en cierto momento una vez que ya estaba diagnosticada la enfermedad, podrían haber muerto. Literal. Y no pasó eso porque nosotros en su momento nos opusimos

a que les realizaran o cierto procedimiento o les realizaran cierto tratamiento. De no haber realizado esa oposición cuando a uno le piden firmar el famoso consentimiento, lo más probable es que ellos, por lo menos ella estaría muerta, se lo puedo decir con total seguridad. De hecho, hasta el mismo doctor en xxxxxx lo recalcó una vez, que se llegó a sorprender por el tipo de situaciones que aquí se daban.

E: Bueno, ya que estamos hablando del paso por los especialistas, quería consultarle, claro, en el orden cronológico, ¿cómo ha sido? ¿cómo fue para el caso de xxxxxx? ¿cómo lo hicieron? ¿cuántos especialistas vieron? … ¿me escucha bien?

P: Ahora sí, mucho mejor.

E: Estaba preguntando si nos podemos detener en el paso por los especialistas. ¿Cuánto tiempo, eh, inicialmente, cuánto tiempo pasó su hermana en la UCI? ¿En qué momento empezaron a verse con el primer especialista? ¿cuántos especialistas tuvieron que ver antes de conseguir este primer diagnóstico? ¿cómo fue todo eso? ¿cómo lo financiaron?

P: Sí. En su momento, bueno, eh… ya, eso el primera... Bueno, como decía, antes de tener el diagnóstico claro, veíamos siempre gastroenterólogo, mi hermana siempre iba a gastroenterólogos porque siempre se asociaba a cuadros más comunes. Una vez que estuvo en la UCI, pasó como por cuatro doctores, cuatro doctores, pero habían ¿cómo dijera? Uno que… ¿cómo es la palabra? No es líder, pero estaba a cargo del caso

E: De cabecera.

P: Sí, la doctora de cabecera. Todavía me acuerdo de esa doctora. De hecho, ella, eh, mi hermana estaba en la UCI, eh, no presentaba avances en su estado de salud sino que, al contrario, se iba deteriorando cada vez más y ahí fue que en su momento estando con ella, digamos, de cabecera, fue que nos dijeron "¿sabes qué? hay que prepararse para todo". Eh, bueno, ahí, después de… se solicitó un cambio de doctor de cabecera a raíz-, llegó otro especialista que había ahí. Era un doctor… ay, ¿cómo se llamaba? Inmunólogo creo que era, una especialidad así, que ve solamente enfermedades de ese tipo, raras, o infectólogo, inmunólogo, no me recuerdo bien. La cosa es que él fue el que logró como cambiar un poco la visión y apuntar en otra dirección. Entonces, ahí él era como el quinto ya doctor, estando en la UCI, que la veía.

E: Ah, estando en la UCI. ¿Cuánto tiempo había pasado estando ahí?

P: Estuvo, bueno, sólo en la UCI estuvo como 9 días.

E: O sea, en esos 9 días estuvieron 5 especialistas.

P: Varios doctores. Sí, 5 sin contar todo el resto que iba pasando por ahí, porque -perdone la expresión- era casi como un circo ir a ver el caso de mi hermana -porque hay cosas que después nos enteramos-, que en su momento yo no hice nada al respecto porque había otras situaciones más apremiantes que requerían mi atención, pero de no haber sido así yo me hubiera tirado contra la clínica. De hecho, hasta el día de hoy, una vez -mi hermana no me lo dijo, pero de haberlo sabido-, una de las enfermeras que le realizó el procedimiento a mi hermana junto con este doctor que, que comento yo, ella, al momento de ser anestesiada, no estaba totalmente, eh, dormida por la anestesia y escuchó cuando una enfermera le dijo al doctor que había guardado unos exámenes de ella porque el doctor le había dicho que probablemente ése era el único caso así que iba a ver en su vida. Lo había guardado y de esa situación yo me enteré después. Claro, hubiera sabido en su momento, hubiera tomado otro tipo de acciones, pero… se pasó por muchos doctores, todos trataron de dar su opinión más que nada para ver de qué se trataba [inentendible 19:19]. El doctor que logró [inentendible 19:22] fue el Doctor xxxxxx, que todavía trabajaba en xxxxxx y él dijo "¿sabes qué? Esto no, va por otro lado. Esto tiene pinta de ser una enfermedad genética" y a su vez,

nos derivó a un gastroenterólogo, el Dr. xxxxxx, que él fue el que dijo "¿sabís' qué? Sí, lo más probable es que sea PAF. Tú en este momento el intestino lo tienes lleno de tumores que básicamente te están impidiendo el paso de, el avance de la comida y eso es lo que te está provocando este cuadro". Entonces ella se estabilizó una vez que ya se logró dar más o menos con lo que podría ser o hacia dónde apuntar. Se estabilizó, quedó relativamente bien o estable, salió de alta, vimos, al otro día que salió de la clínica, vimos el tema de otra doctora, otra gastroenteróloga acá en xxxxxx. Viendo todos los exámenes que habían analizado en la clínica y todo lo demás, llegó a la misma conclusión, que era lo que había dicho su colega. No había mucho más que hacer y de ahí no, de hecho estaba con mi hermana en ese instante y le dije "¿sabís' qué? Nos vamos a xxxxxx no más y vemos especialista y fue no más". Entonces, ahí todavía recuerdo de eso, mi hermana estaba llorando porque decía "pucha -dijo-, Clínica xxxxxx", porque el doctor ya había llamado -el doctor de la xxxxxx no estaba en el país- a un doctor que trabajaba en la Clínica xxxxxx, y "pucha, ¿cómo lo vamos a hacer con los gastos? Mis hijos, ¿qué va a ser de ellos?", toda esa situación que pasó ahí. Entonces, ahí viene un poco lo que comentaba del rol de que había que mantener cierta serenidad, o por lo menos mostrarla. Entonces le dije "no, ¿sabes qué? No te preocupes, después vemos la financiación, tú trátate primero. Después la plata ahí vemos cómo nos arreglamos".
[…]
Entonces, de ahí, dada esa situación, los pagarés acá en xxxxxx yo los tenía respaldados con cheque. En realidad me importó poco [sonríe], así que sacamos pasaje y nos fuimos a xxxxxx, a la clínica. Fuimos a hablar con el doctor que nos recomendó el doctor de acá de xxxxxx, el Dr. xxxxxx, que hasta el día de hoy sigue viéndola y a mi hermano y mis sobrinos. Y claro, allá dijo "¿sabís' qué? No, estoy hay que operarlo ya, esto no puede seguir esperando", no sabía cómo seguía viva, eh… y nada po', ahí nuevamente firmar papeles y realmente en ese punto uno no piensa mucho en el tema económico ¿ah? Por lo menos de mi forma de ver fue como "ya, filo', firma, firma no más y de ahí, después vemos cómo se paga".
E: Ahora sí le quería preguntar -perdón, por favor mantenga la idea-, pero ¿cuánto tiempo pasó desde que empezaron estos síntomas ahora hasta que recibió el diagnóstico? Porque ahí, cuando fueron a ver al doctor xxxxx ¿ya contaban con un diagnóstico?
P: No. Solamente se sospecha de que podría ser algo genético, pero no más allá de eso. Ahí fue, con el doctor xxxxx fue cuando él vio los exámenes y todo y dijo "no, ¿sabes qué? Es esta enfermedad".
E: Él les dio el diagnóstico.
P: Sí, lo dio altiro, así como muy certero. Dijo "ya, tú tienes esta enfermedad, está tan avanzada que lo que hay que hacer ahora ya es operación".
E: ¿Cuánto tiempo había pasado en este tránsito de especialistas [inentendible 23:00]?
P: Eh, no, o sea, en la clínica fueron como alrededor de 10, 12 días acá en xxxxx. Luego de eso, en ir a ver al doctor para acá y viajar a xxxxx habrán sido 2 semanas. 14, 15, pongámosle 16 días desde que cayó enferma.
E: Fue todo rápido.
P: Sí, fue muy rápido. O sea, se aceleró mucho cuando… la decisión de ir a ver al especialista en xxxx. No quedarnos acá en xxxxx así dándonos vueltas entre los mismos especialistas. Fue ahí un corte en seco. Tomamos el consejo que nos dio el doctor acá, que hasta el día de hoy le agradezco que fue bien honesto, de los pocos doctores que he visto decir "¿sabes qué? No, estoy no lo sé y me sobrepasa, tienen que ver otro especialista" y tomamos su consejo. Así que fuimos a xxxxxx, claro… el especialista adecuado nos dio de inmediato la enfermedad y el tratamiento. Enfermedad y tratamiento, entonces ahí.... no, en ese momento

no lo pensamos mucho, o sea, no lo pensé mucho en realidad. Dije “démosle hermana, hagámoslo ahora”, porque ahí todo viene el tema de la plata y dije “no, firmémoslo no más. Después vemos cómo lo financiamos”.

E: […] cuando escucharon el diagnóstico ¿Usted tenía una noción anterior respecto de esa enfermedad? ¿había pensado en ésta? ¿había visto en medios de comunicación? ¿había tratado de informarse cuando fueron viendo a otros especialistas antes? ¿o fue todo nuevo en ese sentido?

P: Totalmente nuevo, yo jamás había escuchado de esa enfermedad. Jamás, jamás, jamás. Eh, después cuando, muchos años después, nos enteramos que a mi abuelita, que era la paciente, mi abuelita materna que fue la que transmitió la enfermedad a mi madre y mi madre a mi hermana y a mi hermano, cuando ella falleció de su cáncer, poco años antes de que mi hermana enfermera, el doctor que trataba a mi abuelita le había dicho a mis tíos que posiblemente hubiera una enfermedad genética detrás que había que estudiar y ver qué es, pero tíos se guardaron esa información y no la compartieron con nadie. Con nadie, con nadie, con nadie. O sea, de la familia grande de mi madre -que en paz descanse-, solamente eran como 3 o 4 tíos que [inentendible 25:44]

E: ¿Podría preguntarle […] el motivo de por qué decidieron ocultar esa información? ¿Lo conversaron en algún minuto ustedes como familia?

P: Con mis tíos estrictamente, no. Ellos son de una idea bastante más… no sé si conservadora, pero de manejar todos estos temas entre ellos no más y grupo cerrado, o sea, de ahí para afuera no se habla. A lo más yo converso con mi mamá, pero no más que eso, porque nosotros como familia sentíamos que ya hablar de ese tema y con ellos y conociendo un poco su forma de pensar, eh, no iba a traer ningún beneficio. Bueno, de hecho, hasta el día de hoy, salvo un tío, todos los demás rechazan hablar de la enfermedad o de que, o… de que puedan tenerla, o de desarrollarla, incluso hablar de… [inentendible 26:52] también es un tema bien complejo de tocar. Ellos rechazan hasta el último, hasta el último hablar del tema. Es como que no… eh… no sé cómo es la palabra… ¿no querer aceptar? No querer aceptar que está esa posibilidad por ahí dando vueltas. Porque hay una forma de saber 100% de seguridad si ellos tienen o no el gen que puede provocar la enfermedad. Si lo tienen, es un 99,9% que van a desarrollar la enfermedad, eso es seguro. Y para saber eso hay un examen, que es un examen genético que nosotros ya lo realizamos, los hermanos lo realizamos e incluso les aliviamos la parte financiera, porque ese examen es carísimo, pero ya habiéndolo un grupo inicial, después las tomas de muestras o los exámenes para los posteriores, o sea, es una fracción, la nada misma de lo que costó los exámenes iniciales. Entonces, ese tema ahí se… es difícil que lo tocaran. Nosotros, de haber sabido, a lo mejor hubiéramos tomado otras medidas, yo he sido siempre bien, he sido siempre bien… ¿cómo es la palabra? Cuando uno es precavido. Siempre he estado haciéndome exámenes de salud preventivos, entonces, y eso lo he tenido de muy joven, entonces, de haber sabido eso o haber sospechado que estaba esa posibilidad, a lo mejor me hubiera ido por otra rama y habríamos detectado la enfermedad con anticipación o hubiéramos tomado otros cursos de acción. Cosa que no fue ya.

E: ¿Todos en su familia tienen la misma enfermedad o tienen variaciones? ¿Hay diferencias entre, por ejemplo,la enfermedad que tiene su hermano o su […] madre?

P: No, son todas la misma enfermedad, es exactamente el mismo gen, gen APC que está con, eh, que está atrofiado, APC35 y ése es el gen que básicamente inhibe el desarrollo de pólipos o tumores (en palabras más simples) en tejidos blandos. Entonces, ese gen está fallado. Por lo tanto, mi hermana, eh, bueno, mi familia puede desarrollar tumores o pólipos en cualquier tejido blando del cuerpo, cualquiera. Puede ser cerebro, piel, no sé, corazón,

hígado. Preferentemente se tienden a crear en el colon. Generalmente se generan en el colon y, bueno, y lo de desarrollar cáncer, de que esto que sea cáncer es altísimo, o sea, es… si no se mantiene una cultura de prevención con esta enfermedad, la posibilidad de que se vaya a cáncer y ese cáncer se ramifique, se vuelva metastásico, es altísima. Aquí no estamos hablando de periodos de tiempo largos, estamos hablando de tiempos muy cortos. Entonces, eh, todos tienen la misma enfermedad, todos tienen el mismo gen que la desarrolla.

Ahora, nosotros, el resto de los hermanos estamos claros -y un tío-, estamos claro que no la tenemos. Como te digo, nos hicimos examen genético y uno solo de mis tíos, el que más abierto a tratar este tema y se aseguró altiro igual porque igual fue papá hace poco y todo, entonces ya está tranquilo, sabe que no es portavoz de la enfermedad. Yo por lo menos en mi caso también y mi, contra todo, mi hermana también. Ya estamos en una tranquilidad, digamos, total, ¿por qué? Porque antes de este test genético había que hacerse exámenes anuales, ideal semestrales, pero ya con un examen anual era suficiente para ver si se daba algún signo o algún síntoma de desarrollo de pólipos [inentendible 30:53]. Si se aparecía algo ahí, de inmediato sabías que tenías una enfermedad, pero había un examen, un test genético que ya da una seguridad del 100% de tener o no. El problema es que era muy caro esta cuestión, cada examen sale un millón de pesos, y eso que ahora es barato, porque antes estaba más caro. Entonces, cinco, gastamos 5 millones solamente en el examen no más. Logramos, digamos, eh… acceder a un precio entre comillas un poquito más económico a cambio de participar en un estudio, un estudio inicialmente, pero al final igual terminamos, eh, o sea, igual [inentendible 31:41]

E: ¿Al final qué perdón? Es que se perdió el audio.

P: No, al final lo realizamos igual de forma particular por dos entidades distintas, los doctores de España y otro de Estados Unidos para estar 100% seguros. Entonces ahí ya estamos con una seguridad total y los exámenes son de prevención. Para esa área, [inentendible 32:03]

E: […] [la entrevista se pausa brevemente y se retoma] Estábamos hablando un poco de, claro, del financiamiento que tuvo que hacer acá para hacerse el examen, ¿verdad? En el caso de su hermana.

P: Sí. O sea, eh, eso fue para el tema del examen genético, para saber quién portaba la enfermedad.

E: Ah, perdón, sí, eso mismo, disculpe.

P: No, no hay problema. Eh, no, nuestros gastos son enormes. Una vez que mi hermana llegó a xxxxxx se hizo la primera operación, hubo un tiempo de espera entre la primera y la segunda que ella no logró hacer. De hecho, tuvo que ingresar a la UCI -yo estaba con ella cuando pasó eso-, ambulancia al rescate, bueno, todo un tema. Estaba en condiciones de salud que no, nos… no iba a ser capaz de soportar su cuerpo la operación. De hecho, todavía me recuerdo que, claro, ella mide como un metro 50 y tanto más o menos, y su peso anda por los 50, por ahí, más menos. Ella estaba en los 35, 36 [kgs], estaba puro… digamos, por decir, en cierta forma fuerte, puro huesito, y era porque su cuerpo no podía absorber los nutrientes, no porque ella quisiera. Su caída así en el tema de salud fue muy, muy brusca. Así que bueno, ahí, en ese entonces, ahí hay una cosa que contribuyó al, digamos, al alta de los gastos en salud, sin embargo, lo que significó un beneficio enorme para ella fue justamente esa internación. Para que ella pudiera resistir la operación, se tuvo que hacer un tratamiento parenteral, o sea, le colocaron una aguja acá en la carótida, le inyectaban nutrientes en su cuerpo en forma directa. Hicieron un plan específico de nutrientes para ella que se colocaba en forma diaria, era una bolsita así de leche, que le decía yo, que era un líquido blanco en realidad, que era proteínas, vitaminas y otras cosas más, pero gracias a eso ella pudo realizarse su operación

y soportarla y llevarla de buena forma y que como índice de... digamos, de… de vitaminas, de proteínas, cosas así, a un nivel pero espectacular así. Una cosa que siempre nos sucedía después de eso -incluso casi al año después-, sus niveles de indicadores digamos de vitaminas, proteínas, estaban al nivel de un atleta profesional [ríe]. Mirábamos los resultados y como que no había relación [ríe].

E: [Problema de audio] Le iba a preguntar, xxxxx, para contextualizar un poco. ¿Esta operación se la hizo después de ver al doctor xxxxx?
P: Sí, la operación se la hizo el propio doctor xxxxx. O sea, cuando se llegó a xxxxxx, dijo que había que operar de inmediato.
E: Le iba a preguntar, lo que hicieron con respecto a este doctor y la operación en particular, eh, ¿lo hicieron también por sistema privado? ¿encontraron algún convenio con FONASA? ¿cómo financiaron esto?
P: Todo absolutamente privado. Si como le digo, en ese momento cerré los ojos, llegué y firmé. Como diríamos en simple "vos' dale no más, después ahí vemos". Y claro, la operación no fue menor, o sea, la primera operación que le hicieron a mi hermana fue para extirparle el colon, el intestino grueso, o sea, ¿cuánto? Tres metros de intestino completo. Tenía 1.128, más de 1.100 tumores, 1.100 tuvieron que hacérsele biopsia. Al intestino delgado de ella le hicieron, valga la redundancia, un hoyito por decir de cierta forma en la pared del abdomen y le dejaron ahí el intestino delgado con una bolsita donde caían los alimentos que consumía mientras su interior se sanaba o se cerraba lo de la cirugía para, después, en forma posterior, en una segunda operación sacar el intestino que estaba pegado a la pared del abdomen y [inentendible 37:03]
E: ¿Perdón? No se escuchó bien eso.
P: La primera operación fue colocarle el intestino al abdomen y, entre esa operación y la segunda, que era restituir, o sea, sacar el intestino del abdomen y conectarlo al recto, había un periodo mínimo de 3 meses, mínimo, para esperar que el organismo sanara en forma natural. Pero ese tiempo de espera, en el caso de mi hermana, no pudo ser posible, y ese tiempo de espera -que es mínimo 3 meses- pasó a ser de 3 semanas, porque la condición de ella se agravó mucho. Entonces, para que pudiera resistir esa operación, vino ese tratamiento parenteral -que le decía yo que era el frasquito-, pero ese solo tratamiento, por día, era como -estoy hablando del año 2011, por ahí-, eran 800 mil pesos diarios. Estuvo 10 días con ese tratamiento. Solamente por esa bolsita de leche que le decía yo fueron 8 millones, sin contar el día UCI en la Clínica xxxxxx, sin contar los gastos médicos, sin contar todas las interconsultas de los doctores que la iban a ver. Entonces, la cuenta ahí [silbido], y sin contar que ya tenía la cuenta de la clínica acá en xxxxxx, y hay que contar allá también la estadía y la alimentación que ella requería, que es una alimentación especial. Todavía me acuerdo que había una complemento alimenticio que era así como un frasquito así, chiquitito. Necesitaba 4 veces al día uno de esos, sin contar la otra comida normal. Cada uno costaba 10 mil pesos, eran 40 mil pesos en solamente esos 4 frasquitos, y eso diario, más estadía y todo lo demás. Entonces, la cantidad de gasto… sí. Por eso te decía que en alrededor de 2 o 3 meses fueron como 55 millones, y solamente en xxxxxx, sin contar los gastos aquí en xxxxxx, que acá en la clínica no pagué ni un peso. Me fui demandado, así es que… [inentendible 39:07] y todo lo demás, entonces… bueno, esa ha sido la tónica deestos últimos años, eh… todos los años ha habido una que otra cirugía que se han realizado, menor sí -menos mal, gracias a dios, pero cirugía.
E: ¿Entre todos sus familiares se refiere? ¿todos han tenido que ir pasando por cirugías o…?

P: Sí, o sea, mi hermana, mi hermano y ahora van a entrar a la carreta mis sobrinos, pero mis sobrinos es una situación aparte por el tema económico, van por otro lado. Eh, entonces, no sé po', yo con el tema judicial estoy tapado en demandas, o he estado, porque he ido sacando de a poco. Pero [sonríe] así como esto ya como modo más fuera un poco del tema de salud, sí genera impacto en el tema económico. En mi caso, yo asumí mucha carga financiaera.
E: ¿Cómo lo hizo?
P: Buena pregunta, yo también me pregunto lo mismo hasta el día de hoy [ríe]
E: [sonríe] ¿Podemos detenernos un poco de conversar de eso, cómo fue? También me gustaría preguntarle, hablemos un poco del impacto económico, pero también me gustaría saber cómo esto le impactó a usted en otras dimensiones. Quizás si me puede contar un poco primero cómo lo hizo para financiar esto y ahí vamos conversando.
P: Bueno, en su momento, en ese tiempo tenía un, tenía un dinero ahorrado para pedir una casa, eso estaba a punto de comprarlo, así que fue un tema de tiempo que no dejé firmado el tema bancario. Menos mal que no lo dejé firmado porque eso en el fondo me sirvió.

En ese entonces yo tenía mi situación económica muy ordenada […] entonces, el banco me había dado, no sé, tarjeta con buena cantidad de línea, de cupo, eh, tenía acceso a crédito en forma rápida. Entonces, nada po', reventé todo. O sea, saqué crédito en varios bancos, eh, utilicé las tarjetas, las reventé, usé la plata que tenía guardada de ahorros, más el sueldo, después comencé a trabajar así, como se dice acá, pituteando y cosas así y así se fue financiando pero eso… a pesar de que el dinero que se juntó no era menor, no alcanzaba para todos los gastos que había, entonces se recurrió a lo de siempre: rifas, bingos, eventos, de donde se pudiera sacar dinero, se hacía, porque los gastos eran extremadamente altos.

En una etapa inicial lo financié yo, los 55 millones y todo lo demás lo logré financiar, como te digo, a punta de crédito y todo lo demás pero… sí tuvo un impacto en el tema financiero. Como te digo, a lo largo de los años he estado siempre, siempre con demanda de alguna entidad, ya sea de clínica o de entidad bancaria por no pago. Bueno, de hecho, al día de hoy recién ahora hace ¿qué? 2 meses, 3 meses atrás logré entre comillas zafar, salir, ya estoy en etapa de salir de mi última demanda, del último juicio en mi contra. Porque tenía, este año tenía dos activos y ya uno lo logré cerrar, quedó subsanado y queda uno no más que ya está en fase ya de cerrar ya. Pero sí hay un impacto ahí, o sea, por ejemplo el tema económico a mí, yo cliente de los bancos no soy, es como "usted, caballero, de aquí pa' fuera no más". O sea, accesibilidad a crédito nula, por lo menos por un par de años hasta que yo logre llevar mi situación financiera más… la palabra no es estable, pero sí que no esté demandado por deuda o atraso de pago, cosa que había pasado.

El tema de tiempo. Consume mucho tiempo, mucho tiempo. Muy agotador en el tema mental. Es muy agotador en el tema mental también, más físico, psicológico. Eh, físico porque un momento trabajé tanto que mi cuerpo colapsó, literal. Psicológico porque también, la presión en un cierto momento me hizo añicos, de hecho, tuve… o sea, hasta el día de hoy vivo empastillado. O sea, pastillas antidepresivas, de ánimo, para poder dormir, para la fatiga, cosas así. Ahora sí, a lo que tomaba o lo que consumía antes, son menores porque ya he ido disminuyendo el uso de fármacos porque la situación ha ido cambiando. Aquí como son varias historias las que están mezcladas, pero una vez que ya vi, mi mamá -que fue la última persona que yo cuidé asumiendo la responsabilidad- falleció, yo ya hice como una especie de, no sé si… una especie de quiebre, ya yo dejé de tomar un rol tan protagónico y delegué un poco más responsabilidades, porque ya para mí, en el tema personal, también necesito ya

comenzar a ver mi propio desarrollo, porque han sido muchos años que he dedicado a el cuidado de mi familia. Entonces, ya están con la suficiente capacidad económica o de desarrollo, no sé po', académico, cosas así, quizás pueden valerse, entonces ya no tengo que, no estoy… la necesidad es un rol más de, como de protección. Pero sí ha tenido costos innegables, siempre hay un costo. El que diga que no, no sé cómo lo hará, le pediría la receta.
E: Me gustaría preguntarle, usted me dijo que, claro, hablamos del impacto económico. Quería consultarle si esto ha tenido un impacto en su situación laboral. ¿Pudo mantener…? Como ha tenido que cuidar a varias personas, esto, de alguna u otra manera ¿cómo dialogó con su trabajo? ¿cómo vio ese tema?
P: ¡Uy! Al principio, eh, nada po', al principio con mi hermana había que, como digo yo, [inentendible 45:47], aguantar, en el sentido de que, cuando yo no estaba, bueno, estaban mis otras hermanas que todavía en ese tiempo estaban estudiando ¿ya? De ellas repartía un poco la carga en ese lado. Eh, pero en el caso ya más reciente, que fue de mi padre… después, a todo esto, mi hermana, eh, mi hermana ya después de las cirugías, los tratamientos, logró estabilizarse, logró estabilizarse y logró sobrevivir ¿ya? Con secuelas mínimas para lo que podría haber quedado, […] usted jamás pensaría que quedó con algo.
E: Lo que usted me dice es lo que pasó después de esa operación que se hizo con el doctor.
P: Sí, después de la, después de las operaciones ella comenzó un periodo ya que comenzó a estabilizar su enfermedad renal. Requiere cirugías para ir sacando los tumores, pero son cirugías menores, ¿por qué? Porque como está en modo de prevención, se detecta cuando son cosas pequeñitas, o sea, no se dejan avanzar, sino que se detienen a tiempo. Por ejemplo, no hace mucho le quitaron 6 carcinomas, células cancerígenas, pero no es cáncer porque está en una etapa ni siquiera inicial, está como en una pre-etapa. Entonces, como está en una pre-etapa, bien, examen, se sacan las células en la zona afectada y listo, no hay más, fue todo. Porque [inentendible 47:16]. Ahora si, claro, si eso se deja estar ahí y avanza, ahí ya es otro caso, pero siempre pasa así con el… con el tema de prevención de salud. Con mi sobrino ha sido lo mismo, con mi hermano igual. Mi hermano igual […]. Entonces, eh, se ha mantenido más un foco preventivo, entonces ese foco preventivo ayuda a estar mejor de salud y obviamente, lamentablemente, si uno tiene o logra juntar los suficientes recursos, puede optar a obtener una buena calidad de vida. No siempre se da, obviamente, no es el caso. De hecho, bueno, mi hermana tiene más contacto con grupos de pacientes de enfermedades raras -yo también, pero no tanto como ella- y ella conoce casos más directos. Hay, no sé po', acá mismo en xxxxxx hay una familia que, salvo una persona, están todos muertos, no de la misma enfermedad, pero sí de una enfermedad genética que, a lo mejor, si hubiesen contado con los recursos o el diagnóstico más oportuno, podrían estar vivos posiblemente. Van de la mano esas dos cosas, o sea, diagnóstico oportuno y los recursos que tenga la persona para hacer frente. Mi hermana y mi hermano son afortunados, lograron contarla y tienen una calidad de vida decente, porque no todos la cuentan. Entonces, pero eso va de la mano exclusivamente del esfuerzo económico que hay detrás, lamentablemente. Bueno, ellos también tienen [inentendible 49:08] su aporte, obviamente pero, de no haber tenido acceso a ese tratamiento, obviamente habrían fallecido y a raíz de eso también fue que, cuando mi hermana estaba en la etapa inicial de su enfermedad, cuando era madre soltera, eh, se inició un proceso en tribunales [se interrumpe brevemente la conversación y se retoma].

Como le iba comentando, eh, el tema del diagnóstico oportuno y el acceso a recursos permite que… en el caso de mis sobrinos [hijos de CD.T8P], en determinado momento, una vez que

mi hermana ya salió de las operaciones más grandes, inició su proceso de estabilización… eh, en caso de que ocurriera alguna ¿cómo se llama? alguna complicación en ese tiempo, pensando más a futuro, cuando estábamos recién saliendo de esa etapa inicial y no sabiendo si la enfermedad podría ponerse agresiva o podía desarrollar cáncer o debido a su estado delicado de salud podría fallecer, conversando con ella iniciamos proceso judicial para, en este caso, yo obtener la tutoría legal -no el cuidado, sino la tuición. En condiciones muy, muy especiales sí se puede otorgar a alguien distinto al padre, pero bajo condiciones muy, muy, muy especiales. En este caso se cumplieron así que, como ellos quedaron bajo mi tutela en caso de que llegara a fallecer o cosas por el estilo, en ese entonces no iba a tener problema con la custodia porque la tutoría legal iba a estar en mis manos [inentendible 50:51] y aparte, de forma inmediata yo [aviso] que los puse bajo mi, eh… como estaban bajo mis cuidados, cuidado legal, pasan a ser cargas mías. Entonces, afortunadamente he tenido la chance de trabajar en buenas empresas con buenas coberturas de salud y todo lo demás, aparte tenían buen plan de ISAPRE, así que ellos al alero, bajo la cubierta mía eso permitió que, en el caso de ellos, que también [tenían] una enfermedad, tengan un tratamiento bueno y el costo no sea tan disparado, a raíz de las mismas coberturas, tanto la cobertura de mi plan como la cobertura del seguro adicional, entonces, eso ayuda mucho a aliviar el presupuesto, bastante diría yo.

E: […] Quizás podemos repasar un poco de, de manera más breve, pero ¿cómo fue en el caso de sus sobrinos el paso por especialistas? ¿fue igual de rápido que con el caso de su hermana? ¿fue más lento? ¿vieron al mismo doctor? ¿vieron a otros?
P: Fue rápido, porque como ellos ya estábamos sabiendo la enfermedad, ellos seguían dando… en verdad no son síntomas, pero sí señales. Por ejemplo, [inentendible 52:16], temas de peso y otras cosas más que eran como señales, entonces, cuando ya se vio que ellos la tenían, no hubo mucho, no hubo mucho que analizar sino que dijimos “ah, lo más probable es que tengan la enfermedad”.
E: Claro, ya habían tenido la experiencia anterior.
P: Sí, pero eso ya se detectó cuando ya estaban bajo mi cobertura, entonces no había ningún problema para el tema de, de preexistencias y cosas así. De hecho, al momento de realizar esos trámites fue justamente para prevenir ese tema, pensando preventivamente a futuro, y resultó bastante bien. Entonces, luego fuimos directo… bueno, acá en xxxxxx tenemos un par de doctores que son, que confiamos más, para cosas de baja o mediana complejidad, pero ya cosas más complejas las vemos en xxxxxx con el doctor que siempre ha tratado a la familia. Entonces él, de hecho, ahora voy viajando a xxxxxx el 26, 27. Voy con mi, con mi sobrino mayor, va a hacerse una… no quiero decir cirugía, pero una cosa así, algo ambulatorio, justamente en proceso de, de prevención. Tiene unos pequeños pólipos así que hay que echarle un ojo, pero es algo ambulatorio, o sea, entra en la mañana, sale en la tarde y chao. […] Si es que hubiera salido esto desde el principio, por ejemplo, mi hermana no hubiera tenido que pasar por un proceso tan traumático, habrían sido cosas más bien simples. Ahora, como digo, el tema de los costos no es tan alto porque por un lado, las ISAPRES tienen mejores coberturas con las clínicas, aparte tienen seguro adicional, entonces…
E: Claro. Me gustaría que nos detuviéramos a hablar sobre tratamientos, particularmente en el caso de su hermana. Usted me habló de estas operaciones que se hizo […]. Bueno, primero me gustaría preguntarle ¿cuánto tiempo pasó desde…? porque ya sé que la primera operación fue al cabo de pocas semanas desde el ingreso a la UCI ¿verdad?
P: Sí, sí.

E: Y la segunda operación ¿cuándo tiempo pasó entre la primera y la segunda?
P: No si fue esta semana, esta semana. O sea, ella salió de la primera, tuvo que… tendría que haber esperado 3 meses pero fueron 3 semanas. Ideal hubiera sido 6, pero fueron 3 semanas. Y después de ella, de esa operación, ha tenido todos los años, o ella o mi hermano tienen una operación. Eso fijo, pero son operaciones ambulatorias o rápidas o no tan complejas.
E: Podría preguntarle en el caso de su hermana, ¿qué ha hecho que el tratamiento funcione bien según usted?
P: ¡Uf! La constancia y el tema de tener una actitud preventiva, preventiva. No dejarse estar, en el sentido de "ah, no ya me siento bien", no. Con este tipo de enfermedades no funciona así, hay que estar en guardia siempre. De hecho ella se operó ahora en septiembre, fue una operación bien grande sí, esa sí fue grande, o sea, ahí salió bastante pesado, pero fue justamente en prevención de algo mayor, que ahí fue cuando encontraron este tema de las células con carcinomas, que alguien cuando escucha "carcinoma" surge altiro el cáncer, pero es una etapa previa a. Hay células que sí están con, sí, sí, pero no en una cantidad tan grande como para tipificarlo, decir "no, es cáncer". No, es tan pequeña que se extirpa la zona donde está no más y uno se olvida del tema. Pero eso creo que ha sido lo principal, para ella y para mi hermano, a diferencia sí de que mi hermano menor ha tenido muchas más complicaciones que mi hermana. Más complicaciones en el sentido de que ha tenido, eh, no ha estado estable. Ha tenido muchas complicaciones en el tema de tiroides, el sistema muscular, el sistema nervioso, entonces, eh, no sé, hace un par de años atrás llegó a caer en silla de rueda, estaba en silla de ruedas, no podía caminar, no podía hacer fuerza, no podía hacer nada. Y después, así como llegó, se fue el efecto, la enfermedad secundaria y ahora está entre comillas bien, puede caminar y todo lo demás, pero es así.

Por ejemplo, mi hermana tenía un pólipo en el corazón, en la vena aorta de cierto tamaño que ha estado ahí pero no ha crecido, está ahí no más. Y cosas tan raras que una vez, por ejemplo, le apareció uno en la rodilla, que era intramuscular, o sea, que está entre la piel y el músculo, y ése fue creciendo. Después ya parecía una pelota así, pero no le prestamos mayor atención porque, como no estaba en una zona tan compleja, eh, se dejó estar no más y cuando ya [íbamos a hacer la cirugía] para sacar todo eso, desapareció solo [sonríe]. Así funciona ese tema porque, como es, es como que el gen en cierta zona deja de funcionar de cierto modo y como que después vuelve a funcionar y se va. Es una cosa así como muy rara.
E: Sí. ¿Le podría preguntar…? bueno, nuevamente volviendo al caso de su hermana, claro. ¿En algún minuto estos tratamientos se le hicieron difícil a ella como de continuar o tratamientos que no resultaran tan bien? Porque usted mencionaba el tema de la, lo que usted decía que era como la leche, pero me gustaría saber si en algún momento xxxxxx tuvo complicaciones con el tratamiento o con los tratamientos. ¿Experimentaron en algún minuto con otros tratamientos? ¿conversaron con el doctor de cabecera quizás? ¿vieron por afuera otras opciones? ¿cómo fue el tema del tratamiento?
P: Ya, sí. Eh, inicialmente el tratamiento, claro, a ella le costó mucho, una carga fuerte -para ella- emocional muy fuerte. Yo creo que en parte lo que le ayudó a mantenerse más firme fue el tema de que tenía a mi sobrino, aunque no por eso… en cierto punto llegó a estar bastante mal en la parte psicológica y en cuanto a tratamientos por fuera, eh, no sé, yo creo que dada la experiencia -después ya nos enteramos de que era un tema genético y todo lo que habíamos pasado-, eh… sí se hizo tratamiento por fuera y un poco con la venia del doctor, pero más, más como para el área de que casi de placebo. Por ejemplo, no sé po', esta cosa

de, ay, ¿cómo se llama esto? Con terapia con imanes, eh… Reiki, cosas así. O, de repente, no sé… cosas de ese estilo más que nada, pero así como aventurarnos, no sé, ¿dejar todo el tratamiento médico convencional de lado? no [sonríe], eso en ningún momento estuvo en discusión y tampoco lo hubiera permitido así en todo caso.

E: Y con el tema de estos tratamiento naturales, tratamientos complementarios, eh, ¿podría contar un poco más en detalle cómo fue ese proceso? ¿por qué lo decidieron? ¿fue iniciativa de ella o lo conversaron ustedes? Y, finalmente ¿por cuánto tiempo estuvo con esos tratamientos?

P: Eh, no, fue por iniciativa de ella. Ella quería probar otras cosas y, no sé, en ese tiempo tenía un poco delicado el tema de la... de su cabello, perdía mucho pelo. Entonces, era como una forma de… no sé, yo creo que era más como un tema más terapia para ella, así tema psicológico, pero ¿si lo mantuvimos en el tiempo? No. Fue durante el tiempo que ella quiso, hasta que se sintió satisfecha y después ya, pero ningún momento se dejó de lado la medicina tradicional y tampoco en ningún momento, eh, si bien en alguna ocasión trataron de darle preparación -no sé cómo llamarlo-, pócimas o cosas así como más naturales, no po', ahí sí que, por lo menos en mi caso era una línea roja. Sí, siempre y cuando el doctor dé el visto bueno, sino no no más po'. En ese aspecto ella también estuvo de acuerdo con eso.

E: ¿Por cuánto tiempo su hermana estuvo viendo profesionales dedicados a terapias complementarias, terapias naturales?

P: No, en este caso yo creo que poquito, yo creo que 3 meses, 5 meses, no creo que más. No creo que más que eso, sería que menos de 3 meses, pero no podría asegurar porque fue hace tanto tiempo atrás que ya no, no recuerdo muy bien la, la cantidad de tiempo. Pero sí no fue un periodo largo, porque al final lo que ella se daba cuenta que obviamente que siguiendo el tratamiento convencional -que aunque ella no le gustara- a largo plazo, mediano plazo a ella le daba mucho más resultado que, o sea, habían resultados completos.

E: Bueno, claro. Veía como una efectividad ¿o no?

P: Sí, si incluso llegó a, empezó hasta a trabajar después, recuperar su vida casi, casi en forma, bueno, en cierta forma, normal. Hasta el día de hoy.

E: xxxxx, me gustaría, bueno, continuemos con el tema de los tratamientos. Me gustaría preguntarle en el caso nuevamente de su hermana ¿se encontraron con barreras en el proceso de intentar, por ejemplo, acceder al tratamiento? ¿se encontraron con barreras al momento de tratar de mantenerlo? Si es que fue así, ¿cuáles fueron estas barreras con que se encontraron?

P: Eh, barreras sí, bastante, casi todas asociadas al tema de exámenes. Por ejemplo, eh, bueno, nosotros ya cuando ya nos enteramos de que no había especialistas en el sector de ese tiempo, en el sector de salud pública nos fuimos al sector de salud privado y de cierta forma esperábamos algo más de apoyo o cobertura en temas de, no sé, costos de tratamiento, cobertura de exámenes básicos, no sé, llámese radiografías, tomografías, exámenes de sangre, cosas así. Entonces ahí sí hubo un tema de… por el tema de cobertura. Cuando de repente nosotros solicitamos a ver si es que podría haber alguna factibilidad de que el sector público la derivaran para allá, tampoco. O sea, siempre fue "no", o sea, "esto es lo que hay acá".

E: ¿Cuáles fueron las razones?

P: Eh, netamente que en ese tiempo el sistema no lo permitía. O sea, no, no, … por lo menos hoy en día está el tema de que en algunos casos, cuando no hay prestación de cobertura, la gente puede ir y pedir el bono y atenderse en un centro privado. En ese tiempo no existía eso entonces, o era "o lo toma o lo deja", no sé si me explico, "esto es lo que te podemos ofrecer y no hay más". Entonces, en su momento se llegó a [pedir 01:05:01] recursos a la (en ese

entonces) gobernadora provincial de xxxxxx y nada po', o sea, "sorry, pero es lo que hay". Incluso, salió el caso, varias veces ha salido el caso en la prensa acá y, más allá de buenas palabras, no… no hay mucho que se pueda hacer. Por lo menos ya lo tengo totalmente asumido hace mucho tiempo.

E: Disculpe, para entender un poco más en detalle. Quizás yo me perdí un poco, pero me gustaría preguntarle nuevamente como... bueno, me gustaría repetir la pregunta sobre las razones que le dieron porque, según lo que yo entiendo -usted me puede decir si es que entendí bien o mal-, eh, al momento de acudir al servicio de FONASA, ¿FONASA no le podía prestar los servicios de atención ni de acceso exámenes por un tema de que era un sistema u otro? o quizá yo no entendí cómo fue.

P: Algo así, algo así, algo así. Por ejemplo, pongámonos más bien en la metodología… o para dejarlo más claro, como el reembolso. Una cosa así […]. Por ejemplo, si yo me hago un examen, no sé, en la clínica, no sé, el examen el precio vale 10 mil pesos y la cobertura de FONASA es de 2 mil, y uno paga 8 mil. Entonces, en ese entonces estaba la opción de que esa cobertura fuera un poquito mayor pero, para que esa cobertura fuera un poquito mayor, tenían que darse ciertas condiciones, por ejemplo, de que un doctor que, estando dentro del sistema de salud público, derivara una especie de orden al sistema del sector privado y ahí se pagara esa diferencia, como para dar una mejor cobertura en ese entonces. Pero claramente nadie iba a hacer eso. Entonces, ahí fue como un poco pedir un poco de ayuda al sistema de que si podía, no sé, la verdad no es una excepción, pero sí hacer ese conducto de que, del sistema público, la derivaran al sistema privado, para nosotros no tener que asumir costos tan altos, que se podría haber hecho ¿ah? se podría. Si hubiera existido la voluntad real, se podría haber hecho, pero no po'. Fue una reverenda tapa.

E: Y la respuesta en ese, en ese momento, ¿cuál fue la razón de por qué le dijeron que no?

P: Básicamente que, bueno, la respuesta oficial es que tenía que realizarse tratamientos en el sistema público con los especialistas que tenía el sistema público, y para el sistema público no habían especialistas. Incluso, hasta el día de hoy me recuerdo... parece que era Subsecretaria regional… ya se me olvidó un poco, pero era alguien del área de salud pública de xxxxxx, un día que estaba conversando por esto mismo con ella me dijo, me dio, o sea, me pidió un minuto de franqueza y me dijo "¿sabes qué? -dijo-, disculpe que le diga esto, pero van a experimentar con su hermana -dijo-; van a experimentar porque…" dijo, me contó el caso de una persona, de un paciente que habían tenido, que le habían hecho un procedimiento similar de que le habían extirpado el colon, pero la cirugía había sido mal… no mal realizada pero como no había experiencia, no salió de la mejor forma. Y cuando hacen ese procedimiento, en el mejor de los casos, quedas con la bolsita acá en la pared del estómago y cuando uno come, eh, lo que no procesa el intestino llega a esa bolsita y se va cambiando, pero en este caso la operación de él quedó tan mal que ya quedó con eso, quedó con administración a la vena, o sea, el catéter acá y con la bolsita ahí de líquido que lo alimenta, porque la operación salió mal y sobrevivió 3 meses así. Y me dijo "eso no es calidad de vida -dijo. Usted -ella me dijo-, yo le recomiendo que no, que no se vea su hermana acá. Trátese en xxxxxx. Lo lamento, pero es lo que hay". Yo por lo menos le agradecí la sinceridad, fue bien franca.

Y había otro doctor -eh, no voy a dar el nombre, como esto es grabado-, eh, había un doctor que se autoproclamaba que él podía hacer la cirugía y todo lo demás y, también, cuando pregunté por este doctor, lo que me dijeron fue que "vaya a preguntar al cementerio si opinan lo mismo". Entonces, con esa respuesta, a mí ya me quedo más [ríe], me dejó más claro. Dije

ya, claro, aquí no hay más. Sí, no, y con la cantidad de condoros que yo he visto a lo largo de los años, no. No, no, no, no. Por lo menos acá en xxxxxx por un resfrío y nada más.

E: […] ¿Qué edad tiene su hermana?

P: Actualmente tiene 36.

E: Entonces ella lleva 10 años viviendo con un diagnóstico, ¿verdad? Más o menos.

P: Sí. 10 años con la enfermedad diagnosticada. Sí, 2012, sí.

E: En estos 10 años […], desde su hermana o también desde sus otros familiares, ¿ha surgido la idea de acceder a un tipo de tratamiento en particular que hayan conversado y quizás con un doctor? No sé si es que su hermana vio información en internet, si es que usted vio información, si es que quisieron como agarrar conocimiento de qué opciones podrían tener para tratarse y, si es que fue así, ¿cómo fueron esas conversaciones con el doctor? Si es que hubo posibilidad o no. Si me puede contar un poco de eso.

P: Eh, bueno, en ese caso, sí. Se trató de ver más alternativa. En cierto modo para evitar las operaciones, la operación invasiva. Se vio la alternativa pero, eh -de hecho, nosotros hemos investigado bastante, tanto acá, material aquí como en el extranjero-, pero mi hermana en ese sentido es muy parecida a mí ¿ah? Nos dimos cuenta de que lamentablemente esas opciones eran solamente cuando uno contaba con los recursos y era como una medida paliativa. O sea, como "aguántame" o una cosa así y no solucionaba el problema de fondo, entonces al final era como, entre comillas, un poco alargar la agonía. Ahora, de que hay otras alternativas mejor que las que está recibiendo actualmente, posiblemente no, posiblemente no. De hecho, una de las ventajas de estar en el sistema privado -por lo menos acá, en esas clínicas del sector oriente- es que sí tienen los tratamientos punteros, o sea, lo que está recibiendo acá es lo mismo que podría recibir en Estados Unidos, sin ánimo de exagerar, eso lo hemos averiguado. Ahora, lo que sí parece como un sueño lejano por el tema de recursos, en España hay un tratamiento para esta enfermedad que es de terapia génica que se llama que, básicamente, en términos muy simples, es reparar la genética. Nosotros, mi hermana está más actualizada con ese tema, pero está recién en etapa experimental y tampoco creo que sea tan accesible, yo creo que debe ser… estamos hablando de una cantidad de plata pero gigante, por no decir ser enorme. No creo que sea poco dinero, estamos hablando de terapia genética a otro nivel [sonríe]. Si bien es cierto que acá hemos logrado hacer cosas, pero lamentablemente tiene un techo, yo creo que eso ya sería el límite y lo que hemos logrado ha sido a costa de mucho, de mucho sacrificio, o sea, en el tema monetario, tema psicológico, en el tema, bueno, en todos los ámbitos en realidad. Cuando pesca una enfermedad de este tipo, agarra todo, pesca todo. No hay ningún ámbito o sector que no, que no afecte.

E: Por supuesto. xxxxx, más adelante me gustaría empezar a hablar sobre esto que estaba mencionando, sobre el impacto ya no sólo económico sino, bueno había anteriormente preguntado por el tema del trabajo, todavía no completamos este tema pero podemos retomarlo más adelante para, para hablar un poco de cómo quizás ha ido impactando en la familia, pero también en usted, el proceso de acompañar, de cuidar. Antes de eso me gustaría quizás que habláramos un poquito, quería preguntarle por la adherencia que ha tenido su hermana al tratamiento, porque ella ha tenido un solo tratamiento como principal ¿verdad?

P: Sí.

E: Que es éste que usted me decía. En parte las operaciones, pero el tratamiento es esta… perdón, esta mezcla, lo que se toma, perdón.

P: Sí, no, no si entiendo la idea. Sí, en el caso de ella, la adherencia a lo que hizo la indicación y a las indicaciones que le dan por el tema de su enfermedad es total. O sea, implica tema de alimentación, implica horarios de comida, tipos de comida, medicamento, no. Todo ese abanico lo sigue al pie de la letra y mi hermano igual y yo creo que eso en parte es parte del secreto […] de que estén relativamente bien. No digo que bien, pero tampoco se puede decir que están mal, mal; relativamente bien. Por lo menos pueden desarrollar su vida de manera relativamente normal.

E: […] En este proceso del tratamiento con su hermana, en las visitas con los doctores, ¿qué rol siente que ha cumplido usted en este proceso relacionado a los tratamientos?

P: Eh, soporte. Siempre he estado ahí como soporte, tanto soporte económico, soporte anímico, soporte vendría a ser el tema, o sea la definición. He estado soportando ahí en el sentido de que, digamos, sientan cierto grado de protección y de confianza, o sea, en el sentido de que, no sé, eh… no están solos en cierta forma. Que sus preocupaciones de, no sé, de cómo se va a financiar esto no sean tan grandes [inentendible 01:16:45], pero… yo he estado así… eh, no sé, que [inentendible 01:16:44] todo. Se enfoca, su foco logra ser más en su propia salud, en su propio estado, en el sentido de que se preocupen solamente de salir de esa etapa su enfermedad o del tratamiento en el que están. Salir bien. Lo demás después se arregla por fuera.

Bueno, hasta el día de hoy ha sido así en todo caso ¿ah? Siempre he dicho que no se preocupen del tema económico. De una u otra forma siempre se arregla la cosa ahí y hasta el día de hoy ha sido así. Hasta el día de hoy.

E: Sí le pregunto, eh, tratando de hacer memoria en el caso de su hermana, eh… Tratemos de volver un poco al inicio. ¿Cuáles diría usted que fueron las emociones que le fueron marcando en el inicio de la enfermedad de su hermana? ¿qué emociones fueron pasando por usted?

P: Al principio, miedo, miedo y preocupación por lo que fuera a pasar, por lo que podría ocurrir. Eh, ahí hay un tema de "¿qué va a pasar?, ¿qué vamos a hacer?", eh… sí, miedo, miedo ante algo tan grande que se venía que no… obviamente uno nunca está preparado. Luego sucedió la preocupación, "¿cómo se paga esto?" y de ahí viene, bueno, ahí viene todo para atrás: ansiedad, eh, el tema de... el tema de ¿cuánto se llama? anímico también, pero se va mejorando un poquito ¿ah? O sea, a medida que uno va sintiendo eso y va encontrando la forma de manejarlo, también se va compensando un poco el tema después de ver los resultados también. O el alivio entre comillas de ver que todo va saliendo bien, de que la persona está bien, de que las cosas pintan bien. Tener una mejor perspectiva, no sé, pero al inicio, sí, siempre hay un poco de, por lo menos un poco de miedo y preocupación, o sea, no un poco, una gran cantidad de miedo y de preocupación, porque no sabíamos o no tenía clara la idea de cómo abordar todo esto que se venía.

E: Y luego, ya cuando ya tenían el diagnóstico con el doctor López, eh, bueno, cuando empezaron con el tema de la operación y empezaron con el tratamiento, quiero decir, ¿siguió sintiendo las mismas emociones? ¿esto fue cambiando? ¿qué es lo que le fue pasando con el proceso, ya en la medida en que fue viendo a su hermana con el tratamiento?

P: No, eso cambió. Ahí pasó de inmediato a un tema de, pasó de inmediato a una sensación de que "sí, esto tiene cura y solamente falta que se siga al pie de la letra las indicaciones". Entonces, podríamos decir que ¿esperanza?, no sé. No sé cómo describirlo pero sí, o sea, fue un cambio total. O sea de, puta, de no saber qué… "¿sabís' qué? No, no podemos hacer nada" a "no, sí tiene cura, tiene... Sólo basta hacer esto y esto y esto otro". O sea, ahí fue

como un cambio de mentalidad inmediato, o sea, “hagamos las cosas”, listo. Y también de prevención, ¿por qué? Porque, una vez obtenido el diagnóstico y sabiendo lo que se podía venir -me tomé varios recuerdos-, por ejemplo [sonríe], obligué, o sea, yo le saqué obligadamente a mi hermana seguro de salud complementario porque, mientras no estuviera un examen o algo que dijera de por medio que existía alguna enfermedad, legalmente no existía preexistencia. Lamentablemente ya aprendí a conocer el sistema, así que en ese entonces fue lo primero que tomé acción. Dije, “no, todavía no hay nada de esto, no hay nada registrado en el sistema, por lo tanto, tomen el seguro de salud, como precaución”. De hecho, hasta el día de hoy lo siguen manteniendo. Dije, de repente, no sé, “es tanta plata mensual pero -al inicio lo pagaba yo sí-, pero nunca se sabe el día de mañana si le llega a pasar algo o algo de alto costo, todo lo que pagaron durante todos estos años en seguro se va a ver reflejado en lo que se van a ahorrar, porque cualquier enfermedad de alto costo, claro, estamos hablando mínimo de 30, 40 o 50 millones, si es que no más. En el caso de mi hermana y mi hermano, son fácil, fácil así, muy fácil 150 millones en salud. Muy rápido.

E: Y esta, este síndrome no está cubierto por la LRS, ¿o sí?

P: No. La LRS, así como el AUGE, eh, se podría decir que la LRS es como una mini AUGE, funciona… tiene una forma muy parecida de funcionar, en el sentido de que hay una cierta lista de enfermedades que la LRS cubre que, a ver ¿cuántas son? Creo que son 18 o 38, ya no me acuerdo bien de la cantidad, pero es solamente una cantidad pequeña de enfermedades que cubre, y de esa esa Ley Ricarte Soto lo que hace es ayudar con los gastos mensuales, así como de cuidados y cosas así, pero con un tope. Entonces, va todo condicionado a cierta cantidad de… a tope en realidad, o sea, es para ciertas enfermedades y cubre ciertas cosas y hasta cierto punto. Vendría a ser como una especie de ¿Cómo podríamos decir? Como subsidio camuflado, una cosa así. Permite más rapidez sí y es menos [inentendible 01:22:51], con subsidio tú puedes postular, pero la ley Ricarte Soto tiene solamente para ciertas enfermedades y tiene cierto tope de cobertura y, obviamente, bueno, esto es un tema de política ya pero, que no se hayan ampliado esas enfermedades [Inentendible 01:23:06] también es por un tema de costo. Y detrás de eso… también siempre hay mucho lobby, por decir de cierta forma, porque hay muchas organizaciones de enfermedades huérfanas que están acá en Chile que luchan para que sus enfermedades sean incluidas dentro de estas leyes de protección. Entonces, eh, acceder a ese tipo de subsidio o de ayuda cuesta mucho, o sea, las personas que logran acceder es porque hay una presión enorme detrás o a veces es porque está el tema que se hace público y logran obtener más apoyo. Pero en el caso, por ejemplo, de la enfermedad de nuestra familia, eh, como es rara, hay muy poquitos casos en el país y de los pocos casos que han habido, son pocos los que están vivos en realidad. De hecho, todos los conocidos que tenía mi hermana, haciendo memoria, parece que no hay nadie que esté con vida aún. Yo me recuerdo de un caso de una familia en xxxxxx que están todos fallecidos. Bueno, acá en xxxxxx también, había una señora de xxxxxx o un caballero de xxxxxx parece que era. También falleció.

Si los que están… bueno, de mi familia igual po’, falleció mi mamá. Entonces, digamos que os contó el doctor que él estaba trabajando con el hay pocas personas que están vivas como para contarlo, así que… eh, pero el tema del funcionamiento va por ahí, entonces yo ya perdí un poco el… eh, no sé si la esperanza, pero ya no lo insisto ya con algo que sé que no va a dar, no va a generar muchos resultados. Aunque, aunque, aunque ahora el sistema público cuenta con especialistas para ver este tipo de enfermedad y los formó el mismo doctor que ve a mi hermana, porque cuando ella comenzó a tratarse por allá por las primeras operaciones, bueno, después al año después ya cuando estaba más estable, [inentendible 01:25:02] y todo el tema, claro, ahí nos contó el doctor que él estaba trabajando con el

Ministerio de salud en ese entonces para justamente formar un grupo de doctores en la atención pública -que de hecho hoy en día ese programa ya está corriendo y hay especialistas ya que hacen esa operación. Ya hay más grados de seguridad y no es tanto experimentación.

E: Ustedes en ese caso en particular, ¿han decidido, han conversado el entrar en ese programa?

P: Es que en el caso ya de, de mi familia ya no es necesario porque eso era para el tema de operaciones o cosas más gigantes que ya están hechos ya. En lo que sí se ha utilizado es el tema de, de seguimiento. Entonces, ahora ya no viajamos seguido a xxxxxx. O sea, seguimos viajando a xxxxxx, pero no tan seguido como antes pero, digamos, el seguimiento se puede hacer tranquilamente en xxxxxx a. O sea, exámenes, evaluación y cosas así se pueden hacer acá con relativa seguridad, pero cuando ya se requiere algo más complejo, escalamos ya a xxxxxx, pero por ese lado se ha visto beneficiado en ese aspecto. Como ya hay un programa, ya hay desarrollado… hay más desarrollo de especialistas, entonces ya no está tan a la aventura como antes. Estamos hablando [inentendible 01:26:44], pero las cosas en ese aspecto han cambiado para bien.

E: Con respecto a su hermana, ¿qué actividades ha realizado para el cuidado de ella? Porque creo que ya no la, parece que ella ya tiene una independencia respecto de usted, ¿verdad?

P: Sí, ahora ya es más independiente.

E: ¿cómo era antes?

P: ¡Uf! A ver, eh, bueno, había que ver, eh… no sé po', ¿cómo podríamos decir? De enfermero [sonríe]. Cuando salía de sus operaciones, cirugía, nos íbamos [inentendible 01:27:03], con mi hermano también, con mi cuñado ahora, eh… para cuidarla. O sea, estando allá [inentendible 01:27:14]. Alimentación, medicamento, ducha, todo lo que ella requería de ayuda y, una vez estando ya en su periodo más estable, era en caso de, de que tuviera alguna complicación de salud ¿ya? Uno ya tenía los conocimientos de cómo tratarla o a dónde apuntar la situación. De hecho, eso ayudó bastante a librarnos de un par de situaciones que podrían haber sido bien, bien, bien complejas. Bueno, más de un par de situaciones, varias situaciones que caen derechamente en la negligencia médica. Y… entonces, va más por ese lado, o sea, como mi hermana es como más estricta en el seguimiento de lo que podía comer y cosas así, la ayuda [venía más 01:28:08]. En el sentido de que cuando ella estuviera entrando a crisis o estuviera entrando en un periodo más complicado de salud, pudiera estar cuidándola entre comillas, manejando el tema de su salud, y en el caso ya que se dé una complicación, obviamente que viajar todos juntos e irnos a xxxxxx y todo lo demás.

E: ¿Cómo se sintió usted en relación a esas actividades en ese minuto?

P: Estrés [ríe[, estrés podríamos decir. Sí, no, claro, era una presión enorme. Era una presión enorme por el tema de que había que velar por ella, había que velar por el tema de la casa, había que vela rpor los sobrinos, entonces, había que manejar todo eso y, de cierta forma, una de las claves para el manejar eso, ese estrés, eh, en parte es por... En un momento requerí ya ayuda farmacológica, pero también un tema de manejo… podríamos decir manejo emocional de cierta forma, podríamos decir ahora con el tiempo. ¿Por qué? Porque había que, muchas veces había que ser bien frío para tomar decisiones, había cosas que uno no… eh, tocaba tomar decisiones que de repente no... Había que colocar las cosas en la balanza entonces… eh, había que ser bastante frío, en algunas ocasiones dejar un poco de lado, por decir, los sentimientos o una cosa así.

E: ¿Por cuánto tiempo estuvo con tratamiento? ¿Estuvo con tratamiento psicológico y psiquiátrico? ¿o sólo con tratamiento psiquiátrico?

P: No. Estuve con psiquiátrico pero por bastantes años. Eh, pf, ¿a ver? 5, 6 años. Menos.

E: ¿Y lo empezó para sortear un poco el proceso de la enfermedad de su hermana?
P: Sí, a raíz de todo lo que provocaba. Por ejemplo, en su momento se enfermó mi hermana, estaba enfermo mi hermano, estaba enfermo mi papá de cáncer -que, a todo esto, logró sobrevivir. Por allá anda todavía- y después enfermó mi madre también de cáncer, pero ella lamentablemente no logró superarlo. Pero sí había un tema de mucha presión, hay mucha presión en el tema de cuidado, mucha presión el tema del qué va a pasar, mucha presión el tema de conservar el trabajo, mucha presión el tema de conseguir más recursos, generar más recursos y también estaba lo judicial, que siempre estaba demandado por una, dos o tres instituciones al mismo tiempo. Entonces, tenía que ir manejando todo eso y de repente uno [sonríe, no es fácil manejar tanta cosa y todo al mismo tiempo, entonces, sí se requirió de ayuda de medicamentos, medicamentos porque, efectivamente, una vez llegué a trabajar tanto que colapsé, colapsé, colapsé no más [sonríe]. Colapsé físicamente y después vino la parte psicológica, pero la parte psicológica la pude controlar más con ayuda de medicamentos. Afectó mucho mi calidad de sueño. El tema de la ansiedad y ese tipo de cosas, eh, ya con eso logré, eh, controlarla. Básicamente, lo que trataba de conseguir era no caer en un cuadro depresivo, que ahí hubiera sido fatal. O sea, siempre evitar a toda costa un cuadro depresivo, porque eso habría sido fatal para todos. Se hubieran derrumbado muchas cosas y no era posible, entonces…
E: En ese sentido. ¿Qué rol siente usted que ha tenido a lo largo del proceso? Sea de su hermana, de sus sobrinos, de su mamá en su minuto. Si le preguntara cuál ha sido su rol en todo esto.
P: Eh, liderar. Liderar casi como un papá. Claro, porque tenía que tomar muchas decisiones, ver qué se hacía, cuándo se hacía o cómo se hacía.
E: ¿Y cómo empezó a abordar usted…? Eh, bueno, esta pregunta creo que igual la hemos conversado, pero me gustaría consultarle quizás por temas prácticos. Por ejemplo, el tema del trabajo, que lo habíamos tocado como a pinceladas. ¿Me podría cómo… qué es lo que fue pasando en el ámbito laboral para usted?
P: Eh, claro. Bueno, ahí se puede tomar de varios aspectos, o sea, se pueden ver varias cosas. Bueno, lo primero era obligarme a estar bien, o sea, no.

Yo trabajo en el área de electricidad y, a raíz de… me especialicé en ciertos equipos que trabajan con altos niveles de energía. Eh, uno de los beneficios es que me pagan bien y eso me permitió mantener muchas cosas acá en la casa, y uno de los no-beneficios es que, si cometo cualquier error, yo no la cuento. O sea, digamos, cualquier condoro cuando uno está trabajando con 7.000 volts, con 20.000 volts, eso no es para contarlo. Te da una descarga de ésas y [sonríe] si uno queda vivo es muy raro. Bueno, tal vez un caso, pero quedó en estado vegetal.
E: Ah, pero yo estaba interpretando otra cosa. En su trabajo no es un riesgo de perder el trabajo, sino que es un riesgo de perder la vida.
P: Sí, siempre. Siempre. De hecho, es una de las cosas que siempre me recalcan en las aseguradoras por el tema de las primas [ríe]. Pero a raíz de eso mismo, el beneficio que tiene es que es muy bien pagado y ese sueldo alto ha permitido [inentendible 01:34:14] calidad, o sino no habría [habido] forma; pero sí.

Entonces, eso implicaba que tenía que estar obligadamente bien, ya sea mediante fármacos o como sea, pero tenía que estar bien, no puedo permitirme o no podía permitirme un error ahí. Un erro ahí se paga caro. Entonces, eh, ahí vino el tema de ayuda… para estar bien en el trabajo, eh, fármacos. Y también, eh, la otra presión era que tenía que conservar el trabajo.

No siempre estuve en lugares que me hubiera gustado estar, o sea, más que nada por el tipo de ambiente o por el tipo de trabajo. O sea, posiblemente bajo otro tipo de circunstancias yo no hubiera seguido en esos lugares pero, eh, costo v/s beneficio me obliga a estar ahí.

Ahora, ya… también, eh, ya… entre comillas cuando ya perdí mi trabajo fue cuando, con mi madre ya, que en su... Cuando ya estaba como en su etapa más avanzada del cáncer, eh, fui tomando muchas licencias médicas, a pesar de que estaba en conocimiento mi jefatura, pero, eh… y los últimos meses de su vida ya tuve licencia permanente. Entonces, obviamente cuando llegué a trabajar ya sabía que me iban a despedir así que… pero, en ese aspecto, eh… ¿cuánto se llama? Yo trabajo siempre… me ha quedado grabada una frase de un jefe que dijo que esto, eh, "esto es para generar plata, esto no es una fundación de beneficencia" o algo así. Ésa era la idea, "ésta no es una fundación de beneficiencia, esto es un lugar para generar plata. Si hay un grano que no funciona, se cambia. Listo": Así tal cual me dijo a mí. Le dije "está bien". Si al final, eh, para qué andar ocultando la verdad, tapar el sol con un dedo. Pero son decisiones que uno de repente tiene que tomar. Por ejemplo, con lo de mi mamá dije "ya chao con el trabajo. Yo la cuido a ella no más y después ya... trabajo de ahí si quiero".

E: ¿Por cuánto tiempo estuvo sin trabajar?

P: No, yo tuve casi… bueno, ahí me tomé un descanso en realidad. Sí, porque ya llevaba… bueno, ya yo no tomaba vacaciones, así que vacaciones como tal, no sé, habrán sido 11 años, 12 años sin que tomara para ir de enfermero [sonríe]. De enfermero o cirugía o cualquier cuestión [que venga]. En las vacaciones siempre me comentaban mis compañeros -que ahora son amigos en realidad- de que yo descansaba más en el trabajo que en… Así que me tomé -eso fue el año pasado-, ahí me tomé un par de... fueron 5 o 6 meses que estuve en la casa. 6 meses o 7, por ahí.

E: xxxxx, ¿y en otros aspectos? Por ejemplo, eh… juntas con amigos, salidas, reuniones, eh, tiempos para distender. ¿Hubo algún impacto por ejemplo en su vida social el ser cuidador o la enfermedad de alguna u otra manera? [inentendible 01:37:55] Quiero decir si es que usted siente que la enfermedad impactó en otras dimensiones aparte del trabajo.

P: Totalmente, en todas las dimensiones. Sí, sí, sí, sí, muy absorbente. En todas las dimensiones. Afecta en todas, todas, todas. Por lo menos en mi caso.

E: Y se le pregunto por temas personales relacionados, por ejemplo, con su alimentación, su sueño, acciones de autocuidado también. ¿Tuvo algún impacto desde ahí también o…?

P: Eh, sí. O sea, podríamos decir que fue un impacto mayor, pero dependiendo de cómo se tome. Por ejemplo, claro, el tema del sueño obviamente se me vio impactado por el tema del estrés, eso a su vez me llevó a tomar medicamentos y esos medicamentos a mí me impactaron en el tema de alimentación, el tema de sobrepeso y eran, bueno, hasta el día de hoy, que ya todavía sigue en constante ajuste, un ajuste muy delicado que se tiene que hacer entre medicamentos y otras cosas más, pero eso ya va más en salida. Y en el aspecto de la vida social, sí po', sí, totalmente. O sea, no hay tiempo o no hay energía. Por ejemplo, yo en su momento, puta, pretendía estudiar, pero simplemente llegaba, estaba muy cansado como para hacer… para hacer algo, entonces los momentos que tenía así como de respiro era dormir y descansar, o sea… momentos que había, había que aprovechar de recargar energía. Entonces, de ahí que, no sé, proyectos personales sí los he postergado. No había, no había ni tiempo, ni dinero, ni energía, ni ánimo para asumir más cosas. Ya estaba a tope ya, entonces, incluso estaba más de lo que debería haber tomado, entonces agregarle más cosas

era... no era factible. Entonces ese tipo de cosas, claro, después con el tiempo pasaron su cuenta. Claro que sí, y las cuentas eran bien altas, el impacto no es menor.

E: Actualmente ¿cómo se siente de salud? ¿cómo la percibe? ¿cuáles son sus principales necesidades de salud en la actualidad?

P: En este momento es más que nada mi salud mental, que estoy saliendo un poco del… eh, bueno, mi hermana ya tiene su vida aparte, eh, mis otras hermanas ya están, ya son profesionales, se mueven por sus propios recursos, eh, la última persona que cuidé, mi mamá, lamentablemente falleció, entonces ahora estoy más en una etapa de retomar lo mío y un poco de… de ir dejando un poco el tema de los medicamentos. O sea, porque todo lo que es medicamentos psiquiátricos y cosas así no es cosa de llegar y decir "ay, hoy día no tomo más". Todavía es un proceso que va de forma paulatina, entonces estoy en ese proceso de un poco desligarme un poco de lo, de lo que es medicamentos -por lo menos ya medicamentos para dormir ya no necesito- y un poco con terapia para ir armando un poco mi proyecto de vida, o sea, retomar lo mío, que quedó estancado hace mucho tiempo, entonces ahí estoy justo en ese proceso y de hecho, gracias a eso mismo ahora he tenido un poco más de libertad de acción, cosas que antes no hubiera hecho [sonríe]. Por ejemplo, cuando comencé a trabajar -bueno, gracias también a la experiencia que tengo en el campo que trabajo yo, ya que me he mantenido más o menos constante en los trabajos en los que he estado. Bastante constante, muy constante en realidad, porque ahí viene el tema de aguantar mucho en el lugar. Eh, como ahora ya no tenía tanto esa, esa presión, el tema de responder por alguien más, sino que solamente por mí, eh, nada, me di el lujo de renunciar al trabajo [sonríe], no me gustaba. Trabajo que muchas personas hubieran querido. O sea, me pude dar el placer de, por primera vez, renunciar y decir "hermano, estai'…". No no más. Y a pesar de tener demandas, yo todavía estaba en proceso judicial en ese tiempo con el Banco, con la caja y como ya estoy tan acostumbrado al tema judicial que en realidad ni siquiera fue factor cuando tomé la decisión. Así que "ah, no me gustó" dije, y renuncié [ríe]. Fue como en las películas de esas que un día desperté en la mañana, dije "no quiero ir" y nada, renuncié [ríe].

E: Ahora me gustaría preguntarle… bueno, a todo esto, ya no queda mucho de la entrevista, ya igual hemos estado hablando harto tiempo y tampoco quiero consumirle toda la tarde, disculpe. Pero a veces hay tanto de que hablar que, claro.

P: Es que a mí me interesan estos temas. Como le digo, son muy pocos los estudios que hay y entre más cosas se sepan, mejor va a ser para los que… Así no van a… no van a pasar más o menos por lo que uno ha tenido que pasar. Si esa es la idea, que esto vaya mejorando. Como el tema, por ejemplo, de los doctores, que ahora sí hay doctores en el servicio de. salud público. Incluso están acá, en xxxxx llegaron que están capacitados. Entonces, ya no están tan a la, a la mano de dios, por decir de cierta forma.

E: Le iba a preguntar a usted. ¿Realiza acciones de autocuidado? por ejemplo, porque usted me comentaba el tema de la terapia psiquiátrica, pero no sé si es que, por ejemplo, ahora que tiene más tiempo como me mencionaba, ¿ha decidido hacer acciones de ese tipo?

P: ¿Cómo de autocuidado? Eh, o sea, no sé si se considera como de autocuidado ¿a ver?, eh… bueno, para mí autocuidado es ya un tema de ya, por ejemplo, de dejar de depender de los fármacos, que ya bajé mi lista notoriamente, a lo que tomaba, a lo que tomo. Y lo otro sería el tema de tratar de… tratar de mantenerme en los estándares que uno podría considerar saludables. Me explico un poco: por ejemplo, el tema del sobrepeso, que ahora ya tengo más libertad entre comillas de controlarlo. ¿Por qué? Porque antes necesitaba, por ejemplo, cuando cuidaba a mi mamá, necesitaba estar despierto a la hora que fuera, entonces

ahí las horas de sueño eran totalmente locas, uno dormía cuando podía no más. Entonces, no sé po', para uno estar siempre atento o despierto, consumía mucho azúcar, mucho chocolate. Porque el azúcar a uno lo activa y eso se mezclaba con medicamentos y el peso andaba así, para arriba y para abajo. Por ejemplo, ahora ya no po', ahora tengo la chance de mantenerlo a raya, incluso bajar. Pero es una cosa que lo estoy manejando lentamente, tampoco quiero… no quiero sobre exigirme o colgarme más tensión como antes lo hacía. Yo sé que si me exijo a lo mejor lo logro en un período de tiempo muy cortito, pero entrecomillas ando más relajado, así como que la vida fluya más. Y lo otro de autocuidado sería el tema más de, no sé, prestar más atención a las horas de sueño, a alimento y cosas así, pero no lo he visto más de ese lado. Más está como orientado más al tema de retomar donde dejé las cosas no más.

E: Claro. Me gustaría preguntarle ahora, no sé si nos podemos detener a conversar un poco sobre apoyos. Por ejemplo ¿quiénes le fueron acompañando a usted en el proceso de la enfermedad de su hermana o en la enfermedad de sus otros familiares? Quiero decir ¿cómo ha sido el tema de apoyarse con otras personas? ¿desde quienes ha recibido apoyos dentro de la familia y fuera de ella si es que los ha recibido?

P: Bueno, dentro de la familia, nosotros los 5 hermanos que somos, somos todos muy, eh… muy cohesionados. Entonces, ahí ha sido el principal, o sea, entre nosotros nos hemos apoyado básicamente. Apoyo externo, poco, muy poco. Contaditos de la mano las personas que se haya sentido apoyo real. No un apoyo de sólo palabras, sino de acciones.

E: ¿De qué manera se ha apoyado en sus hermanos?

P: ¿Perdón?

E: Pregunté qué manera le apoyaban usted sus hermanos.

P: Ah no po', por ejemplo, eh, ejemplo, cuando estaba ahora mi mamá, el tema de los cuidados de ella, cuando yo no estaba ellos la cuidaban. Bueno, estábamos todos cuidándola a ella. Eh, el tema de cuando mi hermana comenzó a trabajar, igual el tema financiero ayudó. El apoyo de todos nosotros, no sé, cuando alguien se sentía mal o cosas así o de repente uno estaba muy cansado, también se notaba el apoyo inmediato, o sea, "no, ¿sabís' qué? esto lo hago yo", cosas así. O sea dentro de nosotros si, mucho apoyo entre nosotros. Externo, poco. Ha habido, sí, pero así de familia, muy poco. Generalmente de amigos, cosas así. Apoyo fuerte de amigos, sí.

E: Y su apoyo con los amigos ¿cómo ha sido? ¿de qué manera lo han apoyado a usted?

P: Por ejemplo, en apoyo de actividades más… no sé po', por ejemplo, le contaba que mi mamá de repente -voy a dar un ejemplo específico, no sé-, de repente quedaba muy cansado en la noche y había que… o sino, necesitábamos algo para bajar la fiebre. Entonces "no, ¿sabís' qué? Alguien puede ir a verlo". Ahí se ven muestras claras de apoyo. O incluso en temas económicos. El tío ese que digo yo que más de alguna vez me apoyó económicamente, más de alguna vez. Pero ha sido él no más, ha sido él. Mis otros tíos sí, pero más a lo lejos, eh, no sé, como que no es que no haya existido, pero más lejano. No sé si así como tan…

E: Y al inicio de la enfermedad de su hermana [inentendible 01:49:31] y ¿recurrieron a personas que no fueran del sistema de salud, por ejemplo? ¿o fueron directamente a pedir ayuda? Bueno, igual usted me mencionaba lo de los síntomas que fueron bien agresivos, pero igual le pregunto.

P: No, no. Siempre [inentendible 01:49:50] sistema de salud. Eh, de momento… bueno, De hecho somos bien ortodoxos… o sea, no… [inentendible 01:49:59] nosotros nos apegamos más a lo estándar, tal vez por lo que hemos visto ¿ah? por lo que hemos visto y …

E: ¿A qué se refiere con "lo que hemos visto"?

P: Ah, sí, es que… [inentendible 01:50:30] de primera mano o ver de primera mano, de repente hay personas que… eh… bueno, un caso más específico… una persona que era compañero de mi padre, cuando estaba en tratamiento de cáncer, por ejemplo, y dejó un poco el tratamiento convencional de cáncer -que son las radioterapia, las quimio- y se fue más por el lado de medicina alternativa. Moringa, eh, hay otra planta, no me acuerdo cuánto se llamaba. Pero el tema ahí que hablaban de que la comida era la principal culpable, que el tema de la nutrición y, bueno, otras cosas más ahí que no me acuerdo muy bien en detalle. Pero, bueno, la persona estuvo un tiempo fuera y ya cuando vio que no resultaba, volvió a reintegrarse a tratamientos más convencionales y ya no había mucho que… o sea, había pasado del, de la etapa dos había subido a la etapa cuatro y ahí la etapa cuatro es [tratamiento] paliativo no más po'. Mi papá no po', mi papá estaba en la etapa dos y se mantuvo ahí -y lo mantuve también. Tampoco lo iba a dejar salir- y se recuperó. Ya lleva más de 10 años ahí, todavía anda… [sonríe]. Pero ese es un caso. Conozco dos o tres casos más similares. Eh, y los resultados no han sido buenos. Para nada.

E: […] Me gustaría preguntarle primero, ¿qué rol ha cumplido para usted, en tanto apoyo, su propia familia?

P: Si me repite, que no escuché muy bien.

E: ¿Me escucha bien?

P: Sí, ahora sí.

E: Le preguntaba ¿qué rol ha cumplido la familia en tanto apoyo con el proceso de la enfermedad?

P: He sido una parte fundamental para mantenerse, para mantenernos así -estoy hablando de nosotros los hermanos sí-, eh, mantenernos cohesionados y no perder, digamos, la fe. En cierta forma que las cosas van a salir bien o van a resultar. O sea, que si hay una especia de luz al final del túnel , hay que seguir no más y no quedarse ahí parado esperando, sin hacer nada. Creo que esa ha sido una de las principales cosas nos ha ayudado a sobrellevar todo.

E: ¿Y si le pregunto por estas otras dimensiones, por ejemplo, los amigos, el mundo laboral? ¿qué rol han cumplido en tanto apoyo?

P: Eh, bueno, mis amigos -los pocos que tengo- han sido, sí, muy buen soporte. Muy buen soporte, en el sentido de que, no sé po', en momentos más complicados me han sabido apoyar en todo sentido. Son muy poquitos, 3 o 4 que sí han sido gran apoyo, pero el mundo laboral, como dije… me acuerdo de la frase ésa de "ésta no es una fundación de beneficiencia", así que eso lo tengo grabado en mí, así que más allá de eso me muevo en el sentido de que hasta… o sea, maniobro hasta donde lo puedo maniobrar sin que eso afecte mi posibilidad de seguir con el trabajo. Para ser más claros, no sé, no pido tantas licencias médicas para que después no me despidan. Pero más allá de eso, no, o sea, acá, por lo menos en esta región el tema de que esto es para ganar, para producir plata y… y eso es lo único que importa, o sea, es muy arraigado. El que diga lo contrario es que o conoce poco o está trabajando poco tiempo acá, pero la situación es así. No, no he conocido un lugar que sea distinto, si al final, eh, ¿cómo se llama? La única es pa' ganar plata, así que siempre en el tema laboral he tratado de mantenerme siempre bien, verme bien, aunque por dentro me esté cayendo a pedazos, por un tema de mantener el trabajo y tratar de mantener este tipo de situación lo más oculta posible, ¿por qué? Porque, debido a un poco al desconocimiento, muchas mentes tienden a no entender o tienden a pensar "ah, no, este viejo se me puede enfermar", "ah, no. Este viejo se puede accidentar" o cosas así. Entonces, este tipo de información la compartía muy pocas personas, tal vez una o dos a todo reventar, no más que eso. Y a través de los años no más se fue un poco ampliando el círculo pero… claro, esto solamente [hasta] cuando salió lo de mi mamá, que ya no… para mí ya no era posible

mantenerlo, eh, oculto. Pero sí, el mundo laboral, eh… no… lo he tratado siempre de mantener oculto. He tratado, o sea, considero que, desde mi punto de vista, me trae menos problemas. De lo contrario tienes que estar dando muchas explicaciones y cosas así y generalmente esas explicaciones son para… no son, eh, o la explicación que piden no son en el buen sentido, sino que son como para, eh, no sé… para estar más en estado de alerta, una cosa así. No sé si me explico, es como que "ah, te voy a tener entre ceja y ceja a ti". No va en el buen sentido de "ah, te vamos a cuidar". No, no, no. "A ti te tengo que tener...", no sé.

E: Y si lo pregunto por, eh, ahora pensando en el equipo médico o los equipos médicos que le han ido acompañando tanto en la enfermedad de xxxxx como en la enfermedad de sus sobrinos o de su hermano [inentendible 01:57:02]. ¿Qué rol siente que ha cumplido a nivel general el equipo o los equipos médicos en tanto apoyo con las enfermedades?

P: Eh, bien. En cuanto apoyo, bien. Sí, sí, no podría quejarme. Bueno, con el equipo médico en específico de oncología paliativo de xxxxx tal vez yo ahí le diría que totalmente mal, pero yo creo que se debió más que nada la situación de pandemia. La pandemia, que cambió mucho las cosas y bueno, y la calidad, o sea, pasó de un 100 -que sin exgaerar era muy, muy, muy, muy buena, de muy alto nivel-, pasó de un 100 a un 20, a un 15 diría incluso, a ese nivel cambió. Asqueroso. De hecho, yo al final con mi familia acá y todo, eh, llegó un momento que yo decidí "¿sabes qué? No voy a llevar más a mi mamá para allá porque la última vez que la llevé, salí llorando". Salí llorando de impotencia y todo lo demás y me dio una rabia saber, que me la tragué ahí no más, solamente porque estaba ella. Entonces de ahí ya no, no asistí más al sistema, al tema público, más que ir a buscar de repente medicamentos y cosas así.

E: ¿Podríamos profundizar un poco en esa consulta en particular?

P: Ah ¿eso? no, no, no, no. Es que en los cuidados paliativos, eh, o sea, hay cierta, hay como un régimen de cuidado […] de la cantidad de veces que tienen que ver al doctor, que tienen que ver al enfermero. El tema de… de la nutrición y todo lo demás. Entonces, eh… ahí decayó tanto el nivel, tanto, tanto, tanto, pero tan bajo que decayó a una llamada mensual de 5 minutos. Ni siquiera una video llamada, una llamada donde básicamente preguntaban al que estaba en el momento "Oye, ¿cómo está la paciente tanto? ¿qué síntomas ha tenido? Ya" y en base a eso decían, "no, les mantenemos los medicamentos o se los cambiamos". Entonces, en una ocasión se equivocaron. Cada cierto tiempo decían que ya, que el paciente fuera presencial y una de esas ocasiones, cuando nos avisaron -parece que fue a mi mamá en forma directa- que fuera presencial, eh, yo la llevé pero ella estaba en un estado de salud muy delicado, que ya moverse de la cama y salir era mucho dolor. Entonces, la llevé porque ella quería ir todo el tema, entonces, pero tuvo que tomar antes morfina, o sea, tramadol, ajustarle su tanque de oxígeno, su silla de ruedas, o sea, fue todo un aparataje. Entonces, llegar allá y que le dijeran "¿sabe qué? No, nos equivocamos, usted no tenía por qué haber venido" y cosas así. Mi mamá se puso a llorar ahí, que cómo estaban jugando con ella, oh, no si fue… fue terrible. Bueno, yo me contuve únicamente porque estaba con ella, pero sí hablé de tal forma de que la lograron ver por lo menos aunque fuera por 5 minutos para no perder el viaje. Eh, claro, logró entender, pero esa fue la última vez que la llevé para allá, dije "nunca más te llevo para…" y no la llevé más, de hecho. Solamente le recibía el llamado no más y… incluso estaba pensando, hablé con mi abogada que me ve todas mis causas y todo lo demás. Estuve a punto de demandar, poner un recurso de protección pero dije a la larga, sumando y restando no voy a ganar mucho y voy a exponer más a mi mamá, así que no, dejemos las cosas así no más. Más allá de una queja y cosas así que... que al final queda

en el libro, nada más que eso. No quise hacer más y ahí fue cuando equipamos aquí la casa con todo lo que necesitaba: la cama clínica, oxígeno… contraté -me acuerdo- un servicio de doctores, de esos tipo Help que hay en xxxxxx, de esos 24/7 similar que hay en xxxxxx. Bueno y todo fuera necesario en realidad, para así evitar que no fuéramos más para allá. Entonces, salvo ese aspecto, fue muy negativo en pandemia, porque prepandemia nada que decir, andaba muy bien el sistema. Pero y en los otros casos, eh, no, creo que ha sido bueno el apoyo, o sea, por lo menos dan información clara y han sido más bien honestos. En todo caso, nosotros también somos más... como que sabemos con qué doctor atendernos y con quiénes no. Entonces ya tenemos ese filtro ya a lo largo del tiempo.

E: Me gustaría consultarle ahora, haciendo como el recorrido de todo esto que está mencionando, pensando en su hermana -si es que quiere puede incluir a sus otros familiares-, ¿qué cree que podría mejorarse en cuanto al apoyo que recibe su hermana en el proceso de su enfermedad? Considerando el apoyo que ha recibido desde cada uno de los ámbitos que hablamos quizá, con el equipo médico, apoyos que ha recibido desde la familia, amigos. No sé cómo fue en el caso de ella con su trabajo, pero ¿qué es lo que piensa que se puede mejorar en cuanto a apoyos?

P: Bueno, en cuanto a apoyos se podría -pensando ya en el sistema de salud-… En el tema del seguimiento. Que exista una especie de, de programa de seguimiento cuando sean enfermedades huérfanas, que haya un programa de seguimiento que sea continuo y que no sea tan espaciado, no sé, una vez al año por decir una cosa así, no. Dependiente del tipo de enfermedad, no sé, dos veces al año por decir. Que haya seguimiento, que haya apoyo en los temas psicológicos, que es importante. Que haya apoyo en asesoría para obtención o conseguir beneficios del Estado. No sé, por ejemplo, el tema de Ley Ricarte Soto o por la misma ley AUGE, o de repente acceder a temas de invalidez son cosas que no se informa y que, si la gente no sabe o no le han dicho, uno las deja pasar. O de repente hay subsidios que pueden ayudar. Eso no se informa, entonces también debería haber un apoyo en ese aspecto, de que alguien diga “¿sabes qué? No, tú puedes acceder a estos beneficios”.

Apoyo en el tema laboral, en el tema de que no exista tanta incertidumbre, en el sentido de que si, no sé, presentas muchas licencias, sea totalmente… pero yo sé que eso es ya como más… más [sonríe], es más difícil de conseguir, yo diría que casi imposible, pero sí que hubiera un cierto resguardo, una cierta seguridad. Eso en apoyo para el paciente, o sea, tema de… es importante el tema de seguimiento, el apoyo de la psicología, el apoyo en el tema de los beneficios y el tema del apoyo en la parte laboral, y el acceso a los medicamentos también. Esos cinco puntos yo creo que serían bien importantes para el paciente. Ahora, para los cuidadores vendría derecho de, primero, el tema del apoyo del tema psicológico. Fijo, fijo porque tener estrategias para sobrellevar las situaciones o saber cómo afrontarlas ayuda mucho a llegar y tirarse sin saber nada. Es muy distinto saber afrontar una situación de alto estrés con información a la mano o sabiendo cómo afrontarla a no saber nada y llegar y tirarse no más po’, el daño es mucho mayor.

El otro apoyo debería ser también apoyo en lo, en lo material, o sea, perdón, en lo laboral. En lo laboral ¿por qué? En la seguridad laboral ¿por qué? porque si pasa eso… si, no sé, uno es el cuidador oficial, por ejemplo, de mi mamá, y yo necesitaba estar con ella por su condición de salud, a mí el doctor no me puede dar una licencia médica que diga “¿sabes qué? Porque tiene que cuidarla a ella”. No, no existe esa figura legal. ¿Debería existir? Sí, ahí con todos los requisitos que colocan, sería ideal. En mi caso yo tuve que recurrir a licencias psiquiátricas, que sí eran reales por mi estado de salud igual, pero hubiera sido mejor que

hubiera estado asociado a eso del tema de mi mamá pero en forma legal, que hubiera una figura legal detrás de resguardo, porque así después, digamos, no hay tanta [inentendible 02:06:46] con el empleador de cuestionarte a uno cuando esté enfermo; a pesar de que ellos en la práctica sepan. Es decir, yo lo veo más como un lado de garantía o resguardo legal, porque sabemos que así a relaciones personales […] los jefes igual se enteran, pero a modo de resguardo legal, sería bueno que hubiera siquiera una cosa así: recuerdo laboral pero para el cuidador, tema psicológico. Y también está el tema de beneficios ¿ah? no sé, si de repente hay o existe algún seguro o la misma Ley Ricarte Soto o cosas así, que sí ayudan al cuidador, que alguien me lo diga. Que eso no tenga que salir por investigación de uno, o sea [sonríe], o que se entere por casualidad.

E: […] Me gustaría consultarle por necesidades que tenga usted actualmente en relación a la enfermedad de su hermana o la enfermedad de sus familiares. Me gustaría consultarle si es que tiene necesidades o ¿cree que a usted le podría ayudar recibir ayuda en cuanto a conocimiento e información, por ejemplo, sobre la enfermedad o condición de su hermana? ¿tiene necesidades en cuanto a esto o siente que está cubierto? ¿Me puede contar un poco?

P: Ah, bueno, sí. Eso es un punto muy importante que se me se me había escapado. Claro que sí po', es muy importante que haya información. O sea, también la agregué a la lista sobre lo que comenté recién, eh, de que también se entregue información al paciente y el cuidador del tipo de enfermedad, tipo de cuidados que requiere, el tratamiento a seguir, la... no sé po', los cuidados preventivos, los tipos de complicaciones. La mayor cantidad de información que se puede entregar es bienvenida, sobre todo si es al principio. ¿Por qué? Porque… a sus dos hijas del príncipe. ¿Por qué, por qué? Aún hay gente. El abrigo por

E: ¿Cómo fue en su caso?

P: La averigüé por internet [sonríe] y lo que me explicó el doctor más lo que logré encontrar en internet. Eh, había -estamos hablando del 2010, 2011-, igual había poca información en línea, pero a medida del tiempo hemos, obviamente, ya hemos ido encontrando más información, ya, bueno, al día de hoy ya tenemos el tema entero en realidad, pero sí sería bueno que al momento de que alguien sea diagnosticado con una enfermedad rara, sí se le entregara la mayor cantidad de información posible, y de la fuente de donde fueron tomadas. ¿Por qué? Porque si de repente uno tiene alguna duda, quiere ir un poquito más a escarbar un poquito más profundos, puede ir a la fuente y de repente hay información más detallada. Eh, entonces sí es importante el factor de información. Entre más conozco una enfermedad, menos temor le tiene y más hay cómo afrontarla.

E: Le iba a consultar ahora que mencionó el tema de esta formación. En el minuto en que se fue encontrando con información en internet, ¿ésta era muy distinta de la información que obtuvo luego con el médico tratante de su hermana?

P: No, era la misma, sólo que se fue complementando, pero esto me lo dijo el médico especialista que vimos en xxxxxx. Acá no. Como él era especialista, conocía al detalle la información, pero era uno entre todos los doctores que... pero sí se fue complementando, fueron agregándose más cosas y… Eh, más detallado. Es como le dije yo, como si uno ve con mayor profundidad las cosas. Hay cosas bien interesantes de saber por qué afecta este de enfermedad a ciertas personas, de dónde viene y tipo cosas así.

E: De hecho, […] para cerrar el tema de los apoyos, me gustaría consultarle, eh, bueno, de partida ¿usted ha recibido apoyo de, por ejemplo, del Estado, ONGs, fundaciones, medios formales?

P: ¿En mi caso particular, así hablando de mí? no porque, dado que tengo buen trabajo, estoy fuera de cualquier ayuda.

E: ¿Y en tanto cuidador?
P: ¿Hm?
E: ¿En tanto cuidador? por ejemplo, cuando entra en la ecuación el tema de su hermana ¿es igual?
P: Es igual, es independiente. La [evaluación] se hace en forma paralela, no nos toman como un conjunto, nos toman como un individuo.
E: ¿Y existen actualmente organizaciones de pacientes, por ejemplo, con síndrome de Gardner?
P: No. Lo que sí hay es, bueno, a donde nos asociamos con mi hermana, que es la xxxxxx, pero llegamos ahí, ahí hay un grupo de personas con distintas enfermedades, pero aun así sólo de Gardner no hay y, como le digo, los casos en el país eran como 2, 3 familias no más, una cosa así y la mayoría ya fallecieron no más. Entonces, son muy pocos casos, entonces no hay mucha presencia.
E: ¿Qué es lo que siente usted -la misma pregunta que le hice antes-…? ¿qué cree que le ayudaría a usted o qué cree que necesita o necesitó en tanto apoyo para usted como cuidador? Sea a nivel social, económico, tiempo libre, autocuidado o la dimensión que usted quiera considerar.
P: Sí. Primero sería el tema de apoyo psicológico. Segundo, el reguardo laboral. Y tercero, sería el apoyo [inentendible 02:13:15], que hicieran alguna especie de apoyo a las labores de cuidado. Eh, me explico, no sé... en el caso de mi madre hubiera sido ideal si hubiéramos podido, no sé, costear una enfermera para tener un poco más de tiempo libre. Pero, no sé po', el hecho de ya de tener todos los equipamientos hospitalarios acá, sumándole a todo lo que implica la mantención, los doctores, ya no había margen para adicional contratar… Y fuera de eso, también todavía siguen el caso de mi hermana, de mi hermano y mis sobrinos, entonces margen no quedaba. ¿Sería bueno? Sí. Eso es tema del espacio del tiempo, tiempo libre, sí, es importante. Para el tema de la salud psicológica, es muy importante. Es muy, muy importante.
E: Me gustaría preguntarle en relación al diagnóstico, el diagnóstico de su hermana. Tratemos de hacer un poco de memoria de ese momento, cuando les dieron el diagnóstico. Primero, ¿Cómo les impactó el tener un diagnóstico? ¿de qué manera? ¿de qué manera cree también usted que ha influido el tener diagnóstico en el estado de salud de su hermana?
P: Ay, cuando se lo dieron, se hundió el mundo bajo sus pies. Todavía me acuerdo, estaba con ella, se puso a llorar a mares. Pensó que se iba a morir. Eh… Sí, sí, pero una vez que ya, bueno, una vez que ya se supo el diagnóstico así certero, primero fue el temor, obviamente, y más encima que era una enfermedad genética, que no tiene cura, eh, no sé, que "tu enfermedad está muy avanzada" y cosas así. Entonces, fue muy fuerte para ella. Y en mi caso, cuando yo estaba con ella, eh… o sea… yo tengo una cualidad, no sé si será por ella o no, pero en momentos de recibir cosas así generalmente yo tiendo a ser más frío. Si la situación lo requiere, tiendo a ser más frío y como que después, cuando ya la cosa está más calmada, recibo el impacto o siento el impacto, una cosa así. Entonces, en ese momento lo único que hice fue contenerla, o sea, "no, va a estar bien. ¿Sabís' qué? Hay solución, hagamos esto, no te preocupes, vamos pa' allá". En ese momento estaba así, después cuando ya se calmó todo yo recién ahí como que asimilé un poco el tema. Pero ahí ya no, a ella ahí… en su momento, en su primer momento, la devastó, entonces había que estar bien como para poder contenerla y que no se siguiera decayendo. Ahora ya con el tiempo, obviamente ya no, ya... eh, sabe manejar bien lo del tema de las emociones, ya sabe enfrentarse bien a todo ese tipo de circunstancias. Pero no, de primero sí, fuerte. Muy

devastador. No he conocido a nadie que se haya mantenido así como... como que no le haya pasado nada.

E: Ahora xxxxx, me gustaría consultarle respecto de la enfermedad. ¿Cuáles cree que usted que fueron las causas de que apareciera esta enfermedad en su hermana? ¿Por qué cree que esta enfermedad comenzó en el momento en el cual lo hizo? ¿Siente usted o ha sentido en algún minuto que hubo circunstancias de la vida familiar, eh, laboral, social, que pudiera explicar de alguna manera el brote de la enfermedad? ¿Podría contarme un poco?

P: Sí, yo creo que a lo mejor…

E: Quiero decir, perdón, claro, cómo estas causas que usted pueda tener explican en cierta manera el problema de salud de su hermana.

P: Bueno, sí. Aquí estoy dando algo de memoria, no estoy 100% seguro, pero me parece que esta enfermedad era de tipo... de que se necesitaban ciertos… bueno, aparte de tener el gen, que ya hacía que la persona estuviera… o sea, al tener el gen sí o sí iba a desarrollar la enfermedad. ¿Dónde estaba el pero? Dependiendo del tipo de calidad de vida, esta enfermedad o se activaba más temprano o se activaba más tarde o se activaba con menos severidad o con más severidad. Entonces, si de repente hubiese tenido una actividad de vida mejor, o sea, en el sentido de… temas socioeconómicos, el tema de… digamos… de desarrollo de [inentendible 02:18:51] y cosas así, posiblemente se hubiera retrasado el que la enfermedad se presentara. Se hubiera demorado un poco más.

Yo por ahí, leyendo la información que hemos, que hemos visto a través del tiempo, hay casos de personas que tienen este gen y recién vienen a presentar o a dar síntomas de esta enfermedad o a desarrollarla recién a los 35, 40 años. Entonces, sí es un factor ese, es un factor a considerar. ¿Qué tan gravitante fue? No lo sé, no lo podemos saber a ciencia cierta, solamente especular no más.

E: Me gustaría hacer las últimas 2 preguntas para ya finalizar. Me gustaría primero preguntarle así brevemente, ¿cómo cree usted que la gente, que el mundo entiende la enfermedad de su hermana? ¿Como se ve de afuera según usted?

P: Eh ¿cómo la ven? Primero quedan como, no sé si la palabra sea “asombrados”, pero no creen que exista algo así. Un poco de decir “no, no creo que sea tan *cuático* (sic)”, por decir una cosa así. Y lo segundo es que… eh, se sorprenden un poco que haya poca cobertura y generalmente la gran mayoría de personas no se ven afectados a grandes problemas en salud, a lo más, no sé, una apendicitis o cosas así que son más, más dentro de lo común entrecomillas. Pero, eh, cuesta un poco… o las enfermedades huérfanas, son poco visibilizadas al punto de que no se dimensiona bien, eh, digamos, el tamaño, el alcance o el impacto que esto pueda tener. Entonces, por eso cuando uno le cuenta esto a alguien que no lo conoce, hay un poco de asombro. Como que “ah, esto pasa. Esto puede pasar así”. No sé, cosas así.

E: Finalmente, para terminar quería consultar respecto de políticas, leyes, programas para personas con enfermedades raras en Chile y también para cuidadores en general. ¿Tiene noción de qué es lo que existe en marco legislativo, jurídico? ¿cuál es la situación acá en Chile y qué opina sobre estas políticas, estas leyes, estos programas dirigidos tanto a personas con enfermedades raras como a cuidadores? ¿cuáles son, finalmente, sus recomendaciones desde su experiencia para bueno, perdón, para pacientes y para cuidadores?

P: Eh, nada, es muy lento en todos los sectores. O sea, recién ahora se están creando leyes como la Ricarte Soto, pero están al debe, están al debe. Hay programas que son muy poco,

muy poco difundidos y, de los poco difundidos, incluso las mismas personas que trabajan dentro de esos programas no tienen claro muy bien cómo funcionan. Esto en la salud pública.

Bueno, debería existir, como le comentaba recién -tanto en la salud general, sea pública o privada, o sea seguro público o sea seguro privado-, eh programas de ayuda al cuidador y al paciente, tal vez no tanto como... o sea, más allá de la cobertura a la enfermedad -que sí o sí debería existir, la cobertura económica-, el programa de ayuda. Lo que comentaba recién ¿ya? Si bien, por ejemplo, no sé, esta enfermedad es de muy alto costo, no tiene 100% de cobertura pero sí démosle apoyo, no sé, a la parte psicológica, démosle cobertura de cara al tema del trabajo. Eh, tanto sea, eh, démosle al tema de información, de ayuda, acceso o beneficios que pueda haber. Que esté eso siempre presente, tanto para el cuidador como para la persona enferma, y que corra en un carril separado el tema del financiamiento de la enfermedad, porque sé que es más difícil que se junte todo eso en un solo paquete y que salga todo como en un solo paquete, a que se haga todo por separado. Es más fácil que, no sé, que salga este tema de ayuda y acompañamiento tanto al cuidador como al paciente primero, a que salga primero el tema de la cobertura de salud como corresponde, la parte económica de tratamiento. Entonces, ambas partes son importantes, ambas partes son muy importantes ¿por qué? porque eso impacta en la calidad de vida tanto del enfermo como del cuidador y eso puede hacer la diferencia. Puede hacer la diferencia a que de repente una persona salga a flote o se hunda. Son pequeñas medidas que pueden generar un gran impacto.

E: Estoy realmente demasiado agradecida [sonríe], muchas gracias por darse todo este tiempo para hablar tan detalladamente […]

[La entrevista se da por finalizada]

Participante: CD.T9F (P)

[...]

E: Bueno, Ivonne, para efecto de la entrevista, le quiero hacer un par de preguntas pequeñas sobre usted. ¿Nos podría decir su nombre?

P: xxxxxxxxxxx (1.04)

E: Perfecto. ¿Su sexo es femenino o masculino?

P: Femenino.

E: ¿Su edad?

P: Cuarenta y siete años.

E: ¿Podría decirme su profesión u ocupación en este momento?

P: Eh… Ocupación, cuidadora, en este momento

E: ¿En qué región y comuna vive?

P: xxxxxxxx región, comuna xxxxxxxxxx, xxxxxxxx

E: Perfecto. Y bueno, esas eran las preguntitas chiquititas y ahora podemos comenzar. Entonces, inicialmente me gustaría partir... Bueno, me gustaría que se presentara. Si es que nos puede contar un poco… Inicialmente, ¿cuál es el vínculo que tiene con su familiar? Si es que puede partir contándonos eso.

P: Bueno, soy mamá de xxxxxxxxx. Él es mi hijo menor, tiene quince años. Él tiene enfermedades raras o poco frecuentes. Eh… ¿Qué más? Bueno, él es el tercero de los que tiene enfermedades raras o poco frecuentes. De su… primero estaba su hermana xxxxxx de veinte, Su hermana xxxxxx de diecisiete y luego xxxxxxxx. Eh, Bueno, xxxxxx es el que va a estar en este…en esta investigación… eh… para contar el proceso de él en general.

E: Si es que yo le preguntara, ¿nos podría contar cuál ha sido su rol con la enfermedad de su hijo?

P: Bueno, mi rol ha sido como muy cien por ciento, pero igual tuve como una etapa en que no quería aceptar que xxxxxx estaba enfermo. Porque, bueno, ya nosotros habíamos conversado por teléfono que yo partí con mi hija mayor de veinte, que pasaba hospitalizada, todo eso… y no quería aceptar que xxxxxx y xxxxxx tenían alguna enfermedad o algo que viniera, porque ellos se quejaban de dolores. Entonces yo trataba de justificar "ah, es que no sé, hiciste mucho deporte" o "hiciste esto, entonces por eso te duele" o no sé po, pero llegó un momento que ya, por ejemplo, xxxxxx -que le contaba yo a usted- se vendó… se vendaba entera porque le dolían las piernas, le dolían los brazos... xxxxxx llegó un minuto que se arrastraba por el suelo. Entonces ya, obvio que tenía que razonar en algún momento que ya era algo no normal que estaba pasando. Y claro, era aviso de que tenían alguna enfermedad rara.

E: Y bueno, si es que le pregunto, más o menos, con respecto a xxxxxx en particular. ¿Cuántos años lleva como cuidadora?

P: Bueno, es que obvio, uno siempre va a ser cuidadora de su hijo. Él tiene quince y partimos de bebito que él presentaba enfermedades. Por ejemplo, reflujo… partimos reflujo esofagástrico *(sic)* [reflujo gastroesofágico 05:03], entonces decía uno "ya, es como dentro de lo normal", como por decir, porque ya es más común. Entonces él vomitaba mucho. Luego, la gastroenteróloga nos dice, "está desnutrido. ¿Por qué?" Y era vómito y me decía, te dicen, "esta guagua está desnutrida" en la calle y le decía yo, "no, porque es como cachetoncito". Entonces decía, sí, sí, es por eso. Después de eso, empezó a aumentar su vómito. Empezó a tener diarrea, empezaba estudios, no sabíamos qué pasaba y era una alergia alimentaria. Después de eso, como que estábamos en ese proceso y xxxxxx se nos enferma y partimos a hospitalizaciones. Y como lo que estábamos avanzando con el xxxx queda ahí, solo mantener una dieta, dieta que estuvimos por harto rato. Y xxxxxx también tuvo reflujo, también tuvo alergia alimentaria. Entonces como que ya estábamos en eso, pero la xxxx se enferma, eh… Una enfermedad que no sabíamos, porque se le hincharon sus piernas, sus manos. Empezamos ese estudio, entonces como que dejo de lado al xxxx y a la xxxx. Y estoy como 100% con xxxxxx porque su fiebre es todo el asunto… y en eso se enferman los otros dos chicos. Entonces como que no tengo, no he tenido como un descanso entre hijo e hijo porque estoy viendo uno y el otro cae de algo y así me llevo. Entonces como, cuidadora forever.

E: Claro. Bueno, Igual en la entrevista usted me puede ir contando sobre xxxxxx, sobre xxxxxx… la idea es que hablemos de su experiencia. Así que le iba a preguntar, justamente, cómo había comenzado con el ejercicio de este rol de cuidadora. Y quizás quería preguntar, porque usted me mencionó que tiene a xxxxxx, a xxxxx y a xxxxx. Y lo que tengo entendido es que xxxxxx es la mayor, ¿o no?

P: No, xxxxxx es la mayor.

E: xxxxxx **es la mayor… Y le quería preguntar, bueno, la idea es que hablemos de xxxxxx, pero en este proceso quería preguntarle ¿cómo se dio cuenta por primera vez del problema de salud que estaba teniendo xxxxx? Usted me dijo que al parecer fue desde bien chiquitita desde que nació, ¿o no?**

P: Mire, nació y hospitalizaron. Nació y hospitalizaron. Me dijeron… empezó con fiebre, en el hospital estuvo en UTI, qué sé yo. Nos dijeron que era un virus intrahospitalario en ese momento. Además, le dio bilirrubina, entonces estuvo en máquinas, qué sé yo. Pero de ahí, yo nunca más descansé con xxxxxx. Empezaron enfermedad, enfermedad. Que, eh… incluso fue diagnosticada con lupus, Ehlers y disautonomía. Entre eso le han ido encontrando otras cosas que la están tratando, como, por ejemplo, una leve insuficiencia al mitral, hiperprolactinemia, problemas con la sangre, qué sé yo. Pero yo pensando con todo esto, que el xxxx, si es que yo tengo el test genético, tal vez la xxxxxx, a lo mejor, es una enfermedad como el xxxx y no fue estudiada. Entonces como que queda uno en la duda porque al final es como no saber 100% qué es lo que tiene la xxxxx. Porque puede ser lupus o a lo mejor es otra cosa, pienso yo, no sé. Entonces es como, por ejemplo, su columna no se desarrollaron los cachitos, tiene una lumbarización, sacralización. Entonces como muchas, eh… ¿cómo le dicen en los exámenes? Malformaciones, que es lo mismo que tiene el xxxx y la xxx por Chiari . Entonces a lo mejor es… todos tienen lo mismo y falta un estudio más completo entre todos. Es como la duda de todos. Pero eso, partimos con xxxxx, ella empezó a tener muchas enfermedades, visité muchos especialistas, estuvo hospitalizada en clínicas en xxxxxx porque como le digo vivo en xxxxxxx y xxxxxx no… nos decían… no tenían especialista en estas materias y siempre derivan.

Entonces después derivaron al xxxx y a la xxxx a reumatología en el xxxx porque como no tenemos acá y la doctora también estaba como que… xxxxxx era Ehlers-Danlos, igual que xxxxx, pero xxxxxx estaba también porque es hiperlaxo, pero también estaban viendo enfermedades como espondilitis anquilosante o artritis reumatoide juvenil porque estaba justo en el límite de ser positivo, entonces era como la duda y en eso quedamos como… la doctora descartó la artritis en xxxxxx, pero no lo dijo nada de la espondilitis, entonces es como… yo creo que ya no es esa enfermedad y es que tenía lo que salía en el test genético. Pero es eso, nos hemos ido de doctor en doctor, de que nos dan un diagnóstico y uno se asusta porque no sé po, si es espondilitis es muy grave, pero las enfermedades que tiene el xxxx en este momento no son como muy felices tampoco, de muy buen augurio -que se puede decir- porque son enfermedades degenerativas. Es lo mismo que si xxxxxx tiene miopatía -que salió también en su electromiografía- también es una enfermedad degenerativa, entonces eso más que nada, que partimos así, que era xxxxx, eh… que nos dábamos vuelta con infecciones urinarias, que era artritis, que era lupus y eso en general porque donde hace fiebre, mucha, eh…ella, los hermanos no es como su característica la fiebre, pero xxxxx sí, entonces es como mucha duda en general que no sé si todos tendrán lo mismo o no…

E: xxxxxx, con respecto a eso justamente, le quería preguntar… porque, bueno, usted me dice "yo soy cuidadora desde que nacieron" y le quería preguntar en ese sentido, ¿usted ha sentido qué… qué impacto ha tenido para usted, como xxxxx? ¿Podría hablar del impacto general que estas enfermedades han tenido en su día a día?

P: Porque… primero es porque yo no era tan gorda, yo creo que mi alimentación, eh… como, por ejemplo, xxxxxx estuvo un mes hospitalizada y yo no comía, entonces, eh… una amiga se preocupó, no llevaba almuerzo y la xxxx quería comer conmigo, entonces comíamos como las dos, no sé, no... eh… creo que mi alimentación no es nunca correcta porque estoy comiendo... tengo que estar preocupada de que mi mami se está ahogando mientras estoy comiendo, entonces no puedo comer como tranquila. Entonces no tengo una alimentación como correcta. ¿Qué más? Eso es como que yo siento porque engordé mucho, eh, a lo mejor... Así que yo diga como mucho, como mucho, no. Hay algunos minutos que sí me dan ganas, pero como las tres comidas esenciales, o sea, tres veces al día, pero es como, de repente, así como que me dan ganas de algo o, bien, nada. Pero mi alimentación varió. Eh… ¿Qué más? Eh… Sí, tengo como una alergia inmunológica que sí, cuando yo me siento muy estresada, en este momento estoy como muy estresada y estoy muy llena, eh… también me dan taquicardias supraventriculares y sí, cuando también estoy muy estresada, se les ocurre aparecer. Y lo que más, así como que más me agobia, es cuando hay cosas que van fuera de mí. Por ejemplo, una vez necesitaba una ambulancia, eh… Necesitaba una ambulancia para que llevara a xxxxxx a xxxxx, pero no me querían llevar a mí y la xxx tenía quince años, pero en ese momento tenía confusión…síndrome confusional, entonces ella se perdía. Y no quisieron llevarme porque llevaban a otra pequeña. Entonces decían que no era… Entonces eso, como que a mí me agobió, lloré, discutí con todo el mundo porque no entendía que, eh… por qué me excluían. Esas cosas como si mi hija estaba mal, ella no reconocía nada, entonces iba a sentirse más confundida con gente que no era de… Esas cosas como que van fuera de mí que yo tengo organizada mi mente, que si voy a algo y después eso como que me altera. Pero en general, soy como calmada, no discutí con nadie en el hospital, sí, pero en la casa yo lloraba, yo decía no entendía qué pasaba, pero era así como en la casa. Después me fui como muy temprano al hospital, a hablar con el jefe de ambulancia y entendieron, o sea, no hubo ningún drama, pero yo era la que exploté en ese momento porque,

obvio, llevaba a la xxxx bastante tiempo en ese momento en la hospitalización y como que no quería que sufriera. Igual viajamos y nos devolvimos al tiro porque a la xxxx le dio claustrofobia, era mucho para ella, ya estaba con este problema y no pudieron ingresar al resonador, pero esa es como… que sí me estreso, no… no lo demuestro porque mi cuerpo es el que lo presenta… eso, como… mi cuerpo en general.

E: Claro, pasa eso que también, claro, el cuerpo empieza a reaccionar frente a cosas que una cree que son solamente emocionales o psicológicas y, y no po…

P: Si…

E: Disculpe, xxxxxx. Con respecto a eso, bueno, usted me dijo que igual tiene ciertas afecciones en salud. Le quería preguntar respecto de, de cómo auto percibe usted su salud. ¿Cómo se siente, por ejemplo, ahora respecto de su salud? Y así mismo, cómo percibe su bienestar, quizás. Si es que nos puede comentar un poco de eso.

P: Bueno, me hice exámenes el otro día así que… porque creo que tengo un poco alta el azúcar. Bueno, ahí están viendo, me están estudiando, como el que… porque nunca he podido… nunca voy al doctor. Soy como que si tengo que estar grave para asistir y entonces… pero como que se junten… cuando están muy mal, así no sé po. Una vez fui con neumonía ya cuando ya estaba muy mal, eh… Esa… eso, como que igual me descuido un poco. Eh…¿Qué más? Eh… Eso, por ejemplo, a donde tomo a mi mami en brazo para cambiarla, acomodarla, que se yo, me dio una tendinitis en este brazo y como no fui a tiempo, obvio ya no tengo la movilidad que este, este si lo subo, este me llega acá… Esas cosas como…eh… y estaba en kine, pero no lo pude completar porque o tenía que viajar al doctor con mi hijo, o sea, era como siempre mucha excusa y… igual me dio lata después volver a ir a hablar si se podía hacer una deferencia… en eso operaron a xxxxxx, entonces como siempre tenía algo entre los niños yo po, obvio que uno se deja de lado porque primero son sus hijos. Eh… ¿qué más...? Eso, como en general.

E: Y usted Ivonne, respecto de las… porque usted, bueno, xxxxx -perdón, xxxxx, nada que ver- xxxxxx está … Él tiene diagnóstico, ¿verdad?

P: Sí,

E: El, su diagnóstico es Chiari, ¿verdad?

P: Ese es uno, Chiari es uno

E: Bueno, ese es uno, claro

P: Sí, él tiene distrofia muscular, que en eso no estoy como muy clara, cuál distrofia es la que tiene porque parece que es fasioescapulohumeral 2, pero nombran dos distrofias más, que la de Duchenne, pero me parece que sólo el es portador, sería la de Duchenne, creo, según yo. Y la otra es, creo que es [Becker 21:21], algo así, no estoy segura. Y más miopatía miofibrilar, que en esa no tengo idea cómo funciona. Sé que es degenerativa, pero no sé más allá… qué más porque no hay como mucha información y yo he tratado de buscar pacientes en Chile con ese nombre, pero no, no he encontrado, así que no… no, no sé bien cómo funciona.

E: De hecho, xxxxx, bueno, yo le había mencionado, usted me había dicho, recordaba las enfermedades que tenía xxxx. Me lo había comentado cuando hablamos por teléfono, me acuerdo. Pero le preguntaba… porque, claro, justo le quería preguntar si es que usted tenía conocimiento, al menos en el caso de xxxxx, ¿usted tenía conocimiento anterior respecto de alguna de las enfermedades de las cuales se habló en el caso de xxxxx? ¿La había visto en medios de comunicación, por ejemplo, o la había hablado con personas que conocía usted? ¿Como ha sido el tema del conocimiento de las enfermedades?

P: Mire, por ejemplo, en el caso de Chiari, primero partimos con xxxxxx. xxxxx tuvo un accidente en el colegio y entre el accidente se descubrió el Chiari. Pero ya la xxxxtenía síntomas, pero no sabíamos de qué. Y obvio, ningún doctor, si no es claro el síntoma, no la van a mandar a una resonancia cerebral porque sí. Entonces, entre que llegamos al neurocirujano, él en el escáner que no decía nada, notó algo extraño. Entonces, en la resonancia salía un nombre que no era Chiari: invaginación bacilar, que tienen los dos, que aparte de Chiari tienen otra malformación. Entonces yo le digo al doctor "yo estuve investigando en Google, obvio, y creo que es Chiari esto, doctor" y él me dice: "Sí, estoy pensando lo mismo", pero no se enojó porque hay doctores que se molestan. Entonces, ahí nos derivó al xxxxxx y entre que estábamos con la xxxx, al xxxxx le notan un movimiento extraño en su ojo y la neuróloga le manda también resonancia y ahí salía Chiari incompleto porque el xxxxxx solo era una amígdala de descenso. Entonces la… bueno, ahora ya son las dos, pero como el xxxxxx es más estrecho, una está más abajo que la otra. Pero ya ahí, ya… yo ya más o menos sabía… al tener la xxxx yo investigué en Google, obvio. Después busque páginas de Chile, que sí hay mucho en Chile… bueno, al final es como internacional, en realidad, por eso son muchos, porque hay de muchos países. Y luego ingresé al WhatsApp, que también es internacional de Chiari y ahí uno va viendo los síntomas y va entendiendo; Ah, era por esto, claro, eran estos síntomas y extraño era porque, porque era Chiari o… no sé y va como aprendiendo entre… con los pacientes, más que nada, síntomas extraños porque uno pregunta: "¿Oh, sabes que tengo este síntoma, es normal?" "Si" o bien dicen algunos: "No, no es característico del Chiari", Que sé yo. También estoy en un grupo de distrofia muscular, entonces también he hecho preguntas…eh… para entender, porque para mí no estaba preparada para saber que había distrofia. No estaba preparada para que hubiera miopatía, incluso el xxxxxx en su test genético nombra más cosas que yo no sé si… y que son -al parecer- dominantes, también, pero no se si las va a desarrollar porque como no… la neuróloga que la tomó le conté yo que lo analizó con el genetista del hospital en… xxxxxx. Entonces, no me explicó las otras cosas que aparecen en el test genético. Entonces, como que yo pienso no darle como algunas importancias, pero es porque también puede desarrollar cardiopatía… Hasta el momento solo tiene insuficiencia al mitral y al tricúspide, eh…creo que esas dos, no me acuerdo si nombraba otra, pero eso es como lo principal, y es lo que tienen los tres también: más insuficiencia. La xxxx se le agregó la insuficiencia al pulmonar, pero los tres tienen lo mismo, en esto.

E: Yvonne, si le pregunto… bueno, le ha tocado ver mucha información…

P: Si y todo investigo en Google, es porque los doctores, obvio, explican como lo básico, no… no sé po o dan por hecho que uno tiene que saber alguno entonces… eso.

E: Yvonne y con respecto a eso, le quería... Bueno, hay hartos temas que falta por conversar, pero le quería preguntar respecto de la información que usted fue investigando, tanto con xxxxxx como

con xxxxxx, como con xxxx. ¿Existían diferencias, por ejemplo, entre las cosas que usted leía y la experiencia personal que estaba teniendo? Por ejemplo, en el caso de xxxxxx, para hablar de un solo caso. Por información que usted leyó respecto de las cosas que podría tener él ¿era similar? ¿Era muy distinto? ¿Había diferencias sutiles? ¿Qué nos puede contar sobre eso?

P: Es que, por ejemplo, eh… como que no es común, pero sí que tengan Nigtasmo. Está dentro de los síntomas, pero no hay forma… no aparece eso en lo que yo leí. Entonces… incluso, igual tenemos como una discusión con las neuro oftalmólogas del Instituto de Neurocirugía, que ellas dicen que puede que siempre lo haya tenido y no me dé cuenta, pero los neurocirujanos dicen que sí es por el Chiari, porque el xxxxx lo presentó de repente. Porque yo me habría dado cuenta, si hubiera sido desde el principio o el oftalmólogo que íbamos siempre habría dicho "hay Nigtasmo", entonces es como… eh… como raro y entre los chiarianos no conozco a nadie que tenga Nigtasmo, pero creo que sí se da, porque el neurocirujano -los tres que he visitado- dicen que es por Chiari. Eh… Más, tiene pérdida de equilibrio, entonces está usando bastón. Y por ejemplo… por decir, fuimos en enero a la fisiatra de la xxxxxx y en marzo ya estaba con bastón. Entonces era como muy progresivo, era como…no, la fisiatra no entendía por qué tan rápido había evolucionado a bastón y estaba complicado el xxxxx. Entonces el neurocirujano del xxxxx nos dice que esto es Chiari, el neurólogo acá nos dice que es porque el xxxxx se potencia con las tres enfermedades neuromusculares. Entonces, para mí, es como… le digo yo, es mucha confusión, porque no sé qué es lo que está actuando en este momento, qué es lo que está haciendo que le aumentaran mucho los síntomas. Tiene temblor en sus manos, pérdida de fuerza. Eso es como… sí, común en los chiarianos: pérdida de fuerza, temblores… no sé, porque lo característico, si es todo dolor de cabeza, todo es dolor de cabeza, mareo, espasmo. Es como no todo, pero se puede dar… o zumbido. Eso es como lo normal de un chiariano.

E: Y bueno, le puedo preguntar si en su familia, aparte de sus hijos, conoce a alguien que haya tenido problemas de salud similares. También puede ser, no dentro de su familia, por ejemplo, amistades, compañeros, compañeras de trabajo. Quiero decir, ¿había tenido, por ejemplo, contacto real -por decirlo así- o había sabido en la vida cotidiana sobre otras personas que tuvieron alguna de las enfermedades de sus hijos?

P: No, no… eh, tengo primos que tienen hijos con enfermedades, pero otro tipo, como otro tipo de… también podría decirse enfermedades raras. Tengo un primo que tiene una hija con Angelman y otros primos con otras cosas, pero en mi círculo de amistad no, nadie con, por lo menos, con lo que tiene mi hijo. Bueno, eso incluso también en el colegio, hacía que algunas mamás se burlaran de mí o "ay ya están enfermos", "lo hiciste con pocas ganas", o sea, burlas en general. Eh… que más… eso es como siempre que… como la gente que hace o también la tratan así, como hipocondriaca o alaraca, eh… cosas así. Pero no, no las inflaba mucho porque uno sabe lo que está pasando en realidad… no… no me movía lo que ella opinara. Pero así, como cercano que yo diga, "tengo amigos y también estamos viviendo lo mismo", no. Bueno y con este transcurso de todo esto, si estoy en grupos como de enfermedades raras, por ejemplo, en Disautonomía, en un WhatsApp de mamás con hijos con Disautonomía y tienen el Ehler-Danlos o tienen otras patologías también. Entonces ahí uno piensa, "no soy la única…" pero creo que todos piensan que soy yo la que la lleva *(entre risas)*. Es como que todos dicen: " Oh me estoy quejando de más y la xxxxxx es la que…". Entonces es como… así ya y eso a lo mejor me hace sentir como más, más fuerte po, como decir ya no, no… o hay gente que te dice en el transcurso de la vida… fue una persona que me dijo que hay que pensar

que hay gente que está peor. Y digo yo, pucha, si voy a pensar, por lo menos mi hijo, gracias a Dios, no tiene cáncer, que es como terminal. Y digo yo después, pero tener los tres enfermos, los tres. ¿Entonces será como decir esa frase para uno? No sé si era como de autoayuda o ya digo si, trato de ponerme…si, Ivonne, hay gente que está peor. Pero no sé si es de una autoayuda o no esa frase porque uno sabe lo que vive. Entonces para mí es como lo peor, pero no sé cómo tomarlo. Entonces, otras veces, cuando me siento muy colapsada, pienso "si, hay gente que está peor" *(ríe)*. Y así me llevo.

E: Y si yo le pregunto, Ivonne… bueno, a ver, antes de saltar a la pregunta, quería aprovechar de preguntarle chiquitito: ¿Cómo llegó a los grupos de WhatsApp, por ejemplo, de Chiari, de la otra enfermedad que me había mencionado?

P: Eh, Chiari… por el pase. Por el pase entre al grupo de Chari y ellos tenían… literalmente aparece un post que dice "WhatsApp", entré y saludé, que sé yo y después uno se… como que es muy amigo. No se conoce, pero somos muy amigos de todos. Disautonomía… no recuerdo bien cómo ingresé, eh… si me invitaron a participar. Total, que al final, la que me invitó… terminé siendo la administradora yo, *(ríe)* como las cosas locas de la vida. Y de ahí es como… tenemos ese WhatsApp como muy personal porque como todas pueden desahogarse de su diario vivir. No solo centrarnos en la enfermedad. O queremos reír o queremos hablar de política… es como muy abierto y todas somos como muy amigas, entonces se puede hablar. No hay drama. Así que yo creo que eso es como mis ayudas. "¡Oh chica, les cuento! No saben nada" o alguna cuenta, no sé, otra cosa, pero son como ayudas, autoterapias que nos hacemos, yo creo. Si no estaría más loca, porque no sabría… seguiría pensando si soy la única de esta vida o no darme cuenta que sí, a lo mejor hay personas que están peor o no, no sé. Y eso… bueno igual, yo pinto, entonces, como mi autoterapia. Antes bordaba, tejía, pero ahora me dedico a pintar. Y no sé, pues, tengo mis páginas sociales. Entonces, eso, tengo pedido y eso me ayuda mucho a no… a poder sacar mi estrés, qué sé yo.

E: Y con respecto a eso xxxxx, ¿quiénes la apoyan? porque usted me mencionó los grupos en los que está. Pero le quería preguntar cómo específicamente ¿quiénes la apoyan a usted? o ¿quiénes la han apoyado a usted o a su… ¿Usted está casada? ¿tiene una pareja actualmente? ¿O esta con el padre de su?…

P: Sí, estoy casada, pero es como que… sí, apoyo... cuando yo no puedo ir a la xxxxx, él va o va mi hija xxxxxx porque si, tengo problemas para viajar, mucho. Llevando a la xxxx terminé en el xxxxx, casi hospitalizada porque me dan vómito, mucho vómito y entonces como que me cuesta mucho viajar. Así que, para mí, xxxxx es como mucha ayuda, mi hija mayor o si no, va el papá, pero como que igual a veces siento que necesitaría como más apoyo de él. Antes sí me apoyaba mucho mi mamá, porque cuando estaba enferma xxxxx, ella se quedó con xxxxx y xxxxx. Eh… ahora no po, ahora mi mamá soy su apoyo yo, porque ella está postrada. Los dos, mi mamá y mi papá eran como mucho mi ayuda. Ahora los dos están conm… ay, quiero llorar…

E: No se preocupe, puede hacerlo si quiere, tómese su tiempo.

P: Bueno, ahora los dos están conmigo, igual es como no sentirse sola en realidad porque a lo mejor ella en su situación me apoya. No quería llorar, no quería llorar…

E: No, no se preocupe. ¿Cómo no va a pasar? Si quiere, podemos pausar un ratito y podemos continuar.

P: No, Sigamos, sigamos. Eso, pero… a veces molesto a una tía. No mucho, pero trato de organizarme acá, si necesito una urgencia, eh… eso… pero igual es como sentirse sola.

E: Si le pregunto, Ivonne, respecto del inicio de la enfermedad de xxxxx, ¿cuáles fueron sus experiencias de búsqueda de ayuda inicial? ¿A quiénes acudió al principio? ¿Fue al tiro, por ejemplo, al sistema de salud o acudió a otra persona antes? ¿Cómo pasó?

P: Entre esto, yo llevaba a la xxx a una doctora particular que me la recomendaron. Es de xxxxx, pero me la recomendaron en la clínica xxxxxx. Entonces ya yo con xxxxxx ya tenía mucha confianza con esta doctora y para mí es una muy buena doctora y ella es muy seca. Entonces, llevé a xxxxx y a xxxx, pero llevé a xxxxxx a esta doctora. Tomamos todos los exámenes al principio, particulares, para saber qué estaba pasando. Ella fue la primera en notar algo extraño y, bueno y de ahí con todos los exámenes que tomé particulares me fui al sistema público porque ya… yo ya estaba en quiebra en este proceso porque ya había hecho mucho gasto en hospitalizaciones con xxxxxx. Entonces, ya estaba muy colapsada, entre enfermedades y todo y bueno, al xxxx lo llevaba también a una gastroenteróloga particular antes. Entonces, todo eso ya era demasiado porque ya entre uno a uno no descansé, nunca descansé médicos. Entonces, era mucho gasto y al irme al hospital ya llevaba yo estos exámenes particulares. Entonces, con eso ya yo, como decir, tenía las puertas abiertas. Entonces, pensaron a derivarnos, a derivarnos y ahí fue más fácil. Pero si yo hubiera sido una paciente de hospital, creo que todavía estaríamos… como una paciente siempre de sistema público, creo que todavía estaríamos ahí, en esa traba.

E: ¿Puedo preguntarle, xxxxx, de nuevo, como con la fase inicial de la enfermedad de xxxxx, qué emociones marcaron este proceso para usted? ¿Cómo lo vivió internamente?

P: Eh… Bueno, fue complicado porque primero fue como…susto, porque como les dije, las primeras enfermedades que nos habían dicho eran de vida o… así, como riesgo de vida. Entonces, no… teníamos que correr. Entonces, es como todo era para mañana, así como si nos decían hoy, yo todo quería que fuera mañana. Entonces… pero como llegamos a esta doctora, la reumatóloga, ella se portó siete con nosotros. Yo ya había tenido una mala experiencia con ella al principio con la xxx. Entonces, rogaba a Dios que no me tocara con ella, pero fue como muy diferente al ir con el xxxx porque ya había más antecedentes. Entonces, al principio, a lo mejor con la xxxx no lo infló, pero ya vio que ya habían dos niños enfermos, entonces como que le tomó todos los exámenes, todo fue muy rápido, todo muy expedito. Pero creo que, como le digo, si hubiera sido público, estaría como muchos pacientes que todavía no saben lo que tienen, que tienen los niños. Entonces, llegué a una neuróloga en el hospital, que su hijo estudió con xxxxxx. Entonces, la neuróloga igual lo vio. También, yo creo que eso influyó, se la jugó con xxxxxx. Entonces, así como que gracias a Dios que nos tocó buenos doctores en inicio. Entonces, lo investigó, nos derivó al Instituto de Neurocirugía, pidió el test genético. Incluso, hasta ella estaba sorprendida porque el hospital nunca, nunca había pagado un test genético. Entonces no podía entender cómo, yo bueno, obvio, toqué mil puertas y molesté a las asistentes sociales, no me moví de ahí para que vieran que sí… que, que lo necesitábamos. Entonces el hospital nos aceptó y para no hacer como tanta diferencia, había una mamá que estaba haciendo bingo en ese momento y también la invitaron a que le tomara un test genético a su hijo, pero yo no pasé por ese, por ese como susto de hacer bingo o cosas así.

E: Y bueno, aprovecho de preguntarle ahí ¿Usted ha visto los temas de sus hijos, de su hijo y de sus hijas, por medio del sistema público, por medio del sistema privado? ¿Nos puede contar? Bueno, en realidad, primero le quiero preguntar así cortito, porque después quiero que profundicemos en eso. Si me puede responder cortito para yo tenerlo en cuenta y continuamos y después profundizamos en eso. ¿Ha sido un poquito como público y privado? ¿o más público, más privado?...

P: ¿Eh… que más he estado?…

E: ¿O ha sido de las dos también?

P: Es que estuve muchos años con ellos en privado porque era ISAPRE, entonces, y… hubo un tiempo que mi esposo tenía seguro complementario, podíamos darnos el lujo de, no sé, yo iba a la xxxxxx, iba… podía ir a clínica, a exámenes. Después ya no teníamos ese seguro, entonces era como más medido, eh… ya, bueno, era gastar. Mas gastar. Eh… después solo estábamos en xxxxx, pero me mandaban a exámenes a la xxxxxx porque la xxxxxx era la mejor, no sé, que hacía las eco. A la xxxxxx me iba si me decían que fuera a la xxxxx, ya sí. "En la clínica xxxxxx está la mejor", allá me iba a la clínica xxxxxx. "En la xxxxxx son los mejores exámenes", a la xxxxxx me iban los mejores exámenes. Al xxxx también le hice un test genético de lactosa… Ya, la xxxxx. "En la xxxx están los mejores sistemas inmunológicos, exámenes de inmunológicos", a la xxxx me fui con el xxxx y la xxxx.

E: O sea, iba para donde la derivaran.

P: Sí, entonces, obvio, quería lo mejor para mi hijo. Ahora, eh… si no puedo decir ya me, no sé po, hasta a veces tengo dificultades con ir a la xxxxxx porque tenemos cita dos veces a la semana. No es como que ya puedo decir: "Ya voy a donde me digan", porque ya, ya quebré como el chanchito, una cosa así. Pero, obvio, sí. Tuve que hacerle unas polisomnografías al xxxxx y a la xxxx, porque eso es solo particular. Entonces, si me decían que tomara esos exámenes, ya una tía nos ayudó en una parte, pero son caros. Entonces… pero tenía que tomarlo, era necesario. Pero si me dicen, no sé, que "hay que hacer esto", obvio, como sea, porque es la vida de mi hijo. Entonces, no, yo creo que es lo que le pasa a mucha gente. Entonces, quedan ahí en el camino.

E: xxxxxx, ¿y si le pregunto entonces por el impacto económico que esto ha tenido? Por ejemplo, si yo le pregunto inicialmente por usted a nivel personal, ¿cómo le ha impactado? Por ejemplo, a nivel laboral, ¿pudo continuar trabajando? ¿Tuvo que parar en alguna instancia?

P: Es que yo no… no trabajé nunca. Solo me dediqué… Nació la xxxx… no habría podido trabajar nunca porque xxxxx pasaba enferma. Yo de la semana, lunes, miércoles y viernes estaba en el doctor. Entonces, después nació xxxxxx. xxxxxx fue prematura y ahí, xxxxxx, no sé, tenía muchas cosas. Después xxxxxx eh… no sé, reflujo, laringomalacia, cosas que tenía que estar atenta, nasofibroscopía de bebé… Entonces como que nunca pude decir "voy a trabajar, voy a retomar lo que estudié, desarrollarme como persona". Como yo no, no, eh…

E: ¿Y si le pregunto cómo fueron costeando entonces? Por ejemplo, los distintos exámenes que tenían que hacer, ¿de qué manera fueron apoyándose?

P: Con el sueldo que tenía mi esposo y el seguro complementario que teníamos, que era muy bueno en ese momento. Después la empresa quebró y abrimos un local, eh… ya con eso nos podíamos

ayudar, qué sé yo. Pero de repente, todo empezó como mal porque ya estábamos gastando lo que no teníamos. Nos entraron a robar al local, nos robaron muchas cosas… dinero, que es dinero lo que uno invierte, entonces afecta, eh… nos empezamos a atrasar, porque teníamos los niños en colegios particulares. Nos empezamos a atrasar en los gastos. Hipotecamos la casa para poder pagar la clínica. Después ya no… tengo dos deudas en clínica que no las he podido pagar… eh… ¿qué más? Entonces, es como, ya hay que aterrizar y irse al sistema público porque ya llegó un momento que nada… todo es como mal. Todo mal, mal, mal. Pero, no sé, tengo que dar gracias a Dios que de una u otra forma hemos podido salir adelante. Entonces, como no nos ha faltado, hemos logrado, No sé po, si tenía que viajar a xxxx, me conseguí el dinero en un momento a cualquiera de la familia, pero lo hemos logrado. Sí, después viene la pandemia, que todo o nada funciona, o el estallido social, todas esas cosas, como que no están en nuestro mundo, pero bueno, de una u otra forma, uno ha ido saliendo adelante.

E: xxxxx, si es que yo le pregunto, todavía queda un poquito de entrevista, pero voy a tratar de ser concisa para no quitarle tanto tiempo. Pero me gustaría preguntarle -bueno, en realidad, ya lo había dicho, si sale algo un poco usted me lo dice- pero le iba a preguntar en este sentido, considerando las cosas que me ha mencionado respecto de su hijo, de cómo ha enfrentado las enfermedades, las cosas que ha tenido que hacer; si es que piensa en xxxxxx en particular, ¿cuáles han sido las principales dificultades enfrentadas quizás por él en torno a su enfermedad? ¿Qué es lo que ha podido ver usted?

P: Creo que, eh… yo creo que igual a él le debe afectar lo social, incluso un año los tuve a todos en aula hospitalaria, entonces eran ellos, sus compañeros, sus amigos, todo. Después los ingresé al colegio porque el xxxx y la xxxx querían socializar y justo fue esto de, del… *(rie)* es como muy chistoso, pero es como… entre paréntesis, del coronavirus y de estar una semana socializando y todo, de ahí nos empezamos a dificultar más porque el Nistagmo del xxxxx era aumento, entonces tenían que trabajar en... Su computador murió, después el celular. Después tuve que comprar el celular para que pudiera trabajar, eh, respondía y las preguntas cuando las enviaba, no se enviaban y después volvían a aparecer, pero en otro orden, entonces era como pelear con profesores, eso como dificultad que al principio nos costó esa parte, sobre todo con xxxxxx. Los profesores no entendían que había una enfermedad y estábamos complicados porque no le daban el tiempo o yo avisaba con certificados que estaba enfermo, pero era evaluado igual cuando aparecía la clase y el xxxxx le explicaba al profesor. Tuve que ir muchas veces al colegio a hablar, incluso tuve que mandarle correo a un profesor en específico porque él no quería entender que estaba el xxxxx enfermo. La xxxxx si después nos tuvo que ayudar porque en un momento que no teníamos como mucho apoyo del colegio. Fue como la mayor dificultad y sobre todo el año pasado porque le cerraron el semestre antes porque xxxxxx se había complicado y el colegio empezó a evaluar con las notas que tuviera hasta cuando le habían dado el certificado, o sea, al final no le cerraron nunca el semestre porque estábamos hasta el 31 de enero, de diciembre dando pruebas todavía. Ahora este año han sido más abiertos, el xxxx ha podido, bueno, el primer semestre pudo ir a clase, hicieron adecuaciones y a este profesor que yo había discutido -no discutido, pero le había conversado de la situación- le dije yo que no quería que regalaran notas, yo no necesitaba eso, solo que fuera consciente que no estábamos pidiendo nada que nos regalara, sino que era porque estaba enfermo. Bueno, ahora pasó que el xxxxxx es el primero de su clase… porque eso era, que el xxxx necesitaba estar en clase para poder… porque el trabajar con un celular o un aparato subvital *(sic)* (58:06) era

más dificultad, entonces ahí el profesor, e incluso los de UTP nos reconocían que sí, el xxxx era el primero de la clase y el que mejor le iba, en comparación con los niños que si el año pasado on line le iba mejor. Pero ahí notaron que no era que yo estaba pidiendo nada que regalaran. Bueno, ahora estamos viendo también el cierre nuevamente del semestre porque los síntomas de xxxxxx han aumentado, pero ahora son más conscientes que el año pasado que tuve ese como… mucha dificultad porque yo estaba estresada…que era el 31 de diciembre y al xxxxx… cuando todos cerraron antes, que a el con mayor razón debieron ser cerrados con lo que tenía. No, es que faltaba, no sé, pedían notas, notas. Así que ahora, como que se dieron cuenta que sí era necesario.

E: Y si le pregunto por usted, xxxxx, así como, personalmente, ¿cuáles han sido quizás las principales dificultades que usted ha tenido que enfrentar en el proceso de la enfermedad? ¿Puede contarme, en este caso, sobre el caso de xxxxxx? ¿Puede contarme sobre xxxxxx? Si es que hay diferencias, quiero decir. ¿Pero cuáles han sido las principales dificultades que usted ha tenido que enfrentar?

P: Bueno, creo que podría decir que el principal es económico, siempre. Porque uno con dinero puede hacer muchas cosas, puede ir a lo mejor, eh… que más… eso, eh… o como que me falta tiempo o ser dos yo quisiera para hacer más, abarcar más cosas, eh… si, que más… otras veces es que si estoy muy cansada. Por ejemplo, el otro día, no sé, a las 7 estaba tomándome exámenes, después tenía doctor con los niños, entonces correr de eso a irme con los niños. Después correr de ello a venir a mudar a mi mami, a atenderla, eh… después al otro día tenía exámenes con la xxxx y tenía entrevista también en el colegio. Entonces le dije yo: " ya, voy a ir a la entrevista y de ahí me llevo a la xxxx a exámenes. Después de exámenes, tenía que volver a ver a mi mamá, de mudar remedios y tenía después examen con el xxxxxx". Entonces, eso, como hay días que estoy muy agotada, pero eso es como lo más dificultoso, tiempo y lo económico. Si no, sería todo mejor.

E: Y si le pregunto, por ejemplo -porque claro la idea es que hablemos de su rol de cuidadora- y quería preguntarle como ha impactado esto en la vida familiar, ha impactado de alguna manera el, por un lado, la enfermedad de su de su hijo, pero también quizás como su rol de cuidadora, ¿ha tenido alguna influencia, de pronto, como en la vida familiar, en la dinámica?, ¿han cambiado las cosas o se han mantenido igual también?

P: Creo que como xxxxx fue la primera en estar mal creo que ahí fue como mucho impacto porque xxxxx creíamos que moría, eh… fue una navidad, entonces después de eso xxxxx no… ella sentía dolor si la tocaban, su hermano no la podía tocar. Creo que es como que ahí aprendimos a poder vivir. Eso fue como la primera etapa. Después ya los hermanos fueron como más conscientes de… bueno igual xxxxx y xxxxxx sufrían porque no, hubo un momento que como xxxxx se sentía tan mal, no quería que le hablaran que la tocaran, entonces mi mamá los cuido como unos meses, entonces yo creo que esa parte fue como que todos aprendimos a sobrellevar la vida, una lección yo creo que para todos. Ahí como que, no sé cómo explicar bien… como que fue el primer paso a lo que venía, a lo mejor, eh… obvio, ya ahora todos bromeamos quien tiene más cosas, quien gana… la xxxxx dice "yo tengo esto" y el xxxxa dice "yo tengo esto otro", todos bromean con…eh… con discapacitados, que yo soy discapacitada y solo tres tienen la credencial… o lisiados, que a veces que a algunos les afecta, pero ellos mismos se bromean entre ellos y no les afecta. El xxxx se siente el rey porque él anda con bastón, entonces dice "todos me dan el paso", todo esto, todo le funciona más rápido, entonces es como bromear con lo cotidiano. Entonces no… creo que ahora lo sobrellevamos mejor.

En un principio sí, obvio, sufríamos porque no sabíamos qué era, qué estaba pasando, qué es esto tan raro… igual estamos en un proceso que aún no sabemos el mañana. A xxxxx la operaron hace dos meses de Chiari, eh, xxxxx lo van a operar, estamos en lista de espera. Obvio si yo tuviera, no sé po, 18 millones, ya lo habría operado en alguna clínica o en la xxxxx, que se supone que el doctor… el neurocirujano xxxxx la lleva. Obvio que me habría ido al tiro corriendo allá, si no obligada a esperar al xxxxxx o que el doctor que operó a xxxxx acá en el hospital se paletee porque yo le ruego que sea él y yo no tenga que viajar a xxxxxx porque no conozco a nadie, le digo yo, no tengo familia, eh… me veo durmiendo en un asientito de la urgencia, no sé y él me dice que cuando tenga dieciséis, nos falta tan poquito para los dieciséis que espero que sí pueda ser acá, eh… y eso más que nada, eh… en como saber tomar de lo malo algo positivo. Obvio, no podemos salir si quisiéramos salir en familia, en este momento no lo podemos hacer, porque obvio, tengo que cuidar a mi mamá, a mi papá, o sea, aprender a vivir con esta etapa y hacerla provechosa porque uno no sabe el día de mañana nada

E: xxxxx, bueno, en realidad esto no se lo había preguntado, pero me gustaría, si es que usted quiere en este minuto, si es que me puede hacer, quizás, un recorrido de la trayectoria de xxxxx. ¿Cómo ha sido para usted? ¿Cómo ha sido para xxxxx también? Pero si es que nos puede contar, por ejemplo, en orden, cómo ha sido el tema de visitar especialistas. ¿Cuántos especialistas, por ejemplo, han visto con xxxxxxxy cómo ha sido, básicamente, todo el proceso de la enfermedad de xxxxxxx? Encontrarse con el sistema de salud, exámenes, momentos hitos importantes. Lo que nos pueda compartir, para hacer un orden cronológico.

P: Ya, xxxxxx, eh… nació, pero yo, a los 5 meses, tuve taquicardia supraventricular. Entonces, yo no podía tener contracciones, así que fue una cesárea programada. Ya, xxxxxx nació, pero empezó con vómito. Estaba siendo visto por el pediatra, pero xxxxxxx empezó a aumentar estos vómitos y tuvo desnutrición. Entonces, me llevé a xxxxxx a la gastroenteróloga de la Clínica xxxxxx. Estuvo viéndolo, pero entre eso…eh…, creo que antes de la gastroenteróloga, me fui a un otorrino porque el xxxxx tenía laringomalacia. Entonces, el otorrino le tomó nasofibroscopia y ahí él vio el reflujo. Entonces, ahí me fui a la doctora de la clínica, la gastroenteróloga, pero el otorrino era particular, atendía en un centro médico. El pediatra también. Después que estaba con la gastroenteróloga, le hicimos tratamiento, qué sé yo, eh… como que ya, el xxxxx podríamos decir que pasaba enfermo, pero como enfermedad dentro de lo que, no sé po, por virus sincicial, peste… como decir, dentro de los niños, pero más enfermizo. En eso el xxxx volvió a entrar en otro proceso de vómitos, diarrea. Me fui a otra pediatra en ese momento y nos derivó. Nos hicimos exámenes particulares y nos derivó a un gastroenterólogo. Primero visité uno de la xxxxxx y el gastroenterólogo hizo otros exámenes, pero al xxxx lo llenó de medicamentos. Entonces no… yo, yo lloré, lloré mucho llamando al doctor porque el xxxx se retorcía de dolor. No teníamos como avance y ahí el doctor me dijo suspender los medicamentos, pero el papá decidió volver a la gastroenteróloga que fui de la xxxxxx, pero ahí ya no iba a la xxxxxx, pero iba a su consulta particular en xxxxxx y ya, nos mandó a la xxxxxx exámenes, nos mandó a la xxxxxx exámenes, al xxxxxx con una… que hubo una hospitalización para hacerle una colonoscopia, endoscopia. Estábamos en ese tratamiento. Luego pasó como, como uno o dos años que el xxxx… hace más o menos un año, más o menos, que el xxxx, bueno, seguía con el tratamiento y empezó a enfermar de las piernas, dolores en las piernas. Y de ahí me fui a, a la fisiatra particular, exámenes, visité la cardióloga en la clínica xxxxx, también exámenes y ahí como a tener un diagnóstico pensando que era un Ehlers, por hiperlaxitud. De ahí, con todo eso, me fui al hospital...

E: Perdón, perdón que le interrumpa, pero quería preguntarle justo ahí, ¿qué edad tenía ahí xxxxx?

P: Yo creo que unos ocho años.

E: Ocho años ya, para preguntarle, pero continúe.

P: Siete u ocho años más o menos. Después nos fuimos al hospital, nos derivaron a reumatología, gastroenterología y no pedí cardiología en ese momento. Y entre que estábamos en eso y lo ve el oftalmólogo del hospital y ahí es cuando nota este Nistagmo y empieza el estudio con neuróloga, después neuro oftalmólogo, neurocirujano. Entre eso, también visité un neurocirujano en la clínica xxxxxx. Llevé al xxxx y a la xxxx para apurar más o menos porque entre que le descubrieron el Chiari llevamos, yo creo que cinco años entre que pasa una cosa… no sé po, el estallido social nos detiene, después viene el coronavirus que nos detiene. Entonces, como para apoyar, apurar un poco el sistema público y confirmar bien el diagnóstico. Y bueno, que más. Lo ha visto gastroenterólogo, cardiólogo, oftalmólogo, neuro oftalmólogo, neurocirujano, neurólogo. Creo que eso, como… los médicos… reumatóloga que habíamos pasado en xxxx, que lo han visto alxxxxx.

E: xxxxx, cuánto tiempo ha pasado, cuánto tiempo pasó desde lo… bueno, todo lo que me menciona de cuando nació xxxxx hasta que llegan al diagnóstico, ¿cuánto tiempo pasó? Me imagino que pasaron años, claro.

P: Bueno, es que en eso se han ido dando…

E: O los diagnósticos…

P: …los otros, y este que es más fuerte, creo que, eh… me parece que fue el 2000… ¿cuándo empezó el COVID? ¿2021, 2020?

E: 2020 comenzó el COVID.

P: Sí, ahí supimos… 2020. Bueno, ya sabíamos que tenía Chiari, pero lo que nos faltaba era el test genético y en el 2020 se lo tomaron en febrero, pero no sé si fue por el COVID o porque el xxxxx tenía tantas cosas, que se demoró seis meses que nos entregaran el resultado del test genético. Entonces, era como que yo estuve muy ansiosa Revisaba, que pasa, que pasa, revisaba el proceso, el proceso. Que raro que se demore… fue muy raro porque lo normal es un mes, a lo mejor dos meses, pero seis meses fue mucho. Entonces, de que sabemos el diagnóstico definitivo, el 2020. Más o menos, como Julio, una cosa así.

E: Y entremedio, ¿xxxxx recibió tratamientos en el sistema de salud, quizás para otro de los diagnósticos que tenía o tratamientos paliativos? ¿Han tenido experiencias con tratamientos?

P: Estábamos… xxxxx estaba en el proceso, también lo derivaron… porque también vio fisiatras. Lo derivaron a especialidades porque xxxx… la neuróloga se dio cuenta de que el xxxx tenía una descoordinación en su lado derecho. Que eso es otra, otra cosa que yo nunca me di cuenta. Yo siempre lo atribuía, no sé po, botaba algo y decía, pensando en mi mente: 'hombre, los hombres son más lesos'. O sea, discriminando al género masculino *(ríe)* o decía o veía que xxxx caminaba, iba adelante y caminaba extraño. Sus piernas formaron, hicieron una forma rara. Entonces yo decía: "¡camina bien!", le gritaba. "¡Camina bien!" y xxxxxx me decía "pero si estoy caminando bien, estoy

caminando bien" y mi mamá al lado decía: "¡ay, este niñito mal enseñado!" Y era que venía una enfermedad, pero nosotros, obvio, no… Qué vamos a pensar que venía algo.

E: Claro, no sabían,

P: Sí. Entonces… o el xxxxx se iba a servir agua o jugo, no sé y todos pendientes que no lo fuera a dar vuelta, porque ¡Oh, va a dar vuelta! o Íbamos caminando y se tropezaba, se le doblaban las piernas. Y que íbamos a pensar que era esto, no sé. Entonces el xxxxx a mí me decía: "¡ya no! ¡No quiero salir nunca más! Porque siempre me caigo, siempre choco, siempre esto". "¡Ay!" Yo lo miraba, así como a niño gruñón, pero nunca pensé que podía estar tan enfermo, no sé. Bueno, ahí la neuróloga se dio cuenta de esto… el fisiatra y la fisiatra que le hicieron terapia acá, sólo terapia ocupacional para la fuerza porque había perdido fuerza en una mano, un brazo y nos derivó a la xxxxxx. Y xxxxx fue… le hicieron kine acá, pero también xxxxx. Entonces ahí es donde han tenido más el trabajo físico de los dos y… como que se me fue la onda, se me fue la onda…*(ríe)*

E: Pero no, pero le estaba preguntando por los tratamientos que ha recibido xxxxxx y aprovecho de preguntarle también ¡ah! No, no, pero continúe, después le pregunto.

P: No, dígame, dígame, porque ya me desconecté, me desconecté.

E: Le digo yo entonces. Y respecto de estos tratamientos, ¿han habido casos exitosos en el caso de xxxxxx? ¿Ha tenido tratamientos que hayan tenido algún grado de éxito para él? Y si es que ha sido así, ¿qué es lo que cree usted que ayudó a que tuviera éxito?

P: Es que partimos terapia ocupacional acá y sí vimos logro porque el xxxxx decía: "Ya tengo más fuerza", pero estábamos en la xxxxx y sí, logramos muchas cosas que el xxxx no podía, como amarrar zapatos, le cuesta; le cuesta todo eso de coordinar. Por ejemplo, si quiere hacer una línea, él no puede hacerla. Esas cosas, como cortar, no sé o cosas que para uno es fácil, a él le cuesta. Pero como que podríamos decir que íbamos como bien y en marzo todo cambió, todo… volvimos a cero. Xxxx tuvo aumento de la pérdida de equilibrio. Ya no era una pierna, pasó a la otra. Eh… Por ejemplo… no, eso fue antes de marzo. Primero partió, que en…que le dije yo que se pidió cierre semestre porque el xxxx empezó con temblores en sus manos, sus manos era así, mucho temblor. Y la neuróloga, como hubo aumento de temblores, empezamos a medicar, medicamentos. Ahí partimos con medicamentos y ya, por decir ya, estábamos lográndolo con el medicamento. Pero de enero a marzo, todo aumentó. Todo aumentó: la pérdida de equilibrio, empezamos bastón, los temblores ya no se controlan con el medicamento. Ahora estábamos probando otros medicamentos para los dolores de cabeza, que no resultan. Para el mareo tampoco, eh… Eso, como que, en vez de haber progresado, tuvimos un retroceso.

E: Entiendo. Ahora, si es que… podríamos quizá indagar un poco en las dificultades respecto de esos tratamientos en particular. Quizás, ¿qué causas pudieron estar asociadas a eso que me cuenta? No sé si es que sabe, si es que lo discutieron con los doctores…

P: Se supone que… yo le pregunté al neurólogo, que yo me sentía confundida en estos momentos y no sabía que era lo que le esta afectando. Eh… Me dice que puede ser que donde tiene tres enfermedades neuromusculares, se hayan potenciado, pero también piensa que el Chiari, que está en este minuto siendo como más ponderante en esto, porque su Nistagmo antes era solo hacia los lados, ahora es lado y hacia arriba. Los temblores también pueden ser característica del Chiari. La

del equilibrio también es Chiari, pero también puede ser la miopatía. Entonces, como que yo le digo al neurólogo “me siento confundida” porque no sé qué está atacando en este minuto más fuerte. A lo mejor, si lo operan, a lo mejor ahí vamos a poder ver que, si tuvo una mejoría, que era sí el Chiari, pero si no se recupera, entonces no era el Chiari. Es como un juego al final, porque no saber qué, como… será esto, no será esto.

E: xxxxx, con respecto a… bueno, usted me mencionaba, si es que mal no recuerdo, xxxxx en algún minuto estuvo hospitalizada. No sé si fue xxxxx o xxxxx, perdón si es que…

P: xxxxx, muchas veces. xxxxx igual estuvo hospitalizada ahora porque la operaron.

E: ¿Y xxxxxx? ¿Ha tenido episodios de hospitalización?

P: De apendicitis y nada más

E: Y nos podría comentar cómo -si es que nos quiera hablar de xxxxx, de xxxxx o de xxxxx, Bien- como de episodios de hospitalización, ¿alguno que nos pueda compartir? Quizás algo que nos pueda hablar respecto de cómo fueron o cómo fue alguno de esos episodios.

P: De xxxxx, bueno, obvio, lo operamos particular, así que toda la atención fue expedita, rápida. Obvio que sí, para mí fue terrible porque era el primero que se operaba. No sé, por el xxxxxx estaba ahí y decía: "¿Dónde están los niños muertos? Mami, ¿dónde están los niños muertos?" Así como "¿Dios va a morir este niño, como me dice estas cosas?" o me decía "me tengo que ir porque yo no conozco el mundo” … tenía cuatro años. Fue triste, muy triste. “No conozco el mundo, no me puedo operar”. Bueno, gracias a Dios todo salió bien, lo cuidábamos como hueso santo, pero él fue súper estoico, no, no lloró. Después con el suero… nada, soportó muy bien. Eh… Después de otras hospitalizaciones, la de la xxxx. Esa fue como muy terrible porque no sabíamos si vivía. Ella estaba… bajó como diez kilos, entonces estaba… parecía esqueleto, calavera. Entonces todos creíamos que moría porque no sabíamos qué era. Eso es cuando… yo creo que cuando uno no sabe lo que es, cuando más incertidumbre tiene de todo, es como lo que más sufre. Luego de esa hospitalización, la volvieron a hospitalizar. Después la volvieron a… de esa, volvió a otra que le dio un síndrome confusional, no conocía a nadie, le dio amnesia. Ella olvidó de los 15 años hacia atrás, no recuerda nada. Eso también fue muy angustiante, estuvo un mes hospitalizada, después aquí en xxxxxx. Después me la llevé a la clínica xxxxx y de la clínica xxxxx, eh… creo que andamos mejor. Eh… que otra cosa más… xxxxxx la hospitalizaron a los meses de nacimiento…ah bueno y xxxx también al nacer, pero xxxxxx a los meses reaccionó a una vacuna y bueno y ahora que la hospitalizaron por la cirugía también fue como muy preocupante. Y en lo que también debo ser consciente con el xxxx porque también xxxxxx tiene miopatía, entonces pueden desarrollar en la cirugía, eh… no sé bien el nombre, pero es como una enfermedad oculta que pueden tener problemas en la oxigenación. Entonces nos dijo el anestesista, tomó todas las precauciones y salió intubada. Entonces todo eso fue como muy, que uno no espera. Después tuvo seis días UCI, que lo normal de una cirugía de un chiariano es un día. Entonces como todo eso, como que uno no espera y bueno, el xxxx que tiene miopatía, tal vez también se tenga que tener en consideración, a lo mejor, esta… esta enfermedad que no desarrolle.

E: xxxxxx, si yo le pregunto qué emociones han marcado estos itinerarios terapéuticos en relación a los tratamientos que han tenido que tener. Por ejemplo, xxxxxx, xxxxxx, xxxxx. Los episodios de hospitalización, ¿qué emociones han ido marcando, para usted, estos procesos?

P: Bueno y es que no le dije, pero xxxxxxx, en COVID, le dio unas taquicardias y estuvo hospitalizaba. Eso es como lo más reciente, creí que moría también, porque no la podían controlar con el medicamento. Eh… y obvio, lloré toda la noche abrazada a su almohada, porque con COVID uno menos podía estar con los hijos. Esto del COVID… creo que esto fue como…esto ha sido como lo más traumante, que uno papá, sabiendo, estando con el hijo -obvio que no lo va a salvar, nada- pero es como una ayuda para uno estar con el hijo. No estar es como un estrés añadido, no saber qué pasa, no verlo. Los hijos están siempre con uno y de repente, no se po, no es lo mismo que vaya a una casa de una amiga, a una pijamada, a que uno sabe que va a eso y esto es una enfermedad y no sabe si va a volver… en ese minuto no sabía yo si se podía contagiar de COVID y era el susto que, como moría gente y no sabe uno que… xxxxxx se paraba y su corazón subía a miles, eh… estaba conectada a máquina, tenían que correr con la máquina de reanimación por si ella la requería. Entonces era como mucho estrés y ya estábamos con eso, había estado hospitalizada. Después le viene otro asunto de… que desatura y convulsión y tampoco sé por qué y se iba… y su saturación iba bajando a cuarenta y no sabe uno qué es. Y de nuevo, en periodo COVID… y luego me voy al xxxxx porque ahí la veía el neurocirujano, porque no sabíamos qué estaba pasando y me la llevo para que la ayude y le da este asunto allá y pasamos a reanimación de nuevo y… y uno no sabe qué está pasando. Creo que es un desgaste emocional extremo, porque uno no sabe si estoy aquí o ella va a morir, no… que no sé. Eso, más desgaste emocional, obvio para todo, porque no sé, yo voy a la urgencia… el otro día fui a la urgencia con las xxxx porque tenía neumonía, están sus hermanos, no duermen porque están esperando, “que pasa, pobrecita, que tiene”, todos estamos… todos como unidos. No sé si le pasará algo a alguno, eh… no sé po, no es lo mismo… no sé, mucho desgaste emocional, para todo en general.

E: Y en ese sentido,xxxxxx… bueno, usted hace rato atrás me hablaba sobre doctoras que fueron como importantes en los hitos. Tengo entendido que en el caso de xxxxxx. Usted me había hablado de la doctora, que creo que lo había diagnosticado con Ehlers-Danlos o había sido un doctor, pero me había mencionado hartos profesionales de salud que habían estado y le quería preguntar desde ahí qué rol ha cumplido el equipo médico o de salud, como en tanto apoyo, ¿cómo ha sido eso?

P: Bueno, la doctora que nos diagnosticó a los tres con Ehlers, porque ya sabíamos que la xxxx tenía, era particular. Entonces, al yo llegar a la neuróloga, la neuróloga que era súper buena, ella dice que el xxxx es una mutación, no es propiamente tal Ehlers y ella se inclina por un test genético. Obvio, súper habilosa la neuróloga que nos atendió, todo, súper seca, pero ella renunció al hospital y quedamos como, pum, botados, eh… pero igual yo estoy súper agradecida porque ella fue como la que nos dio el diagnóstico final, pero es como "oh, estamos con el diagnóstico, pero ¿qué sigue acá?". Y entre eso, xxxxxx estaba con este doctor xxxxxxxxx y, o sea, él la tomó después de yo pedir un cambio de neurólogo por el otro que la había tratado de loca, psicólogo. Entonces le digo yo que le converso la situación y que xxxxxx nos pide que nos traslade a xxxxx, porque ahí hay especialidades que estudian estos casos de neuro… de enfermedad neuromuscular, pero el doctor dijo que nos iban a estudiar primero ellos y después nos iban a derivar. En realidad, no sé si irá a pasar eso, porque primero querían ellos estudiar. Entonces ahí pedí cambio, para no dejar al xxxx botado, porque la neuróloga que nos vio por pediatría, en reemplazo de la doctora, nos vio por telemedicina, y yo no necesito telemedicina. ¿Para qué? necesito que lo estén monitoreando de cerca. Y ahí pedí cambio. Después, también tenemos un problema más o menos severo, parece, con

xxxxxx, que lo estaba viendo un gastroenterólogo, que también era un 7, súper bueno. Iba a pedir una eh…como se dice… endoscopía urgente, porque el xxxx podía estar presentando una enfermedad que salía en el examen de la endoscopía anterior, pero yo como no consulté, quedó así, eh… sale una enfermedad que yo no tenía idea y nadie me explicó, entonces había que verlo. Pero también el doctor renunció al hospital y también estamos en esa parte del estómago, en quiebre, porque yo estoy viendo ahora que al final uno nunca sabe qué es lo primero. Entonces estamos viendo ahora la sintomatología más que se ve, que la que está dentro, entonces… eso… como que de nuevo me fui desconectando, ¿de qué estamos hablando?

E: No, pero le estaba preguntando justo de eso, del rol del equipo médico en tanto apoyo y bueno…

P: Eso, el neurocirujano que nos es ve un siete, que él es de apoyo en realidad porque él primero nos había derivado al xxxxxx, pero se paleteó y operó a la xxxxxx y ahora espero que se paleteé y opere a xxxxxx. Acá él es muy… ha sido como el apoyo que hemos tenido más en este minuto el neurólogo porque son como las dos cosas principales en este momento para los niños y… eso.

E: ¿Y desde la familia? Bueno, usted me había comentado el apoyo que había recibido su hija xxxxx y quería preguntarle, como en la familia, usted puede identificar otras personas que sean quizás de su núcleo o fuera del núcleo familiar, pero de la familia -claro- de la familia extendida, que sea un apoyo para usted, por ejemplo, o para xxxxxx ¿o no?

P: Bueno, la hermana de mi mamá, ella… a xxxxxx ella lo llevó a una resonancia en el xxxxxx, no recuerdo si era porque yo había enfermado en esa oportunidad y no podía viajar o tenía algún… no creo que pueda haber sido eso o que estaba enferma la niña o cuando xxxxxx fue a sacar la pensión la vio la… esto como un comité. No se cómo se llama, que la ven para la pensión de discapacidad, también fue la tía porque yo estaba con la xxxx, estaba hospitalizada y creo que la daban de alta ese día, entonces como ella es como la que más yo molesto en este momento, pero casi lo mínimo si es que yo no puedo abarcar. Ahí es cuando más la molesto, cuando se me… si se me juntan dos horas o trato de organizar el calendario que no tope en la xxxxx, no se po, avisar que tengo otra hora médica y no abarcar, así como que trato de manejar todo en el celular, pero con el calendario. Pero eso es como más ella…

E: ¿Y desde amistades?, usted se apoya a veces, de vez en cuando ¿o no?

P: ¿De amistades?

E: Si, ¿tienen algún rol en tanto apoyo?

P: No, son solo amigas. Igual hay una que me ha ofrecido su ayuda…

E: ¿De qué manera?

P: Entre eso que yo me enfermo que viajo, ella, su marido me fue a buscar a la clínica, me trajo en calidad de bulto… Si yo pidiera, yo creo que si la tendría. Obvio que no… uno piensa solo es uno y su círculo y punto y se cerró, eh… no, no quiere molestar a más con su… es que igual uno piensa, la gente decir… es que igual uno lee en [inentendible 1:40:00] que ponen estas frases que dicen que no, esa gente, aléjate de esa gente que se queja… entonces uno trata de no quejarse de no… porque no quiere que las dejen, no se. Igual es molesto porque uno debe decir “ya tiene otra cosa, ya tiene

su hijo esto, ya…" no sé, pero tengo unas amigas que siempre puedo contar con ellas, les puedo contar, que se yo. Son dos, otras son amigas solamente, así como amigas o mis grupos de compañeras que también tienen… y hay uno más pequeño, pero uno no trata de agobiarlas para que no diga "ay, porque no se hace un machitún", "porque no te haces esto", porque… porque nadie piensa, que le va a hacer si es así la genética, no sé, la mala combinación…

E: Y por ejemplo y desde el entorno laboral… bueno, yo sé que usted está como cuidadora actualmente, pero por ejemplo desde el entorno laboral de su esposo, ¿han recibido como ayudas? ¿existe como un rol de apoyo…

P: No, es que él tiene negocio.

E: Ah, ya.

P: Ahora es de alimentación, pero obvio, no hay ayuda de gobierno para las pequeñas empresas, nada.

E: Eso le iba a preguntar yo.

P: No hay ayuda para las pequeñas empresas, no hay ayuda sino a la que yo he visto es cuando si tienen trabajadores, obvio, uno subsiste apenas, menos va a tener para pagar un trabajador… eso. Así que…

E: Y finalmente, con eso, por ejemplo, desde ayudas estatales o de organizaciones, de fundaciones ¿han recibido apoyos?

P: Eh, bueno yo postulé a… pero no para… solo para mi pintura, esta fundación xxxx, eh… curso inicial, recibí apoyo para pintura, eh… eso…eh, como esa fundación es uno del gobierno, las ayudas técnicas que se demoran cien siglos en que lleguen porque postulamos a computadores para ayuda visual a xxxx y xxxxxx y esto fue en febrero, pero todavía va a terminar el año y no, nada. Incluso a xxxxx ya la había postulado y se demoró dos años. Llegaron hasta hace poquito, la postulamos antes de la pandemia, si, entonces es como todo muy muy lento, todo muy lento.

E: Y en ese sentido, xxxxx, si yo le pregunto qué se puede mejorar, cómo desde los apoyos que recibe, por ejemplo, tanto en este caso xxxxxx como su hijo y también los apoyos que ha recibido usted, ¿qué piensa que se puede mejorar en tanto apoyo? Desde… no solo desde el estado, sino también desde sus relaciones familiares, sus amistades, ¿qué siente que se necesita, que falta?

P: No sé, creo que, si lo vemos a nivel general, país, no se… eh, un poco de conciencia. Falta más conciencia porque, como le digo, que he vivido con esto muchos años, la gente se burla, "ay otra vez están enfermos tus hijos", "qué alaraca", "qué hipocondriaco", no sé, falta más empatía social, falta ser más consciente, porque uno, al final, uno no sabe el día de mañana de cada uno. Entonces, uno lo ve también con la xxxxx, que dicen "no se llevan el dinero", no sé po, la empresa, no sé o que el estado lo subvencione… esa cosa que, si esperamos que el estado, si el estado se demora un siglo en las horas, si el estado se demora en entregar las ayudas técnicas dos años, no podemos pedir que el estado nos subvencione la xxxxx. La xxxxx que nosotros estamos, que ahora estamos, yo puedo decir que es una clínica. Todo es excelente, todo… hasta creo que mejor que una clínica, todo es muy amable, todos son muy atentos, no se si les harán un curso de ser atentos, que uno se siente como muy bienvenido, no sé. xxxxxx se sentía mal, nos vamos a la enfermería y la atienden al tiro,

todo es muy expedito. Entonces, por eso, creo que es como más a nivel país falta eso, la empatía, eh… igual, que se juega mucho en contra que… yo he visto, he visto personas que utilizan, eh… no sé si inventan enfermedades, falsifican cosas. Entonces, la gente no cree, falsifican enfermedades de los hijos. Entonces, también a veces uno dice, ¿será verdad o estará…? yo creo que yo también caigo a veces, "¿será tan cierto?", "¿estará enfermo?" "estará pidiendo de más" o porque, no sé, como nos decían en el colegio, "paguen y vendan el auto que tienen", no sé, que uno piensa. Pero no sé, el auto a mí era útil porque yo llevaba las cosas al hospital o a xxxxxx. O sea, uno dice, "si tiene un auto, ¿por qué no lo venden?". No sé, es como… ser una conciencia más grande porque, no sabe, si tiene el auto es porque tiene que trasladar al hijo, Que trasladarlo en bus donde se puede contaminar o en el metro, no sé… Una vez iba en el metro y yo venía con la xxxx muy enferma a estar en estos viajes y ella tenía las piernas hinchadas, tenia fiebre, sus manos hinchadas y yo venía sentada y sube una señora con bastón y yo me paro y le doy el asiento mío a la señora y la señora miró muy feo a xxxxx. xxxxx tenía 12 años en ese momento, entonces… y le digo yo a la señora, "señora, no la mire así, déjela tranquilita, ella ya viene enferma". Y me dice, "ay", no sé y le explico y después, obvio, terminamos casi de amigas. Pero, es como… uno no sabe por qué muchas de las enfermedades raras no son visibles. No… por ejemplo, si yo… usted ve a xxxxxx o xxxxx, son dos niñas sanas. Pero no sé, xxxxx si está mucho de pie, se siente mal o xxxxx le vienen las taquicardias. Obvio, se van a aguantar y no sentarse, xxxxx se marea. xxxxx ahora se le nota porque está con bastón. Pero la gente no ve si no está con bastón o no ve si no está en silla de ruedas. Entonces, como que queda eso. ¿Qué podemos hacer? ¿Qué podemos hacer como sociedad? ¿Qué podemos?... no sé, por qué a veces va mas allá. La xxxxx un día presentó su credencial para entrar a FONASA y no la dejaban pasar porque se veía bien. Pero mostró la credencial, la hicieron llorar. Tuve que hacer un reclamo después porque fue muy mala la atención. Según se sacó el pillo FONASA y puso que era por el aforo. Entonces, como que... no se, yo voy a ChileAtiende y tiene que uno esperar afuera y uno les dice, "pero ellos no pueden estar parados porque tienen disautonomía". Y ahí, como que no está en su registro. Y yo le digo, "pero si tienen su letrerito que dice 'discapacitado', ¿qué hacen aquí? ¿Qué pasa?" Y bueno, el guardia ya les trajo sillas, se sentaron, fue más amable. Pero no cumplen como…

E: como el prototipo de una idea de una persona enferma

P: SI, si están en silla de ruedas o uno, aunque muestre la credencial, como que, ¿será así?, ¿será verdad?

E: Ivonne, bueno, le quería... Bueno, antes que todo, le quiero agradecer muchísimo todo el tiempo que se ha dado para conversar de esto. Yo no lo sé porque no lo vivo, pero puedo percibir que es algo muy complejo también de conversar, de revivir muchas veces y le quiero agradecer de verdad, porque para nosotras es muy importante lo que usted nos dice. Creemos que es muy importante visibilizar esto y, bueno, ahora le quería decir que estamos ya un poquito terminando la entrevista, que nos alargamos harto, pero he querido dejar… es que hay temas que tienen que tomar, hay que tomarse el tiempo a veces, si es que usted quiere hablar, claro, a eso me refiero. Quería que habláramos un rato sobre actividades de cuidado que usted realiza con xxxxxx, por ejemplo y también actividades de autocuidado que usted realiza con usted misma, si es que las realiza y finalmente, después de eso. Me gustaría que habláramos un poco del diagnóstico de xxxxx, del diagnóstico como el último que recibieron o los distintos diagnósticos que ha recibido,

antes de que finalicemos. Se lo menciono como para que… para mencionarle que estamos ya casi terminando, y quería…

P: De cuidado con xxxxxpodría ser que estamos preocupados a veces de la alimentación, el a veces se da de alta con algunos alimentos, hay otros sí que, definitivamente, no probamos. Nada de pescado, marisco. Tengo que estar atenta que se toman los remedios, que nos falten para que no empecemos a complicarnos, eh… ¿qué más, que más puede ser, de cuidado? Eso, como en general.

E: ¿Esas son como las principales actividades realizadas para el cuidado de xxxxx existen otras?

P: Eh, Bueno, tiene que hacer a veces ejercicio que le dejan. Solo se toman en cuenta… ahora no hemos hecho nada porque como no se ha sentido bien, no… nada… recibimos un súper regalo del grupo de distrofia, que tenemos mucha implementación para poder realizar algún ejercicio. Si no lo he saturado con nada porque como estamos viviendo este proceso del aumento de síntomas…eh… y ¿cuidados conmigo? Ah, no, yo soy súper descuidada conmigo, no, no… estoy pendiente de ellos que de mí. Entonces, eso como en general.

E: Y ¿Qué sensaciones tiene respecto a esas actividades? Cómo se siente, por ejemplo… a ver, cómo preguntarlo… Bueno, sí, ¿cómo se siente usted actualmente en relación a las actividades de cuidado que tiene que llevar a cabo con xxxx, por ejemplo? ¿Está bien o la complican desde algún lado o no lo ve problemático? También puede ser…

P: no, no, no me complica, solo que tengo que estar alerta en, cómo le digo, como si lleva pescado o yo no olvidar, eh… eso

E: Y si yo le pregunto, a nivel general, ¿cuánto tiempo lleva ejerciendo el rol de cuidadora?

P: Yo creo que, de 20 años, de que nació la xxxx, de ahí que no, nunca paré de doctor, de exámenes, remedios… de ahí, unos 20 años.

E: Y si yo le pregunto, qué rol usted ha cumplido, por ejemplo, pensando solo en xxxxx, Por ejemplo, en el proceso de… usted me mencionaba como él estuvo hospitalizado solamente una vez, pero sí estuvo con tratamientos distintos, ¿verdad? ¿Qué rol, por ejemplo, cumplió en todo ese proceso del ver distintos tratamientos, de que xxxxx fuera probando?

P: No… fue, ha sido, ha sido complicado porque al principio partimos con la alimentación, podía comer cinco alimentos, no podía disfrutar como sus compañeros, sus iguales. ¿Ese rol, así, eso? o estoy dispersa?

E: Si, o sea, igual han sido hartas preguntas. Así que igual la entiendo…

P: Yo soy súper dispersa así que…

E: No, pero es que en realidad le pregunto, si pues yo entiendo que usted es la mamá, la mamá de los tres y ha estado cuidándolos desde siempre, pero le pregunto cómo si es que, si es que ha ido cambiando como su rol de cuidadora, porque sigue siendo cuidadora, pero, por ejemplo, en términos del proceso de los tratamientos de xxxxxx, ¿qué papel fue cumpliendo, por ejemplo?

P: Bueno, podría ser, a lo mejor, como ahora xxxx está más grande ya él puede... yo bueno, igual le dejo en una cajita, en esas cajitas los medicamentos. Él se los toma, pero yo, obvio, “te los tomaste,

te los tomaste", un recordatorio. Pero ahora él no es como antes que yo tenía que dárselo, ahora él puede tomarlos. O le duele la cabeza, se toma paracetamol… eh… pero él se siente mal y duerme. No necesita que yo le diga "si te sientes mal, duerme". No sé, él como va creciendo, ha ido creciendo, él sabe que le conviene que no o no come si se siente muy mal de su estómago o eso. Entonces, a lo mejor podría decir que mi rol ha sido más apoyo médico, como ir a doctores, exámenes y él ir poniendo en práctica lo que le van diciendo, como irse haciendo más consciente él, como ya… creciendo, porque igual va a llegar un minuto en el que él solo va a tener que aprender a luchar solo, su vida, ir solo a los doctores. Ya no va a ser la mamá siempre, va a estar ahí.

E: Claro. ¿Y usted, xxxx, tiene actividades de autocuidado? Para usted, acciones de autocuidado. Usted me dijo que pinta, por ejemplo, pero no sé si hace otras cosas, como para quizás cuando está mal, para cuidarse a sí misma o cuando se ve muy estresada, de pronto.

P: Eh, no, solo pintar. Bueno, ahora que me hice exámenes, ver cómo están, eso más general, no nada más.

E: ¿Y ha acudido, por ejemplo, a apoyos de otro tipo de profesionales como psicólogos, psiquiatras u otros?

P: Mire, cuando llevé a xxxxxx al psicólogo, o sea, para terapia por sus enfermedades, obvio que la xxxx, porque ella es muy para adentro, más hablé yo. Más era para mí, más lloré yo, porque creo que eso me ayudó a lo que venía, porque eso me ayudó, me ayudó más porque la psicóloga me explicaba que igual es todo muy raro para uno enfrentarse a enfermedades, no saber lo que está pasando, que todo eso era normal en este proceso. Es como explicar el duelo, obvio que igual, de repente, uno no logra entender por qué tanto, por qué esto, por qué, qué sé yo. Pero es tan obvio que ya uno sabe que las enfermedades cuesta manejarlas, qué sé yo.

E: ¿Y usted actualmente se ve con algún psicólogo, psicóloga, psiquiatra?

P: No, se supone que me iban a colocar un psicólogo, por cuidadora, por mi mami. Porque yo en enero, ya estaba muy agobiada, estaba demasiado agobiada. Les dije a las enfermeras cuando vinieron que, si me preguntaban en ese momento, yo estaba agobiada, agobiada, agobiada. Es porque si me sentía muy mal. Me dolía mucho el brazo por la tendinitis, se me hinchó acá el cuello, un ganglio que todavía lo tengo acá, esto hinchado. Ahora creo que también se quiere hinchar este otro lado. Entonces era como mucho dolor. Era el agobio, estaba cansada, estresada y más dolor, dolor, dolor. Obvio que ¿qué pasó? Donde estaba en este periodo de estrés, agobio, me contagie COVID, contagie a todos y fue como muy potente porque mucha carga viral, porque donde estaba muy agobiada, estresada, me enfermé mucho. No podía hablar, no podía respirar, no podía nada. Enfermé a todos muy fuerte. Después nos volvimos a enfermar. Nos agarramos, Parece que el sinc… no el sincicial… la influenza y nos estábamos agarrando todo, entonces… Porque, obvio, el cuerpo quiere hablar de alguna forma y todo eso, pero… eso.

E: y desde ahí, Ivonne… igual estamos terminando, de todas maneras, si quiere parar antes, dígame nomás. No hay problema, igual hemos estado hablando harto. Me puede decir. ¿Quería cerrar, quizás? para que ya paremos, preguntarle cómo sus principales necesidades en salud. ¿Tiene actualmente? ¿Puede identificar necesidades que tenga usted?

P: Bueno, eso estoy viéndome la sangre, la azúcar, la glicemia. Mi necesidad es que necesito bajar un poco de peso como muy urgente, "quiero ser como la xxxxxxx" *(ríe)* le digo a la doctora, "quiero ser cómo la xxxxxxxx, cualquiera", le digo yo, "por favor, por favor, doctora". Así que me están haciendo exámenes para ver qué está funcionando mal porque le digo yo, no como así, como que soy chacha, me como dos panes, no, nada de eso. Soy súper medida siempre, lo mismo de toda mi vida y… eh… eso más que nada.

E: Y necesidades que no sean en salud, por ejemplo, respecto de la enfermedad de xxxxxx, ¿tiene necesidades, por ejemplo, sobre información o conocimiento de la enfermedad?

P: Sí, mire, lo que yo tengo necesidad, así como que quiero saber y no comprendo mucho es la miopatía miofibrilar porque obvio, Google no me quiere informar con todo. Porque si me hubiera informado ya tendría una idea. La distrofia muscular, es que no manejo bien, cual es, creo… porque el neurólogo dijo que era distrofia muscular facioescapulohumeral, eh…tampoco sé bien qué…que proceso lleva, eh… obvio que no todos los pacientes se le presenta de igual forma, es como saber bien qué es lo que es… eso como que es lo que está presentando, si son la distrofia, la miopatía o el Chiari que está atacando en este momento. Eso es la mayor necesidad. Así como quiero saber… también, obvio, que estoy esperando que salga luego el trámite para que a la xxxx le hagan el test genético, así una idea más general de saber qué estamos, qué es lo que vamos, qué estamos pisando y eso, eso como que son mis necesidades, como decir.

E: ¿Y existen otras necesidades asociadas, por ejemplo, a su familiar, sea xxxxxxx, xxxxx, xxxxx? ¿Hay otras necesidades que no tengan relación, por ejemplo, con información? Porque tengo entendido que con xxxxx necesita información igual, ¿verdad? por ejemplo, con el diagnóstico, creo.

P: Sí, porque según yo, podría ser que xxxxxx estaba [inentendible 2:05:36] y también tiene una miopatía. Entonces, estamos esperando, bueno, tiene ahora una hernia en su columna y estamos viendo qué es. Si está muy grande, si ha crecido. Su rodilla… son igual cosas como que también podría ser miopatía. Igual tengo que tomar exámenes particulares que no he tomado, como radiografía, ecografía, eso que uno dice "ya ahora le tomé exámenes de sangre a la xxxx, pero me salió caro". Entonces o tomo eso o tomo lo otro y ahí uno va viendo qué es primero, pero se queja de la rodilla o se queja de la espalda y así.

E: xxxxx, y si le pregunto por apoyos generalizados hacia usted, ¿tiene necesidad en cuanto a apoyos? ¿Los apoyos que recibe son suficientes para usted?

P: No, obvio que…

E: ¿qué necesidad tiene?

P: Yo, por ejemplo, no tengo un día. No tengo un día para mí, no puedo decir, "ya, hoy día si duermo tranquilamente, duermo, duermo, duermo", no porque tengo que darle remedio a mi mamá. Después, otro remedio, después otro remedio. Tengo que mudarla, tengo que ver su comida que esté bien picada, que si se ahogó tengo que ir a verla, eh… tengo un hermano, pero mi hermano me dice, yo trabajo…le digo yo, pero sábado y domingo… "es que me salen pololos", eh, digo yo, pero yo estoy todo mi día… mi día es así, todo mi día es así, mi día, todo mi día. O sea, no sé, no le nace decir, eh, no sé, hoy día sábado me vengo yo a quedar un rato con mi mamá. Sale tú con tu familia,

descansen. No, no le nace. No tengo porque yo decirle "hace esto", eso tiene que ser de él. Así que no, esa parte no, no, no. No puedo decir que hoy día tengo un apoyo porque no, nadie me dice, eh, tengo una prima que me dijo que bueno, ella ahora en este minuto, obvio no puede. Me dijo cuando pasara, que cuida, cuida a mi tío que falleció hace unos días atrás y ahora está viendo a mi tía que la sacaron de un hogar para cuidarla porque tiene Alzheimer, pero ya está, así como tullidita, que se yo. Y dijo, "cuando pase esto te voy a ir a ayudar", digo yo, pero cómo porque ella también tiene una hija en silla de ruedas. Dijo, no está loquilla se maneja, se sabe hacer todo ella sola porque ella es grande la niña, eh, pero como ella es que dijo, "nosotras que hemos vivido nos entendemos", o sea, una persona que está sufriendo a lo mejor lo mismo o más que yo, me ofrece su ayuda, es como loco, ¿cierto? Entonces ella me dice, "no, yo ahí yo te cuido a tu mamá y tú podís dormir tranquila", que se yo. Entonces sí, ella se ofreció, obvio me molestaría, o sea, como, pucha, pobre, cómo voy a molestarla si ella vive otra… otra, etapa en su vida.

E: xxxxx, me gustaría que ya pasáramos al último tema que tiene que ver con diagnóstico y son solamente dos preguntas. Quería preguntarle por, bueno, por el caso de xxxxx. Cómo fue, para la familia, para usted, también para xxxxx, llegar al diagnóstico al que llegaron, por ejemplo, ¿impactó de alguna manera la manera en que xxxxx se cuidaba, en que usted cuidaba a xxxxx? Impactó en la salud de él, en los cuidados. ¿Tuvo alguna influencia o no?

P: Sí, obvio, impactó que, como le dije, él no podía comer como un niño normal. Igual, a veces, como que le puede dar ganas de comer algo que no puede. Hay veces que él se ha dado alta de mucho alimento que sí le pueden hacer mal, pero dice: "no importa". Lo que sí más impactó es cuando recibimos este test genético y mi mamá me preguntó cómo había salido, si habíamos recibido. Sí, le dije yo, pero no, no te voy a decir porque a ti te hace mal, porque mi mami era muy sensible. Si nos resfriábamos, ella se resfriaba en su casa, se le pegaba el resfriado vía online, no sé. Entonces ella se agarraba igual todo. Entonces le decía: "no, porque te puede enfermar", "no tienes que decirme porque es mi nieto, yo quiero saber". Bueno, eso fue un martes, que le cuento, ella sufrió y el jueves le dio el accidente cerebrovascular. Sí, muy impactante. Entonces como…eso

E: Y en cuanto… bueno, xxxxx no tiene diagnóstico ella…

P: O sea, tiene el diagnóstico que yo podría caer en la duda si, ya que xxxx y xxxx tienen miopatía, es que hay algo que, que a lo mejor xxxxx también puede tenerlo o puede ser otra enfermedad que sea, que englobe los síntomas que ella tiene.

E: Y me puede comentar quizás como afecta emocionalmente el no tener un diagnóstico definido de alguna manera.

P: Si, Obvio, porque…

E: ¿De qué manera?

P: Que, por ejemplo, pasó. como le decía. con xxxxxx, que tenía tinnitus, le cuesta tragar, tiene problemas de deglución, era cosa muy rara. Entonces, el otorrino le hacía examen y salían todos buenos. Entonces el otorrino, como a lo mejor ya yo creo que su mente se la jugaba y pensaba: "a lo mejor están, están loquitas le están buscando algo que no tiene". Hasta que le hicieron la resonancia y decía: "oh, que bien que era". Era el doctor más feliz del mundo y decía la xxxxxx, "nunca había visto a alguien que se emocionara porque había una enfermedad". Pero era porque él

se la jugaba y no encontrábamos nada. Entonces sí, es tiempo que uno no sabe, tiempo que pierde, tiempo que va a exámenes, que hay algo, pero no, no se puede dar en el clavo que es. Es cansancio, tiempo, dinero… eso.

E: Bueno, xxxxx, le quiero agradecer profundamente la apertura que ha tenido para conversar de estas cosas. Sé que es importante también para usted, pero también para nosotras y se lo agradezco mucho. Y quisiera dejar un último espacio de la entrevista por si es que usted quiere mencionar algo que no hayamos tocado, quizás algo que usted quiera decir. Y aprovechar igual de preguntarle si es que, bueno, en caso de que usted conozca sobre leyes o programas dirigidos a personas con enfermedades raras, ¿qué es lo que usted cree que se puede mejorar? ¿Qué se puede recomendar para mejorar la situación de personas que viven con enfermedades raras?

P: Es que ese es el problema, faltas de leyes. Por ejemplo, el Chiari no está codificado, entonces no es GES. Entonces no hay urgencia en la cirugía y si va a la cirugía, no va con el nombre de que es un Chiari. El Ehlers necesita equipo multidisciplinario, a lo mejor el Chiari también. Eh… no todos, en realidad, no muchos conocen en el Ehlers-Danlos, la disautonomía, a lo mejor tampoco... Y, entonces falta más conocimiento. Las leyes no cubren todo. Si no eres GES, no cubren. Incluso si eres GES, tampoco es garantía de nada, porque la xxxx, al estar de lupus, los controles eran cada dos años con el reumatólogo. Entonces, mientras yo me la jugaba en el hospital de mi ciudad, con internistas, molestaba a los médicos de acá. Entonces, es por qué uno golpea las puertas, No porque esté dado todo, sino no, no… Yo me imagino, no sé, cuando son abuelitos que no saben que pueden llamar, que pueden hacer esto. Se mueren esperando que la hora, que esto... en cambio yo, yo he logrado que sea todo urgente porque voy yo, hablo. Entonces, ya todo, por ejemplo, de la portera ya me conoce hasta al fondo porque voy… no sé po, mi hijo necesita resonancia, hablo la resonancia, ya al tiro tengo hora para el otro día. Voy al neurólogo, que necesito hora, también. Entonces, a lo mejor muchos no hacen eso, esperando el llamado.

E: y desde su posición como cuidadora, perdón xxxxxx ¿se puede mejorar algo? Como lo mismo, no sé si usted conoce programas para cuidadores acá en Chile o qué recomendaría para mejorar la situación de las personas que cuidan.

P: Se supone que debería, que van a implementar un programa para ayudar a la… para que la persona, la cuidadora descanse un día, pero se supone, no sé si va a funcionar. Si funciona, no sé si es que funciona, eso no lo sé. Hay muchas cosas que falta de información.

E: Claro. Bueno, xxxxx, ahora si le quiero agradecer y si, ahora si podemos finalizar la entrevista. Disculpe por la extensión, nos pasamos harto.

P: Espero no haber sido tan dispersa.

E No, no, para nada. Si yo por lo mismo quise dejarla hablar. Dije, "bueno, que corra el tiempo nomas", porque esta bien que hable de todo. Y nada, le agradezco, no sé si es que usted quiere, si es que hay algo que haya quedado en el tintero…

P: No sé. Bueno, si usted después tiene alguna consulta me dice nomás.

E: Bueno, muchas, muchas gracias xxxxx. Voy a parar la grabación ahora.

Participante (P): CD.T10F

E: Y como vi que contestó el consentimiento informado, me imagino que pudo leer de qué se trataba la investigación, de todas maneras, brevemente le repito que está investigaciones en el marco de un proyecto FONDECYT que busca conocer y rescatar los relatos de personas con enfermedades poco frecuentes o raras y también de sus cuidadores, conociendo cómo es la vivencia con esta enfermedad, pero también cómo es la experiencia para el cuidador que en este caso sería usted. Y en el marco de esta entrevista, usted puede parar la entrevista cuando usted eh quiera, puede contestar las preguntas que usted quiera, si hay algo que no quiere contestarme me puede decir y seguimos adelante, así que, con eso en mente, si usted me puede dejar el consentimiento también en audio de que acepta participar en la investigación.

P: Sí, perfecto, acepto participar.

E: Súper entonces para partir y empezar a introducirnos en el tema nos puede contar por favor, en sus propias palabras, ¿cuál es el vínculo que usted tiene con el familiar que tiene la enfermedad poco frecuente?

P: Ella es mi hija.

E: Es su hija y ¿cuál ha sido el rol que usted ha jugado en la enfermedad de su hija?

P: Eh muy activo e intentando buscarle soluciones para que ella pueda tener una vida un poco con mayor bienestar, que es lo que más ella le cuesta, porque además ella tiene como un antes y un después, entonces al tener un antes y un después se marca mucho y que ella tenía una historia de vida donde podía hacer cosas y de repente ya no puede seguir haciéndola y eso le ha producido mucha frustración, depresión eh y bueno, prácticamente su vida se ve limitada al encierro, porque además también eh en nuestro exterior, en la vida cotidiana no existen las facilidades para que las personas puedan tener eh pueden ser integradas, eso también es con lo que algo, es con lo que uno tiene que luchar.

E: Entiendo y xxxxxx una consulta ¿alguna persona de su familia o usted alguna vez tuvo alguna experiencia similar de salud a la que tiene su hija? ¿Alguna sintomatología que usted haya visto parecida en alguna persona en la familia, por ejemplo?

P: Sí, yo personalmente eh sufrí una colitis ulcerosa cuando era más joven, que me tuvo al borde de la muerte, así que fue súper, eh puedo empatizar muy bien con ella respecto a lo que uno siente eh estando con una enfermedad donde además no tiene soluciones eh médicas, donde no hay tratamiento, entonces como, como yo puedo entender, me pongo mucho en su lugar y trato de mantener ese equilibrio que significa no victimizarla tanto, pero me cuesta un poco, porque las emociones y los sentimientos que uno tiene yo ya los conozco, entonces si bien es cierto estamos en épocas distintas donde antes no había tanta información y no había tantas redes eh costaba mucho más, de igual forma puedo percibir su su sentimiento de sentirse frustrada, triste, con ganas de morir, todas esas cosas que se vienen a la mente, entonces, mi padre también tiene la sintomatología no tan severa como la tiene mi hija, pero de igual forma yo siempre lo vi claro, complicado de salud y cómo eso le afectó también en su salud mental y que no fue nunca tratado como correspondía porque no se sabía. eh así que. puedo como ahora que yo supe del diagnóstico que ella tenía. estuve como también comenzar a mirar en mi familia ciertas cosas que habían

patrones también como un poco de TEA, enfermedades que fueron también diagnosticadas de otra manera, por ejemplo, una tía que fue diagnosticada con epilepsia, pero en realidad lo que ella tenía era de disautonomía, no tenía epilepsia, hacía síntomas claro de convulsiones, pero como yo ya conozco que la disautonomía también produce em crisis convulsivas a ella la trataron siempre por epilepsia, mal tratada entonces em todas esas cosas que yo puedo detectar porque han pasado dentro de mi familia y yo creo que también esas son buenas herramientas para mí en el de cómo saber cómo manejar un poco la enfermedad por mi experiencia, a dónde recurrir, cómo recurrir y. y buscar de repente alternativas que también no sean tan em el de la medicina tradicional, sino que buscar otras cosas que la puedan ayudar a ella. Así que también me doy cuenta de que la gente que no ha vivido la experiencia de una enfermedad o de una patología complicada, le cuesta mucho ponerse en el lugar de otro así que de repente las personas hablan a partir de de una cosa que no han vivido y las ven como fácil, fácil de resolver, se hace mucha crítica de repente a las madres también "mira pucha, ésta mamá debería hacerlo así", "mira ¿por qué protege tanto a su hija?", y y no saben todo lo que hay detrás, que que uno a veces se los protege porque sabe que si el niño le pasa algo, eso lo hace como retroceder entonces uno trata de evitar que que retroceda en su proceso de estar un poco más estable y de lo que eso significa también económicamente, porque si el niño retrocede significa que tengo que invertir en doctor, tengo que buscar de nuevo entonces es como tratemos de que no pase ese episodio para que él pueda seguir avanzando, entonces a veces a mí me dicen "no, es que tú eres demasiado aprensiva" pero yo les digo, si no es un tema sólo de aprehensión, igual hay un poco de aprehensión, pero lo que más hay también es que yo no quiero que mi hija retroceda quiero que todo lo que que el tiempo que yo me he desgastado, que hemos invertido y que ella también lo ha pasado mal pueda ella seguirá avanzando, entonces también es como la gente mira, opina, pero es súper difícil poder entender lo que uno está viviendo, porque además no está en el día a día no, no saben que uno no durmió, no saben que esa persona estuvo triste, y uno tuvo que contenerla, no saben que esa persona lloró, que se despertó a media noche con angustia, entonces todas esas cosas no las ven la gente de lo que está ahí nomás lo visible. a "mira la llevó al médico y le dieron tratamiento" y cómo le va a hacer bien, pero no saben todo lo que hay detrás, es como eso también.

E: Y xxxxxx para poder reconstruir cómo ha sido este proceso, usted me puede contar ¿cuándo se dio cuenta del problema de salud de su hija? ¿Cómo comenzaron los primeros síntomas? ¿Cómo fue ese proceso?

P: Bueno, yo siempre la vi a ella desde niña, como que ella era distinta, era distinta en el sentido de que, por ejemplo, no quería ir al colegio, hacía pataleta, eh, no quería estar en lugares sola, como que se aferraba mucho a mí, em lloraba mucho, lloraba mucho y y esos llantos eran como que ella quería expresar algo, pero ella misma, como era tan pequeñita, no sabía lo que yo creo que ni siquiera lo que estaba pasando con ella, entonces todas esas cosas eran como también uno empieza a tildar a sus hijos como el niño mañoso o empieza como a exigirle, "no te puedes comportar así" y también en el colegio, después ya empezó a tener problemas en relaciones sociales, era muy hiperactiva eh no se sentía cómoda en el colegio, hacía muchos cuadros de gastritis, de de repente como que resfrío, pero no eran resfríos, les subía como fiebre y nadie sabía por qué le subía la fiebre, y después le bajaba rápidamente, entonces era un día estaba bien, un día estaba mal y entonces yo empecé a juntar con un montón de hojas de atenciones y me llamaba mucho la atención porque ella era muy pequeña para eso eh entonces después, eh cuando ella tuvo que enfrentarse al mundo,

fue difícil ya cuando tuvo que ir al colegio y una jornada extensa eh para ella era muy cansador en ese exigencia y se empezó a quedar dormida en la sala, los profesores le hacían bullying, porque le decían que era una niña floja eh ella no se sentía cómoda en en en las clases, entonces ella empezó a tener una actitud de rebeldía porque ella misma tampoco sabía lo que le ocurría, después la empezaron a tratar psicólogo eh ya después la de ya los psicólogos no sabían qué era lo que tenía entonces, una vez me la mandaron a psiquiatra, psiquiatría tenía como 6 años tenía cuando la mandaron a psiquiatría, 7 años y le querían dar medicamentos súper fuertes, y ella, cuando empezó a tomar los medicamentos, empezó a tener una reacción adversa también con los con los medicamentos entonces era como extraño "¿por qué le da todo esto? ¿por qué le pasa a todo esto?" yy siempre como vivía como angustiada no podía dormir bien, de hecho, yo le cantaba, le ponía cuento, la acompañaba hasta tarde y era como no, no podía dormir, no podía dormir, no entendíamos lo que le pasaba y este proceso también yo lo viví un poco sola en como que mi marido no se involucró y también era ser juzgada. o sea, "ah, no es que tú te estai´ pasando películas o te preocupas mucho por ella", era como le ponía mucho la atención y también empecé a tener eh conflictos con mi otra hija, mi hija mayor, porque ella sentía y siente hasta el día de hoy que yo eh puse más atención y mi hija pequeña y es como "ah porque tú la quieres más", no, era porque yo detectaba que algo diferente habían ella, entonces era como que ella necesitaba más atención en cierto modo y yo también he tenido que aprender a ser un poco más flexible y un poco más afectiva porque igual yo siempre como que a mi hija le como que le exigía cuando no sabía lo que le pasaba y como decía, "no es que tú tienes que ir al colegio, te teni´ que levantar temprano, teni´ que ir a hacer tus cosas, teni´ que estar en la jornada larga teni´ que todo", como que le exigía, pero nunca me me senté como a mirar así, porque los médicos igual me decía "no su niñita es muy mañosa su niñita depende mucho usted, su niñita es muy nerviosa" y un día un doctor me dijo "no, lo que pasa es que usted" me dijo, "usted la regalonea mucho usted como que usted la responsable de lo que le está pasando", así que yo como que me sentí super mal porque yo sabía que había algo más detrás y al diagnóstico tampoco llegaron los médicos, yo me yo, me me empecé a meter a estudiar, a investigar y ahí como que me me empecé a meter en la medicina eh empecé a leer y todo porque mi hija sufrió una vez un episodio de un, una, un desmayo en una actividad, ella era muy deportista, en un en una actividad deportiva y eso me llamó la atención porque además se sumaba como también ese estado que ella tenía de cansancio y se lo notaba en su cara como de cansancio, como que no podía rendir entonces decía pero "por qué no puede rendir, es joven, está, en siempre, ha sido deportista", era como raro y ella siempre me decía "mamá, cuando yo corro en el colegio como que me dan taquicardias", no me decía taquicardia, sino que "mamá mi corazón como que se me va a salir", entonces yo decía eh "hija dile al profesor" le decía yo, pero tampoco le daba importancia y al final cuando me puse a me metí a investigar e investigar ahí llegué a un doctor que tenía estudios en la web y daba a conocer como los síntomas que que había para esta condición y hay claro cuando yo empecé a leer esto, esto esto, lo otro, aquí, la forma del cuerpo, los síntomas que ocurren en el colegio, todo, todo era todo, era todo y yo me empecé a mirar también po´ eh la colitis ulcerosa estaba clasificada dentro de los subtipos de enfermedades que se daban eh yo "dije chuta lo que nadie nunca me pudo explicar, nunca puedo entender, por fin tenía como una respuesta" y ahí llegué al diagnóstico y a pedí una hora con ese doctor que hizo esos estudios específicamente y fui solo a confirmar el diagnóstico y efectivamente era.

E: Mmm y y ¿cuál es el diagnóstico al al que usted llegó y luego confirmó con el médico?

P: Síndrome de Ehler Danlos tipo 3 eh con disautonomía, fatiga crónica y bueno y se han ido sumando otras patologías ahora en el tiempo.

E: Entonces, ¿usted más bien llegó por su cuenta, por lo que comenta, y después fue y confirmó, solamente le hicieron ahí algún tipo de examen genético a su hija, ¿cómo fue la confirmación? ¿o sólo fue en base como al análisis clínico de los síntomas?

P: Bueno un poco el historial, el historial clínico de ella, mi historial y el de mi familia eh que yo ya lo había de acuerdo a las, todo lo que decía yo empecé como mirarlo porque a mi papá le pasaba esto porque a mi mamá le pasaba esto otro, porque mi hermano tenía como rasgo de TEA, etcétera. mhm y resulta que que ahí el doctor aplicaba unos criterios son como decir forma física, fisiología, física en la anatomía y, claro, ella cumplido con eso con esos criterios y qué son los criterios de Brighton y Breighton entonces eso esos criterios le aplicó él, más todos los síntomas que ella tenía que y habían como como rasgos super claro po´, la hiperlaxitud uno de los rasgos más clásico eh pero por ejemplo, nunca yo me había fijado en sus manos, nunca me había fijado en la forma de sus piernas la forma de la de la boca, incluso el tema de porqué los dientes también de repente dentro de la familia tenía como una forma, entonces era como todo así, sí, todo esto está.

E: Y ¿cuántos años tenía su hija cuando usted llegó a este diagnóstico y luego fue a confirmar?

P: 17 años.

E: 17, y desde que usted empezó como a decir "ya aquí hay algo diferente, voy a empezar a mirar", hasta que llegó a este diagnóstico ¿Cuánto tiempo pasó?

P: Como 1 año.

E: Ya, estuvo como 1 año en ese proceso de búsqueda ya más específico sobre la situación.

P: sí, sí, porque era como que se acentuaron en la adolescencia se acentuaron los síntomas ahí mi hija. se empezó a ir mal, se cansaba no quería hacer cosas, andaba muy angustiada, muy deprimida, la hacían mal o algunos alimentos, medicamentos, entonces era "no, no puede ser cómo tanto" así que cómo tantas cosas, o sea no no esto no es normal ahí cuando yo me dije "esto no es normal" ahí yo empecé como a hacer un análisis de lo que le podría estar pasando, pero la salud, la salud pública que era donde nos atendíamos, no, no encontramos respuesta porque los médicos no sabían la verdad, no sabían eh nunca nadie se fijó, que incluso ella estuvo en tratamiento en en un programa que era para porque ella tiene escoliosis, ningún médico pudo haber dicho "oy ella tiene hiperlaxitud", no, el médico le decía, "xxxxx, tú tenis cuerpo de", le decían la modelo eh porque la hip, las personas que son hiperlaxas tienden a tener un, de hecho, hay varias modelos que son hiper laxa, que uno las mira, bueno, ya sé porque cuando observo digo ah no, esta persona, la forma del cuello a la forma de la cara, me entiendes, los ojos todo, eh entonces, ella decía, "ay mira, llego a la modelo" le decía al doctor y todo, pero nunca él la aceptó como decir "oye tu tenis hiperlaxitud, a ver vamos a revisar la hiperlaxitud" ¿por qué? porque hay personas que son hiperlaxas y no tienen el síndrome, "pero vamos a revisar porqué tú tienes hiperlaxitud, entonces como que yo decía, "pero como ningún médico", si es un signo súper importante dentro de un niño entonces como ella, ella hacía cosas ejercicios que el resto no hacía y que eso eran cosas que la dañaban entonces tampoco el doctor nunca dijo, "mira, tú tienes un grado de hiperlaxitud, hay que cuidar que no hagas estas cosas porque esto te va a aumentar la hiperlaxitud o te va a dañar tu articulación", tampoco,

nunca, todo lo contrario le pusieron un corsé que fue algo terrible, que eso la dañó mucho entonces era como ¿cómo tanto desconocimiento?

E: Y pensando en esto que comentaba usted de que en el sistema público no encontró respuesta, ¿cómo fue la trayectoria en el sistema de salud de su hija? ¿Cómo empezó la búsqueda? en el fondo ¿Usted la llevó a ciertos médicos en el sistema público, primero partió por atención primaria, cómo fue ese camino hasta que después llegó como a este especialista? ¿Si me puede reconstruir un poco?

P: Bueno eh, yo empecé con ella por como cuando era más pequeña, por estos cuadros de gastritis ya? entonces la en el hospital atendió una doctora que era bastante buena y, era bien exhaustiva y todo, le mandó a hacer exámenes, pero no encontraban nada entonces ella lo que hizo, eh yo tampoco no me involucraba mucho en la medicación que le daban, entonces ahora que ya me meto de fondo, cuando le dan medicamentos e investigo qué tiene el medicamento, qué efecto le va a producir y todo, entonces ellos le daban un un antidepresivo, o sea, en el fondo la trataron como una persona con un problema de salud mental, un antidepresivo, que yo no sabía que era un antidepresivo, que eran muy bajas dosis porque la mandaban a preparar especialmente, era como un polvito que las, que hacían y yo solo tenía quedar en agua eh y yo una vez se me ocurrió buscar en internet, en ese tiempo el internet no era como ahora tampoco, entonces busqué el nombre y decía antidepresivo y dije, "qué raro" dije, porque la doctora que es gastroenteróloga le dio un antidepresivo, entonces, cuando yo fui después le pregunté po´ le dije, "doctora, esto que usted le está dando a xxxx" le dije yo "es un antidepresivo", "sí me dijo, no te preocupes", me dijo "porque la dosis es muy baja", me dijo "lo que estamos tratando es regular un poco su sistema nervioso", me dijo "porque ella es una niña que aparentemente hace cuadro de gastritis porque es muy nerviosa", en cierto modo, la doctora tenía razón que claro que cuando hay un desajuste del sistema nervioso autónomo se producen estos cuadros pero pero iba más allá, más allá que ella tenía un problema en su tejido conectivo, no era que ella tenía un cuadro nervioso, entonces yo después no le seguí dando el el antidepresivo, afortunadamente no le causó ningún efecto adverso que a ella los antidepresivos, ansiolíticos le producen muchos efectos adversos o a lo mejor le producía y no nos alcanzamos a a dar cuenta porque a lo mejor esos cuadros de insomnio que ella tenía podía ser por efecto de eso también, nunca lo supe y después de eso emm seguir buscando po´ porque ella tenía cuadros también ginecológicos complicados, entonces era como "ah ya, la voy a llevar al al ginecólogo", no es que el ginecólogo le da le bajan el perfil, es como "no, eso es normal en los niños y las niñas adolescentes", y yo decía pero cómo va a ser normal que ella sufra tanto que tenga tanta, tenga que quedarse en cama cuando, cuando le vienen estos cuadros", entonces era como todo como que le bajan el perfil y un y, y bueno. y así deambulé, pues el médico del consultorio, eh los kinesiólogos porque igual de repente hacía como dolores o tenía como por ejemplo se se hizo un esguince y el esguince, que la recuperación, era un esguince grado 2, que en general una persona normal se demora 3 meses en recuperarse, ella se demoró un año y tanto ajá, entonces, "por qué se demora tanto en recuperarse?" entonces los kinesiólogos abordaban desde sus protocolos y eran como "no este, el protocolo que se tiene que aplicar" y a ella le hacía más daño, le hacía más daño, entonces ya mejor no la llevo, entonces empezar a buscar un kinesiólogo que pudiera realmente ver, buscar en recomendaciones, y ahí fue cuando yo también em decía, hay algo hay algo que que yo no puedo, no me doy cuenta, no me doy cuenta que es lo que está pasando qué es lo que ella tiene y y esto que ella también era así como como mirada como la niñita rara, porque igual ella era

como muy hiperactiva, entonces como que todo el mundo la “ay, mira”, era como una molestia y era una molestia en el colegio y era como pucha también ella en la parte social, no se puede relacionar bien, entonces eran como tantos temas que había que abordar y uno también pensaba que era porque ella no no ponía una, no ponía de sí, era como pucha, miren, ella tiene que ser un esfuerzo por tratar de de de integrarse, pero pero como no sabía lo que era en realidad yo habría optado si hubiera sabido en ese tiempo porque ella hubiera tenido otro tipo de educación, no la educación convencional, porque esa la hizo muy mal en en horarios extensos cansadores para ella, donde a la final, después de las 12 del día, ella no rendía nada no rendía absolutamente nada, entonces era como y ahí, como que ya me empecé a encontrar con este sistema público que no fue capaz de abordar, de abordar…, de hecho, cuando le llevan la mandaron al psiquiátrico, la doctora ni siquiera se preocupó de investigar más o sea, ella vino, dijo “ya la niña tiene estos síntomas, ya vamos a estar con medicamentos fuertes”, entonces si ella se hubiera quedado con esa medicación yo creo que nunca habríamos sabido lo que estaba pasando, habría sido terrible, habría sido terrible, le habría hecho un daño inmenso.

E: Entonces ahí cuando usted dice que este sistema como que no dio abasto para las necesidades de ella, ¿usted se puso a buscar por su cuenta y llegó a este médico o hubo otras búsquedas también por el sistema privado antes de llegar a este médico que que habla del Ehler Danlos?

P: No, llegué a este doctor y ya cuando tuve claro el diagnóstico, entonces ahí yo en lo primero que hice fue buscar redes de que ya ya eran de de la misma condición y, y empezar a investigar con con ellos cuáles eran los pasos que tenía que dar, pero igual era como una, eran como organizaciones que estaban en formación también, que estaba compuesta por personas que tenían la condición, por lo tanto eran personas que de repente trataban de aportar pero no podían porque su misma condición a veces no les permitía seguir en las investigaciones, entraban en crisis, estaban con problemáticas de operaciones, cosas complicadas, entonces como quedan ahí, entonces empecé a buscar en la web e investigaciones de fuera del país y me encontré con una, un sitio de una chica que sufría disautonomía y el Ehler Danlos y ella se asesoró por médicos para entregar pautas para los pacientes y que a través de ese sitio pudieran tener como una claridad respecto a a las condiciones que pudieran vivir los pacientes y me y me metí a leer mucho sobre eso y bueno, y ya entra y entra también un poco un grado de de desesperación como madre eh de querer eh saber cuáles son las mejores alternativas para ayudarlo, pero las condiciones de enfermedades raras uno se da cuenta que cada paciente es como un mundo y tiene que ver mucho con el entorno, tiene que ver mucho con la familia que, de qué manera lo abordamos, porque si xxxxx hubiera tenido una contención también desde un principio eh eso habría sido muy favorable para ella, pero sin embargo, yo encontré también está resistencia familiar de no brindarle esa contención, entonces tuve que abordar como la la ayuda, la investigación sola es como “ay, pero mira cómo pasai´ tantas horas en el computador buscando, para qué buscar más si no es necesario” y así.

E: Entiendo y después de visitar a su médico…

P: Pero, pero también apuntando un poco en la pregunta, cuando me metí en el ámbito privado también me di cuenta de que los médicos no sabían, no sabían, yo llegaba con el diagnóstico. A mi hija tiene el Ehler Danlos, como que me quedan mirando y había médicos que me decían, “mira, en realidad yo no manejo nada sobre la condición, así que yo te sugiero que busques médicos que sí sepan” y es como “es que no hay” , eh “pero doctor aborde usted el caso, no sé investigue”, “no”,

como que no me y a veces eran citas muy cortas, o sea uno iba a una clínica y te atendían media hora porque había más pacientes, entonces media hora ni siquiera le alcanzábamos a mostrar todo él, ya era como hago una síntesis de todo esto para que el médico pueda entender lo que le pasa porque habían médicos que mientras yo hablaba, googleaban, entonces al googlear aparece el síndrome sólo con las características generales y ellos tampoco sabían que habían 20 subtipos que habían subdiagnóstico, no tenía, entonces cuando yo me ponía a hablar al respecto era como que los médicos también se molestaba era "¿qué sabe esta señora? Yo soy el médico", los miraba con cara que me escuchaban así, pero como que no me estaban escuchando, entonces fue súper difícil poder llegar a un doctor, sólo un doctor que era de la Hospital de xxxxxx eh que alguien me dijo, había una niña que yo contacté acá adentro de mi comuna, que ella tenía el mismo síndrome, a que sufre los otros niños, empecé a averiguar quién del sector donde yo vivía había sido diagnosticada para yo contactar y saber con qué redes ella se estaba apoyando y la niña tenía el síndrome muy complejo y ella me contó que ella se veía en el hospital de xxxxx y que había un reumatólogo que a ella la estaba derivando para hacerse exámenes, distintas cosas, así que yo no tenía cómo llegar a ese doctor, porque para llegar a un especialista del hospital uno tiene que pasar el proceso que es ir al consultorio y si el consultorio considera ahí, recién lo mandan y hay que esperar no sé cuántos meses entonces dije no, si yo me voy a ir a hablar directo con el doctor. Afortunadamente, el doctor es una persona muy empática, una persona joven que él tenía muchas ganas de aportar a sus pacientes y me recibió con los brazos abiertos y él fue el primero que vio a. xxxx y él ha aprendido también en este proceso con los pacientes que a él han llegado, entonces él se ha preocupado y él atiende a muchas de las personas con el Ehler Danlos eh y si no él las deriva o si no les da la las órdenes para hacerse los exámenes que son como los básicos que tiene que tener un paciente, yo no sabía que había que hacer su examen al corazón, revisarse los ojos, estarse cada año tienen que hacerse un un holter, tienen que hacerse un eco para revisar porque el cuerpo tiene todos sus órganos laxos, por lo tanto, hay que estar revisándolos, entonces con ese doctor nos apoyamos bastante, pero su especialidad era más el lupus y después al, el lupus, la artritis reumatoide y esas cosas y él le hizo un examen, a ella que era de, un examen que era que, tenía que ver con su sistema inmunológico y ahí nos dimos cuenta que su sistema inmune estaba muy bajo, pero el doctor era muy esperanzador, entonces me decía, "xxxxxx, no te preocupes", me decía, porque "mira, yo he hecho muchos exámenes inmunológico y acá me doy cuenta y me dijo que en chile las personas igual, muchas tienen su sistema inmune bajo" me dijo, "deprimido pero para que se produzca una situación", me dijo "ya que hay que poner atención, es que tienen que ver aparte el sistema inmune tiene que haber síntomas", me dijo, "por ejemplo, de lupus de artritis que esos síntomas" me dijo, "yo se lo voy a estar chequeando a ella para que cuando ocurra nos pongamos atento", claro, cuando yo vi el sistema en el resultado del inmunológico dije "aquí hija tiene una cuestión autoinmune y no po´", él me dio tranquilidad en ese sentido, así que él él, como que la veía después a él le sacaron los pacientes que no eran lupus y no eran artritis reumatoide, la sacaron de su programa, por lo tanto, nosotros nos quedamos afuera, pero él como paletia´ veía la xxxxx una vez al año, así que en ese año él como que la miraba que no tuviera otras cosas que estuvieran pasando, pero el doctor y después ya como que no nos podía ayudar y él, como le sacaron un montón de pacientes el atendía a acá en una consulta privada, pero cuando uno iba a pedir hora estaba lleno con todos esos pacientes que que él no podía seguir atendiendo en el hospital entonces era súper difícil conseguir una hora y, pero él si, por ejemplo, si yo necesito una receta, siempre me apoya, él tiene una persona que tiene mucha vocación, entonces él ha sido uno de los doctores, así que, que

ha nos ha aportado en en ese sentido, pero lo ideal habría sido que xxxxx se hubiera hecho un examen genético, pero el examen genético es muy caro, se manda hacer afuera, se toma la clínica xxxxxx y se toma afuera, creo que hay otros lugares en que lo están haciendo, pero pero sobrepasa los 500.000 pesos, entonces y además, tú tienes el examen genético y sabes no más cuál es la, como el gen que está alterado o cuanta es la hiperlaxitud que puede tener, pero en realidad como que más que eso no te va a decir a la persona, igual va a seguir teniendo los mismos síntomas y los tratamientos son como los míos, así que qué en cuanto a médicos ahora nos hemos ido por otra línea, estamos más con los médicos de medicina integrativa, porque ya también probamos con los neurólogos, los neurólogos que deberían manejar sobre esto, tampoco saben, hemos tratado de buscar neuropsiquiatra que fue lo que me recomendaron y tampoco hemos encontrado em a xxxxx la han visto muchos psiquiatras hemos visto todas y de forma particular pensando en que son gente que que la pueda ayudar y la verdad que no, no no se manejan no entienden eh, no escuchan tampoco no escuchan, creo que eso lo lo más complicado de los doctores que no escuchan las a los pacientes es como que ellos aplican como sus protocolos así no, "no es que este paciente tiene esto, ya le vamos a dar esto" "doctor, pero es que ella no le funciona, ya lo hemos probado a ella le produce un efecto adverso em revisemos los componentes, porque a lo mejor puede haber componentes similares que a ella le están acá afectando" entonces a las finales ha sido como y entre nosotras mismas en los grupos nos nos recomendamos y también excluimos aquellos médicos que que hacen negocio y que no, no saben nada, nada y que en el fondo es como ya no perdamos tiempo con este doctor porque este doctor bueno cometió tantos errores en en pacientes, ya, no lo consideramos y de hecho hubo una persona que a xxxxx le hizo un daño que era una persona que era una xxxxx, una eh ortopedistas, porque como xxxxx tenía problemas en su columna, entonces alguien le recomendó del grupo eh y, esta persona le hizo un mal un tratamiento y le dejó un daño para siempre en una rodilla, entonces eso fue como también un un problema que tuvimos como con esta red de apoyo, porque la red eh ahora se pone mucho más exhaustivo en cuanto a las recomendaciones médicas y que sean médicos, que sean médico que sepamos que están estudiando el síndrome, entonces yo pedí que esta persona la sacaran de la de la lista que había de recomendaciones y cuando yo hice esa solicitud tuve problemas con la directiva y no entendían que lo que le había pasado a mi hija era un daño terrible lo que tenía, así que a las finales ahora hay otra directiva que asumió de forma mucho más ordenada y con esa directiva, eh, se han, se han hecho como bastante reestructuraciones dentro de la red de disautonomía que hay acá y y ha sido de bastante apoyo, sido bastante apoyo, así que también ahora estamos en un mundo que que mucho más globalizado, donde yo puedo recibir información de pacientes del extranjero, pero me doy cuenta de que el síndrome en sí no tiene como un tratamiento específico, entonces probar, probar, probar probar probar, no te escucho.

E: Me mutié, disculpe, cuando ya alcanzaron este diagnóstico del Ehler Danlos, con todos sus diagnósticos que usted decía, ¿qué tipos de tratamientos ha recibido tu hija desde el sistema de salud?

P: Mmm no ninguno ninguno porque como sea, ella tiene que tomar ácido fólico toda su vida y el ácido fólico me lo dan en el hospital, pero para eso tengo que pasar una consulta está renovando como todos los todos los, cada 6 meses estar renovando eso, las inyecciones de vitamina d que también las desechamos porque la vitamina d que le dan en el hospital no sé porque razón deben ser los componentes, son mucho más dolorosas que si uno compra, por ejemplo, en la farmacia un

(inaudible min 34:01) inyectable em menos dolorosa y, y a la final eh hemos terminado como comprando porque hay medicamentos que tampoco se los pueden dar porque por ejemplo, el esomeprazol ella no puede tomar el esomeprazol común y corriente, por los excipientes por la formulación, por cómo funcionan el cuerpo, entonces yo tengo que comprar un un esomeprazol específico que es fabricado fuera de chile, un que se llama nexium y, que es mucho más caro que ella, lo tiene que tomar y ya así o sea también llegamos a la conclusión de que de alguna manera ella no podía tener reglas porque le producía mucho dolor entonces él un doctor dijo, le vamos a cortar la regla, le vamos a cambiar las pastillas, pero las pastillas que le dio le hicieron mal entonces, como que se mantuvo con las mismas, entonces nos quedamos con las que tenía no más y ya esa pastilla todavía no las podemos cambiar y no la han podido hacer un tratamiento como corresponde, porque tampoco ningún ginecólogo sabe así que es como que ahora yo soy más exhaustiva y empiezo como a preguntar me meto en las páginas, veo qué estudios tienen los doctores, de hecho, xxxxx lo último que hizo fue una vejiga hiperactiva que eso le ha complicado mucho su vida, mucho y, un solo neurólogo que trabaja acá xxxxxx, logró dar con una combinación de medicamentos para que ella pudiera dormir algo pero las dos son muy fuertes, ella subió mucho de peso, le ha hecho muy mal ese medicamento, la quetiapina y no hemos podido sacárselo porque la vejiga hiperactiva que tiene es muy complicada, ella hace pipi todo el día y noche eh la hemos tratado con diferentes medicamentos, hay medicamentos que no los toleran, entonces un medicamento lo hicieron peor, entonces la trataron también con antidepresivos, hay unos antidepresivos que actúan sobre la vejiga sobre el músculo detrusor de la vejiga y resulta que tampoco lo puede tolerar porque como los antidepresivos producen ese efecto, ella contrario, claro, le hacen bien pa´ una cosa, pero no le hacen bien para el otro, así que la finales este doctor, dijo " a ver, vamos a probar con esto quetiapina combinado con diazepam, vamos a ver qué pasa", lo empezó a probar de poquitas dosis, lo fue ajustando, ajustando y ese doctor como que en algún minuto tomó como la tomó a ella, pero llega un momento en que el doctor ya no sabe qué más hacer po´, cómo la saco de este cuadro para que ella pueda eliminar los medicamentos, si le quito los medicamentos, va a ser algo peor, no supo qué hacer y ahí él sugirió un psiquiatra y buscamos psiquiatra, psiquiatría y ahí tuvimos otra problema porque el doctor insistió en meterle, según, le hizo un diagnóstico super a la rápida, dijo, "no es que ella tiene bipolaridad" yo dije cómo va a tener bipolaridad, tiene bipolaridad, así que la vamos a tratar con carbamazepina con litio y no le hizo ningún examen, nada, después yo empiezo a mirar, a mirar, a buscar y cuando las personas están con litio mínimo tienen que medir el litio que tiene en el cuerpo, no sé hizo una cosa muy apresurado, a pesar de que una persona que tiene experiencia, pero de todas maneras no podía como llegar y meterle litio, si no, no sabíamos qué es lo que estaba pasando, así que.

E: Una consulta xxxxxx, ¿cómo ha sido la adherencia de su hija xxxxx me parece que se llama, los tratamientos a los dos tratamientos en general eh cuando le indican algo ella ha adherido tal cual o hay ciertas dificultades para que ella adhiera? ¿Usted detecta algunas barreras por ejemplo para que ella pueda seguir estos tratamientos?

P: No al principio ella ella es muy exhaustiva con sus medicamentos y todo, pero cuando se empezó a dar cuenta de lo errático que podían ser los médicos empezó a poner así como como no sé qué "mamá, por favor lee todos los efectos adversos, ve lo que contiene", era como "Revisa", era como "chuta" y claro, entonces los médicos de repente cuando tú haces eso, dicen, "ah no es que aquí hay un problema que la mamá quiere darle tratamiento a la hija", o sea "ella, como que estaba

poniendo" y no po´ si es que "doctor mira aquí hay una lista de medicamentos que le han hecho daño" o sea, ella partió tomando esto, hizo un cuadro gástrico que le duró 3 meses, que hubo que sacarla de ese cuadro gástrico, no pudo comer, que estuvo mal, que la tuve que estar poniendo suero, entonces cómo yo voy a querer que ella vuelva a pasar por lo mismo, si ya está un poco mejor Entonces no sé era como que los doctores no entienden eso, de que no es que ella vaya a tomar un medicamento y hoy día me va a hacer mal ya y mañana me recupero, no, la recuperación de ella era larga y y en todo ese rato ella lo pasaba mal po´ mal, dolores me entiendes, no comer, no poder hacer cosas, entonces era como su recuperación es de larga data y y ahí cómo ya que nos empezamos a poner más exhaustiva, entonces ella empezó a sacar conclusiones, empezó a hacer una lista "mira mamá, todo estos ansiolíticos y todos estos antidepresivos a mí me hacen mal" benzodiacepina ya y por ahí hablamos con una psicóloga que era del grupo que ella tenía, había hecho estudios junto con un tiene una organización y empezó a hacer estudio y se dieron cuenta de que había dentro de los pacientes de Ehler Danlos que hacían un efecto que se llama paradojal, que era como el uno coma y tanto y la xxxxx estaba dentro de ese 1 coma y tanto que hacía ese efecto paradojal porque era tomo una una benzodiacepina y me debería calmarme y todo lo contrario a ella le hacía como mucha actividad cerebral eh no podía en la noche a descansar entonces, era ella estaba dentro de esos pacientes y ya ahí entendimos po´ ya cuando después ya conocimos el término cuando íbamos al doctor, le decíamos, "doctor, ella hace un efecto paradojal con los medicamentos" y algunos neurólogos y algunos psiquiatras lo entendían "ah sí", decían, que hay pacientes que si efectivamente pueden hacer esto entonces y era como también bueno y ahora con qué la tratamos claro entonces la xxxxx le decía, bueno doctor "probemos, probemos", pero no es que el doctor quería, "no es que te tienes que tomar en la mañana, el mediodía y en la noche", "doctor, pero probemos porque mi efecto en mi cuerpo es muy sensible" o sea ella eh si tienes dolor, ella se puede tomar un paracetamol de niño, y va a tener una reacción positiva es muy sensible a los componentes, entonces "doctor, pero probemos", "no es que te lo tienes que tomar así te lo tienes que tomar así", entonces era como esta lucha en tratar de explicarle al doctor, "hagámoslo de manera pausada" y los doctores no querían, entonces es como "ah ya, ella no quiere tomar el tratamiento como se lo indico". Un psiquiatra, una vez me dijo, "mire, si su hija fuera menor de edad, yo le demandaría, porque usted me dijo esta, con el síndrome de no sé qué" como diciéndome "usted es la que está interfiriendo para que su hija no tenga el tratamiento" y yo le trataba de explicar al doctor, el doctor cómo yo no voy a querer que mi hija se mejore, pero tampoco voy a permitir que ella, por por la insistencia de él y porque hay un protocolo de tomarse un remedio de una forma eso le va a causar daño y eso va a significar mucho tiempo de recuperación y yo prefiero no po´ no dárselo no más, el doctor no llegaba a un acuerdo conmigo.

E: Sobre eso xxxxxx, usted comentaba que ahora se estaban pasando más a médicos integrativos, habían probado otro tipo de tratamientos complementarios, por ejemplo, me puede contar un poco de eso que ¿qué han probado por ahí que otro tipo de de medicinas o de de terapias han han utilizado?

P: Bueno, lo que pasa es que cuando xxxxx empezó con con, cuando esta persona que le hizo el tratamiento, ésta terapeuta que le hice un tratamiento por su escoliosis y todo le dañó la rodilla ella quedó muy mal y una amiga me dijo, "oye", me dijo, "sabes qué yo lleve a mi marido a donde un kinesiólogo que es quiropráctico", me dijo "acá en xxxxx", entonces, todas en el grupo habían comentado que la quiropraxia no era, no era indicada para las personas con Ehler Danlos, entonces

yo dije, no, no lo voy a llevar, pero pucha estábamos tan desesperada porque ella igual había pasado por kinesiólogo y su rodilla no se recuperaba, no se recuperaba y era como que los doctores, los kinesiólogos insistían sobre las mismas técnicas y era como siempre lo mismo "mira, te vamos a hacer este fortalecimiento…" y resulta que las personas que tienen Ehler Danlos cuesta mucho para que fortalezcan la musculatura, porque nosotros no hacemos ese músculo, o sea yo cuando yo fui muy deportista también y yo sabes qué, yo siempre decía yo voy a tener unos glúteos, superbonitos y trabajaba y trabajaba, en tener glúteos bonitos cuando era joven y nunca hacía músculo y yo decía, pero por qué no hago músculos si todo el mundo sabe que haciendo una actividad física, puede ser hacer musculo, no, no hacía musculatura y no hacía musculatura entonces a xxxxx le pasa lo mismo y ellos no entendían que al tener este síndrome para ella era súper dificultoso tener una musculatura firme, entonces dejamos de ir al kinesiólogo y cuando mi amiga me dices, "tú sabes que mi marido fue por una tendinitis" me dijo, "y en una semana estaba bien", entonces yo dije, "chuta, qué raro" dije, voy a ver un quiropráctico, igual yo iba con mis aprehensiones, llegamos súper aprehensivas donde el quiropráctico, pedimos hora, era un cabro joven y él me dijo, "déjeme la rusia en mis manos" me dijo, "yo le voy a sacar de este cuadro que ya está", porque ella tenía todo contractura desde la cervical hasta la punta del pie, "la vamos a sacar de este cuadro" y me dijo, "pero tienes que confiar en mí", "mire", yo le expliqué, "yo lo único que te pido es que tú primero estudies sobre el síndrome", porque le dije yo "a mí me han dicho que la quiropraxia no es adecuada por esto y es por estas razones" y él estuvo abierto, estuvo abierto a me dijo, "ya" me dijo, "yo voy a voy a leer sobre el síndrome, me voy a informar, voy a hablar con mis profesores, los que me hicieron clase. ¿y, vamos a ver cuál es la mejor manera de abordar para xxxxx" y me dijo y "traigala en una semana más" y "permítame", dijo "hacerle un ajuste" y yo dije, "no, no quiero que le haga un ajuste", "no" me dijo, "no voy a tocar sus cervical, no voy a tocar, le voy a hacer un ajuste", ya po´ le hizo un ajuste ese día, yo ahí soy súper así como no (inaudible min 44:36) bueno, la cosa es que le hizo el ajuste y xxxxx se había sentido bien durante la semana, entonces después fuimos y él me dijo, "bueno", me dijo, "estuve averiguando, estuve leyendo" y me dijo, "ya me dieron recomendaciones de cómo manejar esto", así que él empezó a hacerle como como su tratamiento me dijo, "la va a tener que echar toda la semana" y xxxxx se empezó a sentir de maravilla, o sea, todas esa esas contracturas que tenía empezaron a desaparecer todas las contracturas que tenía en la espalda, los brazos, los pies, desaparecieron, bueno, hay médicos que dicen que no es bueno que ella tenga tanta quiropraxia, pero él, xxxxxx, me decía, "no2 me decía "si esto manejándolo bien", me decía, "no hay problema con ella", me dijo, "yo sé qué cosas tengo que hacer y las que no" y él la ha tratado hasta el día de hoy, de eso ya llevamos como 3 años con él y ahora xxxxx va de vez en cuando ya son más alejadas las horas, pero él siempre la ve y dependemos mucho de él o sea, si él xxxxxx se va, no sé qué vamos a hacer porque ella fue a otro quiropráctico y los quiroprácticos no sabían sobre el síndrome em así que por ese lado ella mejoró mucho su condición, pero también que después las contracturas que ella tenía exteriormente se fueron a sus hacia sus órganos internos y eso es lo que está pasando ahora, su vejiga se puso espástica, su estómago, su parte visceral se puso en espástica, entonces ella tiene problemas, muchos problemas con la guata em tiene mucho problema con este tema de la vejiga, está muy complicada que al principio me me todo el mundo me decía, no es que lo que ella tiene es una infección y bla bla bla y no po´ ya con lo que yo he leído, todo lo que hemos aprendido, lo que a ella le pasa es que su, ese descontrol que hay en su sistema nervioso, que es el que da la señal por esta musculatura que no está bien, entonces no, no hace el trabajo que tiene que hacer y eso es súper difícil tratarlo, entonces

yo me uní a mucha gente que estaba con vejiga hiperactiva, con cistitis intersticial, con trigonitis, que son como las 3 cosas que se dan en la vejiga y la verdad que muchas, muy pocas personas han podido recuperar muy pocas y generalmente en las recuperaciones tienen que ver con la toma de antidepresivos y ansiolíticos, porque este cuadro que se produce de ansiedad hace que tu cuerpo esté más estresado y cómo su cuerpo no regula bien el estrés, entonces es muy complejo poder eh manejarlo y a pesar de que toma toma la quetiapina y el diazepam, el diazepam le ayuda con el tema del de mejorar su, esa como contracturas que se produce, pero no es suficiente, entonces alguien me dijo, bueno, "yo tengo una amiga que ella estudia mucho antropo, antroposófica medicina antroposofica, y ella me recomendó, vimos un doctor, pero el doctor la quería tratar con con mucho homeopatía para ti a y ya xxxxx estaba con muchos medicamentos, entonces era como tomarse gota en la mañana, a media mañana, y era como muchas cuestión, entonces era sumar mucho estrés, decidimos en ese minuto no tomarla porque además ellos era como que querían hacerle un cambio de vida radical, es como ya tienes que dejar el gluten, tienes que dejar la leche, tienes que dejar esto tiene que dejar lo otro y al final era como qué cómo, si ya de lo poco que come, era como la nada misma entonces es, como entonces, esto también le producen un estrés porque era, no puedes comer azúcar y ella tiene hipoglicemia y cómo reguló las hipoglicemias, entonces era como súper complejo, entonces después llegamos a otro médico integrativo que que habían recomendado en el grupo y le hizo cambios paulatinos, le hizo cambios paulatinos y con el estuvimos como 1 año y tanto, pero él probó con cosas también, con la terapia neural que nosotros ya la habíamos probado también que esas que te ponen como pequeñas inyecciones en diferentes partes del cuerpo y que te inyectan como un calmante y que se supone que ayuda a las transmisiones nerviosas, pero a la xxxxx no le pasó nada entonces es como "doctor, pero ya hemos probado con la terapia neural y no hemos tenido buenos res", "no es que yo voy a voy a aplicarla de otra manera", al final no tuvo ningún resultado, entonces él la suplementó le agregó más suplementos, que era algo que nosotros veníamos haciendo, pero que no conocíamos mucho de la suplementación, entonces yo también me puse a estudiar sobre los suplementos, porque en el fondo lo que la xxxxx hace es que su cuerpo no tiene la capacidad para absorber los nutrientes y al no absorber bien los nutrientes, claro, obviamente su cuerpo está totalmente descompensado, entonces empezamos con a pesar de que el doctor xxxxx dijo vitamina b pa´ toda la vida, ácido fólico, vitamina c, a pesar de todo eso, nosotros empezamos como, el doctor le agregó otras cosas, los omega y ese tipo de cosas al final, el doctor quería cómo hacer cambios muy radicales después también y yo traté de explicarle a él que que lo que yo estaba empezando a ver en xxxxx, que era el tema de su vejiga hiperactiva, era que la estaba afectando como toda su toda su vida era cómo había que resolver eso si no se resolvía eso, era difícil que pudiéramos abordar otras cosas y aparte que le estaba afectando mucho en el ánimo en paralelo, ella estaba trabajando con un psicólogo también y el psicólogo le aclaró que bueno y me aclaró a mí que es lo que la xxxxx tenía no era una bipolaridad, sino que todo el efecto que le producía la enfermedad en ella estaba estaba afectando su parte emocional de manera muy potente y aparte que también ella estaba teniendo problemáticas con con situaciones que estábamos viviendo de crisis familiar y eso a ella la tenía con mucho estrés, entonces que él trabajó mucho con ella, algunas situaciones puntuales que eran como también como gatillante y la ayudó bastante, ahora ella está sin psicólogo, tiene que tomar de nuevo una terapia de psicólogo, pero tampoco puede ser cualquier psicólogo eh, así que estamos buscando a alguien, pero como también significa, tienes que abordar esto, que son 40, lucas, 60 por allá, 80 por acá es como uno tiene que ir priorizando ya ahora este mes vamos solamente a al médico, el el neurólogo, ya el otro

mes vemos, y sí me entiendes, es como que fome porque igual ella necesitaría todo un equipo médico que estuviera atendiéndola, eso sería cómo lo ideal y en la clínica xxxx, por ejemplo, lo tienen, pero ahí tú no tiene, no puede optar por FONASA, nada. Entonces tuve un traspié con este doctor integrativo porque yo le expliqué que había que abordar el tema de la vejiga hiperactiva, le pedí que por favor el viera, qué cosas podríamos hacer por la vejiga hiperactiva, él ya estaba haciendo algunas cosas, entonces él le había quitado la leche y ya estábamos con cero leche en ninguna cosa, lo que le ayudó bastante en su parte gástrica y y me dijo y él quería agregarle alimentación a la xxxxx que era cosas que la xxxx no las tolera como por ejemplo, no sé po´ espinaca, acelga, le dio una un preparado especial de legumbre y el la xxxxx estuvo como 15 días con diarrea, entonces "doctor, las legumbres no las tolera, no sé qué es lo que tiene la legumbre, pero algo le hace el estómago" a mí también las legumbres me hace mal, entonces como "no, no es que ella tiene que empezar a agregar alimentos", pero también si le agregamos alimentación va a pasar que de nuevo a hacer un cuadro complejo y se va a tener que recuperar, "no, no, no", entonces él también empezó, "no es que lo que pasa es que tú estás poniendo obstáculos para que tu hija se recupere" y empezó con la misma cantinela, entonces ya "sabe qué doctor lo vamos a ver", tú se busque dentro de eso. otro médico y entre medio vi en la xxxxxx que dieron testimonio unos niños que se estaban tratando con medicina de cámara hiperbárica mhm el doctor xxxx, que era el doctor reumatólogo que ella primero le diagnosticó en ese tiempo, cuando tenía 17 años, me dijo, "mirá", me dijo "en otros países", me dijo "los pacientes con disautonomía se tratan con oxigenoterapia", en ese tiempo acá en chile todavía era como para algunas no más, algunas personas no más podían usar la oxigenoterapia no es como tú miras, hay muchos centros de cámaras hiperbáricas y en esa oportunidad, yo siempre me quedé con eso dando vueltas, porqué, yo decía "por qué el oxígeno, por qué el oxígeno", y ahí después investigando, me di cuenta de que las personas con disautonomía por el hecho de las venas hiperlaxas, su circulación es más lenta y el oxígeno llega más lento, por lo tanto, las personas procesan de manera más lenta, viven fatigadas, les cuesta concentrarse y por eso ella en el colegio les iba pésimo en matemáticas, en biología, no en biología no, matemáticas principalmente porque tenía que hacer un esfuerzo mayor para concentrarse y su cerebro no tenía esa capacidad porque la estaba ocupando en otras cosas, el poco oxigeno que recibía, lo ocupaba otras cosas, entonces, el doctor, esta vez me dijo, "cuando tú tengas la posibilidad que de poder optar a oxigenoterapia, hazlo porque es lo que se está usando en otros países", bueno, cuando yo vi en la xxxxxx que había una fundación que se llama un casco de vida que es como un motoquero que empezó a usar la cámara hiperbárica y la uso el por dolores de cabeza y le fue bien el armó esta fundación y empezó a dar este servicio a la gente que practicaba ciclismo o que practicaba motociclismo, porque son los que están dispuesto a tener lesiones de difícil recuperación y como son deportistas de extremó, entonces ellos necesitan estar bien para continuar su carrera, así que él empezó a tratar a ello y también estaba dando este servicio a la xxxxxx y los médicos decían que a los niños les había hecho muy bien y nos contactamos con él, le mandé una carta, hablé con él y to´ y, bueno, él nunca había recibido pacientes con enfermedades raras y había un médico que con el que los asesoraba y hablaron con él y al final integraron a la xxxxx y le regalaron 10 sesiones y las 10 sesiones le hicieron super bien a la xxxxx, le hicieron super bien, le mejoraron un poco esa fatiga, ese cansancio, la cosa es que después hubo otras cosas que tratar en ella, otros exámenes que hacer, así que al final no pudimos seguir con lo de la cámara hiperbárica y lo retomamos, pero en los grupos de vejiga hiperactiva alguien nos habló de la ozonoterapia entonces yo vi por ahí un un tik tok de una niña que es una enfermera chilena y ella tiene disautonomía y ella recomendaba mucho la la

ozonoterapia para los pacientes no sólo con disautonomía porque ella ella se estaba tratando personalmente y su calidad de vida había mejorado, si no que había un paciente que se había recuperado de la vejiga hiperactiva entonces, eh, estamos en eso ahora es muy cara, muy cara yo tenía unos ahorros y yo dije, no, yo voy a poner, voy a mostrar que esto que es la medicina como más nueva y también la tratan con medicina biológica, voy a apostar a esto que esto le va ayudar porque es como lo que ella necesita, ella necesita regenerar su cuerpo, su tejido y estamos como esta semana vamos a la tercera sesión y cómo es la xxxxxx, la enfermera, bueno, primero la ve un médico y el médico le da unas recomendaciones también de alimentos que el médico igual, a pesar de que él sabe de disautonomía y todo y su señora tiene disautonomía, igual está exigencia que tiene que ser un cambio radical en tu vida y estamos tratando de ir incorporando de a poco estos cambios, la suplementó, pero antes de esto de este doctor, fuimos a otra doctora que también hacia ozonoterapia, pero no tuvimos tampoco esta empatía, ella habló, habló mucho, le, la explicó mucho, le hizo un examen que se llama bio resonancia magnética que es que te mide cómo está tu cuerpo no es un examen em que sea muy considerado por la medicina normal porque este ponen como unos, unas cositas en la mano, y te ponen aquí en la cabeza con unos diodos y ese te hace una medición de tu cuerpo eh la xxxxx se lo había hecho antes y a salía así muy acertado y salía el Ehler Danlos y salía su deficiencia de colágeno y salía todo eso, entonces ella se lo volvió a repetir y su cuerpo estaba totalmente descompensado o sea, las vitaminas, todo, todo, todo, muy descompensado, así que ella también le dio un tratamiento, tenía ella dentro de su consulta, tenía los los suplementos, los vendía "doctora estos suplementos, si no son de tal formulación a la xxxxx le van a ser mal, no le van a caer bien", no no no, no, esto le va a hacer muy bien", "no, es que no son veganos, no son liposomales y cómo tienen que ser…" "no, no", la doctora no escuchó, le compramos el kit se empezó a tomar y lo hicieron pésimo, hablar con la doctora "doctora a la xxxxx no le hizo bien, mire las cantidades que tienes son demasiado altas y muy pesado", pero no es que no, no, no, no, no escucho, no escucho, no escucho, así que, descartada, lamentablemente es eso de también de probar y de gastar la plata y que no, te quedai´ con los remedios no más po´, me lo estoy tomando y me lo estoy tomando, yo también soy súper sensible de guata, entonces yo tampoco me puedo tomar en dosis altas, entonces, yo tengo que, dos, que son los recomendados, yo me tengo que tomar uno, claro es como lo mismo que le pasa a la xxxxx entonces y a mí me cae un poquito pesado, así que yo me imagino ella que tiene su su mucosa bastante complicada, entonces ahora estamos en lo de la ozonoterapia.

E: Y una pregunta xxxxxx, ahora me interesa pasar a hacerle algunas preguntas sobre usted, no sobre temas de salud, sino cómo ha influido en su vida en general el ser cuidadora y el que su hija tenga esta situación de salud, por ejemplo, si usted me puede comentar en ¿su vida diaria usted ha anotado algún impacto o en los ámbitos de su vida, por ejemplo, son vida laboral en su vida social, cómo siente que ha influido el que usted sea cuidadora y el que usted esté enfocada en en los cuidados de xxxxx?

P: Eh antes que terminemos la parte de salud, te quería comentar que lo que más nos ha ayudado en este proceso de la ozonoterapia es que xxxxxx sea disautónoma, xxxxxx, la enfermera que le está haciendo el tratamiento que ella se perfeccionó en España y que atienda las consultas de xxxxx sea la xxxxx le puede hablar por WhatsApp y decirle, el hecho de que ella la haga sentirse tan confiada es fundamental para el proceso de terapia, la xxxxx se siente segura, sabe que ella lo hace bien, ella le explica todo lo que va a hacer "mira, xxxxx" le dice, "esta es la sonda que voy a ocupar contigo

mira te voy a poner esto para que no te duela" todo el tiempo que ella se da para poder hacer sentir cómoda segura, creo que es un 30% de lo que es la la. el tratamiento puede hacer eso es muy, muy bueno, así que eso con respecto a los otro y con respecto a lo que me consultas respecto a mi vida, bueno, ha sido un vuelco total eh me ha cambiado mi estado anímico este último tiempo ha sido muy crítico, estoy con psicólogo también que pero no con psicólogo porque, bueno, igual me dieron la posibilidad en el consultorio de atenderme por salud mental pero estoy con un psicólogo del centro de la mujer, eh porque nosotros como familia teníamos conflictos con mi marido, conflictos pero esto se agudizaron por el hecho de que que con los cuidados que yo le he tenido que dar a xxxxx y también porque tuvimos que hacer un cambio interno de funcionamiento familiar, mi hija mayor ya no está con nosotros, pero, por ejemplo, en la casa tuvieron que hacer cambios muy radicales en el sentido del funcionamiento por ejemplo, yo antes era de levantarme muy temprano, hacer el aseo, tener como todo listo en la mañana y era muy como exigente con respecto al orden y todo eso y ahora la casa de un desparpajo, mi casa es un desparpajo, no hay nada en su lugar, no he sacado el polvo, no sé hace cuánto tiempo eh si saqué una caja, la caja quedó ahí ¿y por qué pasa todo eso?, porque resulta de que me he tenido que acomodar a los tiempos de xxxxx mira, por ejemplo, xxxxx, a esta hora todavía está ella, eh tratando de dormir, por lo que no ha podido dormir y el efecto que le producen los 400 miligramos de quetiapina que se toma más el diazepam…ha sido un cambio de vida, yo trato de mantener el máximo de silencio porque ella con cualquier golpe, cualquier cosa, ella se despierta y después ella para volver a retomar un poco de sueño le cuesta mucho, su cuerpo está muy alerta entonces, eh tuve muchos conflictos con eso, con con mi marido, porque él al principio decía que que le poníamos color que y entonces empezaron los episodios, si nosotros antes teníamos a lo mejor problemas de trato un poco violento, empezaron a ser más violentos, entonces yo he tenido que tomar algunas medidas pa´ eso y por eso que estoy con psicólogo del centro de la mujer em en la casa yo ya duermo, o sea, vivo con ella, pero mi marido no vive en la casa, él vive fuera de la casa nosotros tenemos otra otro espacio, él vive afuera y nosotros estamos en proceso de de demanda y de también de de pensión de alimentos y todo eso estamos proceso judicial y me ha tocado abordar mucho lo que es la parte, también de los tratamientos, yo he tenido que buscar la forma, yo dirijo una organización social, entonces tengo mucho vínculo con las redes sociales en mi comuna y he buscado ayuda en la gobernación, en el en la municipalidad, entonces en los programas que hay, yo postuló para que me puedan dar ayuda lo que sea el medicamento, en el gas en lo que sea, todo me ayuda y, aparte de de que también como organización nosotros postulamos a proyectos y y, en la medida que los proyectos le permitan yo trabajo en esos proyectos, pero son proyectos en los que hay que esperar que se formulen los las bases, postular y pero no nos ha ido bien en eso y estamos trabajando el área de la discapacidad con un equipo de personas, discapacidad e inclusión, porque nosotros llegamos a la terapia con caballos por xxxxx y es una de las terapias que ayudan mucho en la parte física y emocional de no tan sólo al paciente, sino que también a la familia eh, así que eso, como que ha sido una de las terapias que nosotros hemos como visibilizado y hemos también mostrado entonces creo que el trabajar en este proyecto a mí me me saca un poco de lo que, de lo que vivo a diario eh soy una persona también que que no que tenemos un grupo de de iglesia en la cual nos apoyamos bastante y eso también nos ayuda y eso también nos ayuda a sentirnos contenidos y en los momentos de que hemos pasado dificultades, también podemos recurrir a ellos eh que y, pero en general también he sentido muchas, muchas veces ganas de morirme, mucho este último tiempo, pero la terapia psicológica me ayuda a mantenerme como en regla eh xxxxx también, xxxxx también ha tenido

muchos… pensamientos suicidas que fue que yo lo hablé también con un psiquiatra, pero el psiquiatra no me dio pelota y también me toca a ella como contenerla en ese sentido, para eso, yo busco instancias como de darle un momento de bienestar cuando puedo le llevo a la playa, cuándo puedo, antes era como una vez por semana, trata de llevarla al mall a tomarnos un helado y todo, pero ahora que sea que se agudizó su vejiga hiperactiva es como más difícil igual yo le buscó la forma de que cuando salgamos le digo, "hija mira, no importa que tú estés con vejiga hiperactiva, buscamos la manera de tener un lugar para que te vayas al baño", pero no es sólo que ella me dice, "mamá, que si tú no, si tú comprenderás lo que a mí me pasa en el cuerpo, no es sólo que yo quiera ir al baño, sino que yo estoy con ese dolor constante, esa irritación y ese y ese impulso que manda el cerebro de ya tenis que ir al baño", que es como constante, entonces no es sólo eso, es como el estrés que le produce, yo trato igual de darle sus momentos a ella la llevo cuando puedo a ella tiene un caballo que rescatamos como organización y ese caballo lo vamos a ver y es como su momento donde ya se desconecta del del mundo, pero no todo el tiempo tiene la gana, el ánimo, pero yo en la medida que puedo, lo hago, trató de abordar todo Entonces es como que me, claro, me he concentrado mucho en en ella, en tal vez no me he dado cuenta de cómo han pasado los años y es como que que he estado solamente enfocada en eso y también me han recomendado, bueno que xxxxx ya ahora tiene 25 años, ella ya tiene credencial de capacidad y también yo le hice el trámite para que ella percibiera una pensión, pensión de invalidez y eso nos ayuda con la compra de medicamentos y sus cosas personales porque ella también tiene que comprar sus cosas personales, pero mis papás me ayudan a repente también, y este esto, que estoy invirtiendo ahora en su tratamiento de ozonoterapia es justamente un regalo que me hizo mi papá y con eso yo estoy pagando, tenemos que cambiarnos de lugar donde vivimos, porque el lugar donde vivimos no es un lugar muy adecuado para ella, porque tienen presenta mucho ruido, lo ideal sería, un lugar más rural, así que también estoy buscando postule a un programa que es de subsidio de arriendo para adultos mayores, que fue el único programa que salió que no te exigía que si tú habías tenido anteriormente un subsidio del del mismo, no te permitía que yo siempre me encontraba con esa restricción y este es el único programa que ha salido y que no importa que tú hayas tenido un subsidio, igual te dejaba postular, así que yo postulé, postulé porque también un poco por la vulnerabilidad que tenemos por el hecho de que ella tiene discapacidad por el hecho de que yo estoy en un tratamiento en el centro de la mujer, por violencia intrafamiliar, entonces espero que todo eso me ayude y estamos esperando los resultado, se suponía que iban a salir ahora, es también como "estamos esperando sus resultados", entonces se produce con un poco de ansiedad también, pero sí yo, por ejemplo he bajado mucho de peso porque a veces no tenía ganas de comer o no tenía ganas de prepararme comida o sólo por el hecho de que xxxxx, puede estar descansando yo no le quiero meter ruido con la olla, con la cocina, el hecho de que también, por ejemplo, si ella está ella tiene otros horarios para comer, si uno prepara cosas después de esos horarios, los olores le activan también mucho su su cerebro, los aromas de comida, los aromas, por ejemplo, en la casa nosotros no tenemos cosas en aerosol no se usan, yo me enfocó en que ella tenga el máximo de tranquilidad, como yo te decía lo del psicólogo me ha recomendado también que la dejé un poco yo en que ella tome el control de su de su condición, pero me ha costado un poco, me ha costado porque yo digo pucha si la si no estoy ahí para resolverle eso, sé que ella se va a poner nerviosa, sé que le va a pasar esto entonces, le evito esa situación y, y trató de que no po´, por ejemplo, ahora va a haber un un recital de xxxxxx que es su como su su ídolo, entonces ella quiere ir, quiere ir pese a todo, quiere ir, entonces "mamá" me dice, "yo me voy a atrever", pero nos encontramos con todo

este tipo de cosas, ¿habrá un espacio para las personas con discapacidad?, ¿habrá estacionamiento para las personas con discapacidad? y esta lucha también, de "no, solamente con silla de ruedas" esa como la clasificación para las personas, los demás si se las pueden arreglar y ella necesita tener un ascensor cerca, necesita tener un baño cerca, no, no necesita esta aglomeración de gente alrededor de ella que, no entiendo, entonces, como no, nadie nos asegura que va a haber, van a estar esas condiciones y no y averiguamos ya y hay como un espacio solo para sillas de ruedas, o sea, esas son las personas que más pueden acceder y los demás no, em entonces es como que todas esas cosas yo trato de de ayudarle a resolverla para que ella trate de hacer una vida o de un camino más hacia la independencia, cosas normales que puede hacer un joven, pero nos encontramos con tantas barreras, igual esto de de que las enfermedades raras también son discapacidades invisibles, la gente no las entiende, es cómo no, "pero mira si ella se ve super bien", ponte tú, una vez yo la vecina tenía la música muy fuerte y justo ella me había dicho "mamá, voy a descansar un ratito", fui le pedí por favor si podrían bajar la música porque mi hija está enferma bla bla bla, pero me decía, "oye, pero si tu hija se ve super bien", "sí" le decía, "se ve, pero a ella les pasan muchas cosas en su cuerpo" y entonces le trató de explicar a las personas, pero las personas no lo entienden entonces es como yo me he enfocado como en tratar de que ella tenga una vida y he dejado como un poco mi vida en pausa, mi vida personal.

E: Y sobre ese proceso, xxxxxx, usted me decía que en general se ha llevado toda esta carga sola y esta búsqueda y todo este apoyo lo ha hecho sola, de todas formas, ha habido alguien que la ha acompañado en este proceso de la enfermedad de xxxxx. ¿Hay alguien, por ejemplo, que usted buscó ayuda inicialmente hay algún apoyo que usted pueda identificar como más importante? ¿O en general ha sido sólo usted en el proceso?

P: No, he sido yo, no, no he tenido como alguien importante, así como que yo puedo decir "oye, mira, ¿qué opinas?" no, no hay como un referente.

E: Y, por ejemplo, usted en su en sus distintos ámbitos, no sé eh con sus amigos o en sus entornos laborales. ¿También puede conversar el tema o en realidad es algo que usted guarda más para para usted y lo lo vive sola?

P: Lo vivo solo porque de repente como lo que explicaba que la gente no entiende, "oye, cómo estás" "si estoy un poco cansada" porque ayer, por ejemplo, tuvimos una reunión, una reunión más recreativa con mi equipo, con el que estamos trabajando y son puras mujeres, igual cuesta que las mujeres si, nos apañemos y yo cada una hizo una presentación de de quién era y yo dije que yo estaba viviendo la una etapa, una de las etapas más críticas que me ha tocado en mi vida, en todo ámbito, en todo ámbito y que ha sido súper, ha sido una de las cosas más difíciles, porque además, cuando tú eres joven tienes como ya bueno, no se po´ tenis más posibilidades, pero igual ahora por ejemplo yo he buscado alternativas de trabajo, cosas así, ha sido muy difícil por mi edad a pesar de que tengo un súper buen currículum y yo me siento todavía muy con capacidades como para poder desarrollar cosas, porque además lo estoy haciendo constantemente, estoy trabajando mucho con plataformas, entonces no es como que yo dejé de trabajar y como que hay personas que he visto que han dejado de trabajar y no saben manejarse en las redes sociales, no saben manejarse en la web no po´ yo siempre me he mantenido activa en eso y es como que nunca terminó mi etapa de de crecimiento en cuanto a lo laboral, todo lo contrario, creció mucho que tengo mucho que aportar y tengo mucho que que podría hacer, entonces yo comenté esto pero después lo que uno espera es

que una persona se acerque a ti y te diga “oye qué es lo que te pasa?” o sea, “en qué te puedo ayudar?”, es como pucha, “que pena y qué pena que lo difícil que estai viviendo”, pero nadie como que quiere interiorizarse, quizás también porque también todos están con sus problemáticas y todo, pero es súper difícil encontrar a alguien que haga como esa empatía y así que, sí, como que me me la llevo sola y las cosas que puedo conversarlas, las conversó con el psicólogo.

E: Mm y ¿xxxxx también se apoya principalmente en usted o tiene, por ejemplo, amigos, amigas o algún otro familiar, alguien que que juegue apoyo o es principalmente usted el el apoyo principal?

P: No, yo, porque los amigos que tenía de a poco casi todas las fueron dejando bueno porque todas a empezaron sus vidas universitarias y ella no po´ ella estaba como en otra, los amigos que eran de carrete como “xxxxx vamos a salgamos este fin de semana” , “pucha no, no puedo porque estoy enferma estoy con dolor de guata”, entonces como que los amigos de a poco la fueron excluyendo y tampoco entienden lo que a ella le pasa, ella se los explica, pero después los amigos, “oye, pero por qué te pasa eso”, es como no escucharon nada, su hermana eh “no, es que tú eres una exagerada, tú tienes que ponerle más de tu parte”, como que tampoco es su apoyo, y eso que eso que mi hija también tiene disautonomía, mi hija mayor, pero el grado que ella lo tiene es mucho más, es menos complejo, ella sí se siente muy fatigada, tiene problemas con la temperatura de su cuerpo, pero problema de repente por la los períodos menstruales, pero, pero no lo que tiene xxxxx porque el Ehler Danlos se pone complicado cuando una persona que lo porta se junta con otro que también lo porta, entonces, el tema de de xxxxx se puso muy complejo por ese aspecto, entonces ella no tiene amigos y cuando les habla o le comenta, como que no, no lo entienden, no entienden de que ella no tenga ganas de hablar a veces y en sus grupos de iglesia hay personas que tienen otras enfermedades raras pero surge como esto también, esta competencia, a quién tiene más fe para llevar la enfermedad jajaja “oye que a ti te falta fe”, me entiendes?, entonces no hemos encontrado con esa persona que diga “chuta en realidad, yo te entiendo, mira, me pasa, me pasa un poco lo que a ti yo a veces también tengo, también como que tiro altiro la esponja, de hecho, hay una niña que ella tiene, está con un diagnóstico super complejo y ella puede morirse en cualquier momento, entonces ella es como la que más habla por la redes y todo pero es como ella está con su problema también, no puede como apañar a otro.

E: mm entiendo.

P: Porque si ella está en una condición de muerte ya.

E: Claro, entiendo y pensando xxxxxx desde su percepción, ¿cuáles ve usted que fueron las causas de la enfermedad de su familiar?

P: ¿Las causas? es que como es algo genético, pero lo que yo pienso es que eh mira esta enfermedad viene o sea de acuerdo a lo que hemos estudiado se ha desarrollado mayormente en España eh España hay una una organización muy grande que se llaman SED que ellos, entonces yo de lo que empecé a ver la parte genética eh surge de, pareciera ser que los los judíos que emigraron a España trajeron como esta genética alterada y y esta combinación entre entre, este grupo judío que emigró a España y los españoles traspasó el gen a los españoles y cuando se conquistó chile este gen llegó a través de esta de estos malos, de esta mala calidad genética que llegó por la gente que llegó a España, no ves que acá llegaron, si bien es cierto llegaron muchos militares, pero también llegaron

mucha gente que venía de extrema pobreza de ladrones, delincuentes y gente que también se vino los barcos y lo más probable es que ellos hayan portado el gen acá a Chile y no con buena genética y se mezcló con esta raza araucana que la verdad que la raza araucana no es una raza que tenga problemas de salud, ellos no tienen grandes problemas, o sea, si tú me dices que hay gente con alto grado de discapacidad entre los araucanos, no lo hay, entonces esta mezcla esta mala mezcla, esta mala genética de trajeron los españoles a chile y aparte, que también muchos llegaron, arrancando también de la guerra eh la trajo a este país, donde también, había muchas enfermedades en la población chilena, había mucha tuberculosis y había mucha, moría mucha gente, había había mucha pobreza también entonces yo un poco estudiando en la historia de mis abuelos, casi todos vivieron tuberculosis, todas estas enfermedad que la gente moría no más po´, y eh muchas familias grandes, muchos hijos, que los padres no eran capaces de cuidar y, que prácticamente los gobiernos se hicieron cargo de estas familias grandes y de alimentarlas también po´, la alimentación no era buena, no era buena o sea, yo le preguntaba a mi papá que quiere lo que ellos comían en los campos, los abuelos y era como la papa lo que ellos producían, pero no era una alimentación equilibrada, entonces viene una muy mala genética por historia y donde la gente eh se enfermó y moría a la población y los hijos recibieron toda esta mala genética, o sea, si tú me dices un culpable creo que pobreza versus mala genética de afuera.

E: entiendo y xxxxxx, una pregunta ¿usted cree cómo ve que ha influido para usted y para su hija el haber alcanzado un diagnóstico, el haberle puesto nombre a esta situación siente que eso mejoró en cierto grado los cuidados de salud siente que en realidad no necesariamente, ¿cómo cómo ve que fue el impacto de alcanzar este diagnóstico?

P: O sea, fue bueno tener un diagnóstico y ojalá lo pudiéramos tener más claro con estas pruebas genéticas que hay ahora que hay hay hay pruebas que las hace un un centro sea histogen que ellos van más allá, saben en qué te puede afectar y hay otras pruebas nuevas, también que se hacen que te mira cuáles son los medicamentos que tú deberías aportar a tu cuerpo, que son son lo máximo que se está haciendo ahora eh que uno pudiera acceder a eso, pero sí saber el diagnóstico, sí ayudó a montones porque ya no es esto de "chuta, eh, es una enfermedad mental", porque en el fondo es como es una enfermedad, no es una enfermedad metal, es un problema en el cuerpo en la parte fisiológica de funcionamiento y, que imagínate que ella no hubiera tenido ese diagnóstico lo más probable es que ella ahora, bueno, ella está enpastilla´ igual, pero es como nos abocamos sólo a eso y a lo mejor su condición sería peor, peor, porque porque no habríamos hecho las variaciones de alimentos, no habríamos, no estaríamos con los suplementos que ella está, que eso de cierta manera la ayuda como a sobrevivir eh tener el diagnóstico eh sí, porque ya sabes a dónde apuntar y también buscar como apoyo en aquella gente que ya lleva un poco más de camino, saber que todos los que tienen Ehler Danlos, hay estudios y conocer más porque hay cosas que igual los pacientes tienen y a lo mejor ella, yo no estaría tan preocupada, de por ejemplo, hacerle examen a los ojos si no lo supiera, porque el ojo es uno de los que fallan, hay que estarlo control, el corazón también hay que estarlo controlando porque la válvula del corazón se puede poner muy laxa y ya ahí es un problema, ya no, no sólo le va a producir taquicardia, ella ya está con medicación para eso. no, yo creo que eh tener un diagnóstico ayuda y y también te da como cierta tranquilidad, pero también es como "qué viene ahora, qué viene ahora", pero sí sí es como, marca un antes y un después.

E: Mm entiendo, y, en términos de su posición de cuidadora en general ¿usted cómo evalúa que se siente en relación a estas actividades de cuidado? Usted me hablaba antes un poco de que haya estado con estos estados anímicos más bien bajos, no sólo por esta situación, sino también otras que habían vivido. Pero en términos generales, ¿cómo se siente usted con estas actividades y cómo percibe en general su bienestar? ¿Siente que haya elementos que podrían mejorar, por ejemplo, qué, qué apoyos a usted le gustaría recibir para potenciar su propio bienestar como persona cuidadora?

P: Em yo que creo que hay instancias como, por ejemplo esto que me ofrecieron en el consultorio pero a veces uno por factor tiempo o porque no, hoy día no que tengo, ahora justo tengo hora con él con el psicólogo en el consultorio, pero chuta prefiero descansar, tener tiempo pa´, porque justo tengo esta como ventana, puedo descansar o o tener este apoyo por ejemplo de decir eh porque yo estoy constantemente con esta rutina, esta rutina, esta rutina, entonces que yo pudiera decir me voy a sentar, me voy a sentar a leer un libro, a veces me cuesta porque sabes qué mi tiempo está como abocado a estudiar, leer, hablar con más gente que sabe, estar en contacto con la enfermera que la está viendo, revisando las horas, viendo donde conseguir un médico, revisando el currículum del médico, pidiendo antecedentes del doctor, entonces como, como que estoy todo el tiempo en función de eso y el otro espacio que tengo para desarrollar con mi trabajo, como por la organización, entonces este tiempo que tengo para mí ya si vamos a la playa, por ejemplo, ya vamos a la playa, pero yo sigo en función de lo mismo, o sea si es que estoy con ella, "mamá, me duele", "mamá", no sé, "sabes qué, tengo que comer" y es como todo como rutinario y es como que chuta, no, no puedo romper esa rutina y y es como me gustaría como tener ese espacio de decirle a alguien "pucha hoy día te puedes quedar con mi hija, podis estar con ella", y que en general esto, por ejemplo, lo hacen los matrimonios como tengo el apoyo de mi marido, yo antes, cuando tenía el apoyo de mi marido, yo le decía, "sabes que tengo que hacer algo, tú te podrías hacer cargo" y era como "mamá mi papá, no me cree que yo quiero dormir, me está metiendo ruido del teléfono", "mamá mi papá le dije que no se pudiera hacer huevo y se puso a hacer huevos fritos y él sabe que el olor del huevo me produce náuseas", entonces era como no, no puedo, no puedo delegar, no puedo delegar en él porque él en lugar es ser un aporte, está como aportillando, entonces, como ya cuando en alguna o yo podría contar con mi hija también, le podría decir "hija pucha te podis venir a quedar hoy día con tu hermana porque puedes tener un espacio", no cuento con ella porque ella es como es como mi mamá se hizo, le dio más tiempo a mi hermana y me dejó a mí como abandonada eh o ese es el sentimiento que ella tiene, o "mi mamá le pone demasiado color, entonces ya me voy a hacer cargo de mi hermana", pero ya si la xxxxx, yo le hago la comida, "no es que tienes que hacértela tú porque tú" y mi hija con con suerte cuando se despierta tiene energía para respirar, entonces es como mi hija no entiende eso, es como "no po´ tú tenis que hacerte tu comida no más po y tenis que hacértela", entonces claro, a lo mejor ella tiene razón, porque ella me dice "mama pero si tú un día le faltai a la xxxxx, qué va a hacer ella", me decía "qué va a hacer ella?", "hija", yo le digo "mientras mira, yo le puedo a dar un segundo de bienestar yo soy feliz con hacerlo no me importa", porque además, la el pensamiento que tiene mi hija es si un día llega a la eutanasia a chile, se apruebe la eutanasia yo la voy a tomar entonces si yo le puedo dar un segundo de que ella va a tener una calidad de vida, yo se la voy a dar porque con ese pensamiento que ella tiene es como me levanto todos los días y, no quiero vivir po´, me da lo mismo si vivo o no vivo, si es como no quiero vivir en este mundo, quiero vivir esta vida que tengo no me gusta, es fome, todos los días lo mismo, entonces como, es como qué puedo hacer yo para que ella tenga una vida mejor, entonces ella no

lo ve de esa manera, ella ve “es que tú le estai solucionando la vida”, y la verdad que a mí no me importa, no importa, no me importa si tengo que aplicar energía en eso porque sé que su vida es tan penca.

E: Y xxxxxx usted mencionó a lo largo de la conversación distintos apoyos que usted ha podido recibir, por ejemplo, desde la municipalidad habló de otras organizaciones, yo quería saber ahora como a modo de evaluación global, porque usted, por lo que comenta, tiene harta experiencia y vinculación con distintos ámbitos ligados a este tema de las enfermedades poco frecuentes o raras ¿qué recomendaría usted, por ejemplo, en términos de los programas que existen para personas con enfermedades raras y también para programas que puedan apoyar a cuidadores, eh leyes programa en en distintos niveles como del estado, que qué recomendaciones tendría usted si hubiera que mejorar este abordaje más institucional del tema?

P: Por ejemplo, yo podría hacer una crítica a SENADIS, el SENADIS que debería ser como LA entidad que tendría que desarrollar políticas, ayudar a la gente, escuchar a la gente a, hacer una pega que están haciendo ustedes, no la hacen, no la hacen, el SENADIS ponte tu ha dado proyectos para poder postular de ya yo postulé a un proyecto que se llamaba eh. y que la gente no tiene idea que existen, “cómo ayudar a la persona a tener un camino hacia una vida más autónoma”, entonces yo postulé a este proyecto, no tenía idea que existía, me llegó así por mis redes porque yo pertenezco a la red de discapacidad de xxxxxx, entonces a la, está la asistente social del del la municipalidad, que pertenece a la oficina de la red de discapacidad y ella nos manda toda la información, por eso yo la recibo, entonces me llegó, lo vi, postulé, tuve muchas dudas, mandé correos, nadie me contestó, llamé por teléfono, nadie me contestó, o sea, no sirve, no sirve, hay un SENADIS que está están invirtiendo recursos, se está pagando a gente, no sé cuánta gente es la que trabaja, no sé exactamente qué es lo que hacen, yo he tenido problemas para poder hacer, por ejemplo, quejas con respecto a ciertas cosas, reclamo y no te dan ninguna ayuda, nada, SENADIS pa´ mí no funciona, no funciona, eh todo lo que yo, la información que he obtenido es a través de lo que yo he averiguado, sea, yo me acerco, yo pregunto, eh ahora la la la organización de disautonomía chile tiene un equipo de gente donde, por ejemplo, han acogido todas las consultas que repensar, cómo se saca una credencial de discapacidad, yo no tenía idea cómo se hizo, cómo se hacía en un principio, yo me tuve que meter a investigar cómo, no sabía que las personas, cómo era el proceso, era como, yo pensaba que era sólo para las personas que tenían esta discapacidad severa, como una persona que está postrada, pensé que sólo era eso y después investigando, preguntando incluso los médicos, cuando yo les decía, “oye yo le podría sacar la credencial de discapacidad a xxxxx?”, todos eran como, “no, tú le vas a invalidar su vida”, bla bla bla, cuando tener la credencial es es positivo, es positivo, no es algo negativo, depende como tú lo abordes, si tú le quieres sacar lo mejor de sacar lo mejor porque tiene opciones, xxxxx postuló a un proyecto FOSIS y yo le ayudé a postular a a, a cómo se llama puede postular a ayudas técnicas, tú puedes mejorar tu casa que hay proyectos para eso, eh para movilizarte dentro del hogar y etcétera, hay un montón de puedes estudiar y tienen más facilidades, está esto de los puestos de trabajo, claro, si uno puede trabajar porque la verdad que no no da para trabajar, pero hay un montón, tenemos en los estacionamientos, vamos a la playa, no tenemos que buscar entre millones de estacionamiento, uno nos dan gratuidad para la para estacionarnos entonces es como sí tiene cosas buenas, muy buenas si tú le sacas él lo positivo, entonces yo lo que sugeriría es que las personas se acerquen a redes las redes que vayan más avanzados, como por ejemplo esta vez desde que nosotros tenemos de disautonomía chile,

este equipo que está dentro del mismo, ellos ¿qué han hecho?, han formulado pasos que uno tiene que seguir para sacar la credencial de discapacidad, lugares donde tiene que dirigirse para mejorar su ficha social, entonces ellos se han preocupado de eso, pero yo en general lo he hecho de manera personal, yo me he acercado los lugares y he preguntado y "qué hay qué existe, eh me he metido a la página del ministerio de desarrollo social y he buscado como información no más, la gente no sabe que hay una oficina de discapacidad de los municipios y yo a quién puedo se lo comunico, preguntona no más de preguntona, de preguntona he llegado como a las cosas, yo creo que ahí uno tiene que, que abrirse y buscar las personas que saben más, el estar en la red de discapacidad también que me uní yo a ella ha sido también favorable de mi comuna.

E: Mhm y, y xxxxxx de todo lo que hemos conversado que hemos pasado por altos temas por toda esta trayectoria y por lo que ha significado para usted también ¿hay algo que ahora le queda dando vueltas que usted quiera decir ahora que ya estamos cerrando los ítems de la entrevista?

P: Eh no porque creo que en nuestro país se debe trabajar mucho más con la inclusión, es un tema, es una palabra que se dice mucho y no se hace mucho, inclusión es como insistamos con la inclusión insistamos con la inclusión, o sea, demos más información de lo que es la discapacidad, porque hay una xxxxxx que es la que se preocupa de entregar información y recién como que se está hablando un poco de las enfermedades raras, recién como que éstas enfermedades raras también producen discapacidad, también no se ven porque hubo unos casos que se mostraron este año, pero tampoco como que se hablaba mucho sobre eso y lo otro es eh hacernos parte de los programas po´ AUGE todo eso, o sea yo podría, yo fui al consultorio y porque un día me tocó llevar a mi hija al al al hospital este psiquiátrico porque estaba con una crisis muy seria y pensé que me iban a ayudar, no me puedo ayudar y me derivaron de vuelta al consultorio para que a ella la pusieran en el AUGE porque ella tenía una depresión y fui al consultorio y le dije a la a la persona que estaba ahí, que no era tampoco ni psicólogo ni psiquiatra, era una doctora nomas que a ella la ponen como en salud mental, le dije yo que yo quería meter a mi hija en el AUGE y que qué beneficio iba a tener y el único beneficio que tenía era que me daban el diazepam eso era todo.

E: Mhm claro, sólo el medicamento no el apoyo más integral.

P: Porque, porque la quetiapina no la daban, porque ella tenía psicólogo, pero el psicólogo la iba a atender una vez a las 500 no tenía ni un sentido que tuvieran ese programa, entonces yo creo que eso, eso es como fundamental y bueno y no tan sólo para para los hijos que están con problemas, los cuidadores también necesitamos apoyo, esta limitación que tenemos para poder trabajar eh así como hay, así como existe esto de los y las personas con discapacidad que pueden ingresar a la empresa y trabajar un 10% que es lo que, porqué yo, por ejemplo, quise postular a un trabajo teletrabajo, me exigía a las 48 horas de trabajo y yo decía, pucha, si existiera un programa para los cuidadores donde pudiéramos trabajar medio día, y que fuera de ahí que fuera teletrabajo que sé que se implementarán, me entiendes? Em pucha que sería bueno, ahora recién nos incorporaron dentro de la ficha social, ya entonces yo fui a averiguar a la municipalidad cuál es la ventaja que tengo yo de tener esta certificado de cuidadora, lo único que me dijeron que había en este minuto que yo si iban a chile atiende a hacer alguna consulta, tenía atención preferencial, pero también necesito en un banco, necesito y que la gente entienda lo que es preferencial, porque yo he tratado a veces de ingresar con mi hija, por ejemplo, al SAPU y me han puesto montones de obstáculos "no es que su hija mayor de edad, tiene que estar", "pero yo necesito acompañarla porque necesito

explicarle al médico, mi hija no anda así 100% con su mente" como para decir, "doctor", porque además todo el tiempo que tiene que estarlo repitiendo o sea voy allá y "ya, me puedes contar", entonces ya es como "mamá, no quiero hablar, no quiero, no quiero estar diciendo" además que el doctor me va a escuchar y está como pensando en otra cosa, entonces, yo voy a lo puntual, "doctor mire, ella tiene disautonomía y ella le pasa esto, esto", y sé ya con qué medicamentos la tienen que atender, con qué no, qué es lo que le pasa, igual yo tengo que estar con ella, porque ella tengo que contener la igual entonces es como tengo que pelear para que me dejen entrar, entonces que los cuidadores puedan acompañar a las personas en todo momento, si mi hija le ingresan de urgencia a un hospital, no, porque ya tengo 25 años no me van a dejar entrar, yo quiero estar con ella porque ella se va a sentir más segura, acompañada, ella va a saber que yo voy a poder transmitir todo lo que a ella le ocurre, entonces necesitamos nosotros tener más participación dentro de los procesos de atención de nuestro de nuestro hijo y también de las personas que yo también tuve mi mamá, que tuvo un accidente vascular y también ella también le saqué su credencial de discapacidad, yo la tuve conmigo y en ese tiempo me dediqué 100% a cuidarla y un adulto mayor a veces no habla, no habla no dice todo lo que le pasa y también necesita su cuidador al lado, entonces tener como esta esta partic, que dejen que nosotros tengamos una participación más activa con la cual los profesionales de salud o los lugares donde nos toque ir, eso yo creo que es muy insuficiente la pega que se está haciendo, bueno, y si se puede lograr que los cuidadores podamos tener una una subvención, algo, también.

E: Entiendo entonces, xxxxxx, bueno, darle las gracias por tomarse el tiempo y de participar en la entrevista. Su relato ha sido muy valioso porque además de la experiencia personal que usted ha tenido como se ha vinculado con muchas distintas instancias, organizaciones, instituciones, tiene como mapeo que también aporta para que nosotros podamos mirar cómo se están dando estos apoyos, que que hay tanto que falta que ahí se tejen redes como alternativas, como usted lo comentaba entonces, bueno, yo revisé en el consentimiento ahora que usted había dejado el correo, así que cuando nosotros tengamos resultados que podamos ir compartiendo, de todas maneras, vamos a hacérselo llegar y ahí si usted tiene algún tipo de feedback o comentarios, siempre nos puede escribir también ya? entonces muchas gracias por su participación ahora para cerrar sólo tengo que hacerle unas breves preguntas que aquí estaba abriendo, sociodemográficas, si usted me puede confirmar cuántos años tiene?

P: 61.

E: 61 y ¿cuál es su ocupación actualmente?

P: Gestión de proyectos, fondos concursable para personas con discapacidad.

E: Entiendo y usted me decía entonces que vivía cierto en la comuna de Xxxxxx.

P: Sí.

E: Súper súper entonces ahí estamos con esa información, ahora bueno, falta coordinar con su con su hija, no sé si prefiere que lo hagamos a través de usted, que yo me comuniqué con usted para ver los horarios.

P: Sí, yo le voy a preguntar porque las posibilidades podrían ser de… la próxima semana.

E: Sí, mire, idealmente en la próxima semana, porque ahora ya estamos como llenos de actividades, justo que vienen las fiestas todo, entonces la próxima semana yo tengo harta más disponibilidad y ahí sí ella prefiere bien temprano en la mañana, bien tarde en la tarde, incluso si prefiriera un sábado, yo me puedo adaptar para que coordinemos ya? nosotros la idea es que su participación no le implique una molestia en su día a día, entonces usted me puede decir más o menos en qué horarios ella está más disponible con más, ganas y ahí podemos coordinar si le parece.

P: Ya, perfecto.

E: ya súper, entonces xxxxxx nuevamente darle las gracias, es muy valiosa poder conocer su experiencia, nos interesa mostrar todo esto que pasa que usted dice que nadie escucha. Es importante poner el foco ahí también y y rescatar todo el conocimiento que que usted tiene también es muy importante en este tipo de enfermedades, entonces esperamos que esta investigación puede aportar a eso y ahí cualquier duda que usted tenga nos puede escribir.

P: Ya, ya muchas gracias.

E: Super te pasaste xxxxxx que esté muy bien que tenga buena tarde. Chao.

P: Igual, chao chao.

Participante (P): CD.T11F

E: Estamos grabando con los dos y primero como burocracia para terminar con la burocracia, si me puedes dejar en audio constancia de que aceptar participar, entonces me puede decir yo acepto participar.

P: Yo xxxxxx xxxxxx xxxxxx acepto participar en esta investigación.

E: Súper muchas gracias, entonces partimos. Primero sólo para partir nos puedes contar en tus palabras, ¿cuál ha sido el rol que tu has jugado en la enfermedad de xxxx o en la situación de salud?

P: Yo te diría que soy la que llevo la batuta, porque en el fondo las decisiones pasan generalmente por lo que yo, por mi criterio por la relación que tengo con los médicos más cercana y en relación a la al problema de xxxxxx yo tuve un hermano con la misma enfermedad, soy portadora de esta enfermedad y por lo tanto la enfermedad nunca la miré como una dolencia, sino que como una condición y que a través de esa condición él podía desarrollarse perfectamente, por lo tanto, fue al colegio, participó de su viaje de studio ha carreteado siempre he tenido como la forma de mirarla como como una dificultad, pero no una cosa de término de mundo, entonces yo creo que xxxxxx, en ese sentido, ha hecho una vida super normal, teniendo dificultades físicas que tienen grandes, pero en el fondo él él se adaptó, el medio se adaptó a él y y estuvo en un colegio super que lo incluyeron en todo siempre un colegio que en el fondo era el único niño distinto, porque no era un colegio de inclusión y la verdad que fue un aporte increíble el curso, increíble, o sea, tú no sabes cómo lo quieren y cómo fue la la graduación de cuarto medio, donde todo el colegio estaba practicamente y todo el mundo le aplaude de pie y le dieron un libro precioso, con todas las dedicatoria de verdad que un niño con un tipo de enfermedad aporta harto a la sociedad a mirar que no tiene que ser perfecto, sino que tú, como humanidad como sea, tú puedes aportar?

E: Que lindo. Y tú me dijiste ahora que tenías un hermano? Con una situación de salud similar.

P: Tuve un hermano murió cuando tenía 25. Que antiguamente el duchenne, una enfermedad que los niños no tenían la sobrevida más allá de los 18 a los 25 años, porque todos los entrenamientos que se hacen en el día respiratorio o lo que se sabe es la parte cardiológica, no, no no existía en ese minuto entonces la verdad que fue súper súper importante todo lo que ha pasado en avance de ir como anticipándose a lo que viene, a pesar de que xxxxxx incluso lo, llegó medio tarde a ciertas cosas, por desconocimiento mío también porque los médicos tampoco entienden mucho enfermedad poco frecuente como Duchenne, entonces tienen olfato, pero no son capaces de decirte "sabis qué no sé".
E: Y tu me contabas que bueno, tenías este hermano con con la situación de salud. Tú antes de de que detectaran la situación o tú naciste y él ya tenía su situación de salud.

P: Yo nací y este niño no se sabía lo que tenía porque le costaba sentarse cuando guagua y tuvo bastantes dificultades motoras y eh era súper extraño un caso de duchenne en Chile, o sea la mamá no tuvo idea hasta que algún neurólogo que tenía un poco más de de mirada global y seguramente

haber tenido contacto afuera o qué sé yo o algún caso Duchenne le pidió a la mamá que le mandaran el video de xxxxxx, que vino el xxxxxx imaginate con esas cámaras gigante. Y esa forma de caminar, de moverse, de pararse, se mandó Estados Unidos a un centro específico que no me acuerdo dónde están y qué doctor era y ahí con la forma de caminar porque caminan de una manera muy especial los niños con duchenne, caminan en punta de pie, las pantorrillas son gruesas y y se caen y tiene una forma particular de pararse que se llama maniobra de gowers, que en el fondo se paran desde apoyando las manos en el suelo y se van subiendo como gatos para arriba, así, ahí se ponen derecho, hay cosas que son en el fondo a la vista muy claras que la que el diagnóstico, entre comillas, además de tener que comprobarlo con el examen genético y a veces antiguamente se hacían biopsia.

E: O sea, tú tuviste información de toda tu vida al fondo sobre…

P: Toda la vida, pero no creas que tanta, porque tú puedes saber cómo se llama, pero si si tu mamá no tuvo la la la cómo se llama la la inquietud de averiguar más, porque a veces la gente no quiere saber más por un tema de dolor eh yo la verdad que no supe muchas cosas hasta que me metí en la fundación, yo dije, "xxxxxx tiene esta enfermedad, no tiene cura por lo tanto aquí voy a saber qué" ya sé cómo es la evolución, ya sé lo que le pasó a mi hermano y y la verdad que tú dices, "estoy con los mejores médicos, estoy bien instalada", pero no te cuestionan de nada, ees como un barco que suben arriba el agua y el agua te lleva hasta que apareció en mi vida la asociación Duchenne y me vi obligada a aprender.

E: Y y para recomponer cómo fue como este camino, eh cómo cómo tú percibiste al principio, eh a situación de salud de xxxxx y detectaste que había algo en particular que había que llevarlo al médico, cómo era fue ese camino?

P: Mira generalmente es bien raro, pero la que le informa no eres tú misma la que te informa, sino que hay un jardín infantil que ven al niño comparado con el resto y ven que motoramente hay una dificultad y ahí parte la investigación, en el caso mío, no, no hubo nada de guagua que tú me dijera algo que no se puede sentar, hay algo motor raro o aprendió a caminar tarde, no, nabía ningún indicio, nada que me pudiera como saltar las alarmas y decir, "este niño viene con algo". Fue en el jardín alrededor de los 3 años, cuando vieron que le costaba subir la escalera, que habían, no podía saltar bien, habían cosas que les llamó la atención a la a las parvularias, pero realmente yo no tuve, y ahí empecé a tener esta verdadera búsqueda, aventura de encontrar diagnostico y me demore 3 años, 2-3 años.

E: ¿Dónde y cómo fue esa búsqueda, partiste yendo…?

P: Partí con un neurólogo del neurólogo, no sé, partí con dos o 3 neurólogo y entre medio. el hicieron una resonancia magnética, creyeron que tenía un tumor en la columna y no era eso y después caí en un último eh doctor que en el fondo le hizo por descarte, o sea, le hice todos los exámenes que tú te puedes imaginar a un ser humano entre ellos, una (inentendible min 6:58) y el CK sale reflejado cuando es muy alto una distrofia que aparece dentro, de las no sé la técnica, pero aparece eh reflejado en este examen de sangre que en vez de tener de 0 ero a 100, tiene 7000.

E: Ah ya como una cifra disparada.

P: o sea una cifra de locura, en el fondo parece que cuando tú haces mucho esfuerzo físico se genera esta como no sé si es enzima, no sé, no sé qué es pero la cosa es que se refleja en este examen y qué pasa con el niño que no tienen, que tienen distrofia muscular de duchenne y no tienes la proteína de la distrofina que ese músculo que se echó a perder, se rompió, se repara, en cambio, en los niños con distrofia no se repara, porque no tienes esta proteína, se va muriendo estas células, por lo tanto, va muriendo el músculo, necrosandose, se pone fibroso, por eso ya pierde la capacidad.

E: O sea y ahí en ese momento con ese examen lograron llegar al diagnóstico,

P: Claro y la llegada del diagnóstico pa' mi fue espantosa porque en vez de haberme citado la doctora, me lo dijo por teléfono y eso fue pa mí de verdad que fue, o sea yo me acuerdo y le tengo odio parido, aunque siempre dicen que es súper súper recurrente de que al al doctor que te dio el diagnóstico se produce una rabia interna gigante, pero de verdad que es muy desatinado o sea ahí, ahí como alerta gigante a los médicos cuando te dan una noticia así, que tienen que ser súper atinados, como lo dicen, sin guardarse la verdad, digamos, pero.

E: Claro y sentiste que fue que te lo dijo de. Una manera muy fría como o…?
P: Fría, sin importarle cuál iba a ser mi reacción, por teléfono,no, no, no se hace así o sea sí. O sea porque tu necesitai un poco de información en su minuto, además, que piensa tú que la en la época que a mí me dieron noticia no teniai de dónde sacar la información, no estaba este cuento del Google, el teléfono rápido inmediato el conseguirte… me empecé a averiguar de boca en boca por algún pediatra, con no sé qué, qué doctor podría ser el neuromuscular que la llevaba en ese minuto, empezaron a llegar un solo nombre por varias partes dije, "esta es la persona" pero de verdad que tú en el minuto uno, cuando te dan la noticia por lo menos a mí lo que me pasó fue una acción inmediata a realizar cosas, no a ponerme a llorar, no así porque a mí dije, "no, esta cuestión no me va a ganar". Y esa actitud la tuve muchos años, muchos años, después de 3 años más o menos yo me desarmé así, me vino una llantería, casi me muero, lloré dos días y yo tratando de mi fondo de accionar, porque esta cosa como, como tsunami cuando se viene la ola y tu en vez de quedarte mirando la ola, empiezas a luchar y correr, correr, correr pa' llegar al cerro y no se da uno cuenta cuánto te afectó el haber vivido ese tsunami.
E: Claro, claro, después a veces viene como el descargue.

P: El desborde muchas veces, las depres tardías, no puedes darte el lujo en ese minuto, tener la pena o asumir.
E: Y eso tú dices que fue como a los 3 años de edad recibió el diagnóstico?

P: Yo te diría que sí fue cómo te tarde, muy extraña la reacción porque en el fondo yo reaccioné como ahora "esto no me la va a ganar", yo la voy a ganar a esta enfermedad, la voy a ganar yo eh y sí, fue en un minuto que me acuerdo perfecto, del día, los abuelos en el jardín, en el colegio xxxxxx cuando

el estaba en el jardín del colegio o en pre kinder no me acuerdo y ahí como que tu empezai a mirar a los papas con los niños sanos, con los abuelos felices, con toda una vida que tú crees que perder (inentendible min 10:57) y te empiezai a comparar sin querer y tu decis, "mierda me tocó primero mi hermano y ahora me toca a mí", es duro.

E: Una pregunta, cómo cómo sientes mirando desde el principio hasta ahora que ha influido en tu vida el ser como cuidadora de de xxxxx, porque me imagino que claro uno como mamá siempre cuida, pero es diferente, entonces como siempre este impactado.

P: Mira de verdad que a mí me pasó una cosa muy bonita porque en el fondo, cuando yo tuve a xxxxxx en primera persona, yo a cargo total, bañarlo, traerlo, había una conexión súper súper potente con xxxxxx de algo así como mucho más cercano. Hoy que lo cuide una 3era persona es distinta la relación, a pesar de que yo converso un montón y todo, pero el hecho de darle tiempo a ese ser, yo no sé si tú leíste el principito, pero cuando dice? "El tiempo que yo invertí en esa Rosa hace que sea tan importante para mí" Y en el fondo esa frase mi me me me quedó en mi cabeza toda la época que cuidé yo a xxxxxx, ya hasta el minuto que ya no podía proque ya era grande y es alto y ancho que sé yo, ya no pude más, pero perdí esa conexión, claro era súper esclavizante por un lado, pero a la vez tenía ese nexo maravilloso con xxxxxx que en el fondo, hoy lo tengo, pero a ratos porque en el fondo, xxxxxx se mete a su televisión yo me meto en mis cosas, entonces no hay como ese momento obligado.

E: De conectar…

P: De conectar, te fijai? Porque en la cosa como doméstica, en la cosa chiquitita es cuando tu conversai o pero, doy gracias a Dios que yo tengo una ayuda porque te prometo que que sería una vida bastante complicada.

E: y y cuando tú decías este periodo donde él era más chiquito y tú estabas como siendo ahí el apoyo 100% cómo lo lo hacías tú, por ejemplo, con tus actividades del día a día sentías que tenías que dejar de lado?

P: No, porque como es una enfermedad que va evolucionando en el minuto que yo lo cuidé, hasta los 14-15 años, xxxxxx es bastante más autónomo, te fijas? O sea en el fondo claro, partimos con un niño que caminaba, corría, andaba en bicicleta, ningún problema ahí como que nunca lo noté, pero posteriormente cuando xxxxxx queda en silla de ruedas ahí cambia la cosa y en el fondo la vida empieza a centrarse bastante en ese ser porque los veraneos tienen que ser en lugares donde sean adaptados eh no sé cierto panorama, no es que yo quiera, soy súper aperrá, me da lo mismo ir a la cochinchina yo me acuerdo que íbamos a cualquier lado, xxxxxx no tenía ni un problema y en el fondo en ese minuto no tenía problema de con su, tenía autonomía, entonces distinto, ahora distinto total, ahora con xxxxxx yo no podría salir, simple, no podría hacer nada, nada, nada más (inentendible min 14: 06)

E: Entiendo o sea, como por la característica de la enfermedad es muy distinto como era.

P: claro, es distinto cuando hay un niñito, una niñita que parte con una enfermedad súper complicada y que la cosa se va agravando desde el día uno, cuando nace y ahí tú, te vuelcas 100% a ese niño, pero esta enfermedad es muy curiosa porque en el fondo te va preparando, te va preparando todas las etapas en ese sentido es bien benevolente, a pesar de que es muy cruel, pero pero tú ya vas como eh comiendo este o tragándote este trago amargo pero lento, es lento, entonces te vas pudiendo

adaptar, vas teniendo cuando eres joven tienes el tiempo para poder hacer todas las ideas que tenías pero es distinto a un niño que van, el primer día 100% cuidado.
E: Por ejemplo, tú me decías que claro, en un momento estuviste al 100% eh tuviste que adaptar en algún momento, tus actividades laborales, tu trabajabas? O no fue un impedimento?
P: No, no fue ningún impedimento, yo trabajé de banquetera como 15 años, nunca me detuve por eso. Además que bueno Tengo soporte en la casa, tengo una nana, tenía una ayudante que en ese minuto lo necesitaba más bien enfermera que una nana ya? Entonces sí lo pude hacer eh soy de las persona que puedo agradecer a adiós de tener o sea en ese minuto, tampoco estaba muy, pero yo trabajaba, me sacaba las pestañas si no lograba poder tener ayuda, en el fondo es necesario como ser humano tener tu espacio tu, tu vida también independiente, porque si no te volvis loca.
E: Y además, el ámbito laboral, pudiste mantener relaciones con las amistades? Otras actividades que a ti te.

P: Si, el problema yo no vivía en xxxxxx, vivía en xxxxxx, entonces en el fondo es mucho más cercana y es mucho más común verse transversal, te ves con la familia con toda esta otra familia, entonces no, nunca tuvimos ningún problema De hecho, o sea, yo creo que el cariño más gigante que uno recibe precisamente esas personas que conocían a xxxxxx de la vida entera.
E: Claro desde el principio.

P: Entonces, o sea, lo aman con todo el corazón hasta el día de hoy.

E: Y si tuvieras que mirar cómo todo este proceso desde el principio hasta ahora para ti, cuáles serían las principales dificultades que han tenido que enfrentar?

P: Pucha, yo te diría que es el, primero que nada, todo lo que es edificios, calles, estacionamientos, la falta de respeto a la falta de Cultura, el estacionamiento que se supone en el mall que es para la persona con discapacidad está ocupado por un estúpido que puso el auto porque le queda más cerca de la puerta eh también el tema ponte tu de De personas que te miran en la calle, o miran al niñito con Lastima e. Toda la parte del sistema de salud, que tampoco está pensado para que una persona sea, con apoyo eh donde la enfermedad esté cubierta por ciertas cosas, o sea, ese (inentendible min 17:18) que tu viste en la pieza me costó un auto y tuvo que pedirle ayuda a toda. Mi familia tu podis mirar Este departamento, lo encontrai súper rico, qué problemas podriai tener, pero sí. Osea, hay cosas que en el fondo tú le tienes que dar a tu. Hijo como una silla eléctrica ponte tú, que claro, me conformé con una china que era como el forro, se echó a perder al rato después y que era la autonomía de xxxxx y que en el fondo si yo quería una silla mejor tenía que no se po' meter, no sé cuánta plata ahí y que te diría que todo esa como ayuda técnica, como esa, esa cosa, partiendo uno, es toda la parte dificultad como arquitectónica dos, la parte que no hay soporte en salud para una enfermedad como ésta, que en el fondo implica muchos gastos distintos de muchas cosas y en tercer lugar yo te diría que la parte escolar, a pesar de que no incluyeron super bien, tuve que hablar con cada uno de los profesores todos los años para que entendieran el problema eh creo que hay, hay hay hay que hacer un trabajo súper grande porque en el fondo los profesores hacen la pega que tienen que hacer y les dificulta mucho hacer esta inclusión real con un niño que tiene problemas además físico un problema de aprendizaje porque xxxxxx junto con la parte física la distrofina tampoco está en el cerebro entonces tienes dificultades de aprendizaje, en el lenguaje y en otras áreas. ¿Entonces como

que? Al final al final descubrieron que arte era un área de xxxxxx que podía sonar divertida, te voy a mostrar ese dibujo que está ahí, ese del lápiz con la mano lo hizo el, cachai? entonces empezó a tener como otras áreas que podía desarrollar y saber que era bueno. Pero, pero fue fue muy latero porque en un minuto decían que era como regalón, entonces repetir todos los años la misma historia.

E: Y tú te llevai todo el trabajo de cada persona, en el fondo.

P: No y lo otro que te diría yo que es complicado es que en los centros médicos no hay atención multiprofesional, no hay porque en el fondo yo tenía la xxxxxx y en la xxxxxx contaba con el neurólogo, la Terapia Ocupacional, la kinesiologa y el fonoudiologo, punto, pero me tuve que buscar el broncopulmonar, el cardiólogo, el traumatólogo, porque tuvo una escoliosis gigante y lo tuve que operar. Entonces Es súper importante que en cualquier tipo de enfermedades neuromusculares haya equipos multidisciplinarios que tú vayas el día domingo, perdón, día lunes 10 de atiendan todo y tu salgas con todo listo, porque imaginate lo que es para una persona que no tiene auto, tener que pescar al niñito, subirlo en el transantiago en la silla de rueda, llevarlo al hospital el día 1, después al mes siguiente o a los 3 meses al cardiologo, es una estupidez o sea, nos ahorraríamos primero que nada en el tiempo médico, en traslado para la gente y lo último que te diría yo que es dificultoso hoy en día es la el traslado de cuando tú eres niño Duchenne a adulto Duchenne Porque los grupos de médicos no saben los grupos medicos adultos no saben de Duchenne, entonces La transición es súper complicada, ahí donde pasan todas las cosas, partiendo porque se empiezan a aislar porque los niños, compañeros ya no los vienen a ver tan seguido, la parte psicológico tambien es complicada, después tener toda la parte cardiológica, que en el fondo se afecta cualquier cantidad, lo mismo que la parte respiratoria y si tú no haces un buen manejo desde un principio, te puede quedar una crema grande y un poco me pasó a mí hasta encontrar un doctor que fue maravilloso en mi vida y que pude ayudarlo un poco más, pero te digo la transicion en general la transición de niño o adolescente a Adulto es súper complicado en Duchenne.

E: Claro, no se está mirando ese proceso posterior.

P: No, falta que falta mucho trabajo desde esta interconexión desde el CESFAM ponte tú no sé yo me pongo a pensar en una persona que se atiende ahí, el CESFAM con el hospital con que haya una red de comunicaciones sin tener que Estar contando, contando sino que hay una ficha, una forma de consulta online no tengo idea que pudiera ser de esa manera te fijai? Y y en términos de de de la oficina de discapacidad que te pudiera dar alguna ayuda técnica no existe y es súper burocrático y te llega 10 años después.

E: Pensando en eso que ahora volviste a mencionar como esa dificultad eh que se da la adultez o en la adolescencia con encontrar especialistas y con encontrar como un enfoque de la enfermedad tu me comentaste que el principio la búsqueda fue tortuosa buscando por aquí por allá, si tú miras todo el proceso. ¿Cuántos especialistas distintos no te vas a saber el número exacto, pero aproximadamente ha habido un cambio muy recurrente, has logrado mantener 1 a lo largo del tiempo, cómo ha sido la relación con los especialistas?

P: Sí, mira al principio como xxxxxx le costaba hablar, tuve que buscar a una fonoaudióloga que ya cuando se superó se soltó. Después como le Costaba al colegio, pSicopedagoga ya lo acompañó hasta lo mas que pudo y ya llego un minuto que ya no, entonces manejaba, porque en el fondo ya teniai que tener una casa y una persona dentro del curso como pa pa hacerle las tareas de acuerdo a lo que él avanzaba, etcétera. Y eso no se hizo y después lo que me ha resultado fantástico es lo que es kinesiólogo. Hemos tenido dos kinesiólogos en la vida de xxxxx.

E: Ya, o sea le han durado harto.

P: Ene o sea la primera duró 15 y la segunda lleva… a ver a xxxxxx le descubrieron a los 5 ehh Yo creo que entre las Dos deben andar 12 años cada una más o menos, 11 años cada una más o menos. Sí, y eso fue fantástico eso fue parte del equipo de la xxxxxx que P.E que me presentó a la xxxxxx que es una mujer súper matea, que estaba recién llegada a la xxxxxx y el vínculo que se hacen con la kinesióloga es potente, potente, un amor de lado a lado de fondo Así que si sigo de Cantidad de… y psicólogo a rato, como que de alguna manera uno uno, a veces como que xxxxxx ya empieza a él a pedir lo que necesita y hay veces que no quiere no más definitivamente, no es obligar .

E: ¿Y una pregunta, está este complemento, por ejemplo, desde la kinesióloga o de la psicóloga que tú dices en ocasiones han sido recomendaciones médicas o han sido inquietudes tuyas de darle más apoyo a xxxxx.

P:No, si kinesiólogo es un (inentendible min 24:10) del Duchenne sin, sin kinesiologo un niño se deteriora en 5 años. Como en el fondo empieza a fallar los músculos empiezan a haber acortamiento de los tendones, por lo tanto, empiezan a haber deformaciones, o sea, en vez de quedar con las piernas así, empezaR a quedar con las piernas así y los brazos mal, o sea, si no tienes kinesiólogo claro, da acortarle la vida.

E: O sea es como un requisito.

P: absoluto.

E: ¿Y, por ejemplo, de la terapia psicológica, ha sido más una inquietud tuya o los médicos recomiendan?

P: ha habido como una mirada de repente del colegio que te pide o tu lo encontrai que está más depre pero en general, xxxxxx de verdad que un ser humano que nunca lo he visto triste, muy rara vez. La única cosa que realmente le ha dolido es el tema amoroso, que no logré, yo te diría que es lo más lo que más lo ha achacado pero el tema de los amigos lo tiene siempre porque son súper amorosos. El tema familiar no lo podemos apañar más todos.

E: Sí me dijo que estaba súper feliz con su apoyo.

P: Si, cachai? Entonces el tema el tema amoroso ha sido duro.

E: Claro, me imagino en la adolescencia fue ya la juventud.

P: Atroz, además que enamorado, entonces sale una niñita, entonces le gusta a la niña, y la niñita le manda al día siguiente, "hola, cómo estai", nunca más lo pescaron, luego mi mamá es , entonces esa parte duele mucho, por que tu decis pucha qué lata que no pueda tener la posibilidad, pololió una vez ah, una vez con una niñita que conoció por instagram, un poquito complicado con el tema pero pero ya supo lo que era. Para pa' el yo te diría que eso es lo más complicado para él.
Pero es un gallo bien, xxxx tiene una fuerza, tu le preguntai, Nunca va a decirte estoy mal, nunca siempre "estoy bien bien mamá, estoy feliz" porque por el general soy bien bestia decirle "a ver xxxx, te molesta estar en silla de ruedas? Odias tu condición? eres realmente feliz?", "sí mamá". O ses Desde chico no es por ser auto referente, pero como me tocó mi vida a terior on un hermano con esto y en general no se hablaba de nada, no sabía ni siquiera cómo se llama la enfermedad ni yo ni mi hermano, yo hice todo lo contrario, yo abría el, los documentos así y le decía, tú tienes Duchenne, la enfermedad de los músculos tienes dificultades, no le voy diciendo lo Que va le va a pasar pero si yo creo. Que que ante ante una cosa así que es evidente tu no podis hacerte la lesa.

E: claro mejor comunicarnos y en todo este camino de especialistas, tratamientos que conversamos alguna vez, han probado algún tipo de terapia que no sea biomédica? ¿Por ejemplo, alguna cosa alternativa como complemento o no?.

P: Gotitas de bach diría yo, no más. Y en ese sentido, soy súper conservadora, no no no soy muy constante para las cosas que son como alternativa creo que sí puede ayudar, las gotas de bach si si son verdaderamente muy buena y todo, pero pero fíjate que ya con todo lo que se le hace yo encuentro que ya más cosas ya no no me parece y a el le molesta, todo lo que sea distinto a lo que se hace siempre, súper rutinario ni una alternativa de dar, nada. Olvidate, no, fuimos dándole, no sé si te acordai del xxxx, cómo se llama? Money money noni, no sé era una cuestión asquerosa como morada como un caldo que venía de Tahití, nonita haitiano ponte tú que se llama, eso le dimos como pa' que estuviera bien, no sé qué cosa para los niños y que era como una cosa como pa el resfrío, pero como duró, no sé como una semana.

E: Ay ya Chao, no quería.

P: Chao.

E: Ya entonces no salía mucho por esa vía. Y pensando en estos otros tratamientos, entonces que tú has dicho que lo más constante ha sido el kinesiológico, pero no sé si han tenido algún otro, tú has visto alguna barrera, por ejemplo para poder adherir al tratamiento de manera adecuada Eh que tú percibes para ustedes o en general, no, no han tenido?

P: ¿Tú dices si ha dificultoso para mi tener este kinesiólogo o qué?

E: Como poder cumplir la constancia de, por ejemplo, visitas médicas, atenciones, ves alguna dificultad de parte tuya o de xxxxx de repente para adherir o en general ha sido asumido.

P: no, super bien. O sea como se sabe que es importante eh se hace aunque no te guste, pero lo entendió porque al principio obviamente no tenía ningún interés que viniera una kinesiologa a los 6 años y que le hicieran y le pegaba a la kinesiologa, se escapaba, era un drama, pero después, xxxxx entendió que a él le hacía bien y él como que en el fondo ya lo tiene incorporado en su disco duro como lavarse los dientes, no, es parte de la vida.

E: Y bueno, como conversábamos tú me decías que ahora tienen el apoyo como de una enfermera más constante para las actividades de xxxx t actualmente que eh tareas de cuidado realizas como de manera directa?

P: Yo te diría que en general es más bien recreativa mi papel y de mamá y de contención y de hablar y de conversar y de inventar negocios y de de animarlo a salir de, diría que soy más bien una contención más bien emocional que, igual todos los fines de semana me quedo sólo con el, por lo tanto de sabado a domingo y de domingo al lunes estoy, estoy a su disposición 100%, nada más que estar con él y no se po' imaginate que xxxxx tiene que despertar en la noche que le molestan los brazos, entonces lo tengo que dar vuelta 2- 3 veces en la noche, es un 24/7 entonces pero ni un problema.

E: Ya entiendo. Y ¿cómo sientes eh tú que está tu bienestar actualmente sientes que está bien, sientes que podría mejorar algo?

P: Oy que dificil esa pregunta, como que me la he cuestionado mucho, eh a veces me siento como que, como que no es suficiente lo que hago, estoy con cargo de conciencia permanentemente digo " a ver, qué es lo que no he hecho?", Podría ser mejor para que éste ser humano esté un poco más conectado con la vida, porque está muy metido en esa televisión, entonces me vuelvo loca, a parte es una persona que en el fondo me dice, "mamá, no sé hablar" Pero de verdad no es que no sepa hablar, está tan inmerso en esta en esta estupidez que ve, pa el fantástico, pa' mí una estupidez, pero bueno, que el se autoconvenció que como que le cuesta y ayer salió con una niñita, y conversó perfecto y era un loro, según lo que me explicó la (inentendible min 31:17) que lo fue a buscar, o sea lo fue a dejar y después lo fue a buscar y ni un problema entonces de repente yo me paso mas película y soy como más exigente que en el fondo podría podría estar mejor o qué sé yo, pero bueno, uno hace lo que puede, no más y se hace harto, pero igual igual uno tiene como mamá otras metas entonces.

E: Entiendo y pensando ahora específicamente eh no lo que te pregunté antes de especialistas sino ahora como de tratamiento tú me decías que es el pilar fundamental terapia kinesiológica, ¿él ha tenido otro tipo de tratamiento a lo largo de la enfermedad?

Ñ

P: Si el primer tratamiento que tuvo fue el medicamento se llama prednisona que son corticoides que en el fondo que te que te permiten caminar más tiempo, eso fue hasta que quedó en silla de ruedas y y ahí en el fondo el otro tratamiento que son bastante importantes, son todo lo que cardiológico para la miocardiopatía que tiene y hoy en día el tratamiento respiratorio que tiene también juega un rol muy básico, porque teniendo bien la parte respiratoria tienen bien la parte de cardiologia, entonces un kinesiólogo, entrenamiento respiratorio, medicamento para el corazón eh este BiPap que funciona 3 veces al día que tiene que ponérselo, hoy en día en el fondo todo lo que tenga que ver el corazón y pulmón diría yo, que es lo más básico pa' xxxxx.

E: Y desde tu perspectiva los tratamientos han funcionado bien? Hay algunos que tú crees que no hayan funcionado que hayan probado en su momento como como lo ves? .

P: No, si, ha funcionado perfecto, son los protocolos que hay que hacer, a nivel mundial se maneja exactamente igual que se maneja en Chile sí está bien también.

E: Y alguna vez tú intentaste o tenías conocimiento de, por ejemplo, algún tipo de terapia o tratamiento a la cual xxxxx no pudo acceder o en general no?

P: La verdad que como yo no entendía nada de estos exones de sonido porque se supone que no todos los niños tienen la misma mutación o deleción, lo que sea, yo que nunca investigué ningún remedio y lamentablemente a esta altura de la vida, un remedio remedio, pero no existe. No hay medicamento que lo sane y tampoco hay cura para Duchenne hoy en día. Hay ciertos medicamentos ponte tu, no sé los niños que tienen la mutación en el exón 51, en el exón 53, ahora hay un unos ensayos clínicos sobre terapia génica para modificar el gen pero así que tú me digas hay un remedio o medicamento para todos los niños con Duchenne que sea súper efectivo, no, no está y si tuviera sería tan caro que por eso mismo se necesita ley de enfermedades poco frecuentes.

E: si son de alto costo. ¿Alguna vez xxxxx ha tenido episodios de hospitalización? Ha tenido que estar hospitalizado?

P: Sí, sí.

E: ¿Cómo, Cómo ha sido esa experiencia? ¿Me puedes contar un poquito?

P: La primera vez fue, bueno, le han hecho unas polisomnografías que ha tenido que estar hospitalizado cuando era muy chico, era bien terrorífico porque no era muy cómodo porque tenían que ponerle un montón de cables, que sé yo y estar en la noche no sé es como dormía después le hicieron una intervención a los tendones de Aquiles, que fue espantoso o sea estuvo con yeso todo el verano casi o sea estuvo los meses más calurosos con yeso, hasta arriba hasta el muslo.

E: Y ahí cuántos años tenía?

P: tenía como diez años, atroz, le dolía todo, gritaba en la noche, espantoso. La otra intervención fue la columna tenía 90º de escoliosis así, máximo de escoliosis que podría tener un ser humano y ahí también tuvo harto molestias de dolor, complicación y después tuvo una neumonía complicada. Pero una vez que es súper súper maravilloso que niño con Duchenne tenga una neumonía en la vida hasta el minuto, porque es la típica, es la típica enfermedad que tienen estos niños como resultado de su problema respiratorio.

E: Ya y a él solo le ha tocado una vez.

P: Una vez.

E: o sea ha tenido estos episodios de hospitalización puntuales asociado a operaciones.

P: exacto.

E: Y nunca tuvo que tener algún tipo de tratamiento que requiriera que él estuviera hospitalizado?

P: No, Solo solo este examen que le hacían que hoy en día súper inútil hacérselo porque en el fondo. Se miden cosas de apnea y lo que tiene xxxx no es una apnea, tiene un problema funcional o sea, no…

E: Entiendo y hay algún tipo de medicamento que xxxx haya tomado que tú sientes que no haya servido tanto o emm pensando como desde el inicio?

P: Creo que todo lo que ha tomado xxxxx ha resultado, si lo único que hoy en día se sabe que este corticoide que se le quitó a la edad que tenía xxxxxx antes de que (inentendible min 36:19), si lo hubiera tomado más tiempo, hubiera tenido también más lento el deterioro cardiológico y respiratorio, eso sabe más menos, pero también te trae otra secuela que eso es bien complicado que te trae osteoporosis , que te trae riesgo de caídas, no de caídas pero de fracturas y para un niño con duchenne, una fractura puede ser una embolia y embolia grasa es casi igual que la embolia con coágulos digamos, se pueden morir, de hecho se han muerto niño entonces y ademas, mas se hinchan, más engordan entonces complicado, pero yo te diría que en general, los tratamientos que me han dado hasta el minuto que han sido este corticoide más todos los remedios pal corazón han funcionado perfecto.

E: Y pensando ahora en términos de cómo ha sido el proceso pensando en los apoyos que han recibido tú me decías que bueno, tú estabas ahí como Pilar número uno al inicio de todo el proceso y que la familia también estaba presente, pero si tuvieras que pensar quienes han acompañado el proceso, principalmente para ti, ¿quiénes serían?

P: Yo te diría que mi hija mayor, mi marido, mi mamá.

E: Esos han sido principalmente y si tú miras cada una de estas personas, qué rol vez que ha jugado cada uno cómo que, de qué manera han entregado su apoyo?

P: xxxxxx muy apañadora con nosotros y con él o sea de hecho xxxxxx y la xxxxxx fueron al viaje de estudio con él, subiendolo, bajandolo del bus, en el norte, te podis morir lo que fue eso eh yo te diría que la xxxxxx fue un pilar super fundamental y (inentendible min 38:05) es como una mujer fuerte así. Pato en en (inentendible min38:11) con las decisiones que hemos tomado, mi mamá yo creo que como compañera de amistades, de apoyarme a mí siempre y de estar presente cuando con xxxxxx en el venir a verme, conversar, entretenido.

E: Está presente.

P: Claro como la abuela de, la típica abuela que en el fondo está preocupada de su nieto.

E: Y pensando en el momento inicial, tú me decías que bueno, este médico te dijo el diagnostico teléfono de la peor manera, tu cuando cuando recibiste esta noticia, a donde fuiste a buscar ayuda a donde recurriste fuiste el sistema de salud o primero hablaste con tus conocidos, te acuerdas?

P: Yo hablé con pediatras, fijate, con dos pediatras, con la pediatra típica mía, que vive en xxxxxx y después hablé con un , una médica, pariente de un amigo mío y por eso llegó de estos dos lados, el mismo doctor y.
E: Ahí te nombraron a ese doctor…

P: Sí, y ahí me quedé y hasta el día de hoy, o sea, xxxxxx lo conoce hace 21 años.

E: Y ha seguido tratamientos seguidos

P: Sí, lo que pasa es que llega un minuto y ya no seguis viendo neurólogos, que cambiamos al cardiólogo y al (inentendible min 39: 33) que al final, ellos son los médicos cabecera.

E: Porque es la situación de salud que es mas importante.

P: claro, claro, depende claro principio era neurológico, porque en el fondo tienes que tener un una mirada global para que el niñito no se deteriore, pa´ que tenga el kinesiólogo específico, la terapeuta ocupacional que te aconseja sobre la silla de ruedas, el fonoaudiólogo para ver toda la parte de deglución que también va afectándose y después ya toma el papel principal el broncopulmonar y el cardiólogo.

E: Ya ese es como el proceso y ya tu dijiste que empezaste la busqueda con pediatras y además de pensar en recurrir a este ámbito médico, ¿a qué personas recurriste como apoyo al inicio?

P: mi cuñada. La hermana de mi marido, esa fue la principal.

E: Y pensando en en este camino que hablabas del equipo médico de pasar de uno a otro, etcétera, como como ha jugado el rol de apoyo el equipo médico ha sido centrado, por ejemplo, específicamente en temas biomédicos o también sientes que ha habido un apoyo en otro plano?

P: Pucha, qué buena la pregunta. A ver xxxxxx es muy frontal, pero sí ha sido bastante apoyador, diría, lo conoce cualquier cantidad y por lo tanto me dice, me calma me, porque soy como (inentendible min 40:57) quiero todo solucionado rápido, y me dice "yo sé que estay impaciente, cálmate, tranquila, no te lo voy a decir ta suave lo que viene o en lo que está", las noticias más dura slas he recibido de él, pero yo creo que como que logré tener una amistad con él. Entonces pase la barrera del médico común y ya no se preocupa solamente de xxxxx y su pierna, o xxxxx y su su desempeño físico, sino que xxxx y su familia. La kinesióloga para qué decirte o sea la kinesiologa son un 10, siempre están, crean un vehículo básico importante, casi de segunda mamá o sea muy especial. Y después hay ciertos médicos que meten la pata porque no cachan cómo manejarse, se confunden de repente el niño grande, ya es grande, por lo tanto tiene que saber todo, no vale la pena porque en estas condiciones, de repente uno debe ser muy atinado con lo que dice o sea, piensa tú que un doctor que yo seguí viendo, una doctora que seguí viendo igual porque la encuentro capa y la verdad que ella metió la pata y yo se lo dije porque en el fondo metieron a xxxxxx la consulta sin mí, y le dijo que le tenían que hacer una traqueostomia que ya había llegado a un minuto que era necesario, pero sin mí y fue muy espantoso porque me bajó tanta rabia, que pedí una hora con ella, tomé hora con ella para ir a decirle, que encontraba que lo que había hecho había sido una estupidez máxima, que aunque xxxxx sea mayor de edad para mí no es mayor de edad que es un ser humano que con esa noticia lo derrumba y para mí la parte psicológica más importante que la parte fisica. Entonces yo creo que en general, los doctores cuando meten la pata, la gente no les dice nada, cachai? entonces uno queda con el rencor, no vuelve a ir, pero yo creo que uno tiene como papá, como paciente, como mamá del paciente, absolutamente todo el derecho a decirle a un doctor que metió la pata porque son seres humanos si no son Dioses y yo creo que falta empoderar un poco a los cuidadores y a los pacientes sobre su enfermedad, sobre todo una enfermedad como ésta que hay todo una hoja de vida, como viene la ruta, los protocolos ya están determinado, no es una enfermedad tan tan desconocida dentro de la enfermedad poco frecuente, yo te diría que Duchenne es de la enfermedad que más, una de las enfermedades que se sabe mucho, se ha investigado porque se mete en una cantidad de plata en Estados Unidos y Europa gigante para encontrar la cura entonces uno como papá, yo que me he dado cuenta de lo ignorante que era importante empoderarse y averiguar y saber y aprender, para poder decirle "sabis qué, xxxxx, lo que me estás diciendo no lo voy a hacer porque eso no está dentro de los protocolos internacionales, y no está probado que así sea, entonces yo creo que hay una falta como de análisis crítico frente a la información que tú absorbes.

E: Claro, no decirle que sí a todo no más porque es el doctor..

P: Exacto. Y ser un poco más confrontacional, no ser antipáticos ni mucho menos, pero si hay cosas que cuando a ti no te parecen, no te parecen, si en el fondo el responsable final eres tú como papá o tú como pariente o el cuidador es el que toma la decisión con el paciente.

E: Y pensando en los apoyos que ha recibido xxxx, hablamos un poquito de los amigos del colegio, de la familia, el equipo médico.

P: Mira xxxx tiene un tiene un, tiene grandes amigos de verdad, generalmente han sido siempre los mismo a lo largo de la vida hasta que se encontró con, son cuatrillizos, pero hay dos de los cuatrillizos que son íntimos amigos de xxxxx, o sea de he hecho ellos dos le ayudaron a organizar una exposición que se hizo hace 3 años atrás fue increíble, la xxxxxxx, entonces cachaban todo el tema yo te diría que esa amistad que xxxxx tiene con, con xxxxx con xxxx, xxxxx, con xxxxx esos cuatro son como su su máximo amigos, que él sabe que van a contar que va a contar con ellos y que van a estar cuando esta triste y lo van a levantar, que es súper, es súper nutrido de amigos y de buenos amigos. Y en términos familiares, yo creo que en general, si mi mamá está involucrada, antes era mi cuñada, que era vecina mía de xxxxx, entonces nos veíamos demasiado y pero hoy en día en general, no a ver cómo te podría decir a veces no, no cachan bien de qué se trata el tema entonces, no es que no me siento apoyada, me siento super apoyada super querida, súper queridos nos sentimos pero. De alguna manera la gente tiene que vivir la el día a día de xxxxx pa´ cachar..

E: Claro claro si no hay conocimiento de cómo es.

P: Cachai? Pero si la gente es increíble, sí tú recibes como familia cuando tiene una cosa así, una barbaridad de amor puro amor. Sí a veces chuta uno no merece tanta atención o que te pregunten tanto, de repente te dicen, qué increíble lograr seguir teniendo esa fuerza a pesar de, pero no es un mérito de uno no más po, yo creo en dios también, creo que cuando aparecen este tipo de cosas que son tan potentes, no hay un abandono eh pasan milagros, pasan cosas increíbles que eso e slo lindo y empezar además, con el tema de tener una fundación, se empieza a abrir las puertas, conocía la gente empiezai a ver que todo va fluyendo, y "decis cómo, cómo pasó", pasa.

E: Y justo quería tocar el tema de la Fundación cómo fue tu llegada, me puedes contar un poquito la historia?

P: El culpable es xxxxx después de la de la, cómo se llama, no sé en qué minuto de la vida, pero como que él se sentía muy feliz con su condición y todo y de repente quiso ayudar, el ofreció ayuda, pero la ayuda llegaron dos personas acá, dos mujeres, lo, se fueron a la salita de estar, cerraron la puerta y yo dije yo quiero cachar qué es lo que están hablando, quiero saber pero callao y empecé a escuchar lo que estaban haciendo, empecé a escuchar todo lo que habían padecido pa´ tener lo que tenían, todo el esfuerzo que significaba para esta chiquilla que era la xxxxx que tenía a su hijo ya en una edad avanzada con una una enfermedad super complicada, todo lo que había hecho, todas las visitas al congreso, todas las reuniones que tuvo con la alianza paciente que estaba metida, todas las dificultades que le habían hecho el tratado de hacer la cama con otra fundación con la misma tema de enfermedad y que en el fondo habían amenazado, olvidate el matonaje que había hecho y yo dije, "sabis qué, mira yo no me voy a meter en la situación, no voy a hacer nada pero te voy a ayudar en hacer la página web te voy a hacer contacto con la gente, porque al final este país no es muy grande,

entonces, empecé a conocer gente que en el fondo te puede ayudar y esas personas te empiezan a presentar a otra personas que te pueden ayudar y así y a mí no sé por qué me me empecé a ser súper amiga de ella y empecé a ayudarla más el niñito estaba cada vez peor y una condición importante, problemas economicos gigantes, en el fondo no tenia ni cuarto medio, esta mujer es sufría, sufría que lo han pasado mal toda la vida y que el marido la abandonó, le puso el gorro, la dejó sola, con una niñita que la trata mas o menos mal, que la otra hija que siempre le cobra la deuda de que fue diferente con uno y con el otro. Y ahí empecé y conocimos a una italiana que era miembro world Duchenne como la organización mundial de que depende, dependemos de nosotros y 40 organizaciones más y fui a Atenas, sin saber una gota de inglés, pero bueno ya fui y ahí conocí a estos otros chilenos que tenían esta fundación y con ella nos fusionamos, pero fue muy bonito porque en el fondo fue como partir de cero eh un poco, redacté la página web, nos conseguimos una agencia que nos hiciera gratis la cuestión, empezamos a contactarnos con los médicos que la Jessica conocía y me empecé a meter más después fuimos a la xxxxx porque ella tenía un conocimiento anterior pero yo soy súper patuda entonces eh empecé con, tengo buena llegada con la gente, entonces eso me ha ido abriendo puerta a puerta a puerta y bueno y la cosa es que de verdad que han pasado cosas que tú vay a ir recibiendo como ideas que tu decis cómo se le ocurrió esto jaja no son tuyas, te prometo que es tan increíble si tu dejai abierta la antenas van apareciendo oportunidades, cosa eh Alguien te dijo algo y a ti se te ocurrió algo estuvo algo, la otra aportó no sé qué y ahí empieza, animarse y la verdad que la mejor, lo mejor terapia la vida, es pertenecer a la fundación de la enfermedad que te aqueja personalmente y que tiene la experiencia de haberla vivido y saber todos los pasos, o la mete pata tuya para que la gente no lo haga. Entonces, bueno, en eso estoy metía hasta las masas trabajo todos los días, cuatro o 5 horas diarias eh soy la unica que no trabajo, por lo tanto la que tenga, la que tiene más tiempo y de repente claro, me gustaría que hubieran más manos porque (inentendible min 50:41) en todos los (inentendible min 50:42) es que que tenis que son una unidad, porque en este país como falta todo.

E: ¿Y Y, ahora ¿en qué labores están como enfocados?

P: Mira en general partimos siempre contención familiar, un poco “yo te oigo, te escucho, qué necesita? ¿Cuáles son tus dudas, en qué te puedo ayudar”, etcétera, etcétera. Después el tema de apoyo escolar que la xxxxx lo hacía antes de ir a los colegios de estar con los niños con duchenne explicarle a los profesores. Y esto se ha abierto mucho más porque en el fondo empezamos con los webinar en pandemia de todos los aspectos que se necesita tener en cuenta para los niños. Estamos con una idea, hacer un registro de paciente, estamos con la idea de hacer una jornada de padre con todos los terapeutas como se hace afuera, en el fondo es un encuentro medico con los cuidadores y con los pacientes. Estamos con una idea de hacer una mesa redonda Duchenne donde participan los mayor cantidad de médicos para que se compartan experiencias, se comparta forma de de cuidado. De llevar a todos los centros médicos a esta atención multidisciplinaria o sea insistir en que la atención multidisciplinaria es la forma de atender. En juntar plata para poder seguir haciendo proyectos, entregar eh hacer talleres en los colegios, dirigido a los niños para para prevenir el bullying que muchas veces tiene un niño que tiene una discapacidad eh hacer talleres en xxxxx para que la gente en el fondo vaya haciendo comunidad se vaya generando redes. En general lo que hablamos ayer con los directores, que la idiosincrasia chilena es muy vivir tu duelo solo, en Estados Unidos no pasa eso la gente se conecta, va a la asociación, junta la plata, tiene entusiasmo, acá la gente sumamente pasiva,

espera que le llegué todo listo, comida rápida, entonces, eso es lo que vamos a tener que generar el despertar y lo otro tener una responsabilidad defensoría del paciente, o sea esta ley de enfermedades poco frecuentes, hay que sacarla si o si este, plan de enfermedades poco frecuentes no puede dormir en el ministerio de salud. Y Y la verdad que que que tenemos, antes no lo habíamos visto como una responsabilidad tan inmediata, porque no teníamos ni los abogados ni nada y se nos ocurrió llamar a pro bono para tener contacto directo y ver cómo podemos ayudar a los pacientes porque lamentablemente hay ciertos remedios que no los podis sacar sino sino demandas al estado o a la isapre, así es y no hay de otra. Entonces ir haciendo un poco y nosotros tenemos despejo todas las asociaciones que funcionan maravillosamente afuera, tienen Estados Unidos para el proyecto Estados Unidos, (inentendible min 53:24) Duchenne de Estados Unidos para (inentendible min 53:30) España, eh El Reino Unido que son. En el fondo no hay que inventar la pólvora, hay que copiarla porque Porque en el fondo los resultados están a la vista que funcionan, pero yo creo que lo lo lo importante también, además de todos estos proyectos que te estoy comentando es seguir generando. Redes con los médicos, trabajar juntos, así como trabajamos con xxxxx trabajar con todos los otros centros. Siempre como ésta intercomunicación y también darle oportunidad a regiones porque las regiones están super abandonadas, todos los que más tienen que trabajar entonces buscar la manera que que que se les facilite la vida a los niños y lo otro también que creo que es súper importante el tema lo la transición niño adulto es una necesidad súper imperante.

E: Y yo te quería hacer una pregunta, porque entiendo por lo que hemos conversado que siempre la atención de xxxxx ha sido en el sistema privado, tu me imagino que tras la organización y bueno, con los años vinculandote con el tema, también ves cómo es el recorrido en el área pública. ¿Si me puedes hacer una comparación de lo que tú sepas de lo que te hayan comentado?

P: mira quiero comentarte que de verdad hay centros que son espectaculares, el hospital xxxxxxxx, el hospital xxxxxxxx, esos son los dos que yo conozco más más más patentes digamos. Funcionan fantástico, o sea, tiene el multi profesional, tienen contacto perfecto con los pacientes saben qué hacer con él. El problema se genera en el diagnóstico, se demora mucho, a veces hay otras veces que son, atienden rápido y hacen todo el examen porque hay gente que en algún minuto sabía de enfermedades poco frecuentes o de Duchenne que con algo sabía, entonces inmediatamente se dan se dan cuenta que tienen que hacer un examen en general. Pero el recorrido en general no es tan rápido y lo otro también que es lo que te digo o sea como no saben en las emergencias ponte tu un niño, se fractura y tiene un problema respiratorio y una embolia, no tienen idea de cómo actuar. Entonces hay ciertas cosas, ciertos médicos que no están dentro de tu de tu staff que te atiende comúnmente, que debiera saber o tú como papá debieras entregarle a ellos una forma para que entiendan cómo tendría que proceder si hay una emergencia. Y lo otro que complica también son esta distancia de las atenciones en los hospitales cuando no tienen los multidisciplinario. Y en otro, en otro aspecto, también la parte respiratoria hay dos programas que es el AVNI y el AVNIA, que en el fondo es uno para ventilación no invasiva para niños y otra es para adulto, hay veces que los encargados de ese programa, cuando te van a atender los kinesiólogos, tampoco saben muy bien cómo funcionan. Los parámetros que tendrían que aplicar. En los niños con Duchenne esta misma terapia respiratoria no se hace en todos lados eh yo creo que la gente cuando tiene a mayor educación, mayor empoderamiento, menos ocasión menos empoderamiento, más sí sí a todo lo que le dice el doctor a pesar de que haya metidas de patas y pero creo sinceramente que Chile tiene comparado con otros

países latinoamericanos que te llaman de República Dominicana te llaman de otro lado, no tienen nada o sea, Chile debiera darse una piedra en el los dientes de saber que tenemos un sistema de salud que funciona al menos, podrán robar, podrán demorarse en las listas de espera, podrán demorarse en operar, pero primero que nada tenemos profesionales increíbles a nivel mundial, tal vez hay cosas como burocráticas internas de gente que no sabe bien dirigir el hospital. No tengo idea, pero si tenemos una una súper red y los que no ven, estan ciegos y lo que quieren mostrar que en el fondo Chile ha funcionando pésimo siempre hace 30 años, mentira, no es verdad ha mejorado, yo nací en el tiempo donde Chile era pobre de verdad, donde los consultorios eran de tierra, tenia un doctor cada 3 millones de personas mas o menos, te cuento que es otra vida y yo creo que en la medida que las fundaciones, asociaciones también se empoderen dentro del engranaje, que no seamos sólo espectadores, sino que en el fondo seamos eh protagonistas junto con los médicos, junto con los papás, la cuestión funciona, si tú esta sociedad público, privada, fundación o sea pueden avanzarse cosas que no se avanza, porque están ahí, en un elefante blanco que es el Estado y que yo no creo en el estado ni un rato ni un rato encuentro que dificulta en vez de ayudar y que y que se hacen las cosas más bien por olfato político a ver si les sirve o no y por eso mismo olfato estúpido se dejan de hacer un montón de cosas entonces, yo diría que el aspecto público eh podría mejorar, pero no es que sea un desastre.

E: Y en tu experiencia con el sistema privado, ¿ves algo que habría que mejorar, por ejemplo, en la gestión?

P: Si, si, muchas cosas, primero que nada debiera haber como te digo, intervención multidisciplinaria en staff eso es vital para no andar de un lado a otro con distintos médicos, o sea, en el fondo es cómo voy a decir una cosa muy burda, necesitamos un supermercado de la salud pa´ Duchenne, en donde tu vayas a un solo lugar y tengamos todo, no este almacén que vende el huevo, el otro vende el que queso, el jamón y el otro de la verdura porque sabis qué es tanto la pérdida de tiempo y es tanto el desgaste que tenis que hacer pasar a los niños que es una lata. Y el tema de la humildad en los médicos de reconocer cuando algo no lo saben, consultar. Y en tercer lugar, inteligencia emocional de los médicos, falta harto, falta un buen coach al lado que me diga cómo tienes que enfrentar algo al niño, al papa, al cuidador, cómo le va a dar la noticia, el diagnóstico, cómo vas a acompañar a esa persona durante todo el tiempo, qué pasa cuando ese niño crece, a quien se lo vas a entregar. No para y no no, no, no queda en el niño cuando ya cumple 17 años, tiene responsabilidad como médico, sino es una enfermedad que sea como la de diabetes, como otras enfermedades que hay todo un sin número de gente preparada pa tener la transición es demasiado importante, no dejarte ahí como parado, ve tú, ve tú lo que hacis. Ah y lo otro que te iba a decir en la parte privada, pública es que hay unos hospitales que tienen una atención demasiado mala y otros demasiado bueno, entonces, el San José, macabro macabro de todos los puntos de vista, entonces es muy disparejo la atención, te diría que, y eso es básico, que haya como un protocolo en general y eso también queríamos trabajar en el fondo si esta reunión de médicos con duchenne, pudiéramos plantear que haya una sola forma de trabajar..

E: Claro que hay un lineamiento que no dependa del.. .

P: No dependa del director del hospital, no depende de que senadores de este hospital o del otro, que haya una forma de trabajar.

E: Una pregunta pasando un poco ya lo de la Fundación, tú alguna vez tomaste para ti algún apoyo profesional, por ejemplo, como psicólogo o como psiquiatra, asociados a este tema.

P: La verdad que lo tomé por una depre que tuve, pero no puntualmente por xxxxx o sea era xxxxx más 16 cosas más.

E: Más la vida.

P: y de verdad que soy super inconstante muy poco pienso en, en mi yo, salgo adelante, no sé tendré algún tipo de switch que que la vida te da, pero si lo he necesitado a veces he ido, pero no soy constante para nada, me da lata, meda lata profunda, ya llega un minuto que claro, bueno, "cuéntame esta semana que pasó", "lo mismo pero…", cachai? entonces de verdad que a veces lo que yo busque en algún minuto que cuando xxxx estuvo un poquito mal de de de ánimo fue acudir a la xxxx para que le ayudaran porque yo decía "tiene que haber un psicólogo que entienda bien, el tema de una discapacidad" no es lo mismo un psicologo X que habla con una persona que tiene anorexia que una persona que que tiene al frente un niño que tiene problemas de discapacidad profundo y no encontré, es que sabis qué en xxxxx como que no sentí que me acogieran, sabiendo hoy cómo es xxxxx, que es para mí o sea la institución que mejor funciona la vida, o sea son de un profesionalismo de un (inentendible min 1:02:54), nosotros estamos haciendo con ellos una investigación para el tema del entrenamiento respiratorio o sea yo quedé con la boca abierta, lo mismo que hicimos una jornada de actualización de esta parte respiratoria perfecto, pero no sé porqué tuve la mala suerte que no encontré el botón adecuado pa´ apretar y me fue pésimo. Pero sí es importante y es uno de los sueños que tenemos nosotros tener apoyo psicológico dento de las fundaciones y con la experiencia de haber tratado ya esta cuestión.

E: Ya estamos acercándonos al final de la entrevista, quería sólo tomar un tema que se me olvidó preguntar en su momento cuando hablamos del tema familiar. ¿Cómo fue el impacto en la dinámica familiar cuando empezó este tema y fue como ya el diagnóstico de xxxx y estamos frente a esta situación?

P: Atroz, atroz porque tu quedai choquea a tal nivel que en el fondo te enfocai en ti, solo en ti y en el personaje que está pasando este problema y tu de repente abandonai un poco al resto, sobre todo a los hermanos, sí yo creo que han (inentendible min 1:04:02) bastante.

E: Y tenían, tienen edades similares?

P: Si, xxxxx (inentendible min 1:04:09) yo tengo a la xxxxxtiene 33 que va a cumplir ahora, después los mellizos que tienen 27 y xxxxx tiene 26 o sea yo tuve a los mellizos y me quedé esperando guagua al tiro a xxxxx, entonces yo te diría a la xxxxx la dejé de lado porque en el fondo ella era tan autónomas

y tan dependiente que ella era como casi mi apoyo y los mellizos con xxxxx la verdad no fue muy atroz porque les tocó todo junto, no pude darle todo el espacio, te fijai? porque nació xxxxx, estaban los mellizos que tenían una diferencia de un año y un poco más, sí los niños son recientes o se ponte tu yo entiendo la Elisa que es la melliza, nunca quiso darme problemas, pero hoy en día el costo que recibió de no decir su sentimiento de no, del de pasar cómo se desapercibida de ser una yes woman, como bien diría, le ha dado altos costos, y lo mismo que xxxxx con xxxx que tampoco tienen una relación muy fluida.

E: Ya, ya o sea igual impacto en la dinámica fuertemente.

P: Sí, totalmente, como pareja también por el fondo tenis como la sensación de que no sé po´ tu das más y el otro da menos, uno es más cariñoso que el otro, el otro es más mal genio que le pide favores que le pide favor al otro entonces tu te ponis histérica porque este señor que debería ser el papa y debiera estar presto a ayudar, no te está ayudando o no lo ayuda, son distintas formas de relacionar, lo que pasa es que uno puede evaluar con su vara el resto de la gente cachai?.
Pero pasa también cuando uno está en una situación de estrés
P: Claro, todos reaccionan distinto, pero si impacta y mucho.

E: Claro como que reordeno todo ¿Y cómo fue, me comentaste un poco de algunas cosas puntuales, pero el impacto económico que tú sentiste al momento de tener que empezar a hacer tratamiento, etcétera se notó?

P: Es que sabis lo que pasa, la terapia 1 es una un corticoide que es botao´ de barato y el tema de la kinesiologa si te duele porque el fondo en ese principio ninguna isapre te lo reembolsa. Eso fue como como potente y hoy en día es más todavía, en el fondo yo tengo que pagar mucha plata, eso, mucha plata eso mucha plata el BiPap, pero en el fondo igual van generandose cosas que son cosas pero yo te diría que es como más bien un tema como de costo psicológico por un lado y y el tema en general son por etapas o sea la operación de xxxxx fue (inentendible min 1:06:53) hay ciertas cosas que en el fondo van marcando como etapas que son minutos complicados pero no es que sea una enfermedad cara del principio día uno, no

E: Ya, va progresando como tu decias.

P: Claro va poniéndose cada vez más compleja.

E**: Y eso que emm decías ahora del costo psicológico eh lo sientes para ti, lo sientes para algún familiar?**

P: Todo, pa todo, yo te diria que es como, pa uno el tema de la muerte cerca en tu hijo, que es desde el principio o sea yo supe que tenía Duchenne y yo como que lo (inentendible min 1:07:30) después como que empecé a tener como otra perspectiva porque en el fondo los niños tenían muy poca expectativa de vida y hoy en día tiene hasta los 35-40 no se cómo va a ser esa, ya esta mal, no se como

va a ser pa adelante, como va a seguir avanzando, pero pa´ (inentendible min 1:07:48) porque en el fondo era su compañero de, de todo, le gustaba las mismas cosas que al papá le gustaba el golf le gustaban las motos, básicamente es dejar de acompañarlo, de estar con él en ciertas cosas y pa mis hijos yo creo qu esi, pa mis niños ha sido duro ha sido duro por el tema de en el fondo hay un ser que necesita más atención, por lo tanto, la atención no puede ser repartida tan igualitariamente a veces, entonces, bueno, pasan cosas, hay costos, no hay nada gratis eh pero también te digo una cosa, un ser humano como este aporta tanto, tanto (inentendible min 1:08:42) me agoto de tener que levantarme 16 veces, estoy viendo una serie "mama, se me cayo el telefono, mama mueveme el pie, dame la mano, mueveme la cabeza" porque empiezan a tener problemas con, empiezana tener dolores, molestia, como contracturas entonces claro uno se tiene que uno se desplaza del minuto 1 que tiene un hijo o sea ya ahí tu pasai a tecer plano y en vez de ir asumiendo que tú ya eres más libre cada día, eres menos libre y eso duele, tu ego se resiente, tu yo interior, se revela, pero pero es tanto el amor que uno tiene un hijo que uno es capaz de saltar 20 veces las vallas, lo más raro que hay, pero no sé, yo no sé cuál es la explicación pero primera vez que en el fondo yo creo que el egoismo ahi no existe, con un hijo no, no tu renunciai a todo, dai el brazo el otro brazo, si podis dormir en el suelo si sabis que esta con fiebre, es súper extraño, pero uno es capaz, ese amor es demasiado, yo creo que no hay ningún otro amor más increíble que este, eso.

E: Ya vamos a ir cerrando, yo quería saber, te voy a nombrar algunos temas y saber si tú crees que necesitas más información, si te ayudaría a poder, por ejemplo, tener más conocimiento sobre la enfermedad o la condición de salud de xxxx, o crees que ella tiene el suficiente?

P: Yo creo que tengo suficiente, excepto me faltaría saber todo un poco más las cosas más más científica de la enfermedad, un poco más a ver cómo es el tema del músculo, porqué se transforma en lo que se transforma saber un poco un poco, sobre todo los ensayos clínicos. Ese tipo de cosas.

E: Y, por ejemplo, sientes que tienes alguna necesidad en cuanto a apoyo a los cuidadores por ejemplo, saber si puede haber algún tipo de apoyo social, económico o de otra forma?

P: Yo creo que lo que más me importaría sería Apoyo psicológico, económico yo creo que no, para mi. Pero sí creo que para los cuidadores de gente con más problemas, de todas maneras económicos. Y sabis qué, otra cosa del acompañamiento a este paciente que ya pueda ir. A tomarse un agua mineral al frente en el almacén. Yo trabajé mucho tiempo en la campaña de xxxxx en la parte de discapacidad y estuve hablando con muchas cuidadoras y lo que más se quejaban era "no tengo con quien dejar a mi hijo, no tengo cómo recrearme, yo estoy enferma, yo tengo problemas psicológicos, físicos, mentales", un costo pagado, pero a mil a mil porciento, entonces el reconocerla a las cuidadoras de verdad, para mí son unas heroínas, yo no les llego ni al talón o sea , son seres humanos que ealmente que necesitan demasiado apoyo, yo creo que un un reconocimiento es, siempre he pensado cómo no va a haber un voluntariado de universitarios que tú le paguis en nota o no se qué eh pará que obligatoriamente puedan dar tiempo a ayudar a enfermos que están postrados o a cuidadores que necesitan salir 1 minuto, este país hay poco altruismo en ese sentido mucha exigencia mucho, yo quiero y poco dar nada, tu veis en los Países Bajos cómo funciona eso, que existe esa alternativa, miramos, tenemos una educación de de mirarnos mucho el ombligo.

E: Yo quería preguntarte, para ti, cuáles son las causas de la enfermedad de xxxxx?

P: Genéticas. No hay otra causa, nació con el problema, tenía un gen defectuoso o yo venía con mi hija ni curioso y fue así no más.

E: Y quería preguntarte el impacto que tuvo desde el diagnóstico, sientes que en el fondo alcanzar un diagnóstico mejora notoriamente, la condición de salud o no necesariamente como lo ves tu?

P: Mira, lamentablemente Duchenne, cuando tu partes demasiado demasiado al inicio, o sea si tu ves a una guaguita de 3 meses con un diagnóstico de Duchenne , no puedes hacer mucho, casi nada pero si el el diagnóstico ojalá lo pudieran hacer antes de los 5 años, de todas maneras porque inmediatamente partes con el tema de medir la parte respiratoria, la parte cardiológica, partis con kinesiologo de antemano partis con piscina partis, sí es necesario y sobre todo para lo que se viene, porque como hay mucha terapia dando vueltas, hay muchas y muchos ensayos clínicos que ya está terminando, el saber antes, significa determinar cuál es la mutación de deleción, etcétera y que puede ser candidato para un remedio que existe y que entre antes lo sepas mejor.

E: Y para ir cerrando algo que me has esbozado en todo lo que hemos conversado, pero ahora, por si acaso faltó algo si te quieres entrar particularmente tomando también tu rol en la Fundación eh qué opinas tú de las políticas leyes o programas que hoy en día existen en Chile. Y qué recomiendas tu que debería ser incorporado para apoyar tanto a personas con enfermedades poco frecuentes como para cuidadores?

P: Mira, yo creo que lamentablemente son enfermedades de alto costo. No sé si este país va a tener en algún minuto los montos que se necesitan para poderlo hacer. Yo creo que tiene que haber alguna política pública absolutamente necesaria, alguna ley donde en el fondo, al menos te subvencionen en algunas ayudas técnicas Eh los cuidadores que tengan algún tipo de ayuda económica Eh el tema de que haya conciencia en este país que en el fondo eh hay un estado que tiene que hacerse responsable, también que sea cooperador en el tema eh que haya ciertas obligaciones, no sé del estado de poder ayudar a la gente que no que no tiene medios, para poder llevar pa´ poder sobrellevar la enfermedad. El Ministerio de salud debiera tener un papel preponderante, sobre todo en el tema del diagnóstico, del tema de lo que tú me dices, de las de las pruebas, que partan cuando nacen los niños para poder tener determinado, que haya muy buena conexión con lo que está pasando afuera, que haya cooperación con universidades que tienen mayor cantidad de plata, que se incentive la investigación eh que no haya tanta burocracia pa´ hacer ensayos clínicos en Chile o sea hay mucho, estamos en pañales estamos años luz de lo que hacen en Europa en Estados Unidos, años luz. Pero lo bueno que como hay, como no hay nada, todo lo que se haga, es bueno

E: es verdad. Se puede partir avanzado.

P: Eso es lo entretenido, tarde como todo Chile, Chile es atrasado y nos vamos a ir atrasando cada vez más ahora con la situación económica, como país, en vez de avanzar hemos ido retrocediendo a morir. Pero creo que hay gente fantástica hay médicos increíbles, científicos fuera de serie, es cosa de poner un poco de plata, un poco de tiempo, un poco de salirnos de las cosas estúpidas que se piensan hoy en día, cosas que no tienen ningún tipo de prioridad que se le dan como prioridad máxima, pero no, no nos hace ver un país hacia adelante y moderno, sino que nos hace ver un país resentido hacia atrás. He dicho.

E: Entonces xxxxx, ahí estamos con las preguntas, no sé si te queda algo dando vueltas que quieras complementar, igual hablamos harto.

P: No nada. No súper bueno que hagan esta iniciativa, súper bueno que se planteen estas cosas porque de verdad que hay, estamos en un punto que podríamos hacer muchísimo o podríamos quedarnos en la nada, entonces en la medida que se vayan poniendo temas y en el fondo se visibilice la gente que tiene estos problema porque se grita LGTB y el gallo de los pueblos originarios, el personaje no tengo idea de la ecología, pero hay gente y que son millones de gente con alguna discapacidad en Chile, millones. La gente no sabe la cantidad de personas que hay y nadie grita te fijai? y son todos silenciosos. Entonces es bueno que se haga lo que sea, pero que se haga algo, oye xxxxxxx, te traigo un sandwichito o algo?.

E: No, muchas gracias. Es que yo conmí justo antes de venir pensando que íbamos a estar para largo, porque el tema da pa harto. Ahí estamos pero mil gracias xxxxxx, de verdad muy buena la entrevista.

P: Ay no hay de qué, feliz.

E: Me encantó poder entrevistar a xxxxx.

P: Sí a mí igual, que le haya sacado palabras o sea te digo eris una maga.

E: Sí, estaba súper motivado.

P: Y dónde vivis tú xxxxxx?

E: Yo vivo en…

L.IC1 **(L)**

E: Nos puedes contar un poquito de como tú te vinculas primeramente con la organización, si nos puedes contar brevemente también tu trayectoria de vida de tu propio padecer y también como eso significa que llegas a la organización y te vinculas también con la organización en un primer momento.

L: Ya. ¿Puedo desordenar esa estructura verdad? Porque sí, esto me lo han preguntado varias veces y a mí me... yo consulté la primera vez por dudas de mi cuerpo cuando tenía 13 años. En un CESFAM. Mi mamá, nosotros nos vinimos a vivir de xxxx a Santiago cuando yo tenía 9 años porque mi mamá no encontraba estabilidad en xxxx, yo soy, yo me río harto de xxxxxxxxxxxx porque yo también soy hijo de amantes, pero mis dos papás eran amantes o sea los dos tenían sus relaciones formales. Yo soy ese fruto de ese amor, dice mi mamá que yo soy un hijo hecho con mucha pasión, y yo le digo 'pero con muy poca dedicación porque mira como salí super fallado'. Y nosotros nos vinimos a vivir a Santiago porque mi mamá no encontraba mucha estabilidad en xxxx. Y cuando nos vinimos a vivir a Santiago mi familia es bastante extensa y tenemos muchas situaciones, pero nosotros no vivíamos una situación muy acomodada, vivíamos de allegados en la casa de mi abuela por ende nos atendíamos en la salud pública. Tengo un tío que es médico, pero nunca hemos gustado de molestarnos entre nosotros o de interrumpirnos en sus tiempos de descanso, así como que es médico todo el tiempo así que aparte que en su casa también lo sea es como....

Fui a ver, porque tenía unos porotos en mis piernas y mi mamá me llevó preocupada pese a que mi mamá es holística no cree en los doctores, no cree mucho en su cuñado, y este doctor le dijo que era porque era sucio. Porque no tenía una higiene adecuada y tenía un comportamiento ridículo en el aspecto sexual. Y yo no tenía ningún tipo de conducta sexual de ningún tipo nada, o sea, las únicas pololas que yo tenía eran pololeos realmente *naive* o sea cartitas de amor y 'deseo poder tomarte la mano algún día'. Tuve una polola musulmana entonces no... se trataba más de cariño, más de afecto que de otra cosa. Nunca había hecho nada y eso me causó no hacer nada, no tener ningún... porque sentía que ensuciaba mi cuerpo, mira la tontera. Lo oculté mucho tiempo y en una fiesta familiar, mis primos que ya me veían con short y polera le dicen a mi tío 'oye xxxx por qué no le sacai' al Jano sus porotos, estos quistes sebáceos que tiene en sus brazos'. Y mi tío estaba medio borracho y dijo 'bueno ven aquí y te los saco ahora y los cocinamos' todos riéndonos, y dijo 'no es que yo te los puedo sacar, sacamos hora', y esa fue la conversación en mi casa 'no, nosotros pagamos el pabellón' pa' que usis camisa manga corta. Mi tío los ve y le cambió la cara, fue como que se le pasó la borrachera en un segundo y me dijo 'esto no es algo común, esto es una enfermedad rara', así de entrada.

E: ¿Tú tío era dermatólogo?

L: No, mi tío es cirujano de tórax. Pero es una persona bestialmente inteligente, bestialmente inteligente, yo desde que tengo 11 años a mí me gustaba la física, quería estudiar ingeniería ambiental, siempre me gustaron los números, y me encantaba la física y mi tío fue el que me dio mi primer regalo científico. O sea, me, me regaló textos de Fayman para que yo leyera, y como que mi mamá le decía 'pero no va a entender nada',

y yo entendí todo y me encantó y aah viva la física. Es alguien bestialmente inteligente y cuando a él le cambió la cara y me dijo esto es Von Recklinghausen y al tiro así viéndome, llamó a mi mamá, llamó a mi tía, llamó a toda mi tía, mi familia es una familia muy extensa, ya lo dije. Todos así en la fiesta familiar acongojados, el lunes a las 8 de la mañana estaba en una consulta con un neurólogo, y el neurólogo me dijo 'sí, tenis manchas, tenis la cantidad de porotos, pero esta es una presentación mosaica bastante extraña de una Neurofibromatosis, necesitamos que te vea un genetista, necesitamos que te vean', en dos semanas tuve acceso a todo a especialistas que me vieran todo. Esto es Schwannomatosis que es la tercera versión de Neurofibromatosis, es muy atípica, esto es muy raro, comentario desagradable 'se parece a la enfermedad del hombre elefante'. Hombre elefante lo busqué en la BlackBerry, yo tenía dos trabajos, una polola, estaba en la universidad, espanto, no quise saber nada de nada, terminé con mi polola, renuncié a los trabajos, dejé la universidad, me fui al sur, into the wild así a querer morirme, solo quería terminar conmigo.

E: Perdona xxxxxxx que te interrumpa porque este, tu tío, ¿te empezaron a salir a los 13 años no? dijiste... y aquí ya estabai' en la Universidad, entonces tu tío te ve esto cuando ya estay más grande, no a los 13 porque yo me estaba imaginando a los 13.

L: 10 años después, yo tenía 23.

E: ¿Y en el intertanto te fueron saliendo cada vez más?

L: Sí me aparecían cada vez más, nunca desaparecieron, cuando aparecían dolían mucho, molestaban y después me acostumbro al dolor, o sea... hay movimiento que yo ya no hago porque tengo mucho en la parrilla costal. Mi tío es cirujano de tórax entonces me tío me dice cuando tú quieras te los saco, pero los sacamos cuando sean problemáticos, ¿hoy día son problemáticos? no, si no me muevo de esa forma no me duele. A estar acostado 3 meses recuperándome de una cirugía en la pleura, prefiero esperar un poco, o sea... hay cosas que pueden esperar. Volviendo a mí me diagnosticaron y entremedio perdí toda esperanza de querer hacer algo, y estaba en un loop bastante peligroso o sea... como que caí en una conducta super autodestructiva. No porque.... quisiera quitarme la vida si no que no tenía ningún interés en ella. Em... me empecé a llenar de conocimiento super superfluo, hasta me da un poco de vergüenza porque cualquier situación que me permitiera mantener mi mente ocupada y no pensando en algo lo tomaba entonces llegué a estudiar incluso las religiones más idiotas que se te puedan ocurrir o sea de todo, de todo, llegue a leer así esto nadie lo ha leído, me caí en un pantano de estudios, así como ya, cualquier estupidez. Y lo más profundo son las religiones, vinculado con un cura con quien conversaba mucho y discutía mucho estos asuntos solamente pa' llevarle la contraria, no tenía interés de nada.

Empecé a salir con una mujer bastante controladora que me hizo primero volver a trabajar en servicio como garzón sin estudiar nada, de ahí me dijo un día 'deberías volver a estudiar cualquier estupidez, no importa lo que sea, pero estudia algo que te obligue a tener un compromiso, a tener que levantarte una hora, terminar a una hora, que te deje con compromisos después, por qué te estás perdiendo ahí, o si no termina con esto ya',

muchas gracias por eso, se lo agradezco siempre. Estudié técnico en enfermería sin ninguna intención de aprender nada, en mi primera práctica me tocó cuidar a gente que eran ancianos, que estaban en el cuidado domiciliario, conocí a una ONG que se llama médicos descalzos que eran de cuidados paliativos y empecé a atender personas que estaban en sus últimas fases mientras estaba estudiando. Aprendí de ser cuidador, aprendí como de ponerme en una posición, así como... entendí que mi condición de vulnerabilidad en realidad no era tal, sino que podía fortalecerme de aquello. De hecho, tenía ciertas ventajas, yo me reía porque les decía a mis compañeros, que me iba bastante bien, yo les decía 'yo tengo ventaja sobre ustedes', me decían 'ah si claro porque estudiaste ingeniería 4 años', 'no, no eso na' que ver, yo tengo la ventaja de que a mí me duele algo, entonces yo sé lo que le pasa al paciente cuando estoy con él, cuando él está sufriendo algo yo sé que le está doliendo algo, por eso me evalúan bien'. O sea, porque cuando estoy haciendo turno en la noche yo sé que hay alguien que no puede por sí solo atenderse, entonces necesita que alguien lo atienda, por eso mi trabajo es que yo lo esté atendiendo, porque a mí me pasa algo. Entonces oh, mis compañeros 'ah sí sí claro'. Terminé, me titulé, empecé a trabajar y entremedio conocí a xxxx, lo conocí porque yo empecé a trabajar en la agrupación de neurofibromatosis de Chile y era necesario yo primero, sencillamente ayudaba cuando decía conocimientos infinitos, llegaban textos en inglés de neurofibromatosis y yo los pasaba al español. Los compartía con mi tío, con sus amigos, y con ellos conversaba y aprendía más del comportamiento no de mi enfermedad porque había poco conocimiento, sino de como funcionaban este tipo de enfermedades. Por ende, me permitió convertirme entre comillas en una voz confiable dentro del grupo mismo de pacientes con neurofibromatosis, porque no había mucha información y siempre aparecía alguien que ofrecía la fórmula de cloro mágica que sanaba gente, que te iba a eliminar los tumores, y yo 'oye no, si esto no es un asunto de eso'.

Yo vi un médico chino, les digo así, y el médico chino me dijo 'déjate de buscar soluciones si esto es un asunto tuyo, esto es algo genético, está en ti, no vas a poder evitarlo, acostúmbrate a aquello, nosotros tenemos que vivir con nuestros signos y síntomas, tenemos que aprender a manejarlos', y eso empezó a generar que la comunidad se volviera algo más, concreta. Apareció la discusión de la Ley Ricarte Soto, nos invitaron a esa conversación por parte de xxxxx nosotros nos hicimos parte de xxxx. Y de ahí cada agrupación tenía como que mandar algo al directorio de xxxx para apoyar a esta directiva que se estaba originando que era xxxxxxxxxxxxxxxxxx, y...

E: ¿De qué año estamos hablando?

L: Uy, ¿2014? un poquito antes. Por ahí. Y mi agrupación me mandó a mí. Así que yo me sentí super orgulloso porque éramos un grupo de Facebook, y como que se hizo una discusión ahí mismo y la presidenta dijo 'a quien podemos mandar de nuestro grupo a trabajar a esta, a este otro grupo que requiere...' y todos votaron porque fuera yo, entonces yo fue como bacán porque claro lo que yo hacía sencillamente era muy técnico, traducir, ordenar, sistematizar y entregar esa información. Y fue muy útil a xxxxx en su origen. Y yo era básicamente alguien que asesoraba técnicamente, qué era operativo. Así como 'necesitamos a alguien que haga esto', yo lo puedo hacer. 'Necesitamos a alguien que nos ayude o nos entregue soporte para una reunión con el Ministerio',

entonces yo preparaba la reunión antes y entregaba ese insumo a la directiva, para cuando iban a una reunión en esa etapa. Y así llegué a xxxxx. Y tuvo un rol, sí lo tuvo. A mí me entregó sentido cuando yo estaba estudiando, o sea me hizo sentirme parte de algo. Y entender que mi diferencia, mi particularidad en realidad era general. El asunto es que yo estaba consciente de aquello. Entonces cuando empecé a entender ese grado de conciencia y dejé de ver mi patología más bien como una condicionante en mi vida, sino más bien como un aspecto de ella con la que habito. Mi esposa siempre se reía porque me decía cuando yo te conocí me daba mucho temor porque yo era como super abierto a decir lo que me pasaba, así como 'hola sabes que yo soy bipolar, bueno también tengo una enfermedad rara, se llama tanto, eso significa que a veces tengo jaquecas bestiales que no las puedo controlar y me tengo que llegar a urgencias, entonces mucho carrete no va a haber', entonces me dijo 'cuando yo te conocí me imaginé que', y claro los primeros 3 años que estuvimos juntos pasamos en urgencia. O sea, su angustia en las salas de espera era común. Pero ahora como ha pasado el tiempo he aprendido más de mi enfermedad, he aprendido a manejar mejor mis signos y síntomas, los dolores son menos intensos, tengo otras terapias, me da más tiempo como pa' poder hacer otras cosas. Entonces me dice mi señora 'yo tenía miedo', me dijo, pero cuando uno entiende que esto no te tiene que condicionar, si no que te tiene que acompañar y tu asumir que lo tenis e ir no más, vamos, pucha uno mucho más relajado, xxxxme dio eso.

Por eso pa' mi fue tan, tuvo tanta resonancia el llamado cuando xxxx estaba en problemas. Como que me avisaban que se quemaba la casa en la que habíamos crecido, chucha, es medio romántico, estúpido, que no se queme porque ahí está la historia. Pero... era importante para un lugar donde hay tan poco hito, era importante.

E: Y cómo nace xxxx, de lo que tú sabes, em... y después tú te integras cuando ya está...

L: La xxxx me cuenta a mi esta historia, yo me sé la parte desde que llegamos nosotros. A nosotros nos avisan que se están agrupando todas las enfermedades por este proyecto de ley que aún no se sabía si se iba a llamar Ley Ricarte Soto o no. Entonces que existían ya ciertas agrupaciones de pacientes que estaban armadas y que eso era lo que éramos nosotros, una agrupación de pacientes. Entonces que se estaban alineando muchas, entonces yo me acuerdo de que dije 'pero nosotros somos raros po', pensamos en ese minuto busquemos a otras agrupaciones de neurofibromatosis en Chile, quizás deben existir. Y la xxxxxxxxxx que era nuestra presidenta, ella encontró a xxxx, y dijo 'se están agrupando todas las que son como nosotros'. Y yo dije 'ah buena, otras de neurofibromatosis' y me dijo 'no, otras raras como nosotros', y yo dije 'dale vamos', y nos sumamos en esto. xxxxx me cuenta que durante la discusión de todas estas leyes empezaron como naturalmente a formarse grupos, lisosomales, metabólicas, se empezaron como a unir. Y quedaron varias que coincidían que eran mujeres, o sea xxxxxx xxxx de vasculitis, la xxxxxxxxxxxxx, la xxxxxx que es de PTI, que es de púrpura trombo citopénica, que hasta el día de hoy forma parte de xxxx, fue como la primera organización que estaba, dijeron bueno nosotras creemos esta federación que nos agrupe todo, copiando la idea española.

E: Ya, ahí viene como la inspiración. Ya estaba ese antecedente.

L: Sí tomaron a España, porque la xxxx dice, en España esto lo está resolviendo una federación, debemos federarnos nosotros. Y ahí viene el primer, la primera como, el primer principio de trabajo de xxxx, que era esta frase que se tenía que repetir mucho, que nosotros también repetíamos mucho. Que era, catastrar, codificar, dar cobertura. Entonces xxxxllamaba mucho en ese minuto, 'necesitamos catastrar, necesitamos catastrar', catastremos para que codifiquemos y demos cobertura, era lo que nosotros pedíamos. No pedíamos una Ley, no pedíamos, no, si no que pensábamos que antes de hacer cualquier otra cosa, diagnostiquemos el problema y, una vez con el diagnóstico, pensemos qué hacemos, pero diagnostiquemos. Por eso lo último era cobertura, que era como la respuesta al problema [inentendible 18:24]. Y esa fue la primera fuerza de xxxx, por eso nosotros cuando hicimos nuestro libro pudimos dar por terminada esa primera idea de catastrar y codificar, porque ya sentíamos que codificar no era necesario, que ese paso se podía saltar. Bastaba con vernos primero cómo éramos y ahí ya podríamos diagnosticar. ¿Qué requerimos hacer hoy día? avanzar en mecanismos de codificación más rápida, no sé po', una [inentendible 18:54], los desafíos que tenemos hoy. Pero en ese minuto fue la primera norma de xxxxque nació, el primer principio que partió haciendo historia. Catastremos, codifiquemos y demos cobertura.

E: Y en ese catastro, eh, ¿ese primer catastro incluyó a organizaciones y también a personas particulares? ¿O sólo a gente que ya estaba agrupada?

L: Hubo dos ejercicios de catastro. El primero, cuando yo llegué a xxxx ya se había hecho. De hecho, yo respondí ese catastro, que era una planilla Excel que no tenía consentimiento informado, cuyos datos no pudieron ser utilizados bajo ninguna perspectiva. Cuando yo llegué al directorio de xxxx lo primero que dije fue "olvidémonos de ese catastro original, no lo usemos para nada porque de verdad no se puede usar" y era lamentable, porque ese tenía más de 5.000 respuestas, pero no servía porque identificaba a las personas con nombre y apellidos, dirección, teléfono, correo electrónico, o sea, tú no podía individualizar a la persona y no teníamos ninguna, ningún límite de su manejo de información, por ende, era muy irresponsable tener ese dato. Era dinamita pura. De hecho, publicamos que se iban a destruir esas informaciones, que no se iba a tener ningún acceso a aquello que ese enlace se iba a terminar.

Y de ahí vino el segundo catastro, que fue el que coordinó xxxxx, que era nuestra asesora científica en ese minuto. Y ese catastro, lo que buscaba en realidad era… siento que está como abusado el término catastro, pero lo que buscaba en realidad era tener una imagen de la *situación* de las personas con enfermedades raras, no *de las personas*. Entonces, del instrumento original que xxxxxx presentó, nosotros le pedimos que eliminara todos aquellos aspectos que eran personales, porque no teníamos ni el capital para poder financiar un instrumento que tuviese la posibilidad de salvaguardar tal tamaño de información, entonces, si eliminábamos toda aquella información que fuera altamente sensible y dejáramos aquella información que nos permitiera hacer descripción sin entregar detalles básicos de la fuente, sino que más bien validando a las fuentes pero describiendo su situación, eh, iba a ser más sencillo para los instrumentos que nosotros requeríamos. O sea, nosotros no requeríamos vincular un beneficio directo con la persona que respondía, sino que lo que requeríamos era saber cuál era la percepción de su situación de la persona.

Entonces, por eso el segundo instrumento sirvió mucho mejor y ese instrumento incluía algunos capítulos de agrupaciones en donde nosotros pudimos identificar a una serie de agrupaciones a nivel nacional que son no solamente de xxxxx, sino que también pertenecen a xxxxx y están incluidos en el listado porque estaba dentro de las respuestas que las personas entregaron, entonces nosotros no íbamos a suprimir a ninguna, porque nuestra idea era entregar un listado que pudiese ser tomado por un académico y decir "ya, esto es lo que hay". Nosotros aclaramos que no es todo, pero es lo que hemos logrado pesquisar hasta el momento.

E: Y en ese sentido, eh, si tú lo ves también, ya yéndonos un poquito más a hoy en día o de lo que queda -porque esos primeros catastros también fue como para ustedes, como tú dices, hacer un diagnóstico de lo que estaba pasando-; hoy en día ya tienen ese diagnóstico, ya tienen como identificado también como a los actores, ¿no cierto?, eh, dentro del, de un mapa. ¿Cuál dirías tú que es como la misión hoy en día de xxxx? ¿qué es lo que hacen ustedes también en su cotidiano, como organización y como federación también?

P: Esa es una pregunta súper difícil. Y, de hecho, es súper difícil y yo sé que es difícil porque es una pregunta que nos hacemos, cada vez que nos planteamos cambiar algunos aspectos de la planificación y… porque esa pregunta fue una pregunta compleja que nos hizo la persona que se empezó a hacer cargo de nuestras redes sociales. Y nos dijo así un día "ya, pero ¿qué hacen? ¿Qué son ustedes? ¿A qué se dedican?" me dijo, "así como para entenderlo bien", porque nosotros tenemos un área que… nos dedicamos a representar pacientes frente a tomadores de decisiones para visibilizar sus problemas e intentar solucionarlos, a intentar solucionarlos. O sea, eso es algo que nos ocupa mucho tiempo en la semana, como de contactar a las familias cuando se ponen en contacto a través de nuestras redes sociales, administrar ese flujo de información que nos llega de redes sociales, porque hay algunos casos que en realidad no requieren que uno medie, sino que sencillamente requieren una orientación, pero hay otros que sí hace falta aquí uno represente, por eso siempre ocupamos el término de representación y no de liderazgo. Nosotros no lideramos a ningún equipo, sino que nos encargamos de representar sus necesidades en virtud de las solicitudes que siempre nos hacen entonces.

E: ¿Y es, por ejemplo, el caso de alguien que no está pudiendo acceder a alguna garantía o que no está pudiendo…?

P: Siempre.

E: Ya.

P: O sea, siempre es la falta de acceso a una garantía, sea un tratamiento médico o quirúrgico o, por ejemplo, ahora tenemos el caso de la xxxxx que está buscando, que ya tiene la, el cupo en el nhs para operarse en Londres; tiene dos síndromes. Ya tiene el cupo, lo que necesita hoy día es financiar el viaje y es como ¡lo más difícil es financiar el viaje que obtener el cupo!

Bueno, nos gustaría que el gobierno nos patrocinara el viaje. Es súper complejo porque no hay un presupuesto disponible para aquello, pero uno puede hacer el oficio uno puede hacer el trabajo del arte y quizás obtener una respuesta positiva, es decir, "bueno, hagámoslo" y a, y a partir de aquello conformar una línea de cooperación directa. Es como lo que nosotros

intentamos como aclarar, que nuestra intención de representar implica también, a través de esa representación, conducir el trabajo hacia nuestro objetivo, y nuestro objetivo es obtener salud universal, ese es el objetivo que se fijó ofrecer, cobertura sanitaria universal. Eso es todo. O sea, no… es todo lo que queremos mañana, ¿por qué? porque es lo fundamental para que nuestras personas alcancen la autorrealización, que ése es el motivo por el cual nosotros actuamos. Entonces, nuestro objetivo es la cobertura sanitaria universal, porque eso es el camino hacia la autorrealización, al menos desde la visión sanitaria.

También tenemos -como nuestro principal motivo es la autorrealización de las personas y nuestras comunidades, o sea, tenemos otras responsabilidades más allá de los sanitario, porque entendemos este concepto amplio, completo, bienestar biopsicosocial y no necesariamente ausencia de enfermedad-, entonces, nosotros buscamos este proceso de completo bienestar, entendemos que la autorrealización no solamente es sanitaria, sino también es inclusión laboral, es inclusión social, es que exista visibilización, es que las personas se puedan sentir garantes de derecho; entonces, nuestra función finalmente es representar y proteger, y eso es lo que hacemos y nos costó mucho llegar a esa respuesta, porque cuando nosotros, nuestras acciones siempre buscan privilegiar y poner a la persona por sobre cualquier otra situación y a la persona que es más olvidada y habitualmente somos los más olvidados las personas que padecemos o vivimos con el diagnóstico. Por lo común, alguien habla por nosotros. Y se me hizo como súper latente hace poco en una entrevista de la Universidad xxxxx, que una estudiante de Psicología me preguntaba acerca de cuánta, qué es lo que a mí más me impactaba, por ejemplo, de las causas mediáticas en donde padres piden cobertura de tratamiento para sus hijos y yo dije “a mí lo que más me impacta es algo que no se les puede cuestionar, porque es el único ejercicio”, pero a mí me molesta cuando veo personas que están impedidas de comunicarse verbalmente, que están impedidas de decir realmente cuál es su opinión cuando les cuelgan un letrero con una opinión que representa al cuidador y no a la de la persona. Y, para mí eso es una vulneración impecable de derechos, porque te lo quitan todos. No es que yo crea que la persona esté en desacuerdo con aquello, sino que ni siquiera lo sabemos. Y eso de querer tomar tu voz, ser tu voz, decir lo que tú estás pensando, decir lo que tú estás creyendo. ¿Qué cree que la otra persona? Es como… me parece bravo

Entonces, siempre en nuestro trabajo va enfocado de empoderar a la persona para que la persona sea quien se comunique, quien hable, quien diga qué le pasa. Siempre buscamos aquello, pero eso nuestra abogacía siempre va a aquello, va como a representar a la persona y poner la voz de la persona ahí; no lo que nosotros suponemos, sino que lo que él está opinando, lo que a ella le está pasando. En el caso cuando son menores de edad protegemos al máximo su imagen y porque “no, pero hagamos esta campaña pública”; nosotros solamente lo hacemos cuando los padres no insisten demasiado, así “pero no, ¿para qué? si podemos hacer esta gestión privada, sin exponer al menor”. Protegiendo su identidad, sí. Que la enfermedad no lo límite, no lo condiciones, no establezca quién es.

E: Ahora tú, por lo que has contado y por lo que se deduce de, de tu narración, es que hay mucha soledad en las personas, ¿no es cierto? Que tienen una enfermedad rara y que también hay mucha invisibilización, desconocimiento, etcétera. Tú dijiste que cuando llegaste a xxxx encontraste como una suerte de pertenencia que pudiste cómo construir una identidad ahí. ¿Qué acciones propias de xxxx te hicieron sentir eso? Y si esas todavía se siguen, reproduciendo. [problemas breves de conexión] […]

P: ¿Qué acciones propias de xxxx me hicieron sentir pertenencia?

E: Sí, y si eso sigue sucediendo también.

P: Eh, me hizo sentir mucha pertenencia el que fuera convocado a trabajar a un equipo, porque xxxx tenía algunas acciones de carácter común, pero comúnmente era convocado yo a reuniones de trabajo, así que hubo la primera reunión de alianza de pacientes e invitaron a xxxx a esa reunión. Y xxxx asignó a 3 representantes para esa reunión y entre esos estaba yo, entonces yo decía "oh, qué bien, han valorado mi aporte en las reuniones. Han sido considerados, generosos". Eso me hacía sentir parte y yo no soy muy sociable y yo creo que eso se ha visto un poco impregnado en la gestión actual de xxxx. Entonces, cuando habían acciones comunes en xxxx, yo no iba, no me gustaba porque no me siento cómodo, pero era parte de ellas, o sea, la jornada temática en el Congreso fue un hito y participé en ella no estando. Pero esas acciones como públicas, sí, me hicieron sentir parte de xxxx pero, más que nada, dentro de mi personalidad, el que haya sido invitado a trabajar. Y eso.

E: Gracias por compartirlo. Y hoy en día, eh, si tú miras el accionar de xxxx, ¿cuáles identifica que son las principales necesidades de las personas con enfermedades raras? Además de la necesidad de representación que tienen ante los tomadores de decisiones, pero cómo ves tú el escenario, en el fondo, de las personas y también de la… primero de las personas y quizás después si podemos hablar de las distintas organizaciones que hay de pacientes.

P: Creo que para todos y todas lo primero es que exista una autoridad responsable, esa es la primera necesidad, porque la altura de compromisos que hay que llevar adelante y de tareas requieren que exista algo que coordine todas estas acciones o si no, no va a funcionar y uno tiene que entender que este es un asunto que requiere nuestra máxima responsabilidad. No podemos cometer errores nuevamente, como se cometieron antes. Tener a alguien que sea algo, que se haga responsable es la primera necesidad, pero que no se nota porque cuando uno conversa, uno se preocupa de su problema y por ende su problema se convierte en la mayor necesidad. Cuando uno revisa esto como una situación sistémica -o sea, yo reviso la situación de todos los casos-, descubre que, claro, esa es una necesidad, es una necesidad urgente, pero no es la más importante necesidad. La más importante es que exista una estructura que se haga responsable de administrar todos los cargos que requieren estas necesidades o si no, no vamos a resolver ninguna. Dicho eso, ¿qué identifico yo? Que tenemos dificultades al acceso de la vanguardia, al acceso de lo nuevo, de lo avanzado con nuestro modelo de desarrollo, sea esto una tecnología asociada a un tratamiento farmacológico -Qué es lo que tiene mayor promoción-, porque tiene detrás a la industria apalancando las situaciones, pero sobre un 5% de las enfermedades raras tienen un tratamiento farmacológico asociado, el resto no. El resto tienen asociado a situaciones terapéuticas o cuidados quirúrgicos. O sea, para los pacientes con neuralgia del trigémino el acceso a fármacos o una ley de fármacos no es una necesidad, lo que ellos necesitan es un correcto acceso a buena formación para los neurocirujanos de nuestro país, para que aprendan las cirugías que se hacen en México y en Canadá la empiecen a hacer en Chile y no tener que pagar 32 millones para ir a operarse a México. Entonces, hay necesidades que no se visibilizan, por eso yo creo que es necesario una autoridad que coordine los cargos de estas necesidades, porque hay que atenderlas todas de forma coordinada.

Yo creo que, una vez que tú logras sortear la odisea diagnóstica, obtienes un diagnóstico que hoy día, como no está articulado, si se lograra articular un correcto programa de diagnóstico, se resolvería fácilmente; es una vez que tu sorteas la odisea diagnóstica, la incapacidad de poder llegar a una cobertura real sanitaria que te garantice una correcta calidad de vida. Es una necesidad severa que se representa como falta de acceso a tratamiento, falta de acceso a tecnología y eso es, hoy día estamos en, en el pasado en esa información. De hecho, yo lamento que tengo agrupaciones de pacientes que dicen, "ay, yo, somos tal cosa" y los [inentendible 34:50] dijimos "nosotros vamos a aceptar a todas las [inentendible 34:52], a las [estosis], vamos a aceptar a todas las enfermedades que tengan este…" y empezaron como a generar un grupo, dijeron. "¿por qué?" porque tenemos pacientes APER que tienen 3 diagnósticos, tenemos paciente disautonomía que tienen disautonomía, que su disautonomía desencandenó 8 diagnósticos más, y lo que hemos descubierto es que el avance de la medicina de precisión nos hace ser aún menos precisos en la categorización de las personas, en cómo las vamos a clasificar. Entonces, esas necesidades de tener un orden también forman parte de las obligaciones que tendría que tener una máxima autoridad. Por eso creo, hay que abordar esto de tantas perspectivas que es imposible retener como la principal necesidad.

Para cada persona su necesidad es la principal. Si uno lo mira de forma sistémica, lo que requerimos es que alguien organice los cargos de estas necesidades, para ir paso a paso.

E: ¿Y ustedes ahí tienen una estructura para poder organizar eso?

P: Sí, nosotros hemos pensado en estrategias. Nosotros, eh, tenemos una, un programa de compañía a agrupaciones que se están formando y agrupaciones ya formadas, en donde podemos visibilizar su debilidades y establecer trabajo a partir de ellas. De hecho, lo que nosotros hacemos en esas reuniones es, eh, demostrar… cuando nosotros llegamos a xxxx tuvimos que hacer un análisis súper crítico de nuestra situación y en este análisis crítico pudimos visibilizar todos los problemas que tenía nuestra estructura. Dijimos "tenemos un problema acá, tenemos…", entonces no fue algo como destructivo, así como "¡él es el culpable de esto!". Jamás eso nos ha importado. Es otra la… mi función es resolver el problema, no definir quién es el culpable. Entonces, cuando uno visibiliza el problema, puede asumir la estrategia para resolver. Una vez resuelto, uno puede concentrarse en su objetivo. Entonces, lo que nosotrso vemos en las agrupaciones, por ejmeplo, es que se abruman ante esta representación a veces un poco heterogénea y que los sistemas suponen que son homogeneas, así como "todos los pacientes con hipertensión pulmonar en Chile son congénitos". No, también están los adquiridos y hay unos que son unas mezclas medias mosaicas y uno no sabe bien qué es. Entonces, sí, HAPCHI no va a tener ningún problema en tener toda sla speronas que tengan un problema respiratorio que se relacione con temas circulatiorsio a nivel del tórax. Ya se llamaban hipertensión pulmonar, pero hoy día van a tratar a todas las personas que tengan una enfermedad asociada a un síndrome, pero esa falta de definición genera un conflicto para muchas agrupaciones que nosotros decimos "no, no es un cnflicto". Más bien, es un desafío para ampliar mucho más su visión y apartir de esa amplitud poder llegar a más personas y entender, si cuando uno, uno agrupa nuestras enfermedades una tras otra, dejamos de ser pocos. Yo lo dije el otro día en la reunión medio en broma, pero es cierto. Sólo un 2% de la población en el mundo tiene la mutación genética que les hace ser pelirrojos, un 2%, y entre un 5 y un 7 tiene una enfermedad rara. Si las enfermedades raras se representaran con el pelo morado […] veríamos a un 6,7% de la población con el

pelo morado de forma natural y los reconoceríamos de alguna forma. Como nuestras enfermedades no siempre se reocnocen, a veces pasan completamente desapercibidas, y es más, a veces están mal diagnosticadas, están bajo un diagnóstico que es errado. A mí me dijeron cuando era niño que yo era [inentendible 38:46] y que era sucio. En realidad tenía neurofibromatosis, no es culpa del doctor que me atendió que no le hayan pasado neurofibromatosis cuando él estuvo en la universidad. No es su culpa porque no lo puedo juzgar si son más de 7.000 a nivel mundial. Se sospecha que va a llegar a 9.000, se cree que de aquí al 2030 la cifra va a ser cercana a las 20.000 y eso es sencillamente porque vamos a avanzar en mayor diagnóstico genético y nuestro sistema de salud hoy día, nuestra forma de conseguir la salud se encuentra en 1990. Y no vemos cómo sería esto […]

E: Oye y respecto a… porque una parte, una parte de la ecuación son las personas con enfermedades raras, hay más actores sociales involucrados, ¿no es cierto?, están las personas que acompañan, ya sean familiares, qué sé yo, lo que sea significativo para la persona. ¿Ustedes se vinculan con, con estos otros actores o no?

P: Sí. De hecho, xxxx en su origen tiene esa mixtura ¿ya? Dentro de su directorio originalmente había, uno identificaba pacientes -xxxxx, xxxxx eran pacientes- y cuidadores o personas que representaban a un paciente -xxxxxx, xxxxx- y siempre ha sido así. De hecho, hoy también lo es, o sea, hoy estamos Judith, yo -que somos pacientes-, xxxx -paciente-, está xxxxxx y xxxxxx, que son cuidadores […]

Y antes era más extenso. Nuestro abogado era un paciente, la asesora científica era paciente, bueno, hoy día nuestro asesor médico también es paciente. Nuestro abogado ya no. Nuestro abogado ahora es cura, se hizo cura nuestro abogado-paciente. Ya no puede trabajar con nosotros [sonríe], pero quien es nuestro abogado hoy día está casado con una paciente.

E: Ya. O sea, todos están de alguna manera vinculados.

P: Es lo que procuramos y, de hecho, dentro de los estatutos para poder pertenecer a la Federación, o sea, para poder llegar al directorio en la calidad de socio activo, tienes que tener una vinculación de consanguinidad y tiene un límite hacia los lados civiles.

E: ¿Y tiene que ser con sanguíneo ah?

P: No, no, pero hay también hacia los lados civiles, así como tío, tía.

E: Sí, o que sea significativo para la persona. Oye y ¿ustedes hacen trabajos con personas cuidadoras o apoyos? o sea, lo que sea significativo para la persona con la enfermedad rara.

P: Sí. O sea, de hecho, nuestro, cuando nosotros intervenimos en algún caso, nuestra primera intervención es con el cuidador más que con la persona, que es lo común porque son menores de edad. Cuando son mayores de edad, nos vinculamos directamente con el paciente, pero eso no priva que no vemos acciones para la persona que cuida. Pero nuestras acciones siempre como que se concentran en la familia.

E: Y ahí, por lo que tú has podido ver ¿cuáles son las principales necesidades de, de este grupo?

P: Un orden. Una orden para poder acceder correctamente a los servicios y beneficios. Lo que nosotros en realidad hacemos es ordenar, eh, conducir. Porque, por ejemplo. Un caso que a mí me da, me da como entre comillas… no quiero decir pena, pero nostalgia

E: Te conmovió.

P: Sí. Es que la xxxxxx fue nuestro primer caso así directo que tuvimos llegando y se nos fue durante la pandemia, o sea, en una etapa súper crítica. O sea, con ella vivimos ir a la posta en tiempos normales y durante el estallido social y durante la pandemia, hasta que ya no salimos más de ahí. Y… y ella… estuvo sola mucho tiempo. Abandonada pese a que tenía familia. Pero ellos suponían que estaba muy grave y en realidad no tenía nada muy grave, era algo que sólo requería ser conducido. O sea, a nosotros nos llegó un caso de una infección rara y todo el mundo que nos señalaba ella era una infección rara y fue como derivada por mucha gente que le preocupó. Y era una historia cruel, muy sucia detrás, muy triste. Pero su infección no era rara. Era que nadie nunca se había preocupado de atenderla o nunca nadie había conducido su diagnóstico. Entonces, nosotros a los cuatro meses, ya no era un caso para nosotros, pero ya la habíamos tomado, ya nos habíamos, ya nos habíamos enamorado con la Consuelo, entonces no podíamos llegar y soltarla po', no, "que vaya no más". Teníamos que hacer algo nosotros, entonces seguimos con ella y al final ella se murió solo porque el sistema no, no tiene orden. El sistema no se hace cargo de las personas y las personas deben hacerse cargo una vez que son diagnosticadas. Si esa es nuestra función, es orientar, es acompañar, es representar, porque cuando uno está preocupado, a mí cuando me diagnosticaron te juro que no me preocupé en ningún momento de cómo mi familia estaba pagando los exámenes, de cómo llegué a esos médicos. Estaba preocupado porque estaba enfermo y cuando me dijeron que tenía una enfermedad que me iba a llenar el cuerpo e iba a parecer un árbol, yo me estaba preocupando de cómo me mataba lo más rápido posible para que no fuera un problema. Entonces, uno como persona queda completamente desamparada. Tu familia asume un rol súper responsable, pero uno asume también que ellos van a estar afligidos por lo que están viviendo, pero no van a tomar decisiones muy serias. O sea, perdón, mi mamá me mandó a reuniones de chacra holístico muy raros. O sea, yo de verdad fui a, ¡me atendió una chamán! ¡Me hicieron chamanis! Así en Argentina, como que contactaron con mis seres astrales de no sé dónde y… entiende que tienes una enfermedad. O sea, a mí me vieron en el Amazonas. Lo que ocurriera.

Mi mamá me mandó a Barcelona, donde había supuestamente un médico experto en mi enfermedad. O sea, viajé más tiempo del tiempo que me atendió el tipo allá. O sea, fue una pérdida completa de dinero y hoy día, si lo analizo, ¡pero qué estupidez hizo mi familia! ¡no era necesario! ¿cachai'? pero no, hay que buscar una respuesta y uno… el sistema no tiene aquello. La xxxxx se murió porque estuvo sola en su casa cuando la municipalidad la tenía que ir a cuidar. O sea, fue cosa de ir a hablar con la municipalidad para que el consultorio la fuera a ver. Ella se había infectado con un parásito que se le pasaba con un tratamiento antibiótico y, mientras tanto, se hizo adicta a los opioides, porque cada vez que iba a urgencias le chantaban fentanil por el dolor. Y después los doctores la trataban mal porque era adicta al fentanil, ¡pero si no era culpa de ella! No obtuvo el fentanil en la calle, ¡se lo daban ellos mismos en la posta! porque ninguno se dio el tiempo de decir "quizá esto sea una

infección parasitaria". Entonces, nosotros entendemos que lo que tenemos que hacer es orientar a las personas en este pantano que es nuestro sistema. Lo que requiere el sistema, lo que deben entender los tomadores de decisiones es que las personas hoy día tienen una necesidad de acceder al sistema y el sistema les entrega beneficios, están ahí disponibles. El asunto es que no se ocupan o no se usan de forma eficiente y esa es nuestra pega.

E: Es como una búsqueda del tesoro.

P: Sí, hacer notar que están ahí. Nosotros iniciamos un proyecto que no dio frutos desafortunadamente. Nosotros estábamos pensando en una red de protección después del diagnóstico. O sea, nuestro psicólogo logró hacer una categorización, o sea, como para categorizar a las familias dependiendo del nivel de riesgo según el diagnóstico y según la situación en la que ellos se encuentran socialmente. Porque no es lo mismo que te diagnostiquen [inentendible 47:46]nomatosis en una familia donde hay 8 hermanos que sostienen a tu mamá, donde 5 de ellos tienen empresas y pueden pagar mucho dinero, a que te lo diagnostiquen en una familia donde no existen esos recursos. El nivel de riesgo es severo, ¡severo! Entonces, nosotros diseñamos eso y queríamos avanzar y nos dimos cuenta que no teníamos que apalancar ningún fondo para darle salud a las personas, lo único que teníamos que hacer eran correctas derivaciones. O sea, como que llegara la persona y el psicólogo supiera al equipo al cual había que derivarlo y que ese equipo tuviera una correcta administración de agenda, evidentemente. Pero nuestro psicólogo, así por sí solo, logró mantener 62 pacientes, vinculado a 62 familias. O sea, 62 grupos familiares atendiéndose con él de lunes a viernes. Vigilándolos, teniendo un control, conduciendo la etapa post diagnóstica.

Nos falta mucho, nos falta mucho, tenemos que avanzar mucho. Pero para avanzar -eso me lo enseñó mi abuelo-, avanzar mucho no es lo mismo que avanzar largo. Nosotros hoy día tenemos que asegurar un largo andar, porque tenemos mucho que hacer. Entonces, nuestro primer paso tiene que ser un paso seguro, por eso hicimos el catastro.

E: Oye y hablando de eso de avanzar largo. ¿Con qué apoyos cuentan ustedes? ya sea formales, informales y también, en esa misma línea, ¿qué necesidades tienen ustedes como organización?

P: Con el apoyo de mis ahorros que tenía destinados para comprarme una casa en la playa.

E: Ah, lo que nos dijiste el otro día. O sea, es tan explícito. Eso es.

P: Sí. O sea, yo no trabajo desde 2019, con las consecuencias económicas que eso implica y las consecuencias familiares que también tienen esas consecuencias, o sea, tiene esa determinación. O sea, para mi familia es una tontería lo que estoy haciendo. O sea, primero miné todos mis ahorros, no me queda nada. O sea, los 10% los usé porque ya se me había acabado la plata. Nosotros paramos xxxx, eso es típico entre sus directores. Ahora hemos logrado finalmente generar un flujo que nos da algo más de holgura. Tenemos un apoyo, un *partnership* de la xxxx, la xxxxxxxxxxxxxxxx. Ellos manejan el fondo de la xxxxx, la iniciativa de la xxxxxx, que es una iniciativa "xxxxx" que tiene dinero y nosotros eso lo hemos utilizado para poder impulsar de forma más profesional algunas cosas que queríamos. Me tuve que mamar muchos cursos, hacer varias pruebas, pero cuando ya nos certificaron como para recibir el *xxxxxx*, valió la pena todo el rato que, todos los, las clases que me comí en AirCall.

Esa es la forma que tenemos hoy día nosotros, que de hecho yo viajo a Brasil la próxima semana, a un encuentro en Brasil de enfermedades raras precisamente con ese fin de lobby, de buscar más presupuesto para llevar adelante más programas, pero es la única forma.

E: Y en ese mismo sentido ¿tienen vínculos internacionales con otras federaciones o con organizaciones?

P: Sí, o sea, tuvimos un intento fallido de crear una red latinoamericana. Fallido porque nunca hagan algo con los argentinos, invítenlos cuando ya está armado, ése es como mi, mi recomendación. Sí, nosotros habíamos hecho, avanzado en gobernanza con Colombia y Perú de forma muy efectiva, teníamos un diseño de gobernanza moderno bastante claro para crear una red de coordinación de enfermedades raras a nivel latino. Medio murió. Nosotros, cuando cachamos que se estaba poniendo como medio podrido, eh, pescamos nuestras cosas y nos fuimos a otro lado. Hoy día pertenecemos a xxxxx, a la xxxxxxxxxxxxxxxxx. Participamos en xxxx, que es Enfermedades Raras para América Latina y el Caribe. También en la xxx, que es lo que suscribimos todos, pero estamos ahora coordinando una acción en conjunto con las Américas, de hecho, en Brasil vamos a estar juntos con México, Argentina y Colombia. Finalmente nos vamos a reunir presencial para avanzar más en ese aspecto.

Nosotros queremos avanzar en una coordinación americana estilo xxxxxx, no latinoamericana, o sea que incluya a Estados Unidos y Canadá para poder dar algún sentido de fortaleza a lo que vayamos a crear. Entonces ya… sí, tenemos conversaciones... Puedo decir con propiedad Perú, Chile, Argentina -con las dos partes de Argentina, la xxxxxxx y la xxxx-, Uruguay, Colombia, Brasil (que era lo más difícil) y habíamos tenido avances con Ecuador y Bolivia, pero hubo como un terremoto en el institucional en Ecuador y Bolivia y sus agrupaciones se disolvieron, entonces ahí no hay vínculo. Pero sí, tenemos vínculos internacionales y tenemos agendas de trabajo común. O sea, de hecho, con xxxx en México, con la organización mexicana de enfermedades raras tenemos, estamos trabajando en la posibilidad de hacer este vínculo académico para que neurocirujanos aprendan en México la técnica para la neuralgia del trigémino.

E: Eso es como los vínculos internacionales. ¿Y a nivel nacional tú sientes que ustedes que tienen incidencia? ¿cómo es la vinculación que tienen con tomadores de decisión? pensando en el MINSAL, pensando en ese, en ese ámbito.

P: Tenemos incidencia, pero no es gratis tenerla y tampoco es fácil conservarla. Nosotros hemos logrado incidencia con los tomadores de decisión de forma muy responsable con nuestro trabajo. Vez que nos han invitado a formar parte de alguna mesa hemos participado de forma responsable. Nosotros fuimos invitados a una mesa técnica para la generación de objetivos sanitarios de la década en relación a enfermedades raras y mandamos lo mejor que teníamos, que no necesariamente son quienes representamos la voz, que eso es como muy típico. Nosotros… entonces, no siempre estoy yo o xxxxx en las mesas técnicas pero sí están técnicos con vasta capacidad que están representando y eso, a veces, no se interpreta bien. Nuestro, por ejemplo, en la formulación de desafíos, o sea, de objetivos para la década en enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes, nuestros técnicos aclararon que no tenían concordancia con los objetivos que se estaban priorizando, se le estaba entregando una visión demasiado pediátrica a la conversación y eso privaba realmente del objetivo, que es alcanzar cobertura sanitaria universal. Y no fue muy bienvenido, por ende, hoy día no nos

invitan a tantas mesas, pero en las que estamos seguimos marcando incidencia: en la mesa electrodependiente, eh… y cuando no existe insistimos porque se cree, o sea, nosotros empezamos a alegar desde el primer día con los diputados para poder acercarnos y junto con el diputado, junto con diputados y senado, crear con alguna iniciativa, y ahora hay iniciativas. Entonces, sí, tenemos incidencia, pero asumimos que no es algo que sea permanente, que también depende mucho, mucho, desafortunadamente, de la simpatía que uno puede llegar a tener con los tomadores de decisión, y para hacer bien este trabajo tú no puedes ser simpático con los tomadores de decisión y eso es un problema, entonces es una capicúa un poco peligrosa.

Lo que iba a decir es que nosotros asumimos ese costo de que vamos a decir cosas incómodas y es probable que no nos inviten a todos lados. De hecho, sabemos que no nos invitan a todos lados, sabemos que hay un grupo hoy día de whatsapp en el que no estamos [ríe]

E: Oye y como para ir cerrando, pero con un tema bien grande. Pero eh, ¿tu opinión sobre la normativa y las leyes actuales en Chile sobre esta materia y recomendaciones también en este ámbito?

P: No hay ninguna ley específica sobre esta materia. De hecho, la ley que todos suponen que puede tener relación a esto, que es la Ley Ricarte Soto, ni siquiera está considerada para esto, yo siempre digo que dejen de mencionarla. Sí hay leyes accesorias que nos pueden jugar en contra: la Ley Ricarte Soto, la Ley de Fármacos, o sea, hay situación...

E: ¿Por qué dices que la Ley Ricarte Soto les puede jugar en contra?

P: Porque es una visión farmacológica de la situación. De hecho, en el contexto actual que estamos de discusión de un proyecto de ley de una posible normativa de enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes en Chile, los directores en xxxx decían “hueón’ pero esto va a ser una Ricarte Soto dos”; no po’, no puede ser porque esto no es una conversación sobre fármacos; no estamos hablando sobre aquello. Tampoco estamos hablando de acceso a un tratamiento médico. Esto no es una conversación netamente sanitaria, esta es una conversación que implica una relación completamente mayor, donde todos debemos actuar para la resolución de un problema. Por eso, creo que la LRS nos juega en contra. Y no sólo eso, sino que incluye normativas acerca de investigación que hacen que sea bastante complejo llevar adelante investigaciones biomédicas en nuestro país. Y es bueno que nos proteja los derechos de las personas que van a ser objeto de investigación, pero, pero, pero también hay que poner barreras que, que permitan que se desarrolle, porque eso establece unas barreras que son imposibles, unos umbrales que son imposibles de cumplir por parte de los, de las personas de los centros de estudio y no vamos a poder hacer nada y nos vamos a quedar finalmente en una inercia que es absolutamente negativa y que no contribuye al final.

Yo creo que las leyes que existen hoy día nos juegan en contra, incluso la ausencia de otras leyes como las leyes que garanticen un correcto manejo de la información privada de las personas. Eso es algo que también nos, también adolecemos. Quienes somos pacientes nos vemos muy expuestos, nos vemos absolutamente expuestos. O sea, yo tengo más miedo cuando hablo con alguien de una aseguradora. Yo la semana pasada, enfrente de los trámites de seguro de mi esposa y yo no iba a ser el asegurado, pero tenía un temor que me preguntara

mi RUT. Así como “no se lo voy a dar, porque si se lo doy no va a querer asegurar a mi esposa”. Entonces, ella sola está asegurada para uno. Entonces, Yo creo que tenemos muchas normas que juegan en contra de las personas y otras normas que no debiesen, que debiesen existir, pero que no están y que de eso también nos juega en contra. Por eso yo insisto en el punto que es necesaria una autoridad. Es necesario alguien que se haga cargo de todas estas situaciones

E: ¿Y cómo te imaginas esa autoridad en términos de organigrama dentro de la estructura?

P: Bueno, ayer estábamos como armando el proyecto nosotros, o sea, llevábamos trabajando un par de semanas desde que lo ofreció el senador y ayer como que ya teníamos un esqueleto más armado y como por ejemplo, por estructura, vemos que tiene que tener sí o sí participación ciudadana, o sea, sí o sí participación de la sociedad civil, pero no solamente nosotros, sino que tiene que estar representadas las sociedades médicas y científicas, tienen que estar representados… nosotros creemos que debe ser un organismo colegiado más que una autoridad única, sino que un Consejo que se constituya por todas las partes interesadas en esta situación. De hecho, ayer tuvimos una conversación polémica, si sumábamos o no sumábamos a la industria como una parte interesada. Decíamos, “pero bueno, yo lo sumaría, pero bajo una norma de ética súper estricta. O sea, pero eso no podría ser resorte de resolverlo en esta ley, sino que esta autoridad se encargue de generar estas estructuras que permitan estas conversaciones. Entonces, nosotros pensábamos, pensamos en algo muy flexible, quizás algo que no es costumbre hoy en cómo resolvemos los problemas, pero sí lo hemos usado para otros ejemplos positivos, por ejemplo; voy a dar el ejemplo que siempre ocupo, pero la Comisión Nacional de control de dopaje, en el caso del deporte, es un ente que se compone, tiene gente que trabaja permanentemente en ella, pero quienes administran sus destinos es un Consejo que lo compone el Comité Olímpico, el Ministerio del Deporte del Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, un representante de los trabajadores de la subsecretaría del… O sea, tiene una -representante de los deportistas-, o sea, tienen una visión general, entonces, cuando se sientan ellos a tomar los objetivos, definen por todos. Así como por lo que a todos nos beneficiaría y así se haría. O sea yo, yo siento que nosotros nos podemos sentar y dejar al lado nuestras necesidades personales y poner al frente las necesidades de nuestros representados. Nos pasa siempre, a mí me odian en las mesas por esto, pero es muy típico que los representantes pongan su caso de ejemplo o hablen de su situación y a mí me parece que es súper desventajoso para quienes representamos; o sea, qué bueno sería para los que yo represento también estar al frente del director de la SEC y decirle tu problema específico, o sea, qué beneficiado sería. Ojalá todos pudieran hacerlo, pero como no todos lo pueden hacer, no es prudente que tú lo hagas también.

Entonces, yo creo que por eso requerimos esta estructura que nos forme estas nuevas maneras de actuar, que la regule y que nos fije los cargos para poder llevar adelante las necesidades. O sea, para nosotros, nosotros lo que dijimos “lo que buscamos es alguien o algo que se tome, tome la responsabilidad de llevar adelante políticas públicas y que deje de ser nuestra responsabilidad y que podamos abocarnos a representación, a identificación de errores, a identificación de amenazas y mostrárselo a quien hace política pública.

E: Claro, porque en este minuto no hay contraparte.

P: No hay nadie, no. ¿A quién llamamos? Así como… “los tenemos que juntar a todos”, eso fue el punto que tuvo el encuentro temático en el congreso para… nosotros fuimos los primeros en celebrar los días mundiales de enfermedades raras. Cada día lo intentamos hacer con un iconito, con un ícono que fuera importante. El primero fue visibilizar, entonces, fue más mediático, dobles que bailaron y cantaron en Plaza Italia. El segundo, el segundo fue un encuentro temático en el Congreso y allí estuvo sentado el presidente de la Cámara de Diputados, el presidente de Cámara, o sea, de los senadores, el presidente de la comisión, o sea, el ministro de salud de esa época y el presidente de la Corte Suprema. Todos los poderes del Estado ahí hablando acerca de ese compromiso. Pero es imposible sentar a todos los poderes del Estado todos los días. Queremos un ente, un organismo que nos reúna a todos, a este otro poder y a todos los que estamos aquí a conversar y que resolvamos. Si ya el diagnóstico lo tenemos, ya lo conversamos, sentémonos y “ya, vamos a hacer A, B, C, pero lo vamos a hacer así, vigilando a las personas, cuidando que esto sea así”. Nosotros no esperamos... hace mucho tiempo, un día, conversando después de una reunión, yo le dije a xxx, cuando aún éramos todos xxxx, “¿Sabes qué xxxx? Ni el xxxxx -que es su hijo- ni yo creo que vamos a ser beneficiarios de lo que estamos haciendo en este minuto. Tenemos que tenerlo claro porque nosotros no vamos a ganar con esto, pero vamos a fijar el estándar, que nadie más pierda como perdimos nosotros. Esa es nuestra obligación, así fijar esto. De aquí para abajo nadie más, o sea, esto es imperdonable.

Nosotros ya asumimos la pérdida. O sea, en ese minuto mi enfermedad no tenía tratamiento, hoy día me [inentendible 01:05:01] tratamiento que hace que los tumores deje de crecer. El grupo de neurofibromatosis pasó de 20 personas a más de 150. Porque “salió un tratamiento, salió un tratamiento”. Están todos desesperados por el tratamiento. “Pero si ya está en venta, está en Estados Unidos”, “¡sí, hay que traerlo a Chile!”, sí, pero es que así las cosas no ocurren. Hay que trabajar porque las cosas se hagan bien, para que no siga pasando eso. Para que no tengamos ansiedad de resultados que quizá no nos van a beneficiar. Nosotros asumimos que los beneficios de trabajo no van a estar disponibles para nuestra generación; en el año 2030 quizás vamos a empezar a avanzar más sólido hacia lo que estamos queriendo, pero tenemos que esperar hasta ese año para ir construyendo paso a paso. Porque vamos a caminar largo y caminar mucho.

E: Bien xxxxx, te pasaste a muchísimas muchísimas gracias a marcamos casi todos los temas. Si quieres antes podemos pararla la grabación. Y agradecerte.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante (P): L.IC2

E: Bueno xxxxx, para empezar esta entrevista me gustaría partir preguntándole si es que se puede presentar. ¿Nos puede decir su nombre, la organización a la que pertenece? ¿qué servicios o qué funciones desempeñan en relación a las personas que son parte de la organización? si nos puede contar un poquito.

P: Mi nombre es xxxxxxxxx, eh... los roles que uno está ejerciendo, los papeles, los trajes que se pone dicen que soy directora ejecutiva de la Corporación xxxxx. Es una corporación que lleva ya 20 años trabajando en esto, acogiendo y apoyando a las familias con diagnóstico como la tirosinemia, que es un diagnóstico mortal, una enfermedad muy poco frecuente, muy baja incidencia, pero lo más importante es que soy mamá de una paciente con esa enfermedad -que era el caso número 8 en Chile de 19 que hay hoy día- y eso es lo que nos motivó a nosotros a, una vez de vivir nuestro proceso de luto, una vez el luto se termina, pero cuando estuvimos un poco más como sosteniéndonos como familia, iniciar esto de poder apoyar y ayudar a las familias a transitar esto. Entonces, lo que hacemos desde nuestra corporación es algo muy familiar, muy familiar. Porque se necesita muchísima contención emocional para poder apoyar a la familia, para que podamos caminar en esta particular patología que, como te digo, es muy poco frecuente. Uno como que de repente se olvida un poco de lo poco frecuente que es, como vas trabajando con otros grupos y te vas asociando y te vas haciendo comunión y redes con otras enfermedades afortunadamente, pero te vas dando cuenta de que sigue siendo tu grupo muy pequeño. Así que eso es lo que, eso es como mi papel.

E: Me gustaría preguntarle primero por la tirosinemia en particular, para comprender para efectos de la entrevista un poco el contexto. ¿Cómo se da la trayectoria de los pacientes a los cuales se les diagnostica con Tirosinemia? ¿qué es lo que pasa?

P: El diagnóstico es como, como yo creo como casi todas las patologías poco frecuentes, un poco un peregrinaje bastante largo. La paciente más grande que tenemos nosotros tiene hoy día 26 años. Hemos tenido, lamentablemente, varias pérdidas, entre esta paciente de 26 y la más chiquitita que tiene ahora 2 años y medio y, por lo mismo; el diagnóstico es tardío porque volvemos a la base de que no hay un conocimiento de las patologías poco frecuentes en su grado, por lo menos, que uno sabe. Eh, no se informa desde las universidades, desde las bases de salud, eh... es como en la superficie las enfermedades poco frecuentes. Te comento que mi marido es médico, es traumatólogo y tampoco tenía ninguna idea de lo que podía ser una enfermedad poco frecuente. En algún momento él me comentaba que se lo pasaron muy, muy así como por la rápida. Y hemos visto que en zonas más alejadas de lo que es la zona central, obviamente el diagnóstico es mucho más tardío, hemos tenido pacientes diagnosticados a los 11 años, a los 4 años los más tarde y ahí, afortunadamente, se ha ido acortando la brecha. 3 años, 2 años y medio. Tuvimos un paciente diagnosticado guagüita pero porque su hermana ya tenía Tirosinemia y la familia, eh, quisieron tener otra bebé y ahí, claro, obviamente la pesquisa es inmediata, pero en general el llegar al diagnóstico hoy en día sigue siendo muy complejo, sobre todo si no está el tema que a nosotros nos interesa muchísimo y estamos hace mucho rato no solamente nosotros trabajando, sino que hay un equipo enorme atrás de profesionales que han insistido con el tema de la ampliación de la pesquisa neonatal, que eso sería un avance

gigantesco por el hecho de poder que se implementara; no sé si en todos los hospitales, hoy en día se habla de que no es necesario que se implemente en todos los hospitales, como en algún momento uno pensó como mamá que idealmente sería que en cada región se pudiese implementar esto. Hoy entendemos que hay herramientas que podrían, no sé, en 4 o 5 hospitales a lo largo de Chile y tomar las muestras y enviarlas, en fin, ellos verán la parte administrativa, pero que eso hace que se acerque un diagnóstico oportuno más a tiempo, evitando todos los daños que uno ya sabe, conoce, que vienen con un diagnóstico tardío, y que finalmente es la gran diferencia entre la... no sólo la vida y la muerte, sino que también en la calidad de vida de ese paciente que es diagnosticado a tiempo y el que no lo es.

E: En ese sentido, bueno, generalmente hablamos del diagnóstico en la entrevista más al final, pero ahora que lo tocamos altiro me gustaría preguntarle. En ese sentido, ¿cómo impacta el tener o no tener un diagnóstico? pero también, eh, de qué maneras. ¿Qué es lo que pasa con la persona que pasa por la odisea diagnóstica y no consigue un diagnóstico? y ¿qué es lo que pasa con la persona que finalmente sí lo consigue? a nivel emocional, pero también quizás a nivel de cuidados en salud. Usted decía un poco, eh, ya estaba tocando un poco estos temas.

P: Bueno, el tema de la odisea tiene harto matiz, porque finalmente nosotros estamos en un escenario hoy en día, particularmente Tirosinemia, que nosotros contamos afortunadamente y después de mucho tiempo, con mucho trabajo, con la cobertura de nuestro tratamiento. Es decir, tenemos garantizada la droga que tienen que consumir nuestros hijos de por vida y además también la fórmula, que también ingresó en algún momento al programa, el Programa Nacional de Nutrición. Pero y en ese momento yo creo que hay un hay un quiebre de cómo viven las familias cuando les dan el diagnóstico. Hablemos primero de las familias que consiguen un diagnóstico oportuno. No es lo mismo una familia -esta misma paciente que yo te comentaba- que es como los [primeros], como los adultos que tenemos ahora con tirosinemia, que es que fueron los que escribieron la historia sin medicamentos, que estaban bajo un, eh, así como una donación de laboratorio, un proyecto de investigación. Ese, ese grupo de papás vivió otra historia, por ende, su carga emocional también fue otra, su peregrinaje también fue otro . Su relación familiar fue otra, sus costos familiares fueron otros versus hoy en día que tenemos nuestro medicamento garantizado, que eso es una tranquilidad enorme. La familia, se diagnostican y tú le dices… no, no tiene que ver como qué es mayor o menor la gravedad de la enfermedad, sino que con una tranquilidad interna de saber que a ti te dicen “bueno, usted tiene esto, que es terrible por supuesto, que es letal, que…” bla bla bla bla bla, “pero ¿sabe qué? lo tiene todo hoy en día, las redes están para que su hijo acceda al medicamento de manera gratuita, tenga su fórmula de manera gratuita también, todo a tiempo. Hay una malla y una red organizada, entonces la contención y la vivencia de la enfermedad finalmente es otra. Yo veo los papás, nuestros papás del, digamos, del inicio y de esta etapa: Asumen esto desde otro escenario, absolutamente, claro ¿y cómo no? yo soy de esa, de la primera etapa, donde muchas veces nos quedábamos casi con los mínimos medicamentos que repartíamos entre nosotros 8, de manera muy artesanal, bajando las dosis de nuestros hijos para que a ninguno le faltara pero que todos tuvieran un algo aunque sea, pero siempre con el miedo

y la pesadilla latente de que esto en cualquier momento se acababa. ¿Y qué pasaba? y el "qué pasaba" finalmente, que tú ves que la muerte está ahí, haciéndote la sombra constantemente, versus los papás que ahora los toma el equipo, les dice, lo educa, todo y después, después de un tiempo llegan a mí cuando me informan, los médicos me van diciendo quién va llegando y converso con ellos. Yo soy mucho de conversar con ellos porque finalmente el paciente está cubierto médicamente, está contenido por este equipo, está apapachado, lo abrazan, lo contienen, lo sostienen, pero es el paciente el que cuenta con toda esta contención. Los papás somos los papás. Finalmente los papás -yo digo- somos los primeros que tenemos tirosinemia los primeros años de vida del niño, porque somos nosotros los que tenemos que educarnos en eso. Y en eso el nuevo papá -que le digo yo-, las nuevas generaciones, los papás millenial que hemos tenido últimamente se lo toman con más… quiero ser cuidadosa con la palabra. El dolor es el mismo, pero con una, con otra tranquilidad, con otra visión, con otra esperanza. Claro, porque al final no, yo no los puedo esclavizar de un camino que no recorrieron afortunadamente. Entonces, hoy, hoy están en esta tranquilidad y que eso hace que el manejo de la enfermedad también sea más amigable, sin dejar de ser letal, terrible, súper eh, es una cajita de Pandora que esto que en cualquier momento es, bueno, la tirosinemia es una enfermedad metabólica que conlleva un daño hepático grave -también puede ser renal- y que el medicamento lo que hace es bloquear la producción de este compuesto tóxico que se acumula en el cuerpo de los niños, pero que no cura, entonces esto es como tapar el sol con un dedo o aplastar la pelota. En algún momento esto *¡paf!* Tú puedes tener todos tus controles al día, hacer tu dieta súper bien, tomar todas tus fórmulas, tomar todas tus dosis de medicamentos, tus suplementos, pero eso es todo lo que tú puedes hacer, y como que la tirosinemia se manda sola finalmente. En algún momento eso no es suficiente y pasamos inmediatamente un cáncer hepático, donde ahí ya cambia el escenario y hay que rápidamente trasplantar al paciente y ese otro camino.

Entonces, eh, hay harto matiz de cómo llevan las familias y cómo han llevado las familias este tema del diagnóstico tardío. Obviamente, los pacientes que han sido diagnosticados muy tarde, como en los de los 11 años que los daños ya son irreparables, en nuestro paciente de los 4 años y medio ya su, todas sus secuelas también están como invisibilizadas, que es súper bueno, pero todavía estamos al debe, al debe de llegar a la pesquisa a tiempo. Y ese "a tiempo" es [chasquea los dedos] la primera semana de vida, 7, 10 días, y eso haría… y no sólo que haría, sino que eso hace la gran diferencia. La gran diferencia para el futuro de la familia y para el futuro del paciente. Entonces, cuando te dicen el diagnóstico, claro, las personas que transitan mucho rato en busca del diagnóstico están súper agotados emocionalmente, porque el primer descanso viene cuando a ti te dicen que es lo que tienes.

Entonces, el paciente grande -y yo lo veo los niños también-, adultos y adolescentes también tienen otra manera de manejarse con respecto a los chicos, ha sido otro su camino ha sido otro su dolor. Muchos se alcanzaron a dar cuenta de esta falta de medicamento y de seguridad -uno le dice estatal, pero ellos lo ven como una inseguridad de vida, por

supuesto, como niños y adolescentes en ese momento-, entonces también su… su parte emocional también es otra. Versus los chicos, que los papás están súper empoderados, que tienen tiempo de educarse en esto, que hay harta información. Como nuestra dieta de nuestros hijos es muy parecida pero no es igual como al… a lo vegetariano, un poco a lo vegano, como que vamos incursionando en esas ramas y vamos armando un poco nuestras propias minutas, se siente como un poco más parte de esta sociedad, un poco más parte de este mundo tan raro al cual les toca pertenecer. En cambio, los grandes no po', transitaron por el, por el desierto nomás, donde nadie hablaba de enfermedad-, tú decías "enfermedad rara" y nadie sabía, desde el mismo equipo médico donde ellos hacían su primer acercamiento. En sus regiones, yo te hablo de xxxx o de la xxxx o de xxxx, de lugares… aquí hay que sacarse esto de que todo el mundo vive enxxxx o en xxxx o en, no sé, en xxxxxx, no. Tenemos siempre que pensar que esto viene de más atrás, los pacientes son de más atrás, porque acá en viña 1 hora, xxxxxx un par de horas y llegas como a estar en conexión con la inmediatez con el médico, con las horas, con el diagnóstico, con los exámenes, pero en regiones eso no ocurre.

E: ¿Y xxxxxx ustedes…? bueno, trabajan con gente de regiones, ¿Cómo es la dinámica ahí? ¿qué necesidades tienen las personas que vienen de regiones en particular si podemos detenernos a hablar sobre eso?

P: Tenemos pacientes de región y tenemos pacientes de otros países, tenemos esos dos escenarios. Tenemos pacientes de regiones que… se habla mucho de las cosas buenas y de las cosas malas de la pandemia, las cosas buenas de la pandemia es que nosotros nos controlábamos cada 3 meses en Santiago. Con esto de la pandemia, obviamente todo pasó a ser telemedicina. Entonces, un papá que vive en xxxxxx, xxxx -que además, nuestras familias son todas familias de bajos recursos-, viajar con un niño con tirosinemia, con una dieta súper estricta, que tiene que llegar en ayuna a un hospital. xxxxx, xxxxx, xxxxxxx, xxxxxx, xxxxxx, hospital. Hospital, terminal de buses, terminal de buses, xxxxx xxxxx, xxxx xxxx, xxxxx, esas 24 horas de ruta… de hecho, tú te puedes imaginar cómo era un viaje de un niño donde no… no puede tener su alimento en pote porque se avinagra, porque no siempre es invierno, eh… porque todo trae leche, porque la gente viaja en bus, no toda la gente viaje en avión, que se demora un par de horas en llegar.

Entonces, esas dificultades pasan un costo muy alto, no solamente al niño, a la familia y la familia se ve muy afectada porque tú tienes que pedir permiso, tu empleador 2 o 3 veces accede de buena manera y te dice que es inclusivo y que lo entiende. Después deja de ser inclusivo porque ya le empieza a molestar de que esto "chuta, esto es pa' siempre finalmente", o sea, "para siempre mi trabajador me va a pedir 4, 3 días para poder ausentarse". Entonces, es todo un desgaste emocional que por donde tú te mueves, tienes que estar dando constantemente explicaciones de algo que no elegiste tú, de que existe, que no puedes hacer nada por obviarlo y que tienes que hacerlo. Entonces, los pacientes de regiones, yo me saco el sombrero con ellos porque fueron años, años de viajes así. Años

donde tú tenías que dejar a tu otro hijo que lo mandara o la tía o la abuela o la vecina al colegio todos esos días, porque los niños tenían que llegar a hacerse exámenes, tú no puedes viajar por un solo día, es un par de días.

Todas esas trabas en el camino, que tiene que solucionar la familia, la mamá, el papá o la mamá y la abuela o sólo el papá o a veces la hermana a cargo, los distintos tipos de familias, es un costo emocional muy alto. Es un costo económico muy alto, pero la parte emocional no se puede cuantificar.

Entonces, el papá de acá de región con el tema del diagnóstico quizás es un poco más afortunado. Hoy en día tenemos la fortuna de que, claro, muchos médicos, no, bueno, el equipo nuestro, el maravilloso equipo nuestro está en el xxxx, entonces, ellos tienen unos ojos, digo yo, así de rayos X [sonríe] que pueden pesquisar casi con la vista, pero claro, ese conocimiento, afortunadamente, yo creo que se va extendiendo a sus colegas y por ahí, si llega un paciente a un hospital y presenta algún tipo de señal que podría quizás ser parecido a una enfermedad metabólica, se van pasando información y quizás han acortado en este último tiempo, por lo mismo, el diagnóstico, que ya no sean ni a los 4 ni a los 6, sino que… no te digo que ahora el más chiquitito a los 2 años y medio. Todavía estamos, 2 años y medio es mucho tiempo para un diagnóstico como la tirosinemia, es muchísimo el daño que tiene ese paciente. Entonces, revertir eso y lo que no se pueda revertir tratar de que funcione lo mejor posible, es magia po', es como… "¿cómo lo hago?".

E: Quizás vamos a dar un poco de vueltas, pero me gustaría preguntarle cuáles son las necesidades a nivel general de los pacientes, pero si podemos detallar los distintos tramos, porque en la odisea diagnóstica deben ir surgiendo varias necesidades, eh, si es que la persona llegó al diagnóstico también deben surgir otras, con tratamientos paliativos o de otro tipo. Respecto de especialistas, respecto del sistema de salud también, ¿qué necesidades van surgiendo?

P: Mira, nosotros somos como… yo soy bien, en general como que en salud se acostumbra mucho reclamar harto por lo que no se ha hecho, por lo que se ha prometido y no se ha cumplido y como endosar responsabilidades. La verdad que yo trabajo como de otra manera, más como, como del sentir y de agradecer todo lo que se ha logrado, porque el camino recorrido fue muy inhóspito, muy inhóspito. Entonces, hoy en día, al tener nosotros el medicamento y la fórmula cubierta y una canasta básica que también ve el tema de los exámenes de nuestros hijos, estamos como, como tranquilos en esa parte de cobertura. Eso no quiere decir que hay algunos, eso sólo con la tirosinemia, porque hay pacientes que necesitan, no sé po', nefrólogo, otros que están… yo no lo conozco mucho en detalle la, las cosas externas que pueda tener cada familia porque también respeto, eh, no voy constantemente preguntándoles "oye, ¿tú además tienes otra cosa?", no, sino que me voy retroalimentando de lo que ellos mismos me van contando para no ser invasiva, porque éste es un camino único, que si bien tú tienes un grupo de familiares que tratas de unirlo, cada familia decide cómo vive y cómo transita este camino. Es un proceso donde ellos

tienen que cada uno asimilar esto, ver cómo lo informan a su familia, cómo lo ven en su comunidad y la comunidad es el colegio, los primos, los tíos, los vecinos, su entorno, no sé si van a escuelas de deporte, en fin, todos esos forman parte de la comunidad y uno no lo aborda todo así como "sí, mi hijo tiene esto", sino que a medida que tú vas viendo cómo lo vas viviendo y sintiendo vas como, como abriéndote a esto tan doloroso que te está pasando y que finalmente con el tiempo entiendes que no te pasa a ti, que todo le pasa a tu hijo, el que tiene la enfermedad es tu hijo y que el camino más difícil de transitar va a ser para tu hijo.

Entonces, en esa línea, eh… xxxxx, por ejemplo, ¿yo qué puedo decir?: Si los niños necesitan, por ejemplo, tratamiento dental, porque la tirosinemia te cae como un fierro en la cabeza y a ti no, no se te pasa nada más que tirosinemia por mucho tiempo por tu cabeza y como que obvias otras cosas que podrían ir pasando a tu hijo. La pubertad, que parece una tontera, pero pasa, porque tú estás tan metida en el tema metabólico de educarlo en su comida, que te conviertes en la reina del "no", que se mueve en un mundo donde prácticamente -hoy en día no, pero hace 5 años atrás- nada prácticamente le servía, porque hoy en día tú vas a un restaurante y puede encontrar un plato vegetariano de verdad vegetariano po', no que le pongan lechuga y un jamón arriba, sino que hay un conocimiento social también con respecto a la alimentación, que afortunadamente nos favorece a nosotros. Parecen detalles o temas muy domésticos, pero la tirosinemia tiene que ver absolutamente con la alimentación, algo inherente al ser humano, entonces es mucho lo que pasa a través de la ingesta de alimento a nivel emocional con nuestros hijos y a nivel de familia. Todo está relacionado con la comida po', todo. Estamos contentos, comemos, estamos felices, comemos, estamos tristes, comemos, queremos hacer algo, comemos. Entonces, todo está vinculado a, la comida es algo social.

Entonces, lo social, tú le tienes que transmitir a tu hijo que esto no sirve, esto no le sirve ni esto, ni esto, ni esto. Que la persona que lo invitó no tenía nada para él, que siempre tiene que andar con su lonchera. Y llega un punto que eso, eso es [algo] súper bueno que el niño lo entiende y después el niño no quiere nada con la lonchera, ya no quiere andar con nada a cuestas. Por último va y no come nada, pero no quiere tampoco andar con sus cosas, con su lonchera, con el tarro de leche, con la fórmula, con los suplementos, con el porta-remedios. Entonces, por ejemplo, si tenemos, eh… operativo, yo hice un operativo dental, porque también, un día pensando, claro, los niños no se han visto nunca en los dientes. Ya, operativo dental, todos con… y ahí fue como los papás "oh, cierto, verdad, ¡dentista!". "Ay, le llegó el periodo a las niñas, ginecólogo". Psicólogo, psicología infanto juvenil, ¿por qué? porque tenemos, tenemos una familia que perdió una hija con tirosinemia y que después tuvo otra hija con tirosinemia y yo les tengo un tremendo cariño y respeto porque es una familia, para mí es como el ejemplo al, al "tripas corazón", porque salieron de ese escenario nefasto, terrible -que seguro es el peor que te puede suceder perder un hijo-, eh, solos, absolutamente solos, sin recursos económicos, sin redes de apoyo, para ellos no existió ni psicólogo, ni psiquiatra, ni nada, nada. Ellos siguieron funcionando. Los resultados con el

tratamiento con su segunda hija ellos no más saben cómo lo están haciendo, porque yo creo que es súper cuidadoso y criterioso a decir "oye pero si miren cómo les fue con la primera, ¿Cómo lo hacen ahora con la segunda?" Oye, pero que es otra cosa con guitarra, a mí se me muere un hijo y no tengo herramientas, me vuelvo loca y me tiro por un puente. Entonces es, hay que ser súper cuidadoso de que los niños están -y eso es lo que decía-, los niños están súper acogidos, pero el adulto responsable está olvidado.

En este, en este periodo, en no solamente la tirosinemia, sino que yo creo en cualquier enfermedad grave como ésta, que afecta a niños, la familia se destruye, se destruye emocionalmente, se desarticula, las familias se separan, los hijos se ponen, los más chicos se sienten ignorados, los más grandes se van de la casa porque ya toda la atención se la lleva este chiquito. No entienden, no tienen todavía su criterio formado para entender todo este huracán y terremoto que se le vino a los papás y ahí la familia se desintegra por, por mucho tiempo. Algunas se desintegran en su totalidad, es decir, que los hijos abandonan la casa, eh, los papás se separan. Y otras veces se desintegran dentro del mismo techo. Uno por allá, otro por acá, el silencio, el luto no asumido, el no conversar. Y no todos tienen las herramientas para, para ir a pedir la ayuda de un profesional y ni siquiera, porque en este transitar muchas veces, muchas veces ni la misma familia te entiende . No entiende, porque no entiende cómo no van a poder comer pan, cómo no, no van a poder tomar leche; cómo va a ser una tan exagerada con este tema, "si es una alergia no más, como tantas otras alimentarias que yo vi y escuché en la tele o que mi vecina me dijo que tenía su hijo de no sé dónde". Entonces, al final te encuentras con un trabajo a mil por hora en tu casa y además lidiando con todo esto, que tienes como que ir como explicándole al mundo cómo tienen que tratar a tu hijo, cómo son las mejores herramientas y caminos pa' que uno transite.

E: En ese sentido, se le da justo le quería preguntar por los cuidadores, qué es lo que pasa desde acá de… cuáles son las necesidades que surgen desde… porque, a ver, está la dimensión económica, está esto que me decía, que es súper importante y se lo agradezco mucho que lo haya tocado porque me gustaría preguntarle ¿Qué es lo que sale desde los mismos cuidadores? ¿Qué es lo que ellos dicen que están necesitando como para, como el "ayúdame a ayudar" o como esto del "apóyame porque yo necesito apoyar a mi hijo, a mi hija"? entonces, ¿cuáles son las necesidades? Pero no sólo emocionales, sino también de todo tipo, en realidad. De todo tipo, que nos hagamos una idea de qué es lo que están necesitando los cuidadores a día de hoy.

P: Mira, los cuidadores, si tú me dices emocionales, mucho, pero yo creo que parte por, por tener la herramienta de un psicólogo que les dé... y que muchos se atrevan a abrirse a eso porque muchas familias están mucho tiempo hacia adentro, contenidas, y al final cuando tú no asumes ni trabajas algo que tienes adentro guardado, es muy difícil que puedas seguir transitando o caminando sin… sin claridad. Sin claridad. Y ahí se produce la brecha económica que la gente tiene esto claro, psicólogo, igual dinero, "dinero que yo no puedo destinar para esto porque yo me lo puedo arreglar sola, yo veo como me arreglo esto,

porque yo ese dinero lo ocupo para otra cosa, o para mí mismo hijo o para comprarle zapatos a mi otro hijo o para salir con mi hijo solo y dejando a su hermano encargado para generar esa instancia".

Entonces, yo creo que el hecho de empoderar a la familia emocionalmente de que tienen ellos un derecho también a gritar, a llorar, a ser escuchados, a -yo le digo- a vomitar las emociones. Que en las emociones está todo: la rabia, el dolor, el miedo, la desesperanza, la tristeza, eh, también va ligado a la parte económica po'. En esto que los papás también, no sé, quisieran comprar más cosas, no sé po', alimento para sus hijos, que estamos conscientes que aquí en Chile hay muy pocos, pero que afuera existen más y que no pueden traerlos por plata. Eso también es otro tema mental que te va agotando. Y los productos que están acá en Chile también están super mega valorados porque, como ser vegetariano o vegano es como elitista todavía acá en Chile, es como el queso que, no sé po', que te vale 2.000 pesos, un queso tradicional, lo otro te vale 5.000, 6.000. Entonces, tú decís' "¿cómo?" Pero si yo esto no, no es mi opción. Yo no elegí tener, yo no soy, no soy ni vegetariano ni vegano [sonríe] ni ninguna de las otras que hay, yo tengo tirosinemia y tengo que comer. Entonces, yo creo que el apoyar a los papás emocionalmente y económicamente no, no te podría decir así como cómo sería económicamente, porque nosotros todos lo resumimos a la ayuda alimentaria.

Si sobra algo, si cae algo compramos a un laboratorio y repartimos a todos los niños que no alcance, que son fideos los que más podemos comprar nosotros, fideos y arroz y harina acá y con eso armamos mucha, inventamos todo lo que podemos, igualando menús tradicionales, pero también inventando los mismos para que los niños lo vean atractivos y los llene y los satisfaga y no que rutinario. Es que ¿sabes qué? el tema de la comida es inevitable dejarlos fuera, la tirosinemia es igual comida, entonces el papá que es, imagínate que tú te levantas y dices chuta ¿qué voy a cocinar hoy día? Opciones de comer lo que quieras, legumbres, todas las carnes a día y por haber -cadáveres le digo [sonríe], yo que soy vegetariana hace 25 años, nunca le digo carne.

Imagínate una mamá que tiene que hacer todos los días un alimento especial para su hijo a diferente de los otros con prácticamente los mismos ingredientes. Entonces, ahí también entra en la parte económica, emocional y económica, ¿viste que va muy ligado? Porque yo puedo hacerle un arroz blanco a mi hijo o puedo gastarme 5.000 pesos y le hago, y voy al supermercado y le compró un quesito vegano y le hago un risotto con el mismo arroz. Pero tengo que tener 5.000 aparte. Tengo un presupuesto que no es amplio, que tengo que dividirlo con mis otros hijos.

E: En ese sentido también le quiero preguntar, ¿y qué es lo que pasa desde los cuidadores? Nuevamente en, pero con las dimensiones como relacionadas con su tiempo libre con reuniones sociales, con sus, con sus estrategias de autocuidado, ¿qué es lo que surge desde los cuidadores, que es lo que hablan respecto de este tema?

P: Nosotros estamos asistiendo por una psicóloga que es voluntaria, es hija de un, un líder de una organización también y que acudí a ella y amablemente accedió a hacernos un taller para el primer taller que sea sólo para hablar de los papás, sólo nosotros, que no tenga que ver con los niños, con los controles, con el no, sino que ¿qué nos pasa a nosotros con este tema? Y ahí hemos podido sacar varias imágenes, ir viendo y hacer un escáner de lo que a cada familia le sucede y finalmente lo que como, como varios puntos en común, es primero, el, el miedo, el miedo a perder el hijo. El luto, el tiempo, ¿cuánto dura este luto? Finalmente. Porque el luto está asociado cuando parte alguien ¿cierto? cuando alguien muere. Ahí tú comienzas un luto supuestamente, pero aquí no muere nadie. Aquí hay, hay una muerte ficticia de toda tu familia que se tiene que reinventar y renacer en base a esto, entonces el luto, ¿cuánto dura? entonces el tema de poder el cuidador, de poder salir a realizar alguna actividad sin culpa, de llegar a esa autonomía de decir "yo hoy día el niño, la niña la dejo con mi marido o con mi o mi hijo mayor o con la tía", con la seguridad de que ese entorno no va a hacer nada para que él se salga de su esquema y yo poder ir a tomar un café, pintarme la uñas y mirar las palomas en la plaza. No sé, juntarme con una amiga, cualquier cosa, lo que sea. ¿Cómo llegar a eso sin la culpa y sin sentir que tú estás dejando esto solo, esta gran labor que tienes que hacerla sola y que además, cuando sacas a tu hijo para tomarte este tiempo de descanso mental, también tienes que asegurarte que ese espacio esté adecuado para él, que sigan las mismas normas y conductas de tu casa? Y que parece fácil, pero no es tan fácil cuando tú tienes otro tipo de vida dentro de tu techo, entonces yo no puedo tomar a mi hija donde mi hermana y que mi hermana a la once le deje jamón, queso. No. Entonces, tienes que… muchas familias dicen "no, yo mejor no salgo, mejor me quedo acá no más. O si voy al café voy con ella y yo me tomo un agüita y ella le compra un juguito". Como siempre, como apretado siempre, como ahogados, siempre sintiendo que, que no pueden hacerlo solos, que no podemos hacerlo solos. Muchas veces que ni siquiera debiésemos estar haciendo esto, porque en vez de tomar nuestro café o conversando con una amiga o simplemente dedicarnos una hora a mirar el teléfono lo que uno quiera deberíamos estar pensando en receta o ver cómo inventar otra cosa o ver si nos resulta el pan con esta harina que es tan dura y que nos queda el pan como piedra. Siempre estamos pensando en qué hacer con respecto a lo mismo y eso también nos produce un bloqueo porque no nos, nos ciega y no nos deja abrirnos a todo lo demás po'. Entonces, hoy día, de las familias con tirosinemia, emocionalmente es trabajar en el aspecto de que yo soy xxxxxx o xxxx -en mi hija-. Yo soy xxxxxx, pero no soy tirosinemia, yo soy xxxxx, soy una niña que voy al colegios, me gusta la música, los patines, bla bla bla bla, pero que además tengo esta condición. Entonces, los niños más grandes han transitado todo este rato con "este niño tiene tirosinemia, este niño tiene tirosinemia, él tiene tirosinemia". Entonces, es como un cartel po'. Antes de que le digan el equis, el xxxxx, el xxxxx, laxxxxx, la xxxxx, no sé. Eso lo estamos tratando de cambiar y que cuesta mucho, cuesta mucho porque es asumir que tú… y sacarte de la cabeza de que no estás minimizando nada, sino que estás buscando otro camino, otra estrategia pa' seguir andando bien po' y como nada está escrito, no hay un libro que te diga "bueno, no te resultó esto, ahora has esto". Esto es como [inentendible

36:30] no más po', tú vas a ir haciendo malabares y viendo en la acción misma cómo actuar frente a lo que se te presenta y es súper complejo, es súper complejo.

Entonces, el cuidador tiene que estar súper bien de acá [apunta a la cabeza] para poder estar, primero… es que uno no está bien uno, es eso lo que pasa. Uno dice "tiene que estar bien uno para poder…". Pensemos que el papá está con un garrote en la cabeza y de ahí no ha salido. Ha funcionado ¡*pic!* (sic) en modo automático, va, escucha los médicos, lleva su hijo para allá, vuelve a hacer la comida, pero no hay, no hay, no se decanta el cuidador. El cuidador no solamente es cuidador, sino que además es dueño de casa, trabajador, es esposo, mamá de otros hijos, muchas veces tienen a sus mamás cuidando en la casa, entonces son muchos roles, en el cual el cuidador queda, el cuidador queda en un plano muy atrás, ya cuando tú ya ni siquiera te recuerdas muchas cosas que te gustaban hacer, por qué estás tan caminando hacia adelante en este mundo tan loco y que todo es rápido, entonces no, no, no hay tiempo para, es una mezcla. No hay tiempo y también tenemos miedo a como a caer en este decante y ver qué pasa con nosotros hoy en día después de manejar todo esto, ¿cómo estamos nosotros finalmente? ¿estamos preparados para seguir apoyando a nuestros hijos? ¿soltando a nuestros hijos? porque además uno cree que lo está haciendo súper bien, pero dentro de este caminar también, como cuidadora, tú crías así a tus hijos sobreprotegidos, que después te das cuenta cuando quieres que vayan al colegio, que el niño no quiere ir porque está súper mega protegido en su zona de confort, qué es lo que tú pensabas que eras lo mejor y ahí te toca como deshacer un poco lo que tú mismo hiciste y ese es otro trabajo y te dices "chuta, ¿cómo no pensé esto en algún momento?", no po', ¿por qué? Si tu foco era otro primero, no criar niños ansiosos, sobre todo los niños que son diagnosticados tarde, son niños que han comido otras cosas que han comido carne, huevos, leche y yogurt. Entonces, hay que resetear la cabeza de ese pajarito y eso no es de un día para otro, eso no es de un año para otro, eso lleva muchísimo tiempo. Entonces el el cuidador es una labor -yo no le digo trabajo-, es una labor de infinita imparable, eh… y que no hay un libro que te eduque. Tú vas sacando un *tip* de acá, otro de acá, ensayo y error, fracaso, aciertos por supuesto, también hay aciertos, pero es agotador, es agotador porque además tú mismo te empapas tanto de este rol que también te cuesta soltarlo, te cuesta; como vas… como no educando a tus pares, como que vas diciendo no, "no puede comer esto. No, no, no, porque él tiene esto", pero no, no educas en ese momento. Das señales como de regla "pero mira sabes que…" no, porque uno no está en eso, sino que te cortarai' no más *¡chic! (sic)*, "esto no puede comer" *¡chic!*, pero por qué tú foco es el niño en ese momento, no educar a la comunidad. No te da para tanto en la primera infancia. ¿Para qué? Para tener familias que no le ponga un candado a sus refrigeradores ni cadena los muebles para que cuando ellos salgan el niño no vaya a sacar cosas que no debes, entonces se convierte en un cuidador, en un Guardia de seguridad, en una enfermera, en una psicóloga. Te conviertes en todo.

E: xxxxx, me gustaría preguntarle ahora relacionado con la organización, con xxxx en particular. No sé si me puede contar un poco de la historia de la organización, cómo fue

que se fundó, cómo se organizaron, qué es lo que fue pasando y también me gustaría que habláramos de la necesidades que tienen actualmente como organización.

P: Bueno, xxxx no lo fundé yo. xxxx lo fundó xxxxxx xxxxxx, que era una abuela joven, muy joven, su hija tenía 15, 16 años -la xxxx- y tuvo a su chiquito también, que hoy en día es un lolo -18 años- y ella inició como esta junta de papás, así como un grupo de papás hace 18 años atrás, con otra chiquitita que también venía del norte buscando diagnóstico a Santiago y ahí ella empezó a copiar estos papá, juntarlos de la mano de la doctora xxxxxx en ese momento, del xxxx, que es donde nos estaban llegando los pacientes metabólicos con tirosinemia.

La xxxxx nació en el 2008, que ya llevaba como 5 años con esto, claro, que tenía la edad a su Nieto y ahí nos conocimos, nos conocimos en el xxxx, nos pusimos a conversar, ella era la que guiaba todo este grupo de papás, los contenía. No, una persona maravillosa, maravillosa, de un corazón muy bondadoso.

Estuvimos todo el período crítico con xxxxx trabajando juntas. En ese tiempo, como te decía, nadie pescaba nada, tú podrías estar horas afuera del Ministerio. Si es otro mundo hoy en día. Tú hoy día ingresas al Ministerio pides una reunión por Lobby y te la dan. En ese tiempo tú podrías estar horas, días afuera quemándote el sol mojado con la lluvia y nadie te decía nada, nada, absolutamente nada. Entonces, ese primer período fue muy duro para todos quienes estaban transitando, iniciando sus caminos con en búsqueda de remedio, de diagnóstico, de hacerse visible con las enfermedades que estaban teniendo, no solamente en la tirosinemia, muchas más. Entonces, fue muy difícil ese periodo…

Teníamos el medicamento nosotros por una donación de un laboratorio suizo hasta que el medicamento ya se liberó y había que comprarlo y ahí obviamente en ese momento el medicamento valía 8 millones de pesos el frasco, los niños consumían dos o 3 frascos según lo que indicaba el médico con respecto a la edad, el peso y todo eso. Comprenderás que no sé po', 8 millones de una familia, en cualquier familia es 8 por 3= 24 tampoco, entonces cada vez será peor. La fórmula tampoco estaba garantizada, la fórmula había que comprarla y, eh… Nosotros en el primer Gobierno de la presidenta Bachelet recurrimos al fondo xxxx, al fondo de auxilio extraordinario. Y por, en ese momento -no sé si hoy día será así- era un fondo que hacía el ministro de salud, que era… Erazo podía ser -te estoy hablando de 2009, diciembre de 2009. Solamente el ministro podía hacer uso de ese fondo sin cómo pedirle permiso a nadie, por decirlo en palabras coloquiales, obviamente por la gravedad del asunto, porque finalmente son niños que no, la enfermedad no le permite vivir si no tienes un fármaco que no hay, eso no está maquillado, no es invento de nada, es así.

Accedimos a este fondo, por ende, los niños tuvieron con este medicamento garantizado. Este fondo no pasa por nosotros, por supuesto, esto es todo ministerial, nosotros no tenemos nada que ver con eso. Nosotros ni nadie, ninguna fundación y cooperación, ningún paciente tiene que ver con eso y después en el otro gobierno del presidente Piñera, en junio,

junio, junio, julio se retiraron esos fondos. Se retiraron esos fondos así de un día para otro, de manera arbitraria y nosotros presentamos un recurso de protección en la corte de Santiago, en el Ministerio de Justicia.

Y eso fue el 2010, junio 2010, junio julio 2010, primer Gobierno de Sebastián Piñera. Y ahí quedó la escoba, o sea, dejamos la escoba, ahí como que nosotros, o sea que estamos en con escoba como se dice porque viajamos a Santiago, fueron muchos medios. De hecho, salieron noticias que en Chile el ministro Mañalich en ese momento condenaba a la muerte a 8 niños en Chile por retirar estos recursos. Y como quedó tanto, eh… fui al Congreso acá, en fin, hicimos muchas cosas rápidamente porque era lo que había que hacer y nos citaron a la moneda, se firmó un acuerdo -no me recuerdo si ese mismo día en la tarde o al otro día, pero fue de manera inmediata-, para firmar un acuerdo -que lo firmamos con Marisol- diciendo que se iban a reponer los fondos y que se iba, se hacía una promesa de buscar una estrategia, cómo poder financiar esto en el tiempo.

Y con eso quedamos, ahí nos volvió al cuerpo, con eso quedamos y después de un ratito xxxxx fallece repentinamente. Muy joven, muy joven, le vino un paro a mi amiga y falleció y a mí me tocó seguir con esto así, así no más po'. Así como… teníamos que seguir. Me tocó como, me dijeron "hay que agarrar la corona caliente", así como "ya, tienes que seguir altiro en esto funcionando", porque teníamos que buscar también la herramienta de cómo esto fuera que nosotros en ese momento decíamos la seguridad con la ley, porque esto en cualquier momento viene otro gobierno y se disipa y esto queda de nuevo y empezar de cero.

Y ahí empezamos, después empezó a surgir todo. Todo esto es muy resumido, pero iba pasando mucho en el momento. Muchas fundaciones, corporaciones, agrupaciones de papá sumados en las calles en Plaza de Armas, en la Constitución, en muchas partes, haciendo mucha calle. Hicimos mucha calle, hubo un periodo que se hizo mucho. Con globos, con cruces, con ataúd, tratando de llevar a los medios. Íbamos y nos organizábamos y, no sé po', me acuerdo que una vez estábamos todos listos en Santiago, con pacientes, y anunciaron la ley que no se podía fumar bajo techo. No me acuerdo como éste, como que ya el cigarro no iba en ningún lado cerrado y se fue toda la prensa para allá y quedamos ahí, pero así muchas veces. Claro, porque somos un grupo, éramos un grupo tan minúsculo que cualquier nube nos tapaba.

Ya, mucha calle de todas las fundaciones, mucha calle, mucha calle, mucha calle, apañándonos unos entre otros, porque comprenderás que nosotros éramos 8, en ese tiempo 9, 10, entonces nos agrupábamos con otros papitos que tuviesen iguales necesidades sin diagnóstico o requerían otras cosas y obviamente hay mucha solidaridad entre nosotros. Quién no quiere que su hijo esté con con salud y remedios. Y después apareció Ricarte Soto. Ricarte Soto, que vino y le puso ojos a esto y lo sacó a la luz. Sacó, claro, porque él era la persona que tenía esto, pantalla. Gente, pantalla, pantalla, tele. Como somos humanos de tele, entonces había mucha, mucha conexión con él que fue muy

afortunado y ahí empezó todo lo que era la marcha de los enfermos 1, la marcha de los enfermos 2, que fue maravilloso, maravilloso, porque ahí nos juntamos una cantidad impresionante de personas bajo un mismo objetivo, que era buscar una solución a nuestros problemas, que era la salud.

Por supuesto, entre medio hay harto *menuseo* (sic), pero ese es el foco principal, eso es lo macro. Buscar una solución a los problemas de salud que hoy nos aquejan en estas enfermedades de alto costo o poco frecuentes -porque se van dividiendo después- y ahí comenzamos nosotros full el trabajo parlamentario, que era la discusión de la ley Ricarte Soto, que se discutió por 4 años. Entonces íbamos acá, yo vivo acá en Con-con, en Viña, íbamos acá al congreso, en Santiago, congreso, Santiago y así, exponiendo en Cámara de Diputados, senadores, mostrando, visibilizando y profesionalizando finalmente nuestro trabajo, porque al principio nadie sabía cómo hacer esto. Entonces tú llegabas a una comisión y te preguntaban "usted ¿qué va a decir?"; yo contaba mi historia como muchos que pasamos por ahí y llorábamos porque teníamos que vender el auto, la casa para comprar el medicamento, otros no tenían nada que vender, desnudando nuestro dolor. Y de a poco nos dimos cuenta que había que profesionalizar este trabajo para hablar como les gusta que, que uno presente algo. Con gráficos, con estadísticas, con propuestas. Pero eso es un camino largo porque uno al principio no sabe ¿yo qué voy a hablar un gráfico de salud en una Cámara si yo lo único que sé es que mi hijo está enfermo? Sé quién es el presidente de Chile, el alcalde de mi comuna, pero no estoy metida en, en, no veo el TV Senado, no, no veo las discusiones de las leyes. No, no, no me muevo en ese tema. Entonces, para muchos fue también una gran escuela acompañar la promulgación y trabajo de salida. Sirvió para que uno también aprenda como a no esperanzarse también en vano, porque antes nosotros, desde nuestra ignorancia, pensábamos que cualquiera que presentaba un proyecto "ya listo", estábamos. Y nos comíamos contentos y que "ahora sí porque no sé quién presentó un proyecto, entonces esto". También nos dimos cuenta "no si nada se va a solucionar si el ejecutivo no lo toma" y ahí dijimos "bueno, ahora que lo sabemos…"

E: xxxxxx y con ese con ese punto en específico, ¿cómo fue el diálogo con el poder central? ¿Cómo fueron estas instancias de planificación, de redacción? No sé si es que, es que yo le iba a preguntar si es que usted había participado en justamente instancias de evaluación a nivel estatal o vínculos como a nivel internacional con otras organizaciones, pero refiriéndome más al trabajo… eh, no directo con… bueno, creo que se entiende ¿o no? El trabajo desde la organización, desde la planificación, desde el nivel, quizás más legislativo. ¿Quería preguntarle cómo se fueron dando las dinámicas de diálogo, qué es lo que fue pasando ahí? Fue fácil, fue difícil, si hubo desafíos entremedio.

P: Hubo constantemente desafíos, porque ninguno de nosotros manejaba lo que era un proyecto de ley, qué querían decir los artículos, si finalmente lo que uno leía era lo que, o lo que uno interpretaba era lo que quería decir el papel, si eso que decía nos iba a convenir en un futuro o no, entonces al final aquí era leer, leer y recontra leer y buscar abogados que

nos fueron enseñando a nosotros a desglosar esto, juntándonos, muchos meses de trabajo. Y tenía, era un trabajo muy rápido porque esto se discutía rápidamente porque había una urgencia de sacarlo también, era una promesa, entonces, por ende no había, no se podía perder tiempo, entonces todos participábamos. Hubo bastante comunión entre todos, porque después de que se promulgó la ley entraron poquitas enfermedades y quedaron muchísimas afuera y ahí quedó, ahí como que se hubo bastante enojo y obviamente se entiende, nadie quería quedar fuera pero también sabíamos que no todos íbamos a poder entrar, pero al…

E: Perdón, perdón que la interrumpa ahí, me imagino que eso fue súper complejo, pero bajo qué criterio…

P: Es que, es que los que tenían, es que las enfermedades que ya estaban eran porque tenían el derecho ganado, o sea, ya estaban siendo financiadas como por algo. En el caso de nosotros, ya estábamos con este recurso armado, veníamos tomados de ahí y ahí se van sumando otras cosas, bueno, la gravedad y esas cosas, pero nosotros no tomamos las decisiones, nosotros lo que hacíamos era re que te contra leer y en base a lo que leíamos, preparar exposiciones en las distintas cámaras para ir hacinando esos puntos y sugiriendo cosas, también sabiendo de que ninguna ley iba a cubrirlo todo, es imposible, pero también consciente de que este es el primer gran paso donde la ciudadanía, los pacientes, eran invitados, aceptados y reconocidos en una mesa de trabajo. Si bien nosotros sabemos que no somos vinculantes y no sé qué, nosotros también sabemos -y estamos convencidos- de que nadie conoce mejor las falencias del sistema ni la necesidad de la enfermedad de quién lo vive. Entonces, un paciente enfermo, una persona que tenga alguien a su cuidado, no tiene ninguna necesidad de inventar nada, de ponerle ni un punto, una coma más, porque la enfermedad está ahí y es así.

Entonces era de mucho "oye, pero ¿sabes qué? Mira, en esta parte yo creo que debiese ir también esto, porque también pasa esto y esto y esto producto de esto mismo". Porque al final el que no lo vive, el que no tiene ninguna cercanía con esto se basa también en como… en teoría, en papel, en artículo, pero la menudencia misma la tiene el paciente y esa menudencia -yo creo- que es la que le da como el punto final a todo. Como "ah, verdad po', sí también pasa eso. También podríamos llegar allá si hacemos esto otro" y también ir tomando esto con proyección, porque esto no es para ahora, esto es como para siempre, para abarcar los mayores beneficios para todos los que se pueda, en el mejor de los conjuntos. Entonces, con bastante visión de, de futuro. Que a veces eso mismo nos coartaba quizás lo inmediato, pero tienes que tratar de, de, de saber elegir qué es lo mejor por sobre ti, para que cubra lo más que se pueda dentro de quizás lo poco que se pueda avanzar, pero de ese poco hay un margen que es un avance. Entonces, fue mucho leer y buscar mucha asesoría, mucha ayuda porque, insisto, nosotros somos papás y muchos, yo soy mamá, no estoy enferma, pero muchos son además pacientes. Artritis, colitis ulcerosa, lupus, cáncer de mama, fibrosis quística, esclerosis múltiple.

[Se corta la conexión 55:18. Se retoma la entrevista a continuación]

E: Yo le iba a consultar, para finalizar, para cerrar la entrevista, eh… primero, ¿cuáles son los apoyos -sea que sean apoyos formales o informales-, qué tipo de apoyo reciben como organización? Sea de otras organizaciones, de otras agrupaciones. También desde el nivel central…

P: No.

E: … desde, desde el Estado. Si es que reciben, eh, ¿cómo se da? Y si es que no también. Y, finalmente, para cerrar, también quería preguntarle por su opinión sobre políticas y leyes en Chile, dirigidas tanto a pacientes con enfermedades poco frecuentes como a cuidadores. Y para terminar si me pudiera, si nos pudiera decir recomendaciones en torno a enfermedades poco frecuentes en Chile.

P: Lo primero no se escuchó porque se cortó todo, lo primero se cortó todo, no te escuché nada [Se mantienen problemas de conexión, luego se arregla y continúan la entrevista en archivo L.IC2 (continuación 1)]

E: Lo que le iba a preguntar es bueno, primero por un lado, si es que la organización recibe apoyo, sea informales o formales y qué es lo que pasa desde ahí, primeramente.

P: Te respondo altiro para que no se nos olvide ni se nos corte. En algún momento, al inicio de xxxx, estaban con laboratorio y la corporación y eso después no fructiferó, así que estamos solitos, es un trabajo codo a codo, no recibimos fondos porque también nos hemos encontrado con este tema de que, al ser tan pocos pacientes, eh, como que no, no calza mucho en, en los proyectos que puedan presentar. Nosotros no necesitamos como casa de acogida ni algo que nos alojen como otras enfermedades, sino que nuestras necesidades van por, quizás por poder importar alimentos desde afuera. Eso sería un tema para nosotros, pero no tenemos, eh, yo trabajo harto, harto, harto al voluntariado, o sea, si yo necesito un psicólogo para los papás, lo busco, lo busco, lo busco, lo busco, lo busco, hasta que lo encuentro. El operativo dental también, busco dentista y busco después, si el dentista general me dice "necesitamos ortodontista, busco un ortodontista y ¿sabes qué? tengo súper buena llegada. Tengo muy buena gente que me aparece en el camino súper comprometida y con, a cambio absolutamente ni de un ramo de flores ni un paquete de chocolate. Solamente por el tema de querer de verdad ayudar y ser consciente con la ayuda. O sea, yo soy súper, trato de ser súper respetuosa con los tiempos de la gente, con el hostigamiento. También entendiendo de lo que te comentaba antes, que la gente tiene miedo muchas veces a comprometerse porque siente que se está poniendo un grillete en la pierna, sino que traspasar ese, esa barrera también y que las ayudas no tienen que ser una molestia, sino que tienen que ser un momento de gratificación, para uno, para uno mismo, ni siquiera para el otro, sino de lo que uno desde su, desde su humanidad, puede hacer por otro.

E: Y xxxx, para finalizar, ya la última pregunta de la entrevista ¿me podría dar su opinión respecto de la situación a nivel legislativo de políticas, leyes en Chile dirigidas a personas con enfermedades poco frecuentes? y ¿qué es lo que pasa? ¿cuál es su opinión respecto de esto mismo dirigido a cuidadores? Si nos puede dar, eh, recomendaciones también en torno a esta temática, en torno a las necesidades de pacientes y cuidadores. ¿Qué es lo que siente que está faltando en Chile al día de hoy?

P: Bueno, yo creo que se ha avanzado harto, se ha avanzado y lo que te comentaba antes. Uno antes tenía que hacer muchísimas cosas para que te [se corta la conexión 04:39]. Mucha más conciencia, hay más herramientas, menos trámite administrativo -que siguen siendo muchos, pero menos. Hay un reconocimiento desde el Estado y la ciudadanía hacia los pacientes. Existe una credibilidad del paciente también frente a las autoridades que tienen que legislar esto y buscar herramientas y también ven como una ayuda el hecho de que nosotros nos sentemos en una mesa, no solamente a exigir cosas, sino que somos una materia que puede aportar ideas, siempre con el fin de ir avanzando, avanzando, avanzando y entendiendo que -con lo que te decía- sabemos que no todo se puede solucionar, estas son políticas de salud como muchas, a largo plazo, pero lo importante es avanzar y en ese avanzar es que ¿qué quisiéramos nosotros? [se corta la conexión 05:29]. Arriba de los egos de todas esas personas que tienen que ver con la legislatura en el país y que no sean tan -no sé cómo decirlo- como egocéntricos quizá, partidistas, que cuando se producen los cambios que son necesarios -por algo estamos en una estructura, esto es como una empresa de estudiantes que cambiar-, eh, hay cosas que no se pueden cambiar, que hay que continuar. El tema de salud no puede ser que estemos discutiendo algo que porque después se cambió el presidente, la presidenta o quien quiera mandar el país, tengamos que no partir de cero, porque hemos también visto que no se parte de cero, pero sí hay un retraso importante en el avance y eso es lamentable, porque aquí no se descansa. Los pacientes son todos los días pacientes y todos los días, todos los días están trabajando, estamos [se corta la conexión 06:26] para que el sistema vaya funcionando mejor para que -¿me escucha? Sí-, para que no se, no se pierdan los, los fondos, para que se destinen bien, para que sean aprovechados ¿me entiendes? En bien de lo que mejor se pueda. Entonces, esa pérdida de tiempo a nosotros los pacientes no desfavorece absolutamente. Entonces, de verdad trabajar con seriedad, que los tiempos se, se respeten, que las que los proyectos avancen. No importa -dice reconectando, entonces no sé si se escucha, ahí sí-, no importa que el avance, si uno entiende que esto, esto para que sea bien hecho, no puede salir corriendo, primero hay que gatear, después como pararse un poquito, caminar y después correr, pero avanzar, avanzar con temas profundo y que finalmente entender de que -lo que yo te digo-, el tema de salud. La pesquisa no es solamente para, para la tirosinemia, la pesquisa es para todas las enfermedades, toda persona que nace, todo recién nacido debiese tener esa igualdad de derecho y que se le tome su muestra de sangre y así que sea una garantía para más delante de, de saber de que si un paciente está diagnosticado a tiempo, pesquisado a tiempo diagnosticado, con un tratamiento oportuno, es un ser

humano y un ciudadano óptimo, feliz y productivo para el país. Que es mucho más favorable que tener un diagnóstico tardío, un tratamiento tardío, una pensión de invalidez y una persona infeliz, sin herramientas.

E: Perfecto xxxxx, muchas, muchas gracias…

P: Yo creo que no me escucha, porque está reconectando esta cosa.

E: No, la he escuchado todo este rato [se pierde conexión. Continúa entrevista en archivo L.IC2 (continuación2)]. Continúe por favor, me estaba comentando.

P: Claro, te comentaba que también la necesidad es no solamente de xxxxx, sino que de varias agrupaciones que muchas veces no tienen que ver con el dinero, sino que tiene con el poder generar redes eh, no se po' en el nivel de las familias, asistentes sociales que las guíen enlos caminos a seguir para conseguir ayuda, eh… los mismos psicólogos, agilizar las consultas en los hospitales, todas esas ayudas que ayuden a optimizar los tiempos de la familia y no el peregrinaje de para ya, tocar una puerta, "No, es que me dijeron que aquí sí me puede ayudar la asistente, no es que acá", sino que entregar una información. Es como un plano la familia, decir "¿sabe qué? en esta municipalidad existen estas plataformas a las cuales ustedes pueden acceder", porque no todos tenemos la capacidad de meternos a la web del municipio y buscar y postular y proyectar. No todos. No todos tienen esa garantía, no todos tienen señal, no todos tienen el conocimiento, entonces, siempre ponerse en el lugar del otro, partiendo muchas veces pensando que el otro no tiene por qué saber lo que uno sabe. Y de ahí generar las herramientas, lo que para uno es tan básico decir "no, pero sí falta con que vaya a la OIRS", que sepa, claro, ¿pero tú sabes que mucha gente ni siquiera sabe dónde está la OIRS en el hospital para dejar un reclamo? Mucha gente ni siquiera sabe que si deja un reclamo no lo van a llamar ni lo van a, el doctor le va a tener mala como piensan los pacientes, sino que es una herramienta para que se mejore el sistema. Entonces, si nosotros nos ponemos en los zapatos y por un rato pensamos que el otro no tiene por qué saber lo que yo sé, eso también es una gran ayuda y ahí se van abriendo muchos caminos. Tú puedes generar mucha ayuda muchas veces que ni siquiera tienen que ver con lo económico, por eso te digo, tienen que ver solamente con el darse el tiempo de generar, dar una luz y decir "¿sabe qué? No vaya para allá, su camino está en esa puerta". Porque mucha gente dice "no, si ya tienen el remedio, quieren que lo lleve de la mano a hacer cosas". Bueno ¿y por qué no? Hay gente que sí necesita que la lleven de la mano. Para que después pueda caminar solo, muchas personas necesitan que les lleve de la mano primero.

Así que eso quería comentarte también. Esos son tipos de… mucha gente cree que la ayuda tiene que ver sólo con que te depositen en una cuenta corriente, con que te manden un bono o que el laboratorio te deposite. No, si la ayuda también una, una ayuda que no es cuantificable, el contacto, el otro, el voluntariado, la conciencia. Entonces eso también es una herramienta; la gente a veces tiene miedo de pedir, que es como algo denigrante. Yo vivo pidiendo cosas y no me da vergüenza porque lo pido desde la dignidad que tengo como

persona. Necesito una ayuda, y es una ayuda que se masifica para mis 18 niños, entonces no tengo, no tengo ningún remordimiento ni tema con eso. Entonces por eso es que yo, y no tengo dinero; la mayoría de las agrupaciones de papá no cuentan, nadie, no hay un Farkas, no hay nadie que te dice "oye mira, aquí te deposito todos estos meses por tu labor y págate un sueldo o tienes para que te tomes como un almuerzo, tomes un café". No, la gente las paga con su dinero, con su dinero aprovecha de pagar la luz y va a la reunión del Ministerio. Tiene el medicamento y se va a la reunión del Ministerio, o va a ver su paciente o saca a los niños. Entonces, son muchas cosas que se hacen. La ayuda no tiene que ver sólo con el dinero.

E: Muchísimas gracias nuevamente xxxxx.

P: Gracias a ti po'. Muchas gracias por interesarte, espero que te sirva. Uno no es experta en esto, uno solamente habla del camino que ha transitado, nada más.

E: Y eso es, eso es muchas veces un conocimiento fundamental, es el conocimiento de la experiencia, la misma vivencia que nos, nos da el conocimiento.00:04:03 Orador 1

P: Muchas gracias po'

E: No, no, le agradezco muchísimo. Que le vaya muy bien xxxxxx, estamos en contacto. Ahí vamos a estar hablando cuando ya podamos ir presentando resultados preliminares.

P: Ya po', te lo agradezco. Me encantaría leer algo ahí cómo va quedando la cosa. Así que te agradezco todo lo que hacen y ojalá que tengas la oportunidad de tú también ayudar con tu conocimiento a muchos más.

[La entrevista se da por finalizada]

CD.T4S

[Chequeo de consentimiento informado y explicación de la entrevista]

E: Entonces para partir si me puedes contar en qué institución o instituciones estás trabajando.

CD.T4S: En este momento estoy trabajando en xxxxxx, en la unidad de cardiología, que implica desde pacientes de mediana gravedad, hasta complejos. Llevo aprox 18 años.

E: Ah super, harto tiempo ahí.

CD.T4S: Sí. Pero a xxxxxx la conocí por otra institución, que era atención domiciliaria. Entonces... el año preciso no lo recuerdo, pero debe haber sido al rededor del año 2000 más menos, porque ella era chica, ella era chica. Entonces yo tuve distintos pacientes hasta que conocí a xxxxxx y como que creamos un lazo ahí importante con el papá, porque tenía más habilidad para pincharla. Porque a ella al principio le pinchaban solo sus manitos, cuando tenía como 8 años, entonces eso le dejaba unas marquitas. Así es que después empezamos a pinchar en brazo y eso ya no era tan obvio cuando ella tenía que estar en sus grupos de amiguitos y cosas así. Y la verdad es que... lo hacía con harto cuidado, me tomaba todas las precauciones entonces en general, casi siempre, era una punción no más lo que era un factor doloroso menor. Porque igual cada 15 días que fijo te vayan a pinchar....

E: Claro, sí, es frecuente.

CD.T4S: No me acuerdo, no me acuerdo como se llamaba, parece que en ese momento se llamaba xxxxxx xxxxxx el sistema, pero después cambiaron, sí.

E: Y cuando usted se desempeñaba en xxxxxx xxxxxx, ¿se desempeñaba específicamente en cuidados en pacientes con enfermedades raras? ¿o veía todo tipo de pacientes?

CD.T4S: No, no. Veía... veía de todo tipo de pacientes, la institución nos mandaba a pasar visita, o sea ya el ELA no es una enfermedad rara pero por ejemplo a veces si teníamos que ir a supervisar a una paciente que estaba con una enfermedad de tipo ELA. Ver a la cuidadora, como lo hacía etc etc, y distintos tipos de tratamientos o sea yo partí ahí como auxiliar al principio, entonces yo hacía hasta turnos de 12 horas de repente, cuidando niños, cuidando ancianos y haciendo de todo desde lo que es dar la comida hasta las necesidades de eliminación, limpiarlos si es que ellos no podían hacerlo solos. Pero de repente xxxxxx ya quedó como mi paciente... total. Porque yo tenía un trabajo aparte, entonces esto lo hacía en mi horario libre, no era mi único trabajo.

E: ¿Y usted además de tratar a xxxxxx se ha vinculado alguna vez con el tema de las enfermedades raras?

CD.T4S: Solo sé que xxxxxx hizo su trabajo de periodismo, no sé si su tesis, acerca de otras enfermedades raras. Y de repente por tareas de mi hija que no es del área de la salud pero ella me preguntaba 'mira mamá sabes que existe esto, esto, lo otro'. No me había vinculado antes, aparte con xxxxxx.

E: Ya. Y a partir de lo que usted conoce sobre el tema de las enfermedades raras o poco frecuentes, como percibe que es el desarrollo de estas en Chile.

CD.T4S: Em... siento que, se dá a conocer poco porque la enfermedad de la xxx yo la pude aprender gracias a que ellos mismos me pasaban los libritos que le entregaron a don xxxxxx. Estos libros que eran hechos en Brasil pero con lenguaje español para poder entenderlo y que eran muy, muy fáciles de aprender, o sea si uno se lo pasaba a un niño o a un adolescente, a un adulto, todos podían entenderlo y era como fácil. Pero si yo hablaba con otras personas como mis colegas de turno, ellos no tenían idea lo que era la enfermedad de Gaucher, para nada. Ahora que estoy haciendo memoria solo me ha tocado atender, em... estos niños con piel de cristal, pero ya como adultos, en la Clínica xxxxxx el año pasado hubo dos casos, y también da como un poquitito de, un sentimiento así como culpable porque son sólo algunas enfermeras específicas las que saben esto. De hecho con los niños estos de piel de cristal, las niñas que, llegaba el paciente, menos mal que la institución funciona muy rápido, llegaban con el paciente casi como para las telas, o como para el jabón, o como para secarlos o el tipo de sábanas. Pero no todo el mundo maneja esto, yo siento que es muy puntual, como que cada familia y sus cercanos asumen, pero el resto no tiene idea.

E: Ya, entiendo. Claro como que no hay mucho conocimiento extendido sobre el tema.

CD.T4S: No, no. Excepto lo que ahora en las redes como para cuando piden esos medicamentos que son carísimos, yo ya cuando tuve mucha confianza con don xxxxxx le pregunté cuánto valía el Cerezyme, porque también me imaginaba que era una cosa muy costosa. Entonces como que se oculta todo, es como todo como callaito (sic), y si tienen buena Isapre bien, y si no...

E: Y sobre lo que usted ha visto, cree que hay alguna fortaleza en el país respecto al tratamiento o al abordaje de las enfermedades raras.

CD.T4S: De lo que sé no más la Ley Ricarte Soto porque a xxxxxx la tomó si no mal recuerdo hace como dos años la Ley, para volver a hacerle su tratamiento en la institución o sea, no solo un servicio domiciliario, sino que como una institución más grande. En este caso ella eligió una clínica del barrio alto, pero también le ofrecían otras alternativas donde pinchar. Pero sí creo que esa Ley está favoreciendo un poco.

E: Entiendo. Y ahora pensando en la experiencia que usted tuvo acompañando a xxxxxx en este proceso, cuáles veía usted que eran las dificultades que xxxxxx tenía que enfrentar durante el proceso de su enfermedad.

CD.T4S: A mi me pasó [se corta el audio, se le pide que destape el micrófono]. Pienso que xxxxxx sólo al principio tenía como dificultades porque al final ella trataba de hacer esto como que, era como un curso más. Gracias a Dios en su familia, su papá era bien pro. Entonces, como que el viernes tenía un curso más que hacer. Y lo teníamos programado para los viernes en la tarde cuando ella era chiquitita, adolescente, antes de 4to medio. Pero después cuando ella entró a la u ya, como que nos dimos un poquito más de libertad conservando el tiempo entre las inyecciones, para que fuera cómodo para ella y a la vez cómodo para mí para yo poder darle el tratamiento. Eso sí que ella tenía que estar la hora de administración del tratamiento pinchada, fija en su casa, acostada, em... entonces en ese momento a lo mejor se perdía de cosas con sus amigas, u otro tipo de actividades, no se podía ir fuera de Santiago tal vez teniendo la posibilidad. O sea era su tratamiento o nada. Obviamente.

E: ¿Y cómo veía usted que influía en la vida de xxxxxx a nivel familiar, en su relación familiar, el desarrollo de esta enfermedad?

CD.T4S: La verdad es que no noté problemas. Pero yo creo que se debía al tipo de familia. Porque ella tuvo hermanos más chiquititos, ella era la mayor que yo conocí, y sus hermanos lo aceptaban totalmente y para ellos no era una cosa así como terrible, y se acercaban a ella igual, compartían con ella igual, por suerte en este caso no era como mirarla diferente, además que xxxxxx a parte de pincharse, se mantenía como muy estable. Ella pocas veces me contaba que tenía que hacerse los exámenes, así que yo creo que debe haber sido como cada 6 meses, pero en este caso, eh bueno, yo creo que igual tuvo que madurar un poquito antes. Pero... pero no se hacía problemas por suerte, por suerte. Nunca la ví como negativa en relación a su tratamiento.

E: Entiendo. Y en términos de lo que usted planteaba de que cuando ya tuvo un poco más de confianza con el papá de xxxxxx le preguntó el tema del costo, ¿usted veía que había alguna consecuencia económica para xxxxxx y para su familia porque ella era una niña, con el tema del tratamiento y de la enfermedad?

CD.T4S: En este caso el tenía su programa de Isapre completo, sólo una vez que fue hace no tantos años, les dijeron que no iban a comprar la misma... medicina, que se llamaba Cerezyme, y la iban a encargar a otro proveedor, pero ahí él se puso muy firme con la Isapre, porque ellos eran bien informados, entonces ellos sabían que con el otro medicamento los niños no habían estado tan bien, y tan... como llevadera la enfermedad. Así que nunca por suerte le cambiaron el medicamento, se mantuvo la misma calidad, el mismo tipo.

E: Ya entiendo.

CD.T4S: Yo al principio como leía el folleto, me daba un poco de susto porque yo iba yo sola, y como yo trabajo en una unidad de cuidados intensivos, la verdad es que siempre leía y decía que en cualquier momento el medicamento podía provocarle reacción adversa. Entonces en algún momento yo me sentí así como un poco débil, yo dije que hago si xxxxxx no sé po' me presenta algún... alguna reacción, alguna cosa. Pero ya

después fui captando que ellos tenían su sistema de atención de urgencia, y que podíamos llamarlos a ellos en caso de, pero la verdad es que nunca tuvo problemas con la medicina. Nunca nunca. No.

E: Que bueno. Y además de el tema que me dijo que tal vez xxxxxx como tenía fijadas las, el tratamiento en algunos días tal vez se perdía de ciertas actividades, o tenia un poco de limitaciones por ejemplo para salir de la ciudad, ¿veía alguna otra influencia de la enfermedad de xxxxxx en su vida social?

CD.T4S: La verdad es que no. En el caso de ella, invitaba a sus amigas, ellas le tenían un nombre especial, porque parece que cuando era chiquitita ella no podía decir su tratamiento, ella le decía el "pli", me van a hacer el "pli", entonces para ella era como que el "pli" era que le iban a hacer pintura en el pelo, o le iban a hacer las uñas, pero porque ella era muy especial entonces no, no se complicaba. Yo creo que se empezó a complicar después en la U [universidad] porque ahí era más, su tiempo era más... como lo necesitaba entonces estar 3 horas pegada al tratamiento, eso si que ya era más terrible. Pero antes no. No la vi complicada.

E: O sea cuando ella fue crecienco tal vez empezó a ser más dificultoso con su día a día el tema del tratamiento.

CD.T4S: Claro yo nunca pensé también que iba a... a cambiarse digamos de administrador de tratamiento porque no sabía que la Ley estaba fijándose, entonces si pensábamos a futuro por ejemplo cuando ella deseara tener hijos. Ahí yo sabía que me iba a complicar un poco y tal vez iba a ser distinta la administración de la medicina porque de hecho yo creo que ella sí va a tener hijos, pero no sé si lo habrá, se lo habrá planteado ahora que es más grande y todo, así como lo real. Claro yo no sé que podría pasar con la medicina en el bebé, o en el feto. Esas cosas así yo decía xxxxxx no sé si yo todavía voy a estar para administrarte el tratamiento. Porque yo los cuidados que tenía eran los cuidados que se tiene con cualquier medicina especial digamos, yo también trabajo con drogas pero no, no de enfermedades raras sino que drogas de UCI, entonces se los cuidados de la asepxia, que no vaya a pasar una burbuja, que pase a la temperatura adecuada, la velocidad, eliminar los restos, pero ya mayor cosa así como hablar que ella tuviera otra vida dentro de ella eso nunca lo vimos.

E: Claro, claro ahí podría haber sido que necesitara más asistencia tal vez. Y usted sabe si durante el tiempo que usted acompañó a xxxxxx, alguna vez ella recibió un tratamiento que fuera no biomédico, por ejemplo alguna medicina alternativa, algún tema complementario.

CD.T4S: No, la verdad es que no lo sé. No lo sé. No tocamos el tema, no.

E: Y usted el tiempo que la acompañó pudo conocer como era la trayectoria de xxxxxx dentro del sistema de salud, por ejemplo si visitó muchos especialistas distintos, como era ese ámbito cuando usted la conoció y la empezó a acompañar con el tratamiento.

CD.T4S: Yo la empecé a acompañar como de 7 años. Pero el papá me contaba que al principio les costó mucho dar con la enfermedad que tenía laxxxx, y fueron por supuesto a las clínicas grandes, y en las clínicas grandes en algún momento un especialista sabía algo de esto, y mandaron unas muestras a Argentina, y ahí como que xxxxxx salió con la enfermedad ya digamos diagnosticada, pero ella tuvo suerte porque las complicaciones que tenía eran, o sea, podrían haber sido sangramiento, no crecimiento, deformidad, pero a ella se la habían detectado si no me equivoco como a los 2 o 3 años, entonces en el caso de ella no fue... o hasta el momento no se habían visto malas consecuencias. Hasta el momento yo la veía que ella podía comer casi de todo, ella me contaba que en su colegio o en la u hacía las mismas actividades, participaba igual que sus compañeras, entonces no... no, no se complicó tanto pero porque tuvieron la suerte de hacer el diagnóstico temprano.

E: Claro, claro eos influyó para bien en el fondo en el caso de xxxxxx.

CD.T4S: Exacto, exacto.

E: Y entonces cuando usted la empezó a acompañar ella ya tenía su diagnóstico y estaba un poco más estable entre comillas, ahí ya ella visitaba a un especialista, usted recuerda si se veía con algún médico frecuentemente.

CD.T4S: Sólo se que se veía en xxxxxx [Clínica xxxxxx], que se veía con su médico en xxxxxx. Pero yo con él, curiosamente nunca tuve ninguna conversación nada, porque... no me acuerdo si de repente tenía yo alguna duda o alguna pregunta que hacer, pero todo lo hacía yo a través del papá de xxxxxx y el papá le transmitía digamos las dudas al especialista.

E: Ya, entiendo. No se daba como una comunicación directa.

CD.T4S: No, no, como es con otras patologías, otras patologías que necesitan como la inmediatez, no sé po' un paciente diabético o un paciente deshidratado que ahí uno habla directamente con el médico. Como esto era más crónico y xxxxxx iba relativamente estable, ellos hacían las preguntas, ellos le tomaban los exámenes y hacian todo. La verdad es que yo llegaba solo con la medicina, y... el saber cuanto la podíamos correr, también lo vine a averiguar porque a veces no llegaba toda la medicina, toda la dosis que la xxxxxx necesitaba, entonces en esos casos era el papá que me avisaba que no estaban todos los frasquitos que ella iba necesitando entonces íbamos a tener que correrla un par de días hasta que llegara la medicina.

E: Entiendo. Y desde su perspectiva que fue lo que hizo que el tratamiento en el caso de xxxxxx funcionara bien.

CD.T4S: El diagnóstico precoz y la constancia de los papás. Sí, sobretodo del papá varón, los papás eran separados y él era el que tenía participación en todo, en todo, en todo. Y si po' después xxxxxx tuvo otro hermanito, y, y, igual estaban ahí con la duda pero en este caso la enfermedad se saba porque eran genes como... recesivos y que justo tuvo

la mala suerte de que la mamá y el papá los tenían, y al juntarse, se presentó la enfermedad. Porque sé que xxxxxx tuvo hermanos aparte por mamá, y aparte por papá, y por suerte no tuvieron lo mismo. No.

E: Entiendo. ¿Y alguna vez xxxxxx tuvo episodios de hospitalización en el tiempo que usted le administraba el tratamiento?

CD.T4S: No nada. Nada nada. Y fue un tiempo largo, sí de los 7 a los 20 y tanto, 23 años. Pero como que a mí se me hizo corto porque para las dos era como bien llevadero, o sea era como que iba a ser eterno.

E: Claro, claro. ¿Y usted hasta que año estuvo atendiendo o administrando el tratamiento a xxxxxx?

CD.T4S: Yo creo que hasta hace 2 años atrás puede ser, porque incluso me acordé esta institución que te nombré primero, eh... no sé como que le vendió, le vendió como el permiso o la Isapre cambió de institución, después se llamaba xxxxxx el servicio, y me volvieron a ubicar a mí. O sea yo avisé todo, yo entregué todo, entonces las enfermeras me llamaron. Y me dijeron sabemos que tu sabes administrar ese tratamiento y para la paciente, ta, ta, ta, entonces para nosotros fue como un cambio de nombre no más, no fue nada más que eso.

E: Ya, entiendo. Y yo quería saber desde tu perspectiva como enfermera y que has estado acompañando este proceso de xxxxxx, ¿qué implicancias ves que tiene acceder a tratamientos de alto costo para los pacientes? Como lo gestionan en general, en este caso tu me decías que por la Isapre, pero como ves que se da ese tema.

CD.T4S: Pucha no, no sirvo mucho porque no, no, no sé como se llega al tema. O sea yo se que don xxxxxx es el que se movió en todo pero no sé como a ellos les asignaron la medicina, no... no lo sé, yo vi una vez porque xxxx me alcanzó a avisar, un reportaje de un canal de televisión, que mostraban la enfermedad de Gaucher, que en el año que yo vi el reportaje que deben haber sido hace unos 10 años, eran aprox 27 casos, apenas, 27 casos para todo Chile, poquito, y poquitos tenían también acceso al fármaco. Pero fue un barniz que pasaron en la tele, entonces no sé si ahí fue que yo pregunté más menos el valor de un frasco de eso, xxxxxx usaba 4, y cuando yo pregunté valía 800.000 pesos el frasco. Entonces yo decía que terrible si las personas no tienen como... eh... el apoyo digamos, porque se empieza a notar o sea en el cuerpo, a parte del aspecto, en el funcionamiento. Porque ella podría haber tenido un páncreas gigante, un hígado gigante, no desarrollarse, no crecer, xxxxxx es bastante alta, sí, o sea ella como que físicamente nadie puede decir que tiene una enfermedad crónica. A mi cuando mis compañeras me preguntaban 'oye y como es, ¿y se levanta?', o sea, 'la niña hace todo' les decía yo, 'es como que fuera mi hija pero con una enfermedad rara y que gracias a Dios está bien tratada', pero no sé como lo gestionaron. No lo sé.

E: Entiendo. Y en lo que usted me comentaba, mencionaba que los padres y en particular el papá de xxxxxx había sido una compañía importante en el proceso, ¿quienes más veía

usted que la acompañaban en el proceso de la enfermedad?¿Cómo se daban los apoyos?

CD.T4S: Eh...bueno. Yo conocí muy poquito a la mamá, sólo pasaba a buscar a xxxxxx a su casa, porque hasta esa relación teníamos, yo iba a buscar a xxxxxx a la casa de la mamá, pero hacíamos el tratamiento en el departamento del papá. Siempre en la casa del papá. Y los hermanos bueno cuando eran chicos igual compartían con ella, como era viernes, ya no era día de clases al día siguiente, así que a veces revoloteaban al lado de la xxx pero con mucho respeto, nunca para pasarle a llevar nada. Ellos entendían perfectamente que eso era importante, y si ya después en la edad como más adulta de la xxxxxx, el pololo, muy partner, muy como... como ubicado, como que... no sé po' si era hora de almuerzo él le preparaba algo, si era hora de once él le preparaba algo, o si tenían que estudiar lo hacían entre los dos, entonces siento que ella, o sea al papá no lo buscó el papá estaba con ella, pero la gente que se fue relacionando y también sus amigas, respetaban mucho. Respetaban mucho esta condición de la xxxx, o sea, para ellos no era una cosa terrible, pero sí en ese momento había que ponerse las pilas po', o sea no molestar, no estarle pidiendo que fuera para acá o para allá, porque tenía su proceso de 3 horas de tratamiento.

E: Ya, entiendo. Y ese apoyo que le daba la familia, y más adelante la pareja, se daba en este ámbito práctico de respetar este tema del tratamiento, o usted veía este apoyo en el ámbito emocional, que rol jugaba ahí cada uno de lo que usted percibía.

CD.T4S: Sí, sí de todas maneras. O sea las primeras veces cuando yo conocí a xxxxx, siempre el tratamiento era los viernes para que estuviera su papá ahí, cada vez que yo la iba a pinchar él no miraba pero él le daba la mano, siempre estaba con ella. Y cuando ya me tuvieron confianza suficiente, ya pudimos quedarnos solas o por alguna razón de repente el papá por ejemplo viajaba por su trabajo, y sólo ahí ya yo podía ir y pincharla solita con xxxxx porque sabían que iba a ser exactamente igual que estuviera su papá ahí o no estuviera. De hecho yo tuve una hepatitis a los 8 años, yo persona, hospitalizada en el xxxxxx xxxxxx hace muchos años atrás como 3 meses, entonces ahí a mi me quedó la cosa esta del servicio, de, de la enfermería, de acompañar. Y yo creo que por eso estudié lo que estudié. Trabajé un tiempo en pediatría pero fue poco, como que quería mejor los adultos porque los niños no pueden decir lo que quieren, lo que sienten.

E: Sí es complicado. Y pasando a hablar un poco del equipo médico, ¿qué rol jugaba el equipo médico? Pensando un poco en su rol como parte del equipo médico que aplicaba el tratamiento, que apoyo jugaba usted, que rol para xxxxxx

CD.T4S: Ah, yo estaba ahí incondicional. O sea si xxxxxx me decía no sé 'hagamoslo el sábado en la mañana porque el viernes tengo competencia de no sé qué', obvio yo si podía, obviamente yo se lo hacía porque yo también tengo hijos y yo decía mis hijos están sanos, y mis hijos hacen actividades, y necesitan su tiempo. Entonces mi rol, es como yo soy un poco como persona o sea, si me buscan a mi especialmente, fuera de que yo recibía un pago digamos por la atención. Si me necesitaban, yo iba. Una vez caminé no sé cuantas cuadras con el portasuerto por no sé que cosa, no sé si había taco no me

acuerdo, y era tarde ya se me iba a pasar la hora que era a las 5 y media y no sé algo hice yo y le dije 'no importa don xxx, yo agarro el maletín, agarro el portasuero, y me voy'. Y me fui caminando al primer departamento que los conocí, no sé cuantas cuadras, y ya después él me llevo de vuelta pero, pero había que llegar po. Ella lo necestiaba entonces... sí po si era yo la responsable. Otra vez, otra vez creo que se me quebró un frasco y ahí casi me morí, casi me morí, pero don xxx también o sea adecuado, ya conociéndome años de años, obviamente no me dijo nada, no me retó, pero sabía que nunca lo iba a hacer con alguna intención. No me acuerdo como fue que se quebró el frasco. Pero me dijo 'tome otro del refri no más' me dijo 'y démosle'. El cuidado de esa medicina era en el refri, y ellos lo sabían especialmente, entonces también las nanas de la casa sabían que no tenían que moverlos de donde estaban en el refrigerador, no mezclarlo con otras cosas. O sea igual había que instruir a todas las personas que llegaban a la casa respecto a la medicina, por lo caro, por lo valiosa.

E: Claro, había que tener los cuidados ahí. Y lo que usted pudo ver de los otros personales médicos que veía xxxxx, por ejemplo los médicos o especialistas que visitaba, ¿qué rol tenían para xxxxx, eran una especia de apoyo? ¿Cómo era la relación que usted percibía ahí?

CD.T4S: Yo los conocí casi nada, sólo porque ella me contaba, pero la xxxx nunca me hizo ningún mal comentario de su doctor, y... y ella igual responsablemente iba a tomarse los controles que le pedían. Y la verdad es que como iba bien parejita, no era mucho lo que ella me refería de su médico, hablábamos más de cosas de la vida en general, de un montón de cosas de tejido, de las uñas, de las compañeras, de la gira de estudios. Como que... ocupábamos, a veces veíamos películas también, yo a veces terminaba el tratamiento y me quedaba 10 minutos más viendo una película con ella. Entonces era mi minuto de relajo en un momento, porque yo corría corría corría, y sabía que en la semana la tenía que hacer, de hecho el día del terremoto del 2010, yo alcancé a hacer el tratamiento esa tarde a la xxx [se pierde el audio porque tapa el micrófono]. Sí po justo ese día porque era un viernes, viernes 27. No pero la xxxx no se hacía problema por nada, ella era bien light, bien bien light, pero teníamos muchos temas para hablar entonces era como... como muy simpático. Después xxxxxx por Instagram conoció a mi hija, y de hecho mi hija todavía la ve un poco, pero... yo ya no me meto mucho ahí en sus cosas.

E: Pero que bacán pudieron generar un lazo más allá de solo la instancia.

CD.T4S: Sí, sí.

E: Super. Y en función de los apoyos del ámbito médico, pensando en usted que le daba el tratamiento pero también de todo lo, las prestaciones y especialistas a las que tenía que acceder xxxxx. ¿Qué cree que podría mejorar en el apoyo que se le brindaba y que ahora se le sigue brindando?

CD.T4S: Oh obviamente yo creo que si a mi me hubieran invitado no sé po' a reuniones, a capacitaciones respecto a la enfermedad, yo encantada encantada hubiese ido.

Porque... se podría difundir más, sabríamos más de cuantos casos hay, como van evolucionando otros niños, en ese reportaje que yo te nombro, había un niño que usaba como 27 frascos. O sea yo sé que la tele le pone, pero no sé si en realidad ellos se habrán informado bien. En el caso de la xxx partimos como con 6 al mes, pero este niño usaba como 27 por vez. Entonces... yo creo que igual es importante. Claro la gente que me enviaba a mi a poner el tratamiento tal vez no digamos, el, el, la central como de enfermería a lo mejor ellos no captaban mucho, pero sí del lado del médico digamos, no sé po una asociación de pacientes con Gaucher. Yo creo que habría sido bien importante, bien bien bueno.

E: Entiendo. Y pensando ya no solo en el caso de xxxxxx, si no como a los pacientes en general, no sólo desde el ámbito médico, cree que deberían considerarse al momento de abordar las enfermedades poco frecuentes.

CD.T4S: Siempre mucha información, siempre mucha información o sea, de partida, de partida yo sé que a veces puede costar muchísimo. Pero no sé po' de repente evaluar en ciertas familias donde se han presentado estas enfermedades raras tal vez sugerir que ambos padres se hagan exámenes como para no favorecer el embarazo, yo sé que cuesta a lo mejor porque no sé de repente hay dos personas que son ciegas y dicen igual vamos a tener un hijo, me entiendes. Pero a veces uno como que condena un poco a ese, a esa personita que va a nacer a estar más complicado en la vida, entonces no sé, harta información para tratar de evitar un poco [se pierde el audio 32:12-32:22]. [Retoma hablando de familia de xxxxxx] Como que eran 3 por allá 2 por acá, no sé que se haya presentado de nuevo la enfermedad, pero yo creo que informar. Por lo menos la persona si va a embarazarse o tener un hijo que venga con una dificultad, a lo mejor lo pensarían un poquito, no sé. No sé por ese lado, la verdad es que yo tengo la suerte de que los míos están sanos entre comillas, pero... pero... tratar de que no estén tan complicados porque de repente no se puede acceder a todos los tratamientos.

E: Claro, entiendo. Y pensando en términos del apoyo a los cuidadores, a las personas que cuidan a las personas con enfermedades poco frecuentes o raras, ¿qué necesidades cree usted que son relevantes de considerar, al tocar el tema de las enfermedades raras?

CD.T4S: Uy siempre una atención ojalá con psicólogo. Con psicólogos que ellos puedan expresar, no sé si me salgo un poco de la entrevista, pero bueno mi mamá no tuvo una enfermedad rara pero sí fue una cosa abrupta entonces lo comparo. Mi mamá ya tenía sus años pero fue así pum noviembre abruptamente tumor cerebral, en una persona que va parejita por la vida, sana, etc. etc. Entonces... el cuidador quiere hacer lo mejor por la persona, pero a veces no cuenta con los elementos, y hace y hace y hace y a veces hace de más, o a veces se queda haciendo de menos, y a veces se sobrecarga o se enoja, entonces yo creo que una contención psicológica o con terapeutas o con personal incluso de enfermería o sea como se hace mejor esto, como cuidar mejor, como cuidarle mejor los músculos, como cuidarle mejor la piel en estos niñitos que yo te decía de la piel de cristal. Esa vez que tuvimos paciente nosotros, ellos eran muy simpáticos, entonces nosotros como que los estrujamos a preguntas como ellos vivían la enfermedad y etc. etc. y ellos nos enseñaban a nosotros. Pero no todo el tiempo hay pacientes que están

tan dispuestos a hablar tan libremente de lo que es su enfermedad. En este caso eran pacientes entre comillas enfermos pero muy bien de acá [se punta al corazón], o sea como que siempre habían tenido apoyo entonces ellos al revés eran igual como lo de la xxxx, o sea ellos querían que más gente supiera para que les brindara mejores cuidados y le hiciera menos daño.

E: Entiendo.

CD.T4S: Entonces yo creo que información y harta contención con profesionales de distintas áreas de salud.

E: Claro, darle contención al cuidador también.

CD.T4S: Sí. Uno es como capacitarlos más y otro es como contención de emociones. Y en el fondo la emoción es como poder hablar lo que uno va sintiendo cuando está cuidando.

E: Sí, muy importante yo creo eso. Y algo que usted me ha mencionado varias veces a lo largo de la conversación, era como la importancia en el caso de xxxxxx de haber podido acceder a un diagnóstico temporano. ¿Cómo ve que afecta el diagnóstico en términos no sólo como de tratamientos, sino también en términos emocionales a los pacientes y a sus familias, como cree usted que afecta el tema de poder alcanzar un diagnóstico?

CD.T4S: Eh... obviamente le da más seguridad po', obviamente. Porque por ejemplo mi hermana tuvo a su hija normal, que ahora es normal, pero tenía hipotonía. Entonces claro si va al pediatra y el pediatra no es como... como exhaustivo digamos en las preguntas que hace y en todo lo que examina, a lo mejor mi hermana se habría quedado con la hipotonía de mi sobrina meses, años y no se hubiera hecho el diagnóstico. Entonces la gente no se tiene que como super super especializar, pero un pediatra tiene que ser una persona muy bien complementada, con mucho conocimiento, para que si él no puede tomar ese caso, o no lo puede diagnosticar él, lo refiera digamos a algún centro a algún lugar, porque en el caso de mi hermana fue con pocas sesiones de kinesioterapia en domicilio y no somos tan pudientes digamos, no había de por medio tanta isapre, si no que se hizo el esfuerzo pero en ese momento eso le cambió la vida a mi sobrina. Absolutamente normal en estos momentos entonces yo pienso que tiene que haber gente especializada, pero no tan super, porque a veces son como a no el de cabeza cuello, el de este esto, no, tiene que ser integral. Y yo creo que esto pasó en el caso de la xxxx tuvo ella mucha suerte o sea para que vieran que síntomas presentaba al principio. Como ahora estaba tan compensada, nunca me explicaron ellos tanto o sea como fue al principio que la xxx debutó, eso yo no lo tengo en mi cabeza, pero yo creo que ahí estuvo su papá y su mamá como inchando inchando, por qué pasa esto, por qué pasa esto otro. xxxx tampoco se acuerda, entonces no.... debe haber sido muy chiquitita entonces ella no se debe acordar que le pasaba que los motivó a llevarla a algún centro, pero... pero yo pienso que en los pediatras hay un buen... buen como se llama, lugar donde actuar. Y control sano, las enfermeras también hacen control sano.

E: Claro para poder tener ahí un diagnóstico temprano. ¿Y en general usted ve que el tema del diagnóstico sería... em... como muy influyente en el estado de salud futuro de la persona por ejemplo con una enfermedad rara?

CD.T4S: O sea, eso en parte. Porque una cosa es tener el diagnóstico y otro es tener el acceso al tratamiento. Yo te nombré el caso puntual de mi hermana que era algo chiquitito que no era medicina pero sí kinesioterapia y estos terapeutas ocupacionales. Pero hay otros casos en que sí implica medicina.

E: Claro, ahí puede haber otra dificultad también.

CD.T4S: Claro porque a lo mejor los laboratorios por equis razón no sé no abaratan los costos, no ponen las cosas más asequibles.

E: Entiendo. Y que opinión tiene usted en el fondo sobre las dificultades de acceder a diagnóstico, no pensando solamente en el caso de xxxxx si no en general para las enfermedades raras en Chile. Como percibe ahí que se da el acceso al diagnóstico.

CD.T4S: M... no lo sé mucho yo creo que no es tan fácil, porque conozco personas que llevan a su hijo a control de niño sano y si ellos mismos no optan de repente por no sé po pagar estos médicos particular, el control de niño es como bien, bien pobre. Entonces yo creo que se da con dificultad. Yo también tuve la suerte de tenerlos con Isapre entonces los llevaba constantemente, las enfermedades que tuvieron no fueron tan complejas. Fueron lo propio de... de niños no más, los famosos virus, rinovirus, rotavirus. Pero... pero yo creo que se dá complejo po. Hora en el consultorio, o llevarlos muy temprano, que de repente no hay especialistas. Entonces o sea si nos hacen diagnósticar digamos un niño sano o un niño con una enfermedad entre comillas normal bronquitis, neumonia, etc. menos se me ocurre que van a poder diagnosticar una enfermedad rara.

E: Claro, podría ser más difícil.

CD.T4S: Ahora se da mucho lo de las alergias. Yo tengo amigas que sus hijos son poli alérgicos. Entonces... ellas también siendo enfermeras, mamás, porque nosotros somos un poco, lo que se dice perdón, incha cocos, o sea uno anda anda anda y si la enfermera no es así, de repente los niños no quedan diagnosticados. Y muchos, intolerancia a la leche materna imagínate, o sea eso ya es como... no sé si estára catalogada como una enfermedad rara las alergias pero... pero, pero, que terrible o sea estamos acostumbrados a alimentar con leche, entonces qué vamos a hacer, cómo vamos a alimentar una guagua si no me hacen el diagnóstico.

E: Claro, claro es díficil. Y ahora quería preguntarle sobre su experiencia en particular, ya no tanto pensando en xxxxx y su enfermedad, sino quería saber ¿como ha sido para usted la experiencia de tratar a alguien con una enfermedad rara o poco frecuente?

CD.T4S: Ah feliz, yo feliz. Si yo lo pudiera hacer más veces, o después que me retire digamos oficialmente a mis 60, y andar haciendo tratamientos yo sería feliz y me

capacitaría más todavía en, en cuidar ese tipo de pacientes, me encanta. Me encanta porque pienso que tal vez no hay gente que se involucre tanto, entonces... sí pienso que uno puede hacer, tener un bienestar o un mejor pasar a la gente. Por último que si yo voy y pongo un tratamiento y entre los 15 días de tratamiento tienen alguna duda, alguna complicación y me llamen, o sea yo feliz. Me sentí bien, me gusta saber de esto, me dio mucho gusto que me llamaras porque yo dije 'ah ya hace 2 años no veo a la xxxx no sé mucho de ella', pero... pero me gusta. O sea... me gusta el tema, me gustó haberlo hecho en forma responsable, me gustó que el tiempo que yo tuve a la xxxxxx no tuvimos complicaciones. Ahora que tu me lo preguntas o sea la verdad es que la xxxxxx yo creo que gracias a su autocuidado también porque a ella de chiquitita le enseñaron. No tuvo mayores complicaciones. No, no tuvo mayores complicaciones, no.

E: Y pensando en que usted me ha dicho que le ha encantado el proceso, que le gusta mucho y que le gustaría poder seguir dedicándose a esto. En términos como de su vida personal, ha tenido alguna implicancia para usted tratar con personas son enfermedades poco frecuentes.

CD.T4S: No... no, digamos en contra, todo lo contrario, a favor fijate. O sea yo... llegaba feliz cuando le había hecho el tratamiento a la xxxx. Arreglábamos el mundo chiquitito en ese momento, ella estaba confiada que la iba a pinchar yo y que no la iban a pinchar tantas veces. Ella después me lo decía, 'a veces me pinchaban muchas veces, etc. etc.', entonces los cuidados, el tipo de bomba, la velocidad, todas esas cosas que para mí ya no me costaban porque lo aprendí y sabía que así había que hacerlo entonces me encantaría de repente no sé po, capacitar a más gente para que se vayan con esa satisfacción de que ayudaron un poquito digamos a hacerlo menos complicado.

E: Claro, entiendo. Y en términos profesionales ustedes me comentaba que tuvo que capacitarse, que le gustó mucho y que le gustaría aportar en eso también, ¿ha tenido alguna otra implicancia en su desarrollo profesional tratar a personas con enfermedades poco frecuentes?

CD.T4S: Sólo tener la información. Sólo tener la información de que existe la enfermedad, y que hay un tratamiento y que se pueden mantener los pacientes controlados, eso ha sido la mayor implicancia.

E: Entiendo. Y alguna vez usted requirió algún apoyo profesional para tratar personas con enfermedades poco frecuentes, pensando en usted como persona, por ejemplo un apoyo psicológico o alguna otra herramienta para usted.

CD.T4S: La verdad lo que yo te comentaba alguna vez que... yo sí tenía temor cuando... pensaba en las alergias o en las reacciones severas alérgicas, o sea yo alguna vez si tuve que llamar a la empresa y estar muy segura en eso, parece que sobre todo cuando hicimos el cambio de empresa, porque yo te decía yo que hago si a la xxxxx le pasa algo, o sea yo no puedo salir corriendo con la xxxx de la casa, yo tengo que recibir alguien que me vaya a ayudar ahí al momento con ella. Sí lo hice y si tuve respuesta digamos, porque... en estos servicios de enfermería igual quedan enfermeras como de turno, que

son las que están más apegadas a la institución. Y sí me respondieron, me ayudaron en ese momento.

E: O sea entiendo usted tuvo que optar a apoyos por ese lado para estar segura de ciertas cosas, pero no tuvo que optar por apoyos como para usted de forma como personal.

CD.T4S: Emocionales no, no, no porque te digo o sea tal vez si la hubiese visto a la xxxx ponerse mal en algún momento enfermarse, ahí tal vez sí, pero como siempre la ví bien, y siempre la vi como una niña normal entre comillas, siempre con planes, con cosas que hacer, entonces no... gracias a Dios no, no me significó nada digamos, nada malo, nada depresivo, todo lo contrario, a ella yo la veía muy bien. Sí.

E: Y era un momento agradable para usted ir a aplicarle el tratamiento.

CD.T4S: Y verla que comiera de todo, verla que comiera de todo, o sea yo lo encontraba fantástico porque pensaba en otros niños a lo mejor pucha este no puede comer esto, no puede hacer esto, y ahí xxxxx, o sea con suero y todo de repente íbamos a la cocina, arreglábamos ahí alguna cosita y ella se hacía sus comidas raras, no le pasaba nada.

E: Y ahora quería volver a retomar un tema que usted mencionó hace harto rato en la entrevista, habló de que conocía la Ley Ricarte Soto, yo quería saber si conoce alguna política, ley o programa, que no sea esa para personas con enfermades raras en Chile.

CD.T4S: No. Y la verdad es que la Ley solo la conocí porque don xxxxxx me puso sobre avis como dos meses antes, de que la xxxxxx ya yo no la iba a seguir tratando. O sea, solamente supe por él que la enfermedad de la xxxx entraba en eso, y que para eso implicaba tratamiento en una institución, dentro de una institución.

E: Entiendo. Y de lo que conoce, aunque sea por encima, que opina sobre la Ley Ricarte Soto.

CD.T4S: O sea si tu me dices por encima, o sea está bien que tengan que existir estas leyes para incluir más personas, yo así lo veo, no sé si significarán muchos requisitos, pero yo veo que... que esté bien que estén cubiertas por una Ley que los apañe aparte, porque si no no tendrían acceso a todo lo que tienen que tener acceso.

E: Claro. Y usted tiene alguna recomendación para mejorar la Ley, o si ya no es para la ley en específico, alguna recomendación para alguna ley o programa que aborde las enfermedades poco frecuentes en Chile.

CD.T4S: La verdad es que tengo muy poca preparación en lo que es salud pública entonces yo no quiero meter las patas dando alguna recomendación porque yo lo mío siempre ha sido intra entonces, intra hospitalario, no sé mucho de... pero me imagino que siempre que sea más... multiplicador digamos, mientras más personas lo puedan tener, mejor. Pero no tengo preparación al respecto.

E: Sí no se preocupe. Y en el tema de los cuidadores, usted que cree que podría considerarse para apoyar a los cuidadores de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.

CD.T4S: ¿Cuidadores no profesionales de salud dices tú?

E: Sí, no profesionales, por ejemplo cuidadores familiares, gente que acompaña de manera no profesional a las personas con enfermedades raras.

CD.T4S: Como yo te decía capacitadores, capacitadores digamos sí profesionales, pero que lo aborden desde el punto de vista de personas, porque... la xxxx contaba con su papá en las tardes, pero ponte tú una niñita que necesita tratamiento y no hay nadie que la acompañe mientras le van a hacer el tratamiento, entonces... por último no sé po' pueden capacitarse las nanas, que a veces las nanas pasan mucho tiempo con los niños, así que yo creo que sí po hay que capacitar a la gente, a todo nivel. A veces hay hermanos mayores, o primos. Yo creo que hay que capacitar, porque igual ellos también tienen derecho a exigir, a exigir que les vayan a hacer el tratamiento, que se tomen las condiciones de asepxia, que se respete al paciente, que haya un trato ya a lo mejor no cariñoso pero respetuoso. Porque todos somos diferentes pero sí tiene que haber alguien que los capacite y les de sus, sus... conocimientos para que ellos exijan de buena manera un buen tratamiento para los niños, como estos niños que requieren no sé po aspiración de secreciones, o kinesioterapia, o asistencia con ventilador mecánico.

E: O sea por ahí sería una ayuda importnate para apoyar en acceso a información, a conocimientos, etc.

CD.T4S: Sí, sí. Si porque la persona es una persona de compañía y nadie le ha dicho mira le van a ir a hacer esto, esto, y esto, y se lo hace una persona de mala manera o brusco o apurado, son traumas, son traumas que se generan en los pacientes, porque aquí estamos hablando ya de la xxxxx grande, pero la xxxxx chiquitita de 7 años que llegue cualquier persona a su casa a pincharla, pienso que sí, que hay que dar esos conocimientos.

E: Entiendo. Bueno entonces aquí estamos con las preguntas xxxxxa, quería saber si de todo lo que hemos conversado te queda dando vuelta algo para comentar antes de que cerremos.

CD.T4S: El comentario es que hayo excelente que hayan este tipo de, estén haciendo este tipo de trabajo, feliz de que me hayan ubicado, porque... siento que se está como juntando la información que a lo mejor puede estar dispersa, o sea... nosotros hablamos de una sola enfermedad en este caso, mi hija cuando hacía sus trabajitos me decía 'mamá hay muchas cosas, hay muchas enfermedades que implican muchas cosas para los niños'. Así que creo que bien, está bien que junten la información, que la recopilen, y que puedan golpear puertas.

[Cierre de la entrevista].

Participante (P): CD.T6S

E: Ahora sí partimos la entrevista xxxxx y quisiera partir preguntándole algunas cositas pequeñas de caracterización. No sé si es que me puede decir su nombre, su edad y su profesión.
P: Ya, mi nombre es xxxxxx xxxxxx xxxxxx Tengo 29 años recién cumplidos y soy psicopedagoga. Actualmente, ya me queda el último mes en realidad de un segundo título, que es xxxxxx xxxxxx.
E: Perfecto xxxxxx**, muchas gracias. Y quisiera preguntarle su región y comuna de residencia actual.**
P: Yo vivo en la región de xxxxxx y en la comuna de xxxxxx. Esto queda para el xxxxxx, sin embargo, mi trabajo queda en la ciudad, en xxxxxx.
E: Perfecto. OK, eh, ¿podría preguntarle la institución en la cual participa usted?
P: Eh, claro. Yo trabajo en un colegio que es particular subvencionado, eh, que tiene por nombre Colegio xxxxxx xxxxxx. Está ubicado en la ciudad de xxxxxx, pero en un sector, que es xxxxxx xxxxxx.
E: Perfecto. Bueno, no sé si es que usted conoce el diagnóstico de xxxxx, no sé si es que se sabe el nombre, ¿ha hablado con él al respecto?
P: Eh, claro. O sea, nosotros... eh... yo estoy trabajando hace tres años con xxxxxx, cuando él estaba en octavo. Ahí tenía mayor comunicación con el padre y desde ahí, obviamente, y lo que me había dejado la colega respecto a documentación, eh, era una, eh, ¿neuropatía? -o algo así- óptica de Leber, eh, y me explicaba un poquito, pero, pero como usted lo menciona, es bastante compleja o me refiero al acceder a información, más que nada. Y a partir de eso hemos trabajado, pero no en sí como el diagnóstico, porque claramente tampoco nosotros tenemos profesionales que, eh, que lo diagnostiquen. Se diagnostica de manera externa y eso es lo que hicieron los padres. Sin embargo, para que él vaya avanzando, vaya progresando o específicamente en su desarrollo integral, independientemente que uno esté muy enfocado a lo escolar, eh, el objetivo era ése en realidad. Entonces, es como que él pueda ir avanzando y poder como sacarlo de cierta manera de ese estado en el que se encontraba y justo pasó lo de la pandemia, Entonces fue bastante complejo cuando yo lo conocí y ésa es como la información.

De todas formas, la mamá siempre me envía -ahora tengo mayor comunicación con la apoderada-, eh, justo ya cuando empezó después de la pandemia, eh, pero ese año. Y ella siempre me envía la documentación de xxxxx en realidad, eh, que ahora está como con un carnet de discapacidad visual, que pertenece como al 60%, o sea, tiene un 60% de discapacidad visual y ella me va actualizando en realidad con ese tipo de información, aunque, según también las normativas y los reglamentos que hay de manera interna y por programa de integración escolar, eh, como es una necesidad educativa permanente, eh, el diagnóstico ¿cierto? porque no tiene que ver solamente con su escolaridad sino, más bien, eh, va a afectar en su vida después que salga del colegio igual, Entonces, este diagnóstico se actualiza cada cuatro años. EH, mayores, si bien uno está en constante comunicación, pero ya el próximo año recién nosotros debiésemos, la mamá debiese solicitar un certificado -aunque sea obviamente el mismo diagnóstico- para volver a ingresarlo al

programa ¿me entiende? Entonces, eh... bueno, ése es como más o menos el funcionamiento que tiene como todo lo administrativo de que él se encuentre en un programa de integración y de lo que nosotros podamos, en realidad, brindarle.
E: Y usted me contó... bueno, en realidad quizás me gustaría hacerle... podemos indagar en estos temas más adelante. Me gustaría preguntarle por usted para que tengamos un poco más de contexto.

No sé si es que me puede hacer un relato de su trayectoria profesional. ¿Cómo que llegó a trabajar como psicopedagoga? ¿qué es lo que asó entremedio para que se dedicara a esto? ¿cómo llegó al colegio? y ¿cómo terminó trabajando con xxxxxx en particular?
P: Bueno, yo egresé el año 2016 y aquí, sinceramente, la carrera de psicopedagogía es bastante cuestionada porque hacemos un trabajo muy similar al de un educador diferencial sin embargo, el educador tiene título de profesor, por lo tanto, es más solicitado. Independiente de que hagamos lo mismo, eh, está la prioridad en base a decretos y todo que tiene que diagnosticarlo un educador diferencial. Por lo tanto, aquí en xxxxxx es un poco complejo y yo, eh, en la misma región, pero me fui a trabajar como mi primera experiencia fue en área rural. Yo, de hecho, vivo en área rural y me fui como a otra ciudad, pero de la misma región. Esa fue como mi primera experiencia, en realidad, trabajando en lo mismo: programa de integración en escuela... eh, era un programa de integración itinerante, eso quiere decir que íbamos a diferentes localidades, como uno o dos días a una escuelita -porque era unidocente, por lo tanto, sólo hasta sexto básico- y así nos íbamos alternando. Y luego de eso, eh, volví, bueno, y por la misma situación de que es bastante cuestionada nuestra profesión, eh, y no hay priorización en realidad, Entonces, nos despidieron a todas las psicopedagogas y yo he tenido bastante suerte porque volví y encontré trabajo, pero como consejera psicopedagógica de un instituto, xxxxxx. De hecho, yo estudié ahí en realidad.

Entonces, ahí trabajaba media jornada y seguía trabajando, pero particular. Y postulé, porque necesitaban un psicopedagogo, postulé al año siguiente -esto ya sería el 2019- al trabajo en realidad, que vi en (no recuerdo en qué. Redes sociales) ... es como llegué también al colegio xxxxxxxxxxxxxxxxxx y, bueno, mediante entrevista -porque no tengo conocidos-, eh, quedé. Entonces, ahí trabajaba media jornada y la otra media jornada era consejera y, bueno, después trabajé como coordinadora de práctica de la carrera de psicopedagogía. Hacía cosas totalmente distintas, pero cumplía ahí como mis 44 horas, en realidad, a la semana.

Ese año no trabajé con xxxxxx Yo sabía y, bueno, trabajaba en ese año en octavo básico y xxxxxx estaba en séptimo. Yo tenía otra compañera, era algo nuevo también, una educadora diferencial. Yo recuerdo que llegaban estudiantes obviamente, estudiantes que no terminaron la evaluación, para que ellos finalizaran su evaluación o que habían quedado tareas o actividades pendientes, pero no lo reconocía en sí. O sea, uno habla y en reuniones hablamos de los estudiantes que conforman el programa o cuando hay particularidades, pero en sí, yo no sabía toda su situación, hasta que ya el 2020 me ofrecen trabajar jornada completa en el colegio, y eso significa asumir tres cursos. Te diría séptimo, octavo y primero

medio. Dejo la coordinación porque no era algo que me llenara en ese momento, porque me sentía muy joven para tener un cargo así. Más que joven, no tenía la experiencia, según yo. Quería seguir en el colegio en realidad, me llamaba mucho más la atención, Entonces, es ahí en donde conocí a xxxxx, en el 2020. Estuvimos como dos semanas antes de que nos fuéramos a la primera cuarentena. Él no iba al colegio, yo cité al papá porque, como no conocía, cité a todos los papás antes, entremedio, para conocerlo y para presentarme, para comentarle que yo iba a ser la nueva profesional que trabajara con el curso. Es ahí donde, bueno, mi primera comunicación y contacto fue con don xxxx y, luego de eso, ya...

E: Perdón, xxxxx es el papá.

P: xxxx es el papá de xxxxx y era el que en ese momento se estaba haciendo como cargo de xxxxx. Me refiero a temas ya escolares.

Yo me acuerdo que, como no lo conocía, me interesaba mucho que él me conociera. De hecho, fue como la última semana antes de la cuarentena que fue como uno o dos días, porque él me decía "es que no quiere venir", eh, "es que tiene mucho sueño", "es que aún no se ha adaptado a, después de vacaciones de verano, volver a levantarse temprano". Entonces, me acuerdo que esa ves y esos contactos que tuve con él muy poquito eran un poco complejos porque yo, sinceramente, no tengo una especialidad todavía para trabajar con personas con discapacidad visual y era mi experiencia con, que había tenido y no tenía además como mayores conocimientos. Entonces, fue un desafío en realidad, y hasta que me lo gané, después de mucho tiempo, años {sonríe}. Hemos formado algo que, eh, un vínculo bastante especial, realmente, con xxxxxx xxxx es muy especial, es un niño muy empático, con consciencia social, demasiada, eh, Entonces... y porque persistí siempre, o sea, habían semanas que xxxxxx no me contestaba, no se comunicaba, no quería nada, eh, semanas súper depresivas, pero yo no me daba por vencida. Quizás por eso, con la mamá también tenemos mucha comunicación, y cuando xxxxxx ha avanzado n otros aspectos -porque se estaba probando para un, eh, como formar parte de un equipo nacional de un deporte, ella me manda WhatsApp -independiente como... no es tan tarde, pero me refiero a que, fuera de mi jornada de trabajo y ella "mire, está pasando esto, hemos avanzado con xxxxxx en esto" o me manda fotos. Y se ha hecho algo bien, en realidad, como fuerte, sin dejar de cumplir mi rol en realidad. Pero a veces es como difícil no formar vínculos con estudiantes, porque mientras uno no forme vínculos con las personas o, en este caso, ellos, es difícil llegar a ellos. Así que eso sería como mi trayectoria. Ahora ya el 2022 tendría como 5 años como experiencia como psicopedagoga. Y bueno, continuo con xxxxx por lo mismo, porque... bueno, mi compañera tuvo como un año y algo de experiencia como en esta situación y con este diagnóstico. Sin embargo, también fue nuevo para ella, porque todas somos [sonríe], en el PIES tenemos como la misma edad en realidad. El grupo es bastante nuevo y, por lo general, para las demás compañeras es como su primer trabajo. Entonces, es, eh...

E: Es bien desafiante en ese sentido.

P: Claro, totalmente. Entonces fue como... además de trabajar con otros estudiantes, a lo mejo no se logró o, como estaba recién, costaba más llegar a xxxxx, Pero como ahora ha asumido un poquito su diagnóstico y sus características, Entonces, ha sido como más fácil poder trabajar con él en realidad. No, no fue en un comienzo pero ahora sí.

E: Solamente para aclarar, ¿usted tiene sesiones regulares con xxxxx o se juntan de manera más informal en el colegio? y si es que tienen sesiones, ¿cada cuanto tiempo? porque me dijo que había semanas en las que él no aparecía.

P: Claro. Eso fue el 2020 porque, como no me conocía mucho, fue complejo, plena pandemia y todo eso, fue muy difícil llegar a él porque como no hicimos mayor como vínculo de trabajo, él no me conoció más. Y ese año fue, para todos fue muy difícil; con mayor razón para él, teniendo en cuenta de que de a poco se daba, se hacía como consciente de su discapacidad. Entonces, eso lo ha llevado a tener, eh... afectado en realidad a nivel emocional. Y ¿qué sucedió? que, si bien yo no lo atiendo sola y que hay -según como reglamento-, hay ciertas horas que se dedican de manera individual a trabajar con él, yo lo atendía en esa ocasión más veces a la semana. O sea, matemática era sólo con él matemática, lenguaje era con todos los estudiantes y lo atendía dos veces a la semana o a veces más, hasta que él se lograra el objetivo. O solamente el hecho de él conversar con alguien que fuer ajeno a la familia lo sacaba fuera de esta situación. Entonces, ahora ya que estamos como más normal, normalizados, yo ingreso a lenguaje 4 horas pedagógicas a la semana, a la asignatura de lengua y literatura -ahí se apoya a todos en realidad- y 4 horas -pero ahora estamos 7 horas en realidad- en matemáticas. Este año, como xxxxx requiere mayor apoyo y el año pasado, hasta el año pasado era más fácil poder trabajar exclusivamente con él porque habían bajado un poco las cargas horas, Entonces, ya de 6 horas de matemáticas, los niños tenían 3, por lo tanto yo tenía mucho más tiempo para conectarme por último una vez todos los días con él. Como eso ya pasó, Entonces, eh, este año se contrató a otra profesional, que también es psicopedagoga, para que pueda atender y abordar las otras asignaturas que tiene xxxxx y que a veces presentaba mayor dificultad. Entonces, nos alternamos con ella. Sí o sí tenemos que verlo 45 minutos de manera individual durante la semana -que es los días jueves antes de almuerzo- y además, las matemáticas, eh, lenguaje en mi caso y mi compañera en física, química, eh... física, química, inglés también. Inglés. Entonces, para poder en realidad tener una idea también del contenido, trabajarlo con él, abordarlo. Entonces, eso. Es bastante que lo vemos.

E: [...] ¿Cuál es su percepción respecto del desarrollo de las enfermedades raras en Chile? no sé si es que ha podido estar al tanto un poco.

P: Eh, la situación de xxxxx y en general como de la familia, si bien ellos ya tenían como un conocimiento porque una hermana de la madre igual la padece, Entonces, de esa forma no era que estaban totalmente desinformados de la situación y nosotros -y yo por lo menos- me he respaldado mucho en ellos y en cómo ellos han vivido esta situación y la experiencia que no es ajena en realidad de la madre que tiene una hermana y -creo que es un hermano u otro familiar con esta misma situación- y yo siento que eso ha podido a lo mejor sobrellevar mejor esta situación que ellos viven, porque les cambió su vida de un momento para otro y no hay explicación de eso ¿me entiende¡ no hay certeza de que "no, es por esto". Lo otro, que él lo vive y él lo verbalizó muchas veces, eh, su frustración producto de lo que le pasaba, porque esto no fue.... o sea, de cierta manera fue como de un día para otro y que él lo asocia porque se había bañado o algo en la piscina. De hecho, también en una actividad de colegio y luego, de ahí, como que empezó a ver menos, pero siento que debido a este tipo de enfermedades que... están súper desamparadas las familias porque no saben a quién acudir. Independiente de que haya un profesional que a lo mejor se

especialice en un área, no siempre tiene el conocimiento de eso porque hay tantas enfermedades y es tan variado ¿me entiende? Entonces, ¿Qué pasó? que él fue, ya, lo diagnosticaron, viajaron a Santiago, eh... la mamá quiso intentarlo el año pasado -fue terrible- con como otra experiencia de probar unos lentes que le servían, sí, a su hermana, pero a él no le sirvieron y el hecho de llegar y que además un profesional sea tan... en este caso, para xxxxx fue tan, eh, como frío en decir "es que no va a haber", para un niño adolescente que no fue porque, no sé, sucedió algo, que se cayó. No, fue de un momento para otro ¿me entiende? Entonces, y que eso ellos lo verbalicen o lo dijeran de esa forma, estando él ahí, fue terrible. A partir de eso volvimos a perder a xxxxx el año pasado, pero, respondiendo específicamente a su pregunta, yo siento que las familias están muy desamparadas porque no hay cobertura para todas las enfermedades que existen. Y lo otro es que, si no hay ingresos, porque por lo menos la familia... el colegio tiene un 80% de vulnerabilidad en sus estudiantes pero no es el caso de xxxxx, de los papás, que ellos son profesionales, eh, que han tenido acceso a poder buscar otras posibilidades. Pero ese no es el caso de todas las familias, ¿me entiende? Entonces, eh, es frustrante para ellos, -obviamente, porque lo viven- y para su entorno de saber cómo podemos apoyar. En mi caso, como profesional, a mí me interesa que él se pueda desenvolver, más que seguir aprendiendo contenidos,. Que él pueda desenvolverse solo, eh, pero es complejo si él todavía no lo ha asumido ¿me entiende? y ahí intervienen otros aspectos porque, si bien a lo mejor, ya, la familia tiene conocimiento, ha tenido acceso a mayores, a profesionales o a otras posibilidades, pero también va en ellos el poder asumir lo que está pasando, que nos ha costado mucho porque a veces eso no se asume de un día para otro y muchas veces se requiere de profesionales que puedan ayudar para ellos darles una contención. Y a veces eso no sucedió ¿me entiende? porque también hay un, me imagino que una situación de que pasan como por un duelo, de "¿por qué? ¿por qué a mi hijo?", cuestionamientos Entonces, hay bastantes factores que intervienen y, y el tema es que, como usted menciona, hay veces que quedan ahí. O sea, ¿Cómo avanzar si no se tienen las herramientas ni los profesionales y además todo esta muy centralizado a Santiago? Entonces, cualquier región que esté afuera, tenemos que llegar allá de alguna manera porque sino nos quedamos con los brazos cruzados. Esa es la otra.

E: Y en ese sentido, bueno, más adelante me gustaría preguntarle, claro, de lo que estaba mencionando sobre quizás como el impacto que ha tenido la enfermedad en distintas dimensiones, tanto de xxxxxxcomo de la familia. Primero, me gustaría preguntarle, ahora que estaba mencionando un poquito como para hacer una entrada a las barreras que ha podido identificar como... o quizás, primero podríamos hablar de principales deficiencias detectadas para el tratamiento de las enfermedades raras en Chile, como a nivel general. No sé si le ha tocado identificar como deficiencias desde el sistema, a nivel administrativo, de calidad de atención, etcétera.

P: Pero, ¿esto como a nivel general y no específicamente en xxxx?

E: Claro. Igual lo dejo abierto también, porque también podemos hablar específicamente de la situación de xxxxx. Pero, quizás si es que me quiere responder a nivel general o si prefiere responderme específicamente con xxxxx.

P: Yo creo que, eh, en cuanto a las barreras que se dieron para la situación específica de xxxxx hubieron... o sea, influye también como el ponerse de acuerdo en la familia muchas

veces y porque todos tienen tiempos distintos para asumir algo o asimilarlo. Pero siento que la especial barrera, quizás, tuvo que ver con la especialización a lo mejor de este tipo de enfermedad que, como es rara, queda ahí y, bueno, la mamá tiene como comunicación con una organización de Argentina y nunca ha bajado los brazos, pero porque también tiene mayor conocimiento. Y si es a nivel general, yo siento que una de las barreras es la economía de familias para acceder a otras respuestas en base a una enfermedad. Eh, tiene que ver también muchas veces con el conocimiento o el acceder a información y, si es de sistema de salud, la atención es bastante... a veces deficiente ¿me entiende? Entonces es, eh...

E: ¿En qué sentido? si puedo preguntarle.

P: Me refiero quizás no específicamente al profesional, pero sí a las atenciones de las personas que intervienen para poder acceder a una consulta, y ahí vamos desde la persona que te atiende ¿me entiende? que... como las primeras personas, ya sea como un asistente o secretaria, para poder acceder a un número o al primer examen como preliminar antes de llegar como propiamente tal a un especialista. Lo otro es que, como le comentaba, si bien... todo está en Santiago [sonríe]. Sí o sí, eh, en ese sentido, los profesionales y especialistas son muy pocos y yo personalmente lo viví, en realidad, con mi hermana que es adolescente y que también tuvo una enfermedad que tuvimos que viajar a Santiago, porque no había acá una persona y ahora sí se atiende acá porque llegó la primera hematóloga pediátrica y usted, imagínese, a este, no sé, en el 2020 recién había una hematóloga pediátrica acá en la ciudad de xxxxx para poder atender enfermedades tales como, no sé, mi hermana tenía diagnóstico de aplasia medular, pero nunca se supo porqué tuvo eso ¿me entiende? porque muchas causas, o sea, lo que nos dijeron era "es que hay un porcentaje gigantesco de que no se conocen las causas que son conocidas", otro puede ser, no sé, porque tuvo leucemia o porque Síndrome de Down o porque tiene anemia, pero en el caso de mi hermana nunca se supo y tampoco, en ese momento, había acceso para poder, eh, ir a clínicas. Estando en Santiago fuimos a un hospital, eh... público, que nos derivaron de aquí de xxxxx de... toda la zona norte la derivan, por lo general, al Hospital xxxxxxxxx, que queda en el sector de Independencia y nada que decir en realidad, porque con los profesionales en sí, con el doctor y con todos ellos -porque ella estaba en el área de Hematología y Oncología, porque no se sabía qué tenía-, pero igual tuvimos que... habían deficiencias en cuanto a ciertos exámenes que no los hacen ahí y que teníamos que después pagar en el Hospital de xxxxxxxxxxxque estaba cerca o ir al xxxxxxxxxxx, porque así mismo no da abasto. Y en cuanto a recursos ¿me entiende? eh... ya me fui para otro lado, soy así, muy dispersa. Pero tiene que ver con eso en realidad, con que no se da abasto a todas las situaciones y en el caso de muchas familias que no pueden acceder a otra posibilidad, Entonces, como que volvemos a lo mismo. Si bien el xxxxx, eh, ha tenido quizás como mayores beneficios o el hecho de que los papás puedan acceder, pero igual hay un.. como que te limitan ciertos factores que ya son como más externos en realidad y, bueno, por lo que me cuenta la mamá, ella me dice "están haciendo un estudio, hay una familia", eh, o más "hay familias que conforman una organización en Argentina, que están viendo un estudio que quizás es para Estados Unidos" y así en realidad, porque aquí ya... como que hay un límite en realidad de lo que uno puede acceder, independiente también muchas veces de los recursos. Es como del conocimiento.

E: [...] Me gustaría preguntarle, eh, así como podemos hablar de barreras no sé si es que puede identificar fortalezas en torno al tratamiento de enfermedades raras en Chile o, específicamente en el caso de xxxxxx, si es que han habido fortalezas desde el sistema, por ejemplo.

P: Fortalezas desde el sistema... mire, bueno, yo leía hoy día como al primer lugar en donde ellos fueron, que era la fundación oftalmológica de xxxxxx, que está acá y es como muy conocida en la ciudad y que tiene sedes también en Santiago y en otras regiones. YO leía el informe, nuevamente, lo releía, pero no sé si hay muchos facilitadores, porque siento que el profesional o, en este caso, el especialista hace su trabajo, que es como tratar de encontrar el diagnóstico o la posible causa. Eh, yo leía que era un informe de una educadora diferencial que trabaja ahí en la fundación y era como "estrategias" [sonríe], como que ingresa al programa de integración del colegio. Obviamente, orientaciones, pero muy amplias. Entonces, siento que, en ese caso, cuando se va, eh, a... consultas a lo mejor privadas -no sé si es en todos los casos-, pero como que ellos sólo se enfocan en su función y en poder encontrar la causa, pero no sé si se trabaja con más redes de apoyo para poder, eh... a lo mejor ellos están acostumbrados a diagnosticar este tipo de enfermedades u otras, Entonces, para ellos es normal, sin embargo, estamos trabajando con personas, con familias que les cambia la vida y siento que, en ese sentido, son muy fríos, muy de "esto es lo que hay, esto es lo que entrego y esto es lo que va a pasar", independiente de que al otro lado hay una persona que le va a afectar y que cuando son niños, cuando son adolescentes en el caso de xxxxx, mucho más, porque es una etapa y es una edad difícil, en donde ellos son conscientes, en donde están reafirmando y hay cambios que, o sea, psicológicos, biológicos, físicos y además esto que llegó de un momento a otro. Entonces, siento que no e orienta y no se trabaja tampoco como de manera más colaborativa, quizás, para no sólo decir "esto es lo que debe hacer el otro", sino como para orientarlos en el acompañamiento, en que "éste es el diagnóstico pero yo les recomiendo también -a lo mejor un apoyo". Un apoyo psicológico, un apoyo, eh, no sé, algún psiquiatra pero de salud mental. Entonces, ahí volvemos a lo mismo y lo que nos ha pasado y que se ha evidenciado ahora a nivel de sociedad, que la salud mental sigue quedando muy sola, muy abandonada, sin tratamiento. Yo siento que eso es lo principal para poder abordar cualquier tipo de situación y con mayor razón, un diagnóstico. Entonces, me pasa y ahí tengo como... sentimientos como encontrados, porque eso es lo que ha vivido xxxxx. O sea, si bien ha tenido acceso a poder buscar otra opinión, pero el especialistas es súper específico, directo y no hay un tino, por decirlo así, de poder orientarlo en otros aspectos porque, por lo general, el paciente o las personas, eh, o quienes van y buscan una respuesta en un doctor, eh, le creen al doctor ¿me entiende? me refiero a que "el doctor dijo esto, tengo que hacer lo otro Tengo que hacer esto para..." ¿me entiende? eh, quienes están a lo mejor comprometidos o que buscan la causa. Entonces, si fuera así a lo mejor las personas serían más abiertas o más receptivas -en este caso la familia- a buscar otros apoyos que les acompañen a este proceso que están viviendo, pero eso no sucede. Y también lo veo -y volviendo a como otro caso como ajeno que le decía- eso sí lo puedo rescatar de los hospitales, en donde sí hay un acompañamiento más de diferentes áreas. Por ejemplo, no sé, en el caso de mi hermana sí hay un asistente social, sí había psicóloga ¿me entiende? y se trabajaba con un equipo multidisciplinario y bueno, ahí había bastante vocación, demasiada. No digo que en otros

casos no, pero como todos los profesionales sabemos de todo, es muy variado. Entonces, yo creo que ésa sería como una barrera, porque mientras las personas o... no a veces, no se escuche de un profesional, eh... es como difícil la persona buscar apoyo en otra área, pero que es tan importante para poder avanzar.

E: Desde ahí, eh... a ver, me gustaría preguntarle desde dónde viene esta... porque desde el lado de salud se puede entender, quizás, o puedo, quiero decir, hacerme como el armado desde la falta de derivaciones, pero desde el lado de las familias o de los pacientes es por un tema de falta de información, como de estar un poco a la deriva de no saber a dónde acudir o viene por otras razones, hay otras cosas entremedio.

P: Bueno, específicamente si hablamos de xxxxx, yo siento que tiene que ver con una de asimilar lo que está pasando, lo que se está viviendo.

E: O sea, está más relacionado, perdón, más relacionado con la aceptación de la enfermedad, más que con el tema de que falten canales de información.

P: Claro. Sí, sí. Como de aceptar y "¿sabes qué? necesito un apoyo". Eso es lo que verbalizamos muchas veces en realidad, porque lo otro es que, por ejemplo, en cuanto a profesionales del área psicológica, eh, xxxxx, eh, bueno, pasaron muchos psicólogos, hasta que está ahora mi colega pero de este año no más que conoce mejor a xxxxx ¿me entiende? pero pasaba por muchos psicólogos distintos, por lo tanto, no logró formar un vínculo y lo otro que el acompañamiento que se hace en el colegio es más ligado a lo educacional. Por lo tanto, más de una vez realizamos reuniones -bueno, después ya hablaba más con la madre-, yo traté... o sea, por todos los medios de que los papa{s fueran al colegio xxxxx una reunión con director, con jefa de UTP, con subdirector, eh, con la coordinadora (yo en este caso) y los padres y, claro, para volver a decirle lo mismo. Era necesario este acompañamiento, eh, de salud mental, desde el área psicológica que fuera externa y quizás no sólo a él, sino que a la familia Obviamente uno no puede imponer algo, pero sí era lo recomendable teniendo en cuenta la situación que se estaba viviendo, pero fue difícil y no se ha cumplido hasta ahora.

E: [...] Ahora le quería preguntar, xxxxxx, no sé si podemos hablar un poco de la dimensión de los tratamientos que ha tenido xxxxx en particular, porque lo que tengo entendido es que... bueno, la mamá de xxxxx me contaba que, claro, no hay un tratamiento específico para la enfermedad que tiene, sin embargo, hace poco al parecer accedió a un medicamento en particular para [...]. En realidad me gustaría preguntarle a nivel general cómo ha sido el recorrido o los itinerarios terapéuticos por los que ha tenido que pasar xxxxx y la familia para alcanzar un tratamiento. ¿Cómo ha sido eso? ¿han tenido éxito o no? si es que me puede retratar un poco la situación.

P: [...] Eh, ya, mire. Con respecto a tratamiento, yo no tengo conocimiento porque cuando ellos han accedido a profesionales es como para volver a decirles lo mismo. Es como para volver a reafirmar el diagnóstico, más que para hablar de soluciones. De hecho, la última vez, como yo le comentaba, fue como "pero si él no va a volver a ver". DE esa forma se lo dijeron, Entonces, con cero delicadeza.

Lo que sí tenía entendido es que, a partir de este conocimiento y de esta organización que yo le comentaba desde Argentina, ellos viajaron a Santiago para hacer un estudio a su material genético y, dependiendo de ciertas características que tenga el material, su carga

genética, ellos podrían acceder a un tratamiento pero que no es acá en la ciudad ni en la región ni en el país, sino que es en Estados Unidos. De eso tenía conocimiento,

E: En ese sentido, ¿Cómo es en términos de costo ahí? no sé si es que le ha tocado hablar con la familia.

P: Eh, sí. ES que nosotros lo planteamos por un tema de que nosotros, la mamá me lo comentó: "¿sabe qué? -me lo mandó en horario de trabajo, un audio- quiero hablar con usted y mire, pasó esto, quizás hay alguna posibilidad" porque ella nunca ha bajado los brazos y yo la entiendo porque es la madre. Eh, Entonces "¿hay alguna posibilidad? pero tengo que ir a Santiago" y todo. "No le quiero decir a xxxxx", "es lo recomendable" le dije yo porque ya ha pasado en otras ocasiones que, eh, han accedido ¿cierto? y han viajado, el año pasado pasó y eso, que al final le dijeron lo mismo: "no hay solución", "no hay un tratamiento que lo ayude a", eh, "no va a mejorar". Entonces, obviamente para él es volver de nuevo de cero, Entonces, lo que le dijimos era "vaya, diga que tiene que hacerse un examen, pero no le cuente mayor detalle hasta que eso no esté 100% confirmado, porque sino iba a ser una... eh, ilusión para él". [Sonríe] Le dijimos eso, pero la mamá le contó o no sé, entre la mamá y el papá, por lo tanto volvimos a tener una reunión. Yo soy bastante insistente muchas veces porque sé los cambios que él ha tenido. No soy su familia, no vivo con él, no duermo con él pero uno va conociendo a sus estudiantes y cómo interfiere lo emocional en su proceso educativo, Entonces, cuando le preguntamos "sí..." -no sé qué le había dicho la mamá o el papá y nosotros ya le habíamos dicho que no era lo recomendable pero, claramente, no somos quien decide- y ahí le preguntamos en términos de costo, Entonces ella me decía, si bien ellos tienen una situación como más acomodada con respecto a la característica de mis estudiantes, los demás; no es que sea... o sea, me refiero comparándolos ¿me entiende? los estudiantes, la caracterización de los estudiantes del colegio. Pero ella me decía "si es así voy a tener que volver a trabajar" porque ella es profesora, porque claramente tiene más hermanos y como que tampoco daba, no... o sea, está la voluntad y la disposición y todo, pero ella me decía "a lo mejor vamos a tener que ajustarnos en ciertas actividades o gastos si a lo mejor...", bueno, ella decía a lo mejor pedir un préstamo o no sé qué otras cosas así mencionó ¿me entiende? no es que ella, se tenga la plata para acceder a eso. Pero si tienen que hacer o si llega esa respuesta que es favorable para xxxxxx, ella me decía que iba a ir como fuera ¿me entiende?

E: Sí, claro, por supuesto. Y de hecho eso pasa mucho en el caso de enfermedades poco frecuentes, que los tratamientos muchas veces son tratamientos que vienen desde otros países y las personas lo tienen que costear de manera particular y eso es complejo. Además que la LRS muchas veces no cubre esos tratamientos desde afuera, como de los gastos asociados.

Le quería preguntar, porque usted me contó que xxxxx tiene noción de este posible tratamiento que viene desde afuera. LE quería preguntar qué es lo que pasa desde la dimensión de las expectativas que él tiene respecto del tratamiento. No sé si le ha tocado hablar al respecto, por ejemplo, con este tratamiento en particular pero también con otros tipos de tratamiento. Como asociado al grado de conocimiento que él tiene.

P: Bueno,xxxxx es súper inteligente y él todo lo hace con su Tablet, Entonces, él busca información. Ya con 15,16 años él esté y tiene acceso, Entonces, su Tablet es su vida, es

parte de él, de su cuerpo. Entonces, es como que "pasó esto" y lo investiga. El tema cuando fue de probarse unos lentes que tenían de cierta, no sé si llevaban información al cerebro -no sé muy bien, no lo recuerdo tampoco-, eh, él igual investigó todo antes de ir, eh, y también lo hizo ahora. Tratamos de bajar u poquito la ansiedad y lo hemos coordinado con las profesionales (en especial la psicóloga) para que... porque obviamente sus expectativas son altas de nuevo, "¿y qué pasa si veo?" y en eso se va ¿me entiende? ése es su pensamiento y tratamos de bajarlo un poquito, no de una forma que sea violenta ni brusca ni de ser negativa, pero de conocer también la realidad. ¿Y qué pasa si no sucediera? hay estas opciones, hay estas alternativas, pero obviamente con un vocabulario poniendo, tratando de ponernos en el lugar de él, porque claramente cuando hay una mínima posibilidad, eh, él sólo se enfoca en eso y está pensando en eso y vive por eso. Eh, de igual forma, como él está en el colegio y pasa muchas horas en el colegio, eh, también socializa con, tiene un grupo de compañeros y con otros estudiantes de otros cursos, Entonces como que siento (y por lo que hemos podido evidenciar) no está tan enfocado en eso y porque vivió también últimamente otra experiencia en este deporte, que fue a xxxxxx o xxxxEntonces -o xxxxx, no lo recuerdo bien, pero por allá-; eh, conoció a personas y a pares, a personas que tienen discapacidades igual, están en situación de discapacidad y visuales y en otras áreas. Entonces, eh, como que eso lo hizo también ver de otra forma la realidad y que no está solo, porque al final él es el único estudiante en estos momentos del colegio de 850 aproximadamente que tiene este tipo de discapacidad, no hay más ¿me entiende?

E: Sí, por supuesto. Me gustaría preguntarle también asociado al tema de los tratamientos pero, claro, entendiendo que, eh, xxxxx no ha tenido acceso como a tratamientos. Tampoco tiene tratamientos para tratar síntomas porque, claro, el síntoma está asociado más que nada a la pérdida de visión.

P: Claro.

E: Ahora, me gustaría preguntarle de todas maneras, a nivel general, no sé si le ha tocado desde la investigación que usted ha hecho por el tema de xxxxx, eh, ¿Cuál diría usted que pueden ser causas asociadas al éxito de tratamientos con personas con enfermedades poco frecuentes? eh, no sé si le ha tocado informarse al respecto, qué es lo que pasa quizás con el sistema de salud o desde las dinámicas familiares.

P: Yo creo que el éxito de un tratamiento también depende de las características de la enfermedad porque, según vivencias o experiencias, dependiendo de la enfermedad o muchas veces puede, eh, hay algunos casos que, que si no se es constante, si no hay un apoyo, no hay una red de apoyo, familias con esta persona, claramente hay un tratamiento que se ve interrumpido y puede que no se logre el objetivo por esta razón. Sin embargo, también hay situaciones en donde no depende exclusivamente del tratamiento, sino de la enfermedad misma y de la gravedad de éste. Por lo tanto, muchas veces se puede ser muy constante, muy riguroso, seguir todas las indicaciones que le dan los profesionales, pero no se cumple exitosamente con el propósito y ya tiene que ver quizás con otros factores a nivel biológico o d la gravedad de la enfermedad. Específicamente en el caso de xxxxx, como yo le comentaba -y de hecho él es muy consciente y dice "es que no hay información de esto que tengo", cuando ha estado súper frustrado lo ha dicho-, yo no sé a quién acudir, porque al final las personas con la característica o el diagnóstico de xxxxx o, en este caso, la familia, siguen haciendo su vida y van adaptándose a la sociedad al medio con la condición que ellos

tienen, pero no porque hay una solución o un tratamiento que les brinde una posibilidad de poder, no sé, retroceder o detener la enfermedad. Entonces, en el caos de xxxxx es así, no... de partida, no es que haya un medicamento para, si llegan a ir a Santiago y -perdona- a Estados Unidos por este tratamiento que se ha hecho, eh, va a ser de manera progresiva, que ellos interfieran como en su material genético y, a partir de eso, puede que haya una solución o puede que no, porque al final son estudios, no hay nada certero. Entonces, eso siento yo que... que sucede un poquito, o sea, hay diferentes elementos que van a intervenir en si un tratamiento es exitoso o no, y eso es lo que él muchas veces comentó. O sea, yo no tengo otras experiencias aparte de su tía, pero que se adaptó al medio, a la sociedad con lo que tiene, pero no tengo otras personas que tengan lo mismo, Entonces "¿Cómo accedo a información?" y ése es como también las ansias y ese como hambre que tiene por encontrar respuestas y muchas veces tampoco lo tienen los especialistas.

E: Ahora, aprovechando que tocó ese último tema [...] me gustaría preguntarle si es que existen, por ejemplo, grupos de pacientes, asociaciones que presten como algún tipo de apoyo desde esto, desde esto como conversacional entre pacientes. Si es que xxxxx ha estado interesado en buscar grupos, ¿Cómo ha sido eso?

P: No, no po', no ha estado interesado hasta ahora, hasta que conoció esta posibilidad de este deporte grupal, sí. Antes no porque, como él se rehusaba a su diagnóstico y, dentro de todo, fue muy reciente y pasaron quizás situaciones -y bueno, además de la pandemia- Entonces, que agudizó este sentimiento. En vez de ir adaptándolo, lo redujo a su casa y a su pieza, Entonces, fue como que... fue difícil sacarlo de ahí. Eh, igual, como yo le comentaba, si no es Santiago, hay muy pocas posibilidades. Yo hice entremedio de la pandemia, por lo mismo, un taller de braille para poder comprender, para buscar información, para saber y encontrar metodologías que me ayudaran en su proceso escolar, eh... pero aquí, bueno, ese curso era de Santiago y fue online -agradeciendo que fue online-, pero acá no hay tampoco ni para los profesionales para poder especializarse más en ciertas áreas ¿me entiende? y lo otro es que sólo hay una escuela de xxxxxxx, que está en xxxxxx y en donde nosotros le comentamos más de una vez, eh, "¿sabes qué? está este colegio. Quizás sería bueno conocerlo" y no, porque él no quería sentirse distinto a sus compañeros, porque él veía. Y él hacía todo, de hecho, él corre en el colegio como cualquier niño y es como "xxxxx". De hecho, a mí me pasaba que era "xxxxx, con cuidado", eh, yo andaba muy pendiente de eso. "xxxx, es que hay un cable" y claramente, no era lo recomendable ni lo que correspondía, pero porque uno tampoco tiene mayores conocimientos y, y quizás muchas veces por causar como... o sea, por no permitir que suceda algo, uno lo va limitando también a que él se vaya conociendo. Entonces, cero posibilidad, hasta hace unas semanas que la tía tiene mayor acceso a la escuela, colegio xxxxx y xxxxs fue a una charla, pero me decía la mamá que él iba a la charla, o sea, no a conocer el colegio ni nada y cuando lo vieron los demás profesionales y le dijeron así como "mira, ven. Conoce el colegio" él ya estaba un poquito como desconcertado porque "yo no iba a eso, yo iba a la charla específica". Entonces, eh, le costó un poquito esto, lo encontró como "no quiero", porque nada de hablarle de bastón. Eh, como de trabajar, eh, nos costó mucho trabajar y agudizar los otros sentidos porque, como él no quería ser distinto, era muy complejo. Así que, bueno, hasta esa ocasión que fui a xxxxxxxxx, conoció -bueno. La mamá, por lo que me comentaba, lo terminó llevando obligado, pero él conoció una experiencia que lo hizo cambiar de opinión-

y ahora sí ha estado más abierto por lo que me comenta y él también comentó. Tiene contacto, quedó en comunicación con las personas que compartió, con sus pares, hablan, quiere volver a verlos, pero eso ha sido todo. No hay más, no hay mayores experiencias.

E: O sea, claro, xxxxx está todavía como en un proceso relativamente, no sé si podríamos decir como inicial de asimilación o como de la enfermedad en su vida cotidiana ¿o no? o sea, desde lo que usted me dice.

P: Claro, o sea. Claro, yo creo que ya es como algo intermedio, ahora que conoció a personas, eh, a sus pares y -de hecho le comentaba a mi colega- le interesó el uso del bastón, que nosotros verbalizábamos eso y era "¡No!", o sea... de hecho, una vez se enojó: "¿¡por qué me obligan a hacer cosas que no quiero!?", porque es adolescente y fue difícil. Pero solo, ahora que compartió con otras personas que tienen características similares, lo vio de otra forma. Pero, como yo le documento, en el colegio sigue siendo la única persona con discapacidad visual. O sea, me refiero a ese nivel, porque los demás son, eh.. miopía, estrabismo, el que usen lentes, Entonces claramente es como el único, el único con este diagnóstico o discapacidad.

E: xxxxx, me gustaría indagar un poco en el impacto -hemos estado como merodeando este tema-, el impacto que tiene la enfermedad en dinámicas familiares. ME gustaría inicialmente, eh, preguntar por, bueno, ya habíamos tocado este tema del impacto económico, pero me gustaría preguntarle más a fondo por las implicancias que han tenido los tratamientos o este tratamiento de alto costo para xxxxx. Si es que hay noción al respecto, ¿cómo se ha abordado el tema de los gastos? no solamente desde esta búsqueda o de esta noción de este tratamiento, sino también de los itinerarios terapéuticos que van como entremedio, como de las visitas, claro. Eso por un lado, pero también me gustaría si es que puede meter el tema de las gestiones que han tenido que hacer al respecto.

P: Ya. ¿Los padres o como colegio?

E: Más que nada los padres, si es que podemos hablar de la familia.

P: Lo que yo he evidenciado en realidad es que, bueno, los padres y la madre ahí lucha constantemente por encontrar posibilidades de mejoría ¿cierto? no creo que el padre diga algo distinto, sin embargo, siento que le ha costado más asumirlo y obviamente es más callado, más reservado y en ocasiones, por ejemplo, esto de que si van o no a Estados Unidos -y esto es como en enero, en verano- es como... siento que está en una etapa de "ya no hay otra solución. Tranquilicémonos un poco, no lo expongas más". Siento que como que esa es la respuesta en estos momentos del padre. Nosotros, como yo le comentaba, hemos tenido reuniones y él es bastante reservado y callado y siento que le costó asumirlo y lo está viendo de otra forma. Sin embargo, independiente de esta situación de que lo vivan de forma distinta, eh, por lo que yo evidencio solamente -no tengo algo que lo compruebe-, él igual estaría como 100% dispuesto (y siempre lo ha estado) de poder, eh... que se lleve a cabo, eh, lo que ellos se proponen o, en este caso, me imagino yo que, bueno, si xxxx viaja a Santiago -en este momento lo está haciendo con la madre porque ella no está trabajando como de manera formal, yo tengo entendido que tiene su pyme o algo pequeño, pero no está trabajando en algo formal que le influya en a lo mejor pedir permiso y todo eso. Está más, está 100% en realidad, si tiene que viajar o ir a probarse o hacerse exámenes. Entonces, el padre está como asumiendo igual -me imagino o por lo que veo- la otra

responsabilidad de quedarse con los otros hermanos y en ese caso igual, eh, no es que se aleje 100%, pero, eh... lo viven de forma distintas.
E: [...] Ahora, desde un poco las dinámicas familiares, eh, si es que podríamos indagar un poco, claro, porque me mencionaba que el padre de xxxxx está viviendo un proceso un poco distinto. Lo que yo recuerdo es que xxxxx tiene una postura más esperanzadora respecto de los tratamientos, de qué es lo que se puede hacer y al parecer el papá está más en una fase de, claro, de cambiar los ánimos porque no tiene muchas expectativas al parece, o prefiera como tomarlo con...
P: Claro. No entusiasmarse.
E: ¿Cómo ha impactado eso? ¿le ha tocado conversar un poco del cómo han abordado quizás los padres de xxxxx estas diferencias? ¿cómo ha impactado eso desde las dinámicas familiares?
P: Eh, mire... haciendo como memoria, siento que xxxxx, eh, si bien xxxxx tiene mucha confianza con nosotras, de si uno le pregunta él responde, comenta, siento que no se ha dado cuenta de que muchas veces no están de acuerdo y siento que eso es maravilloso. Y eso es lo que también le hemos dicho a la mamá, "trate de, independiente de lo que decidan o acuerden en algún momento, no generarle otra carga a xxxxx, bajo ningún punto de vista". Él es muy consciente de que, si van a este futuro tratamiento, eh, es mucho el dinero que está de por medio. O sea, él es conscientes de eso y él lo sabe. Lo ha verbalizado con la psicóloga, con mi otra colega. "Yo sé que es mucho dinero por mí", porque él es muy así, está muy pendiente pero, afortunadamente, él no se ha dado cuenta de estas conversaciones que no muchas veces llegan a acuerdo. Entonces, dentro de todo, eso ha sido bueno. Y bueno, como yo le comentaba, imagino y por lo que, bueno, cada cierto tiempo hablamos con la mamá de xxxxx. Eso sí -y porque yo la puedo ver- muchas veces le afecta que a lo mejor no piense lo mismo con el padre. O sea, a nivel como familiar y me imagino ya como de pareja -ya esto es como una idea o algo más subjetivo- sí, porque ella ha estado muy afecta y ha llegado muy afectada comentando o a las reuniones. Porque, como usted dice, tiene una mirada muy esperanzadora, Entonces, claramente, bajo cualquier punto de vista o perspectiva, ella lo quiere lograr. Pero xxxxx no se ha dado cuenta de estos como contrastes para llevar a cabo algo, alguna situación, así que eso ha sido bueno. O sea, nosotros siempre pensamos en él; eso es lo más importante, que él esté bien. Y por lo menos en eso han sido cautelosos, independiente de que a veces no logren acuerdos en primera instancia.
E: Claro. xxxxxx [...] me gustaría preguntarle, a grandes rasgos -o, bueno, también en específico-, ¿Principales dificultades que tenga xxxxx actualmente en torno a la enfermedad? por ejemplo, bueno, hemos hablado harto como del impacto que ha tenido a nivel emocional, pero también, quizás, no sé si podemos hablar de otros aspectos como la vida diaria, tareas cotidianas y principales dificultades que tenga con su salud, con el sistema de salud, etcétera.
P: Él se cansa mucho cuando se esfuerza más de la cuenta. xxxxx está con el Tablet y el Tablet está acá [acerca manos al rostro], muy cerca y además agrandado ¿me entiende? Entonces, cuando hay una sobre exigencia él se cansa y al otro día no va al colegio. Ése es su mayor como signo de su enfermedad ¿me entiende? el cansancio. No verbaliza mucho que le duela la cabeza, pero sí se toca sus ojos, trata así como muchas veces de tocarse, de

como sacarse algo ¿me entiende? y de esforzarse aún más por hacer las actividades. Eso es lo que se ve y él lo expresa, "estoy cansado", bueno, a veces se queda. Ahora, últimamente, como está en constante comunicación con sus amigos, Entonces, se duerme más tarde y por eso tiene sueño. Y, bueno, en cuanto -si bien ya lo había mencionado-, en cuanto a su salud mental, eh, muchas veces también pasa por eso en realidad, que llega como cansado porque se duerme tarde, porque sufre de insomnio, porque es muy perceptivo a todos los ruidos, Entonces pasa algo y él despierta ¿me entiende? pero a nivel como físico, eso. Malestar en sus ojos o esa sensación de poder quitarse algo que tienen sus ojos y el cansancio en su cuerpo; mucho cansancio en su cuerpo.

A nivel de poder, de independencia, ha costado bastante, mucho. Porque -bueno y la mamá lo reconoce-, o sea, hasta antes de ir al viaje de xxxx, todavía la mamá le dejaba todo listo para que se bañara o le deja todo listo para que él se vista y vaya al colegio. Eh, ha costado un poquito muchas veces; ahora no es tanto porque la rutina está más marcada y hay cinco días a la semana que él va al colegio o a veces como que falta un día; a veces como que necesita faltar un día, pero por lo general tiene buena asistencia. Pero antes no se quería levantar y yo le hablaba "xxxxx", "Es que no tengo ganas. No tengo ganas de hacer nada", "pero ¿cómo vas a estar acostado? son las 3 de la tarde?", "sí, es que no me dan ganas de nada. No sirvo para nada". Muchas veces lo dijo, ahora ya no lo comenta, pero en eso se veía muy... Entonces, como que lo dejaban ser. Porque además el médico la primera vez les dijo "denle su espacio, déjenlo", como "no va a haber un cambio en su diagnóstico. Quizás vaya a progresar, pero a lo mejor de manera negativa. No es que retroceda, Entonces como que déjenlo". Y eso siento que le quedó muy presente al papá, Entonces como que tampoco, en este tiempo de pandemia, eh, como que se le exigía. Era como "lo dejamos". En cambio, ahora la mamá no. Ahora la mamá es como más de normas, más de exigirle, porque al final, obviamente, él se estaba acostumbrando a eso y porque tampoco le beneficiaba para su desarrollo personal. Lo otro era que, no sé, xxxxx, hasta hace unos meses, si bien no vive lejos del colegio, pero a la mamá le preocupaba y él se iba con los hermanos y todos juntos. Lo iban a buscar, lo iban a dejar, ahora él se va solo. A veces llegaba atrasado y "xxxxxx, ¿por qué va atrasado?", es que como tiene 3 hermanos y son más pequeños, Entonces se retrasaban y él no era capaz de irse solo al colegio. Entonces, igual le decíamos a la mamá "en estos aspectos por favor trate de dejarlo, que se vaya adelante, usted véalo desde atrás, unos metros más atrás", pero tratar de darle esa independencia porque en algún momento lo va a necesitar. El hecho de que pueda comprar en el casino no le gusta mucho porque tuvieron una mala experiencia de que le dieron menos vuelto. Entonces, como que no, prefiere llevar todo y no tener tampoco la necesidad de comprar algo. Entonces, ha costado, ha costado bastante en cuanto a su independencia.

Y bueno, lo que me comentaba la mamá es que... y él también me dijo "no, hace unas ya semanas me vengo solo al colegio" y yo "maravilloso xxxxx, qué bueno, sigue así" e igual la mamá me comentaba ahora que después de este viaje que hicieron, él como 0que estaba más motivado y quería hacer cosas solo. De hecho, allá a ella le decían así como "por favor déjelo", como que no estuviera tan pendiente de él. Así que eso, eso con respecto. No sé si contesto su pregunta

E: Sí, perfecto, muchas gracias. Le quería preguntar: episodios de hospitalización, ¿xxxxha tenido?
P: No
E: No ha tenido ninguno, ya, perfecto Solamente le preguntaba para verificar. Entonces, me gustaría preguntarle desde el lado de los apoyos. También lo hemos hablado un poco; me gustaría preguntar por distintas dimensiones, quizás cómo se ha abordado desde... no sé si ha tenido noción sobre el rol que ha tenido el equipo médico y de salud en tanto apoyo a xxxxx, porque me contaba esto de la frialdad de los... pero no sé si es que ha pasado otra cosa desde el equipo, desde quienes participan en este acompañamiento terapéutico.
P: Lo que yo tengo conocimiento, no. No tengo mayor conocimiento de que haya un acompañamiento, de hecho, ni un seguimiento, Porque como le comento que ha sido a nivel particular, Entonces han ido, les han dado la información y hasta ahí queda. O sea, ella me decía que hay una doctora, hubo un profesional pero que en estos momentos como que no estaba y que debían volver a ir, pero, eh... ah, porque yo le comentaba que ya a fin de año -bueno, ahora ya estamos a fin de año- se tiene que actualizar nuevamente el diagnóstico de xxxxx y a mí esa situación me complica un poco como profesional porque no quiero exponerlo nuevamente a una situación de que le den la misma respuesta. Eh, no, no quiero que esté expuesto a eso, sin embargo, nosotros tenemos que actualizar su diagnóstico. Entonces, le decía "quizás otra posibilidad", sólo que no sea algo que, o si tengan que hablar, que no hablen delante de él o verlo de otra forma en realidad. EL apoyo se le sigue prestando independiente de que esté o no en el programa, pero según los requerimientos nosotros debiésemos, o sea, ella debiese actualizarlo y obviamente de manera externa por el diagnóstico. Pero yo, teniendo uso de razón, no hay un acompañamiento, más que nada es cuando los padres quieren acudir a un profesional por tal motivo, no más allá. No es algo así como en otras especialidades que cada 6 meses hay que hacerse un examen, cada 6 meses hay que volver a ir. No es ése el caso.
E: En ese sentido, según usted, ¿qué se podría mejorar en relación a los apoyos que recibe xxxxx en específico? y, por otro lado, en relación a los apoyos que reciben los papas como cuidadores de xxxxx. Según usted, ¿qué se podría mejorar?
P: A lo mejor lo que se podría mejorar, sin... eh, bueno yo afortunadamente he tenido bastante acceso a la información o a sus vivencias. Eh, siento que no soy como una profesional que sólo lo ve desde el colegio. Uno porque xxxxx ha sido un desafío y otra porque siento que, independiente de nuestro rol y función en el colegio, eh, ha habido un cambio positivo en xxxxx, por lo tanto hay que seguir manteniendo esa comunicación. EH, la situación se ha dado de cierta manera que igual he podido acceder a información sin tratar de influir, o sea... lo ideal es que siempre se piense lo mejor para xxxxx, pero... [sin] que a ellos les moleste [sonríe]. Eso es bueno. Y yo, como le comentaba, yo siento que para los apoyos a lo mejor de xxxxx, quizás sería bueno profesional de salud mental que los haga bajar muchas veces la ansiedad o niveles de ansiedad, o aceptar lo que está sucediendo. Y, eh, la otra pregunta que me hizo ya la olvidé.
E: La pregunta en general era qué se puede mejorar en tanto apoyos a xxxxx, pero también en tanto apoyos para cuidadores en específico, porque una cosa que tenemos entendido es que, claro, es como esta pregunta típica de quién cuida a quien cuida.

Entonces, me gustaría preguntarle un poco qué es lo que ve usted desde la experiencia de trabajar en conjunto con los padres, qué es lo que sale desde las necesidades de hecho -tanto del papá como la mamá-, ¿qué es lo que se podría mejorar para apoyarlos a ellos o a los cuidadores en general?
P: Eh, bueno, yo creo que -como le comentaba-, a lo mejor necesitar profesionales como de salud mental, eh, para que puedan acompañarlos en este proceso y que a lo mejor lo puedan vivir y de otra forma ir abordándolo. Bueno, en el caso de la madre y del padre también, van a querer siempre -y yo los entiendo perfectamente- dar lo mejor y agotar todas las posibilidades, pero que no repercuta muchas veces las decisiones que ellos toman o el exponerlo a médicos, que no repercuta de manera negativa en xxxxx porque, últimamente o los profesionales que han ido después de su diagnóstico, le han dicho lo mismo, Entonces claramente eso no favorece para nada en su desarrollo.

Con respecto a los acompañamientos de xxxxx, yo siento que él necesita profesionales, a lo mejor un profesional más especialista en discapacidad visual y, eh, a lo mejor sí también quizás un, no sé, un terapeuta ocupacional o un psicólogo que lo pueda adaptar a la sociedad. Sería ideal que a lo mejor él pueda conocer nuevamente o ir de a poco a esta escuela, porque va a conocer a pares, a personas que -como lo hizo en esta experiencia del deporte-, eh, que mejoren su perspectiva en cuanto a la discapacidad que él presenta. Y bueno, nosotros como profesionales yo creo que siempre seguir mejorando, capacitándonos. Es algo nuevo para todos, como le comentaba, pero yo, hasta el momento, si no tengo título de educador diferencial no puedo especializarme, que sería como una de mis opciones especializarme a lo mejor en discapacidad visual. Debo tener un título ¿me entiende? Entonces, eso ha sido un poco lo que me ha limitado a lo mejor a conocer más. Lo que nos hemos propuesto es poder brindarle contención y herramientas más para el desarrollo de su vida diaria, porque xxxxx es súper inteligente en cuanto a conocimiento, cálculo mental; no se le hacen adecuaciones en todas las asignaturas porque no lo requiere -"adecuaciones" me refiero de objetivos de aprendizaje-; sí cómo acceder a la información se le hace cambios, obviamente: el agrandar la letra, el macro tipo, el que utilice Tablet ¿entiende? las formas de presentación de una información; las formas de respuesta, el entorno, pero no desde objetivos porque tiene una buena base, que nos ha ayudado bastante porque sino sería otro motivo quizás de que él se frustre. Entonces, en ese sentido, está bien, súper, maravillosamente. No hay otra dificultad asociada como a su enfermedad.
E: xxxxx, me gustaría hacerle las últimas preguntas para que vayamos cerrando un poco la entrevista. Quisiera preguntarle un poco asociado al diagnóstico en particular. Al momento en que xxxxx recibe el diagnóstico como tal, ¿cuál cree que es la importancia para xxxxx el tener un diagnóstico? ¿ha influido, por ejemplo, en el estado de salud de él? ¿ha existido una evolución desde su estado de salud desde que tuvo el diagnóstico o no? ¿ha tenido influencia, por ejemplo, en los cuidados que él ha tenido que tener respecto de su enfermedad o eso no ha cambiado? cómo ha sido el impacto del diagnóstico.
P: Eh, yo creo que sí. O sea, igual el saber qué es lo que tengo o se padece, eh, yo creo que sí ha sido importante, sí, eh... ha podido a lo mejor brindarle otra mirada u otro punto de vista a su situación.

Sin embargo, yo siento que lo que aquí más afecta, más que encontrara el diagnóstico en sí, es la causa o los tratamientos o lo posterior a eso. En eso, claramente, como no hay una respuesta, se está estancado. No se puede puede acceder a otro tipo de, a lo mejor, algún tratamiento, o a lo mejor no lo hay, no hay otro tratamiento. Pero como aún es una causa desconocida y extraña, Entonces, es ahí en donde [está] la mayor dificultad. Pero el saber lo que uno tiene, para él, es como un arma de doble filo también, porque es como "lo sé, pero no hay una solución para lo que tengo". Entonces, eso es lo que él ha sentido. Y -recordando-, o sea, lo bueno de xxxxx también es que tiene muy buena salud. ME refiero a que, en cuanto a otro tipo de enfermedades -usted me preguntaba recién por hospitalizaciones-, eh, si bien él anda corriendo y todo, nunca que se quiebre alguna parte de su cuerpo. No. No ha sucedido nada de eso en realidad.

E: ME gustaría preguntarle, eh... bueno, en algún minuto habló un poco de, claro, de los apoyos que ha recibido xxxxx y tocó el tema de apoyos como fuera de la familia. ME gustaría preguntarle un poco qué implicancias ha tenido en la vida social de él. Por ejemplo, ¿cómo ha sido la dinámica con las amistades? ¿cómo ha sido, también, el abordaje que ha tenido el colegio a nivel como de establecimiento, a nivel administrativo? [...]

P: Mire, xxxxx siempre ha estado en ese colegio. Primero a la mamá no le gustaba el colegio, eh, pero al final como se dio cuenta y quizás con xxxxx, bueno, ella lo decía, eh, "conocí otras realidades" -en este viaje que hicieron-, en donde hay niños que pasan por muchos colegios y en ninguno le brindan la opción de poder apoyarlos. Ninguno se adapta a ellos, es como que sólo hay barreras, en todo ámbito. Como xxxxx está desde pequeño ahí, ya tiene su grupo de amigos conformado. xxxx juega a estos videojuegos, o sea, estos juegos online. Todo eso lo hace normal y si él tiene que, a veces hemos hablado con profesionales, con profesoras. Como xxxx se quiere sentir igual que sus compañeros, muchas veces se sobre exige de esa forma o quiere jugar voleibol y es cómo "ya, a ver, hasta dónde podemos" y sino, buscamos otra posibilidad porque... lo hemos hablado. Ha costado también, sinceramente, muchas veces poder adecuar a los profesores a la realidad, porque en sí, los profesores tienen una mirada todavía de que no existe diversidad, de que todos son iguales y hay muchos profesores que son muy de como de vieja escuela y muy estructurados y estamos claros que estamos viviendo en una sociedad totalmente distinta y diversa. Entonces, yo no le voy a mentir que en primera instancia costó bastante y, como yo le decía, he sido bien persistente en este caso, Entonces, hablándole a profesores "mire, podemos hacer esto, podemos cambiar", hasta que ellos han ido aprendiendo y conociendo a xxxxx. Como es tan capaz y muchas veces da demasiado -él siempre quiere dar el 200% al lado de sus compañeros-, Entonces, en cuanto a incluirlo es igual que sus compañeros. EN hacer o no sé, actividad física, eh, lo hace de la misma forma. Juega a la pillada, cuando eran menos estudiantes o cuando tenían recreos interferidos o intercalados, él jugaba y corría por todo el colegio porque se lo conoce. Entonces, a partir de eso la mamá fue cambiando ciertas apreciaciones que tenía del colegio y como que nos la fuimos ganando, porque primero estaba muy negada a, y porque ella dice y lo verbaliza, " a mí no me gustaba el colegio". Hasta que, bueno ahora ha conocido otras realidad que han sido mucho más, eh, de otras personas, que han sido complejas. No debiese pasar eso tampoco, no digo que... es lo que tenemos que hacer, no estamos haciendo un favor, es parte de. Pero ha costado mucho y

,bueno, ahora ya... no, o sea. Como él conoce el colegio, él se maneja, anda solo en el colegio, eh, su grupo lo trata tal cual. La mamá me decía muchas veces el primer semestre "es que los compañeros quieren salir en la tarde a jugar", porque además tiene compañeros muy muy niños todavía, una amistad muy buena, muy pura. Entonces "me da miedo", "pero déjelo un ratito", porque no lo van a dejar solo, lo van a acompañar. Lo iban a buscar, lo iban a dejar, Entonces, en ese sentido, bastante bien.

[...] Y bueno, en cuanto al colegio, como hemos sido bien persistente en el sentido de brindarle lo que xxxx necesita. No, de excluirlo y decirle "¿sabe qué? este no es colegio para xxxx". No, eso no está en... jamás lo voy a decir, no está en mi pensamiento y menos de profesionales que trabajan o especialistas en educación diferencial. Entonces, yo siento que nos hemos ganado porque hemos demostrado que... no debiese pasar eso, pero hemos demostrado que él puede y que los demás pueden y nos hemos dado cuenta porque cada vez hay más diagnósticos y hay que atender a la diversidad ¿me entiende? costó pero se logró. Así que han habido cambios sustanciales con xxxxx. Con xxxx, con los profesores. EH, hay profesoras que ya no me piden ayuda para adecuar una prueba; me dicen "mira, esto y esto necesito que xxxxx aprenda porque lo demás es demasiado. Me voy a enfocar en esto". Y listo y ya está.

E: Eso le iba a preguntar en algún minuto pero lo corrobora con lo que usted me dijo. El colegio igual se ha adecuado, por ejemplo, con las ausencias de xxxxx, con el tema del programa curricular que tiene que seguir. Le quisiera hacer las últimas dos preguntas, eh, aprovecho también de... la verdad es que felicitaciones por todo el trabajo que ha tenido que hacer porque ha sido toda una pega de adecuar no solamente a, qué sé yo, a compañeros o a la familia o al mismo xxxx, sino que también es un trabajo con la institución, con el establecimiento educacional que también juega un papel fundamental. Entonces, ha sido un buen trabajo que han tenido que hacer en conjunto.

Le quería preguntar, ahora quizás hablando un poco más de usted, eh... porque veo que igual ha sido un impacto o un desafío desde muchos lados abordar el proceso de xxxxx. Quisiera preguntarle un poco cómo ha sido su percepción de trabajar en conjunto con xxxxx. ¿Qué implicancias ha tenido para usted desde el ámbito profesional?, pero también desde el ámbito personal. ¿Qué ha significado para usted este acompañamiento? y si es que se ha apoyado usted en otros profesionales, por ejemplo, psicólogos, psiquiatras si es que le ha tocad un poco usted recibir ese apoyo para acompañar.

P: Buen punto [sonríe]. No me he apoyado en otros profesionales. Lo sugiero pero no. Sí me he apoyado, actualmente sí, pero no específicamente por la situación de estudiantes, así que en esa,... era frustrante y, bueno, yo siempre he tenido muy buena comunicación con mi coordinadora que es psicóloga. Siempre lo he verbalizado, en verdad como... varios, la mayoría de estudiantes que yo apoyo mi familia también lo sabe y se saben hasta los nombres, porque soy como muy de hablar o, bueno, todos hablamos como de su tema, de su área. Entonces, claro, ha sido un desafío porque en un comienzo fue frustrante no poder llegar a él, eh, no encontrar la forma de poder entablar una conversación, de poder lograr algo con él, aunque fuera pequeñito. Costó bastante, Entonces, ahí me apoyó mi

coordinadora, que era psicóloga. Pero eso no me hizo como... en otras ocasiones o en otras situaciones yo -no de mi persona, pero lo he visto- de dejarlo, de decir como "ya, no. No puedo, no puedo con él o no puedo con los padres", dejar hasta ahí el proceso. No, siento que eso como que me generó mayores como ganas y, eh... una actitud de poder ir mejorando y de poder alcanzar objetivos con xxxxx que fueran pequeñitos pero significativos, Entonces, sí me siento bastante comprometida con él, con su proceso escolar y con su desarrollo en realidad, como integral. Más que se saque una buena nota o no, porque yo sé lo que él puede dar. Yo ya, tres años, ya tengo una idea de hasta dónde puede llegar. Entonces, a nivel escolar o académico. Pero yo quiero que él, eh, que pueda ir avanzando, porque en algún momento lo va a necesitar, porque ya salir de educación media es un cambio, Entonces, eh, sé que puede lograr cosas bastante buenas, pero claramente depende de él y de que él se pueda conocer. Entonces, ése es como mi propósito. Afectó, me imagino que sí. Ya no lo dimensiono en este momento porque igual ha pasado tiempo y porque el otro día hablando con mi colega, yo le decía "se ha avanzado tanto y el sólo hecho de que tenga otra disposición es súper bueno y es un cambio". El que yo no lo veía o no me podía conectar en semanas con él y ahora falta, sí, falta, pero falta un día y porque a lo mejor, sí, se cansa, porque es una sobre exigencias que él se hace, él mismo. Entonces, es algo tan mínimo y yo siento que claramente ha habido un avance y siento que de a poquito y el hecho de que pueda conocer el mundo o a otras personas le va a ayudar más a poder aceptarlo, porque en este momento no hay otra solución a su vida, siendo como bien realistas ¿me entiende? y ya no están las manos, ni de sus papás ni de algún doctor de cabecera. Lamentablemente ésta es la realidad que estamos viviendo ahora, Entonces, yo lo único que espero y nuestro único objetivo es que él se pueda desarrollar con sus condiciones, con sus características, fortalezas, debilidades en el mundo, en la sociedad. Entonces, ese es nuestro propósito, no hay más [sonríe] y ya lo que pasamos algún día, en realidad no lo recuerdo. Influyó, claramente. Conociéndome, sí, pero ya está superado cualquier tipo de dificultad que fuera como más a nivel personal. Y profesional, es un desafío constante, en realidad, trabajar en el programa de integración. Uno lo ve o muchas veces lo ven como "ah, pero ya, pero son poquitos niños. Pero es que..." llegan a los profesionales que tienen que brindarle -si bien es el colegio, la comunidad educativa-, pero a veces no sucede, hay que decir la verdad. Entonces, llegan a quienes tenemos que brindarle todas las oportunidades y posibilidades posibles. Entonces, ahí es como un doble desafío.

E: No y me imagino que es un trabajo de mucha vocación. Me gustaría hacerle le última pregunta para que ya cerremos y bueno, aprovecho de agradecerle. La verdad es que toda la información que nos ha dado es súper valiosa, no solamente la situación de xxxx, sino un poco lo que pasa a nivel de dinámicas, de encuentro con el sistema de salud, Así que gracias por darse el tiempo, por la buena disposición.

Le quería preguntar, ¿usted ha tenido vinculaciones, eh, por ejemplo con organizaciones o instancias a nivel nacional o como relacionados a enfermedades raras en general? o relacionados, por ejemplo, en el caso de xxxxx no sé si le ha tocado. y, en paralelo, independiente de si sí o si no, eh, no sé si es que le ha tocado también estar al tanto de

programas, políticas, leyes asociadas a personas con enfermedades raras y sus cuidadores.
P: Sinceramente, así como no he tenido un acceso mayor. Muchas veces depende también del tiempo, sinceramente, porque hemos tenido como objetivos o propuestas, "vamos a hacer esto"; "tenemos que comunicarnos con el colegio aunque él no lo quiera, veámoslo de otra forma", pero influye bastante el tiempo que tenemos para eso, que es como lo mínimo. Entonces, eso ha sido un poquito limitante.

Ahora que yo estoy estudiando educación diferencial, hemos pasado por las diferentes discapacidades, ya sea visual, auditiva o motora y ahí yo he accedido a mayor información, ya como desde mi rol como profesional y futura educadora. Pero, específicamente con el tema de enfermedades extrañas o más allá, yo no he accedido; no he estado, no he interactuado con un grupo de ese tipo, de esas características.
E: [...] ¿Tienes opiniones respecto de la existencia -o no- de programas, políticas o leyes asociadas a pacientes y a cuidadores? por ejemplo, la situación con la LRS, no sé si le ha tocado leer un poco. ¿Cuál es su opinión a nivel general del marco legislativo, el marco jurídico que existe a nivel nacional para abordar la situación de pacientes y, en separado, la situación de cuidadores?
P: Eh, bastante como poco más informado, para serle sincera. Pero siento muchas veces que, bueno, no hay cobertura para todos los tipos de enfermedades o siempre son como las más conocidas, pero eso no significa que no hayan más o que no haya personas que padezcan de otro tipo de enfermedades que de otra forma no se pueden a lo mejor subvencionar o costear si no es por esta ley de LRS y, en el caso de los cuidadores, bueno, mucho más cuando son menores de edad. O sea, eso no significa que no cuando son adultos, pero me refiero que se requiere un apoyo constante y que algún tipo de enfermedad o discapacidad va a cambiar la vida o la cotidianidad de esa persona y no sólo de la persona, sino de la familiar, por lo tanto, siento que ahí también hay bastante ausencias. O sea, la otra vez yo recuerdo que se hablaba, que salía en las noticias el hecho de, no sé, las mamás cuando se quedan con los hijos hospitalizados -y yo también lo viví-, eh, durmiendo en una silla. Muchas veces las familias tienen que pedir licencia para continuar con el tratamiento, pero no hay un acompañamiento para esas personas o la vida o la situación, que obviamente la familia, la mamá, los cuidadores lo van a hacer porque es un ser querido y se van a adaptar a lo que fuera. Si tienen que dormir en el suelo o no comer, pero no es justo ¿me entiende? no es justo tener que pasar por esas situaciones y, además , de estar... muchas veces siento que resulta como estar rogando algo y hace que, en sí, en el caso de los cuidadores sea aún más, eh, una sobrecarga a todas las preocupaciones o los cuidados que se les deba dar a una personas con algún tipo de enfermedad. Entonces, en ese tipo de -pero ya es una apreciación personal-, siento que, que algo... o de experiencia que algo ya de conocimiento, para serle sincera. Pero tiene que ver con eso, con que hay vacíos, pero hay vacíos en todo, en educación y en salud como que se hace algo, pero no da a basto. SE hace algo para poder tratar o alivianar un poquito ciertas cargas, pero muchas veces no se atiende como el trasfondo de la situación. O sea, eso es lo que siento yo como a nivel general.
E: Muchísimas gracias xxxxx.

[La entrevista se da por finalizada]

Equipo Salud: CD.T9S (S)

E: Bueno entonces para partir la entrevista eh muchas gracias doctor por por darse el tiempo para para llevarla a cabo. Eh quisiera partir preguntándole su bueno si es que se puede presentar, nos puede decir su nombre, su edad, eh su profesión, y en qué comuna está actualmente.

S: Sí, mi nombre es xxxxxx xxxxxx, yo soy neurólogo del Hospital xxxxxx, tengo treinta y dos años, y soy el médico a cargo de del tratamiento y seguimiento de xxxxxx y de su hermana xxxxxx también.

E: ¿Qué servicios se entregan en en el hospital en el cual está trabajando?

S: Eh neurología en específico, bueno, tenemos eh atención de policlínico, atención de pacientes hospitalizados, y algunas prestaciones de urgencia. Eh esas son las prestaciones grandes que tenemos.

E: Perfecto ¿Y usted en particular trabaja con otros pacientes que tienen enfermedades poco frecuentes?

S: Sí, sí, porque de vez en cuando llegan al al policlínico algunos de ellos. Eh y en alguna oportunidad hemos visto alguno hospitalizado por alguna patología puntual así que también nos toca ambulatorio y a veces hospitalizado.

E: Perfecto, cuando le cuando le toca eh tratar con pacientes con enfermedades poco frecuentes más o menos ¿Cuáles son las funciones que desempeña en torno a estos pacientes?

S: Eh depende un poco de la enfermedad porque puede ser que sea la enfermedad cardinal, digamos, y ahí uno es como el tratante o puede que sea parte de algún otro espectro en el cual se incluyen varias otras enfermedades, y uno es un acompañante muchas veces. Eh no no siempre uno es la piedra angular.

E: Doctor, para contextualizar un poco me gustaría preguntarle eh bueno si es que me puede contar un poco su trayectoria profesional, ¿Cómo fue que comenzó a desarrollarse como neurólogo? y también si es que me puede contar un poco en en qué minuto empezó a relacionarse un poco más con enfermedades pocos frecuentes si es que es así. No se si me puede contar un poco sobre su carrera.

S: ¿Sí? Bueno, yo hice, egresé de medicina en 2015, hice la beca de neurología en la xxxxxxxxxxxx en el hospital xxxxxx, y egresé de la especialidad en 2019, y desde ahí a la fecha estoy en el hospital xxxxxxx por un tema de devolución de beca. O sea, tengo que devolver seis años acá en este hospital y bueno, en neurología pasa que hay enfermedades raras y y bueno, hemos tenido algún acercamiento con ellas, eh individualmente y muchas veces como estas enfermedades son raras y y poco frecuentes para ver en conjunto también, las planteamos como en reuniones clínicas, el acercamiento a veces no basta solo con uno, sino que con los otros colegas neurólogos, o incluso con otras especialidades eh afines y algunas no tan afines pero que que comparten algunas eh espectro de manifestaciones que la enfermedad rara eh tiene.

E: Ya, está el momento de de su experiencia eh ¿Cómo ha visto que se han desarrollado eh se ha desarrollado el tema de las enfermedades raras en Chile? No sé si le ha tocado ver un poco de eso.

S: Sí. Eh me parece que estamos eh quizá un poco ajenos como una red, no creo que no existe una red eh establecida sino que depende harto de de la expertiz de del médico en particular o del centro en particular, por ejemplo el el xxxxxxx que tiene vasta experiencia con enfermedades raras o el xxxx que tiene experiencia con enfermedades metabólicas. Son

centros como muy especializados donde muchas veces ahí está el conocimiento y si uno no rota por esos lugares en su formación, puede que uno trabaja ahí puede que se quede un poco ajeno y no sepa manejarlo bien. Sí falta un poco ahí de de un mecanismo como de derivación ¿No? -Y esta enfermedad rara a lo mejor es bueno mandarla a este lado, a este otro lado- no no sé, pues no hay un lado tan por región quizás no hay un xxxx, por ejemplo, en la xxxxxxxx Región eh no hay un xxxxxxxx, o sea, está el xxxxxxxx pero no es una no es un lugar donde yo pueda derivar. Nosotros somos la máxima resolutividad de mi servicio de salud, entonces si yo no sé, no sabe nada más.

E: Y en ese sentido, bueno, primero me gustaría, quizás después me gustaría preguntarle un poco más directamente de ese tema, pero me gustaría preguntarle inicialmente a nivel general, eh, de eso que me comenta, del de las derivaciones, del problema un poco que de repente sale de la falta de especialista o de centro, eh ¿Cuál este usted que son como principales deficiencias eh que usted puede detectar en el país para el tratamiento? Al momento de hablar de tratamiento de enfermedades raras.

S: Para tratamiento, primero diagnóstico, porque muchas veces no hay cómo conseguir un test específico o un test genético, hay que justificarlo mucho a los servicios de salud eh entonces lo primero es que sin diagnóstico no puede haber un tratamiento eficaz, y muchas veces los tratamientos son caros. No, por ejemplo, reemplazos enzimáticos, cosas de ese estilo, puede que sean caros, bueno, algunos, por ejemplo, si no está la ley Ricarte Soto el tratamiento del Fabri, no hay cómo, no hay cómo costearlo creo yo, o es muy difícil, o que hay enfermedades de de depósito, enfermedades extrañas que necesitan algún tratamiento específico que muchas veces no son tantas, pero de todas maneras eh es difícil acceder al tratamiento. Porque primero a lo mejor puede que no existan en toda la red que no exista en la región, incluso que no exista en el país, entonces hay que costearlo afuera y bueno eso es lo es dificultoso también.

E: Y en ese sentido me puede contar un poco de xxxxxx**, el tema del diagnóstico, me puede decir inicialmente ¿Cuál es el diagnóstico de** xxxxxx**?**

S: xxxxxx tiene una malformación de Arnold Chiari y tiene una miopatía miofibrilar. Y tiene a mí, yo lo heredé, porque él es él venía de pediatría o sea de neuropediatría. Entonces ya tenía un estudio genético realizado que se lo pidió la doctora neuropediatra, el panel genético, y le salió una mutación, en específico, no recuerdo ahora el nombre. Eh pero que si explicaba efectivamente la miopatía miofibrilar, y obviamente había alguna herencia porque los hermanos, la hermana, también tiene malformación de Chiari, eh y tiene otra hermana que también es hiperlaxa pero que nunca se ha estudiado bien, entonces claramente hay algo genético que yo en algún momento quise, quiero estudiarla y bueno fue como anillo al dedo que nos contactaran ustedes porque así es mucho más fácil eventualmente algún estudio. Pero así fue el diagnóstico con xxxxxx ya ya lo tenía heredado, yo en ese sentido me limité a revisar la ficha y ver que xxxxxx tenía estas dos enfermedades, explicadas por un gen en particular.

E: Perfecto, y a podido ver por ejemplo eh ¿Dificultades por la que haya pasado xxxxx durante el proceso de la enfermedad?

S: Sí.

E: ¿Qué ha pasado en ese en ese aspecto? No solo contando el tema del diagnóstico claro, ya sabemos que el llegar a un diagnóstico de por sí ya este es un es un, la llama odisea diagnóstica. Pero también pensando en el periodo después del diagnóstico como ha sido también si podría comentarme el proceso.

S: Eh cosas como concretas yo creo que emocionales para xxxxxx, o sea si es que esa es la pregunta. No sé si va para allá o algo como.

E: Sí. Sí. Todo tipo de dificultades quizás podemos hablar de dificultades emocionales que me imagino ahí me puede comentar y también si es que podemos hablar desde el lado como del sistema como ha sido de la relación de la familia.

S: Del sistema

E: Claro, del sistema

S: Ya, bueno la familia a mí entender, se tiene una buena relación con al menos conmigo eh que yo soy su tratante que los tomé sin conocer tanto la historia pa´atrás eh pero al menos entiendo que es conmigo no han tenido ningún problema, no no podría decir si es tan cómodo o no eso tendría que juzgarlo ellos pero al parecer conmigo no han tenido problema, con la doctora xxxxx me parece que no, que la la mamá es como afable, y con el neurocirujano también han tenido buena relación me parece que una familia como que no tiene problemas relacionales con los con el servicio, con los profesionales médicos específicamente eh de de las prestaciones, ellos van a los controles, yo yo no veo que tengan problema de acceso con nosotros pero quizás sí con el con el que fue al hospital xxxxxxxxx, donde lo tenían que operar, tenían que operarlos a ellos ahora el detalle fino no lo sé porque eso lo veía el neurocirujano pero se me hacía un poco como que tenían que estar esperando que el xxxxxxx respondiera que no sé qué y eso ya era algo fuera de nuestro servicio de salud, por lo tanto ahí creo yo que haber visto la mayor dificultad.

E: como con el tema de la de la intervención quirúrgica que tiene.

S: De la cirugía. Sí.

E: Doctor me había mencionado algo de xxxxxxx, del aspecto emocional, no sé si quiere profundizar un poco en eso.

S: Eh claro, xxxxxx él es como es un chico, es joven, pero es como bien maduro xxxxxx como que se toma la enfermedad bien responsablemente, eh se nota que a la edad que tiene, digamos está bien consciente de que tiene una enfermedad y que en su familia hay gente enferma y que su mamá hace cosas por él, tienen características ellos de personalidad como que creo que los ayudan un poco, la mamá, el mismo xxxxxx, la xxxxx, tienen son como gente como no sé aterrizada ¿No? Son aterrizados aceptan el diagnóstico, están informados, averigüen, pero de todas maneras veo que xxxxxx está como triste porque está como es un cabro joven que tiene síntomas de inestabilidad, tiene síntomas físicos, entonces uno a los 16-17 años lo único que quiere es eh es moverse bueno toda la vida pero sobretodo a esa edad que uno anda con energía, entonces yo lo noto a él que vive la enfermedad pero pero pero lo noto que está ah cansado, lo noto cansado

E: Y eso de alguna u otra manera ha determinado como la vida, bueno, es que claro me imagino solamente le pregunto como para para indagar cómo ¿De qué manera ha influido este aspecto que usted menciona físico de la vida en general de en qué se refleja? ¿Cómo se expresa? ¿Cómo se traduce?

S: En la vida general de él, no lo sé, no no he averiguado tanto cómo es su relación con otros niños, no no sé, ahí no no me he metido mucho.

E: Y por ejemplo al momento de hablar de [...] de perdón iba a decir algo…

S: No, dale nomás.

E: Le iba a mencionar, por ejemplo, hablando del aspecto familiar eh usted mencionaba ¿Ha ha podido indagar un poco en en el impacto que ha tenido eh la enfermedad de xxxxxx en la relación que él tiene con su familia? ¿O en las relaciones que tienen como familia?

S: No he indagado, pero me imagino que que debe haber un impacto porque la mamá siempre está metida en el hospital digamos ¿No? Siempre está y y por los dos, y me vienen a pedir certificado entonces, o vienen a la consulta, o la receta entonces, están en un en contacto permanente con el hospital, por lo tanto yo creo que tiene que haber alguna dinámica familiar ahí determinada por la enfermedad, no no creo que, que sea así nomás.

E: Perfecto ¿Doctor?

S: Si.

E: ¿Alguna vez le comentaron eh sobre los posibles tratamientos para el caso de xxxxx, alguna vez lo habló xxxx por ejemplo o xxxxx mismo, el padre de xxxxxx? y si es que se hablaron de posibles tratamientos eh ¿Alguna vez hablaron también de de tratamientos que fueran como alternativos a la vía, a la vía como más biomédica? por decirlo así, tratamientos naturales, cosas así.

S: Mhm, no, no, nunca me dijeron nada de eso. En realidad es como que se van harto por lo tradicional. Sí. No, nunca hemos hablado de ningún tratamiento extra.

E: Perfecto. Y puedo preguntarle ¿Cuál es su opinión sobre estos otros tratamientos? O en realidad podría preguntarle mejor sobre, perdón, sobre los tratamientos que ha recibido xxxxx ¿Me puede contar un poco cómo ha sido ese proceso?

S: Sí, claro. Eh bueno, xxxxxxx ya estaba con tratamiento cuando yo lo vi. Eh así que la verdad es que yo se lo he mantenido, le he hecho cambios leves, pero digamos que hay una parte que es tratamiento médico, donde el que yo eh interferido y el tratamiento quirúrgico ha sido como lo principal pa´ xxxxxx últimamente, porque lo operaron entonces eh en ese sentido el neurocirujano es el que lo ha comandado, pero de todas maneras xxxxxx eh me cuenta a mí también cómo se ha sentido post-cirugía, y y me parece que
se ha hecho un buen trabajo en el sentido del tratamiento quirúrgico con él.

E: Podría preguntarle ¿Cómo ha sido, cuántos, ha tenido más episodios de hospitalización xxxxx que usted sepa?

S: No, no que yo sepa ninguno más. O sea, aparte de la cirugía, no.

E: Perfecto, y ¿Está al tanto de eh distintos tratamientos que haya recibido xxxxxxxen el sistema de salud? Por ejemplo, anterior al diagnóstico eh ¿Hubo tratamientos que supiera que él hubiera seguido? Para el tema…

S: Mmm no lo sé

E: … de los síntomas, por ejemplo.

S: Mhm, no, no lo sé, no lo sé porque yo me basé en un, como en una entrega que me hizo la neuropediatra a mi

E: Bueno, claro.

S: Vía, vía pantalla, entonces, de ahí, de ahí pa´ atrás, no, no tengo mayor información.

E: Perfecto ¿En qué, en qué minuto empieza usted eh toma a xxxxxxx? Como paciente.

S: Eso fue… Este año tiene que haber sido, a principio de año.

E: Ah, perfecto.

S: A principio de año.

E: Es reciente igual.

S: Sí, sí, no los conozco tanto todavía. Yo, o sea, los conozco más porque son dos pacientes digamos, y los dos están conmigo, y conozco harto a la mamá, y como estaba operado yo lo quise controlar como pronto, entonces él ha tenido varios controles conmigo para una enfermedad crónica eh así que lo he visto muchas veces… Hartas veces.

E: ¿Cuántas veces se han visto, desde que comenzaron?

S: Yo diría, en estos no sé 9 meses que lo conozco, unas 4 veces, entre entre que he visto a xxxx o he visto a xxxx, más las veces que viene a receta, o ha pedirme algún certificado, entonces lo he visto, siempre me entero de algo

E: ¿Cómo, cómo así me puede explicar un poco?

S: O sea, viene la mamá a pedirme un certificado y me cuenta que xxxxxxxno sé po´, lo van a operar tal fecha y que está que fue a xxxxxxx y lo vieron y no sé qué, como que siempre tengo alguna noticia no no solo le hago una receta y listo, me cuentan algo [ríe].

E: Doctor me gustaría preguntarle en ese sentido, eh bueno, un tema que que eh nos interesa ver en el estudio es, eh claro como la como estas enfermedades impactan de pronto no solo las dinámicas familiares sino como eh, entendiendo que muchas de estas son enfermedades de alto costo o tienen medicamentos que son, como usted mencionaba eh tratamientos que de repente no están acá en Chile eh o son difíciles de conseguir ¿Cómo ha sido en el caso de la familia de xxxx el tema del costear eh la enfermedad de él? Porque entiendo que en el caso de eh su familia, eh no es el único que también que tiene una enfermedad.

S: Si.

E: ¿Cómo han sido los costos? ¿Cómo ha sido el tratamiento en particular de xxxxx si es que están tanto como lo ha costeado la familia?

S: Mire el tratamiento eh la mayoría de las cosas la han hecho en el hospital, así que en realidad no no hay como un costo asociado distinto por alguna, por algún medicamento la verdad es que todo lo ha recibido acá, hasta donde entiendo yo, como le digo no no tengo no tengo claridad tanto para atrás, todavía, todavía, eh si pal´ diagnóstico entiendo que tuvieron que costear un un test genético [...]

E: Y

S: Alo

E: Alo, se estaba cortando un poco la la conexión parece.

S: Ahí lo tengo

E: Pero lo lo escucho bien , lo escucho claramente.

S: Ah ya eh eso pero como le digo, para el sistema por ejemplo él usa Propranolol, eh entonces esos remedios están en el hospital, la cirugía la ha tenido que que ver vía hospital las del xxxxxxxx también pero en el fondo es una derivación dentro del hospital, ahora no sé si habrán pagado algo, lo desconozco.

E: Eh doctor y ahora pensando no solo en el caso de xxxxxxxx, quizás pensando eh eh sobre otros pacientes que usted le ha tocado ver, eh no sé si es que le ha tocado ver un poco como las implicancias que pueda tener eh tratamientos de alto costo para distintos pacientes ¿Qué es lo que usted ve a respecto de eso?

S: De alto costo, que la gente no lo puede pagar, en general, que el sistema público hay que, o sea hay que pedirle al hospital que lo costee, si es que se puede, o si las familias en particular, pero es poco probable que una familia lo pueda costear, eh no he visto tantas, he visto algunos, algunos que afortunadamente en Ley Ricarte Soto como un Fabri que me tocó ver, eh pero cuando he visto algun otro distinto puede ser que sea una enfermedad rara que no tenga un tratamiento específico también, entonces el coste es de de los controles o de pequeñas intervenciones, o de exámenes, pero de vez en cuando se ve una rara que requiere un tratamiento específico y claro ahí la mayoría de las veces es difícil lo puedan costear.

E: Y ahí ¿Y cómo se, cuáles son las gestiones que bueno cómo se llevan a cabo estas gestiones sobre los tratamientos de alto costo desde el sistema de salud?

S: Eh se hace por motivación individual de cada tratante eh se eleva una por ejemplo con fármaco, si no hay un plan GES o un Ricarte Soto se hace una cosa individual nomás, se

plantea el caso a la unidad de SOME, a la subdirección del hospital, se ve caso a caso en el fondo como son cosas excepcionales, se ve caso a caso.

E: Y pensando en bueno, pensando nuevamente en la situación del escenario chileno respecto de estas enfermedades eh podría identificar usted, eh por ejemplo principales barreras asociadas a a superar, usted usted había mencionado algunas deficiencias en el sistema anteriormente, mencionó el problema con las derivaciones, mencionó el problema con centros asistenciales o falta de personal, mencionaba si usted se va de ahí por decirlo así, está el hospital queda un poco cojo ¿No? Eso es lo que entendí desde lo que usted mencionó.

S: Que no tengo a quién derivarle, ese sería el mensaje que si yo no lo sé.

E: Claro.

S: No hay otra persona a quien mandárselo.

E: Y por ejemplo hablando un poco de barreras desde el sistema de salud para las enfermedades raras ¿Cuáles serían como las principales barreras que usted identifica para superar por ejemplo el problema de de estas derivaciones? Eh ahora que lo menciona.

S: Eh barrera superar diría yo… eh la primera barrera sería eh de capacitación quizás o de de estudio de los profesionales de algunas enfermedades raras. Eh el tema es que como son raras [ríe] es poco probable que un profesional las vea, entonces puede que la estudie y y se lo olvide nomás, que no sepa bien qué hacer, eh pero en caso de que uno no sepa bien qué hacer tampoco creo que que haya una un apoyo de alguien que sepa más, porque como le digo si yo no lo sé y mis colegas neurólogos no lo saben, no sé qué más hacer digamos, salvo que yo yo voy a yo voy a ir a estudiar y y revisaré y le pediré un control para darme tiempo para estudiar, y pero, no, por mis contactos podría preguntarle a alguna persona "¿Qué onda la enfermedad?", por decirlo de una manera coloquial, pero no hay una derivación, entonces una de las barreras sería esta inexistencia de una derivación a un centro específico de enfermedades raras eh a nivel regional o nacional.

E: Doctor ¿Usted le ha tocado vincularse por ejemplo con instancias nacionales o internacionales sobre enfermedades raras? O otras instancias ¿Ha participado en instancias de planificación, evaluación, o alguna vinculación con organizaciones?

S: Con enfermedades un poco a ver la esclerosis múltiple que que bueno no sé si se considera rara yo creo que no, pero si me ha tocado ahí eh ir a comités o alguna vez participar de los comités cuando era becado pero más que eso cuando pasé quizás por el cuando era becado pasé por el Hospital xxxxxxxxx y ahí se veían enfermedades
raras pero yo era un espectador, entonces actualmente no, salvo preguntarle alguna vez le pregunté a una a una doctora del xxxxxxxxx por el tratamiento del síndrome de Andersen Tawil, que una enfermedad que sí es rara y que me tocó mi heredar, a heredar desde otro colega ¿No? Entonces como que si yo no lo hacía por mis medios no tenía cómo enterarme, no no he participado en una cosa específica siempre ha sido como por mis propios medios… perdón me da un segundo, un segundito.

E: Sí, por supuesto.

S: Un segundito.

[...]

S: Me moría de hambre.

E: No, no hay problema. Doctor.

S: Dígame.

E: Me gustaría preguntarle eh de partida eh más o menos ¿Cuál es cuál es el perfil de los pacientes que le ha tocado atender? Este tiene que ver con enfermedades raras o no frecuentes ¿Qué pacientes le ha tocado heredar?

S: Eh enfermedades neuromusculares, como esta, como esta miopatía eh sarcoglicanopatía, en el mismo contexto, eh alteraciones de canales eh o sea miopatías por alteraciones de canales ¿No? Más conocida como parálisis discalémica, casi siempre enfermedades neuromusculares. Sí. Le diría que esas esas tres pacientes raros raros tengo yo.

E: Y…

S: O sea enfermedades raras digo yo.

E: Claro. Y en entre, por ejemplo en otras dimensiones a nivel etario, a nivel socioeconómico eh ¿Se repite a algunos pacientes o sea como algunas características o es es le ha tocado muy variada en su experiencia?.

S: Jóvenes, los tres que le le comento son jóvenes que vienen heredados de neuropediatría, donde tienen más experiencia con esa con ese setting.

E: Perfecto. Doctor eh así como le pregunté deficiencia y barreras en el sistema, me gustaría preguntarle por fortalezas que usted pueda reconocer desde el país respecto al tratamiento de enfermedades raras ¿Identifica fortalezas?

S: Fortalezas. Fortalezas.

E: Claro.

S: Eh si, las fortalezas están en los lugares donde donde hay mucho conocimiento. O sea, ahí está la docencia, está el impartir el tratamiento correcto sistema. ¿Me escucha? Sí.

E: Sí, lo escucho.

S: Ah, ya. Es que se quedó pegada la imagen, pero.

E: Ah, el Internet [ríe].

S: Quería corroborar. Sí. Eh eso, las fortalezas están en esos centros, en el de nosotros no no existe esa fortaleza.

E: Doctor, si yo le pregunto ahora para identificar un poco el tema de las redes de apoyo que tiene xxxxxxx actualmente, según usted ¿Quiénes han acompañado a a su paciente en este proceso de la enfermedad? ¿Cuáles han sido quizás los mayores apoyos recibidos? Por xxxxxxxxx durante el proceso de su enfermedad.

S: Mhm o sea el principal eh claramente es la mamá, ella es la principal pilar creo yo de de la familia, porque al padre yo no recuerdo haberlo visto, así que y la mamá es la que esta todo el rato pendiente, sabe todo, la mamá es el principal apoyo de xxxxxxxx. Y luego eh en su familia no sé, entiendo que tiene una hermana más grande que no no sé cuál es la relación bien creo que es buena pero no sé si es si es apoyo necesariamente y y bueno creo que se apoyan harto en el en los en las atenciones de salud.

E: Me gustaría preguntarle en ese sentido sobre los apoyos del equipo médico eh ¿Cómo ha sido el trabajo con xxxxx desde ahí? ¿Cómo ve usted en el tema de como el rol que podría haber cumplido el equipo médico en tanto apoyo hacia él? Eh ¿Se le ha apoyado? de partida eh o no ¿Cómo ha sido ese apoyo, cómo ha sido ese acompañamiento eh existen mejoras en relación al apoyo que recibe xxxxxxxx?

S: Eh mire, como le digo, como yo lo heredé, no sé cómo era la relación antes, eh yo la verdad es que me encontré con así con con una bolsa de diagnóstico que no conocía. Me lo heredaron nomás. Así pasa muchas veces cuando pasa de de niños a adultos, pero hay casos que son más complejos y no no se habla mucho. O sea, no hay una no no hay una entrega entre los entre el colegio de pediatría y adulto, por lo tanto, cuando me enteré me di cuenta que había un neurocirujano que lo veía entonces después de un tiempo hablé con ese neurocirujano, y ahora más o menos yo sé la impresión de él pero al principio no, no

tenía cómo guiarme entonces, yo en teoría era el más indicado para ser el el médico centro, pero de todas maneras no sabía todas las cosas, porque el neurocirujano sabe bien lo que tiene que hacer, eh fisiatría se encarga de la rehabilitación, etcétera, pero hay alguien que debe comandar y esa persona que era yo, yo me sentía y todavía creo que me siento como deficiente en el conocimiento del xxxxxx y de la xxxxxxx porque eh no he tenido el tiempo de revisar todo para atrás.

E: Mmm en ese, bueno le iba a preguntar, me surgió la duda ¿Cuál es el trabajo en tanto como equipo de salud se trabaja eh a nivel coordinado diría usted? ¿Se trabaja de manera más separada?

S: Mm separado separado, cada uno hace lo suyo. No, nunca hemos hecho una reunión "Oye hablemos de este caso". Eh fisiatría, neurología, nosotros, neurocirugía. No, no, nunca lo hemos hablado, yo siempre he tenido en mente hacer una reunión de los dos juntos, porque tenemos instancias de reunión clínica para para presentar los casos, pero de todas maneras eh sería como una iniciativa mía, no es que esté normado.

E: Entiendo. Y con el con el doctor con el que con el que con el que heredó a xxxxx, como usted menciona, eh ¿Tuvo que conversar me imagino respecto de tratamientos anteriores que haya tenido él o no? Que más o menos ¿Cuál fue la información que se le traspasó a usted desde lo conversado? No desde del papel quiero decir.

S: No, nunca lo conversamos. Nunca se conversan los casos cuando se heredan salvo que yo sea…

E: Ah perdón

S: … Como como cercano

E: Ah ya.

S: Eso eso fue una una gran dificultad en este caso porque yo no conocía a la doctora, y esa doctora además ya no está en el hospital, entonces todas mis impresiones son por las evoluciones de ella en la ficha.

E: Entiendo, y ahora hablando un poco volviendo un poco al tema del tratamiento de xxxxxxxx en en particular ¿Cómo ha sido eh según usted la evolución de xxxxxx de su enfermedad desde que usted lo tomó a principio de año? ¿Cómo ha sido la relación con los tratamientos, la adherencia?

S: Mhm eh pienso que hay que dividirlo según manifestación porque la miopatía me parece que avanza, está peor que, que tiene más debilidad, que está más postrado xxxxxxx eh pero el cuando lo operaron de la Malformación de Chiari él se sentía mejor, se siente mejor, tiene menos síntomas, entonces de esa parte el él nota una mejoría y así mismo la expresa, pero sabe que de la otra parte está peor. Entonces es una y una.

E: ¿Y eso influye en la manera en que xxxxxxxaborda los tratamientos o o o las intervenciones que se le hacen por la enfermedad? Hablando un poco, quiero decir, desde la adherencia a los tratamientos ¿Cómo ha sido en el caso de xxxxx? Y más o menos según usted ¿Qué es lo que influye en esta adherencia?

S: Ya. No,xxxxxxxx, le vaya mal o le vaya bien, tiene buena adherencia. Él es como bien, es como ordenado, sigue las pautas que uno le da, que le da el neurocirujano, opina… eh la mamá también opina harto entonces pero opina bien, digamos, no impone, no pelea, es una persona como, ellos son un grupo de personas como que es agradable tratar. Eh xxxxxx tiene buena adherencia y la mamá también. O sea, si alguien opina algo ellos lo toman y lo hacen, en general.

E: ¿Y qué siente…

S: Confían harto.

E: Ah ya, eso le iba a preguntar un poco como qué factor cree ve usted que influya en esta adherencia sea sea para para bien.
S: Confianza.
E: Confianza ¿Confianza en el sistema, en el equipo médico, en el sistema?
S: Sí. No sé si en el sistema, pero en el en lo, creo que en nosotros, en mí y el doctor xxxxcreo que que sí, que tienen cierta eh… como decirlo, cierta confianza, alo mejor estoy diciendo algovtiene nada que ver, pero pero nosotros lo sentimos así porque ves que se le propone algo, ellos están de acuerdo.
E: Y… bueno, hace poco xxxx fue hospitalizado por la intervención que se le hizo por el por el Chiari y quería preguntarle ¿Cómo fue este episodio? Eh se ¿Se hizo también en el hospital de intervención? Eh en en términos de costos ¿Cómo fue para ellos? ¿Cuánto tiempo estuvieron ahí? Y ¿Cómo? Bueno, ¿Cómo fue la experiencia? Si es que me puede contar.
S: Ya, ahí no lo sé muy bien porque el neurocirujano lo hospitalizó.
E: Ah ya.
S: Sí, pero entiendo que estuvo unos días y que que ¿Cómo se llama? Que como las cosas fueron bien, él como que quedó bien satisfecho de la operación. Pero la experiencia en sí no no tengo información.
E: Perfecto. Ahora, para volver un poco con el tema de las redes de apoyo que habíamos estado conversando, le pregunté un poco por eh claro, ¿Quiénes apoyan? y usted dijo que principalmente la la mamá. Eh y también hablamos un poco del equipo médico. Me gustaría preguntarle si es que está al tanto un poco eh de, no sé si es que xxxxle ha comentado sobre su relación con la familia, relación con el papá, con las hermanas, en términos de apoyo, eh ¿Les ha les ha tocado conversar un poco de eso, o se ha remitido más a la relación con la madre? (...)
S: Eh, con la madre…
E: ¿Qué es lo que cree usted como profesional? Ah, ya. Le voy a preguntar qué es lo que me gusta como profesional desde la relación familiar con xxxxxx
S: Ya, eh no lo sé no lo sé muy bien. Eh sé que la que parece que las mujeres de la familia son son distintas a él, él es como tranquilo, en cambio xxxxxxxxx y la otra hermana que me parece que se llama xxxxx eh son distintas, son como más, no no son tan tranquilas [ríe] pero, más que eso no no sé.
E: ¿Ha sido diferente abordar la enfermedad de xxxxxxx a la enfermedad de xxxxx?
S: Sí.
E: ¿En qué sentido?
S: Sí, porque xxxxx no no tiene la misma respuesta al tratamiento quirúrgico entonces, y xxxxx no está diagnosticada genéticamente… tiene el Arnold pero no tiene la la mutación eh digamos eh confirmada, entonces es distinto tratar con ella porque la mamá no tiene interés en hacer el test y la y ve que xxxxxxx no responde también al tratamiento quirúrgico como como xxx
E: Y en ese sentido ¿Cómo ha sido para el caso dexxxx el tema de no tener un diagnóstico? ¿Ha tenido alguna influencia? ¿Ha podido ver una diferencia entre el cómo influye por ejemplo el diagnóstico de xxxxx al no diagnóstico de xxxxxxxx, o no, ¿Se vive de la misma manera?
S: Yo creo que hay una cosa que tienen en común que es el Arnold Chiari entonces en ese sentido me parece que ahí conocen la enfermedad y no hay problema, el tema es no tener el diagnóstico genético con el test que eso como que igual les ha dado cierta seguridad creo yo, pero en el caso de xxxxxx no po´¿Por qué lo digo? Porque me lo preguntan habitualmente

como “¿En qué va el trámite?” O “¿Si ha podido hacerlo?” Y pucha, no me ha ido muy bien con eso, entonces yo como que tengo como que darle una pseudo mala noticia, como decirle no he tenido noticia, etc.

E: Es como, podría decir, que quizás, en términos de prioridades de salud quiero preguntarle. Bueno, le voy a hacer una pregunta bien cerrada en realidad ¿Usted consideraría que la prioridad en el caso de xxxxxxxx es netamente el diagnóstico o hay otras prioridades en torno a la enfermedad de xxxxx? En el caso de xxxxxxxxx también ¿Han surgido otras prioridades en términos de salud? ¿Son distintas?

S: En términos de salud bueno, pienso que para xxxxx es una prioridad que responda mejor al tratamiento o sea que tenga una mejor calidad de vida con el tratamiento, el diagnóstico creo que va en paralelo también, a ellos les interesa saber si tienen la mutación, si bien puede que no cambie tanto, puede que no, que por ejemplo la hija más grande, que tiene algunas manifestaciones a ella como que no la han estudiado, a ella no, como que es hiperlaxa y tiene algunas cosas pero no nunca la han estudiado así como perfecto, entonces, me parece que también tienen que estar limitados esos chicos en su vida diaria en lo que hace normalmente un adolescente, seguro que si porque no pueden, o sea tienen que andar con su mamá para todos lados eh.

E: ¿Te ha tocado conversar de eso en algún momento? ¿A usted con los chicos o con la mamá? Por ejemplo en términos de la vida social o de amigos, qué sé yo, ¿O en realidad no? Entiendo que recién están comenzando pero igual le pregunto.

S: No que me acuerde, seguramente le he preguntado algo, pero no en este momento no me acuerdo, no lo tengo en la cabeza, no.

E: Ahora sí me gustaría preguntarle un poco sobre el tema del diagnóstico en el caso de xxxx existe el diagnóstico, y en el caso de xxxx claro para la segunda afección que tiene todavía falta una confirmación clínica ¿De qué manera que usted que influye en el caso de xxxxxxpor ejemplo y su estado de salud el tener un diagnóstico? Desde lo que le ha tocado por ejemplo leer desde los controles que al momento de heredar a xxxxxxx claro o la evolución que usted ha podido ver ¿Ha tenido una influencia por ejemplo en cuanto a cuidados, en cuanto al tema del bienestar, o el tema de calidad de vida, calidad en salud?

S: Creo que sí porque al decirle que tiene una miopatía, él sabe que o sea o me han preguntado, me han dicho que “Pucha el xxxxx cada vez está más débil” y uno ya sabiendo el tipo de miopatía sabe que eso solo va a empeorar nomas, entonces lo hemos hablado someramente quizás pero lo hemos hablado de que, es parte de la enfermedad y que no tiene una solución específica, que probablemente va a empeorar, entonces eso obviamente para ellos es distinto, o sea igual el xxxxxxx muchas veces llega en silla de rueda o con algun ayuda técnica, entonces eso sí lo limita y si hay una cosa de pronóstico a largo plazo o qué es lo que va a pasar a futuro.

E: Y en ese sentido, bueno, de todas maneras me gustaría preguntarle, entendiendo la la la característica de las enfermedades que tienen que tiene xxxxxxxx claro, em desde cierto punto ¿Usted considera que el estado de salud de xxxxxxx ha mejorado desde que tiene un diagnóstico, o no realmente?

S: Creo que no, creo que eso iba a ser independiente de saber o no el diagnóstico, porque no hay un tratamiento, al menos para la miopatía, no hay un tratamiento específico, entonces yo se la historia natural de la enfermera y les puedo contar, pero no tenemos nada para evitarlo.

E: Y ahora si le pregunto por el caso de xxxxxxxx eh viendo un poco las afecciones de salud que tiene ella, usted ¿considera que el estado de salud que tiene ella podría

mejorar si tuviera un diagnóstico? para lo que no tiene claro, o no, sería como el caso de xxxxxxxx

S: No, yo creo que no cambiaría porque ya si sale positivo era esperable, si sale negativo em de todas maneras tiene una enfermedad, o sea, la otra enfermedad ya está ahí, el origen bueno, genético probablemente, pero no se que va a significar si sale negativo o positivo, no lo tengo claro.

E: Y si le pregunto a nivel emocional ¿Esto tendría un impacto? O a nivel de paciente en general, el tema de tener o no tener un diagnóstico en general ¿Tiene algún impacto emocional? ¿De qué manera afecta? ¿Es fácil llegar a un diagnóstico? ¿Es difícil?

S: Yo creo que sí, es difícil y el tenerlo puede ir pa´los dos lado ah, puede ser ya bueno tranquilizarla ya si tengo esto y sé que va a pasar, pero puede ser que otra no se po se eche a morir pucha tengo esta cosa, no voy a mejorar, me voy a morir, quizá a tal edad, eh bueno por eso en estos casos se hace consejería genética, y que no la puedo hacer yo, tiene que hacerla un genetista, por eso me complica también un poco lo de los test genético, porque yo no estoy capacitado en consejería genética, ni soy genetista, no sabría decirle el modo de herencia, qué es lo que va a pasar, cuál es la probabilidad, todas esas cosas yo no lo manejo.

E: Ya y ahora en ese sentido doctor ¿Cuál es su opinión respecto de las dificultades que tienen los pacientes en general en Chile como para llegar a acceder a un diagnóstico?

S: Eh que que es difícil, que que además, que el acceso es difícil y cuando uno lo tiene hay que saber que hacer con el cierro calidad, quien te va a decir que significa la mutación, porque genetista hay muy pocos, y médicos de otras especialidades que seamos expertos en una cosa genética de nuestra área, también, somos pocos, o sea yo no soy digamos, entonces eh tampoco sabríamos qué hacer con eso.

E: Doctor me gustaría hacerles las últimas preguntas para ir cerrando.

S: si

E: Me gustaría preguntarle, ya quizá a un nivel más personal ¿Cómo ha sido para usted por el momento, tratar a personas con enfermedades raras? ¿Qué implicancia ha tenido para usted en al ámbito personal pero también en el ámbito profesional?

S: Eh es un desafío porque eh generalmente son enfermedades que implican eh revisar cosa que uno no ve todos los días, por lo tanto hay que ir a los libros, hay que ir a los papers, entonces eso es la primera cosa, como el desconocimiento de cosas específicas de la enfermedad rara, porque la enfermedad rara uno la lee como un par de líneas durante la formación pero no se aventura en la enfermedad en específico, entonces obviamente ahora hay que ir a leer de esa enfermedad en específico, es desafiante porque además requiere la integración con otros colegas y muchas veces no hay tiempo, no hay ganas, no hay, distintas razones, yo yo por características personales no tengo problemas de interacción con otro colegas pero otros sí los tienen, entonces esa tarea no es tan sencilla puede ser que alguien no quiera compartir el caso con nadie nomás po´[ríe], que se quede con lo que sabe, con lo que tiene, que no forme equipo para tratar el caso, entonces pa´mi es pa´mi es desafiante por el desconocimiento, por la falta de apoyo, por el qué qué hago, qué estoy haciendo en concreto.

E: Y en ese sentido doctor ¿Qué otras necesidades cree usted que debiesen considerarse respecto a paciente y cuidadores? A nivel general.

S: ¿Qué otras necesidades?

E: Claro, que qué, por ejemplo, pensando en el encuentro de un paciente, el encuentro también de un cuidador porque igual la experiencia de cuidar a una persona con una enfermedad es también una carga que muchas veces puede transformers en una carga

emocional, o económica o sea, no solo algo en la práctica si no que toca distintas dimensiones de la vida quiero decir, me gustaría preguntarle cómo, entendiendo cómo se aborda desde Chile las enfermedades raras ¿Qué necesidades cree que debiesen considerarse para los pacientes en general?
S: Ya.
E: Y por otro lado ¿Cuáles serían como los aspectos más relevantes a considerar en el apoyo para quienes apoyan, el apoyo para los cuidadores por ejemplo?
S: Yo creo que educación y medios expeditos de información, ¿No?, porque puede ser que yo los cite para control cada 6 meses, y entre esos 6 meses no se que esta pasando, por ejemplo me comunico con ellos por email, y así logramos llegar a esta entrevista, pero creo que no hay un lugar una plataforma donde ellos puedan estar consultado frecuentemente que es lo que pasa, porque son enfermedades crónicas. Y lo otro, información, información para el médico, información para el kinesiólogo, información para el cuidador, y eh de esta enfermedad, como que hubiera un, bueno esta esta hoja tipo, mira esto es lo que trae la enfermedad, esto hay que fijarse, porfa derivarlo pa´acá si pasa cualquier cosa, te prestamos ayuda en tal fundación, me parece que como son raras no hay una estandarización, es difícil, yo encuentro es dificl es estandarizar algo que es excepcional pero falta eso, es una necesidad.
E: ¿Estandarización desde dónde? ¿Desde protocolo de atención? ¿Desde como mecanismo?
S: Si, si de un protocolo, de una manera de derivar, de una manera de hacer.
E: Entiendo. ¿Doctor usted está al tanto de políticas, leyes o programas de personas con enfermedades raras en Chile?
S: Solo GES y Ricarte Soto, que GES de hecho no es de enfermedades raras, pero Ricarte Soto si.
E: ¿Y cuál es su opinión respecto de esto?
S: Que está bien pa empezar, o sea son enfermedades que tiene un tratamiento que se les puede ofrecer cierta prestación pero que obviamente se quedan cortas, eh pero entiendo que no se puede tener un Ricarte Soto para todas, para cada enfermedad, no se puede, no, yo la verdad es que no estoy metido en este tema de las enfermedades raras, pero me imagino que hay gente que lo estudia y muchísimo, o sea no me imagino estoy seguro, eh pero yo no sé qué estrategias tiene ellos para captar estas enfermedades raras, para derivadas a grandes centros, no se si hay un plan nacional o sea, entiendo que no, eh eso, desconozco, tengo harto desconocimiento del funcionamiento.
E: Y en el caso de cuidadores, le pregunto nuevamente a usted ¿Existen políticas leyes, programas, dirigidos a cuidadores? Eh ¿Hay relación entre ellos con enfermedades raras? No se si le ha tocado ver ¿Qué es lo que podría mejorarse también en términos de cuidadores?
S: No lo sé, fundaciones yo creo deben haber fundaciones de enfermedades raras, en mi caso hay fundaciones de de distrofia, de no sé cosas así, y esas dan información pero son entidades particulares.
E: Perfecto, y doctor me gustaría preguntarle lo último eh que no se lo había preguntado eh usted en un minuto desde la experiencia suya ¿Usted ha requerido apoyo usted de otros profesionales, apoyo psicológico por ejemplo? ¿O no? ¿Ha tenido algún impacto desde ahí la atención de los pacientes para usted?
S: No, no no yo lo veo como un paciente más, no hago ninguna distinción en específico, aparte de las nombradas, esto estudiar que no es algo que maneje, pero no me genera un impacto emocional que requiera una intervención hacia mi, no.

E: Perfecto y desde la lectura que usted hizo del caso de xxxxxxx ¿usted está al tanto del tratamiento anteriores que haya tenido su paciente?
S: No, no del todo, no del todo.
E: Ya ok doctor solo le preguntaba para verificar. Bueno doctor le agradezco el tiempo para contestar la entrevista eh
S: Ya.
E: Para nosotras es importante tener un poco la vivencia de quienes atienden para generar un poco esta triada, esta relación entre cuidador, paciente y equipo tratante, así que bueno le agradezco mucho por su tiempo, bueno nosotras estamos haciendo los resultado preliminares pero tenemos la intención de poder devolver un poco eh estos resultado a quienes han participado.
S: Ya.
E: Así que espero que estemos en contacto y podamos estar hablando por correo.
S: Ya pue´ ningún problema.
E: Le pide por favor, le recuerdo si puede llenar el consentimiento que es importante.
S: ¿El consentimiento?
E: Si por favor, es solo como le había mencionado, es solo llenar las casillas y ponerle enviar, nada más que eso.
S: Ya bueno, ningún problema.
E: Bueno muchas gracias doctor que esté muy bien.
S: Ya pue´que esté muy bien, gracias a ustedes.
E: Chao chao.
S: Chao.

Equipo Salud: CD.T11S (S)

S: Ahí, solo como a modo de chequeo necesito eh tener su consentimiento también de manera oral entonces si usted me puede decir que acepta participar en esta investigación y comprende de lo que se trata.
S: Sí acepto participar en el estudio proyecto Fondecyt en que la investigadora principal eh mi querida doctora xxxxxx xxxxxxx xxxxx
E: [ríe] Super. Entonces eh para que usted lo tenga presente esta entrevista que vamos a hacer después va a ser utilizada de manera anónima y los datos van a ser manejados de manera confidencial agregada con los datos que nos salgan de todos los entrevistados ¿Ya? Entonces.
S: Ok, listo.
E: Para partir haciendo la breve caracterización usted me puede comentar en qué institución o instituciones trabaja actualmente.
S: Ya mira yo soy médico pediatra y trabajo en el hospital clínico xxxxxx xxxxxx, ahí eh estoy en una unidad de hospitalización domiciliaria de pacientes con necesidades especiales en salud ¿Ya? Eh soy docente de la xxxxxxxxxxxxeh trabajo en el departamento de pediatría de xxxxxx en el mismo hospital soy el subdirector de ese departamento, y soy profesor eh asociado de pediatría ¿Ya? Y aparte de eso participó en otras instancias vinculados a enfermedades raras y pacientes con enfermedades neurovasculares específicamente en un grupo iberoamericano de cuidado respiratorio eh y en otras instancias de colaboración pro-bono eh con las instituciones eh chilenas eh con estas enfermedades en la fundación xxxxxxxxxxxx que eso es atrofia muscular espinal y en la fundación xxxxxxxxxxxx.
E: Súper, y una consulta doctor, ¿En qué momento de su trayectoria profesional usted comenzó a vincularse con el tema de las enfermedades raras o poco frecuentes?
S: Bueno yo estoy en la parte así, y así de la trayectoria laboral, tengo 60 años así que tengo como 30 años de médico y eh empecé con enfermedades raras en los inicios del noventa. Ya eh vinculado digamos a lo que me toca ver como pediatra y después cuando ya me dediqué a cuidados respiratorios a bronco pulmonar ¿Ya? Y en inicios del del 2000 ¿Ya? Eh entre el 2000-2004 eh presentamos en ese momento un proyecto eh en el Ministerio de Salud que después se transformó en programas ministeriales vinculado a la atención primaria eh para pacientes que necesitan ventilación en domicilio ¿Ah? Porque tenían un problema en los músculos para respirar o en el pulmón y necesitaban ventilación mecánica eh para niños y después para adultos, así que ahí estuve involucrado a eso entre el 2004 y 2010. Y desde el 2000 hacia adelante ininterrumpidamente estaba trabajando vinculado eh fundamentalmente a enfermedades neuromusculares, ya ese ha sido el target dentro de la de la enfermedades de baja prevalencia.
E: Y usted trabaja con una red iberoamericana en el tema y además con organizaciones de pacientes eh ¿Cómo es ese vínculo? ¿Qué qué rol o qué funciones

cumple usted en esta red internacional y por otro lado con las organizaciones de pacientes? ¿Cómo se da esa relación?

S: Mira el 2015 eh vino a Chile un médico fisiatra eh que trabaja en New Jersey, que se llama xxxxxx, él es fisiatra y pero se desempeña fundamentalmente en en pacientes de niños a adultos con enfermedades neuromusculares y lo que él hace digamos que entrega ciertos cuidados respiratorios para evitar el tema de la traqueostomía. Entonces él el 2015 vino a Chile, con él habíamos establecido contacto en del 2009 en adelante ¿Eh? Y el 2015 lo trajimos a Chile y de ahí conversando con él eh a él le gustaba viajar harto bueno viajar harto, pero a Latinoamérica fundamentalmente por las características de los países latinoamericanos que tienden a utilizar con mayor adherencia eh ciertas aplicaciones tecnológicas de bajo costo que en los países que tienen mejor espalda económica ¿Cierto? Se utilizan poco porque se optimiza o se preferencia muchas veces soluciones que están vinculadas a medicina de alto costo. Eh entonces en ese contexto de conversación eh le dijimos -íbamos a Valparaíso me acuerdo- Entonces le dijimos "Oye a ti que te gusta viajar ¿Por qué no hacemos unos tours latinoamericanos? En que hagamos difusión y extensión" Entonces ahí salió el tema de hacer tour y nos pusimos a hacer tour y ya después conociendo más gente y armando una red ¿Verdad? Y esto es informal, esto es un grupo, no no es una sociedad, no tiene alguien que sea jefe, ni nada, -es como en realidad debería suceder probablemente la interacción en seres humanos que que que vivan que vivan ¿Cierto? La interacción a través de de los sentimientos y que existan en el lenguaje- Bueno y en eso entonces salió esto de hacer el grupo iberoamericano, entonces nos constituimos como tal del 2015 a la fecha y hemos tenido harta actividad ¿No? Harta actividad bueno ahora eh en pandemia hubo la oportunidad de hacer muchas cosas eh no presenciales ¿No? Así que webinars y una pila de cuestiones, y como una consecuencia natural vino el tema de de ir a través de los pacientes conociendo algunas estructuras que se han ido dando ellos eh pero tratando de evitar un poco el conflicto de interés que se podría dar o sea buscando ciertas coincidencias pero no necesariamente metiéndose en las agendas que ellos tengan ni al revés ¿Ya? Y ahí entonces surgió primero lo xxxxxxxxxxxx eh que es eh atrofia muscular y espinal, y posteriormente la el cuento de la fundación xxxxxx

E: Súper y desde esta experiencia que ha tenido en el tema eh ¿Cuál es su percepción sobre el desarrollo de las enfermedades raras en Chile? ¿Cómo siente que ha ido avanzando el tema? ¿Siente que persisten algunas barreras? ¿Qué elementos usted cree que podrían mejorar por ejemplo? ¿Cómo ve que ha sido ese desarrollo?

S: Claro bueno tú debes saber que hay definiciones del punto de vista de la incidencia y la prevalencia que son sugeridas ¿Cierto? Para hablar que algo es de bajo ocurrencia y todo. El esto de la de enfermedades raras es una traducción media mañosa al español de lo que es en inglés, que, más que raro como raro es poco habitual ¿No? Eh así que en realidad hablar de enfermedades raras ya como que es un tema, mejor tal vez hablar de enfermedades de de baja prevalencia, baja ocurrencia, no sé, -bueno, pero ya se metió el tema de enfermedades raras, así que enfermedades raras porque

es como se habla de ¿No?- Eh eh mira yo creo que hay un punto de vista que que que hay necesidades que son de alta carga del punto de vista financiero pero también de la carga del cuidado ¿Ya? Nosotros por ejemplo en mi grupo trabajamos midiendo carga del cuidador con la con con el instrumento que es Zarit ¿Ya? Entonces nuestros pacientes, nosotros tenemos desde el dos 2016 a la fecha 184 pacientes y activos en estos momentos tenemos como 60 pacientes que tienen dependencia tecnológicas y todo el cuento, y esos pacientes la gran mayoría tiene alta carga, el cuidador que generalmente es una mujer que generalmente es la madre, tiene alta carga y eso tiene una implicancia muy fuerte en la salud del cuidador, en la salud mental y en la salud física, de hecho acorta las expectativas de vida notablemente, bueno entonces tú tení´ que eh está sesgado una población que no es grande pero que tiene alta carga sanitaria en costo y alta carga sanitaria en en la carga del cuidador ¿Ya? Esos son dos elementos centrales ¿Ya? Entonces frente a esa alta carga ¿Cierto? Eh la la organizaciones sanitarias las respuestas que tienen eh más o menos estructuradas ¿No? Entonces con las enfermedades raras ¿Qué es lo que ha pasado? Que eh eh ha habido un un una un alza, digamos, tratar de meterse en el tema de las enfermedades raras porque la industria está metida en esto ¿Ya? O sea tú defines que hay una cosa que generalmente tiene una base genética que tú la puedes estudiar, que tú puedes decir hay una población que yo mapeo genéticamente y esa población genéticamente es susceptible eventualmente de eh medicamentos modificadores de precisión en la esfera de la genética que son de alto costo ¿Ya? Y ahí se mete la industria, y le industria se metió con fuerza entonces ahora hay un boom de las enfermedades raras ¿Ya? Pero hay un boom de las enfermedades raras porque detrás de eso ¿Cierto? Hay un profit ¿Ya? Hay una intención de profit ¿Ya? Ahora del punto de vista de la familia ¿Ya? Del punto de vista de la familia no necesariamente todo lo que significa las cosas básicas, ya que signifique el desde, el desde, el piso de ahí pa adelante para llegar ¿Ya? El desde el desde no no se da ¿Ya? Porque el desde no se define porque el desde se define desde, no sé los expertos pero no necesariamente se define desde las personas que tienen la enfermedad ¿Ya? Es como cuando tú dices la calidad de vida entonces yo veo una persona ¿Cierto? que tiene dificultad en la movilidad ¿Cierto? Y digo no esa persona debe tener mala calidad de vida, y le le pregunto a quien cuida y dice " Tiene una calidad de vida que no es mala" Y le pregunta al a la persona y te dice "No mi calidad de vida es súper buena, lo que pasa es yo hago una vida distinta" Entonces esa esa esa línea no no hay una definición clara ¿Ya? Eh por varios motivos el ego de los profesionales de la salud ¿Cierto? Sobre todo los médicos, él el que muchas veces ¿Cierto? La la la información que pueden los pacientes muchas veces no está donde registrarla ¿Cierto? Etcétera etcétera etcétera. Eh y por otros lados también si tú le dices a las personas que tienen una enfermedad rara ¿Cierto? Que significa alto costo, que es una enfermedad de mierda, cualquiera sea porque todas son enfermedades de mierda ¿Ya? Tú le dices mira hay esto ¿Cierto? Que eventualmente puede cambiar la trayectoria de tu enfermedad si es que rápidamente identificamos que tú tienes ese diagnóstico y te lo damos, pero eso tiene un alto costo

¿Ya? Muy alto costo ¿Ya? Muy altísimo costo, entonces las personas lo que entienden es que está ahí la cura de la enfermedad y empiezan a buscar ¿Cierto? Esa cura ¿Ya? Que en este momento no hay ningún medicamento que sea cura para nada ¿Ya? Tal vez te cambie un poco la perspectiva de la expresión fenomenológica de tu enfermedad pero tú sigues con una enfermedad ¿Ya? No, no, sigue siendo enfermo ¿Ya? Entonces hay una disparidad. Y por otro lado ¿Cierto? Hay una cuestión ¿Cierto? Que tú tienes expectativa muy alta ¿Ya? Muchas veces ¿Cierto? Realidades que no necesariamente son equivalentes a esa expectativa y cuando hay un desbalance entre la expectativa y las realidades ¿Cierto? La ecuación final que es la felicidad, todo esto se va pa´ bajo ¿Ya? Ahora, desde el punto de vista de las cargas sanitarias, en Chile tú sabes que hay una ley que es la ley llamada ley Ricardo Soto para medicación de alto costo pero realmente eso tiene un techo financiero. Por lo tanto, si uno quisiera incorporar del punto de vista de las medicaciones, todas las medicaciones no da, no no no te da, no no no da la ecuación financiera. Pero por otro lado ¿Cierto? Por ejemplo en el caso de la esclerosis lateral amiotrófica ¿Cierto? Lo que tiene la ley Ricardo Soto ¿Cierto? Específicamente para esa enfermedad no son fármacos, sino que ayudas técnicas ¿Ya? Entonces yo creo que esa es la única enfermedad ¿Cierto? Donde no se mete el medicamento a alto costo, sino que se mete una cuestión de ayudas técnicas que en realidad del punto de vista de las necesidades de las personas tal vez sería una buena manera de enfrentar esta cuestión. Entonces tení´ mucha gente hablando con lenguaje diferente pero donde tú tienes ¿Cierto? Un poder fáctico tremendo abrumador ¿Cierto? Lleno conflicto de interés con las asociaciones de padres, con los profesionales de la salud, que es la industria farmacéutica. ¿Ya? Esa es mi visión personal del del tema.

E: Muchas gracias. Y pasando ahora a algo que ha mencionado un poquito lo que hemos ido conversando centrándonos en los pacientes, usted nos puede entregar un breve como perfil o una breve caracterización sociodemográfica de los pacientes que usted ve, con enfermedades eh poco frecuentes actualmente.

S: Mira, por concentración de población, tú tienes muchas más personas ¿Cierto? Que están metidos en la región metropolitana, yo creo que el registro que tú saques -a todo esto se avalece de registro- ¿Ya? Muchas veces las mismas asociaciones de padres son las que tienen más registro ¿Ya? Mira, por ejemplo, en el caso de xxxxxx, que estábamos realizando una base de datos hace poco ¿Ya? Se estima que más o menos en Chile podrían haber cerca de 300 pacientes con atrofia muscular espinal, de todas las categorías ¿Ya? Y claramente hay a lo menos 120 pacientes que estaban en la región metropolitana ¿Ya? Entonces la distribución eh tiene que ver mucho ¿Cierto? Con la distribución general de la de las poblaciones. Tú te encontrai´ con gente con enfermedades raras a lo largo de todo el país ¿Ya? Eh lo malo también que hay es que el conocimiento de las enfermedades raras no siempre está disponible pa´ todos los centros que entregan salud como para poder tener ¿Cierto? Unas acciones sanitarias que sean entregadas en el entorno más inmediato del paciente, y por eso que es tan importante aspectos de educación y extensión para el mismo paciente y su entorno

familiar ¿Ya? Que también los empoderen en frente a lo que lo que ellos tienen para que puedan representar eso a los equipos de salud, que muchas veces no tienen experiencia, y hay muchas veces que tú no has visto nunca esa enfermedad rara, cuando son extremadamente raras.

E: Y pensando en esto que mencionaba de los pacientes eh ¿Cómo percibe usted qué es la trayectoria en general entre una persona que se atiende en sistema público y en sistema privado? Por ejemplo hay eh grandes diferencias o tal vez no tantas, en términos de la trayectoria eh el acceso que tienen como a especialistas por ejemplo ¿Cómo lo ve usted en el caso de enfermedades poco frecuentes?

S: O sea mira tú tenemos una distribución más o menos de un 80-20 ¿Cierto? Eh desde el punto de vista de lo que es ¿Cierto? Eh, la cobertura vía Fonasa, la cobertura vía pagadores que son las ISAPRES, más o menos ¿Cierto? Eh muchas veces tú tienes que hay personas que tienen ¿Cierto? eh acceso eh a sistema que podríamos decir más robusto respecto a lo que es la ecuación entre oferta y demanda ¿Cierto? O la oportunidad ya, pero que también eh en esta entre comillas abundancia eh tiene súper mal tratada los aspectos básicos ¿Cierto? De la oferta necesaria que tienen que recibir ¿Ya? Y eso lo vemos a cada rato ¿Ya? Y el sector público, yo diría que, por ejemplo, tiene eh tiene una cobertura, por ejemplo los programas de ventilación que puede ser mayor en relación a lo que pueden tener los homecare que entregan prestaciones en el sector privado, y el sector público tiende a ser, en este sector, mucho más regulado de lo que es el sector privado. No estoy hablando que la prestación del sector público sea mejor o peor que la del sector privado, pero puede existir más regulación, lo mismo sucede en el trabajo en equipo ¿Ya? Por ejemplo, eh hay eh distintas organizaciones en el terreno que es privado ¿Cierto? Que han ido formando como centro de enfermedades raras ¿Ya? Que supone que tratan de buscar una integración de muchos profesionales, etcétera, etcétera, pero esa cuestión muchas veces es como una entelequia eh que si tú lo llegas a la realidad de las cuestiones no necesariamente eh es la oferta que se supone que va a estar, muchas veces esas como eh trabajos en equipo se desarrollan mejor en el sector privado, eh pero como te digo sería muy difícil decir que el sector privado eh es más potente que el sector público, eh o al revés. ¿Ya? Yo creo que también va a depender mucho. Ahora muchas veces la gente que lo que te dice sí pero es que si yo tengo una enfermedad rara y necesito una cobertura, si estoy en el sector privado ¿Cierto? Y esa cobertura específica la bajo a través del complementario, que es el CAEC ¿Cierto? Y a través de ahí que es el que es el que es el deducible que es deducible eh bueno lo puedo pagar, pero me cubre, bueno ahí sí tú tienes un cuento que tiene que ver con la oportunidad entre que tú requieres y que y que viene el otorgamiento. Ahí sí que a veces el sector privado se mueve más rápido. Ahora la ley Ricarte Soto es una buena ley por un montón de cosas, ya por un montón de cosas, a hay mucha gente que se ha beneficiado, el gran problema ¿Cierto? Es que también es que tiene limitaciones, de lo que hablamos, tiene un techo como para incorporar eh seguir incorporando más cosas.

E: Entiendo. Muchas gracias. Ahora quería hacerle algunas preguntas pensando en la situación de la eh familia que usted a lo refirió que fue eh, xxxxx con su hijo xxxx. No sé si usted tiene eh más o menos en mente el caso y ¿Cómo ha sido más o menos el avance? Y si es que no, también podemos hablar más en términos generales eh sobre el tema de pacientes.

S: Mira yo te voy a contar dos historias, ya que son dos pacientes que tienen la misma patología, que tienen la misma edad, y que viven en escenarios sociales totalmente distintos ¿Ya? Entonces está el xxxxx, ¿Cierto? Que vive en una familia eh que está en el quintil superior de los ingresos que tenemos a nuestro paciente y está xxxx que está en el quintil inferior ¿Ya? Los dos pacientes tienen el el mismo diagnóstico, y los dos pacientes tienen la misma severidad a la enfermedad ¿Ya? El paciente que está en el quintil superior ¿Cierto? Tiene más acceso ¿Ya? Más acceso a distintas soluciones que el paciente que está en el quintil inferior, pero el paciente que está en el quintil inferior tiene una familia eh absolutamente comprometida con el día a día, al respecto ¿Cierto? A cómo ayudar a su familia de enfermo. Y el otro paciente que está en el quintil superior delega ¿Cierto? Esta responsabilidad a través de un cuidador, que es la nana que lo ha conocido toda la vida ¿Ya? Eh no sé si me cachaste la diferencia de del tema.

E: Claro, claro, es diferente en términos de dinámicas familiares y en términos de acceso a tal vez a tratamiento, pero puede tener sus cosas positivas y negativas también ambas vivencias me imagino.

S: Absolutamente.

E: Y en términos por ejemplo del impacto que usted ve en eh las familias cuando hay una persona con una enfermedad poco frecuente ¿Cómo siente que influye en en la persona, en la relación que tiene con su familia, y en general en los núcleos familiares que usted puede ver?

S: Mira son todas enfermedades, que en el fondo detrás de ella eh lo que hay ¿Cierto? Es mucha incerteza.

E: Mhm.

S: Eh detrás de ella lo que hay ¿Cierto? Es que evidentemente tú tienes una condición que te deja con un horizonte de sobrevida que es menor a que si no la tuviera, y hay trayectorias que son súper diferentes, hay trayectorias de largo aliento ¿Cierto? Hay trayectorias ¿Cierto? Que son significan un retroceso en hábitos adquirido, y hay una trayectoria que significa es que tú cierto hito que se espera que vayas teniendo no los vas teniendo, todo es declinación.

E: Mhm.

S: Como tú la pongas ¿Cierto? Es un escenario súper catastrófico ¿Ya? Recibir la noticia ¿Cierto? Ya es complejo y estructurar esa noticia de súper complejo, y vivir con estas enfermedades también es sumamente complejo ¿Cierto? Eh lo que uno es de todo, o sea es estos temas de resiliencia y empatía eh no están marcados por la enfermedad porque están marcadas por como uno se para frente a la vida y su entorno y la red que tú tengas.

E: Mhm.
S: Eh, pero a quien le golpee una enfermedad así es súper complicado, o sea yo creo que a nadie uno le desearía tener una enfermedad de este tipo.
E: Mhm, y por ejemplo los pacientes que usted ve no sé si eh hay algunos que sean más adultos por ejemplo ¿Cómo ve que es el impacto en los ámbitos laborales? ¿Las personas pueden desempeñarse en el mundo laboral en general están más bien fuera? ¿Cómo se da eso?
S: O sea bueno tú que eres socióloga tú sabes que en Chile tenemos un término de inclusión ¿Cierto? Que sumamente mal logrado en todos los escenarios, o sea la inclusión del del, yo tengo más de 60 años bueno como yo soy médico ¿Cierto? Tengo una pila de cosas porque tengo una profesión que es media distinta ¿Ya? Eh por último puedo hacer ejercicio obligado a mi profesión, pero, pero a los 60 años cualquier tipo es considerado un viejo de mierda inservible que tengo que sacarlo porque con ese sueldo meto tres ¿Cierto? Que tengan menos experiencias. Entonces si ya yo tenía un tema de inclusión con grupos etarios ¿Cierto? El paciente con enfermedad rara, el tema inclusión, en la, ¿Cierto? Porque el paciente hace la transición del niño al adolescente, y el adolescente al adulto ¿Cierto? Y esa transición significa que tú adquieres independencia y que tú adquieres solvencia para poder desenvolverte, bueno, esta transición al adulto tiene todo este problema de la inserción pero también tiene que ver con algo que tiene que ver con la infantilización ¿Ya? Entonces el gran problema que tú tienes, por ejemplo, los pacientes con distrofia muscular de Duchenne, el distrofio, el muchacho con distrofia muscular Duchenne de llega adulto ¿Ya? Pero muchos de ellos siguen como un cabro chico, o sea, cero decisión, ¿Ya? Porque toda la vida la decisión lo ha tomado la mamá po´ entonces la transición del niño eh al adulto es tremenda eh está muy mal logrado ¿Ya? En los escenarios públicos o privados ¿Ya? Pésimamente logrados, eh hay intentos de transición, nosotros por ejemplo acompañamos muchachos hasta los 18 años y de hecho vemos todavía adultos. Eh, pero pero pero la transición es un tema entonces la inclusión, la inclusión social y la inclusión laboral con pacientes de una enfermedad rara de un paciente es difícil, se logra. Eh hace poco estuvimos en xxxxx ya viendo un paciente con atrofia muscular de Duchenne que hace villancilla, que tiene treinta y tantos años, eh el tipo es técnico en música laboralmente superactivo y además el tipo se desempeña tiene un cargo de representación en xxx en Chile, o sea a todo dar, pero para otros pa´ otras personas es altamente complejo ¿Ya? Porque también tú tienes que muchas de estas personas aspecto de escolarización ¿Cierto? Y aspecto de estudios superiores están este no hay ciertas dificultades no solamente porque actualmente hay algunos de ellos que tengan algún compromiso neurocognitivo sino que anda a tratar de escolarizar a un paciente que tiene una traqueotomía y un ventilador ¿Ya? O sea los procesos de inserción ya como como parte de un derecho humano.
E: Sí.

S: O sea de inserción como parte de derecho humano fundamental, ineludible ¿Cierto? En un país de mierda que además no ha sido capaz de darse una constitución po´ *hueón*, y que ahora resulta que vamos a tener una constitución super tutelada. Entonces anda a ver dentro de ese de ese marco en general cuánto tiene que ver con inclusión pa´ tipo de condiciones, o sea cero, así huevo, cero interés.

E: Claro, claro entiendo. Y pensando en el término de cómo está en el fondo la poca inclusión que pueden tener al ámbito laboral a la vida social en general y el tema que hablamos antes del alto costo, etcétera ¿Cómo ve usted en general que se dan las consecuencias económicas para el paciente o para sus familias? En términos de llevar estas enfermedades poco frecuentes.

S: Mira, aunque actualmente eventualmente haya potencialmente coberturas a través del sistema sanitario que sea, o leyes complementarias, o seguro de activación complementaria, un catastrófico, seguro de segundo piso, como tú lo veai´ esto tiene un costo de bolsillo directo para las familias que es grande ¿Ya? Y independiente de dónde esté el quintil de las personas del punto de vista socioeconómico, esto significa un costo directo al paciente en bolsillo que siempre es grande ¿Ya? Por lo tanto, si tú haces esa consideración en términos de ingresos ¿Cierto? Siempre esto pesa notablemente más allá de lo que es un 30% de tus gastos o sea de tu de tu ingreso, o sea por lo bajo ¿Ya? Entonces claro que también marcan eh marcan digamos del punto de vista de la carga económica a las personas y a y a sus familias. Ayer estuvimos en una casa en suroriente de de la región metropolitana, ya que por ejemplo la familia necesitaba una máquina ¿Ya? Y para adquirir la máquina eh vendió una vivienda, y se va a Santiago Centro o un sector bien periférico ¿Ya? Donde los aspectos movilidad son super difíciles ¿Ya? Pero toma esa decisión para hacerse un equipamiento ¿Ya? Entonces si po´ te produce un impacto absoluto.

E: Mhm, entiendo, y pensando ahora en las trayectorias que siguen los pacientes que me decía usted que podían ser muy variadas, pensando por ejemplo la enfermedad de Duchenne en el caso de xxxx o podemos también pensar en otro paciente, en general cuando usted eh los ha llegado a ver ¿Cuántos especialistas por ejemplo han visto eh hay mucho recambio eh? ¿Cómo se da ese proceso? Tal vez inicial en la búsqueda de diagnóstico en lo que usted ve en los pacientes.

S: Mira el Duchenne en particular se presenta como diagnóstico hecho después de los 18 meses, en Argentina el diagnóstico se hace como a los 4 años, en Chile el diagnóstico se empieza a los 4 años y se verifica a los 5 años ¿Ya? El paciente tiene problemas para caminar ¿Cierto? Y ahí por ahí bueno se precisa el diagnóstico. Ahora el Duchenne tiene una característica que el paciente mantiene se mantiene caminando hasta un momento que entre 12, 14 años que deja caminar y después empieza a hacer vida en silla ¿Ya? Entonces hay un puro medicamento que es el que son los corticoides que ha logrado que el paciente eh deje de cambiar más tardío ¿Ya? Bueno cuando el paciente deja caminar empiezan los problemas ortopédicos, empiezan los problemas respiratorios, empiezan los problemas cardiovasculares, porque esta enfermedad también afecta el corazón ¿Ya? Ahora la trayectoria que uno

ve en los pacientes en este momento en Chile están todos con corticoides ¿Ya? Eh muy raro encontrar un paciente sin corticoides -pero uno los los encuentra- Bueno, estando con corticoides tú llegas a esa meseta mientras tenga la llegada al dejar de caminar con mejor función pulmonar tu declinación eh es una pendiente más tenue ¿Ya? Eh ahora lo que hacemos nosotros al punto de vista respiratorio es súper sencillo es que esta este pulmón que va perdiendo aire tú lo mantenís' inflado con ejercicios con un aparatito, que en el fondo es como una articulación que tú la movilizas eh el pulmón lo mantiene movilizable a través de un aparato que es un bombín ¿Ya? Y con eso tú postergai´ la caída ¿Cierto? De la pendiente máxima en cinco años, entonces los pacientes están requiriendo equipamiento para respirar como a los 19 y están requiriendo equipamiento en la noche, y para respirar el día después de los 22, entonces en estos momentos tú ves Duchenne de 30, de 35 años ¿Ya? Ahora a los 30-35 años tu capacidad del pulmón ¿Ya? Ya está bastante mermada ¿Ya? O sea, tú eres en ese momento un paciente dependiente de tecnología. Pero lo que pasa es que la enfermedad del corazón del Duchenne no tiene que ver con los respiratorios, tiene otra, tiene un comportamiento paralelo, entonces también tú empiezas a ver deterioro cardíaco. Ahora, el manejo respiratorio, lo cardíaco y lo ortopédico significa que a lo menos tiene esas tres personas, tienes que tener también una persona que haga manejo nutricional, médico de cabecera, etcétera. Ahora, la accesibilidad de los pacientes a todo eso es bien discreto ¿Ya? Eh los grupos médicos a veces ven solamente su esfera de la cuestión, cierto hay poca coordinación con los otros grupos ¿Ya? Eh los centros de rehabilitación, nosotros estamos metidos con xxxxxxx hace 2 años, también con la Fundación xxxxx, con un proyecto específico de intervención, y eso lo estamos haciendo la xxxxxx xxxxxxxy estamos -de hecho el viernes vamos a la xxxxxx en xxxx- entonces pero ese o sea

[...]

E: ¿Aló?

[...]

E: Ya nos queda poquito.

S: Ahí estoy, estoy adentro.

E: Ya volvió la grabación, ya nos quedan poquitos temas para estar listos. Entonces estábamos un poco hablando de la trayectoria terapéutica de los pacientes, y yo quería preguntarle si si usted ha visto por ejemplo, que en medio de estos distintos tratamientos que han tenido que recibir, por ejemplo, las personas con Duchenne que hablábamos, de distintos especialistas, etc. ¿Alguna vez usted ve que las personas consulten también tratamiento por ejemplo, que no sean biomédicos, por ejemplo prueban medicina alternativas o complementarias? Como se les dice.

S: Mira lo que conozco yo si, eh y yo tengo harto o conozco harto paciente que además están en una fase muy avanzada de la enfermedad y que eh que tienen que tienen dolor o tienen dificultad para respirar ya, y que que han explorado mucho de los temas de la marihuana ¿Ya? Em eh entonces hay terapia de todo tipo, terapia complementaria, lo que querai, machi hueón, hasta no se po´ todo tipo de cosas, yo

creo que cuando tienes una cuestión de arrastre todos hemos en un momento, si no creemos, igual creemos cuando tenemos la necesidad, y si si si lo veo, lo veo si si ciertamente si, ahí hay que tener harta empatía porque hay de repente gente dice "No, si usted se mete en esa onda, hasta aquí nomás llegamos" Yo creo que uno tiene que acompañar, si hay que tener harto ojo y hay hartos gallos que son bien embaucadores y que ofrecen soluciones que te dicen que no son po´ o te dicen, hace poco estuve hablando con unos argentinos, que hay un gallo chileno [ríe] que se había ido pa´argentina y ofrecía una medicación que era cualquier cosa y les decía a los pacientes que no tomaran los corticoides, entonces esa cuestión es recomplicada ¿Te fijas? Porque cuando hay una indicación que ciertamente eh se se da para dejar de usar un tratamiento estándar que sí tiene efecto conocido y satisfactorio.

E: Mhm entiendo, y pasando de hablar un poquito del tema de los apoyo para los pacientes en este proceso que ya ha aparecido un poco en la conversación, pero para profundizar un poco, en general ¿Quiénes usted ve que son los principales apoyos que tienen los pacientes? En todo el proceso de la enfermedad.

S: Bueno su entorno más inmediato, la familia, su entorno más inmediato, cuando son familia extendía en realidad buena onda porque al cuidado principal lo ayuda alguien más, entonces el cuidador principal y un cuidador alternativo, yo te decía que en Chile quien cuida generalmente son las mujeres, entonces eso es bien potente, hay proyectos eh también de desde las municipales ¿Ya? Con ciertos proyectos que tiene que ver con con ayuda específica para el cuidador, pero también poco desarrollados, bien poco desarrollados, de hecho él, hay un estipendio que se otorga a través de los CESFAM ¿Ya? Para para personas que tienen alguna condición de arrastre que es lo que más se ha llamado como el programa postrado, eh entonces eso es incluye adulto y niño que tengan alguna condición que de de intensidad, de enfermedad que obliguen más bien a tener una situación en casa, de ahí esta cosa de postrado, hay un estipendio es un programa -de hecho se crearon para hacer una ayuda para el cuidador ¿Ya?- Y hay una ayuda económica, un estipendio que no es muy grande, pero todo sirve, eh pero en algún momento lo que se trató de incorporar era que por lo menos dos veces en la semana eh lapso de tiempo suponte un par de horas, fuése alguien a cuidar cosa para que el cuidador pudiera hacer otra cosa, y eso esta bien, esta poco desarrollado, en algún momento la municipalidad de xxxxxxxxx estuvo bien intenso, nosotros los vimos en cuidadores que conocíamos, en realidad era super bueno.

E: Mhm Entiendo. Y pensando…

S: Las fundaciones de padres también....

E: Ah.

S: No, te decía las fundaciones o organizaciones de las familias con esta enfermedad también son bien ceñidos entre ellos.

E: Mhm yo quería indagar un poco en eso, en las necesidades de los cuidadores ¿Qué elementos usted cree que son los más importantes a considerar? Por ejemplo este

tema del tiempo libre o tal vez un apoyo de otro tipo más económico por ejemplo ¿Qué ve usted que es importante? Según las familias que usted ve.
S: Mire yo creo que los aspectos económicos de ayuda ¿Cierto? Siempre es una necesidad súper fundamental sobretodo cuando estai´ con harta carga y estai´ en una línea tensión para llegar a fin de mes que es feble, pero también todo lo que significa proyecto, o ayuda al cuidador para distanciar tiempo libre, para ser cuidador sustituto para, porque tu teni´que tener que la gente haga su vida también po´ eso es fundamental ya y las personas cuando se encuentran con ese tipo de cosas, agradecen mucho esos espacios.
E: Mhm y pensando por ejemplo en la relación que tienen los equipos médicos con los pacientes y sus familias ¿Cree que hay algún aspecto a mejorar? Por ejemplo, en tanto el apoyo que se le otorga en esta área, esta área que está como usted como médico y de otras personas que forman parte del salud.
S: No te escuche al inicio de la pregunta.
E: Ahí ah, que pensando en el apoyo que viene de parte de los equipos médicos, de la relación que establecen médicos con sus pacientes y familia ¿Cree que hay algo a mejorar por ejemplo, en termino de apoyo o no en realidad? ¿Cómo lo ve?
S: Si, mira yo tengo un sesgo porque yo trabajo en una unidad que es una hospitalizado domiciliario, en un hospital público, nosotros vemos pacientes de largo aliento , yo creo que este tema de actividad ya sea vinculada a la atención primaria o atención domiciliaria especializada, a lo que sea, pero en que algún momento se transforma en un pivote para que el escenario natural donde se pasen las cosas sea en la casa, sin tener que desplazarse mucho, eh facilita muchos los proceso, los procesos de integración, tú teni´ que integrar niveles de atención, yo creo que lo que falta harto es como esta quién articula, por ejemplo, eh los los profesionales no médicos eh de hecho, suponte las enfermeras, tienen un rol re importante en esta organización de coordinación ¿Ya? Eh de repente no se tu ves que en 1 mes tienes todo repartido con distintas horas con distintos especialistas, que al final tení´ todos los días algo, entonces si tu por ejemplo eso lo ordenas y tratás de coordinar un día se hagan varias cosas o eventualmente cosas que no haya que ir a un centro, si no que tu puedas ¿Cierto? Tercerizar personas que vayan para la casa, es super valioso para las personas ah, yo creo que ese punto de vista, mira hay cuestiones organizacionales, hay temas estructurales pero hay temas de procesos que son esas estructura que de repente si se organiza lograban un costo, de hecho, te producen un tema de eficiencia también, pal´que entrega, pal´que está proveyendo uso sanitaria ya agradecido por los dos lado ya el tema de eficiencia y el tema digamos costo-valor consciente y el aspecto de salud mental.
E: Entiendo, y pensando en relación a poder obtener un diagnóstico ¿Que importancia ve usted para los pacientes poder tener un diagnóstico específico para su situación de salud y si ve que esto en general influye positivamente en el estado de salud de los pacientes?

S: Mira yo creo que en este cuento que hablábamos de la incerteza ¿Cierto? Si uno tiene un diagnóstico lo más preciso posible, si cuando no necesariamente tener el diagnóstico claro, por ejemplo, una mutación genética específica, no necesariamente tener una consecuencia final, pero sí creo que que es lo que yo he visto, las personas sobre todo cuando el tener un resultado involucra una consejería, ¿Ya? Alguien que se siente y que explique el terreno de que eso significa, también cierto para repetición, o sea, por ejemplo, consejo genético que es una cuestión re importante, eso se agradece mucho.

E: Entiendo y por ejemplo, gente que no alcance diagnóstico ¿Cómo ve usted que impacta en términos emocionales, por ejemplo, o en términos de cómo llevar la enfermedad, si es que es una situación que en el fondo no han logrado identificar?

S: Mira mira es bien complejo, nosotros tenemos un paciente que conocemos desde recién nacido y con más intensidad 2-3 meses de salud, o sea de vida, ahora va pal´ año, y él tiene una condición que se sabe dónde está localizado el problema, que es los músculos, pero no hay un diagnóstico preciso ¿Y? Entonces tiene un estudio, un panel de mutaciones ¿Cierto? Donde parecen mutaciones incierto, entonces no hay una relación clara de esas mutación con una enfermedad específica ¿Ya? Y este tema de incerteza eh ha sido sumamente complejo para el cuidador principal que es su madre ¿Ya? He sido bien complejo por que en el fondo muchas cosas los equipos de salud dicen si es distinto saber el diagnóstico, no saber el diagnóstico, y ahí sí mucha especulación, entonces pa´ las personas si esa incerteza son complejas, porque también hay mucha especulación relación a si yo tengo este diagnostico super bien establecido, tal vez exista la posibilidad de dentro de algún medicamento que modifique la historia natural de mi enfermedad, entonces eso ya es una cuestión que a través de las redes sociales se conoce, hay muchas información que está ahí.

E: Entiendo ¿Y qué opina usted en general sobre las dificultades que es para acceder el diagnóstico para pacientes con enfermedades poco frecuentes en general? ¿Cómo cree que es ese acceso al diagnóstico?

S: Claro, mira lo que pasa es que por ejemplo, en Duchenne el diagnóstico se hace se piensa a los 4 y se verifica a los 5 en Chile ¿Ya? Si tu tienes sobre todo con estas enfermedades que son origen genética, porque no todas las enfermedades rara son de origen genética ¿Ya? Pero para aquellas que tengan un trasfondo genético conocido, siempre se empieza a especular y que tan favorable sería tener cierto un un tamizaje por ejemplo neonatal que permitiera tener el diagnóstico antes de tener los síntomas, entonces en el fondo uno dijera, tal vez eso permite una ventana de oportunidades para hacer alguna intervención ¿Ya? Ahora el problema es que no siempre es así, entonces también hay desafíos éticos, o sea si yo hago un diagnóstico, o sea mira, por ejemplo, tu, yo cualquiera podemos maperanos genéticamente y saber tu todos tus riesgos ¿Ya? Riesgos metabólicos, cardiovasculares, oncológicos, no se po´riesgo de Alzheimer, entonces ya te haci´esta cuestión y ¿Qué haci´con eso? ¿Ya? ¿Qué así con eso? O sea ¿Cómo viví con eso? ¿Ya? Entonces también es un tema que es un tremendo desafío.

E: Claro, también hay que tener en consideración eso, porque si no hay nada que hacer con una predisposición es claro mayor la angustia.
S: Exacto, claro, claro ¿Cómo manejai´ eso?
E: Claro, claro, complejo, y pasando ahora ya al final de la entrevista, queda muy poquito, que usted me pueda contar eh a grande rasgos ¿Cómo ha sido en el ámbito personal para usted involucrarse el tema de involucrarse de las enfermedades raras, siente usted que ha tenido alguna implicancia, algún beneficio , sino que también le ha afectado de alguna manera? Por ejemplo.
S: O sea mira claro, todas estas cosas modifican la trayectoria, modifican tu biografía, en tema de tu sesgo personal, pero también modifican tu biografía en término de lo que es tu experiencia vital ¿Ya? Claro, o sea, también significa que te llevai´carga y también significa que uno empieza a ver las cosa desde una perspectiva un poco distinta, tal vez tu te empezar a dar cuenta que esta cosa no la gente dice "Si, no es tan importante llegar si no que el viaje, la trayectoria" Pero claro también vivir de repente la vida, vivir el día a día, porque de repente hay días bueno pucha que es satisfactorio, entonces en lo personal claro ha significado ver las cosas un poquito distintas, y también ha significado enfrentarse todos los días con maneras de enfoque que no se po´de repente tu deci´ bueno pero ¿Por qué es ese paradigma? ¿Por qué tengo que hacer eso? Y también te vai´ dado cuenta, de repente uno no cacha na´y otro que cacha mucho más el usuario o el cuidador, entonces también vai´ haciendo actos de constricción po´, con estos pacientes uno se manda tremendos cagazos todos los días, entonces hay buena parte donde uno aprende que no está escrito en los libros, está escrito en el paciente, uno se yo eh creo que todos nosotros vamos teniendo una deuda con el paciente y con su familia, del punto de vista que nos han enseñado.
E: Mhm entiendo.
S: Así que si se modifica, creo que es muy difícil que alguien se maneje en esto, no no, que digamos en una posición media indiferente.
E: Mhm entiendo, ¿Y usted alguna vez ha requerido algún tipo de apoyo para usted, para tratar pacientes con enfermedades raras, por ejemplo, ayuda psicológico, de otro tipo?
S: Mira eh nosotros en nuestra unidad eh tenemos ayuda de tiempo parcial con psicólogo que están dentro de los proyectos Chile Crece Contigo, pero con una, o sea en un momento estuvimos con una personas bien involucrada, pero ahora tenemos un tema deficitario absoluto, entonces o sea tú necesitai´, teni que tener una logística de muchas personas que forman parte los profesionales de salud, y a veces se visualiza mucho, se medicaliza mucho como la solución entonces se identifican menos aspectos de de otra de otros profesionales, el área de salud mental es algo que está super en debe. Ahí faltan psicólogos, o sea, tener un psicólogo, tener asistencia sociales o trabajadoras sociales ¿Ya? Lo mismo que asi tu, tu eres socióloga o sea tener en proyectos más macro, tener gente que está en la sociología,

antropología ¿Ya? O sea como todas las visiones más holística po´ ¿Ya? Eh es muy importante.

E: Mhm entiendo, y pasando ya a modo de cierre, tocamos esto en algunos puntos al inicio, conversamos un poco sobre la ley Ricarte Soto y también algunos programas de las municipalidades de apoyo a cuidadores, pero yo quería saber después de toda esta conversación en el fondo, si tiene algunas recomendaciones, por ejemplo, principales para mejorar las políticas, programas o leyes que aborden personas con enfermedades poco frecuentes y también a sus cuidadores ¿Qué elementos cree que hay que destacar ahí?

S: Mira lo que pasa es que Chile, por ejemplo, no tiene determinado en términos de ninguna intervención que sea fármaco u otra, lo que es socialmente aceptable del punto de vista de estos criterios de justicia distributiva ¿Ya? Entonces por ejemplo, qué es lo socialmente aceptable, porque si si tu hací´ algo que tiene un alto efecto, que tiene un bajo costo, y tiene un ahorro neto, o sea la decisión está clara, pero qué es lo que pasa cuando tu tienes efectos más discretos y altos costo ¿Ya? Entonces ¿Cómo se dice esto desde un punto de vista de un país que puede tener muchas necesidades sanitarias, como cómo se distribuye una carga? ¿Cierto? ¿Cómo se equipara una alta carga sanitaria con una intervención sanitaria equivalente en un grupo reducido de personas? ¿Ya? Entonces lo otro que también tiene que ver con si tu vas a meter distintas cosas cómo se hace la evaluación en el tiempo -porque tiene que haber una evaluación en el tiempo ¿Cierto?- Que te diga ya lo que está sucediendo, que está siendo efectivo y eficiente ¿Ya? Desde la perspectiva de quien paga, desde la perspectiva del paciente y su familia, analizando la cosa no solo de una perspectiva económica ya, y también le decir el desde, suponga “vamos a asegurar ¿cierto? -nose- mira una población pa´ mil personas”

[...]

E: ¿Me escucha? Perdí un poquito el audio de nuevo.

S: ¿Hola’

E: Hola, ahí volví a escucharlo.

S: ¿Ahí me escuchai´xxxxxxx?

E: Si, si, lo escucho.

S: Ya

E: Si, me perdí, perdí el audio cuando estaba dar por ejemplo, de una población de mil personas ahí se perdió el audio ¿Me escucha? Ahora creo que nuevamente lo perdí.

[...]

E: Tal vez si saco mi cámara también.

[...]

E: ¿Me escucha? ¿Ahí?

S. ¡Si! Ahí te escucho.

E: Ya super, entonces, perdí yo el audio en la parte del ejemplo de las mil personas.

S: Si, lo que te decía es que hay que asegurar un desde, de ahí pa´ arriba, que sea pa´ todos, ¿Ya? Y después tu vai´estructurando cosas que signifiquen mayor intervención y mayor gasto, o sea los criterios de selección, todo eso, yo se que tiene que ser súper trasparente ¿Ya? Porque si uno tiene una condición obvio que tu querí´ todo ¿Ya? Pero necesariamente cierto, se pueda entregar todo, pero si se debe entrega un desde, debe haber un conocimiento de porque una cosa tiene explicación técnica y porque no, porque la cosa pienso yo que hay que verla así ¿Ya? Y eso requiere conversaciones, requiere [se corta audio 54:40-54:54].

E: Mhm entiendo. Bueno muchas gracias por darme el ratito aquí de la entrevista, por participar la investigación, nosotros, si usted dejo los datos en el consentimiento, esto cuando esté concluido vamos a ir compartiendo los resultados con los participantes, así que eso, cualquier duda también puede escribirme a mi, si tiene alguna duda sobre la investigación o también a la doctora xxxxxxx xxxxx que también es quien está en el llevando el estudio en general.

S: Ya po´ oye y tu ves a la xxxxxx de vez en cuando o no?

E: Si, si nos topamos en la universidad, ella trabaja en la unidad de al lado que estoy yo, así que.

S: Mandale saludos.

E: Super, yo le mando de su parte.

S: Ya ¿Tu trabajai´ en la xxxxx?

E: Si yo estoy en la parte…

S: Si mandale saludos en algún momento, en algún momento coincidimos con la xxxxxxx, cuando ella hacía genética de fibrosis quística y yo estaba en el ministerio viendo unas cuestiones ministeriales, buena onda la xxxxxx.

E: Ya, yo le mando sus saludos, que esté muy bien, que tenga buena tarde, chao.

S: Chao, que esti´ bien, chao chao.

Participante (P): S.IC1

E2: Y, bueno, como pudiste ver en el consentimiento, me imagino que también la doctora Repetto te alcanzó a comentar algo, quien nos compartió tu contacto. Esta investigación se enfoca en las enfermedades raras y nos interesa conocer en este objetivo 3 la trayectoria y vivencias de pacientes, cuidadores y también equipos de salud que se vinculan con esta temática ¿ya? entonces, en ese marco, nosotros te invitamos por tu relación con el área. Y para, bueno, dejar constancia en el audio también de que aceptas participar, si me lo puedes decir en, en tus palabras.

P: Ah, sí. Acepto participar.

E2: Súper. Entonces, para partir, si puedes partir contándolos en qué institución o instituciones estás trabajando.

P: Estoy trabajando las 44 horas en el Hospital xxxxxxxxxxx

E2: Y, específicamente en el tema de pacientes con enfermedades raras ¿qué funciones desempeñas vinculadas a ese tema?

P: Bueno, como médico genetista, en general hago el diagnóstico de las enfermedades raras y el seguimiento de pacientes que tienen enfermedades que son muy poco frecuentes, entonces es mejor que haya como un médico que esté un poco más entendido en aquella área para poder organizar un poco el cuidado del paciente y cuidar que se hagan todos sus exámenes en sus tiempos, que se derive a los especialistas que requiere por edad. Eso.

E2: Ahí se sumó xxxxxx, como te comenté xxxxxxx

E1: Hola, buenas tardes. Muchas gracias por esta entrevista. Hola xxxxx

E2: Y xxxxx, para volver al tema entonces, lo que me estabas comentando de, de estas funciones vinculadas las enfermedades raras. ¿Tú desde tus inicios que hiciste tu especialidad de genetista, estuviste vinculada a este tema? o ¿cómo ha sido tu trayectoria en relación a esto?

P: Claro, yo desde que empecé en primer año, ya más activamente del segundo semestre de la beca, empezamos a hacer policlínico y viendo el diagnóstico de pacientes que en general a la especialidad de nosotros, eh, una me imagino yo que porque igual somos pocos genetistas en Chile -como 30 o algo así trabajando en clínica-, eh, nos llegan los pacientes, la mayoría de las veces referido por otras especialidades, en su mayoría de neurología o de cardiología a veces, entonces, ellos más o menos nos cuentan que se le hicieron estudios de los pacientes y que se descartan causas frecuentes de tal enfermedad y que por favor veamos si es que es o no algo que puede ser genético. Entonces, eso. En la beca empecé y ahora ya lo estoy haciendo de manera como más autónoma, por así decirlo, porque ahora ya no estoy haciendo, siendo supervisada desde abril porque estoy trabajando ya graduada.

E2: Ya, entiendo. Y desde tu percepción que has podido tener desde tu beca y desde ahora ya tu, tu ejercicio profesional ¿qué opinas o cómo ves el desarrollo del tema de las enfermedades raras en Chile?

P: Eh, mira, yo creo que afortunadamente me tocó a mí entrar a la beca en una era de la medicina en la que se podía hacer diagnóstico molecular, porque esto hablando con algunos compañeros egresados de años posteriores, o sea anteriores a mí, eh, no se podía, no estaba en la posibilidad porque no existía el estudio o no existía la probabilidad económica de hacer estudios -que en ese entonces hace 5 años atrás era casi imposible, por ejemplo, que un paciente se hiciera un exoma, por ejemplo-; ahora yo tengo pacientes, se le han hecho exomas pagados por el sistema público, a pesar de que no están codificados, eh, y sean hecho diagnósticos y la gente en realidad, las familias, hasta lo que a mí me ha tocado en mi experiencia profesional -que tampoco es tan larga-, ha sido súper agradecido porque de alguna forma creo que la gente valora el hecho de parar la búsqueda diagnóstica, o sea, eh, poder tener un nombre, poder explicar eso, eh, qué le pasó a su hijo como por algo genético. O sea, hay muchas mamás también que me ha pasado, que independiente que a veces no se haga algún diagnóstico, sino el sólo hecho como de hacer una explicación más o menos de lo que pudo haber pasado les baja mucho la carga como de culpabilidad siento yo. Me ha tocado varias veces ver que hay muchas mamás que se sienten culpables por lo que le pasó a su hijo o incluso que las familias las ha culpabilizado, entonces ya el hecho de sólo explicar algo, ni siquiera teniendo un diagnóstico certero, eso la gente lo agradece mucho creo yo.

E1: Perdona xxxxx y ese, ese elemento emocional de la culpa es como súper central, que lo hemos rescatado también en muchas cuidadoras y esa culpa, tú que tienes contacto directo y que me imagino también tienes que muchas veces hacer de contención, no solamente en la parte clínica, sino que también emocional.

Esa culpa la vez que viene ¿de qué aspecto? ¿O a lo mejor una mezcla de varios? ¿de que ellas sean carga genética o de que ellas han descuidado de alguna manera a sus hijos o a sus hijas? ¿cómo lo ves tú?

P: Es que ahí hay como dos yo creo una es, es como algo medio social que yo creo que la sociedad chilena en general le pone a la mujer, como una carga de que los hijos son como son más que nada por uno, y creo que eso tiene mucho que ver como con cosas medias patriarcales, porque en realidad el hombre nadie se lo inculpa porque un hijo tenga algún problema de salud. De hecho, hablando de eso mismo, otra observación que me ha tocado hacer y que le he comentado a mis hermanas que también trabajan en salud, que hay mucho papá ausente, y a veces la ausencia del padre coincide con los periodos en que el hijo se empezó a enfermar, entonces eso también creo que es… no he hecho un estudio de eso aparte, no he hecho una estadística, pero es muy frecuente que el papá esté ausente o que los papás estén separados y que el papá tenga muy poco, eh, muy poco que ver en el cuidado de este niño que tiene alguna enfermedad poco frecuente.

Y otra cosa también que yo creo que igual como que se le echa la culpa a un poco a la mujer por el tema del embarazo, o sea, es como “ah, tú no te cuidaste, tú no hiciste esto, tú tal cosa”, entonces también, por ejemplo, a veces las mamás me dicen “no doctora, es que yo…” me ha tocado incluso gente que me ha dicho “no, es que justo yo miré el eclipse, entonces me pasó y yo no le hice caso a mi mamá” y estaba tan arrepentida una señora, entonces son cosas que, hagan o no sentido como científico, es una culpa que a la mamá le queda para toda la vida. A veces he visto pacientes que tienen, no sé, hoy día me tocó el caso de un paciente de 11 años, eh, por equis razón el niño

tiene una enfermedad en homocigosis y nos demoramos 11 años en hacer un diagnóstico. O sea, es una persona que ha vivido toda su vida, el niño estaba sufriendo bullying en el colegio por algunas de las características de este síndrome, que están explicadas por el síndrome. Entonces, a la mamá le alivió mucho como tener una, bueno, un diagnóstico y tener como una reparación también, que es saber que esto que había ocurrido a su hijo no era culpa de ella, o sea, es una cosa del azar genético le decía yo. Pero a ella se le había culpado a pesar de que, que habían algunos temas bien complejos con ese niño, pero ella aún se sentía culpable. O sea, 11 años teniendo culpa por un hijo que ni siquiera fue buscado por ella, por así decirlo. Entonces, creo que ayuda en eso tener un diagnóstico genético, como no sólo ponerle un nombre a algo y organizar el cuidado de todos los equipos médicos, porque también sirve para eso, o sea, tener un diagnóstico genético ayuda a que todos nosotros estemos hablando el mismo idioma y que no estemos viendo una persona por partes, porque eso también ocurre mucho; creo que quizás menos en pediatría y en equipos que están bien organizados. A mi parecer, encuentro que hay muchas personas muy capaces en el Hospital xxxxxxxxxxx y son súper preocupados del cuidado de las personas con enfermedad de, de poco frecuente, independiente de que no haya diagnóstico. Pero ahora, afortunadamente ya, eh, algunos equipos se están vinculando más, están pensando más como "tengo este niño hace, no sé, 5 años en este poli de naneas -por ejemplo- y algo puede tener", o sea, como que piensan como y [inentendible 08:45] "¿lo podís' ver tú? ¿te parece algo?" Entonces igual es enriquecedor -creo yo- como para los equipos médicos poder contar con un diagnóstico.

E1: Perdona xxxxx me voy a adelantar un poquito a la pauta, pero ya que estamos en este tema porque es súper interesante lo que nos cuentas y tiene que ver con esta odisea diagnóstica, como lo llama la literatura y ¿qué pasa…? por qué se entiende cuando hay esta, este alivio por encontrar el diagnóstico, por poder ponerle un nombre y hay veces que ese diagnóstico tiene tratamiento y otras veces no tiene tratamiento. Eh, ¿qué pasa cuando se encuentra el diagnóstico, pero no hay tratamiento? ¿eso igual genera alivio?

P: Increíblemente, sí. De hecho, varios pacientes que se han hecho un diagnóstico y que -no sé si he tenido fortuna o no sé, depende a lo mejor cómo una entrega la información-, pero ningún papá ha sentido como ofuscado ni se ha ido enojado de la consulta, como sí a veces me han contado que ha pasado. Porque uno en realidad, de hecho, ahora hay una becada de pediatría que, que me pidió una pasada para, para poder ver como qué hacemos en genética y ella me dijo "igual tú entregas súper malas noticias -me dijo-, como en general". Pero ella lo hacía como una observación, viendo como que la gente, a pesar de eso, no se iba la gente ofuscada, o sea, eh… como que agradece al final que uno le explique con calma porque, independiente de que hay algo que ya no se puede cambiar, el sólo hecho de saber que nadie es culpable de esto, que ocurrió por equis motivo, por un azar genéticos, por, no sé, consanguinidad o cualquier cosa, eh… creo que el explicar como el todo del paciente, por qué llegó a pasar esto, la gente se siente como bien agradecida. O sea, eh… creo que es útil para… para ellos, independiente de que no se pueda como hacer nada, que no, no estoy tan de acuerdo con esa frase pero, eh… creo que aún así la gente lo, lo valora porque… que para esta angustia de no saber si yo creo que al final, en mi opinión, no saber es el problema, como… se sacan muchas dudas aparte. O sea, la gente me pregunta "ya doctora, y tal característica que tiene mi hijo, ¿es por esto?", "ya, sí. Es por esto. O sea, esta cosa que él tiene, no sé, en la piel o de comportamiento o algo así se puede explicar, se ha visto en la literatura que las personas con el síndrome tienen estas características". Entonces, a ellos también

les empiezan a hacer sentido de las cosas que ellos mismos han visto a su hijo y que quizás nadie las comprende, porque en realidad el día a día de mamá sobre todo cuidadora y nadie, siento yo, nadie las reconoce en su función. Siento que es una, un trabajo muy mal, muy mal agradecido, creo yo, tanto por las familias como en la sociedad. Eh, no, no es algo que se reconoce porque incluso, no sé, una veces -y que también lo he hablado con mi hermana, que es enfermera oncológica pediátrica-, que a veces uno le dice una cosa tan mínima a las mamás y ellas se van tan contentas como por algo, un reconocimiento tan mínimo como, no sé, "se nota que su hijo está bien, se nota que le han hecho bien las terapias, se nota que en la casa lo están cuidando harto" o "qué linda su ropa, que lo anda trayendo bien limpio". Cosas así tan mínimas como esas, ellas sienten un gran reconocimiento, un gran alivio que alguien se dé cuenta. O sea, eh, creo que en ese sentido el tener, independiente o no tener un diagnóstico es, es como, acoger a la gente les da mucha paz, mucha tranquilidad.

E2: xxxxx y vinculado a eso que, que estabas tocando, el tema de, de cuidadores y cuidadoras, principalmente. ¿Qué necesidades ves que son las más relevantes en el apoyo a las cuidadoras? en este caso principalmente a las madres, que es lo que tú decías que, que has visto más. Como, ¿qué apoyos tú ves que requieren las cuidadoras? No sólo los pacientes con estas enfermedades raras.

P: Yo creo que un apoyo como crucial para las cuidadoras o cuidadores -que me ha tocado ver un par-, eh, es psicológico. Tienen una altísima carga psicológica porque es esto, uno, que hablamos cómo la culpabilidad va de la mano con todo esto y el tema de que la gran mayoría de ellas tienen que dejar su vida, entonces yo en general me trato de poner mucho en el lugar de ellas porque decir, no sé, uno estudiar, tener su profesión o tener un trabajo que te gusta hacer y tener que dejarlo todo por este hijo que está enfermo, o sea, yo creo que cualquier mamá lo haría y en general es así, pero es súper fuerte porque se aíslan de la sociedad muchas veces, la familia tampoco las considera. De repente, no sé, si tienen niños, veo muchos pacientes con autismo también y siento que esos pacientes son muy poco comprendidos por la familia, en los colegios son muy poco comprendidos también. Por el mismo equipo médico; de repente me toca mucho ver, no sé, fichas o derivaciones como "imposible de examinar" o "se porta muy mal en el poli" o no sé, "hace tal cosa así". Entonces creo yo que es evidente, algunos niños se portan muy mal en el poli porque en realidad a quién le gusta ir a un hospital, pero creo yo que eso también le pone una carga más grande en la mamá, porque es como ella la culpable, como la responsable de que este niño se está portando así de mal. O sea, ella, no sé, el niño estaba dando vuelta el box y la mamá súper como avergonzada de que eso esté pasando con su hijo.

Entonces, yo creo que psicológica es una y lo otro es un apoyo económico también porque hay muchas familias, sobre todo yo veo mucha población rural: xxxxxx, xxxxx, xxxxxx y les cuesta mucho llegar al hospital. O sea, yo sé que hay horas que se pierden porque la familia no puede venir o porque por ejemplo, no sé, a un niño de alto cuidado le tocó venir ayer, entonces hubo dinero para venir ayer, pero para hoy día ya no hubo, entonces, eh, eso también creo que es una gran carga. De hecho, ellas se angustian mucho, por ejemplo, cuando antiguamente algunos exámenes no los pagaba nadie y ellas hicieron rifas, fueron a la municipalidad a pedir ayuda y lo consiguieron hacer y por ejemplo, el examen por, no fue diagnóstico, entonces cuando uno les dice "¿sabe qué? hay que hacerle este examen ahora" se angustian. O sea como ya tienen un pero antes, "pero ¿cuánto me va a costar esto?". Entonces, creo que económicamente también

conlleva muchos gastos, aparte de que el tema de las terapias, muchas familias que tienen un poco más de recursos contratan terapeutas, contratan fonoaudiólogos para que vayan a ver a los niños a la casa y me parece a mí que lamentablemente esos niños son, están mucho más avanzados que los que sólo reciben una terapia esporádicamente en el hospital o en el consultorio. O sea, uno clínicamente nota la diferencia, independiente que obviamente es difícil de medir como el grado de discapacidad de una persona, pero se notan los niños que están recibiendo más apoyo, más terapias, más todas esas cosas, entonces creo que… que por ahí van como los dos principales problemas que tienen los cuidadores.

E2: Entiendo. Y sobre esto, xxxxxx, del impacto económico para las familias, en general lo que tú ves en tus pacientes es que existe cobertura, por ejemplo, para los exámenes que se necesitan, ¿cómo lo hacen en general tus pacientes con, para sobre llevar este tema económico? Me dijiste que para cuando no había cobertura, claro, había que hacer rifas y autogestionar el, el, los recursos, pero en general ¿existe algún área que esté cubierta de enfermedades raras o en realidad siempre las personas dependen de su propio bolsillo? ¿cómo lo ves tú?

P: Mira, al menos en el sistema privado obviamente la gran mayoría de las cosas las pagan los pacientes. O sea, todo el diagnóstico molecular -que yo creo que en este tiempo hace el gran parte del diagnóstico genético-, eh, lamentablemente no está codificado por FONASA, entonces, por ejemplo, si uno quiere pedir un panel de secuenciación genética o un exoma -que es un examen muy bueno-, no está la posibilidad de pedirlo así como abiertamente en el sistema público.

Ahora, afortunadamente, el xxxxxxxxx había hecho un convenio como con un intermediario de algunos laboratorios, entonces había disponibilidad para, para hacer algunos estudios y se podían hacer esos estudios que eran muy costosos y que no están codificados pero, por ejemplo, ya hace dos semanas atrás se nos acabó esa plata y estamos acumulando órdenes de examen.

O sea, yo en general tengo muy claro que a los pacientes, a la gran parte de los pacientes del hospital no les puedo pedir que hagan esos exámenes que valen, no sé, 500 mil, 800 mil pesos porque, o sea, esa gente llegó al hospital con mucha dificultad, o sea, creo que no es, no es lo óptimo. En general yo siempre les digo “esperemos un poco de tiempo, que el hospital retome los convenios” porque esto lo debería pagar el hospital, o sea, es una prestación que nosotros siempre comentamos que, en valor, es casi lo mismo, por ejemplo, que lo que al sistema le cuestan un par de resonancias que a veces a personas con enfermedades neurológicas se lo toman dos veces al año incluso, y esto en general es un examen que dura toda la vida y es algo diagnóstico. O sea, esta búsqueda, esta sarta de exámenes que se toman podría haberse como englobado en un sólo examen y tener un diagnóstico, o sea, eso nos ha pasado mucho en hospitalizados en el hospital, que entran, no sé, 5, 10 equipos a ver a un paciente y finalmente le querían hacer, no sé, biopsia muscular, que es una cosa que ya casi no se hace y ocurre que llega a un equipo que tiene una buena orientación diagnóstica y finalmente el diagnóstico tiene que ser genético, por ejemplo, y se ahorró dormir a un niño que estaba grave, hacerlo pasar por una biopsia muscular y que no iba a ser diagnóstica tampoco; entonces, a veces se hacen un montón de procedimientos y se gasta más dinero al final.

Y, bueno, los otros exámenes que sí están codificados son el cariograma, a pesar de que, por ejemplo, ocurre que está codificado el cardiograma, pero nosotros no tenemos laboratorios de genética en el hospital, entonces tenemos que comprar los cariogramas y ya se nos acabó, por

ejemplo, la plata para cariograma y están una rumba de cariogramas apilándose y eso está codificado por FONASA, entonces eso debería estar cubierto en el hospital. Eh, no sé, los *MLPA* también están cubiertos, que también los mandamos al xxxx nosotros. Los *Array,* que en febrero se codificaron por FONASA, también los pedimos al xxxxx. Se pueden pedir a la [Universidad Católica] también pero, independiente de eso, no necesariamente el hospital tiene la prestación disponible porque no tiene el laboratorio apropiado para hacerlo y eso ya el paciente si está apurado por hacerlo lo tiene que pagar y esos exámenes igual son costosos. O sea, estamos hablando de que codificado vale 330 mil pesos si no me equivoco.

E2: Claro. E indagando un poco en, en este panorama que habías comentado sobre las enfermedades raras en Chile, tú comentaste que tu sentías que habías estudiado en un buen momento en la beca o habías ingresado en un buen momento porque de todas maneras se podían lograr ciertos diagnósticos. ¿Qué deficiencias detectas en el país para el abordaje de las enfermedades raras? ya has esbozado algunas, pero para poder como profundizar un poco más en las deficiencias o en los temas pendientes en el abordaje de enfermedades raras.

P: O sea, yo creo que los temas pendientes acá es que hayan laboratorios de calidad que hagan los exámenes acá en Chile y que conozcamos nuestra, de alguna forma nuestra epidemiología genética, porque nosotros estamos dependiendo ahora de que son los países de Europa y Estados Unidos en general los que hacen más estudios genéticos, entonces nuestra población siempre está subrepresentada en las bases de datos, cuando ya se han hecho un par de estudios genéticos acá en Chile se han visto que hay, no sé, variantes genéticas que son frecuentes en Chile y que nunca se habían visto en otra población europea ni estadounidense, y se diagnosticaban como "Ah no, está variante puede ser patogénica" por ejemplo, y no lo era porque es algo chileno. Entonces, creo que nos tenemos que hacer cargo de alguna forma como del diagnóstico e implementar nuestra propia investigación. Yo sé que igual es caro, es más caro que subcontratarlo, más caro que se mande a Estados Unidos, por ejemplo, pero si no se hace nunca el esfuerzo vamos a seguir pagando el subcontrato y no vamos a avanzar como científicamente acá en Chile, o sea, no se invierte en ciencia lo suficiente como para que ésta sea aplicada a la salud me parece y eso creo que es una deficiencia porque se hace mucha investigación básica de genética, pero no llega a tocar la clínica en muchas ocasiones. Es como bien experimental y no tan de salud pública encuentro yo, pero creo que es una, una cosa propia de nuestro sistema, o sea, cómo está pensado, por ejemplo, no sé, los fondos CONICYT o cosas así.

Entonces, pienso que por uno es terminar de codificar todos los exámenes genéticos. Con esto me refiero a los exámenes de, de secuenciación -que son cruciales ahora, o sea, básicamente no se puede trabajar sin esos exámenes- y dar más acceso, que bajen, que empiecen a bajar los precios, que dejemos el subcontrato. Esas cosas creo yo.

E2: Y alguna vez, xxxx, ¿te has vinculado con alguna instancia de planificación o evaluación a nivel estatal sobre el tema de enfermedades raras?

P: En realidad como estar involucrada directamente, no, pero sí al menos desde donde empecé yo ahora en el hospital como mucho a organizar, por ejemplo, el tema de la licitación de exámenes, elegir los prestadores, ver qué exámenes son necesarios. Eso, eso sí lo estoy haciendo en este momento porque el hospital estaba como un poco desactualizado, quizás un poco abandonado en el tema genético, entonces algún especialista que algo le había sonado, que si podía pedir un

panel, lo estaba haciendo, pero no era como en gran cantidad masiva. O sea, habían muchos pacientes del hospital que se atendían ahí, que se les pidió un examen genético, pero los otros equipos no conocían que, por ejemplo, el hospital podía pagar esos exámenes o le pedían a los papás como "oiga, señora, por favor ¿puede hacer este examen?" y como ya, las mamás hacen todos los esfuerzos y finalmente le hacían los exámenes, pero tampoco se le estaban sacando tanto provecho porque no se estaban interpretando los exámenes tampoco. Entonces, ahí hay como varias falencias que de a poco hemos tratado como de ir vinculándonos con los otros equipos para sacarle provecho a los, a los estudios y ordenar el tema del flujograma de derivaciones con las otras especialidades y presentar los pacientes complejos. También eso es algo en lo que, que he estado como trabajando este año.

E2: Y para profundizar un poco en este tema ya de los pacientes que estaba mencionando. En general, ¿cuál es el perfil de pacientes que usted atiende con enfermedades raras en términos sociodemográficos, tipos de patologías que más ve? como ¿cuál es el perfil de pacientes que ve?

P: Yo creo que un grupo grande de pacientes que se deriva a la especialidad, yo creo que es porque quizá los especialistas en neurología pediátrica están un poco más concientizados en la genética. Muchos pacientes con discapacidad intelectual, bastantes también con autismo. Yo diría que casi 1/3 de mi policlínico se dedica a ver pacientes con autismo y unos que otros, por ejemplo, también asesoramiento genético para personas con síndrome de Down, eh, eso también es harto, hay harta, harta carga porque igual, bueno, ustedes saben también que la, la demografía, las edades de embarazo materno se han corrido bien a los 40 años, entonces esta, este, el nivel de síndrome down ha aumentado mucho. Y también ahora he estado involucrada, por ejemplo, en los comités de asesoramiento de materno fetal, o sea, cuando se hace el diagnóstico prenatal de alguna anomalía congénita o ya algún diagnóstico genético y creo que eso también ha sido bien útil, al menos, eh, es como enriquecedor para los dos equipos trabajar en conjunto porque así estamos conectados, sabemos qué pacientes van a nacer, sabemos qué pacientes tenemos que ir a ver arriba y, por ejemplo, hoy día tuvimos una reunión que hacemos todos los meses para contar acerca de esos pacientes, cómo les ha ido en la cirugía, entonces, todos los equipos estamos trabajando coordinados en, en eso. O sea, ya seguimos a los pacientes de alguna forma, porque a veces pasaba que los ginecólogos atendían a un paciente prenatalmente que venía con muchas cosas, se suponía, ellos suponían muchos síndromes, podían descartar muy pocos porque solamente estaba el, está el líquido amniótico, el cariograma líquido amniótico, entonces, tampoco hacía tanto diagnóstico y nunca más sabían de la guagua. No llegaban a saber ellos cuál había sido el diagnóstico, cómo le había ido a ese niño, entonces ahora nos vinculamos con los neonatólogos; cuentan cómo le fue al niño, cuentan a qué hospital se refirió para que, no sé, se operara el corazón, por ejemplo, y ahí también dice, no sé, "se le hizo este estudio genético y el diagnóstico fue éste finalmente". Entonces eso también ayuda a todos, a que todos aprendamos también porque obviamente hay muchas cosas de las otras áreas médicas que nosotros no, no podemos manejar.

Y otro, otra arista que vamos a abrir es hacer poli conjunto con los neurólogos también, porque ellos son nuestros principales derivadores. Yo diría que casi la mitad de mi policlínico viene derivado de neurología, ya sea de xxxxx xxx o del propio Hospital xxxxxxxxxxx y a veces hay cosas que se nos escapan a los dos equipos. O sea, hay cosas que yo no sé de neuro, hay cosas que ellos

no saben de genética y no nos topamos, o sea, el poli conjunto esperemos que sirva pa' para subsanar eso.

Asesoramiento oncológico también es otro tema súper grande que ya estamos tratando de vincularnos, sobre todo con mama. Mama es el equipo más, que ve más pacientes con enfermedades oncológicas en el hospital y ellos al menos están formados de alguna forma en asesoramiento oncológico, así que también estamos tratando de llegar allá para hacer asesoramiento en los casos que son un poco más complicados.

E1: Perdona xxxxxx, yo entiendo que en el sistema público se lee, por también otras entrevistas que hemos hecho, bueno, hay centros y centros, algunos más organizados y también con mayor trabajo en equipo y también interdisciplinario. Eh, ¿tú trabajas sólo en el sistema público? ¿o tienes también algunas horas en el privado?

P: No, sólo en el público.

E1: Ya. No sé igual si conoces el privado, porque da la impresión que en el privado pareciera ser que hay un trabajo un poquito más solitario ¿no? no se da tanto este, este diálogo entre los equipos. ¿Cómo lo ves tú ahí?

P: Justo el día martes o miércoles estuve conversando eso con una nefróloga pediátrica que, no sé, a mí personalmente me gusta mucho el sistema público porque siento que uno puede tocar la puerta al médico que está al lado y preguntar cuando uno no sabe y eso no le va a costar nada al paciente. Entonces, eso es como algo que yo creo que en gran parte como que corta un poco, porque yo igual, durante el tercer año de mi beca, pasé por varios lugares privados también y siento que esa limitante económica corta mucho, quizás, la búsqueda de los profesionales de apoyo en otras unidades, porque yo sé que si llamas a otro médico es una consulta que al paciente le van a cobrar. Entonces creo que eso limita un poco el trabajo en equipo. O sea, no digo que no se trabaja en equipo, pero que si eso le cuesta al paciente, le cuesta. Entonces, creo que yo, eso lo limita y es una de las cosas por las cuales a mí me [sonríe]… no, no me gusta tanto el sistema privado por ese mismo, por ese mismo tema. Siento que me enriquece más el estar trabajando con varias personas al mismo tiempo y que yo sepa que puedo preguntar sin, sin esa limitante y que no todo al paciente le va a costar el doble de lo que cuesta algo que yo sé -que nosotros igual manejamos los precios de los exámenes-, entonces de repente, no sé, nos dicen "no, sí me hicieron" en algunos pacientes que llegan con exámenes hechos, porque también hay que reconocer que hay una… había cuando yo llegué una lista de espera muy larga, muy larga, entonces había pacientes que en su desesperación, de alguna forma, por parar esta odisea diagnóstica, habían tenido que recurrir al privado y gastan demasiado dinero mandando exámenes, porque en realidad de eso se trata un poco el sistema privado también. O sea, hay que dejar ganancias para varios intermediarios que hay en el camino. Entonces, eso me parece a mí que es una es una limitante que hay en el, en el privado.

E2: xxxxx, y para indagar en el tema de los pacientes, por lo que tú comentabas, eh, entiendo que la mayoría que tú ves son pacientes pediátricos ¿o no?

P: Sí, sí, ahora en este, es que en este momento ocurre que la especialidad, como no es, no es reconocida como una unidad, de hecho, bueno, porque antes había solamente una genetista y de 22 horas que estaba trabajando como con lo que podía, eh, está incorporado dentro del (físicamente además), dentro del poli de pediatría, entonces es mucho más paciente pediátrico. Aparte que es más frecuente también que la enfermedad genética; cuando es muy severa se ve en edad pediátrica en realidad, pero me han tocado ver incluso a pacientes de 70 años. El otro día me llegó un caballero de 70 años que algún internista que lo vio se le ocurrió que el caballero tenía todas las cosas que tenía porque tenía un síndrome genético y lo mandaron a genética. Entonces yo creo que es como por un tema de concientización y como por epidemiología también. O sea, a nadie se le pasa, no sé, un niño con una cardiopatía congénita, con una fisura palatina o con dismorfia facial. Es muy evidente y creo que las personas que tienen enfermedades genéticas que se diagnostican en etapa adulta es porque tiene fenotipos más sutiles, entonces es poco frecuente que se diagnostique gente en edad adulta. No sé, más temas como cardíacos se ven en adultos o ya adultos llegan más al policlínico cuando requieren, por ejemplo, asesoramiento por temas reproductivos. Esos pacientes adultos en general me llegan al policlínico. Eh, no sé po', mamás que han tenido varios abortos a repetición o gente que tiene hijos con alguna malformación congénita y está preocupado que a otro hijo le vaya a pasar lo mismo. Eso, eso más que nada de adultos.

Y neurológico también. Ya personas que están como al borde de que los pediatras los tengan que dejar de ver por edad, ahí también dicen "ah ya, igual mandémoslo a genética por si acaso le encuentran algo" [sonríe], como que ocurre harto eso también. Como "¿tiene mucha cosa", mándenlo a genética", eh, también pasa eso.

E2: Y de los pacientes que, que usted tiene en general, ¿cuáles son las principales dificultades que detecta que tienen que enfrentar durante el proceso de su enfermedad? Me imagino que debe variar de todas maneras, pero si tuviera que pensar en las dificultades que usted ve que enfrentan los pacientes.

P: O sea, yo creo que una es llegar a los especialistas necesarios para que los diagnostiquen, porque lamentablemente -que es algo que a mí en general me preocupa mucho que he sido como bien de alguna forma un poco activista como dentro de la rama genética-, como en tratar de, que tratemos de impulsar de que en los pregrados de Medicina se pongan ramos de genética clínica formales, porque no sé, por ejemplo, a mí me pasó que yo tuve ramos de genética, pero molecular. Entonces, como el punto de vista de ver, de que a mí se me ocurriera que un paciente tuviera una enfermedad rara, eh, me ocurrió en la beca, o sea, yo todavía hablo con amigos que son gente muy brillante pero que, por temas de formación académica en el pregrado, no tienen absoluta idea de nada genético. O sea, el cardiograma es lo único que les suena y yo dudo mucho que incluso pudiesen interpretarlo. Yo de hecho, a algunos les comenté como "oh no, si pedimos un Exon" y todos quedaron como "¿qué es un Exon?" y pa' nosotros es como el pan de cada día, o sea, es como el estudio que a uno más le gustaría poder pedir. Eh, así que eso por un lado. O sea, llegar al especialista que pueda darse cuenta que alguien tiene una enfermedad genética es una limitante.

Ahora, yo por temas de devolución de la beca estoy trabajando en Santiago, pero yo soy de región, soy de xxxxx y allá en xxxxx, o sea, haciendo memoria ahora con el conocimiento en mi mente, hay mucho paciente genético dando vuelta, o sea, que no va a tener un diagnóstico, porque esa

familia no… con suerte llega al hospital, no va a tener los medios para venir acá a Santiago a que los vea un genetista tampoco y… o que los vea otro, por ejemplo, un neurólogo que lo vea bien, o sea que él diga que el niño, no sé, tiene una epilepsia que probablemente tiene un origen genético. Entonces, eso también es… creo que es una, una gran limitante, o sea que al médico general se le enseñe poder derivar al menos como darse cuenta que esto puede ser algo genético, sólo eso, nada de hacerte diagnóstico ni nada, sino que sólo hacer la derivación. Porque a veces hay personas que se pasan toda la vida y nunca tienen un diagnóstico y hay familias que a veces tienen varios afectados. De hecho, me pasó un paciente que tenía una clara displasia esquelética y la abuela me dijo, "no, yo no creo que él tenga nada, si somos todos así". Y tienen una displasia esquelética, toda la familia la tiene. Entonces como… nadie, a todo el mundo se le pasó, gente de 40, 50 años, 60 años (como el caso de la abuela) dando vueltas por una displasia esquelética que nadie diagnosticó.

Entonces creo que eso también es, es algo importante de, de hacer y bueno, el tema económico claramente es una limitante que en este momento en muchos lugares no se ha podido superar y el tema de las -que ya creo que de alguna forma algo se ha ido acortando-, que es el acceso a los exámenes genéticos. O sea, por ejemplo, acá en Santiago uno dice "oiga, vaya a tal lugar y se toma el examen", pero allá no sé, en región no ocurre eso, no hay dónde tomarse un examen, no hay dónde tomarse un cariograma allá en región. O sea, estamos hablando como… el cariograma es como nuestro hemograma de alguna forma y eso no está, en región no hay. Tienen que pedir permiso al hospital para tomarse un cariograma, por ejemplo, los pacientes.

E1: Y eso, eh, ¿tú dirías que es uniforme en…? ¿esa brecha es de manera uniforme en regiones en general? ¿O hay algunas regiones que igual funcionan, a lo mejor, como centro de referencia dentro de las macrozonas y quizás hay más genetistas? O no es tan…

P: Es que ahora actual… es que la, yo creo que las regiones en general están muy desconectadas hasta que ocurre que un genetista, o decide vivir allá, o tiene que ir a hacer un período asistencial obligatorio porque, por ejemplo, si estamos hablando de los aproximadamente 30 genetistas que nos dedicamos a la clínica, el más austral está en xxxxxxx, xxxxxx, si no me equivoco, luego le sigue un genetista en xxxxxx, una en xxxxxxxx, uno en xxxxx; hay una persona que está en la quinta región y el más al norte es un doctor que de hecho es extranjero y él quiso vivir en, en xxxxxxx y por eso hay alguien que...

E1: Sí, conversamos con él. Conversamos con él la semana pasada, sí.

P: Claro y, o sea, él como que palió un poco el déficit que había en el norte, pero igual no, no es suficiente porque el norte es muy grande y lo más cercano que está es en este momento Santiago y la xxxxx región, que no creo que tenga un flujo...

E1: Sí po, que tienen pacientes de xxxx, xxxx, de todos los interiores, de todos lados.

P: Y esas son áreas que…

E1: Sí, en base a algo que también tú habías mencionado y que tiene que ver con las derivaciones. No sé qué opinas tú, que hay un elemento que nos han comentado pacientes y también líderes de organizaciones de pacientes, qué tiene que ver con esta violencia diagnóstica, que muchas veces la gente con enfermedades raras llega con ciertos síntomas y

médicos u otro personal de salud que no sabe leer estos síntomas y generalmente culpabiliza al paciente, es decir, por ejemplo, que "su hija es mañosa" o "que eres sucio". ¿Te han llegado también reportes o experiencias de ese tipo?

P: Sí. De hecho, eso creo que está un poco ligado al tema de la culpabilidad que hablábamos al principio, porque me parece a mí o… esto es una opinión personal, pero que hay bastante violencia del personal de salud a veces que, o no tiene como la empatía, quizás, de trabajar con pacientes muy enfermos, o que tampoco tiene la empatía para reconocer cuando un paciente es así por su propia condición. O sea, nadie va a querer andar, no sé, destruyendo un box o siendo un poco agresivo con las personas, porque sí, o sea, hay personas que tienen mucha discapacidad intelectual o tienen autismo que requiere mucha ayuda y a veces se les discrimina sólo por eso, o sea porque "el doctor no lo examinó porque el niño estaba muy inquieto", y es como… es una cosa que nosotros tenemos que manejar porque el paciente uno lo tiene que examinar o sino no puede hacer, no sé, diagnóstico sin examinar al paciente

e. Entonces, creo que hay como un tema de paciencia y otro tema que también es muy limitante, que con el cual yo afortunadamente estoy súper agradecida, que se nos respeten nuestros tiempos de consulta, porque por ejemplo, eh, yo hago ingresos en una hora, que yo creo que es algo que muy pocos médicos tenemos disponible, entonces yo me siento súper agradecida de poder hacer eso, porque así siento yo que entrego toda la atención que yo puedo entregar. O sea, yo pregunto todo lo que tengo que preguntar, aclaró todas las dudas que los papás tienen cuando las tienen ahí en el momento, sino vienen a la siguiente consulta y las traen escritas a veces o el papá quiso saber algo porque no pudo estar presente ese día, o las abuelas también, que tal síntoma del niño, por ejemplo, a la abuela le preocupaba mucho y a veces son cosas tan chicas que si uno se dedica un minuto a poder como tomar esa preocupación que tienen los familiares, eso siento yo que baja mucho los niveles de ansiedad de todos, porque a veces son cosas que ni siquiera son como tan relevantes médicamente, pero a la gente le preocupa mucho. A veces, no sé, el niño tiene una discapacidad intelectual severa, pero a lo que la mamá le preocupa es que tiene unas manchas en los brazos, y a veces mucha gente me dice como "no si el doctor me dijo "no, que eso no te importa. Tu hijo tiene más cosas que eso y eso en verdad como que da lo mismo en el contexto" y es como… o sea [sonríe] escucha al paciente, o sea, ¿qué te está diciendo la mamá que le preocupa a ella?, eso también hay que tomarlo en cuenta, yo creo.

Y me toca mucho desde el punto de vista prenatal cuando hago estos asesoramientos, que violencia obstétrica hay, pero cosas brutales, o sea, que yo no me explico qué pasó, qué pasa con eso. Que no sé, por ejemplo, una mamá que vimos (me ha tocado dos veces la misma situación", eh… mamás que son, que tienen niños que nacieron con una trisomía 18 y la trisomía 18 uno sabe que es de mal pronóstico vital, pero decirle a una mamá "oye, tu hijo van a ser muerto"; "oye, tu hijo se va a morir"; "oye, no sigai' este embarazo, hace un aborto" como así, y si la familia no quiere hacerlo, no se puede maltratar a un paciente así. O sea, no sé, pasó, me pasó que una mamá me dijo "doctora, a mí me dijeron que mi hijo se iba a morir en el útero o sino que iba a nacer muerto o sino, si vivía, se iba a morir al tiro" y que cuando, por ejemplo, pasaban la visita, no sé, las matronas le decían "no, no la vean a ella -dijo-, sí ella está aquí porque es tonta, ella quiere estar acá".

O sea, ¿qué es eso? o sea que… ¿qué persona como, no sé, en su sano juicio se le puede ocurrir tal nivel de violencia? Si uno tiene que tratar a los pacientes por igual y las decisiones son autónomas. O sea, está bien que exista la ley de aborto, pero uno no puede obligar a alguien que no quiera hacerlo y decir cosas categóricas sin tener la certeza. Eso también creo que es algo que pasa bastante, que lo he escuchado de parte de, no sé, de ginecólogos y de neurólogos.

Me dijo el otro día una mamá que tenía una guagüita con un retraso al desarrollo psicomotor y ella le dijo "doctor, como…", ella quería terapias para su guagua, para que la guagua avanzara y el doctor le… la pregunta de la mamá era si esta guagüita iba a poder caminar algún día, eso es lo que la mamá quería saber, y el doctor de un hospital le dijo "¿tu hija se para? -le dijo, o sea- ¿tu hija se sienta? -le dijo- ¿tu hija se para? No po', no va a caminar. ¿Cómo me estás preguntando eso?". Entonces, como que yo siento que uno tiene que decir la verdad pero dar esperanza también, porque creo que ya es muy duro para la familia tener un hijo en esas condiciones y si uno le tira como una lápida a una persona que ni siquiera tiene un año, o sea, nadie es adivino para saber lo que esa persona va a poder llegar s ser en el futuro, entonces, está bien, ahora está muy complicado pero, o sea, se ven muchas cosas en la medicina porque no es algo exacto. O sea, eh, creo que eso de asegurar diagnóstico o asegurar pronóstico no… no es, no es correcto.

E2: [problemas breves de conexión] Y en términos de, de estas dificultades en general ¿tú ves que la trayectoria de los, de los pacientes que te llegan a ti es como pimponeo entre muchos especialistas distintos? ustedes ahora me dijiste que estaban armando como un ciclo de acompañamiento un poco más, más personalizado y que sigue este desarrollo pero, en general, ¿te llegan los pacientes que han pasado por muchos diversos diagnósticos en esta odisea? o ¿cómo ha sido esa trayectoria que tú ves?

P: Harto, o sea, mientras más años tiene el paciente, más larga se ve su trayectoria y su pimponeo entre mucha gente, y también ocurre algo que es muy desafortunado encuentro, que es el cambio de personal, el cambio de médico. Por ejemplo, muchas mamás me dicen "no sé, si el neurólogo que lo veía allá era este, pero me lo cambiaron y el año pasado también me lo cambiaron y ahora hay una doctora nueva que llegó, que ahora ella lo está viendo". Entonces… y eso me lo han comentado directamente, lo han verbalizado algunos pacientes, que es que les cambian los médicos a cada rato y que les molesta el hecho de que llegan a un lugar nuevo, llegan con un doctor nuevo que no sabe nada del paciente, entonces les empiezan a preguntar de nuevo las mismas cosas o no saben diagnósticos anteriores que tenían o, no sé, tienen como… no sé, producen como contratransferencia, ya no quieren ir con ese doctor, pero como están en el sistema público, eh, a veces ocurren situaciones un poco violentas, pero la persona no tiene la potestad a veces de pedir que le cambien al médico. O sea, eso es algo que también, que también ocurre bastante.

E2: Entiendo. Y en términos de los tratamientos, nos contaste un poco que, que tú percibes que el diagnóstico era positivo pese a que no había tratamiento. En los casos que hay tratamiento para las enfermedades que tú has visto en tus pacientes, en general, ¿cómo ves que es la adherencia de estos tratamientos? ¿es posible para los pacientes adherir? ¿hay muchas dificultades, barreras? ¿cómo lo ves tú?

P: Yo creo que ahí la principal barrera, sacando lo económico, la principal barrera para adherir a los tratamientos es como el nivel sociocultural de los papás y de cuánta comprensión le logre

transmitir el equipo médico acerca de lo que tiene su hijo, porque a veces ocurre que no necesariamente va a ser un tratamiento curativo -porque, en general, las enfermedades poco frecuentes no hay tratamientos curativos, son muy pocas las que lo tienen-, pero sí hay tratamientos que mejoran la calidad de vida o mejoran la progresión, y me ha tocado verlo incluso desde el pregrado, que no sé, por ejemplo, pacientes que tienen mucopolisacaridosis, que necesitan su enzima para mejorar un poco el tema muscular, óseo, eh, no van, a veces no le ponen la enzima, o no hacen las cosas complementarias. Como que creo que a veces -yo pienso que igual el equipo médico tenemos mucho que ver en esto-, que no somos capaces de que, de transmitirle a las familias que hay cosas que son complementarias a la terapia como genética o curativa, por así decirlo, que son cruciales. Por ejemplo, no sé, la del paciente que me estaba refiriendo: "tiene que poner la terapia de reemplazo enzimático, pero lo tiene que llevar al traumatólogo a Santiago para que le opere la columna. O sea, la niña tiene dolor"; "no, no. Es que yo quiero esto no más" y lo vi; o sea, estoy contando un caso que vi en el pregrado. Y otros también que simplemente son, hay muchos… hay mucho descuido, eso me he dado cuenta bastante este año, que hay mucho descuido con los pacientes. O sea, tengo pacientes con síndrome de Down, por ejemplo, que tienen 5 años y los pacientes no son capaces de sentarse solos y eso no es porque ningún equipo médico los esté viendo, sino es que porque los papás no los están llevando a la terapia, o niños que llegan francamente sucios. O sea, no sé, a mí al menos, eso no me… eso es algo que yo no, no puedo comprender, como que hayan niños que llegan a una consulta médica o que andan así como sucios. O sea, hay mucho descuido, descuido también porque creo que algo cultural es que a las personas que tienen algún tipo de, no sé, de problema neurológico o discapacidad intelectual a veces se las abandona. Como [que] se preocupan de los otros hijos -que a veces son muchos también y yo entiendo que sea difícil cuidar de una persona con altos requerimientos-, pero se nota, se nota eso, o sea, los papás ya saben que a lo mejor lo que tiene su hijo no va a ser curado, pero no apoyan en nada de lo que sí podría mejorar la calidad de vida de los pacientes y llegan incluso al descuido. O sea, nos han llegado pacientes con síndromes genéticos que se caracterizan por una baja subida de peso, problemas de deglución y que vienen en franca desnutrición, o sea, los niños pesan, no sé, cuatro veces menos de lo que deberían y eso es negligencia de los papás también.

E2: xxxx y sobre estas como indicaciones complementarias a la terapia propiamente tal genética, en general ¿se hacen ese tipo de indicaciones? ¿se les sugiere recibir apoyo, por ejemplo, adicional de terapeuta ocupacional, de kinesiólogo o no tanto? ¿qué has visto tú cuando te llegan los pacientes que comentas?

P: Yo creo que la mayoría, por ejemplo, de los pacientes con autismo, la… yo diría que el 80, 90% ya tienen indicación de ir a tal fundación o a tal institución que les queda cerca de su lugar geográfico. Creo que en ese sentido al menos, no sé, los neurólogos son bien responsables en eso, como indicar el tratamiento que al niño le va a permitir poder desarrollarse mejor neurológicamente. O harta derivación a la xxxxx también, creo que tengo muchos pacientes que son usuarios de xxxxx y ahí los comentarios que yo he recibido en este tiempo ha sido súper positivo. La gente agradece mucho la intervención de la xxxxx porque, a diferencia de otras partes, aparte que no tienen que pagar, hay una continuidad del tratamiento. En general, no es tanta la rotación de profesionales que se da dentro de la institución, entonces eso la gente lo, eso también lo agradece mucho

E2: ¿Y tú has visto en tus pacientes que consulten de repente a tratamientos no biomédicos? por ejemplo, prueben algún tipo de medicina como no biomédica. ¿Lo has visto?

P: Sí, sí, eso es un tema también. Creo que no lo he visto tanto en el sistema público por un tema de costos económicos porque ocurre, porque por alguna razón las terapias complementarias a veces son bien caras, entonces no toda la gente, uno, por un tema creo yo como de conocimientos, no alcanzan a llegar a las terapias complementarias porque ni siquiera lo han escuchado y lo otro, porque no tienen el dinero para hacerlo, pero sí me tocó ver en el sistema privado harta terapia complementaria. Por ejemplo, no sé, niños con enfermedades metabólicas diagnosticadas que estaban recibiendo su manejo sintomático al menos y los papás no sé "oiga es que encontramos tal…", no sé cómo era... no era como chaman lo que dijeron, pero era como de ese estilo, "y lo vamos a llevar a Estados Unidos porque él ha curado gente con esto". Bueno, ahí la doctora, que era la tratante, les dijo bien claro como lo que ella pensaba de eso. O sea, que ellos podían hacer ese intento pero que no, por favor no dejaran la terapia del niño porque en general eso era lo que a él lo podía descompensar, incluso ser algo de gravedad vital si lo, lo dejaban.

Entonces, creo que sí llegan y sobre todo en los pacientes que tienen algún grado de dolor, eh, acuden mucho a la medicina complementaria. Que se entiende, se entiende eso.

E2: Claro, como tratamientos paliativos para, para el dolor.

P: Claro, y eso creo que nosotros, yo al menos no me dedico tanto como al tema médico del dolor pero creo, o sea, como por lo que me acuerdo del pregrado, creo que en general ahí el equipo médico tenemos mucha culpa en que los pacientes lleguen a esas situaciones de ya estar en una desesperación tan extrema que empiezan a gastar su dinero y mucho dinero en terapias complementarias que no tienen evidencia científica, porque hay algunas que sí, hay algunas que las tienen y todos sabemos. Hay revisiones sistemáticas de varios tipos de terapias complementarias y son útiles, o sea, uno le dice al paciente "si está haciendo esto, continúe si a usted le hace sentir bien", pero hay cosas que son, uno sabe que son casi un poco estafas pero, como el equipo médico no se ha podido hacer cargo, por ejemplo, del dolor, porque no hay muchas unidades en Chile, por ejemplo, de manejo de dolor, la gente acude a lo que encuentre más a mano. Entonces, caen a veces mucho en esas cosas. Me ha tocado ver pacientes -más contados, no pacientes míos, sino que pacientes de mi hermana por ejemplo-, que gastan recursos que no tienen disponibles para acceder a esos tratamientos contra el dolor o cosas así. Entonces, creo que eso es una realidad que es lamentable, que creo que nosotros tenemos mucho de culpa en eso.

E2: Entiendo. xxxx, para indagar un poco en el impacto que ha tenido vincularse a este tema en, en su propia experiencia, ¿qué implicancias ha tenido para usted en su vida profesional y en su vida personal vincularse con el tema de las enfermedades raras?

P: Eh, o sea, a mí me encanta lo que hago, yo amo ir a trabajar, o sea, me gusta mucho. Entonces para mí, yo soy agradecida de poder hacer esto y, no sé, yo creo que la gente igual lo ve como algo positivo, al menos como lo que me ha tocado, que no llevo tanto tiempo trabajando sola, pero la gente se da cuenta de que uno se interesa, que a uno le interesa hacer un diagnóstico, que a uno le interesa explicar, entonces eso también es como súper, para mí es muy enriquecedor.

E2: ¿Y alguna vez ha sentido que ha necesitado algún tipo de apoyo profesional, por ejemplo psicológico o de otro tipo, para tratar a pacientes con enfermedades raras?

P: Eh, ¿sabes qué? Creo que por ahora no, no, no me he sentido como abrumada por el tema, eh, de los pacientes. Creo que, de alguna forma hasta el momento -porque yo creo que a lo mejor en el futuro puede que sea así-, pero hasta el momento como que lo he sabido llevar bien, no porque me disocie atendiendo, pero creo que he logrado cómo poner algún como... no sé si límite emocional, porque igual yo me involucro harto con los pacientes, yo siento. Como emocionalmente, como que siento mucho como su problema, como al menos trato de ser muy empática con eso, pero creo que no es algo como que... es como un tema como de resiliencia, son como las cosas que uno puede cambiar, las trata y trabaja para cambiarlas, pero hay cosas en las que uno tiene que sólo aceptarlas porque no puede cambiarlo. Entonces creo que teniendo como esa conciencia, que es como… como también como uno de los pilares del mindfulness, por ejemplo, uno vive como más, más tranquilo en ese sentido. Pero sí he visto a mucha gente que se sobrecarga con eso, como [que] llega muy mal; por ejemplo, mi hermana que es enfermera -que igual yo la entiendo porque esa unidad en realidad no es tan agradable [trabajar]-, o sea, ella es muy feliz haciendo lo que hace, pero perder a un paciente con cáncer es terrible, o sea... u un niño que uno sigue meses, años y que fallezca de un día para otro, yo creo que a cualquiera le afectaría.

E1: xxxx y para ir cerrando también, para no quitarte más tiempo. Dos cositas, por una parte, ustedes, como son pocos los genetistas, eh, ¿trabajan en red o trabajan más individual? ¿tienen alguna manera de consultarse mutuamente, o eso no sucede?

P: Es que ahí creo, mira, yo creo que ahí, en ese sentido, como somos poquitos, la mayoría, todos nos conocemos. Entonces -y yo, es un tema que hemos conversado con algunos profesores míos también-, que sentimos como que no hay mala onda -por así decirlo- entre nosotros, entonces si uno tiene alguna duda o por ejemplo, yo sé que algún colega mío, había un paciente en otro hospital, yo soy libre de preguntarle. En general, yo creo que no… siento yo que somos bien como cooperativo si es que alguien necesita ayuda. Hay algunas personas que se integran menos porque, no sé, por cosas, no sé, personales, de personalidad o porque trabajan más en privado, por ejemplo, que no, no están tan… tan como vinculados siento yo, pero nosotros con todos los genetistas que salimos como desde el 2014 en adelante tenemos un grupo de whatsapp, entonces, tenemos un grupo como general de todos los genetistas y un grupo de sólo nosotros como los becados más recientes y ahí siempre preguntamos cosas, o sea, "¿oye dónde mandan a hacer este examen?", "¿oye, qué piensan de esto?", "¿Oye, tienen pacientes con esto?", "¿qué han hecho con tal problema que está presentando mi paciente?", y con mi grupo de las compañeras de beca también harto apoyo, o sea, no solamente con los pacientes, sino que ahí también como [que] entra como la contención emocional también, como quizás como de cosas que, no sé, qué a uno, no sé, le molestaron en el hospital o cosas que no le parecieron, a veces también ahí está el espacio para poder comentar eso. Siento yo que no hay como ninguna animadversión entre nosotros.

E1: ¿Y con organizaciones de pacientes tienes vínculo?

P: Ahí en realidad con los que más hemos estado en contacto este año al menos ha sido con la xxxxxxxx, eh, que con ellos estamos vinculándonos para poder hacer como un censo de la población albina también y personas, por ejemplo, de la xxxx nos han hecho charlas, eh, tenemos,

les podemos mandar correo si necesitan y esas cosas así. Y también, por ejemplo, en algún momento cuando fui como la [sonríe], como la encargada del Instagram de la beca del hospital, también ahí hablamos con la gente del, de la xxxxx o cosas así por interno por Instagram, por ejemplo.

E1: Y en general, ¿los pacientes que tú ves tienen conocimiento de la existencia de las organizaciones de pacientes? ¿se vinculan? ¿es un recurso que utilicen?

P: Algunos, porque siento más que ahí el tema de llegar a las como asociaciones depende harto como de la voluntad de los papás. A veces hay pacientes que uno de los diagnostica con la enfermedad más rara del mundo y altiro dicen "doctor, ¿usted conoce a otra persona más con esto? porque me gustaría hablar". Entonces como que igual nace harto como de la voluntad de los papás y siento que también en ese sentido las redes sociales han sido un factor súper, eh, importante para ellos, para vincularse. Por ejemplo, llegan buscando las mamás en Instagram o en Facebook, cualquier cosa y llegan a la xxxxx por ejemplo, o a la xxxxx y ahí ocurren cosas buenas y malas en realidad en ese contacto, pero ahí uno también puede ayudar un poco si es que se da la oportunidad.

E1: xxx no sé que, si nos falta, eh, abarcar algún otro tema.

E2: […] Yo creo que, que para cerrar, como ¿qué opinas tú en general sobre políticas, leyes o los programas que enmarcan el abordaje de las enfermedades raras? o sea, partiendo por la base de ¿hay algo acá en Chile y de lo que hay, qué opina? Eso creo que me interesaría.

P: Yo creo que la iniciativa más importante de todas es la ley de enfermedades raras que estaban tratando de impulsar algunos parlamentarios, que tiene sus, tiene algunas cosas que están bien, otras cosas que se pueden corregir, pero obviamente ahí es donde nosotros nos podemos vincular. Por ejemplo, habían como espacios abiertos para uno poder comentar cosas de la ley que estaba en proceso y no sabían temas de definición, por ejemplo, de algunas cosas. Incluso, no sé, el primer párrafo, ¿la definición de enfermedades raras?, mal hecho, por ejemplo. Entonces creo que se está haciendo el intento al menos, pero nos falta recorrer un camino inmenso. O sea, poder tener un sistema organizado, por ejemplo… no sé, nunca va a ser lo mismo pero, por ejemplo, un sistema que esté tan bien como ingresado como el seguimiento, por ejemplo, de pacientes con patología cardiovascular, así me gustaría a mí poder llegar a hacer como el seguimiento a pacientes con algo genético. O sea, que tengamos como flujogramas de trabajo y en que todos los especialistas como involucrados en el diagnóstico de personas con patologías poco frecuentes sepan qué hacer, dónde derivar, quién es el centro que les corresponde o si hay que pedir algún examen previo, que se pueda solicitar antes de que vean al especialista. Esas cosas, creo que estamos lejos todavía, pero la voluntad al menos parece que está y el tema del, por ejemplo, una enfermedad que es eminentemente genética, que es el cáncer, ahí estamos más o menos no más. Creo que ahí hay una gran brecha socioeconómica de quienes acceden al diagnóstico genético oncológico, porque ahí ya sí que estamos hablando de que el paciente paga para saber. Es así de lamentable. Y no sé, por ejemplo yo quedé deslumbrada en la FALP, por ejemplo, que me pareció a mí una institución que está muy bien organizada, que cada persona sabe muy bien sus roles dentro de la institución y la voluntad también de personas, que en realidad yo creo que muchas de estas cuestiones a veces se hace con voluntad. De hecho, un compañero mío de la beca decía que mucho de la medicina se hace con la buena voluntad del médico y con un Excel, como… [sonríe]

porque, si uno no se vincula, a veces hay cosas que no van a avanzar jamás, porque a todos les da lata hacerlo. Entonces, no sé po', por ejemplo, por el cáncer en la FALP, la gente que encontraban, los médicos de allá trabajaron 2 años sin ninguna remuneración desde el punto de vista de asesoramiento oncológico genético pa' poder hacerle entender a otros cirujanos que el asesoramiento era importante en tales casos, en tales pacientes y de a poquito empezaron a armarse, de a poquito empezaron a llegar pacientes de otras unidades que no fuera ginecología y se logró como hacer un sistema que está bien establecido, o sea, algo que funcionaba muy bien, pero ahí entramos de nuevo al tema de que son exámenes que si el paciente no los paga, no sabe. Y eso es relevante para, es un tema país, o sea, es un tema de salud pública, por ejemplo, en los cánceres genéticos y no se hace nada. O sea, yo conozco casos de amigos, casos de otros familiares, casos de gente conocida que tienen mucha probabilidad tener un cáncer genético, pero ni siquiera se manda una unidad de asesoramiento genético, aunque sean muy pocas, porque no, no, no, no está el conocimiento y el paciente, algunos son personas más educadas o que por último buscaron más y llegaron solos a tratar de buscar esta ayuda, pero eso lo he visto más en el sistema privado. O sea público no… ahora, al menos mi hospital, no existe.

E2: Bueno xxxx, muchas gracias. Yo creo que recorrimos bien en profundidad todos los temas y para cerrar sólo me falta preguntarte tu edad, para poder rellenar tu ficha, porque no te había preguntado.

P: 30.

[Entrevistadoras y entrevistada se despiden. Se da por finalizada la entrevista]

S.IC2 **(P)**

E: Esta investigación es un proyecto Fondecyt que busca abordar el tema de las enfermedades raras desde la perspectiva de pacientes, familiares y también equipos que se vinculan a este tema en su ejercicio profesional ¿ya? Entonces, quiero ver si podemos dejar constancia en audio de que aceptas paticipar en esta investigación.

P: Sí, acepto.

E: Súper. Entonces, para partir me puedes iniciar contando en qué institución o instituciones trabajas.

P: Bueno mi nombre es xxxxx xxxxx, soy enfermera universitaria encargada del programa de xxxxxx -que significa "xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx"- en el Hospital xxxxxxxxx. Dentro de este, esta gran variedad de niños, nosotros vemos, bueno, estos pacientes tienen múltiples especialistas y dentro de ellos están genética, neurología y son los que abarcan como estas enfermedades un poco más raras o sin diagnóstico, podríamos decir.

E: Disculpa, me había muteado por el ruido y se me olvidó prenderme. Y desde su labor, ¿qué funciones específicamente desarrolla con pacientes con enfermedades raras?

P: Bueno, desde como el perfil de enfermería, eh, nuestra, nosotros tenemos como función la gestión del cuidado del paciente. En sí, en los pacientes con necesidades especiales o con algún tipo de enfermedad, es muy amplia, es interdisciplinaria, porque nosotros trabajamos, tenemos un trabajo que es en equipo. En sí, sólo un profesional de la salud no contribuye como solamente al, eh, a la solución de pacientes o al bienestar del paciente. Si bien es muy importante cada eslabón del como la cadena, nosotros tenemos como, eh… somos todos transversales en sí ¿no? el médico, enfermera, nutricionista es un equipo. Sin uno no se puede hacer lo otro. En sí, nuestro rol en general es como la coordinación del paciente. En lo clínico, es clínico y asistencial, es tomar las muestras de exámenes, procedimientos, gestionar horas de exámenes, gestionar las horas con el médico, que el especialista lo vea cuando corresponde y colaborar con todos los estudios que se estén realizando para este tipo de pacientes. En lo educacional también, eh, hacer educación a la familia, eh, a la familia, bueno, al paciente y a la familia, el entorno, porque para nosotros es muy importante la red de apoyo que tenga el paciente. Si nuestro paciente en sí no tiene una buena red de apoyo, eh, no podríamos realizar nada, porque no, no, o sea, un paciente que no tiene una buena educación no se podría realizar un buen control o una buena determinación. Pero en general es como coordinar y como implementar la gestión del cuidado del paciente con algún tipo de necesidad.

E: Entiendo xxxxxx. Y en su trayectoria profesional, ¿en qué minuto usted se empezó a vincular con pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes? ¿fue desde que empezó aquí en el xxxx o antes ya había visto este tipo de enfermedades en su desarrollo profesional?

P: A ver, yo creo que el 2017, yo en el 2017 yo trabajaba en el Hospital xxxxxxxxx. También trabajé en el xxxx del Hospital xxxxxxxxx y ahí yo empecé a conocer un poco más este tipo de enfermedades raras o algunas o muchas sin diagnósticos, porque allá también hay muchos tipos de pacientes con enfermedades mitocondriales que no teníamos explicación o no teníamos un diagnóstico. El 2017 yo empecé a trabajar con este tipo de pacientes, trabajé 2 años en el xxxxxxxxx y después me vine acá al Hospital xxxxxxx, que

llevo casi 4 años y un poquito más, eh, pero hace como 5, 5 años más menos, 5 o 6 años aproximadamente ya estoy con este tipo de pacientes.

E: Entiendo. Y desde su perspectiva y su experiencia con el tema, ¿cómo percibe que ha sido el desarrollo de las enfermedades raras en Chile? ¿Cómo ha sido el abordaje en que estamos acá en el país? ¿Cómo lo ve usted?

P: Mira, desde el punto de vista como país, estamos muy al debe en cuanto con este tipo de familias o tipo de pacientes, porque muchas veces los pacientes, o sea, yo creo que no hay en Chile como estadísticas o datos duros que nos digan en realidad cuánto porcentaje de pacientes están en estudio, cuánto porcentaje de pacientes realmente tuvo un diagnóstico, o sea, estamos muy, muy al debe en cuanto a este tipo de pacientes, que en general son los mismos pacientes que tienen discapacidad o que tienen otro tipo de problemática de salud. Entonces, en general, yo creo que estamos muy, muy, muy al debe en lo que son enfermedades raras. Ahora, desde que yo empecé a tratar con este tipo de paciente, eh, creo que acá en o sea, mi perspectiva desde el Hospital Padre Hurtado, veo que hay mucho más en investigación o que se aborda un poco más este tipo de pacientes. Se les trata de dar una solución o un diagnóstico, porque muchas veces la familia lo que busca en sí es un diagnóstico y saber lo que tiene, “saber lo que tiene mi hijo”, porque a lo mejor no lo vamos a curar, pero muchas mamás dicen “es que yo quiero saber qué es lo que tiene”. No sé, por ejemplo, acá yo he visto que se trata mucho más que en otros lugares, que en otros lugares muchas veces ni siquiera se conoce, o ni siquiera le toman, por ejemplo… no hay una

unidad que, digamos, va a ver este tipo de pacientes. Y ahí entra como el juego de la… o sea, el rol de la interdisciplinariedad, porque acá, no sé po', en otros lugares dicen "lo va a ver el neurólogo, lo va a ver esto". Entonces, no hay como un equipo que los tome a estos pacientes y diga "no, vamos a estudiar esto, vamos a hacer el seguimiento".

Yo acá en Chile creo que estamos muy bajo. O sea, no, no hay como algo específico ni, ni creo que hay datos tampoco, pero creo que acá en el hospital sí hay mucho más avances que en otros lugares, por lo menos lo que yo he visto.

E: Entiendo. Y para indagar un poquito más en eso que mencionaba del hospital. ¿Cómo es el abordaje de estos pacientes que usted plantea de forma interdisciplinaria? en general, cuando se empieza como a detectar o pesquisar que tal vez hay una enfermedad que puede ser de origen genético o rara, ¿cómo es la trayectoria de este paciente entre los especialistas?

P: Mira, a ver, tenemos como dos, eh, a ver, como dos mapas de derivación (podríamos decirlo así), que uno es… nosotros como equipo acá de Hospital Padre Hurtado, como equipo en conjunto con NANEAS y especialistas, nosotros en general tenemos contacto con la neonatología. Cuando el paciente nace, ¿qué es lo que nosotros decimos? cada paciente que tenga alguna genopatía o cumpla criterios de ingreso para nuestro programa, a nosotros nos derivan al paciente e inmediatamente se ponen en contacto conmigo. Entonces, nosotros lo que hacemos es hacer una visita a piso, ya sea del programa NANEAS o generalmente lo hacen con genetistas. Hacen una interconsulta para visita en pisos y uno lo que hace es ver este paciente, evaluarlo y dejar toda la coordinación con los especialistas que va a requerir después, con el equipo de cabecera y el especialista. Después, si el paciente va a tener una hospitalización muy prolongada, se intenta, de acuerdo a la estabilidad del paciente, se intenta tomar los exámenes de acuerdo a lo que les pidan los especialistas o tomarle, eh, o sea, para los estudios genéticos se toma hospitalizado, porque la idea es que se haga lo más pronto posible. Después que se toman los exámenes, el paciente se va de alta y sigue en control ambulatorio con nosotros, con el médico y ahí uno, yo ahí en general como un rol bien importante y coordinamos las horas, tratamos de darle un poco de prioridad a este tipo de pacientes para que no se pierda un poco, porque también hay una cosa, que los papás igual de repente están muy angustiados y el niño es chico, mucha angustia, no saben a dónde ir, con quién recurrir. Y generalmente ahí después nosotros tomamos la muestra, se va con, eh, generalmente con la genetista, que son las que toman los exámenes específicos para los estudios o bien se van derivados a la Clínica Alemana, los cariogramas u otro tipo de examen y después de esto siguen en control ambulatorio. Siguen con el equipo NANEAS y también con la especialista.

Bueno, tenemos también otro tipo de derivación, que es cuando el niño nadie, a ver… cuando nadie ha pesquisado algo en el niño o cuando todos saben que, todos lo han visto pero nadie ha encontrado nada y este niño se va de alta y es un poco más grande ya, es un niño, no sé, de 3, 4 años y nosotros de repente lo vimos y decimos "no". O la mamá consulta, por ejemplo, en servicios de urgencia, en APS, en la atención primaria y dice "no, este niño no camina todavía, tiene 1 año y medio o 2 años y no camina". O "tiene la cabecita más grande que los demás niños". Entonces, son cosas que a lo mejor hasta el año y medio creció adecuado para, para su edad, pero después empezó con un retraso del desarrollo. Entonces, esas cosas también las pesquisamos nosotros a través de una derivación de la atención primaria o del servicio de urgencia o desde otros servicios de salud -terciario puede ser también- que nos derivan a nosotros. Nos llega la interconsulta y

nosotros, a través de la interconsulta, categorizamos al paciente dándole una prioridad de acuerdo a la lista de espera y, de acuerdo a esa prioridad, nosotros lo ingresamos al programa y ahí vamos viendo las diferentes necesidades que tiene el paciente. Por ejemplo, si vemos que “Oy, este niño de verdad”, ya, recién ingresa, lo mandamos a los diferentes especialistas, genética hizo el estudio genético y no tiene nada, neurología también, inmunología y nosotros como NANEAS recabamos todos los antecedentes, eh, ¿no hay nada? ahí nosotros lo hablamos con la genetista, lo vemos y desde ese punto de vista ella ve qué tipo de estudios se pueden seguir realizando para, de acuerdo a la conducta que tiene.

E: Entiendo. Laura y usted siempre se ha desempeñado ligada al sector público entiendo. ¿Tiene algún conocimiento de cómo se da este abordaje en el sector privado? Tal vez que alguien le haya comentado.

P: Mira, sí, la verdad es que tengo, bueno, tengo amigas que trabajan en el sector privado y hay pocos lugares, por ejemplo, que también tengan un, eh, un equipo en sí también como más con interdisciplinaridad que tenga un equipo… porque son todos también como muy separados o hay pocas horas. Por ejemplo, en... a ver, en el sector privado sí se hace, por ejemplo, porque hay, o sea, está la disponibilidad de especialistas, que a lo mejor es mayor que acá ¿entiende? pero no hay a lo mejor, o sea, es difícil a lo mejor que el paciente llegue a ese tipo de especialista, porque no hay alguien que lo guíe para llegar como a ese especialista que requiere, a lo mejor, al genetista que de verdad requiere hacer el tipo de examen y hay una, a lo mejor, una mala derivación. También, o sea, de lo que yo sé, muchos pacientes que no tienen control o de verdad tienen otros síndromes genéticos que, no sé, era mucho más fácil por verlo, pero no tiene el diagnóstico todavía más que nada porque, no sé, van sólo al pediatra, por ejemplo, y tampoco es una continuidad en los controles, porque hay pacientes que son más grandes y que en general no le dicen “ya, venga a esto o venga con otro médico”. No hay como un seguimiento mayor.

E: Ajá, entiendo.

P: A lo mejor sí hay mayor, a lo mejor sí hay mayor disponibilidad de recursos, pero no hay a lo mejor un equipo como complementado para hacer esto.

E: Entiendo. Y Laura, sobre algo que mencionó hace unos minutos, en el fondo, de la importancia que le dan las personas al diagnóstico, los papás de estos pacientes pediátricos. ¿De qué manera cree que influye en los pacientes y en el estado de salud en general -por lo que usted ha visto- el alcanzar un diagnóstico definido? ¿Nota mejoras evidentes al tener diagnóstico o no siempre? ¿cómo ve usted que sea el tema del diagnóstico?

P: A ver, mejoras como de salud, no. No, no he notado, pero sí, por ejemplo, tengo un caso de un paciente que es del Sótero del Río, que no [tuvo], que le hicieron todos los exámenes, biopsias musculares, un montón de exámenes y tengo el [testimonio], que la mamá, eso a mí eso me quedó muy grabado cuando la mamá me lo dijo; ella nunca logró tener un diagnóstico y me dijo “¿sabe qué? -me dijo- yo lo único que quiero es saber lo que tiene mi hijo”. Y yo le dije “bueno -le dije yo-, a usted ¿qué cambiaría en usted o en su familia? -le dije-, ¿qué cambiaría tener un diagnóstico o un nombre para la enfermedad de su hijo?”. Le dije “a lo mejor usted piensa “lo vamos…”, “a lo mejor -le dije- es una enfermedad que nunca vamos a poder tratar o que no tiene tratamiento, no sé. [¿Qué quiere usted?]”, y ella me dijo algo que como que también quedé muy marcada con eso: me dijo “la verdad -dijo-, es que es difícil -dijo- tener la incertidumbre de no saber qué tiene mi hijo”. Dijo “a lo mejor no voy a saber -dijo- que tiene, eh, no va a haber un tratamiento, pero voy a saber lo que tiene y puedo a lo mejor prevenir para mis otras hijas, que cuando vayan a ser madres, a lo

mejor estudiarlo o a lo mejor decirles que no tengan hijos, porque pueden pasar por lo mismo. Porque lo que yo he sufrido no, no me gustaría que lo pasara mi familia o mis hijas".

Ahora, mejoras de salud consistentes en el paciente en sí, no he visto, pero sí salud mental en la familia. Eso es algo muy, o sea, muy gratificante. Acá en el hospital hay muchas mamás que, no sé, yo he conocido que empiezan con el estudio y después de esto me dicen "no tía, tenía esto y esto y yo me quedo tranquila porque en realidad la doctora me dijo que esto, hasta tal punto podríamos llegar", o por ejemplo pacientes que tienen... [problemas de conexión]

[Se retoma entrevista]

P: Por ejemplo, te decía lo de los pacientes con limitación del esfuerzo terapéutico. Tuve un paciente que, en este momento hay un paciente en la UCI que se hizo todo el estudio genético, no tenía nada y con un examen genético salió su enfermedad, que es una enfermedad muy rara, mitocondrial, que no tiene cura; tiene tratamiento, pero paliativo. O sea, podemos tratarlo… ahora, en este momento, está con una traqueostomía, pero la mamá entiende que tiene, eh, que el niño ya su condición va a ir empeorando y que ella tiene que mantenerlo de acuerdo a la etapa que vaya viviendo, pero ella no, ella no quiere hacer más cosas. Me refiero a que, si no lo tuviéramos el diagnóstico, ella empezaría a investigar y a buscar y "a lo mejor hubieran hecho algo por mi hijo", eh, pero eso creo que para la familia o para los cuidadores principales en sí es súper importante, o sea, es algo que los tranquiliza bastante, aunque sea sólo por salud mental, saber lo que tiene su hijo y cómo es el pronóstico, el pronóstico que en sí nos lleva a hacer esto. O cómo podemos abordarlo, o si tiene algún tratamiento o no lo tiene.

E: Y pensando en esto de los cuidadores en general, ¿quiénes son las personas que acompañan a los pacientes en este proceso que usted ha visto?

P: Generalmente los cuidadores principales son las madres y generalmente la familia. Bueno, nuestro hospital está inserto en unas comunas muy vulnerables, entonces acá se ve mucho que el cuidador sea, si bien es la familia, eh, sea la abuela, la abuela materna. Entonces, si no es la mamá, es la abuela materna. Y generalmente los mayores involucrados es en sí la mamá o la abuela materna, que son los cuidadores principales.

E:Y en términos de las necesidades de estos cuidadores. ¿Cómo ve usted que sería importante o cómo se podrían mejorar los apoyos para las personas que cuidan? ¿en qué distintos ámbitos? ¿qué ve usted que necesitan? ¿Como qué necesidades principales detectan los cuidadores?

P: Uf, aquí, bueno, las necesidades son infinitas para los cuidadores, son infinitas. Acá la primera, el primer abordaje que debiéramos tener para este tipo de, de este tipo de familia o cuidador principal es la salud mental, que lamentablemente no tenemos acceso a ella porque la mayoría de nuestros pacientes tienen sobrecarga del cuidador. Es entendible, es una mamá que no duerme en toda la noche, que no comió durante el día, que no puede hacer su vida normal, que no puede trabajar, que no puede dejar, que no confía en que nadie cuide a su hijo o que su hijo no puede ser cuidado con nadie porque nadie, a lo mejor, o no tiene una red de apoyo necesaria para que le… de repente hasta lo más básico, "voy a la feria y vengo". Hay muchas mamás que no pueden hacer eso, de que te cambia… o mamás adolescentes, entonces yo creo que el primer punto es salud mental, porque salud mental no tenemos, lamentablemente también no tenemos cómo ofrecer algo mejor para este tipo de pacientes por la sobrecarga del cuidador que tenemos. Es una sobrecarga muy, muy, muy grande la que tenemos.

Primero, la salud mental, segundo, yo creo que la salud física de este cuidador también se deteriora porque este cuidador ya no se preocupa de él, ya no va al control de control crónico; si es hipertenso, si es diabético, este cuidador no, o sea, simplemente prioriza: ¿qué es primero? ¿ir al control con mi hijo o ir al control con, a mi control para tomarme las pastillas? Claramente no voy a mi control o voy a un cirujano o me duele la plata y me tengo que operar pero no tengo plata y no me llaman del hospital, o no puedo ir porque tengo, aparte del niño, tengo otros 5 niños más que cuidar. Entonces, primero salud mental, yo creo que salud física y bueno, lo económico también es súper fundamental, porque generalmente este tipo de pacientes tiene muy, muy… nivel socioeconómico muy bajo. Dentro de estas comunas también son muy, muy pobres, entonces es lo que te contaba denantes, si a mí de repente una abuela que cuida a 5 niños con discapacidad, que va a trabajar 2 horas y que los deja con otros; mientras que va al colegio ella trabaja y después cuando trabaja ¿cómo va a las terapias? pero creo que eso sería como los principales, las principales necesidades que abarcarían todo lo de estos pacientes.

E: Y en términos de lo que decía del impacto económico en general, la búsqueda de diagnóstico o después, si se alcanza un diagnóstico, el tratamiento ¿tiene un alto costo para los pacientes? ¿cómo se da eso en el sector público y en específicamente en su hospital? ¿cómo lo ha visto?

P: A ver, acá nosotros tenemos el programa que es un estudio que hace la doctora Repetto con la Dra. Martin, que son las genetistas, que en general ayuda bastante a los pacientes y que nosotros, nosotros [inentendible 19:57] viene el paciente a la consulta, si ingresa para estudio, los pacientes dan la autorización, nosotras mismas como enfermería tomamos la muestra del examen para que se lo lleve la genetista y ellas [hacen] todo el proceso. En general, eso no tiene costo para el paciente ¿ya? pero si hay exámenes que no están dentro de este mismo estudio y que valen, por ejemplo, 700, 800 mil pesos o de repente 200, 300 mil pesos, entonces nosotros lo que hacemos ahí es derivarlos con la asistente social para hacer una evaluación y que esta asistente nos diga “sí, tenemos esta alternativa”, porque muchas veces hay fondos que [son] de la municipalidad o del mismo sistema de salud, que son la subsecretaría de salud, que ayudan un poco a paliar un poco el tema del gasto de recién el examen. Entonces, hay veces que consigue un poco de ayuda la asistente y el otro, la otra ayuda, las mamás generalmente hacen bingos o alguna actividad extra para poder lograr hacer el examen.

Cuando se logra el diagnóstico, eh, acá el hospital, dependiendo del diagnóstico que sea porque, por ejemplo, hay pacientes que, de acuerdo al tipo de enfermedad, si la enfermedad es una enfermedad que va a ir progresando con el tiempo, se va a ir degenerando, nosotros tenemos, dentro de este hospital tenemos bastante ayuda ¿por qué? porque el paciente si, por ejemplo, se le hace una traqueostomía, se le hace una gastrostomía, todo paciente en el Hospital Padre Hurtado que tenga necesidades especiales, el paciente se le da un cierto tipo de insumo, por ejemplo, se dan ciertas jeringas mensuales, se le dan gasas; esa ayuda la tiene. Si bien a lo mejor tienen que comprar algún tipo de cosas, eh, no es lo mayor, porque al paciente que tiene traqueostomía se le entrega una cánula, al paciente que tiene una gastrostomía se le entrega un dispositivo de alimentación, un botón ya sea, o sea una sonda de gastrostomía. Sí hay veces que los pacientes tienen que seguir costeando cosas. Si es que, por ejemplo, si requerían un alimento especial, y ahí esas cosas no las tiene costeadas el hospital o no, lamentablemente no se pueden entregar, pero ahí uno también empieza a jugar con un tema de, eh, la asistente social o las mismas mamás van a la municipalidad y dentro de la municipalidad hay una asistente social especial para hacer este

tipo de casos y nos piden, nosotros gestionamos los informes médicos, los informes de discapacidad para que les puedan entregar algún tipo de ayuda y así, eh, se va como sorteando un poco tratar de minimizar los gastos para el paciente.

E: Y pensando en el caso de los pacientes que acceden a tratamientos para su enfermedad, ya sea porque tienen un diagnóstico y existe un tratamiento para esta enfermedad o porque se le está dando algún otro tipo de tratamiento para sus síntomas, etcétera. ¿En general, cómo es la experiencia con esos tratamientos? ¿Hay una buena adherencia de los pacientes? ¿Cómo ve usted ese tema?

P: En general, cuando se le entrega un, como un tratamiento al paciente, sí, hay buena adherencia. En general sí, hay buena, hay buena adherencia, el paciente es preocupado, asiste. En general porque uno también les, eh, a ver… les hace entender lo importante que es para su hijo o hija el tratamiento y el por qué se está haciendo, pero en general tienen buena adherencia cuando uno ya tiene diagnóstico y se le puede entregar el tratamiento. No es como que el paciente no venga nunca más. No, no. Vienen en general, bastante buena la adherencia.

E: Y ¿usted detecta que existe alguna dificultad -en cualquier nivel, ya sea como en la vida cotidiana de los pacientes o a nivel del hospital- para el acceso al tratamiento y esta adherencia? ¿Hay como alguna dificultade que hay que sortear?

P: A ver, dificultad, eh.... Yo creo que la mayor dificultad que puede hacer que los pacientes tengan poca adherencia es la poca cultura a lo mejor que tenemos o los pocos accesos, porque muchas veces nosotros, eh, a lo mejor la mamá, por ejemplo, no viene a la terapia con la psicóloga, pero ¿por qué? Porque nunca la hemos educado o nunca le hemos ofrecido una terapia psicológica. Entonces, cuando la tenemos, la paciente piensa a lo mejor “Ya, va a ser o no va a ser, pero en realidad no la tenemos por mucho tiempo”, entonces a lo mejor no viene. No entiende un poco la importancia del tratamiento, pero ¿por qué? porque yo creo que nunca se lo hemos dado, entonces yo creo que eso sería una gran limitante en cuanto a como la dificultad institucional con el paciente que tenemos nosotros. Porque tenemos pocos recursos entonces, cuando logramos dar algo, eh, muchas veces el paciente, si es poco adherente, es por eso, porque no nunca lo ha tenido en sí.

E: Y esto que, que mencionaba, por ejemplo, de la indicación complementaria de, de ir a la psicóloga. En general, ¿a estos pacientes con enfermedades raras se les dan indicaciones de apoyos complementarios, por ejemplo, desde Terapia Ocupacional, kinesiología? ¿Tienen ese tipo de sugerencia? o para temas de salud mental ¿cómo se da por ahí?

P: O sea, en general todos los pacientes que están en estudio por enfermedades raras tienen algún tipo de discapacidad física o mental. Generalmente yo creo que 99% de este tipo de pacientes tiene algún tipo de necesidad. Generalmente sí, nosotros siempre, o sea acá en el hospital lamentablemente no tenemos rehabilitación para nuestros pacientes. O sea ¿a qué me refiero con eso? no tenemos ni [sala] para pediatría, no tenemos sala de rehabilitación, eh… no tenemos sala de rehabilitación, no tenemos kinesiólogo, no tenemos fonoaudiólogo, no tenemos terapeuta ocupacional, no tenemos fisiatra. No tenemos nada, entonces en realidad no podemos ofrecerle nada. Nosotros acá lo que tenemos es por la ayuda de la Universidad del Desarrollo, que son dos kinesiólogas, una fonoaudióloga, pero que trabajan en conjunto con el NANEAS y casi todos estos pacientes del NANEAS son los que requieren rehabilitación. Entonces lo que nosotros hacemos es derivarlos a este tipo de especialistas que nos dan horas para ellos y también lo que hacemos mucho es derivarlos a la Teletón o al Instituto Pedro Aguirre Cerda, que es el Instituto de neuro rehabilitación y siempre priorizamos que estén en cualquiera de estas dos instituciones. Por ejemplo, si

tiene un ciclo de terapia que esté en la Teletón, nosotros le decimos “vaya a la Teletón y después renueva con nosotros”, porque nosotros no podemos ofrecerle mucho.

Y en cuanto a salud mental, ahí nosotros estamos bastante al debe, eh… porque no, nosotros como pediatría en sí tenemos, eh, salud mental, hay una unidad de salud mental dentro del hospital. Si bien hay una unidad de salud mental, eh, la unidad de salud mental está enfocada como en ver otras cosas; ve algún tipo de pacientes nuestros pero, por ejemplo, nosotros, la mamá del paciente nosotros no la podemos derivar, eh, a que tenga terapias con psicóloga, porque claramente hay otro paciente que tiene otra necesidad y que nunca va a ser priorizada esa señora. Entonces, lo que nosotros hacemos es derivarle al APS en el consultorio, pero de igual forma, eh, es lento, es muy lento. Entonces por eso digo, lamentablemente no tenemos, como pediatría, como programa, no tenemos psicología todavía y es difícil el acceso para los pacientes en general. Es muy difícil como ingresar. Eso.

E: Entiendo. ¿Y usted ha visto en sus pacientes que opten también a tratamientos que no sean médicos o biomédicos? por ejemplo, medicina alternativa en general, ¿le hablan de que la gente pruebe esas cosas en este tipo de pacientes? ¿Cómo lo ha visto usted?

P: Sí, por ejemplo, hay pacientes que toman… la Fundación Daya, no sé si la conoces, que es la que trabaja con marihuana, haciendo gotitas de marihuana. Yo tenía unos pacientes con epilepsia que se inscribieron las mamás y iban a la fundación y trataban a sus hijos con, aparte del tratamiento farmacológico, este tratamiento alternativo y o sea, para ellos habían visto un cambio significativo en los niños, en la cantidad de convulsiones, en la calidad de vida del niño, la habían visto. En general he tenido como esa experiencia y bastante buena, por lo que podría decir, porque los pacientes que he visto, o sea, los relatos de los pacientes son positivos.

E: Claro, les ayudaría en el proceso específico esa terapia complementaria.

P: Sí, claro.

E: Y en general, el perfil de pacientes que usted ve ¿son niños muy pequeños, son bebés? ¿como cuál es el perfil? Si usted tuviera que caracterizar a los pacientes que usted atiende en general con enfermedades raras.

P: Pacientes pediátricos pero, o sea, pacientes pediátricos menores de 18 años diría yo, como todo el ciclo, eh, de menor de edad porque, en general, tengo uno que otro paciente que son 19, 20, 21. Son los menos, pero paciente pediátrico menor a 16 años.

E: Entiendo ¿y cómo ve usted que influye en la vida de estos pacientes el tener esta condición de salud en general? en términos no sólo como médicos de salud, sino tal vez para los otros ámbitos de su vida social, ¿usted ve que haya como algún impacto o en su educación, futura trayectoria laboral? ¿cómo ve que, que impacta este ámbito?

P: O sea, sí. De acuerdo al tipo de paciente y la enfermedad que tenga, eh, influye bastante ¿por qué? porque hay pacientes, por ejemplo, que tienen un dispositivo de gastrostomía o se tienen que sondear y, por ejemplo, este tipo de pacientes no tienen a lo mejor un déficit intelectual, entonces van a un colegio normal pero se tienen que sondear. Entonces, el tener que sondearse para ellos también es un… le influye negativamente en el colegio, ¿por qué? porque tienen que salir a lo mejor cada 4 horas de las clases, porque no tienen un lugar donde hacer el sondeo vesical intermitente, un lugar adecuado en el colegio, porque muchas veces el colegio no recibe estos tipos de pacientes con un tipo de dispositivos. Por ejemplo, me pasaba que había una mamá que tenía que tener a la niñita hasta las 11:00 de

la mañana, porque a las 12 se alimentaba y la niñita no tenían déficit intelectual, tenía otro problema y tenía una gastrostomía, pero no podían alimentarla, entonces ella tenía que ir a buscarla. Entonces, esta niña se quedaba sin compartir con sus pares, eh, no sé po', sin salir al recreo, sin hacer las actividades porque la podían botar, porque en la tarde no podía estar en el colegio, entonces, claramente en las actividades normales o en su vida normal, como de acuerdo a su etapa, se ve, se ve bastante alterada podríamos decirlo así, de acuerdo al tipo de enfermedad que tenga.

Hay pacientes que van a colegios especiales, colegios con integración, que a lo mejor están al mismo nivel que los otros niños y no hay mayor relevancia o mayor dificultad en este tipo de pacientes, pero hay gran cantidad de niños que sí se ve muy afectado al tener algún dispositivo o algún tipo de enfermedad que en realidad, eh, que esté impidiéndole hacer lo normal de cada niño, por ejemplo, jugar a la pelota. Que se puede caer y se le pueda salir, ¿entiendes?

E: Entiendo. ¿Y cómo ve que impacta en, en las familias? Además de esto que me conversó de las cuidadoras principales que veían muy afectada su salud mental. ¿Qué otro impacto ve usted que tengan las dinámicas de las familias de sus pacientes, el tener un hijo con enfermedades raras?

P: A ver, lo primero que uno ve que hay harto impacto en cuanto a lo que es el núcleo familiar, ¿a qué nos referimos con eso? es el papá, la mamá, el hijo o la hija, por ejemplo, ¿ya? Entonces, una familia nuclear. ¿Qué es lo primero que pasa cuando nace -y tenemos el embarazo que pensamos que a lo mejor el embarazo está todo bonito, va a nacer- qué es lo que pasa cuando nace este hijo que es enfermo (podríamos decirlo así) o que tiene una condición especial? Muchas veces, en los primeros meses de vida, eh, se separaran y ahí está la separación, entonces se queda esta mamá, que se queda sola, se queda a cargo de la casa, se queda a cargo de los niños, eh, se queda a cargo de todo y no tiene otra red de apoyo. Y el papa nunca más lo vimos. Entonces lo primero es eso, la carga que tiene la separación de la familia, la separación de la familia nuclear, que es una familia que está compuesta sólo con la mamá y ahí empiezan todas las dinámicas familiares, el tema económico. La mamá tiene que salir a trabajar, "¿con quién lo dejó?, lo dejó con la abuela", la abuela se hace cargo de este niño para que la mamá trabaje y sea sustento de la casa, porque ya no tenemos el apoyo del papá, que a lo mejor el papá nos ayudaba un poco más, y también nos pasa mucho que los niños cuando van creciendo nos dicen, o sea, nos manifiestan en control: "no, es que mi papá no está", "no, es que esto", "no, es que mi mamá", "no tía es que yo no veo a mi mamá porque trabaja toda la noche". Entonces muchas veces nos pasa eso con la dinámica familiar o que los niños también ya saben que la mamá tiene que trabajar todo el día o que saben que, no sé, que la mamá tiene que venir con ellos o que la abuela los cuida, la abuela tiene que venir con ellos. Entonces, o sea yo creo que dentro de la dinámica familiar y [inentendible 34:05] estas familias en uniparentales con sólo con la, con la, que el jefe... porque en la mayoría de los casos es la madre la que siempre está presente, la familia de la madre; no en todos los casos porque hay papás que son muy responsables también, pero en general a los niños también les afecta harto eso, nunca tener una figura paterna o no tener una mamá presente entre comillas, por decirlo, porque ha tenido que trabajar toda su vida para mantenerlo.

E: Claro, entiendo. ¿Y usted Laura tiene conocimiento o alguna vez se han vinculado desde el hospital con alguna organización de pacientes, por ejemplo, de enfermedades raras o alguno de estas condiciones genéticas?

P: ¿Con alguna organización? Eh, a ver, yo por lo menos no. No sé, no sé si lo… bueno, mira. A ver, acá nosotros tenemos diferentes tipos de pacientes. Nosotros, a ver, a veces no sé si con fundaciones netamente tal u organizaciones pero, por ejemplo, cuando tomábamos exámenes inmunológicos que iban al [CIBI], el [CIBI] también estaba creado por una persona que era específico y hacía como una beneficencia un poco para este tipo de pacientes que hacían un tipo de examen especial y tenemos otras fundaciones. la Fundación Mateo [Esquivo], que también son un poco más económicos los examen. Pero en sí yo nunca me he relacionado con alguna como fundación, organización que estudie en sí las enfermedades raras así, aparte de lo que hacemos.

E: ¿Y alguna vez ha habido algún vínculo con alguna instancia, por ejemplo, de planificación o discusión a nivel estatal o a nivel público sobre temas de enfermedades raras?

P: Yo que sepa, no. Acá nosotros no, no hemos tenido.

E: Y Laura, me gustaría también indagar un poco en cómo ha sido para usted a nivel personal vincularse con el tema de las enfermedades raras. ¿Qué impacto ha visto que ha tenido en su ámbito profesional pero también personal el trabajar en esta área y vincularse con este tipo de pacientes?

P: A ver, yo creo que es súper gratificador y uno crece bastante como persona y como profesional en el conocer, eh… de repente uno mira que uno tiene un problema tan chiquitito y que es tan, para uno es tan grande y el otro, y uno mira lo que le pasa a la otra persona y dice “chuta, lo mío no es nada en comparación de esta gente que de verdad sufre todos los días y tienen miles de...” y de verdad, y siguen con ánimo, bien, como tirando pa’ delante. Entonces, yo creo que es gratificador, eh, crecimiento personal, porque pucha, cuando llega el paciente acá y te dice “oiga tía, muchas gracias”, uno no sabe, o sea, uno se da cuenta lo que, lo poco que uno hizo para el paciente es tan importante. El conseguirle una hora de repente, el tomarle un examen, de repente “pucha tía muchas gracias, tuve que estar horas” o “porque usted lo pinchó y no lo pinchó otra persona que lo pincha 5 o 6 veces”. De repente para uno es súper gratificante ver la cara de esos papás que te dicen o la cara de los mismos niños. De repente el niño llega y te conoce y te abraza, no es un, no es que llegue al hospital y está como así enojado que… no. Muchas veces llega y sabe que lo vay’ a pinchar. Y te abraza y te dice “hola tía, ¿cómo está?” y todo y “yo quiero que me pinche usted”, porque te conoce. Es súper gratificante que el niño te conozca y que la familia confíe en ti. O sea, un crecimiento personal muy gratificante y profesional para qué decirte, o sea, uno se especializa en un montón de áreas. O sea, en cuanto al clínico, asistencial, docente, un montón de cosas que uno empieza a conocer y a crecer. Uf.

E: Y Laura, ¿alguna vez usted siente que ha requerido algún tipo de apoyo profesional para tratar a pacientes con enfermedades raras, por ejemplo, a nivel psicológico o de otro tipo?

P: Sí. O sea, sería, lo ideal sería que tuviéramos una psicóloga que trabajara a la par con nosotros, o sea, eso sería indispensable, indispensable. Eh, ojalá siempre tenerla y que nos pudiera dar herramientas, eh, para el cómo abordar ciertas situaciones, cómo entregar la información, cómo dar, cómo dar una respuesta, cómo contener al paciente, porque uno lo hace con las herramientas que uno tiene, pero muchas veces tu paciente necesita mucho más que uno no sabe. O sea, sería indispensable en el equipo tener una psicóloga que nos pudiera orientar, que pudiera hacer la consulta en conjunto con nosotros y así detectar las necesidades del paciente y de la familia para poder abordarlas. O que nos enseñara a nosotros cómo entregar una mala noticia, por ejemplo, o entregar una noticia que es devastadora o que, si bien es mala, pero dentro de lo malo no es tan malo, entonces uno de

repente no tienen las herramientas como poder y uno lo hace, como, como, como puede hacerlo de acuerdo a los medios, pero es indispensable tener una psicóloga junto con uno en la atención o poder derivarle los pacientes, que nos pudiera hacer a nosotros una intervención.

E: Entiendo. Sería importante un apoyo por ahí también. ¿Y usted tiene conocimiento de alguna política o algún programa que aborda las personas con enfermedades raras en Chile?

P: ¿Políticas y programas así como ministeriales? La verdad es que no. No tengo conocimiento de políticas o programas con pacientes con enfermedades raras, no.

E: Entiendo. ¿Y algún tipo de política, programa o ley también que aborde el tema de los cuidadores en Chile? ¿Usted tiene conocimiento de alguno?

P: Bueno, está lo que es en APS, que se ve mucho, lo que es el estipendio para el cuidador, que le dan como un pago monetario -que no es mucho también- para el cuidador. Y eso.

E:¿Y qué cree que se podría mejorar, por ejemplo, en este tema que conoce de los cuidadores? ¿se le ocurre algún área que sería importante considerar o alguna modificación que usted cree que sería necesaria?

P: Bueno, eh, primero a lo mejor crear políticas que fueran relacionadas en cuanto a las necesidades que uno viera del cuidador y hacerlo con personas que realmente trabajan en esto y que viera las necesidades reales del paciente, porque muchas veces se crean políticas que, políticas públicas que en realidad no son acordes a las necesidades, o las hicieron cualquier persona que en realidad no [inentendible 41:15] o no tiene la experiencia en eso.

Yo creo que se deberían crear unas buenas políticas para los pacientes y, o sea para los cuidadores, las familias y los pacientes. Idealmente, no sé, estamos a años luz de, no sé, por ejemplo, como España, que en España los pacientes con cuidados paliativos hasta tienen clínicas que los pacientes, o sea, si van hasta, no sé po', le dicen "yo le cuido al paciente estas 12 horas y usted vaya y distráigase", porque saben que la salud mental es muy importante. Entonces, como crear el programa de acuerdo o acorde a las necesidades y también dentro de nuestra realidad, porque tampoco sería algo muy lejano el, o sea, el hacer esto -[tampoco] pensar que podría ser de un día para otro-, pero a lo mejor el, eh, porque si [hubiesen] escuelas especiales a lo mejor o escuelas hospitalarias a lo mejor el poder llegar un poco más a la población para hacer conocer este tipo de acceso que tienen o que podrían tener los pacientes.

E: Y Laura, de todo lo que hemos conversado ¿hay algo que le quede dando vueltas sobre el tema de las enfermedades raras desde su rol? ¿algún otro tema que, que comentamos y que quiera como complementar algo? Porque ya estamos llegando al final de la entrevista.

P: A ver. No, yo creo que me queda todo claro; destacar que acá en el hospital la función y lo que se hace con los pacientes es súper importante y relevante para ellos y que son muy agradecidos cuando, eh, las doctoras los derivan o los ingresan al estudio genético, los pacientes siempre están muy agradecidos porque son cosas inalcanzables para ellos.

Nada, es. La preocupación y que ojalá se sigan generando este tipo de oportunidades para lograr… para un bien del paciente, sí.

E: Bueno Laura, muchas gracias. Para cerrar me falta preguntarle ¿cuántos años tiene?

P: 37.

E: 37 súper y su profesión es enfermera ¿cierto? de base.
P: Sí, enfermera de universitaria.
E: Súper. Ya, entonces Laura estamos listas. Nosotros, bueno, vamos a usar toda esta información para poder visibilizar y mostrar más la realidad del abordaje de las enfermedades raras, desde la experiencia de quienes ven el tema del día a día, como usted decía que es muy importante incluirlos también en estas instancias. Y, de todas maneras, cuando tengamos resultados podemos compartirlo si le interesara ver cómo le va a este objetivo con el tema de las vivencias y trayectorias de pacientes, desde la visión de estos distintos actores ¿ya?
P: Sí, por supuesto, por supuesto, me encantaría muchas gracias a ti también y al equipo por haberme invitado a participar.
E: Sí, muchas gracias Laura por darse el tiempo, estamos en contacto, cualquier cosa.

[La entrevista se da por finalizada]

S.IC3 - ZOOM-ACE

Abreviaturas:
E: Entrevistador
P: Participante

E: Listo. Entonces bueno, para que tu sepas, lo que ya pudiste mirar un poco en el consentimiento, ehh esta investigación trata sobre las enfermedades raras y buscamos conocer tu percepción, en la percepción de pacientes y familias.
P: Mhm
E: Sobre todo el proceso de tratamiento, diagnóstico, etcétera. Y bueno, tú puedes contestar las preguntas que tu quieras, ehh plantear tus dudas, poder cortar la entrevista en cualquier momento, tienes total libertad para que esto te haga sentir cómoda, ¿ya?
P: Ya, jeje (risa).
E: Super, entonces para partir si me puede contar primero xxxxxx, ¿en qué institución usted trabaja y cuál es su ehh profesión, su título de...?
P: Eh ya. Mira, yo en este momento trabajo para la Universidad de xxxxxx, en xxxx, en xxxxx, eeh que es donde yo (no se entiende 00:55) hice mi doctorado. Eeh de formación yo soy kinesióloga de pregrado, eeh después seguí estudiando, hice una serie de diplomao (diplomados) y soy magister en neurorehabilitación, magíster en ciencias biológicas mención neurociencia y doctora en neurociencia cognitivas y psicología. Y ahora voy a obtener uno, otro doctorado, que fue así como por casualia (casualidad), que emm me lo van a entregar acá en Chile jeje (risa).
E: Ah, ya.
P: Emm si, emm, ¿qué más te cuento?, bueno, trabajo de manera, bueno investigo, investigo en dos áreas, un área es en en marcadores neuronales, ¿ya?, mm y epigenéticos en la negligencia materna, ¿ya?, eeh y también investigamos en cómo podemos revertir emm los marcadores epigenéticos y marcadores neuronales también ene en en los diferentes tipos de apego.
E: Hmm.
P: En el vínculo materno filial.
E: Que interesante.
P: Sí.
E: Que interesante (no se entiende 01:59)
P: Y otra área, y otra área de investigación que tenemos es que emm investigamos en espectro autista de alto funcionamiento, ¿ya?, o más conocido como nivel uno, emm que en el fondos (fondo) ehh se ve muy se ve muy postergao (postergado), ¿verda? (verdad), porque

como son chicos y adultos, ¿verdad?, que ehh se puedan desenvolver en la vida, con muy poquita ayuda, ehh entonces muchas veces es está muy postergado, y también muy segregados emm por la sociedad debido a que contamos con una mirada del autismo eh muy arcaica, muy muy anti no se, no se, muy muy desinformado desde la parte médica, emm [...] y bueno y esto lo personal a mí me me me me mem me toca de manera directa, ya que mi hijo mayor ehh tiene autismo de alto funcionamiento.

E: Mhm.

P: Y la verdad que ha sido un gran desafío y y vivir por ejemplo en España y vivir acá en Chile pa (para) nosotros ha sido muuuy complejo emm que él se adapta acá, acá en Chile, muy complejo.

E: Mhm.

P: Muy complicado.

E: Claro, ha sido difícil.

P: Sí.

E: Y ustedes además de trabajar en en investigación ¿también hace como atenciones clínicas? O ¿solo está en el área de investigación?

P: Sí, si, no, tengo unam (una) consulta de atención clínica y ahora estoy abriendo un centro de neurorehabilitación motórico cognitiva infantil y adulta, acá en Talca, porque no hay nada.

E: Claro

P: Ehh muy desconocido.

E: (no se entiende 03:37)

P: Y por lo mismo llegue, bueno con la con la xxxxxxx en el fondo nos conocimos él..., por mi hijo, ¿ya?, que cuando empezamos con estos diagnósticos él era, tenía como cuatro años, ¡y claro!, y lo enviaron a genetista y la xxxxxxx se hizo como que se puso a reír, dijo: "No tiene naa (nada)" y ahí en el fondo estábamo (estábamos) como investigando en en áreas similares y en el fi emm nos mantuvimos en contacto y y la verdad es que claro, acá por ejemplo en xxxxx yo recibo ¡muchos niños!, porque ahora todo es autismo, todo, o sea, desde parálisis cerebral que uno reb reb recibe, ¿ya?, que son aut, y que vienen con diagnóstico de autismo y muchas enfermedades genéticas que se desconocen, pero que al al ver uno al paciente evid es evidente, ¿verda? (verdad), de que hay alteraciones genéticas, pero se desconoce mucho, mucho.

E: Mhm.

P: Hay mucho desconocimiento del área neurológica y genética acá en Chile, mucho, eh realmente eh impresionante, yo diría que alrededor de lo del del 70 - 80% de los pacientes que recibo vienen con un diagnóstico errado.

E: Mhm claro, es harto, un gran porcentaje.

P: Sí, sí.

E: Y pensando si nos enmarcamos específicamente en este tema de las enfermedades raras que tu ya empezaste ahí.

P: Mhm.

E: A entrar con con el tema de la doctora Gabriela.

P: Mhm.

E: Tus funciones que desempeñas específicamente con pacientes o en el tema de enfermedades raras ¿cuáles son?

P: [...] Es que por lo me es que es emm en neurología en general, ¿ya?, tanto motora y de estimulación cognitiva, ehh entonces es ahí cuando nos damos cuenta de que realmente son enfermedades raras, cuando tu, bueno ehh físicamente hay muchos chicos que ehh es muy evidente, pero yo también lo complemento con muchos exámenes de imágenes que les pido a los papás, ¿ya?

E: Mhm.

P: Electroencefalograma, resonancia y ehh visita al genetista.

E: Mhm.

P: Que generalmente derivó con con xxxxxxx

E: Mhm.

P: Entonces es ahí es cuando nos damos cuenta de que claramente hay alteraciones super importantes, muchos chicos por ejemplo con con con crisis de de ausencia y en el fondo con actividades ep epiléptica epileptiforme, ¿verdad?, ehh que en el fondo pasa desapercibida y que para mmm para muchos médicos tampoco llama la atención, está así normalizado.

E: Mmm.

P: Ehh entonces ehh desde ahí, bueno yo tomo a los chicos ehh y empiezo a trabajar con ellos.

E: Mmm.

P: Y con la familia, entonces trabajamos la actividad, ehh por ejemplo, cuando vemos alguna alteración en el electroencefalograma trabajamos con: el doctor xxxx xxxxxxx, que también está en Santiago, en la xxxxxxx; ehh geneti ehh genetista; xxxxxxx; psiquiatra; xxxxxxx en la xxxxxxxxx, en Santiago también.

E: Mhm.

P: Entonces a mí me ha costado mucho también encontrar un equipo acá en xxx ¡no hay!

E: (No se entiende 06:31).

P: Pero si lo bueno es que emm hoy en día estoy apoyando y soy docente de las especialidades médicas que están en su último año de especialida (espacialidad) y eso igual me a podido me a ayudado mucho a poder emm enseñ enseñar más de neurofisiología, de que se entienda igual que la la patologías que uno ve en clínica tienen un fondo y tienen una base y tienen un porqué.

E: Mmm.

P: Y que en el fondo sabiendo ese porqué uno le puede dar un buen tratamiento y un buen apoyo al paciente, porque o si no esto es lo mismo que jugar a la lotería.

E: Mhm claro, ir probando nomas a ver ahí cómo se le (no se entiende 07:10).

P: Claro, claro.

E: Y pensando en ya me lo has empezado como a esbozar un poco, pero ehh, ¿cuál es tu percepción del desarrollo de las enfermedades raras en Chile?

P: Ehh.

E: Cómo que claro, hay ausencia de diagnóstico horrible, ¿en qué sentido?, si puedes profundizar un poco en eso.

P: Horrible, horrible, cosas que tú me preguntaras a mi, creo que desde la parte médica y clínica en Chile, somos muy poco éticos.

E: Mmm.

P: ¿Ya?, creo que la ética profesional y la motivación hacia lo que uno hace ehh es em es muy baja, ¿ya?, ehh claro, especializarse todos pueden decir que es costoso, que cuesta, pero lamentablemente cuando ¡tu! Decides u optas por trabajar en neuro, o asociado a neuro, tu tienes que especializarte, y sabes que tienes que invertir, y sabes que por mucho tiempo quizá no va (vas) a ganar mucho dinero, pero que en el fondo eso se va a retribuir en el tiempo.

E: Mhm.

P: Y que requiere de mucho estudio y que requiere de mucho esfuerzo porque tu tienes que manejar múltiples áreas.

E: Mhm.

P: Ehh, y claro, y tu cuando hablas y lo comenta (comentas) es como mmm ah ya ya ya.

E: Mmm.

P: Ah ya ya ya, y como como ya ya ya, ehh entonces falta mucha vocación y fal, yo siento que falta mucho entregarle a los chicos esto desde el pregrado, ¿ya?, el el compromiso con el paciente, ehh tampoco nosotros tenemos, ehh no hay nadie que fiscalice nada, entonces por ejemplo yo no tengo idea de quemao (quemados) por ejemplo, pero si yo quisiera mañana trabajar con quemados a mi nadie me fiscaliza de que yo se.

E: Mhm.

P: No hay fiscalización, por ejemplo si tenemos un diagnóstico errado, nadie se hace cargo de ese diagnóstico errado.

E: Mmm.

P: Diagnóstico poruno (porque) nosotros hemos tenado (tenido) este tenido diagnósticos errados, que son, o sea, que tu dices. Incluso con la xxxxxxx estamos viendo un caso de un chico que llegó con diagnóstico de síndrome de asperger, de 12 años, que el chico no habla,

no controla esfínter, tiene una discapacida (discapacidad) severa, entonces tú dices ¿cómo por tantos años pude tener un diagnóstico tan errado y no contar con exámenes que son básicos?

E: Mmm.

P: Entonces claro ¿y qué pasó con esa familia? Bueno ¿qué pasó con el niño primero, con todos los años perdio (perdidos)?, ¿qué pasa con la familia?

E: Mmm.

P: Qué tienen que rehacer un duelo para poder estar bien, ¿qué pasa con esos matrimonios, esas parejas que se separan? Por que cuando no encuentra respuestas de lo que tú estás viendo, por qué uno como papá ve, independiente de que los papás no sepan nada quizá de neurología, pero los papás se dan cuenta de que lo que te están diciendo no es lo que ve en el hijo.

E: Claro.

P: ¿Dónde están los apoyos de acompañamiento? Por eso mismo, por ejemplo yo veo un paciente, pero los papás a la vez yo los derivó a terapia familiar.

E: Mmm.

P: Porque ellos también viven un proceso de duelo, porqué o si no ¿cómo se acoplan a la terapia?

E: Claro

P: Entonces aquí en Chile nos enfocamos en el en la persona, no nos enfocamos en la familia, no nos enfocamos en comunidad, la gente no va a los colegios, por ejemplo yo voy a los colegios de todos mis pacientes, educo, educo a los profesores, eh hago clases con sus compañeros de la neurodiversidad, entonces eso en Chile falta y eso en. Bueno en Europa está muy bien manejado y es completamente distinto, entonces son diferencias tan grande (grandes) que pasan uno por falta de por falta de ética profesional y también por falta de fiscalización, porqué aquí la persona que diagnóstica mal no le pasa nada ¡nada!

E: Claro.

P: A la persona no le pasa nada y eso hace, ¿verdad?, que se genere una malas practica (practicas) y que la persona siga realizando lo mismo, ¿verdad?, por qué estoy generando dinero, me estoy ganando plata, pero a mi no me pasa nada.

E: Claro.

P: En cambio, por ejemplo, en en en países europeos tú te equivocas en un diagnóstico y puede que te quiten la licencia pa (para) trabajar dos años.

E: Mmm [...] Claro ahí hay una una como fiscalización del sistema pa (para) intentar evitar que que pase esos ehh diagnósticos errao (errados).

P: Sí, si, entonces es es complejo, por por ejemplo, mira, yo hago clase a psiquiatría, a los chicos que están terminando psiquiatría, la especialidad, entonces el emm trabajamos con

con con con con apego (no se entiende 11.42) disfuncionales mamá-hijo. Y yo una ve (vez) le hice una pregunta y le dije que qué hacían ellos, por ejemplo, ehh si se daban cuenta que un niño, por qué son infanto-juvenil, es maltratado.

E: Mhm.

P: ¿Cómo actuaban ellos? ¿Qué hacían? ¿Cuál era el protocolo que se activaba para...? Y muchos de ellos me dijeron que ellos no hacían nada, porque o si no se emm comprometían con un tema legal en los que no se querían ver envuelto (envueltos).

E: Mmm.

P: Entonces tú dices ¿dónde está la ética?

E: Claro.

P: Y de verdad que es ¡muy lamentable!, o sea, y desde desde desde mmm desde mi persona, por ejemplo, nosotros tenemos la posibilidad de poder volvernos a a Europa, de poder estar aya, de poder trabajar haya, y la verdad es que yo digo no, o sea, hay hay que hacer las cosas bien, o sea, alguien tiene que mostrar que las cosas se hacen bien.

E: Mmm.

P: Aunque sea yo sola, ¿verdad?, y que uno empuje, como que no te den que no te den mucha bola, ¿verdad?, acá en Chile, pero las cosas hay que hacerlas bien.

E: Claro.

P: Ehh porque cuando uno las hace bien realmente ve cómo las familias ehh salen adelante, como los matrimonios se vuelven a unir, las parejas, todos se vuelven a reencontrar y tu ves a niños super felices, que se pueden desenvolver. Entonces eso es super super bonito, es muy reconfortante.

E: Y pensando ehh desde todo este panorama que tú has estado analizando ahora ¿ves algún tipo de fortaleza en el país con respecto al tratamiento, al abordaje a las enfermedades raras?

P: Ehh no.

E: Ya.

P: No, solamente veo que hay un grupo de profesionales buenos, que tienen una ética mu o eq profesional realmente admirable, ehh, pero por ejemplo, yo te digo, yo estoy sola acá, no no quiero decir que acá en xxxxno hay nadie ma (más), ¿ya?

E: Mhm.

P: Pero por ejemplo, si yo tengo que derivar a especialista, mm lo los niños se tienen que ir a Santiago.

E: Mmm, claro.

P: Entonces hay esta la xxxxxxx, esta xxxxxxxx esta xxxxxxx ehh, pero yo tampoco se que lo puedo mandar a cualquier profesional, porque lo más probable es que me van a dar un

diagnóstico errado de lo que yo estoy... Entonces eh ehh complejo, porque al final es muy chiquitito todo.

E: Mmm, claro. Claro, el el el ámbito que aborda las enfermedades raras es pequeño y y no llega a todas partes también po, debe ser complejo eso.

P: Claro, claro. Y cuando deberían de llegar a todas partes, y debería haber un equipo emm ehh especializado en cada, quizá, capital regional.

E: Mmm, claro. Y ya ya me lo has ido como esbozando un poco hablando de cómo harto de pacientes infantiles, que en general ven niños, ¿tú me puedes caracterizar cuál es el perfil de pacientes que en general ves con enfermedades raras? En términos sociodemográficos y como de las patologías con las que tú lo los ves cuando llegan a ti.

P: Si, mira, lo que pasa es que nosotros ehh acá, en la región xxxxxxx, en la en la en la región que presenta el mayor índice de discapacidad a nivel nacional, nosotros superamos la media nacional, y ehh no se sabe si presentamos tantas alteraciones genéticas debido a a un tema de contaminación, de alimentación, se sabe, y es lo que también es una línea que se está investigando acá en la xxxxxxxxxxxxxxxx, que es por los pesticidas que se utiliza, nosotros vivimos en una zona agropecuaria muy grande, ehh la más grande del país, y ehh eso la verdad que uno ve mucho mucho niños con trastornos genéticos.

E: Mhm

P: Ehh, y también con muchos trastornos neurológicos, que al no ser una parálisis cerebral, por ejemplo, completa o severa, emm se confunden con muchos otros diagnósticos, ¿ya?

E: Mhm.

P: Emm, bue, ehh lo que em yo diría que lo que más veo de enfermedades raras es genetica y alteraciones neuronales emm simples, pero que lamentablemente que cuando no se pesquisaron, por ejemplo, en edad temprana en los primeros meses, ehh me pasa que emm como, por ejemplo, la lesión a nivel neuronal no fu no es muy grande, cuando ya pasa el tiempo y no se pesquisa de manera temprana, después es imposible verla en la resonancia nuclear magnética.

E: Mhm.

P: Se pierde, entonces tu pierdes ese diagnóstico y ya solo con los signos tu tienes que empezar a evaluar, a deducir que es lo que puede ser.

E: Mhm.

P: Y también veo mucha ehh enfermedades genéticas raras, mucho, mucho, eehh y que la verdad es que llaman la atención porque muchos de los chicos que uno recibe son de libro, o sea, tú lo ves y dices: "O sea, esto es esto".

E: Mmm.

P: Y y que claro (no se entiende 16.40) y que se pierden, la mayoría llega, por ejemplo, con más de 7 años [...] son grandes.

E: Ya.

P: Y mucho paciente también adulto ehh sin diagnóstico, también, mucho, mucho.

E: Mhm. Y en general los pacientes adultos que le llegan ¿como son? Como si puede hacer una caracterización.

P: Tengo ehh varios pacientes adultos con tratamientos de muchos años, ¿ya?, con discapacidad intelectual ehh leve, la mayoría de ellos, y ehh con trastornos ehh genéticos super super instaurados, ¿ya?, pero que lamentablemente han sido tratados toda la vida con otro tipo de diagnóstico.

E: Mhm.

P: Entonce (entonces), lidiar, por ejemplo, con papás de más de 65 años y poder explicarles de que su hijo tiene otra cosa, o su hija, es complejo.

E: Mmm.

P: O a la familia, a la lo hermanos, por ejemplo, de esta persona. Poder explicarselo ehh tambien eh ehh eh eh es complejo, porque emm en sí las enfermedades neuronales y genetica (genéticas) en Chile, son tan mal vistas, ¿ya?, que lamentablemente emm contamos con una institución a nivel nacional, que es la xxxxxx, pero que lamentablemente, ¿verdad?, primero infantiliza mucho a a las personas emm ehh con discapacidad y también en el fondo, ¿verda? (verdad), ehh pobretea, pobretea, es una sociedad que pobretea mucho.

E: Mmm.

P: A las personas con discapacidad o u al mundo neurodiverso, entonces eso hace, ¿verdad?, le hace un daño a la familia de estos chicos que es tremendo, o sea, la mayoría de ellos tiene depresión, son personas con ansiedad, ehh que sienten mucho miedo, emm. Por ejemplo, yo tengo un caso de una mamá eh que tiene a su hermana mayor.

E: (tose)

P: Con una alteración genética, que fue mal diagnosticada toda la vida, ehh, y ahora su hijo presenta las mismas características de su hermana.

E: Mhm.

P: Entonces esta mamá se sentía tan agobiada, que ella pescó sus cosas y se fue, y abandonó a la familia.

E: Mmm, claro.

P: Entonces.

E: Que duró.

P: Si...si ¡Sí! Entonces emm eh es muy complejo. Estamos tan en pañales acá en Chile.

E: Mhm.

P: La verdad es que nos falta tanto, tanto. Ehh, bueno mi miraa (mirada), esta miraa (mirada) que tengo yo no debe ser la única, porque.

E: Mmm

P: Porque, porque funciona todo, todo de esta manera, emm pacientes también, ¿verdad?, ehh que no son enfermedades raras, pero que si ehh, por ejemplo, tengo una chica de 40 años que se fue a operar por una, se fue a sacar unos quiste (quistes) en el útero.

E: Mhm.

P: Y reaccionó mal a la anestesia y le dio un paro y una encefalopatía y llegó con daño cortical severo. Entonces eh eh le dijeron a la familia que ella iba a quedar parapléjica para toda la vida, esto fue en febrero, y ahora esta chica, por ejemplo, se sienta, moviliza sus mano (manos) , volvió a hablar, volvió a comer. Ehh, entonces eh eh entonces tú, uno dice: "¿Cómo puede todo estar tan mal en este país?, de verdad, ¿como todo puede funcionar tan tan mal?". Contamos con equipos muy antiguos, contamos con resonadores muy antiguos en en en los hospitales, teniendo un país que tiene la el dinero para poder comprar equipo.

E: Mhm.

P: De de de de primera línea.

E: Mhm.

P: Por ejemplo, no contamos con resonancia nuclear magnética funcional, que ya es algo básico que tenemos en otros países, ¿verda? (verdad), y que contamos que los tenemos a la mano. Entonces la verdad que estamos muy muy muy muy alejados de muchas cosas, por ejemplo, en Santiago trajeron un equipo, que es una estimulación magnética transcraneal.

E: Mhm.

P: En un centro ehh que yo me especialice en eso hace mucho (muchos) años, en en España, Estados Unidos, y, por ejemplo, emm es como es como la... no se, es es es tan, si tu entras a esa pagina y ves como lo promocionan, es que te cura del autismo, es que te cura la depresión.

E: (pequeña risa)

P: Así te cura todo, entonces tú dices: "¡Dios mío! ¿Cómo lo pueden vender así?".

E: Mmm.

P: Cuando nosotros sabemos, somos científicos, y que lo hemos utilizado, que no es así, que quizá te ayuda en algunas cosas, pero no es así, y por ejemplo, las 10 sesiones valen 15 millones de pesos.

E: Mmm, muy caro, si.

P: Entonces, hay tanta desinformación, también desde el área clínica, que muchos le dicen a los pacientes: "Sí, vaya para allá, va a estar mejor". Entonces…¡no!, ofrece eh eh eh eh es complicado, vivimos en un país muy ignorante, con respecto a a este tema.

E: Y desde ehh su perspectiva, es como usted, cómo ha visto la situación en Europa y otras partes, y está vincula (vinculada) con una universidad haya, ehh ¿tu te vinculas específicamente con instancias internacionales sobre enfermedades raras por ejemplo?

P: Si, si, emm voy constantemente a los congresos internacionales y trabajo de manera directa con el doctor En se llama xxxxxxxxxxxxxxxx.

E: Mhm.

P: Qué es un neurólogo xxxxxxxx que fue muchos ministro de xxxxxxx.

E: Mhm.

P: Que se, vive ahora en España, y que abrieron una clínica que se llama xxxxxxxx, que es como una clínica, es como un un resort cinco estrella (estrellas), pero es una clínica de rehabilitación neurológica y de enfermedades raras, infantil y adulta.

E: Mmm.

P: Es maravillosa, y la verdad es que siempre voy, paso con ellos. Con el estoy en constante emm contacto, le man le mando muchos exámenes de mis pacientes igual, para que me los revisen halla.

E: Mhm.

P: Ehh, y la verdad es que ha sido ehh un feedback que tenemos muy, pero muy bonito, muy ric muy enriquecedor.

E: Super, y además de de ese vínculo como con profesionales, ¿tú tienes algún vínculo con organizaciones sobre enfermedades raras acá en Chile?

P: No, no tengo ningún vínculo con con organizaciones de enfermedades raras acá en Chile. Sí trabajo para la fundación xxxxxx.

E: Mhm.

P: Trabajo así de manera de ehh de manera gratuita, que es una fundación que se abrió en xxxxxxx, con la xxxx, también se llama xxxxxxx

E: Mhm.

P: Y con con la doctora, con la Vero emm en xxxxxxx y que trata la neurodiversidad, ¿ya?

E: Mhm.

P: Eso. Ellos los apoyo acá. Acá apoyo a una fundación que se llama xxxxxxx, que es de autismo ehh, apoyo también a un centro de chicos ehh adultos, con discapacidad motora emm, bueno y todo lo que me piden en el fondo los apoyo (risa).

E: (risa) Súper, súper involucrada ahí en todas las áreas que se pueda.

P: Sí, si.

E: Y la última ehh pregunta cómo de este marco más general sobre enfermedades raras ¿alguna vez tú has participado en alguna instancia, si es que se ha dado, de planificación o evaluación a nivel como del estado o algún organismo sobre enfermedades raras?¿Tu conoces algo que se haya hecho así?¿Has podido participar en algo?

P: Ehh no, no, no he podido participar en nada acá. Bueno, yo igual llegue, volví hace poco.
E: Mhm.
P: Ehh pero si ehh presente una vez, emm en un, no me acuerdo, que era algo ehh de la universidad, no me acuerdo que, donde trabaja la xxxxxxxxx, la xxxxxx xxxxxxxxx.
E: Mhm.

Estaba la xxxxxx, habían economistas, había mucha gente. Bueno, la verdad es que presentamos algo, desde acá en la xxxxxxxxxxxxxx, les encantó.
E: Mhm.
P: Ehh que, quedaron así como marcando ocupado igual, en la forma en que la presentamos y la solución que le dábamos.
E: Mhm.
P: Bueno, y hoy en día ehh todas las investigaciones que yo realizo son con dineros que yo obtengo desde España.
E: Mhm.
P: Y los traigo para acá, para poder ejecutarlo.
E: Mhm.
P: Ehh, pensando igual este otro año en levantar un fondo (no se entiende 25:32) en, como te hablaba, de de au de en autismo.
E: Ya, súper. Estas preguntas que le acabo de hacer, eran como más del marco general de las enfermedades raras, ahora vamos a pasar a algunas preguntas, para profundizar en cosas que ya me ha ido mencionando sobre la trayectoria de los pacientes ehh.
P: Ya.
E: Viviendo este tema de las enfermedades raras ¿ya? Entonces usted ya me ha comentado algunas dificultades emm que tienen que enfrentar los pacientes. Esto pensándolo en un marco general, porque claro, todos los pacientes tienen sus propias especificidades y vivencias, pero desde su perspectiva ¿como cuáles son las principales dificultades que usted ve que enfrentan sus pacientes? Los que usted a visto, en este proceso de la enfermea (enfermedad)
P: [...] Ya, mira, las dificultades que veo, ehh las mayores dificultades que veo siempre han sido dos, ¿ya?, una es ehh el multi diagnóstico.
E: Mmm.

P: Porque generalmente los, generalmente uno cuando te dan un diagnóstico ehh tan fuerte ¿verdad? Que te cambia la vida, y uno intenta buscar una segunda opinión, y generalmente estas opiniones nunca concuerda. Entonces lo que hacen las familias es como una peregrinación en profesionales buscando una respuesta ¿verdad?, ehh en el fondo que que que sea adecuada para lo que ellos ven. Y por el otro lado, tenemos que muchos padres permanecen toda la vida en negación.
E: Mmm.
P: Y cuando tenemos a familia o padres que permanecen durante toda la vida en negación, tenemos un menor que nunca logra desarrollarse y que nunca logramos potenciar, ¿verdad?, a ese menor porque hay una familia detrás que no lo acepta.
E: Mmm.
P: Y son padres que no les hablan a sus hijos, que no juegan con ellos, que no interactúan, y ahí también se nos da un problema con los colegio (colegios), porque ehh lo los colegios son siempre súper emm son super criticados, ¿ya?, pero la verdad es que si tu me preguntas a mi si estoy de acuerdo, por ejemplo, con estos programas de integración escolar que existen, emm a mi no me parecen adecuados.
E: Mhm.
P: ¿Por qué? porque un profesor no tiene una formación de una persona clínica especializada.
E: Mmm.
P: O sea, yo llevo alrededor de 15 años especializandome sin para y yo aun no podria ver todas todo lo que ve un profesor dentro de una sala con multidiagnostico, ¿ya?
E: Claro.
P: Y que los profesionales que trabajan en el pie tampoco son especializados en el área, para trabajar múltiples diagnósticos.
E: Mhm.
P: Entonces ehh para mí el colegio siempre ha sido más un apoyo que un limitante.
E: Mhm.
P: Porque tu al colegio vas, los educas, en el fondo ehh les entregas la información emm haces un curso de capacitación y ya está. Y los colegios uno mantiene una retroalimentación con ella y si pasa algo tu les vas dando el apoyo inmediato
E: Mhm.
P: Pero si me pasa esto otro, ¿ya?, de esta peregrinación buscando un diagnóstico y del duelo o de las etapas del duelo de las familias que siempre se nos queda en negación.
E: Mhm.
P: ¿Ya?, y eso es súper complejo.
E: Mmm.

P: Porque es impresionante como los chicos no avanzan ehh es muy complejo, muy muy complejo tenemos. Bueno con la xxxxx tenemos un caso de un chico de acá que también no no no no se no se sabe aún lo que tiene y tenemos una mamá, por ejemplo, que se niega que el vaya a rehabilitación, que el reciba apoyos médicos, ella se niega a todo tratamiento que se le pueda dar a su hijo.
E: Mmm.
P: Eso...es realmente súper complicado porque...
E: Muy complejo.
P: Claro, entonces yo la llamo por teléfono, he tratado de comunicarme con ella, y ella no se, me me grita puros garabatos por el teléfono.
E: Ohh.
P: Entonces [...] Sí, entonces es complicado.
E: Si, quedas como de manos atadas.
P: Eso para mi... Para mi esos son los dooo (dos) lo son dos de la lo los diagnósticos que no son aceptados, y ehh y la el acompañamiento familiar que no existe [...]
E: Y...
P: Y que por eso tenemos estos padres que se quedan en esta etapa pegao (pegados), muchas veces pa (para) siempre.
E: Claro. Voy a, voy a indagar en los do (dos).
P: Ya.
E: Para partir primero en este tema de la peregrinación del diagnóstico que uste (usted) menciono, por ejemplo ¿cuántos especialistas en promedio usted ve que la gente consulta, como distintos, cuantos multi diagnóstico en general tienen?
P: Yo diría que mínimo cuatro.
E: Mhm.

P: Por paciente, ¿ya?, mínimo cuatro por paciente en una primera instancia cuando recién reciben el diagnóstico, ¿ya?
E: Mhm.
P: Y después en el fondo realmente es, o sea yo tengo niños [...] que han visto más de treinta ¿puede ser? Pero esos niños que ven más de treinta también muchas veces es porque lo la mamá o el papá están en negación.
E: Mhm.
P: Entonces ellos van a buscar hasta que haya un profesional que les diga: "No, su hijo no tiene nada".
E: Claro.

P: "Todos los demás se equivocaron".
E: Mmm. Y me imagino que este tema de de peregrinar por muchos especialistas y y tener muchos diagnósticos también de cómo, va acompañado como de tratamientos muy diversos ¿o no?, como múltiples tratamientos.
P: Sí, claro.
E: Ehh, por ejemplo, ¿qué cambios hay se se van tratando ciertos síntomas en particular?, o o , ¿cual es la trayectoria en general que usted ve en términos como de tratamiento? No solo de de diagnóstico.
P: Lo que pasa que acá en Chile los tratamientos se trabajan igual que una receta de cocina.
E: Mhm.
P: Por ejemplo, mi diagnóstico es tal cosa, y es como una receta de cocina, y tú tienes que hacer esto, esto y esto otro. Y llega el otro con el mismo diagnóstico y tienes que hacer esto y esto otro.
E: Mmm.
P: Pero entre esta persona y esta persona tenemos un universo de diferencia.
E: Mmm.
P: Tonce (entonces) por eso por eso te comento que es tan tan tan difícil, ¿verda? (verdad), ver un profesional dedicado, que se preocupa, que pide exámenes, que evalúa, que evalúan todos los contextos, que en todas las esferas al pacientes.
E: Mmm.
P: Ehh. Entonces ehh es complejo, yo recibo todos los chicos con receta de cocina.
E: Mmm [...] Claro, con una cosa así como estándar para todos.
P: ¡Claro, claro!
E: Mhm. Y en general ¿como es la adherencia ehh a los tratamientos que usted ha visto? ¿Se mantiene o es muy variable? ¿Cómo lo ve usted?
P: Bueno, depende, por ejemplo, con mis pacientes es muy estable.
E: Mhm.
P: Yo tengo pacientes desde mm desde que llegué y que la verdad es que ellos se mantienen siempre.
E: Mhm.
P: ¿Ya? Tenemos pacientes ¿verdad?, que emm que en el fondo dejan y vuelven, dejan, vuelven, pero son muchos de estos papás que se encuentran en et en etapas de negación.
E: Mhm.
P: ¿Ya? Por ejemplo, no se, mi hijo tiene esto, pero vi al niño de al lado, que tiene lo mismo, y mi hijo al lado de él parece que no tuviera nada.
E: Mmm.

P: Tonces (entonces) mi hijo es distinto.
E: Mmm. Claro.
P: Ehh entonces ehh eh esa esas visiones ¿verdad? ehh son bastante comploja (complejas) de de entender y a mi igual esos papás como que me hacen enojar un poco, un poco mucho (risa)
E: Mhm. (risa) Me imagino.
P: Pero también los entiendo, porque realmente han vivido, lo han pasado tan mal que que que igual los lo los entiendo.
E: Mhm.
P: Y veo mucho ehh [...] mu muchos abuelos, que yo no se tambien si es por el, ehh por los años que tienen o la forma, porque antes era como: "Oh sí, el niñito discapacitado" o el "Pobrecito, ya es discapacitado" , ¿ya?
E: Mhm.
P: Emm. Entonces me ha costado también que muchos abuelos se adhieran a los a los tratamientos.
E: Mhm.
P: Que apoyen, como que los papás van pa (para) haya y los abuelos van pa (para) acá.
E: Mmm.
P: Entonces eh eso igual cuesta mucho (no se entiende 33:52).
E: Ya. O sea, como él, la barrera principal en términos de adherencia que uste (usted) vería sería esta esta cosa como de no aceptar el el diagnostico, estar en esta etapa de negación y tambien como esta barrera generacional, tal vez desde los abuelos que no no se entien se o sea se ve como discapacidad nomás y como que ahí quedo, no no se busca abordar de otra forma.
P: Claro y también la que vivimos en una ciuda (ciudad), en una en una sociedad extremadamente ignorante.
E: Mhm.
P: En donde que tu le dices a una persona: "No sabe, sí sabes que, que mi hijo tiene esto"- "Ay, pobrecito".
E: Mmm.
P: "Pero no se le nota"
E: (risa)
P: Es como: "Oyee.." (risa).
E: Jaja (risa)
P: Pues claro, esas comparaciones mm que uno dice: "Ya.."
E: Si, es lo más común.
P: Sí

E: Y, y en términos de tratamiento ¿usted ha visto, por ejemplo, en sus pacientes que busquen tratamientos, no necesariamente biomédicos, por ejemplo algún tipo de terapia complementaria, medicinas alternativas, ha visto que aparezca eso?
P: Mucho.
E: Mhm.
P: Sobre todos los chicos, ehh mas que con enfermedades raras, los chicos con autismo, ehh me paso ehh me pasa, horrible, horrible lo que han hecho, uno que le quería dar hipoclorito sódico, o sea que le quería dar cloro a su hijo y que lo lo lo difundió entre algunos papás, ehh mucho mucho, pero esto también esto va siempre de la mano con la negación del diagnóstico.
E: Mhm.
P: Es como que yo busco !todo todo todo¡ Para cambiarlo, porque estoy en negación po, si no lo acepto, si yo lo aceptara ¿verdad?, emm no existirían estas cosas.
E: Mhm [...] Ya, entiendo, o sea habría un vínculo ahí con también tratar otro tipo de medicina emm con con la idea de no aceptar cierto diagnóstico que se les ha dado.
P: Claro, claro, y además que igual mi visión en ese sentido, como que mi parte científica como que no la puedo obviar (risa).
E: Mhm.
P: Entonces se me nota mucho, se me nota mucho (risa).
E: Claro.
P: Sí.
E: Claro, o sea, tú tu opinión personal no es muy buena sobre ese tipo de de tratamientos y...
P: No, porque, porque primero que todo no son terapias y no son tratamientos, porque no tienen base científica.
E: Mhm.
P: Y volvemos a lo mismo, si vamos a otros países, ehh y tu te llamas terapeuta o le llamas terapia o tratamiento a algo que no tiene una base científica, que está aprobado, ehh te demanda y te y te vas preso.
E: Mmm.
P: Porque en el fondo estás difundiendo algo que no no no corresponde.
E: Mhm.
P: Ehh, y así me ha pasado con muchos pacientes, muchos pacientes haciendo dieta, por ejemplo, dieta. Tenía un caso muy extremo, que la mamá le compraba un tipo de aceite, pero el aceite lo traía de no se donde.
E: Mhm.

P: El niño solo podía comer manzanas verde (verdes), manzanas verde (verdes), un tipo de aceite, y podía comer un tipo de arroz, y esa era toda la alimentación que tenía el niño. Entonces la mamá me decía que si le cambiaba ese tipo de alimentación el niño se descompensaba. Tamo (estamos) hablando de un niño grande, de 15 años.
E: Ahh.
P: Entonces tuvimos que traer amm au a a una persona que era que era especialista, ¿verda? (verdad), en enfermedades gástricas, y que explicaba, ¿verda? (verdad), que la alimentación no tenía nada que ver, no tenía una conexión directa con el sistema nervioso central, y lalala.
E: Mmm.
P: Y lo tuvimos que difundir por todo Chile, y salió en el diario, y lalala, pero igual así la gente cae po. Entonces hay un laboratorio, que quizá la Gabriela lo debe conocer, que ehh le toman exámenes a los niños y los mandan a este laboratorio, entonces le dicen a todo todos, todos salen que tienen, que están como intoxicados en la bio flora intestinal, ¡todos! Si mandáramos el nuestro saldríamos muy intoxica (intoxicadas). Entonces ellos empiezan con un tratamiento de que no pueden comer nada y que tiene que comprarles unos suplementos, solo una empresa acá.
E: Mmm.
P: En Chile y en Latinoamérica para que se pueda, para que sus hijos puedan estar bien.
E: Mmm.
P: Y que este le causa este daño a nivel central y que por eso los chicos presentan problemas.
E: Mmm. Si, hay se va pasando la voz de boca en boca.
P: Claro.
E: Y se difunde.
P: Claro, es como una secta le digo yo (risa).
E: Jajaja (risa) Claro, eso como, esa lógica.
P: Jajaja (risa).
E: Y pensando en este tema de la peregrinación en el término de diagnóstico y tratamientos. ¿Qué importancia ve usted que tiene para el paciente y su familia, pensando en estos pacientes pediátricos o infanto-juveniles, el alcanzar un diagnóstico? ¿Se se genera como alguna diferencia, se se genera como una importancia uste (usted) ve, para esas personas? O ¿cómo se da el tema de lograr un diagnóstico?
P: O sea, si, ehh mira ehh en algunos casos muy complejos, ¿ya?, que quieran acceder a unos diagnósticos.
E: Mhm.

P: Porque ya viene con un diagnóstico errado. Entonces que quieran acceder a un nuevo diagnóstico, es complejo.
E: Mhm.
P: Pero cuando muchos de ellos entienden o saben que es lo que pasa, ehh tu ves que esa familia se relaja.
E: Mmm.
P: Y tu ves que esa familia ya dejan de correr esta maratón que no tiene una meta.
E: Mmm.
P: ¿Ya? Ehh disminuyen los niveles de ansiedad, ehh las familias se empieza a querer mas, mas demostraciones de cariño, empiezan a jugar con sus hijos, hablar con ellos, es distinto.
E: Mmm.
P: Cambia completamente el panorama familiar, es impresionante, realmente es impresionante como cambia.
E: Mhm.
P: Lo lo lindo lo lo lindo que nosotros te tenemos tengo bastantes chicos con enfermedades genéticas, enfermedades raras, que venían con otro diagnóstico. Por ejemplo, los papás se resistían a que fueran a un colegio especial.
E: Mmm.
P: Porque venían con otro diagnóstico. Entonces estaban en colegios tradicionales. Entonces, mira, luchamos alrededor de dos años siempre con esos tipos de pacientes y cuando lo logran, emm, cuando logramos el diagnóstico y se logran emm instaurar, ¿verdad?, y ser parte, por ejemplo, de la educación especial, la familia cambia.
E: Mmm.
P: Los papás pueden trabajar los dos, porque muchas veces hay un papá que no trabaja.
E: Mmm.
P: Pueden volver a trabajar, tienen una vida social, ven que su hijo se desenvuelve bien, que es feliz, que del colegio no lo llaman a cada rato para decirle: "Oye, paso esto..., pasó esto otro...", y realmente les cambia la vida, o sea es, les cambia la vida. Pero que la familia quiera hacer esa transición al cambio de diagnóstico, tampoco es fácil.
E: Claro.
P: Porque como en el primer diagnóstico no hubo acompañamiento es una familia que ya viene muy daña (dañada).
E: Mhm [...] Claro, entiendo, y y este impacto en términos familiares que que hemos conversado un poco como en términos emocionales, de los vínculos que a veces se rompen y un poco el el rechazo, la distancia con el hijo. ¿Qué qué otras consecuencias también hay a nivel económico, por ejemplo, en esta trayectoria de las enfermedades raras? ¿En general tiene un alto costo el proceso? ¿Cómo se ve?

P: Si, es es costoso ehh es muy muy muy costoso, ehh una terapia tipo, por ejemplo, que yo el otro día casi me fui de espalda, ehh setenta mil pesos la hora, la sesión de terapia, ehh y yo. Bueno, yo en ese sentido igual soy super pesa (pesada), ¿ya?, porque a mi igual, a mi me toco, me toco, y me a tocado igual con mi hijo, tonces (entonces) yo lo veo desde una esfera como directa, familiar, pero también profesional, ética, entonces como que una mezcla de cosas. Entonces yo le decía: ¿Cómo puedes cobrar setenta mil pesos? Si yo vi tu curriculum y tú no te has especializado, o sea ¡tú tienes el pregrado!"
E: Mmm.
P: O sea, en la, entonces por eso hablamos de nuevo de que no hay fiscalización en Chile.
E: Mhm.
P: El que quiere puede cobrar lo que quiere, y la familia dentro de esta desesperación , de esta ansiedad, de este miedo, va a pagar lo que sea por intentar de que su hijo este bien y normalizarlo, porque lamentablemente en Chile aún uti utilizamos la palabra neurotípico.
E: Mmm.
P: Cuando no hay ninguna persona que sea neurotípica, porque todos somo (somos) distintos y todos tenemos cosas.
E: Mhm.
P: Entonces es es es com es muy complejo por lo mismo, porque la familia gasta mucho dinero en cosas totalmente irrelevantes.
E: Mhm.
P: ¿Ya? O con profesionales que claramente no tienen idea de lo que están haciendo.
E: Mmm.
P: Ehh, y y es complejo ehh eh es complejo porque uno lo ve y a mi me igual me afecta de manera (no se entiende 42:45) y digo: "Oh esto no puede, ¿por qué pasa? O sea ¿dónde queda la ética de estas personas?. Emm yo no puedo pue, por ejemplo, yo salgo de una carrera de pregrado y yo no puedo trabajar con pacientes neurológicos si yo no estoy ehh tutoriado (tutorado), ¿verdad?, por un profesional que sea especialista en el área.
E: Claro.
P: ¿Ya? Ehh entonces eh eh es complejo, muy muy complejo pa (para) las familias, gastan mucho dinero, y la verdad es que es complejo, por lo mismo nosotros estamos, yo ehh, abriendo nu nuestro centro, que ya lo abrimos en dos meses más acá en xxxx.
E: Mmm.
P: Ehh, realizar una fundación en paralelo para que todos los costos de las terapias sean super asequible a todos los a todas las personas.
E: Mhm.
P: A todas las personas, porque no puede ehh que además de emm de que las familias pasen por todo este proceso sin acompañamiento, que las terapias también, ¿verdad?,

tengan un costo tan alto, ehh es un panorama súper súper complejo, del que nadie se hace cargo.

E: Y por ejemplo cuando, no se si usted ha visto con sus pacientes estos tratamientos de repente de alto costo, así como de millones de pesos, ¿cómo se gestionan esos tratamientos en general? Cual como ¿hay algún tipo de proceso a seguir?

P: De manera particular.

E: Ya.

P: Ehh como te decía, aún tengo unos pacientes que emm que quisi querían llevar a su hijo a hacerse esta este esta estimulación magnética transcraneal.

E: Mhm.

P: A Santiago y las 10 sesiones salían quince millones, pero tú necesitas mínimo 30 sesiones.

E: Mmm.

P: Le habían planteado desde este centro para tener un efecto, un cambio.

E: Mhm.

P: Y ehh la familia ya había puesto en venta la casa.

E: Mmm.

P: Para poder hacerlo.

E: Mhm.

P: Y cuando tú puedes hacer lo mismo, con un equipo, que vale setenta mil pesos, y que se llama TDCS. Claro, que tienen que estar especializados, nosotros estamos especializados, y que la sesión te va a salir veinte mil pesos, y teni (tienes) el mismo resultado.

E: Mhm.

P: Entonces hay tanta desinformación, porque, por ejemplo, si yo fuera, no se, trabajara en algún cargo ministerial en salud, por ejemplo, y viera que hay un centro que ofrece una terapia, que son diez, no sé, quince me llegan a diez sesiones, voy y lo fiscalizo, o sea, ¿ya?, y y ¿de donde sale esta información, y como tu me tu realmente puedes decirme que esto va a ser efectivo? Cuando desde la neurociencia nosotros sabemos que no es así.

E: Mhm.

P: Que pue te puede ayudar en algunas cosas, pero que no te va a cambiar a la persona. Y también es súper preocupante cuando un papá quiere cambiar a su hijo para que sea otra persona, pucha que es preocupante igual po.

E: Mhm.

P: Porque ¿qué trato recibe ese niño?

E: Como que el esta mal po.

P: Claro, claro. Entonces ehh es complejo, pero es algo que hay que evidenciar y es algo de lo que hay que hacerse cargo.

E: Mhm. Y y en esta en esta trayectoria como general que hemos conversado sobre toda esta peregrinación de diagnóstico, de tratamiento ¿usted percibe alguna diferencia, por ejemplo, entre la gente que ehh se trata en servicio público y servicio privado? Por ejemplo la el como el camino de para seguir un diagnóstico es distinto ¿como?, si me puede dar una visión sobre eso.

P: Es muy diferente por lo mismo, porque em en el servicio podemos tener muy buenos profesionales, ¿ya?, pero lamentablemente los equipos que contamos en el servicio público no son lo mejor.

E: Mmm.

P: Entonces si no con si contamos con un resonador de tantas teslas, pero, por ejemplo, yo me voy a la Clínica xxxxxxxx y me hago un resona me hago una resonancia con otr con otro número de tesla, claramente mi imagen va arrojar algo que quizá este otro no va a decir.

E: Mmm.

P: No me lo va dar, ¿ya? El tipo de electroencefalograma que también se utilizan, todos los tipos de exámenes son completamente distinto.

E: Mhm.

P: Desde el servicio público, también, si yo encuentro un chico, por ejemplo, que tiene algún diagnóstico, generalmente es derivado, ¿verdad?, o a xxxxx, que en xxxxxx cuando el niño ya camina independiente de la forma como camine, lo dan de alta.

E: Mmm.

P: Pero no se dan cuenta que si yo dejo ese tratamiento el niño va a empeorar, y empeora mucho en el tiempo.

E: Mhm.

P: Y, si es algo, ¿ya?, como de salud mental ehh es derivado a los centros comunitarios de salud mental, en donde tenemos un especialista por área, y tenemos, claro, hay alrededor de cuatro psiquiatras infantiles, cuatro psiquiatra adulto, pero que lamentablemente tienen que atender a toda la población.

E: Mmm.

P: Entonces tampoco le podemos dar la continuidad y el seguimiento que se quiere dar.

E: Mhm. Claro, entiendo, o sea hay un déficit ahí. Y por ejemplo, pensando en el flujo de la atención, como en el en el público la persona llega y para hacer un diagnóstico me imagino que primero entrara por ehh atención primaria, después habrá un tipo de derivación.

P: Sí.

E: ¿Sabe ahí como es el flujo?

P: Sí.

E: ¿Cuándo se, como que sospecha alguna enfermedad rara?

P: Si, el paciente entra por aten en atención primaria y de ahí es derivado a neurólogo al hospital.
E: Mhm.
P: Y de ahí se le da continuidad y seguimiento con el neurólogo.
E: Mhm.
P: En el hospital.
E: Ya, y y comparándolo con el privado, por ejemplo, ¿se da como algún tipo de derivación también? O ¿ahí es distinto, depende más como de la persona?
P: (no se entiende 48:29)
E: ¿Cómo lo ve usted?
P: Es que el privado es distinto, porque el privado va directamente al neurólogo, entonces no tiene que esperar tres meses o cuatro meses para que le den hora, desde el médico al consultorio al especialit al especialista del hospital.
E: Mhm.
P: Va directamente al neurólogo y el neurólogo en el fondo hace las derivaciones a los especialistas correspondientes.
E: Mhm.
P: A genetistas y a la toma de exámenes correspondientes.
E: Mhm.Y por ejemplo, desde desde el público ¿esta derivación del neurólogo también se da a genetista? ¿O no se llega a ese paso? ¿Cómo se da eso (no se entiende 49:00).
P: Sí, hoy día se cuenta con genetista acá en xxxxx en el hospital, ehh dos veces al mes viene dos genetistas de la xxxxxxxxxxxx, ehh y en el fondo lo que se se hace es que se toman exámenes, pero como es del sistema público, son exámenes básicos genéticos.
E: Mhm.
P: No son exámenes, por ejemplo, de los que podemos mandar afuera.
E: Mhm.
P: Y hacer un (no se entiende 49:25).
E: Mhm. Claro, claro, o sea puede ser una un un como una batería más limitada de exámenes.
P: Si, si.
E: Claro, entiendo. Súper. Ahora quiero tocar otro tema, ya estamos avanzando hacia el final, ¿ya?, muchas gracias por tu tiempo, no nos queda tanto jajaja (risa), para que tu sepas. Emm me hablaste antes como del tema de, lo nombraste varias veces, que habían familias que estaban muy solas y como dañadas y que no había habido como un acompañamiento en este proceso. En general tu que ves pacientes que son ehh pediátricos o o ya niños infanto-adolescentes por ahí, ¿quienes son los apoyos de este paciente en

general? ¿Su familia? ¿Tienen algún, por ejemplo, apoyo de amistades? ¿Cómo cómo ves tú ahí las redes de apoyo de estos niños en general?

P: Generalmente las mamás.

E: Mhm.

P: [...] Eso.

E: Ya. La mamá es el principal apoyo.

P: Si, muchas veces la familia ehh también se mantiene al margen.

E: Mhm.

P: ¿Ya? Es como que acompañó. Yo le digo como al acompañamiento silencioso.

E: Mmm.

P: Porque también es como cero aporte, es como: "Ay, pero mírate, te quejas de lleno, si no se, camina".

E: Mmm.

P: Ehh "Oye, pero para qué, mira hay personas que están peor".

E: Mmm.

P: Entonces ¿sabes tú qué? Es súper ehh tre tremendo, y yo siempre los hablo, invitó al grupo de amigas siempre de las mamás a mis talleres. Porque generalmente las mamás se van quedando sola.

E: Mmm.

P: Emm muchas veces los papás, los abuelos: "Quizá tú hiciste esto en el embarazo..., quizá si no hubieses hecho esto..., si no hubieses trabajado, hubieses hecho reposo, el niño no sería así". Y también invito a los grupos de amigas, porque muchas de las mamás cuando te juntas mujeres, nos juntamos con nuestras amigas solemos contar nuestros problemas.

E: Mmm.

P: Pero también a esa amiga, "muchas amigas" entre comillas, la dejan aparte porque ya les aburre po, que vaya al carrete, ¿verda? (verdad) y que cuente o que esté en el fondo con cara de poto porque ehh porque está mal, porque lo está pasando mal.

E: Claro.

P: Y porque estas llevando todo esto sola, y un duelo sola, entonces muchas veces la gente no lo entiende.

E: Mmm.

P: La sociedad no lo entiende. Entonces lo mismo yo hablo hago con los colegios: "Sabes que, que la mamá recién recibió el diagnóstico, por favor no le des ninguna queja desde el colegio, dámelas a mí, escríbeme a mi".

E: Mmm.

P: "Y dile todo lo bueno que hizo el hijo, ¿ya?, para que podamos pasar de una etapa a otra, para que podamos avanzar". Entonces ehh claro, ehh si tu me preguntas a mi, generalmente es la mamá sola.
E: Mhm.
P: O el papá solo.
E: Mhm.
P: Pero es muy difícil ver a la mamá y al papá comprometidos, yo diría que el 30% de los pacientes.
E: Mhm. Claro, en general es uno de los padres y y mayoritariamente la madre la que está ahí apoyando.
P: Sí. Y en los adultos y en los adultos son los padres, ¿ya?, y cuando se presenta alguna patología como una esclerosis, por ejemplo, que es muy repentina, ehh cuando es en la mujer el hombre se va y cuando es en el hombre la mujer se queda, eso siempre es así.
E: Mmm. Ya, en términos de pareja también se nota esa dinámica, esa diferencia.
P: Si, sí.
E: Claro, o sea habría una cuestión de género ahí también, que las mujeres se quedan más al al cuidado de la persona, del hijo, de la pareja.
P: Sí, sí.
E: Usted ha identificado en su experiencia.
P: Sí.
E: Y y pensando en esto que que me comento de que, ya esta esta madre que apoya a su hijo o esta persona que apoya a la persona con la enfermedad, ehh ¿el equipo médico, en general, da un acompañamiento? Emm ¿o es esto del tratar solo al paciente? Como usted me comentaba.
P: Sí, se trata solo al paciente. Acá en Chile no se conoce el dar acompañamiento a las familias, eso es, y desde el área, yo diría que se le da más acompañamiento del área pública que del área privada.
E: Mhm.
P: ¿Ya? Cuando uno pensaría que es al revés.
E: Mhm.
P: ¿Ya? Desde el área pública yo se que, por ejemplo, del COSAM se le da el apoyo a la familia, ¿ya?
E: Mhm.
P: Ehh se hace terapia de grupo, también con con otros papás, por ejemplo, en los niños.
E: Mhm.
P: Se hace terapia con las parejas de las personas que que que que le que mm donde pasa algo.

E: Mhm.
P: Ehh, pero en el área privada no, esto es desconocido.
E: Mhm. Claro. Y ahí quedaría la persona más o menos sola gestionando ahí el tema del...
P: A la deriva.
E: Del diagnóstico y el tratamiento.
P: Claro.
E: Claro, a la deriva. ¿Y y qué cree usted que se podría mejorar? O sea ¿cómo qué apoyo usted cree que sería lo ideal de brindarle a este paciente y a sus acompañantes, cuidadores?
P: Es que cuando una persona en una familia enferma o pasa algo, afecta todos los miembros de la familia.
E: Mhm.
P: Por lo mismo, nosotros tratamos de hacer un manejo familiar.
E: Mhm.
P: Familiar y con y con la y en conjunto con las redes de apoyo que tiene esta familia.
E: Mhm.
P: El colegio, el sector donde vive. Por ejemplo, yo tengo chico que em tiene una enf una enfermedad rara.
E: Mhm.
P: Y el ehh se auto agrede mucho, entonces se golpea, por ejemplo. Entonces qué es lo que hicimos, hicimos una reunión con la junta de vecinos y nos reunimos con toda la gente que vive en la cuadra, para que ellos sepan que cuando escuchen este tipo de ruidos, no llamen a carabineros.
E: Mmm.
P: Si no que sepan lo que está pasando.
E: Mhm.
P: Y cómo brindar apoyo.
E: Mmm. Claro, hay un abordaje como comunitario del entorno de la persona también.
P: Claro, claro.
E: Súper. Y y en general, cuando piensa como en las necesidades, por ejemplo, de apoyar a estos cuidadores ¿cuáles crees que son las más relevante en desde tu experiencia? Por ejemplo, ¿en términos de darles tiempo libre, autocuidado o cosas más materiales como económicas, como, qué qué es lo que tu crees que necesitan más apoyo los cuidadores que tú has visto?
P: Ellos necesitan autocuidado y necesitan poder continuar con su vida, porque cada uno tiene una vida, independiente que uno sea papá, mamá, esposo, hermano, cada uno tiene una vida.

E: Mhm.
P: Y deberíamos vivir en un país en donde si una persona presenta algún tipo de dificultad, eso no sea||, ¿verdad?, no se asocie y no se relacione con que una de las personas tiene que dejar de vivir en pos de esta persona, porque o si no nadie lo va a hacer.
E: Claro, claro. No dejarse completamente de lado por por el otro en el fondo.
P: Claro.
E: Sí, sí. Y pensando ahora, ya como para ir como cerrando la entrevista, ehh quiero indagar un poco en su experiencia ehh al tratar médicamente a las personas con enfermedades raras. Entonces si me puede contar como ha sido para usted en lo personal, no necesariamente desde esta perspectiva como del abordaje clínico, el manejo, si no como en su propia vivencia.
P: Mira, para mi es ehh yo amo lo que hago, ¿ya?, incluso la investigación lo mi mi mi trabajo de investigación lo hago para poder generar más recursos y entregar más herramientas para estas familias.
E: Mmm.
P: Para poder para que las cosas se hagan mejor, porque no hay nada más enriquecedor que ver una familia tranquila, que ver a un paciente que está funcionando bien, que las personas a su alrededor vean sus capacidades más altas y no las más bajas, porque todos tenemos problemas y si a todos nos evaluaran con las dificultados que tuviéramos, todos necesitaríamos mucho apoyo.
E: Mmm.
P: Ehh ah y a mi, yo amo lo que hago, a mi me encanta.
E: Mhm.
P: Me encanta estudiar, me enc me encanta, me fascina, también por un tema personal que creo todos tengan las mismas oportunidades que tiene mi hijo.
E: Mhm.
P: No quiero pensar, ser egoísta y que solamente las tenga él, quiero compartirlo con las demás personas, saber que se puede, que cuando te dicen que no, ehh nuestro ce cerebro es tan plástico, ehh es tan lindo saber modularlo, como modularlo, emm y en el fondo dar tratamiento efectivos a la gente es es maravilloso la verdad, es muy muy bonito la relación que uno genera con esas mamás, ehh con las familias, hacemos grupo, salimos a carretear, como que las obligó a salir.
E: (risa).
P: Ehh vamos de paseo con los niños, por ejemplo, con los adolescentes, y los llevamos con un equipo profesional por un día a la playa, pero ese día las mam los papás saben que pueden estar juntos, que pueden hacer lo que quieren, tenemos ahora un sistema de acompañamiento de cuidadores, por ejemplo, en las noches, entonces los papás pueden

salir a comer y volver a la casa, pueden tener momentos, instancias para ellos, que son tan necesarias y que la verdad esto es muy muy bonito, a mi me gustaría que ojalá todo el mundo tuviera acceso a a a una buena atención, una atención de calidad, ehh porque realmente es tan lindo ver como van evolucionando estos chicos, ehh la familia, ehh ver a un hijo, por ejemplo, que su mamá vuelve a hablar o que su mamá le hace cariño, y yo, yo siempre le digo a mis pacientes: "Eso es impagable". O sea yo yo creo que no hay nada que lo pueda pagar en el mundo.

E: Mmm. Si, que lindo.

P: Sí.

E: Si. Y tenía una consulta, que, por ejemplo, este sistema de cuidadores, eso es algo que que ha ha implementado como usted como consulta particular ¿tienen como algún sistema? O ¿en el marco de alguna institución, en el marco este centro? ¿Cómo se hace?

P: Lo que hicimos es que nos juntamos con un grupo de mamás.

E: Mhm.

P: ¿Ya? Ehh que en el fondo después nos genera una relación de amistad muy cercana con ellas, porque en el fondo te cuentan todo, o sea te cuentan todo. Y entre ellas mismas se apoyan, entonces, por ejemplo, no se, un fin de semana o hoy día va a salir a comer tal y tal persona, ya sabes ¿que?, que yo voy a tu casa y yo me encargo de los niños.

E: Mhm.

P: Y cómo los niños tienen diagnósticos similares, la otra mamá sabe cómo actuar, que es lo que tiene que hacer.

E: Claro, o sea es un sistema como de apoyo y cuidados que se no se a dado como en el marco de una institución médica o en el control médico, a sido algo que se ha dado como ya entre redes de padres, como gente que tiene vivencias comunes en el fondo

P: Claro.

E: Claro, entiendo. ¿Y alguna vez usted ha requerido o ha tomado, por ejemplo, apoyo profesional psicológico u otro en el marco como que usted sienta que lo necesite para poder tratar a estos pacientes con estas enfermedades raras?

P: Si, si, mucho ehh, bueno, yo trabajo con un equipo de de de de psicólogas.

E: Mhm.

P: Psiquiatras también. Ehh bueno que al final todos somos súper amigas, pero si, muchas veces lo converso, hay situaciones que que para mi son súper ehh ehh que también son complejas, porque igual es súper fuerte que venga vengan con un diagnóstico y es algo totalmente es totalmente distinto, el proceso como decírselo a la familia, muchos pacien muchos padres o o o familia de los adultos actúan de manera super agresiva hacia uno.

E: Mmm.

P: Claro.

E: Si, me imagino.
P: Entonces eso también es difícil de de de, pero tu sabes que eso lleva un tiempo y que después ellos solos van a volver en el fondo, pero que es parte de un proceso.
E: Mhm. Claro, pero de repente para enfrentar esas situaciones es importante el apoyo ahí como psicológico de alguna persona más.
P: Claro.
E: Cómo no estar tú sola enfrentando la la situación.
P: Claro, entonces cuando tenemos papás también que están en mucha negación, ehh teníamos una chiquitita que tiene un trastorno genético muy evidente, pero la mamá nunca le ha querido hacer exámenes, teniendo los medios como hacerlo, ehh y la niña tiene cinco años y tiene dos terapias al día todos los días de lunes a domingo.
E: Mmm.
P: Entonces esa niña no vive, no tiene vida.
E: Claro.
P: Entonces mandamos a la le hemos hablado con la mamá muchas veces, la mandamos a ella a terapia, no quiso, hablamos con los abuelos, para que en el fondo incidieran en que la mamá, los papás, tienen que hacer terapia para que puedan aceptar realmente lo que tiene su hija.
E: Mmm.
P: Y ella no no no, y al final nosotros con ese caso lo que hacemos es que damos aviso de que hay una niña y que hay una vulneración de derechos y nosotros ya desistimos del caso.
E: Mmm.
P: Si la mamá quiere hacer bien las cosas, nosotros tenemos las puertas abiertas para que vuelvan, pero si no, tampoco nosotros nos podemos desgastar y lidiar con gente que en el fondo no quiere ser ayudada, porque primero ahí necesitan estar los papás bien y después uno en el fondo continúa con los niños.
E: Claro, claro, entiendo. Y ahora ya para ir cerrando, emm ¿usted conoce políticas o leyes o programas en específico, por ejemplo, para personas con enfermedades raras en Chile?
P: No.
E: Ya, y por ejemplo ¿para cuidadores o algo así? ¿ Conoce algún tipo de programa, alguna política?
P: No.
E: Mhm.
P: O sea, se que están escritas, pero en el hecho nunca se llevan a cabo.
E: Claro.
P: Entonces en el fondo es como es como luchar cuando nosotros luchamos con leyes y, por ejemplo, tu las no ehh a nadie la da lo mismo. O sea mira.

E: Mmm.
P: Mira, haz el ejercicio y súbete a una silla de ruedas y trata de andar tres cuadras, es imposible, es imposible, no se puede porque las calles son horribles, las rampas están llenas de hoyos, ehh eh el acceso, por ejemplo, yo acá en la universidad, que que es como tragi (trágico) cómico, mi laboratorio queda en el tercer piso.
E: Mhm.
P: Y no hay ascensor en la universidad y yo ahora no puedo caminar, porque me opere.
E: Mhm.
P: Pero no puedo ir a la universidad.
E: Claro.
P: Pudiendo ir, podía ir, pero no puedo ir.
E: Mmm.
P: Entonces no tiene ascensor, entonces si tenemos algún alguna persona que algún alumno, por ejemplo, que quiere ser investigador y quiere investigar en neurociencia, no puede, porque, porque no hay ascensor en la universidad.
E: Claro.
P: Entonces.
E: (no se entiende 1:04:11)
P: Entonces cómo tiene la autorización ese edificio de funcionar, si en el fondo no están los accesos necesarios.
E: Claro.
P: Entonces porque sirven las leyes escritas en el fondo si nadie las ejecuta, ni si quiera para dar un permiso, entonces es como...
E: Claro, queda en el papel muchas veces.
P: Claro, claro.
E: Y pensando en el en el tema de las enfermedades raras, por ejemplo, ¿usted ehh vio cuando salió la ley Ricarte Soto, algún cambio, por ejemplo, en el acceso a tratamientos o o de diagnóstico de las personas como...? ¿Vio algo ahí o tuvo algún tipo de impacto?
P: Ehh mira emm no se que tan bueno fue, ¿ya?, desde el par desde la parte neurocientífica a nosotros ehh para nosotros es una gran complicación la ley Ricardo Soto, porque limitó mucho las investigaciones, sobre todo con las personas con ehh, por ejemplo, con discapacidad, con alteraciones de conciencia, porque ya no puede ser sujetos de estudio.
E: Mmm.
P: Tenemos que muchas de las personas que nosotros trabajamos con enfermedades raras tienen algún índice de discapacidad.
E: Mmm.

P: Entonces por eso es que para nosotros ha sido una gran complicación.
E: Mhm.
P: Gran gran complicación.
E: Ya, o sea, se se configuró también como una limitante en ese ámbito de la investigación.
P: Muy limitante, incluso muchas investigaciones que estaban muy avanzadas se tuvieron que postergar, o sea se tuvieron que que tuvieron que quedar ahí en stand by.
E: Mhm. Claro. ¿Y en términos, por ejemplo, de acceso a tratamientos, hubo alguna diferencia para los pacientes?
P: Ehh que yo conozca no.
E: Ya.
P: No.
E: Ya, ya usted no percibió como un impacto así como diferente cuando eso salió.
P: No.
E: Ya. Bueno, entonces muchas gracias Fernanda por por la entrevista, yo quería saber si de todo lo que conversamos te te queda como alguna idea pendiente que quieras expresarla, algún tema que te parezca relevante como de que tengamos en cuenta en este tema de las enfermedades raras, por ejemplo.
P: Ehh no, solamente que ehh ojala ehh se puedan difundir estos resultados, ¿ya?, que cualquier que necesiten yo estoy abierta si me quieren invitar a cualquier cosa, yo aquí cuenten conmigo.
E: Mhm.
P: Ehh y lo más importante es la difusión, educar educar educar educar educar a los profesionales, educar a la comunidad en general, educar, porque pucha que nos falta. Ehh y pucha que es necesario y y qué lamentable igual en una sociedad que cuando no te toca no me importa.
E: Claro.
P: Porque así funcionamos en Chile.
E: Claro, si, eso pasa mucho aquí. Bueno para cerrar te voy a hacer algunas preguntitas para terminar la caracterización, ehh porque tu vives en xxxx ¿cierto?.
P: Sí.
E: Región xxxxxxx, comuna xxxxx
P: Sí.
E: Comuna xxxx. Súper. Y me nombraste varias instituciones en las que trabajabas, si las podemos repetir, era: la xxxxxxxxxxxxxxxxxxx.
P: Ehh si ehh soy (no se entiende 1:07:21)
E: La xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx.

P: La Universidad de xxxxxxxxxxy el centro interdisciplinario en neurociencias de la Universidad xxxxxxxxx

E: [...] Súper, ya, eso me faltaba para poder tener ahí todo tus tus datos bien presentes. Bueno, entonces ahora voy a dejar de grabar.

S.IC4

E= entrevistador
M= experto médico

E= Y bueno, como pudiste leer en el consentimiento de esta investigación que te estamos eh invitando y que nos dio tu contacto, eh, de la doctora xxxxxxxxx, trata sobre enfermedades raras y la idea es conocer tu opinión en calidad como de em informante experto en el tema, ya? nosotros acá la investigación eh tenemos la intención de trabajar con datos en triadas. Esto quiere decir entrevistar a un paciente, un médico tratante y un familiar cuidador. Pero además, ya estamos incorporando em médicos y otros profesionales involucrados en las enfermedades raras, como desde una perspectiva de informante clave. Ya? Así que en ese ámbito va a ser tu entrevista para que sepas

M= Ya yo voy a la entrevista no con mis pacientes entonces, sino que voy a hacer como externo.

E= Claro, sea como tu visión general, no te vamos a preguntar por un paciente en específico, sino que vamos a ver cómo tu ves el tema, ya?

M= bueno

E= entonces para partir, si me puede contar en qué institución o en qué instituciones trabaja.

M= Mira, yo trabajo en el Hospital de xxxxxxxx, que es el hospital como base de la provincia del xxxxx. Así que la Región del xxxxxx tiene tres provincias que es xxxxxxxx,no cierto? Y y xxxx? Yo soy del Hospital de xxxxxx, que es de la provincia el xxxxx, que es el Hospital Base que tiene como 250.000 habitantes en el fondo poquito más. si uno, se extiende poco laja (inaudible, 1.27) , todos los pueblitos alrededor, pero es un hospital base. Nuestro centro de derivación es concepción que como neurología infantil no lo utilizamos nada. Nos saltamos concepción y lo mandamos generalmente a Santiago.

E= mhm

M= Porque xxxxxno responde mucho a las necesidades de neuro en general, específicamente neurología infantil. Así que y son menos neurólogo, son menos neurólogo y en horas, en hora médicos son menos concepción que nosotros que xxxxxxx somos un buen equipo, somos cuatro neuro infantiles, pero en verdad el área privada y pública somos siete neurólogos infantiles, así que estamos bien, eso. Así que mi casi, casi mi 100% en la parte privada no trabajo mucho, muy poquito, y las cosas difíciles me las llevo al hospital ademas, así que tampoco, no, veo las cosas fácil en la consulta, pero las difíciles igual me les llevo al hospital. Es un poco necesario, un poquito distinto a Santiago

E= Um. Claro, claro. Y pensando en el tema de las enfermedades raras, que es como el marco de esta investigación, qué funciones usted desempeña específicamente en el tema de las enfermedades raras?

M= Em Como médico, yo creo que uno tiene un rol así como médico de cabecera, porque probablemente las enfermedades poco frecuente o enfermedades raras, no la maneja el resto de la población pediátrica, los pediatras, todos lo raro lo derivan a neurología infantil. Por lo demás, no tenemos genetista en el hospital, entonces somos como los pseudo genetistas sin serlo. A pesar que gracias a Dios a los cuatro nos gusta genética, así que le ponemos harto como em color y pino tratar de aprender un poco más. Generalmente estamos todos capacitados, no siempre en genética. Pero como neurólogo somos los que nos toca ver todas las enfermedades poco frecuente, todas. El 100% las vemos nosotros en el hospital.

E= Claro. Y su vínculo con las enfermedades poco frecuentes, em, ¿fue como desde que entró a ese hospital y les derivaban todo?. O ¿hubo como alguna otra forma en la que usted llegó a estar ahí en, en tratando las enfermedades poco frecuente?

M= No nos toca todo. Yo creo que es una provincia la cual tiene muchas enfermedades poco frecuentes. De hecho somos el hospital que tiene, ponte tú, más mucopolisacáridos en todo el país. Tenemos terapia reemplazo enzimático acá a muchos niños. Yo creo que llegamos en un minuto a tener 8, 9 niños en terapias de remplazo enzimático. Ahora, han fallecido alguno y tenemos niños con tratamiento atrofia muscular espinal. Tenemos un bueno de todo en realidad, pero a todos nos toca ver de todo. De hecho, de neurología infantil no hay ni uno eh experto, ponte tu, en enfermedades metabólica. Tampoco tenemos genetista, sino que somos neurólogos, generales, casi todo. Entonces a todos nos toca ver. Así que, em, es parte de mi pega habitual la verdad, no es que yo me haya especializado en enfermedades poco frecuentes, pero como somos bien motivados yo creo que xxxxxxxx es un hospital como bien motivado, o sea, como que de verdad que tratamos de hacer las cosas bien hechas y entonces diagnosticamos harto. Tenemos hartos diagnósticos poco frecuentes en realidad.

(inaudible, 4.41)

M= Sí.

E= Y en su trayectoria profesional ¿usted partió ahí en el hospital o ha habido como un tránsito en otras instituciones? Cómo fue?

M= Mirá, yo hice la beca Pediatría, primero en la xxxxxxxx en Santiago. Yo soy de Santiago, me vine acá porque mi marido tenía que devolver acá y después hice la beca de Neurología en la xxxxxxxxx y me quedé trabajando unos pocos meses por devolución y esperando a mi marido que terminara la especialidad, la subespecialidad. pero desde el minuto que llegué

acá entré al hospital. Llevo nueve años en el hospital, sí, ca, casi diez años en el hospital y desde el día 1 me toca ver de todo, de todo. Así que eso. No me, no me es incómodo trabajar con enfermedades poco frecuentes, para nada, me es, eh, desafiante diria yo.

Lo paso bien con mis pacientes y siento que los pacientes además se sienten acogidos por nosotros, no solo por mí, como equipo, como de neuro, es un buen equipo (inaudible, 5,45)

E= Y pensando ahora un poco, mirando como desde una perspectiva macro el tema de las enfermedades raras en Chile, ¿cuál es su percepción de cómo se ha ido desarrollando este tema?

M= Yo creo que, que de a poquitito ha ido tomando cada vez más, más vuelo. emm, siempre hay como centros que son más como como tira pa arriba, al fondo de en enfermedades raras, por ejemplo, no sé, la Universidad xxxxxxx con toda la doctora xxxxxxxx,, el doctor xxxxxxxx, ha sido súper pioneros ello. Por otro lado, el xxxx no cierto, con sus enfermedades metabólicas también, eh? En la xxxxxxxx,a mí por por número de paciente me tocó no ver tanto. De hecho he aprendido más con la práctica clínica aca en el hospital que que en mi formación de pregrado. Pero siempre hay un equipo detrás de eso, buenos genetistas, (inaudible, 6,43), buena gente en enfermedades metabólicas en la xxxxxxxx, donde me toco formarme y yo creo que de a poquitito ha ido tomando cada vez más forma, por supuesto. Yo creo que igual faltan políticas pública, eh? Usted está más en el área privada, pero yo estoy más en el área pública, yo siento que de repente nos faltan políticas públicas para para hacerla un poco mejor.

De hecho, no sé. Por ejemplo, por darte un ejemplo, en ejemplo, la cosa que no lo hemos pasado tan bien es con los niños con atrofia muscular espinal, que son poco frecuentes pero, pero involucran demasiadas lucas el tratamiento y entre una cosa un marco legal un poco complejo en la cual el Estado todavía no, no, no pone de su parte ni el Estado ni la Sociedad de Neurología y Psiquiatría Infantil, que tampoco pone su (inaudible, 7.33). Yo creo que faltan muchas cosas, pero de a poquito ha ido tomando cada vez más, más vuelo. Bueno y con el avance de la genética también, porque la verdad es que hace diez años atrás no teníamos mucho estudio desde el punto de vista genética aparte del programa que mandábamos a Santiago, de a poquito fue apareciendo el estudios de micro de lesiones, 21 micro de lesiones que fueron tomando un poco más de, eh, cada vez más los fuimos pudiendo cada vez más y ahora que nos tiramos ya nos lanzamos a la piscina con Invita y todos los paneles genéticos, que así una maravilla en realidad. De aquí a no sé. Yo creo que en estos últimos dos años incluso incluía la pandemia que hemos estudiado todo lo que hemos podido y eso ha sido súper entretenido (inaudible, 8.15) y yo creo que cada vez estamos mejor po.

Entrevistador

Super, y pensando un poco en esa, en esas deficiencias que decía pensando a nivel de políticas públicas y otro tipo de cosa, se le ocurren otras deficiencias que detecte

en el país para el tema del tratamiento de las enfermedades raras o poco frecuentes.

Entrevistado

Yo creo que sí, por supuesto. Yo creo que estamos super al debe con la prevención de partida, o sea, estamos debiendo pero años luz pesquisa neonatal ampliada que sean de manera masiva. Nosotros pedimos mucha pesquisa neonatal ampliada, que se va al IMPA, pero sigue siendo nada que ver con lo que se pide en Estados Unidos, que son muy poquitas en Estados Unidos el IDX tendrá, no se, te mentiría, pero más de 50 patologías que son diagnóstico precoz en la cual tú puedes puedes influir de manera vital en un niño y son patologías poco frecuente. Cachai entonces yo te diría, hace mucha falta lo preventivo, o sea, todo lo que es políticas públicas, en el fondo como pesquisa neonatales, que eso debiera ser mucho más masivo. Y yo sé que la Doctora xxxxxxx se ganó incluso Premio Nacional de Medicina este año por su por su gran aporte a la beca. UITSH, no supe que es la pesquisa, pero quedamos con dos a nivel nacional hace mucho, muchos años y a pesar de que nosotros pedimos pesquisa neonatal ampliada, sigue haciendo muy poquitas todavía y son pagas todavía, eso debiera ser gratis por el Estado hace mucho tiempo. Yo, yo, yo creo que partiendo de ahí. Después no hacen falta más especialistas de genética en regiones. O sea, yo me haría, pero estaríamos inmensamente felices con un genetista nosotros en xxxxx, no tenemos acceso a genetista fácil. em nuestro genetista del centro de derivación de xxxxxxx no, no logra responder a nuestras necesidades en nada, porque no tenemos telemedicina, porque solamente, no tenemos contrarreferencia. yo no sé si ubica un poco la terminología pública pero cuando uno refiere un o hace una interconsulta, se va ala antigua de papel y se devuelve un papel impreso que si el paciente no lo trae, no tienes idea lo que, lo que vio el genetista. entonces eso es muy, realmente yo lo encuentro muy pobre a esta altura del partido teniendo a esta hora telemedicina y pudiendo hacer interconsultas vía online como lo estamos haciendo ahora, y eso pa nosotros con genetista no existe, entonces nos hace falta la preventivo, nos falta la formación de especialistas en regiones, em, yo te diria que eso. Reuniones en equipo, trabajar un poco en red ¿No cierto?, trabajar más en red. Nos faltan políticas públicas concretas, protocolo, cachai, de ingreso a estudios de investigación, eh, nosotros en los hospitales públicos no trabajamos en investigación, es que no nos da el cuero, yo te juro
que me encantaría investigar pero no puedo porque nuestro volumen asistencial es extremadamente grande, vemos muchos pacientes. Entonces faltan hartas cosas. Yo estoy feliz como estoy, no me quejo de nada, estoy, soy inmensamente feliz con lo que hago y todo pero, por supuesto que todo es mejorable po.

E= Claro. pero, y me comentó anteriormente como, hay algunas cosas que se podrían considerar, por ejemplo, fortalezas como estos centros que han sido pioneros,. Em, que otras fortalezas ve en el pais respecto al tratamiento de enfermedades poco frecuentes.

M= Yo creo que fortalezas tenemos hartas, yo que (inaudible, 11,43) en la formación de medicina sigue siendo super moderna aca en Chile, gracias a Dios. Em, yo creo que no, no nos quedamos atrás, por ejemplo, el otro día tuve una paciente con una mutación genetica, una enfermedad neurodegenerativa que produce una atacsia y fallecimiento precoz y la mamá se contacto con el Massachusets de Boston y, em, y pedimos una segunda opinión, chachai? Entonces fue super grato poder, ella la mamá, la mamá se lo consiguió y yo lo escribí en inglés y trate de mandar el resumen en inglés pro vía telemedicina. Y fue super grato el que tu puedas conversar con gente de otras partes del mundo y (inaudible, 12,25) en el mismo lenguaje y no te de verguenza. de acuerdo? Osea que según uno se pueda comprender y todo. Yo creo que la medicina aca en Chile por lo menos el nivel de formación de nosotros. Ay! este perro que molesta.

E= no hay problema

M= el nivel de formación sigue siendo super bueno, entonces a mi, la verdad es que me siento super comoda conversando con cualquier persona en cualquier parte del planeta, y siento que no vamos a estar hablando tonteras, cachai que vamos a estar hablando el mismo idioma. Em la formación médica me deja tranquila a mí, yo de verdad, eso. La otra cosa es, depende mucho del equipo de trabajo. Yo, acá, soy inmensamente feliz. Tengo un equipo de trabajo de lujo. Osea nos llevamos realmente super bien, no hay ningun conflicto entre ninguno, ni de egos tampoco, entonces cuando yo no se algo toco la puerta del alfrente y le digo: "(inaudible, 13,12) ayuda, ayuda, tengo este paciente que no se lo que tiene, necesito que, que lo veamos entre todos". Hacemos reunion entre los cuatro, osea, es super (inaudible, 13,19) la, el trabajo en equipo es clave digamos. Yo creo que en cualquier centro le es super importante que todos se lleven bien y que no hayan egos y no hayan conflictos interes, todo en pro de que el paciente este bien, que tenga un buen diagnostico, que tenga ojala pronóstico y que uno pueda ir acompañando un poco a la familia en este proceso que es un duelo, osea y, y eso. Pero fortalezas, yo creo que la formación (inaudible, 13.43), la calidad de la formación sigue siendo super buena, el acceso a examenes también. Imagina que nosotros estamos en un pueblito (inaudible, 13.50) yo vivo en xxxxx, que es un pueblito chiquitito y ponte tu las TENS que trabajan conmigo son secas pa tomar invitae, cachai? Secas, osea cachan toda la parte genética como, como (inaudible, 14.00), como nos
contactamos con (inaudible, 14.02) que en Santiago, y todas las semanas pedimos, todas, cachai? Entonces eso igual es un agrado, es un agrado.

E= super

M= Sí

E= y y, pensando en esto que, que comento de que había tenido como esta reunión con un médico del instituto de allá de Estados Unidos, ¿usted se vincula regularmente con alguna instancia internacional, donde se hable de esto

M= No

E= de las enfermedades poco frecuentes?

M= No, no tengo algo así tan regular. El, el (inaudible, 14.27), que es un colega mío, que llego muchos años que, antes que yo. Yo llegué hace 9, él xxxxx llegó 7 antes que yo, osea ahí lleva bordeando los 20 años acá en xxxxxx, que es un pionero acá. Él le tocó diagnosticar muchos mucopoli. De hecho es el rey de los mucopolisacaridos acá, y el es el que lleva toda (inaudible, 14.46) enzimática, y el xxxxx va a muchas reuniones al extranjero a, em, a Brasil, ha ido hasta a Austria, en el fondo, en reuniones como intencionadas respecto a promucopoli, bien específico. Em, yo no tengo, n, no, no tengo ningún nexo con ninguna institución, en general son siempre pacientes super puntuales, de hecho con la Doctora xxxxxxx me ayudó hace unos pocos años atrás con el Doctor xxxxx en el xxxxxxxxx, para contactarme para una niñita que ingresará a un trabajo de investigación de (inaudible, 15.19) de atrofia muscular espinal y que no resultó porque la familia no quiso viajar.

E= Mm

M= Y, y, y hace cosas más bien puntuales, no es que esté todo el rato con reuniones en el extranjero, no para nada, pero, pero si se puede hacer, se hace con tranquilidad digamos no hay ni un problema

E= Super. Y, y pensando en organizaciones por ejemplo, sobre enfermedades poco frecuentes acá en Chile, ¿usted tiene algún vínculo? ¿de algún tipo?

M= No, no. ¿tu dices de familia?

E= Si, puede ser de familia, de paciente, no se si usted tiene algún vínculo por ahí, con una...

M= No tengo ningún vínculo tan cercano con de alguna asociación específica. Yo diría que n, no por lo menos un vinculo directo conmigo. Sí, me vinculo de manera indirecta con los, las familias del xxx, que es de las familias con atrofia muscular espinal, porque nos ha tocado sufrir un kilo, como médicos en el fondo. Em, sufrir, porque en el fondo, porque, se ponga la, porque se ponga el medicamento que es tremendamente caro, por eh evitar de que se judicialice el caso y que se dé la terapia lo antes posible. Entonces xxxx está super metido con las familias, pero en realidad es un vínculo indirecto que es a través de las familias. De hecho acabamos de (inaudible, 16.37) la semana pasada un nuevo caso de atrofia muscular acá en xxxxxxxxxx y xxxx se contacto con la mamá y la chiquitica se empezó a poner la spinraza la semana pasada, osea en menos de una semana se había resuelto el problema. Gracias a , al fondo, a esta, em, no sé si fundación pero familias con atrofia muscular espinal, se llama xxxx.

E= Te entiendo

M= Pero es un vínculo que es más bien indirecto, que es a través de las familias, no es un vinculo directo conmigo, yo no tengo ninguno. No

E= Claro. Te entiendo. Y, ¿alguna vez usted ha participado en una instancia, por ejemplo de planificación o evaluación o alguna actividad a nivel estatal que trate

sobre enfermedades poco frecuentes?

M= Nunca. no

E= Ya

M= No y me encantaría

E= Mhm

M= Y mm, yo creo que la instancia de estar en un pueblo perdido es claramente super, em, frustrante también. Yo te diría que el año 2018, que fue el año que se aprobó ponte tú el medicamento para el, Spinraza, para los niños con atrofia muscular que habiamos diagnosticado el año final el 2017 a una chiquitita, y estabamos desesperados. Yo me acuerdo que en ese minuto escribí al ministerio, a la Ley Ricarte Soto, escribí a la SOPNIA, que es la sociedad de neurología y psiquiatría infantil, y no tuve ninguna sola respuesta, nada. eh nada, cero. De hecho me sali de la SOPNIA, de pura rabia, dije esta cuestión osea no, esta cuestión de verdad es una falta de respeto, creo que pago por las puras berenjenas, no son capaces de responder cosas que son para mí básica. Sigo estando enojada, porque creo que las sociedades son deficientes po. No sirven para lo que realmente están. No sirven pa hacer (inaudible, 18.23) pero no pa ayudar realmente al paciente, a mi me da un poquito de rabia. (inaudible, 18.28) Pero, pero s, me encantaría sipo, obvio que poder participar, lógico, como no quererlo, creo yo. La lata es que estoy tan lejos nomás

E= Claro. Sipo, eso a veces es una limitante. y pensando ahora como en sus pacientes, ¿cual es el perfil de pacientes que usted atiende en general con enfermedades poco frecuentes? si nos puede hacer

M= ¿A que se refiere con perfil?
E= como una breve caracterización por ejemplo sociodemográfica, tipo de patologías que le llegan, como

M= ya, yo te diría que es distinto a Santiago

E= Mhm

M= cuando yo estaba en Santiago, bueno como hice la beca de pediatría y después la de neuro, em, me toco estar muchas veces en el Sotero del Río, no cierto que el Sotero del río es un hospital público que uno pudiera analogar con el hospital regional, el hospital de xxxxxxxx. El tipo de gente acá no tiene nada que ver, la gente acá es humilde, super humilde. Me acuerdo de gente más super rural, en general, con nivel sociocultural yo te diría más bien bajo, pero no, eh, agresivo ni maleducado, como pasa a veces como gente del Sotero que te cuesta que te, ih, no esto es, una medicina medio paternalista. Todavia estan con esa visión un poco del médico, que el médico te indica lo que tu tienes que hacer, de acuerdo? Es una visión como más antigua de lo que es la medicina tradicional, em, en cual, la, lo que uno diga es tremendamente respetado, sobre todo con enfermedades poco frecuentes. Entonces em, se puede, yo (inaudible,

19.58), yo les doy un montón de tiempo, osea en el fondo tiempo a los pacientes para conversar, para que pregunte ahí las dudas, pero las tipos de dudas que tienen los pacientes o las conversaciones no son de un nivel técnico muy alto, en general, los pacientes entienden poco lo que tienen los niños, de acuerdo. Y agradecen la dedicación, agradecen la compañía, en el fondo que uno le de tiempo, le explique, que uno le mande exámenes al extranjero que creo que lo deben encontrar atómico. Pero la gente acá es como rural, tienen un nivel sociocultural más bien bajito. Hay mucho mucho analfabetismo por acá, eh, esta el (inaudible 20:42) xxxxxxxxxx que hay mucha población (inaudible 20:44), entonces es un ambiente humilde te diría yo, sí humilde, como de- pero no mal intensionado, hay gente super amorosa y hay gen- (inaudible 20:56) un poco paternalista la verdad, yo soy media mamá en mis pacientes, porque no te genera esta rabia que te genera en Santiago, que la gente es como, como mal educada y de repente es un poco petulante, con niveles cual- cuando tu te toca de repente lidear con gente sociocultural un poco más bajo, acá no, acá es un poco más bajo sociocultural pero la gente es muy humilde, super humilde. Son los que te traigan (sic) pancito de regalo, huevito de campo. Es de ese perfil mi tipo de paciente. Eso, y no se yo creo que uno con los años se empieza a parecer a sus pacientes, o sus pacientes a uno, yo creo. Y la gente que me toca a mi lidear es gente super amorosa. Osea la mayoría de mis pacientes son super encantadores, no, las familias de mis pacientes son extraordinarias, gente que saca adelante a los niños con sus limitaciones en el fondo, pero yo creo que hacen lo que pueden a medida de lo pueden. Tenemos poco acceso ponte tú a xxxxx también nosotros acá, cachai? xxxxx está en xxxxxxxx y es a una hora y media de acá, lo que nos dificulta un montón las terapias de repente, em, pero eso, eso. No se si me expresé bien.

22.11

E= Sí, no, si te comprendí perfecto la descripción que me estabas haciendo. Eh, quería hacerte una consulta también. En general, los pacientes llegan en edades
como bien tempranas. Son niños un poco más grandes. ¿Cómo es eso en términos de edades?

M= Osea, llega de todo. Mira, durante todos estos años nosotros salimos al área. Son 28 centros, incluidos Atención Primaria y Centro Hospitales un poco más complejo. Eh, los neurólogos infantiles salimos al área siempre, todos los años, casi, a hacer mapas de derivación. Donde tu derivas con ciertos diagnósticos y expones a los médicos y a los encargados de la sala estimulación temprana, Chile crece contigo, etcetera. Y salimos a exponer nuestro mapa de derivación. Entonces con los años, en estos diez años que casi diez años que yo llevo, ha mejorado un montón la pertinencia de la derivación. Cachai que acá uno se habla si la derivación es pertinente o no pertinente, porque de hecho se pregunta la interconsulta, y la pertinencia, con los años, ha ido mejorando siempre. Entonces los niños yo creo que llegan bien derivado, la mayoría llega, la mayoría llegan precozmente derivado. No tenemos, gracias a Dios, como tenemos tanto número de horas por médico, porque los médicos que trabajan en el que trabajan conmigo, la mayoría trabajamos casi todo en el hospital hay mucha hora médico, yo tengo 33 horas, todas mis colegas tienen 33. El xxxxx tiene 44, que eso es mucha hora médico, mucha hora en total. Ponte tú, en xxxxxx hay más neuro infantiles, pero todos tienen 11 horas. Entonces las horas totales son mucho menos que las que tenemos nosotros. Acá la medicina pública en esta ciudad es prioritaria. O sea, si a mi hijo le pasa algo, yo me lo llevo al hospital sin lugar

a dudas. No existe la clínica privada entonces y la que existe no muy buena y que todo.El mundo lo sabe por lo demas, entonces em la verdad, las cosas que a pesar de todo no tenemos mucha lista de espera porque tenemos tantas horas médico que no las interconsultas las sacamos rapidito, o sea, siempre estamos y además hacemos reuniones de priorización, entonces nos juntamos un miércoles al mes a revisar la interconsulta y ponte tú los síndromes hipotéticos del recién nacido pasan primero siempre ¿te das cuenta?Entonces tenemos mapas de derivación, tenemos priorización de interconsulta, tenemos muchas horas médicos.

E= Mhm

M= Y entonces, en general la mayoría de los niños son pertinentes. Yo te diría que son poquitos y es raro de uno uno. Yo me extraño cuando me llegan niños tardíamente derivado, me llama mucho la atención, es como extraño, no es habitual ya.

E= Ya, súper, o sea, tienen como bien organizado ese, ese flujo

M= Sí, sí súper. Aparte que nos encanta a mi me encanta salir al área. A mí me encanta ponte tú, irme al hospital xxxxxx, hospital xxxxxxx, hospital de xxxx y dar la charla a todos los médicos general de zona. Y así nos vamos una vez al año, salimos eh alternadamente los cuatro, vamos saliendo así alternadamente a todos, a todo el área, asi que entretenido. Sí.

E= ¡qué bueno! Ahora le voy a empezar a hacer algunas consultas que buscan indagar cómo son las trayectorias de los pacientes, las trayectorias terapéuticas que el concepto que nosotros utilizamos. Entonces, pensando un poco en general, y si usted quiere indagar, por ejemplo, en algún caso de algún paciente en particular, puede hacerlo. Pero cuáles son las principales dificultades que en general enfrentan los pacientes en el proceso de esta enfermedad poco frecuente

M= A ver las dificultades. No es el acceso al médico, creo yo. Es, em. En las poco frecuentes llegar al diagnóstico. Yo creo que todos los neurólogos, por lo menos nosotros, los genetistas menos, pero nosotros tenemos. Yo diría que todos tenemos niños que no tenemos diagnóstico y eso es frustrante para todos. Entonces esto dilata un poquitito llegar al diagnóstico- Me esperai (sic) un segundito porque estan- esperame un segundito.

E= Si no hay problema.

M= Ya lo que te contaba. Entonces llegar a veces cuando son enfermedades poco frecuentes. Yo creo que el proceso diagnóstico, como es poco frecuente, uno no va, no, no, en el fondo no estudia, es como matar a una mosca con una metralleta. No, eso imposible, tiene un proceso y ese proceso pasa por un proceso A. Si no nos resulta bueno, B y no resulta, C. Y eso tiene un tiempo. Tiene un tiempo que. Que cuando son enfermedades poco frecuentes puede ser largo, puede ser harto tiempo, puede llegar a ser un año o a veces nunca. Cachai a veces finalmente no llegar a ningún diagnóstico. Y ese proceso es un poco, yo diría, agobiante para todo, para todo el equipo, tanto para los pacientes como, como para los papás. Eh, a pesar que yo creo que acá igual trabajamos bien y tratamos de hacer todo medianamente rápido, igual hay cosas que

tienen sus tiempos, por ejemplo, el cariograma se va a Santiago, entre que el hospital falle y se devuelva el cariograma igual son tres meses, no es menos que eso. No, no, eso es independiente de cualquier parte del cardiograma. (inaudible 27.49) en todos lados, digamos, cuando se va ponte tu (inaudible 27.51) se va a Santiago. Después entonces todo eso es un proceso que requiere tiempo.

E= Mhm

M= Después lo que nos cuesta también es eh, todo lo que es complementario al estudio de enfermedades poco frecuente. Por ejemplo neuro, yo no tengo problema, pero cuando tengo que pedir evaluación por oftalmo, tengo la tremenda piedra de tope. Evaluación por otorrino, terrible. Evaluación por dérmato, inexistente. O sea, todo lo que va como, como complementado, a veces hasta los estudios, se genera un poco piedra de tope por otras especialidades, por falta especialista. Así de simple. O sea, no es ni siquiera de voluntad. Es porque ponte tu oftalmo, tiene una voluntad de oro los oftalmólogo. Yo llamo por teléfono y me dicen: ya xxx altiro, ni un problema, te lo recibimos, pero resulta que se fueron todos. Quedan tres ahora, de 12. Cachai? Y es porque el hospital no, no cumple con la necesidad de los oftalmólogos tampoco, entonces la gente se va.

E= Claro

M= Entonces yo te diría que, eh, la evaluación no es compleja, em, sino que la parte estudio es un poco, diría tediosa, pero se hace. Pero la evaluación por otras especialidades a veces es imposible, o sea, francamente imposible. Y a los papás, que como te contaba yo, tenemos un, un pool sociocultural y socioeconómico bajo, entonces no todo el mundo tiene acceso a la parte privada.

E= Claro

M= Entonces si alguien sabe que vaya a gastarse 40 lucas y vaya a ver al dermatólogo, también a veces es complejo y además pasa lo mismo, que si va a lo privado el dermatólogo no le entrega nada y al final llega acá y dice no, si lo vi el dermatólogo, pero no tengo idea lo que me dijo, porque no le entendí nada te dice, y no sirvió para nada que fuera, ¿cachai? Entonces, em, yo te diría que eso es lo fome. En el hospital es probablemente algo, es como el estudio complementario, lo que nos dificulta un poquitito, como como completar un poco el escenario.

E= Entiendo.

M= Y lo otro tiene que ver con la rehabilitación po, porque la mayoría de estos niños con enfermedades poco frecuentes tienen retraso del desarrollo, entonces que requieren rehabilitación complementaria y las terapias, a pesar de que lo mismo con neuro, la terapia ponte tú, me llegó una fisiatra de Concepción que era de la Teletón y ella nos ha salvado un kilo en nuestro último año. Antes no existía, no teníamos fisiatra. Eh, la gente de kine, contrataron un poquito más de kine y tiene una voluntad de oro. O sea, son un sol. Con lo poco y na (sic) que tienen, hacen maravilla, pero nos falta recurso humano. O sea, ponte tú, la mayoría de estos niños requieren, eh, tienen trastornos de deglución, requieren fono de deglución. Bueno, no tenemos, osea no tenemos con la

pandemia nos quitaron ese fono y todavía no vuelven. Entonces todo lo que es terapias cuesta, eh, lo que es estudio complementario, cuesta. Y los exámenes no es que cueste tanto, yo creo que no cuestan tanto, pero tienen un tiempo que requieren tiempo

E= claro

M= que es inevitable.

E= Claro

M= yo te diría que eso, sí.

E= Entiendo y pensando en esto como búsqueda de diagnóstico, que es como tediosa en general, en su experiencia, los pacientes se quedan como con una especialista y van haciendo el proceso con este especialista o prueban distintos especialistas, como que hay mucha variación o no tanto.

M= La poli consulta, mm, acá no es tan frecuente, yo encuentro que no es tan frecuente. Depende de la patología, por ejemplo, eh, atrofia muscular espinal, que es lo que más nos ha tocado. No hay poli consulta, se quedan con nosotros y están así, pero estamos así, uña y mugre. Los TEA, todos los TEA tienen poli consulta, todos los trastornos del espectro autista, esos tienen consulta por definición. Siempre piden segunda y tercera opinión. Los papás siempre andan buscando que alguien le diga que no tiene. Entonces eso, eso es muy habitual.
E= Mhm

M= Pero las enfermedades más orgánicas, orgánica me refiero ponte tú, no sé po, muco poli, enfermedad o enfermedades neurodegenerativas. Em, no hay tanta poli consulta. A nosotros con nosotros, no, yo creo que tiene que ver con con, lo vi- con el vínculo que se genera como el equipo, porque como somos buen equipo y nos llevamos súper bien, cuando tenemos duda diagnóstico estamos los cuatro, o sea, hacemos reunión clínica, y estamos los cuatro adentro y los cuatro opinando y estamos todo y, y decimos ya nos falta esto, esto blablablabla. Entonces la gente yo creo que le da confianza.

E= Claro

M= Sí, sí. No, no tenemos (inaudible 32.27) la enfermedad como bien orgánicas, yo creo que no tenemos tanta poli consulta. En las que no son tan orgánicas, que son más de salud mental, y que ya no tienen nada de poco frecuente, pero como ya es tan frecuente la poli consulta es súper frecuente. Pero las más poco- en la enfermedades raras, eh, y bien médicas, con retraso del desarrollo así bien marcado, gracias a Dios no, no. Y lo digo gracias a Dios porque- porque se pierde tiempo a veces la poli consulta, y eso es súper malo creo yo. Y se pierden confianza también. Entonces son como poco fome. Cuando nosotros estamos con mucho lío y que realmente hemos perdido y sentimos que es una urgencia el estudio, derivamos al San Borja nosotros, al xxxxxxxxxxx (inaudible 33.10). Y nos ha pasado dos fenómenos; que quieren ir o que no quieren ir, porque también tenemos niños que tienen enfermedades poco frecuentes o rara o sin diagnóstico, que los papás te dicen no, no quiero viajar, no quiero ir a

Santiago, prefiero quedarme acá. Y ahí estamos nosotros, tratando de hacer lo que podamos acá po.

E= Claro.

M= Pero, pero derivamos más que el papá mismo agarra al niño y se lo lleve para otros lados y pregunte en otras partes.

E= Claro, hay un vínculo

M= La gente como es tan rural acá, es tal la, la ruralidad que hay. Es que yo creo que no, que les da miedo ir a Santiago, a mucha. Sí, no no les, sí, no les gusta ir a Santiago.

E= claro. Y, y pensando en esto que, que me dijo que principalmente eh, derivaban los casos, el flujo de llegada, como dijo que ustedes les derivaban de otro centro, en general es desde APS o desde otros hospitales como de otras zonas, como cómo (inaudible 34.07)

M= El flujo a neurología infantil, siempre es por interconsulta, el 100% de las veces. Y tienes tres entradas atención primaria, hospitales del área, y interconsulta, intra hospitalaria
E= Mhm

M= y es súper de fácil acceso. No tenemos gran lista de espera. Como te contaba, se prioriza la interconsulta y leemos la interconsulta y se prioriza lo más urgente siempre. No, no es fácil. No es difícil entrar a neurología infantil. Y, no pa na (sic). Yo creo que es fácil. Ay aparte que el pituto todo, todo el rato funciona. Osea a mi, a mi muerete que me bombardean todos los días con un paciente.

E= claro.

M= Entonces siempre digo ya, ya lo veo sobre cupo, lo veo sobre cupo. Osea, como esto cuestión es vivir acá es tan de pueblito, ¿cachai? es como, es tan amigo todo, que todo el mundo te pide favores todo el día. No es como en Santiago, que es impersonal, que, que nadie te pide favores, porque si necesitas algo te metes en internet, encuentras la hora con otro especialista. Si no es en la xxxxx, en xxxxxxx, en la xxxxxxx, en la clínica xxxxxxxxx, o sea, tiene ahi como un acceso, eh rápido digamos, especialista vai (sic) a encontrar. En cambio acá no po, (inaudible 35.21) pidiendo así como oye, me lo podi (sic) ver, me lo podi (sic) ver y en realidad eso funciona también acá. Es agotador pa (sic) uno, pero funciona. sí

E= Claro, me imagino y, y pensando en algo que menciono anteriormente, que dijo que los niños en general, o sea que tenían ciertas enfermedades poco frecuentes, tenían trastornos en el desarrollo. Eh, ¿Cómo en general siente que influye en la vida de sus pacientes el tener una enfermedad poco frecuente?

M= Ay no sé cómo contestar esa pregunta. Cómo influye en el niño dices tú?

E= Claro, en el paciente, en su vida, como en general, como el tener una forma poco frecuente. Pues, me imagino que debe ser muy distinto según el tipo de enfermedad y, y muchas, muchas variables.

M= Yo creo que- Si, es que es demasiado variable. Porque si la enfermedad es poco frecuente y va acompañado con discapacidad intelectual, al niño le da lo mismo, no cacha, le da lo mismo, no. Ni se entera de que tiene una enfermedad como síndrome de Down po.

E= Claro

M= El niño con síndrome de Down no te dice por qué yo tengo síndrome de Down. Él es feliz como es y no pasa nada. S i mientras el nivel cognitivo sea más bajo el niño, menos análisis respecto a su enfermedad poco frecuente y al revés po. Si tú tienes un niño con una enfermedad poco frecuente, con nivel cognitivo conservado, es terrible po, tremendamente doloroso. Entonces va a depender, yo creo, de, de lo cognitivo probablemente, y de la familia po. O sea innegable, si tiene una familia la cual te empodera, con buena autoestima, tiene factores protectores todo el rato, entonces va a depender mucho el entorno ambiental y de, y de ,como se llama, de tu nivel cognitivo po. El fondo todas maneras, pero es súper variable creo yo.
E= Y, y pensando en esto del entorno que mencionó, ¿Cómo en general ve que, que impacta cuando hay un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente o están en la búsqueda de un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente? En el ámbito familiar.

M= Yo creo que, o sea, de que influye, influye demasiado, por supuesto. Yo creo que en toda la familia el proceso es un duelo, o sea, cualquier diagnóstico, sea raro o no raro, es un duelo. Y ese proceso va a depender de cómo lo vivas. Depende, yo creo que probablemente tus habilidades parentales y tu estilo de crianza también. Hay familia, por ejemplo, la familia de xxxxx, que es la chiquitina que te conté, que pidió una segunda opinión a Estados Unidos, esa familia la mamá es profesora, y, y es una mamá ansiosa, pero busquilla total. O sea ¿que mamá llega a pedir una segunda opinión a Estados Unidos y siendo de Quilaco?, si son del rural, rural, rural. Y ella necesita tenerlo todo bajo control, ¿Cachai? (sic) Todo necesita tenerlo y su corazón está tranquilo cuando ella tenga todo, todo ya lo preguntó todo, lo hizo todo y está súper. Pero ese es su estilo parental, es su forma de ser mamá ¿Cachai? (sic) y tengo otros papá que te dice es una enfermedad poco fuerte- Ay no importa si yo lo quiero como es ¿cachai? (sic) y no necesito más porque lo quiero como Dios me lo trajo al mundo ¿cachai? (sic) y no necesito llegar a nada porque es un regalo y me lo regalaron así ¿cachai? (sic). Entonces yo creo que depende de muchos factores eso. Depende de los papás, de las ansiedad de cada papá, de lo, del estilo, de que seas tú de forma de ser. Y eso, no sé si está bien.

E= Súper. Sí, sí, sí entiendo. Al final no hay una respuesta definitiva, porque claro, pueden haber muchas distintas formas de vivir el, el duelo que, que sí se puede conceptualizar como un duelo, pero claro, puede ser (inaudible 38.58)

M= Y el pro- y el proceso, y el proceso de vivirlo porque puedes pasarte en fase de negación, no sé, ya, dos años. Y hay gente que no niega nunca, te dice sí, es verdad, que rabia que (inaudible 39,10) sigamos para adelante, te dice. Y en dos minutos está tirandole con, no sé po, Teletón, rehabilitación, estudio ¿y qué más hacemos? Y hay gente que se

queda bloqueada y este se queda para y no hace nada más po nada, nada más. Yo me muevo en todo ese, en, en, en ese aspecto completo

E= Claro

M= y yo creo que lo que hago habitualmente es como hacer pausa. O sea escucho y trato de entender un poquitito cuál es el escenario en la cual me estoy moviendo. Ponte tú, a la mamá de la xxxx es súper ansiosa, ella necesita tener todo, todo. Necesita para ella tener todo, todo, todo, todo bajo control y saber qué va a pasar, qué no va a pasar, si después va a tener problemas de deglución, si tenemos que darle medicamentos o no pa (sic) la cel, pa (sic) la celorrea, eh, y ahí yo le tengo que dar tiempo ¿cachai? (sic). Entonces le digo ya ok, ¿qué necesitas para estar bien? Ya, tonces (sic) necesito hacer una segunda opinión, ya, hagámosla. Entonces me decía te hacemos la custión (sic) en inglés, la mamá le subo las cuestiones- ya, ¿qué más? ¿cachai? (sic), ya. Entonces uno va como calmando las ansiedades de acuerdo a cada familia nomás. Yo creo que, yo lo que hago es quedarme callada de repente, y escuchar, digo yo ya, para tantear un poquitito hasta dónde llego, hasta dónde- De repente me pasa, por ejemplo, una paciente mía que yo adoro, que tiene una epilepsia focal y que tiene más que una epilepsia, yo creo que es una enfermedad mitocondrial, que no hemos llegado al diagnóstico y no hemos llegado nunca al diagnóstico, nunca. Le he hecho todo. Tiene panel genético, epilepsia tiene de todo y ya no sé que más inventar, te juro. Ella nunca ha querido viajar a Santiago, y yo le cambio los antiepilépticos, no sé, cada cierto tiempo, porque no, no la quiero ver con crisis, porque me carga, o sea, me carga, me carga. Y ella tiene un retraso global (inaudible 40,57) y tiene seis años, no sujeta la cabeza, no habla, no dice nada, eh. Tiene un estado vegetativo del punto de vista de la conciencia. Y los papás llegan conmigo y lo único que hacen es reírse ¿cachai? (sic) Si son enfermos de relajados, y ellos me relajan a mí, porque yo siempre estoy más ansiosa que ellos ¿cachai? (sic) Como que yo quiero verla, quiero saber lo que tiene, porque me da una rabia feroz no saber lo que tiene y quiero que no tenga crisis, y me molesta verla con crisis porque le tengo tanto cariño que me da lata y los papás siempre están operados los nervios. Nunca han querido viajar, nunca han querido- viven en Polcura, a tres horas de acá de xxxxxxx para la montaña, cerca Argentina. Entonces, em, me vienen a ver y me dice Ay, sí doctora, no sé, son diez crisis de la mañana. Yo se me salen los ojos, y es como, ya no puedo generar ansiedad si ellos no están ansiosos y yo soy la que estoy así como, como con angustia, entonces con ellos ¿cachai? (sic) que uno tiene que irse como modu, modular, como mediando de acuerdo a cada paciente. Y tengo al revés po', la mamá de la xxxx que es súper ansiosa y yo tengo que decirle ¿ya que hacemos? bajar un poquito tu ansiedad, ¿cachai? (sic) ¿Cómo te ayudo? Entonces yo creo que no hay una receta libro, yo creo que depende los estilos parentales.

E= sí, muy variable. Y, y pensando un poco, por ejemplo en el manejo de estos pacientes que están un poco en negación, como dijo. Co, cómo, ¿Cómo se aborda ahí? ¿Cómo se sigue?

M= Sí, yo creo que eso es lo más terrible, lo más terrible. Yo, yo creo que cuando tengo pacientes, ponte tú, no sé, complejo, probablemente lo que más me comple, me, me complican a mí son las enfermedades neurodegenerativas. Entonces eso me, me ha, porque dar esa mala noticia yo creo que no es grato nunca y pa' nadie ¿cachai? (sic). Y cuanto a los papás tienes que decirlo así como, sin ser dura, pero diciéndole en realidad esto no se viene muy bien. Em, y están los papás negados, yo creo que es la parte más angustiante para uno. O sea, yo creo que yo ahí, mira, he pedido ayuda al Chile contigo,

con los psicólogos. He mandado cartas a los consultorios pa' psico, pa' psicoterapia, pa' psicoterapia, pa' apoyo. Pero eso falta po. Ponte tú, yo, yo no puedo concebir que que en pediatría, nosotros en pediatría en el (inaudible 42.18) no tengamos una psicóloga de enfermedades crónicas ¿cachai? (sic). O sea, teniendo de n n no enfermedades de las tuyas, si no que diabetes, hipotiroidismo congénito, epilepsia, que no tengamos un psicólogo que vea a niños con enfermedades crónicas. Bueno no tenemos ¿cachai? (sic) y es una vergüenza como no vamos a tener eso, si eso es mínimo, mínimo. Pero no hay ¿cachai? (sic) Entonces de repente uno tiene que empezar a buscar por otros lados, nomás po'. Por otros lados. A mi Chile crece es el que va me sirve, me sirve caleta porque llama a las chiquillas del Chile crece y me tratan de contactar con el área, pero el problema es que la atención primaria funciona reguleque, los psicólogos rotan mucho, entonces parte un psicólogo, después tira licencia, después viene otro y esa continuidad con el paciente es pobre. Entonces la atención primaria a mí me como que me frustra un poquitito, pero es lo que hay, no hay nada más.

E= Claro. Claro, es lo que está disponible. Y y pensando ya no tanto en estas dinámicas familiares y y las estrategias que adopta cada una para enfrentar la situación. En términos económicos, ¿Cómo es el impacto en la familia con este tema de las enfermedades poco frecuentes?

M= Mira el hospital acá es un hospital el descueve, paga todo. Lo único que no paga es el exoma completo, la secuenciación exómica, pensando en estudio. El estudio acá yo me siento como en la Clínica Las Condes, puedo llegar a todo lo que quiero, ósea todo, pido resonancia con facilidad, tenemos nuevo red- radiólogo extraordinario, súper preocupado por lo demás. El estudio genético de invitae me los pagan altiro, no se demora nada. O sea, yo pido un invitae y no sé galla (sic)me lo me lo me lo procesan en el mes ¿sabe? Son súper generosos con nosotros, con los neurólogo, súper generoso. La verdad es que yo no me voy de acá del hospital por eso, porque yo me siento como CLC ¿cachai? (sic), así súper, súper cómoda, tengo de todo. Me falta genética, me falta la especialista, como que cojeo en la cosa complementaria.

E= Claro.

M= Así que la verdad de las cosas que el punto de vista económico para estudio, yo creo que acá estamos súper, súper bien, súper súper bien, exe excepto por la secuenciación exómica y el microarray que no me lo pide, pero ya cada día pide la gente menos microarray. Del exoma tampoco, no me, no lo costean todavía. Pero el resto, sí. Y así que con eso estoy tranquila. El tema está en en lucas económicas para las familias, un desastre, pero pensando en la rehabilitación, más que en el estudio. El estudio, la parte médica, yo creo que la tenemos bien, estamos tranquilo ¿cachai? (sic), médicamente yo veo mi 99,9% de mis pacientes son Fonasa, así que el punto de vista del hospital, yo estoy cubierta perfecto. Y lo que cojeo terrible es en terapia, en rehabilitación, porque con las buenas voluntades que hay acá, porque la gente acá es extraordinaria. Tiene pocas horas y hace maravillas con lo poco que tiene, pero me quedo corto igual yo necesito más kine, necesito más fono, necesito más terapia ocupacional. Y los papás ahí están fritos. Ahí es imposible. Yo creo que los papás no acceden a nada, a nada. Y si es excepcional diría yo, los papás que tienen lucas para pagar algo privado. Es excepcional. Y ahí, a veces se pone un poco difícil, porque yo trato tampoco generar un poco ansiedad. Si yo le dijera a un papá "sabe que tu hijo tiene que tener 40 horas de terapia, terapia 40 horas semanales, terapia 30 horas

semanales, terapia" es que queda en la ruina po'. Entonces uno trata de jugar con lo que tiene no más po'. Centros de estimulación temprana, eh, Chile crece, el consultorio. El hospital no tiene mucho más aparte de medicina física, que son las pocas horas que hay mensuales. Yo te diría que lo caro es muy caro. Yo creo que tener una enfermedad poco frecuente es extremadamente caro, extremadamente caro. Para estudios yo creo que no hay problema. Eh, para terapia, depende la terapia. Las terapias, ponte tú la mucopolis, están cubiertas por la ley Ricarte Soto, así que están cubiertas. Atrofia Muscular Espinal nos ha resultado increíble porque ahora las últimas dos pacientes que hemos tenido han ingresado a un estudio del xxxxxxxxxxx, así que están con medicamentos.

E= Súper
M= Pero pero las terapias de rehabilitación, no. No, mal. (inaudible 47.49)

E= Lo que está más al debe desde su perspectiva, como que generaría la mayor impacto si las personas lo costearan económicamente, claro.

M= Sí, sin lugar a duda, sí, yo creo que sí.

E= Y ya ha visto en sus pacientes, por ejemplo, que accedan a tratamientos que no sean biomédicos, por ejemplo, medicina alternativa o complementarias, como ¿hay acceso a este tipo de cosas? ¿es algo que que les interesa? o ¿cómo lo ve usted?

M= A mi me cargan, o sea, me cargan un poco, pero

E=si es (inaudible 48.19) su opinión, así que tienen que dar su visión.

M= Yo nunca, nunca recomiendo porque creo que no es porque sea mala, es porque creo que se pierde tiempo y a veces recurso. Tengo tan pocas lucas para rehabilitación que esa plata tienen que ir para el fono, para el terapeuta, para el kine po creo yo. Los pacientes a mi no me preguntan mucho eso, así como medicina complementaria. Em, yo les digo siempre que si te lo regalan tómalo y si tu corazón está tranquilo y sientes que no haces daño porque eh, que no le metan nada por boca, o sea que no sea nada orla, que no vaya a generar daño. Que lo hagan, pero siempre que sea gratis. O sea, que no se vayan recursos económicos en cosas que no están demostradas em yo no soy muy fan. Ahora, reiki, yoga por supuesto que hace bien si eso disminuye la ansiedad, pero no se po, acupuntura me da un poco susto ¿cachai? (sic) las flores de Bach a mí no me gusta porque creo que igual le meten grande o le meten cuestión que no sé que son. Yo no, yo nunca las hablo. O sea, si tú preguntas a mi de manera espontánea, yo no la recomiendo así, yo de manera verbal, si me preguntan, les digo hágalo, pero no gaste muchas lucas en eso porque tiene que, prefiero que se las gasta en kine. Eso

E= Claro, claro, entiendo. Y y pensando como cuando la gente llega a consultar, por ejemplo, con ciertos síntomas y se está como en la búsqueda del del diagnóstico, por ejemplo, como ¿Cómo es el tema de de otorgar tratamientos en esa fase? ¿se otorga algo como para los síntomas? o en realidad en general se

espera a encontrar el diagnóstico ¿Cómo es el tema del acceso a tratamiento?

M= ¿Tratamientos médicos dices tú?

E= Sí

M= ¿y remedios?

E= Sí (inaudible 50.07)
M= No, depende, o sea depende. Yo creo que, yo creo que el pilar de estos niños no es la terapia farmacológica de los síntomas. Por ejemplo, si un niño se porta súper mal, esta súper irregular, emocional y hay trastorno de calidad de vida de la familia, del entorno, del niño, se medica el síntoma, por supuesto, pero no es un eje fundamental de la terapia, creo yo. Yo creo que uno tiene que uno contextualizar todo y que no haya factores ambientales gatillantes, que hayan habilidades parentales adecuadas. Eh, bueno, por supuesto que tengo niños con risperidona, que se portan mal y todo, pero no es el eje, creo yo, fundamental. Yo creo que la visión tiene que ser un poco más holística que solo la terapia farmacológica de los síntomas, te digo yo.

E= Claro

M= O sea si la terapia es de terapias de terapia verdadera como Spinraza en la atrofia muscular espinal tiene que, o sea, la peleamos así para que sea rápida. O terapia de remplazo enzimática para los mucopoli también, o sea, la pelea es inmediata. Pero si que un niño es mal portado y ya hay pobres habilidades parentales, yo trato de no medicar po. O sea lo manda el taller, nadie es perfecto. A talleres de habilidades parentales, crianza respetuosa, triple P, parentalidad positiva antes de la terapia farmacológica, creo yo.

E= Claro. Y y en general desde su perspectiva, ¿Qué hace que los tratamientos para las enfermedades poco frecuentes funcionen bien?

M= ¿Qué hacen? No te entiendo la pregunta.

E= Como que ¿Qué influye en que un tratamiento para la una enfermedad poco frecuente funcione? ¿Cómo qué factores?

M= ¿Pero te refieres a terapia que se resuelve el problema? ¿o síntoma?

E= Podemos verlo de los dos ámbitos. Partamos, por ejemplo, con las terapias que que resuelven el problema. ¿Qué qué es lo que hace que el tratamiento funcione bien para los pacientes?

M= Yo creo que em eh primero que nada, la confianza en el equipo tratante. Yo creo que s segundo la adherencia a la terapia, o sea en el fondo que los papás, la familia, tenga un nivel cognitivo suficiente como para decir esta terapia em la confío y hay que hacerla porque es importante. Entonces en el fondo, yo creo que parte es de la confianza con el equipo tratante y que los pacientes se crean que es la terapia. Y yo te

diría que cuando son la patología muy poco frecuente, la las fundaciones de los de los familiares también influyen mucho. O sea ponte tú el FAME. Eh influye demasiado xxxx en los niños con atrofia musculares final, o sea influyen demasiado en la terapia y que no tiene porque ser malo. O sea yo creo que si es bien canalizado al contrario, gracias a xxxx esta niñita entro al estudio ahora en el xxxxxxxxxxx en menos de un día, es una locura súper rápido. Y gracias a la familia de niños con atrofia muscular espinal. No sé, yo creo que la la confianza yo creo que la confianza tiene que ser el eje fundamental de cualquier terapia. Confianza en los equipos tratante. La otra a nivel cognitivo la familia también influye, porque ponte tú yo tengo niños con síndrome esclerosis tuberosa, con complejo esclerosis tuberosa en niños que tienen indicación de inmunosupresión, con más redu- se me fue el nombre. Con no me acuerdo, no me acuerdo en este minuto el medicamento. Y que no le puedo dejar, porque la familia tiene nivel cognitivo bajo, o sea, no puedo tener un niño inmunosuprimido con familia que no me entienda lo que es eso ¿cachai? (sic) Entonces influye, por supuesto, el nivel cognitivo de la familia po'. O sea, si te vas a estar gastando una millonada en un medicamento que tienes que estar súper respo, o sea, cuidado, el niño vacunado antes para que no se agarre ninguna infección, pero la familia no entiende nada porque es analfabeta, yo creo que uno también tiene que decir "ojo" Hay que tener como cuidado en el fondo a quién le estás indicando el medicamento. Em yo te diría que. Bueno, el acceso a políticas públicas. Ponte tú, hace dos años atrás, que los niños con atrofia muscular espinal tuvieran que judicializarse el caso para que los niños tuvieran acceso a spinraza. Y cuando se van a por el medicamento, ya los niños tienen todas las alfa moto-neuronas muertas. Entonces no sirven de nada, o sea, si hayan políticas públicas como la gente, debieran eh ser de acceso más fácil también. Y la contraparte también. Si hay protocolos, bueno, en que te dice, ponte tú, un niño con ya que está con traqueotomía, gastrotomía, no puede ingresar a terapia de spinraza. También se ve beneficiado todo el resto porque se gaste deja de gastar plata en niños que no tenían indicación. Entonces, las políticas públicas influyen cualquier cantidad en una buena terapia ¿cachai? (sic)

E= Claro

M= En una terapia justa, por lo demás, o sea, justa para todo. Para el Estado, para el niño, para la familia. Oye la suspensión de la terapia. Nosotros acá tenemos niños con muco polisacaridosis muriéndose y todavía le pone el TRE. Tú deci (sic) ¿por qué se lo ponen? ¿Cachái? (sic) Se gasta una millonada en ponersela, cuando el niño no se ve ningún beneficio tampoco ponérselo, pero nadie se atreve a no ponérselo ¿cachai? (sic). Entonces también las políticas públicas influyen en eso, o sea, en indicar bien el fármaco y dejar de indicarlo también en otras veces ¿cachai? (sic) . Entonces yo te diría que eso. Bueno, y el conocimiento del especialista también po'. O sea teni (sic) gente equipos bien formados, por supuesto que la probabilidad de que los niños anden mejor que en equipos que no, no, que no hay equipo o lugares en que no hay equipos de trabajo.

E= Claro.

M= Eso.

E= Claro, hay una multiplicidad de cosas que que influyen en que vaya funcionando bien el tratamiento.

M= Claro

E= Y habíamos hablado de esto como para las enfermedades poco
M= Para la terapia para las terapias de verdad es poco frecuente.

E= Sí, si lo pienso es como en términos de, por ejemplo, cuando están en la búsqueda y no hay diagnóstico, tratamiento de síntomas ¿Qué hace que funcionen bien, esa, esa, esa terapias que se hacen tal vez como más focalizada a los síntomas y no cuando no se tiene todavía el diagnóstico o no se ha llegado a- ?

M= Yo creo que es lo que habíamos hablado antes. Influye el nivel cognitivo de la familia. Influye la confianza en el equipo tratante. Influye las habilidades parentales, los estilos parentales, el estilo de ser papá, creo yo. Y influye cuán hábil eres siendo papá ¿cachai? (sic) Porque yo ponte tú, tengo niñitos que me dicen "no doctora no le pongo na la cuestión porque me lo escupe todos los días" ¿cachai? (sic). Entonces, ya bueno ¿cachai? (sic) a que no, no hay caso. Hay papás que no tienen habilidades para ser papás. Entonces eso también influye en eso. Em, influye los factores ambientales con que si las familias son contenedoras, si las familias son preocupantes, si no hay violencia intrafamiliar, si está en un colegio que tiene buen plan de integración, si tiene una profesora que los quiere, si tienen hermanos que los apañan, o sea. Eh yote diría que esto. Con factores ambien- yo creo que en esos niños que requieren terapias sintomática lo que más influye son factores ambientales y habilidades parentales. La familia con el ambiente que lo rodea.

E= Claro

M= y en los otros, en las terapias que son terapias, terapia y yo creo que em equipos de trabajo, tiene que ver con todo lo más más médico, equipo de trabajo. Con la confianza del equipo, tiene que ver con políticas públicas que sean como la gente, con recurso humano también ¿cachai? (sic) que falta. Y en la sintomática yo creo que depende más de un poco más de la familia, del entorno, el ambiente en la cual se muevan esos niños.

E= Claro, entiendo. Y y pensando ahora en lo que usted ve ahí en el hospital ¿En general la adherencia a los tratamientos es buena, es mala? ¿Cómo usted ve como en general el panorama?

M= Es buena yo encuentro. Yo creo que este hospital es de lujo, súper buena. La mayoría es buena, ¿no? Y a parte que, tenemos no tenemos una enfermera nosotros aquí yo creo que debiéramos tener, hacemos, todos tenemos un excel medio piñufliento en la cual hacemos seguimiento los niños que son como de preocupación. Pero en general la adherencia, se nos escapan pocos pacientes. Se nos escapan, sí. Se nos escapo. Yo yo toda la semana estoy tratando recuperar pacientes. Pacientes que me han hecho sufrir y que de repente se desaparecen. Y. Pero en general, yo diría que la mayoría, son buenos pacientes la mayoría. Acá se pasa súper bien. La gente es

humilde, es amorosa. Te encontrai (sic) con mucha más gente, em más amorosa que pesado po' ¿cachai? (sic). Gente preocupada, honesta, más de campo, más rural. Em el trato es mucho más paternalista. Uno yo soy mucho más maternal con los pacientes que lo que probablemente sería Santiago.
E= Claro, hay una diferencia

M= Si yo siento que sí, yo siento que sí.

E= Y en general, los pacientes que usted ha visto ahí eh ¿tienen que acceder a tratamientos de alto costo, por ejemplo, medicamentos de alto costo? o ¿Qué pasa ahí? ¿Cómo qué implicancias tiene esto para la familia? ¿Cómo se gestiona?

M= Depende. Depende qué tan, porque el alto costo es un nombre muy amplio. Alto costo eh ¿alto costo que? Spinraza, una locura. Yo creo que es extremo alto costo. Tenemos cuatro niñitos con spinraza acá en xxxxxxx. Uno fallecido y cuatro vivo, cuatro niñitas. Y y todos tienen acceso por su gracias a Dios. Los dos primeros judicializado que fue una tortura y que eso que te digo yo, que yo me salí de las SOPNIA frustrada, enojada y enfurecida porque encontré que no hay ninguna solución a na'. No se pone los pantalones hace cuatro años ya que no hay políticas públicas respecto a Atrofia Muscular Espinal, que es una locura. Y esto trae de extremo alto costo. Nuestros cuatro pacientes están con tratamiento. Los cuatro. Tuvimos una capacitación hace una o dos semanas para intervención para empezar a poner el tratamiento en xxxxx porque ahora se están yendo dos al xxxxxx y dos a la Clínica xxxxxxxxx. Y ya en junio vamos a partir acá en xxxxxxx. Y lo estamos tratando bien. Las kines se formaron a escala función motora. Eh nosotros en la capacitación con anestesistas, los neurólogos, todos para para ver cómo se ponía, así que estamos como en onda

E= Súper

M= Los otros medicamento ponte tú, es muco poli y tiene un tremendo seguimiento, o sea, está súper top, súper super. O sea, desde la pandemia se pusieron todas las terapias en las casas. Está súper ya mega organizado. Em algunos se quedaron todavía en la casa, tenemos (inaudible 1.01.12), muco poli 1, 6, 4, tenemos de todo. Em y y tenemos una salita en pediatría, una sala para terapias de reemplazo, o sea para medicamentos que se ponen hospitalizado, pero una hospitalización abreviada.

E= sí

M= que es una hospitalización como de ocho seis horas. Y eso está andando sup funciona regio y tengo una enfermera pa eso, funciona súper bien,

E= Súper

M= que son los medicamentos, probablemente los de más alto costo que tenemos, porque la otra enfermedad es poco frecuente o rara, Em, no sé, hay muchas que no tienen terapia po'.

E= Mm, sí, claro.
M= Tenemos que neurodegenerativa, el lipofuscinosis. Y que no tienen ni un tratamiento

E= claro. No, no no se tiene ahí el tratamiento a seguir, entonces no, no hay como gestionar eso.

M= no, que es puro em, sintomático nomás. Si tiene epilepsia antiepiléptico, si se porta mal, bueno, medicamentos.

E=Claro, se sigue por ahí. Y pensando ahora como en los apoyos que reciben los pacientes, quienes general es o son las personas que acompañan a este paciente en los procesos de enfermedad?

M= Las mamás todo el rato. La gran mayoría son las mamás, la gran mayoría. Yo diría que em eso en todo el mundo po', en todos lado, y yo creo que creo que el cuidador principal suele ser la mamá, sí.

E= Y en general ¿ese cuidador principal es como el que está más cercano y tiene apoyo de otros familiares? ¿O usted ve que en general es solo la mamá la persona que está ahí? Como

M= tengo de todo, tengo sólo mamás, así, tremendo, tremendo, tremendo. Y tengo no, también tengo familia completa, pero tuve la de mi regalona que es la xxxxxxx, que es de Polcura siempre vienen los dos, el papá es exquisito, encantador. Y eso es lo que se ríen todo el rato, que yo no entiendo como se ríen, yo, la niñita, la gorda esta tremenda y se ríen todo el rato, pero ellos están, ellos dos, pero la mayoría vienen las mamás solita, la gran mayoría.

E= Ya. Es como el cuidador principal que que aparece. Y y me me comentó ya que el equipo médico igual jugaba un rol importante de apoyo ahí en el hospital que usted está y usted ve que hay como harta relación cercana y y compromiso, eh pero ¿ve algo que por ejemplo pudiera mejorar? En el ámbito del apoyo que da el equipo médico a los pacientes

M= Mira, tenemos un, el equipo médico de pediatría es extraordinario. O sea de nosotros ponte tú, es que es súper entretenido trabajar acá la verdad. Tenemos un pasillo en CT. Los días miércoles hicimos el poli NANEAS de niños con necesidad especial en atención en salud, lo cachai (sic) ¿no cierto?,

E= No

M= ¿La sigla?. Ya hay una sigla que se llaman NANEAS, que está como en boga y que e va a cada vez se va a utilizar más. Entonces significa niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud. NANEAS. Entonces ponte tú, los días miércoles a la tarde hacemos poli NANEAS, entonces nos citamos a los niños- la definición de la NANEA se categoriza en niños de baja, mediana y alta complejidad. Los de alta complejidad están hospitalizados, son niños que están ostomizados, que tienen traqueotomía, gastrostomía, que tienen enfermedades poco frecuentes o enfermedades

raras, no necesariamente neurológica, pueden ser intestino corto, otra cosa o fibrosis quística, otro tipo de patologías. Pero que están ostomizados y que requieren atención de alta complejidad, por ende están hospitalizados. Los de baja complejidad son los niños que eh requieren menos de dos atenciones de especialista. Por ejemplo Síndrome de Down. Síndrome de Down es un niño NANEAS de baja complejidad y debería verse en el área, debiera verse en APS por médico de familia, por médico general. Obviamente estoy hablando del niñito síndrome de Down sin cardiopatía congénita, estoy hablando del niñito promedio Síndrome de Down sano ya. Y los de mediana complejidad son lo que vemos nosotros en poli ¿de acuerdo? que son niños que están ostomizados o a veces no ostomizados, con enfermedades poco frecuentes o a veces parálisis cerebral, que es más frecuente, pero que requieren más especialistas. Entonces el niño se pone en un box de atención, ponte tú el mío es el 14,entonces se va al box 14 y los que rotamos somos la especialista, no el niño ¿cachai? (sic). Entonces un tipo de polio un poco distinto de la cual está la mamá, con un el cuidador principal o el cuidador secundario con el niño, y el que rota es el médico. Y hacemos un poli en la cual está el gastro, el bronco, el neuro nutricionista, la enfermera de ostomía, ¿cachai? (sic) Y rotamos cinco, seis médico ¿cachai? (sic). Entonces es súper entretenido porque en un día lo ven todos los especialistas, en una hora. Entonces se necesita una hora el niño y en esa hora rotamos, lo que rotamos somos los especialistas, no, no rota el niño ¿cachai? (sic). Entonces se desviste una vez el niño y estamos todos rotando, mirando el niño, entonces es un poli al revés de lo que tú estay (sic) acostumbrada, que es como que uno llama al box de atención y el niño se desviste, entonces sí tiene que ver un especialista, tiene que ir al otro box y se desviste de nuevo. No, este es al revés, es un poli NANEAS en la cual el niño está en un box, el niño se desviste y vamos todos rotando, y vamos preguntándonos. Cuando tu dices no sé, "xxxx, sabes que lo vi, como que le escuché el pulmón, pero me parece que tiene, no sé po', una retraccion del Aquiles, hay que quizás pedirle que lo vea la fisiatra para que le ponga botox" "sí déjame verlo, lo veo altiro" y lo vemos todos juntos, ¿cachái? (sic). Entonces súper entretenido, súper entretenido, es beneficioso para el paciente y beneficioso para uno. Uno aprende un kilo. Aprendiste otras cosas que a veces uno por la especialidad, uno ya deja de ver. Em entonces desde el punto de vista médico pediátrico y yo creo que estamos así, pero así, súper embalado. Lo estamos haciendo yo creo que no tan mal, pero médico no pediátrico, ahí cojeamos todo el rato po' ¿cachai? (sic). Nos falta, nos faltan especialistas, nos falta geneti genetista. Nos grita, nos grita porque yo creo que algo no sé si la consanguinidad local, que nos hace falta mucho genetista. Yo ruego por uno, nos hace falta un genetista, nos hace falta el otorrino, nos hace falta una cosa no médica, terapista ocupacional, fono, psicólogo, todo eso nos falta.

E= claro,

M= O sea, cosas nos faltan muchas pero pero lo poco y na' que tenemos, yo creo que tan mal no lo hacemos.

E= Y y pensando en el apoyo, por ejemplo, a los cuidadores de de pacientes con enfermedades poco frecuentes, ¿Qué necesidades cree que son las más relevantes de considerar para apoyarlo? Por ejemplo, necesitan apoyo desde una perspectiva, no sé, del autocuidado, de eh social.

M= Yo creo que ellos no tienen nada. Yo creo que acá realmente nada. O sea, yo creo

que es una vergüenza. O sea, yo creo que el cuidador principal está absolutamente abandonado creo yo. Yo creo que no no hay tiempo tampoco. De hecho, cuando tú le dices a un cuidador "sabes que yo creo que tú requieres psicólogo, andá a pedir ayuda en atención primaria" el cuidador te dice "doctora es que no puedo, no tengo tiempo para eso. No puedo. No, no, no puedo" te dice. No, no, yo creo que ahí estamos mal galla (sic), mal. Yo creo que nos hace falta un psicólogo para enfermedades crónicas. Hace falta más poli NANEAS, probablemente. Cosa que en el fondo evitar que el paciente vaya a cada rato al hospital. O sea que se haga como una evaluación y en esa evaluación se estén todos los especialistas ¿cachai? (sic), que no que vaya a cada rato. Eh se trata de hacer mucho en el hospital de nosotros eso, o sea. Por ejemplo, yo hago, nada que ver con la enfermedad (inaudible 1.08.59) el poli prematuro ¿cachai? (sic) Y el polipremature lo vemos conjunto con neonatología. O sea, lo ve la neonatóloga, estoy yo al lado, o sea la vemos en conjunto a la vez. Entonces tratamos de generar poli en que la gente no tenga que andar viajando a cada rato para mejorar un poco la calidad de vida. Pero eso es una cosa logística, pero que requieren psicoterapia por mil, requieren autocuidado por mil, yoga por mil o incluso esta cuestión de grupos entre familia, el generar como grupos con niños, con enfermedades poco frecuentes, raras, no hay que yo sepa. Y debiera po', debiera.

E=O sea, ahí falta, como es apoyo ya no solo al paciente en sus necesidades, sino que a este cuidador que está todo el rato viviéndolo también con él.

M= Sí, heavy. Yo creo que falta demasiado, eso sí.

E= ¿Y usted lo percibe ahí en los cuidadores?

M= Sí, sí, tremendo, tremendo. Yo creo que hasta un poco angustiante encuentro yo.

E= Sí. Y ahora le voy a pasar a hacer algunas preguntas en relación, como a la importancia que puede tener el alcanzar un diagnóstico. Eh ¿Cómo ve usted como que impacta el poder tener un diagnóstico definido en sus pacientes, en su familia? Como ¿nota alguna diferencia, algún cambio ahí cuando reciben el diagnóstico?

M= Yo creo que tener diagnóstico es es es súper, digamos. Todos los puntos de vista por todo. Yo creo que son puros beneficios, puros beneficios, porque mira, cuando tienes diagnóstico baja la ansiedad de buscar cosas ¿de acuerdo? Los papás pueden establecer pronóstico. Si es que teni (sic) una cantidad X de pacientes que tiene lo mismo, puedes buscar ayuda. Em te puedes comparar los pronósticos. Y bueno, si mi hijo lleva esto ¿hasta cuando puede llegar tu hijo también? También como eso. Disminuye la cantidad de exámenes también. Cuando ya encontraste el diagnóstico, no teni (sic) que andarlo pinchando a cada rato el niño, ni sometiéndolo a cuanta cuestión examen que uno tiene. O sea ya, por lo menos la mayoría de los niños que puede Googlear en PubMed de si ya "sabe que encontré el gen UVTX ¿cachai? (sic) que deci (sic) bueno, ¿qué es lo que sigue? Eso beneficia un montón a la familia. Y a uno también como médico. Yo te digo que yo yo respiro cuando tengo diagnóstico. O sea sigo con lo mismo que te digo esta niñita, a la xxxxxx ya le hemos hecho todo y te juro que hasta el día de hoy estoy enojada. Me da una rabia no tener diagnóstico. No sé lo

que tiene y me desespera no saberlo y me desespera tener que pincharla a cada rato porque no sé pa' dónde va la cuestión ¿cachai? (sic). Entonces yo creo que los beneficios son infinitos, son beneficios familiares, personales, para el niño, para tó'. Hay incluso, como la xxxx que que es un diagnóstico que yo no quisiera haber tenido, que lo encontramos y lo que encontramos no nos gustó porque era neurodegenerativo, no no era algo estático y sabemos que va a estar peor. Te da la oportunidad de buscar con mayor intensidad psicoterapia, decir no, es que no puedes estar sin psicólogo, no puedes, tienes, necesitamos, para que estés bien tú, psicoterapia. Oye y psiquiatra ¿cachai? (sic), que te traten porque esto no es fácil para nadie.

E= Claro.

M= ¿Cachai? (sic). Entonces el hecho de diagnóstico yo creo que son puros beneficios, no no le veo ni un pero, ni uno ni uno.

E= Claro

M= De todos los puntos de vista para el niño, para el equipo tratante, para la familia, independiente del diagnóstico, que a veces uno no quisiera dar, y creo que así todo es mejor que no tenerlo

E= Claro, claro. O sea, siempre genera algún tipo de de cambio para bien, entre comillas, aunque no sea un diagnóstico favorable.

M= De todas maneras. Oye, incluso como política pública, incluso, porque cuando tú ya tienes diagnóstico dejaste de pedir exámenes que no van a servir de nada.

E= Claro

M= ¿Cachai? (sic) Entonces hasta te sirve para ahorrar plata. Sé que es lo de menos por lo demás, pero pero para todo sirve, creo yo. El alivio que genera es bueno.

E= Y pensando en en como términos macro, así como de Chile, ¿Qué opinión tiene sobre el acceso a diagnósticos para enfermedades poco frecuente? ¿Hay dificultades? ¿Cómo lo ve?

M= No no te juro que no sé mucho. Yo trabajo tan aisladamente acá. Lo que más, lo que más me siento feliz yo de acá es que tenemos súper buen equipo y eso es es súper entretenido ¿Cachai? (sic). Como que no me dan ganas ni siquiera de irme a Santiago siendo yo muy santiaguina. Y echando mucho de menos por lo demás.

E= Claro

M= Pero no cacho que pasa alrededor. Yo lo único que sé que cuando yo voy a congresos todo el mundo se pela. Todos pelan que que se lleva mal entre su equipo, que hay conflictos de intereses. En Concepción se llevan mal parece entre ellos, que algunos se van, que otros se quedan ¿Cachai? (sic). Acá no ocurre eso y eso es un beneficio, un beneficio para los pacientes, creo yo.

E= Claro

M= Y pero no cacha que como, cómo será. Yo no sé qué tan generosos sean los otros hospitales. Nosotros acá pedimos muchos exámenes y nos compran todo. Y yo no sé si se han dado cuenta que hacen eso. Obvio que nosotros fingimos demencia todo el rato y pedimos nomás, caradura. Y hasta el día de hoy nadie nos ha frenado nada. Yo te juro que pido sin asco. Si yo no estoy. Hoy día pedí un invitae de una leucodistrofia y dije no, y a sin ascoshao (sic) me da lo mismo mientras me la paguen y me la pagan todas menos los (inaudible 1.14.35)

E= Que bueno.

M= Así que la verdad, para los estudios yo estoy súper cómoda acá, súper cómoda. La resonancia, te morí (sic). O sea, tengo un resonador bueno, no a tres teclas, pero súper bueno. Y el neuro radiólogo es de lujo. Entonces sí que estoy estupenda, estupendo, no podía estar mejor. Y el resto del país estando en hospital público no cacho. No sé cómo estará el resto del país, no no tengo idea.

E= Claro las realidades

E= Lo que sí me falta es que (inaudible 1.15.00). Eso sí eso a nivel nacional falta como el diagnóstico precoz, creo yo, o sea como el diagnóstico de la pesquisa. Eso es una vergüenza. Yo creo que debería estar mucho mejor de lo que estamos

E= Ya. Eso podría ser como una carencia a nivel nacional que usted detecta.

M= Si de todas maneras yo creo que sí. O sea, no puede ser yo, mi hijo, mi hijo tiene mi hijo más chico, tiene nueve años. Y yo les pedí (inaudible 1.15.22) a todo. Se fueron a Estados Unidos. Y yo así hijo de neurólogo, imposible que no se me va a pasar nada ¿Cachai? (sic) Entonces, y ese (inaudible 1.15.28) esta por lejos de tenerlo acá todavía

E= Súper. Y pensando en enviar su experiencia personal como no, no mirandolo tanto desde la perspectiva como médico tratante, ¿Cómo ha sido para usted la experiencia de de tratar a personas con enfermedades poco frecuente? en términos como personales. Igual me lo ha ido comentando a lo largo de la entrevista harto, pero ahora como para centrarnos en eso.

M= Es que a mi me encanta lo que hago. A mi me encanta. No, no, no me da miedo, no me da porque- a mucha gente no le gusta neuro, no sé si bueno, tú no eres médico.
E= No, soy socióloga.

M= Ya eso. Hay mucha gente de medicina no le gusta neurología infantil porque asocia neurología infantil con puras parálisis cerebral, asfixiado, como que te da tristeza ver niños enfermo. Bueno, pues increíblemente a mí no me pasa eso. No me ocurre eso ¿Cachai? (sic). No me da pena. Me da una cosa así como maternal, tremenda, ¿Cachai? (sic) tremenda. Entonces, yo los adoro, los adoro. Cada paciente mío yo vibro con cariñito. O sea, llega un niñito con PC, me encanta, me lo como a besos, no me da miedo, ¿cachái? (sic) La familia en general son familias al revés de lo que todo el mundo

cree. Todo el mundo quiere decir pobre familia, debe estar sufriendo tanto. ¿Cómo puedes lidiar con eso? ¿Con la angustia de la mamá? Bueno, es son familias súper fuerte que te enseñan un kilo. Son familias tremendamente especiales, tremendamente especiales. Mamás que están enteras enteras y te dicen Doctora, estoy el descueve, voy a salir adelante ¿Cachai? (sic), la mayoría es como que tu deci (sic) oh la se pasó, o sea, se pasó, extraordinaria. Entonces es al revés de lo que la gente cree. Yo yo lo paso chancho con mis paciente, con todos mis parálisis cerebral, con todo mi cabro raro, con todos los niños con enfermedad así rara. Yo lo paso increíble, yo lo encuentro extraordinario. Los que me dan pena son los neurodegenerativo, los niños que se van a morir. Eso me da mucha pena. Pero son poquitos, no son muchos, o sea, no es. Lo que más veo, es lo que menos veo. Y cuando los veo, los acojo con todo el cariño del mundo. No, no, no me asusto, no me da miedo lidiar con los papás. EM cuando yo creo que cuando uno hace una pega que a uno le gusta lo que uno hace, yo creo que se hace liviana, es entretenida, se hace fácil, se hace grata, se hace con cariño ¿Cachai? (sic), con pasión también. Yo lo paso chancho, me pega, me encanta, me encanta lo que hago, me encantan los niños, me encanta mi equipo de trabajo, me encanta mis colegas, lo paso súper bien. Peleo un poco con las políticas públicas, eso me da un poco de rabia, pero, pero peleo de la boca para afuera porque tampoco hago nada ¿Cachai? (sic) no estoy el ministerio ¿Cachai? (sic) no, no hago nada, pero pero mi mi nexo con los niños con enfermedades poco frecuente es súper buena. O sea, mi experiencia es es super buena. Me ha tocado ver, no se si he tenido suerte, no sé si sea porque sea acá y que estoy en un lugar tan alejado, tan rural. Pero la gente es encantadora no. Tiene tristeza por supuesto. Es imposible no estar triste con un hijo enfermo. Pero tiene fortaleza también. Mucho más que el que tiene un hijo sano. ¿Cachai? (sic)

E= Claro.

M= Sí, sí.

E= Y y ¿ha tenido algún impacto específico para usted, por ejemplo, en su ámbito personal? El dedicarse a este ámbito de la enfermedad

M= Sí por supuesto. Yo creo que es inevitable po'. Uno yo soy súper positiva, o sea, yo veo los míos y los miro a mis hijos. Digo yo soy una mujer afortunada, soy una mujer agradecida, agradecida de todo, de respirar, de estar calentita ¿Cachai? (sic), de trabajar en lo que me gusta. Y precisamente por eso también, o sea, probablemente es una bendi-creo en los milagros. Veo milagros a diario de niños que yo pensaba que querían hacer nada y que llegan diciéndome "Hola tía, ¿cómo estai (sic)?" Y que me sorprenden. Tengo mucha fe. Jamás le iría a un paciente "tu hijo no va a caminar, no va a ver, no hace nada" nunca jamás lo diría porque no creo en eso tampoco. Yo creo que la fe mueve montañas también. Y sí, por supuesto que tiene un impacto, por supuesto. Obvio, como. Como no, mi hijo está fregado. Los hijos de neurólogo no ven pantalla. Están fritos, los celulares restringidos.

E= Claro.

M= Pero no, pero un impacto positivo, digamos.

E= Claro

M= Yo nunca estoy muy triste tampoco. Soy una mujer positiva, pero eso me lo enseñan los pacientes también. De qué va a estar triste galla (sic)? De con todo lo que veo todos los gente de sufrir. O sea, eso. No, si tiene un impacto personal. Yo creo todo el rato.

E= Y ¿alguna vez usted ha requerido algún tipo, por ejemplo, de apoyo profesional para tratar a pacientes con enfermedades poco frecuentes?, algún tipo de apoyo psicológico, por ejemplo

M= ¿Para mí dices tú?

E= Sí, sí, como usted como persona.

M= No

E= Ya

M= No para mí nunca. Yo nunca he ido al psicólogo, fíjate, nunca. No. No, porque no crea y no porque no- No, nunca, nunca me he sentido con la necesidad, nunca he estado triste tampoco nunca, y estoy lejos de ser depresiva. Y no. No, nunca, nunca. He hecho cursos de bioética que me encanta. He hecho cosas eh ponte tú, como informar malas noticias, que también me encanta.

E= Súper

M= Pero no, nunca he requerido gracias a gracias a Dios, nunca. No. No, nunca me he visto en esta necesidad. Si me ha tocado hacer decir cosas muy tristes, si me ha tocado. Sí, y me ha tocado llorar 1 millón de veces y sin más, porque en teoría cuando tu estudiai (sic) medicina te dicen "tú no podi (sic)llorar con el paciente porque uno tiene que mantenerlo", a mi me importa un huevo. O sea, eso es lo que dice la teoría. Y yo galla (sic) con mis pacientes lloro a moco tendido y llora en la alegría y en la en la tristeza, en las dos. Porque retengo a niñitos que me han hecho llorar de alegría tremendamente, que me llegan a leer cuando yo pensaba que los niños iban a ser vegetales, ponte tú. Y en la tristeza también, por supuesto. Y me pego el lagrimón espontaneamente ¿cachai? (sic) y me, y me da lo mismo
E= Claro

M= Sí

E= y y algún impacto específico que cree que haya tenido en su ámbito profesional, el tener

M= ¿Cómo que?

E= No sé que usted vea que por ejemplo, cuando se empezó a meter en el ámbito de la enfermedades poco frecuente, a nivel profesional ¿hubo algún tipo de, no

sé, cambio o algún tipo de profundización en ciertas cosas? Como ¿ve algún tipo de impacto en el dedicarse específicamente a tratar personas con enfermedades poco frecuentes?

M= No porque neurología (inaudible 1.22.22) Ay mi mamá, espérate. Espérate un segundo

E= Sí no hay problema.

M= ¡Mamá!

(inaudible 1.22.31)

M= No te puedo hablar, ¿es urgente?. No? Te llamo en diez minutos. No, en media hora. Te quiero. Chao. Chao. Te quiero.

E= que tierna

M= Oye, Em. No, yo creo que desde que yo hice la beca Pediatría primero y después hice neuro, y cuando tú ya te metías en neuro, ya cachai (sic) que te vay (sic) a meter en cuestiones poco frecuentes. Pues sí, esto es como que viene como que bien acompañado. De hecho, o sea, es un clásico que todo lo que nadie sabe, lo que tiene te lo mandan al neurólogo, aunque el neurólogo tampoco sepa. O sea, toda la rareza médica va al neurólogo,

E= Claro

M= Así que pero es como que viene acompañado. O sea, cuando tú eliges neuro, eliges lo poco frecuente, como que elige la lo rarito.

E= Claro, fue un camino que ya estaba desde ahí.

M= sí, yo encuentro que ya neuro raro ¿cachai? (sic). Y después cuando me vine a Los Ángeles con mayor razón porque acá la xxxxxxxxx, que es una de mis colegas, hizo un fellow de epilepsia un año, pero el resto de todos nosotros somos neurólogos, generales y vemos de todo, vemos todos epilepsia, vemos todo neuromuscular, vemos todos enfermedad mucopoli, enfermedades metabólicas, eh vemos de todo. Entonces es parte de la pega nomás. Lo bueno es lo que te digo yo, que como nos llevamos tan bien, somos tan amigos entre los cuatro, em cuando nos toca ver cosas poco frecuentes saltamos los cuatro. O sea yo pido ayuda altiro no sé si ¡Ay! ¿cachai? (sic) no. No se lo que tiene, etsoy perdida, necesito que alguien me vea con otros ojos porque no sé, no sepa donde va la micro de esta cuestión, de este niñito, y los cuatro estamos ¿cachai? (sic). Si ya sí, pidamos y yo hago la orden, el otro hace la orden, pero estamos los cuatro y eso les pasa a todos po'. El xxxxx yo tuve mucho más metabólico, yo sé menos metabólico que el xxxxx entonces cuando yo cacho que un niñito va para este camino, le digo ya que anda a verlo tú ¿cachai? (sic), porque él cacha más que yo.

E= Claro.

M= Y así nos vamos pero, pero la verdad es que siempre eh sabido que me iba a tocar con patología poco frecuente.

E= Claro, iba encaminado para allá y, ahora ya vamos a ir cerrando. Nos queda la última pregunta, es solo saber si usted conoce ya, ya me mencionaba un poquito como de la carencia en ese ámbito, pero para ver más específicamente este tema, si ¿conoce políticas, leyes o programas para personas con enfermedades raras en Chile?.

M= Me está llamando todo el mundo. Perdón.

E= No, no te preocupes, si hemos hablado harto rato, así que ya estamos cerrando.

M= Si conozco

E= Alguna política, alguna ley o algún programa que sea en particular para personas con enfermedades poco frecuentes en Chile

M= O sea, la Ricarte Soto es la única ley que conozco, que tengo niños metidos en la ley Ricarte Soto y que que postulamos a Atrofia muscular espinal que no quedó, eh.

E= Y qué opina en general sobre esa ley, por ejemplo?

M= No tengo, pero podría hablarte un poco de manera ignorante porque mío, mío de Ricarte Soto tengo solo un niñito con Gaucher y que el Vicky el que me hace toda la cuestión un papeleo porque él está metido en la plataforma y como yo no, él me hace toda la plataforma, entonces tampoco estoy yo metida. Y no te podría decir si es buena o es mala. Yo creo que gracias a Dios le ha cobertura a las necesidades que tiene algunos niños. Yo lo que discrepo tienen que ver con los protocolos más que con las leyes. Los protocolos de repente, el punto de vista como más médico, más que la parte legal, em me parece que los protocolos a veces son inadecuados. Lo mismo de las terapias reemplazo enzimático. O sea, tiene que haber un límite hasta cuándo darla. Y eso de dejar de darla tiene que haber un límite, no puede ser que estos niños estén muriendo y todavía están pasando la terapia de remplazo enzimático por si acaso, si fuera a demandarlo ¿cachai? (sic) como mala praxis médica. Y eso tiene que ir un protocolo y eso no hay.

E= Claro

M= Más que el punto de vista como legal o judicial, no me influye mucho, pero los protocolos del punto de vista como médico me parece que son pobre. Creo que el Ministerio no se ha no se ha puesto bien, y lo de la atrofia muscular espinal es una vergüenza, o sea, una vergüenza galla (sic) es una vergüenza, es una locura, es una locura. O sea es un despilfarro de recursos económicos por mal por malas políticas públicas, por malos protocolos, por no haber protocolos en verdad.

E= Claro, con la insistencia de si. Y y ¿conoce algún tipo de política, ley o

programa para cuidadores?, por ejemplo en Chile.

M= No, no conozco, no tengo idea, no sé si existe, no tengo la menor idea, no.

E= Ya, y bueno, ya de todo lo que hemos conversado hay algo que quiera, como enfatizar, algo que se le haya quedado dando vueltas y quiera comentarlo para que lo tengamos en mente. Cualquier tipo de comentario como va a ir dándole cierre a la entrevista

M= No, lo he pasado súper bien, no. La verdad es que si sirviera como para para atraer más especialistas a regiones, sería súper entretenido. Eh, para aumentar los recursos no médicos, también sería el descueve. Para mejorar las políticas públicas sería extraordinario. Em, no, pero está bien, todo lo que hablamos.

E= Ya, súper. Me faltaría hacerle unas últimas preguntitas, no más de caracterización. Y ahí estaríamos listas. ¿Cuántos años tiene?

M= 45.

E= 45. Y me dijo que vivía en xxxxxx ¿Cierto?.

M= En xxxxxxx

E= En xxxxxx, súper. Y lo demás lo tengo. Profesión, ocupación eso ya lo habíamos conversado. Así que estamos listos con la entrevista. Muchas gracias xxxxx.

M= Ya xxxxxx

E= Te pasaste por tu tiempo

M= Que te vaya súper bien. Oye. Y ¿vas a publicar esto? ¿Qué es? ¿Vas a publicarlo?

E= Esto, esto es un Fondecyt que la investigadora principal es la doctora xxxxxxxxx xxxxxx. Entonces, claro, la idea después que de esto puedan salir publicaciones, artículos, poder hacer congresos y. Y la idea es también poder abrir este abordaje a las enfermedades poco frecuentes y introducirle la perspectiva de expertos, cuidadores, pacientes como para mirar el fenómeno más allá solo del de la parte médica y ver todo lo que pasa detrás, que es harto de lo que conversamos hoy día

M= Sí po'. Oye, y a ti ¿qué te pareció?

E= ¿Qué cosa?

M= La entrevista. ¿Qué aprendiste? Porque no eres-

Participante: SD.IC5 (P)

E: Bueno, muchas gracias, doctor. Para comenzar, quisiera preguntarle, bueno, si es que se puede presentar respecto de la entrevista: ¿quién es usted, cuál es su especialidad y si es que nos puede contar un poco en qué institución trabaja?

P: Ya, bueno, yo soy xxxxxxxx, xxxxxxxx,, soy médico cirujano de la Universidad xxxxxxxxxxx, y genetista clínico de la Universidad xxxxxxxx,y actualmente soy genetista en el Hospital xxxxxxxx,de xxxxxxxx,, en xxxxx y en Pediatría xxxxxxxx, en xxxxxxxx,

E: Y en estas instituciones en las que trabaja, ¿qué servicios se entregan habitualmente?

P: Yo hago principalmente -bueno, por lo menos en el Hospital xxxxxxxx, de xxxxxxxx, y en Pediatría xxxxxxxx,- atención genética y asesoramiento genético, tanto oncológico como a familias, niños con enfermedades raras o adultos con enfermedades raras, y también la parte de infertilidad. En xxxxx, además de todo eso, hago asesoramiento en caso de que se necesite hacer algún examen genético.

E: Y respecto de -bueno, es de genética- pero quería preguntarle: ¿qué funciones desempeñadas con pacientes con enfermedades raras se practican ahí? Así como específicamente, quiero decir.

P: Desde mi parte, yo soy el que eh… bueno, en este minuto, principalmente el diagnóstico de las enfermedades raras y trato de orientar el tratamiento. En algunos casos se puede, en algunos no, pero tratar de ver si es que el paciente necesita un tratamiento extra o cambiar las trayectorias.

E: Entiendo. Ahora, doctor, si es que me puede comentar un poquito su trayectoria profesional, ¿cómo fue que terminó relacionándose con enfermedades raras? ¿Qué fue pasando en su camino profesional, por decirlo así?

P: Bueno, yo entré al pregrado y de ahí nosotros teníamos un curso de genética básica en segundo año y después me fue gustando esto, el trabajo con niños, con adultos, con empresas, hasta que hice un internado electivo en quinto año en genética clínica y luego de salir… eh… fui a… postulé a la especialidad de genética clínica.

E: ¿Y cómo fue que terminó vinculándose profesionalmente con pacientes con enfermedades raras?

P: O sea, nosotros los genetistas, por lo general, vemos las enfermedades más raras, ya que la mayoría son genéticas. Yo me dedico más que nada a las que… al 80% de las enfermedades raras que sí son genéticas, las enfermedades inmunológicas no las veo tanto y algunas enfermedades inmunológicas tampoco las veo porque en mi hospital hay una inmunóloga pediátrica, que es la que se encarga de ver esas alteraciones.

E: Perfecto. Doctor, si es que le pregunto: ¿cuál es su percepción respecto del desarrollo de las enfermedades raras acá en Chile?

P: Ha sido lento, pero de a poco han ido apareciendo algunas agrupaciones de pacientes. La gente se ha empezado a organizar y también tenemos eh... que hay un poco más de conocimiento en los médicos, partiendo por la parte más reumatológica, que fue lo que primero creció, porque es algo que es mucho más conocido y más sintomático. Y de a poco se ha ido viendo y desarrollando distintas… las distintas especialidades, en neurología principalmente, que son los que más nos han

llevado al desarrollo. Y luego nosotros, los genetistas -que como en este minuto somos bastante pocos- somos bastante escasos y hay muy poco conocimiento. Pero de a poco hemos ido avanzando y se han dado a conocer…bueno, están algunos GES, ya salen en algunas noticias, así que de a poco la gente ha ido conociendo las enfermedades y ha ido preguntando si es que alguno de ellos tuviera eventualmente alguna patología genética o una enfermedad rara.

E: Y según usted, ¿cuáles serían las principales deficiencias que se podrían detectar en el país actualmente para el tratamiento de enfermedades raras?

P: Bueno, para el tratamiento lo primero sería la falta de conocimiento de algunos… de los médicos en general. Ya, porque en alguna… o en general, el médico no sabe mucho de enfermedades raras, no sabe mucho de genética y algunos recién lo empiezan a aprender si es que hacen alguna especialidad. Ese es el primero. Lo otro es la falta de especialista. Porque al no tener especialista que sepan que existen las enfermedades raras es difícil que podamos tratarlas. Y lo último es el acceso a algunos recursos. No siempre las enfermedades raras van a necesitar alguna terapia cara o específica, sino que a veces con las terapias habituales podemos tratarlas, pero si no se sabe el resto, es difícil tratarla.

E: Y respecto de esas mismas deficiencias que usted menciona, si le pregunto por barreras, ¿qué barreras usted puede identificar que sean obstaculizadores para superar esta deficiencia actualmente?

P: Tenemos lo que es, bueno, algunas dificultades en el diagnóstico. O sea, faltan diagnósticos de enfermedades raras, falta el acceso a especialistas, o sea, algunos genetistas o algunos subespecialistas que conocen de estas enfermedades, tanto inmunólogos, neurólogos, subespecialistas en algunas especialidades, reumatólogos, etc. Eh… también faltan recursos para hacer los exámenes genéticos. Hay algunos exámenes que son difíciles de hacer en Chile, que no se logran hacer en Chile, no tienen código FONASA; hay algunos que sí tienen código FONASA, pero no nos alcanzan a cubrir todas las necesidades. Y faltan laboratorios y gente que trabaje en estos exámenes genéticos, que si bien, hay algunos genetistas -somos más o menos 40- pero falta gente que haga los exámenes, que son aún menos y son pocos laboratorios.

E: Y ahora si yo le pregunto por fortalezas, acá en Chile al menos, ¿qué fortalezas usted podría decir que existen en el país respecto a tratamientos sobre enfermedades raras?

P: Respecto a tratamientos, bueno, tenemos un sistema que es centralizado, pero está distribuido en todo Chile, entonces nosotros tenemos algunos centros de referencia, tenemos comunicación entre los especialistas y la salud llega a la gran mayoría de la población.

E: Y ahora, si yo le pregunto… bueno, desde lo que usted ha podido ver, desde el trabajo que ha hecho, ¿cuál sería el perfil -bueno, si es que existe- cuál sería el perfil de pacientes que usted atiende habitualmente con enfermedades raras?

P: Bueno, en mi caso, la gran mayoría son pacientes que derivan desde neurología pediátrica, algunos de neurología adulto. Eso es por un tema de que hay más especialistas de neurología infantil en mi hospital. Veo algunos con cardiopatías, pero son la minoría, porque la gran mayoría se derivan a Santiago. Y también veo harta infertilidad.

E: Infertilidad, entiendo. Y ahora ¿usted ha participado en instancias de planificación, ¿evaluación quizá a nivel estatal sobre enfermedades raras?

P: No, no he participado, por lo menos del eh… del proyecto de enfermedades raras, no, no participé.

E: Y, por ejemplo, en instancias internacionales o vínculos con organizaciones, ¿le ha tocado ser, desde el trabajo suyo, alguna especie de vinculación con otras organizaciones u otras instituciones que ven temas de enfermedades raras?

P: Más que nada han sido los congresos. Cuando hemos tenido congresos internacionales, ahí uno se empieza a vincular con otros especialistas de otras regiones del mundo.

E: No sé si es que nos puede contar un poco eso, con qué propósito, qué es lo que se da ahí, si es que aparece algo desde los congresos como para acá, para Chile.

P: Más que nada en los congresos, eh…bueno, que esto ya empieza cuando uno está en la beca, que se favorece que uno vaya a los congresos eh… Y tanto en Chile, que vienen extranjeros a Chile, o cuando uno va al extranjero, uno empieza a mostrar más o menos la realidad y se empiezan a mostrar distintas realidades y se empieza a comparar. También depende del tipo de congreso, hace poco tuvimos el congreso de displasias esqueléticas y que ahí hubo un cambio, un contacto con otros especialistas, los ultra especialistas en displasias esqueléticas, no solo médico, sino también de la parte más de laboratorio, más de investigación.

E: Si yo le pregunto, bueno, desde su experiencia nuevamente, ¿cuáles serían las principales dificultades que usted ha podido observar que tienen los pacientes en torno a su enfermedad?

P: El primero es entender que hay alguna condición o alguna enfermedad rara que puede haber en la familia. A la gente le cuesta mucho entender que existe la posibilidad, antes de que hagamos algún estudio. Después, entender los propios estudios. Hay gente que tiene dificultades de aprendizaje o de privación cultural en la zona, que le hace muy difícil entender cómo funcionan o qué es. Y después el acceso a algunos… a los exámenes, principalmente los más… eh…para buscar alteraciones genéticas, propiamente tal.

E: Usted -disculpe, doctor- ¿ha trabajado también en otros lugares distintos de Osorno? por ejemplo, en lugares más centrales, como derechamente, Santiago, la capital, ¿o ha estado siempre trabajando allá?

P: Desde que salí de la beca he estado trabajando acá en xxxxxx, previamente toda la beca la hice en Santiago, entonces conozco la realidad de distintos hospitales. El Hospital Clínico de la Universidad xxxxx, el Hospital xxxxxxxx xxxxxxxx, el Hospital xxxxxxxxxxxxxxx, la Universidad xxxxxxy su red…

E: Le pregunto porque me interesaría, quizás, después ir conversando respecto de las diferencias que pueden darse entre espacios más centralizados y espacios no centralizados, o espacios -derechamente- como más rurales. También de la situación de región, creo que es distinto o puede darse de manera diferente. Pero me gustaría seguir con el tema del impacto que tiene la enfermedad y me gustaría que fuéramos viendo como distintas dimensiones, no sé si usted me puede dar un panorama de qué impacto tiene, a nivel general, la enfermedad en la vida del

paciente o quizás, qué impacto tienen en las familias también, ¿cambia la dinámica familiar? qué es lo que le ha tocado ver a usted, quizás a nivel económico, a nivel laboral.

P: Me ha tocado ver distintas realidades, o sea, depende también de cada condición, de cada familia. Hay familias en que algunas se terminan desarmando, hay otras que empiezan a mejorar su relación, empiezan a entender qué es lo que tiene el hijo o la hija, empiezan a cambiar un poco la dinámica familiar; en algunos casos sigue igual, porque a pesar de que tengan el diagnóstico, siempre han tenido algún tratamiento y se mantiene el mismo tratamiento, pero en general los pacientes -primero, cuando ya saben qué es lo que tiene su hijo o su hija- cambia un poco la forma de ver la vida, o sea, les cambia un poco la forma de ver a este niño, que -si bien- ya no es un niño aparentemente normal, es un niño que va a tener algunas dificultades y ya las acepta, pero eso también depende un poco del nivel de conciencia que tengan de enfermedad. A gente que a lo mejor le cuesta un poco más entender qué es la condición y entender que esto es en general algo más crónico, les va a costar mucho más aceptar la enfermedad o la condición que tenga el niño y en algunos casos en que sí ya comprenden o que empiezan a buscar información, a ellos se les hace un poco más fácil, pero a veces también los pacientes que buscan más información encuentran muchas cosas en internet que a veces no son las más adecuadas para ellos, llegan con mucha ansiedad y cuando ya uno empieza a hablarlos y empiezan a ver que no es tan así como ellos vieron en internet, sino que es algo un poco más leve, disminuyen los niveles de ansiedad.

E: ¿Tiene algún impacto las enfermedades, por ejemplo, en dimensiones de la vida diaria, como de la vida social de las personas? ¿Impacta, por ejemplo, en la vida social de los pacientes? Pero es para que nos cuente un poco, quizás, de qué manera va impactando también, viendo como lo que va pasando en la familia, que es como el… generalmente, ese es el núcleo más directo que acompaña a la persona, ¿o no?

P: Claro, hay cambios desde que uno ya tiene el diagnóstico… podemos hacer cambios en el colegio, podemos hacer cambios sociales. Se le pueden dar algunas ayudas municipales o estatales a los pacientes. Entonces cambia un poco sus dinámicas con la sociedad. Sí, algunos se terminan cambiando de colegio, otros hacen adecuaciones en el colegio… eh… y dentro de la parte más familiar, también podemos ver si es que hay otros más en riesgo, entonces empiezan a ver a toda la familia distinto o ver que no están en riesgo. Entonces ya se pueden rearmar y entender por qué el niño se comporta como se comporta o tiene lo que tiene o alguna característica física o que no puede hacer algunas actividades.

E: Entiendo. ¿Le ha tocado tratar a pacientes que hayan tenido experiencias con tratamientos que sean no biomédicos? Por ejemplo, terapias complementarias, medicina tradicional, etcétera.

P: En este minuto no me han tocado muchos. Algunos casos de trastorno espectro autista sí, pero de otras índoles no me ha tocado, por lo menos.

E: ¿Podría preguntarle su opinión respecto de esos tratamientos?

P: A ver, va a depender un poco del tratamiento y de, claro, si es que le ayuda al paciente y no interviene con los otros tratamientos, no habría ningún problema en hacerlo. Ahora, si le causa

algún perjuicio a la familia, no sé, tanto económico, social o en el mismo tratamiento, yo no lo recomendaría.

E: Entiendo. Doctor, si pensamos en tratamientos médicos a nivel general, pero sí siempre referido al -claro, al marco de enfermedades raras, poco frecuentes- más o menos, en promedio, desde lo que a usted le toca ver ¿cuántos especialistas van viendo a los pacientes antes de lograr, por ejemplo, un diagnóstico o lograr algún tratamiento?

P: En mi caso, los ven por lo menos uno a tres especialistas en general, que eso puede ser, depende del caso, puede ser el neurólogo pediátrico o el neurólogo adulto, dermatólogo, a veces los cardiólogos me envían, o a veces pasan por neurólogo, cardiólogo, recién ahí me los derivan.

E: Y a usted le toca… le toca ver pacientes desde servicio público, de servicio privado. ¿Hay una diferencia en estos trayectos que hacen las personas hasta llegar a usted?

P: Va a depender un poco de cuál es el camino que recorre. Por ejemplo, mi hospital solamente ve pacientes de servicio público. Yo tengo mi consulta privada que es Pediatría xxxxxxxxxx, que ahí veo los pacientes que son privados, pero en mi provincia no hay una urgencia pediátrica, no hay una UCI neonatal, no hay… es muy difícil hospitalizar a un niño en la clínica. Entonces, todos esos pueden terminar en el hospital. Entonces puedo hacer una… o verlos durante la hospitalización, pedirles algunos exámenes a veces o a veces no y después seguirlos en el sistema privado. Y a los pacientes que son neonatales, ahí les puedo pedir los exámenes porque la mayoría, no sé, se hospitaliza por algún tiempo y después seguirlos en el seguro o en la parte privada.

E: ¿Y qué es lo que pasa en términos de hospitalización ahora que lo tocó? O sea, la hospitalización es por temas, claro, de enfermedades raras. ¿Se tienen que hacer en el hospital? ¿No se puede hacer en la clínica como usted mencionaba? ¿O escuche mal yo?

P: O sea, se pueden hacer, pero la clínica tiende a hospitalizar más adultos que a los niños. Entonces, a los niños los tienden a enviar o al hospital que tenemos acá o se van a otra provincia, a eh… las clínicas de xxxxxxxxxxx o de xxxxxxxx.

E: ¿Puedo preguntarle por qué motivo en general se hospitaliza a más adultos en la clínica y se deja como a los niños en otra hospitalización en otro lugar?

P: La verdad es que la clínica acá no tiene una UCI neonatal. Entonces, todos los niños que necesitan hospitalizarse se van a ir al hospital, siempre. En cuanto a los niños ya un poco más grandes, si bien se pueden hospitalizar en la clínica, tienen pocos pediatras, entonces tampoco es muy útil hospitalizarlos acá.

E: Doctor, ¿qué es lo que pasa en términos de tratamientos para tratar síntomas? Porque sabemos que muchas personas que viven con alguna enfermedad rara no necesariamente viven con un diagnóstico definido, entonces no tienen un tratamiento que trate exactamente...

P: Específico.

E: Claro, específico. ¿Qué es lo que pasa en torno a estos tratamientos? ¿Qué experiencias se van dando? ¿Cambian con el tiempo? ¿Es distinto el tipo de tratamientos que se reciben desde servicio público a servicio privado? No sé si nos puede contar un poco.

P: En este minuto no he visto tanta diferencia, porque claro, en el tratamiento sintomático -como somos la mayoría, los mismos especialistas que vemos público y privado en la provincia- entonces mantenemos más o menos lo mismo. Claro, a veces cambiarán algunos medicamentos, cambiará la marca, pero el manejo general es siempre similar. Y va a depender un poco de la severidad, o sea, están los casos -por ejemplo- los casos neurológicos, que ahí el manejo siempre va a ser un estándar, o sea, o es el proicoferol vital (20:38) o alguno de esos, algún otro tipo de antiepiléptico o algún medicamento contra el déficit atencional, que esos son más o menos similares. Ahora, en caso de algunas patologías cardiacas, se va a preferir siempre el mismo tipo de medicamento, pero ahí ya cambia un poco el manejo específico, o sea, de dónde se deriva, quién los opera, si requieren alguna cirugía, que la gran mayoría son en Santiago, o sea, aunque sean ISAPRE o FONASA, aquí casi siempre se terminan derivando a una clínica o a un hospital mucho más grande, que es el que puede resolverlo y que tiene mayor expertise.

E: Y si yo le pregunto por casos exitosos y casos no exitosos de tratamientos, ¿me puede comentar un poco qué es lo que, según su apreciación, qué causas puede asociar usted al éxito de estos tratamientos que usted me menciona y al mismo tiempo, si podemos hablar después de tratamientos no exitosos, ¿qué es lo que pasa ahí, ¿cuáles son las dificultades?

P: Bueno, tratamientos exitosos hay algunos, en algunos casos, tenemos algunos casos cardiológicos que con solo tener el diagnóstico genético le han podido cambiar un poco la cirugía y que sí ha mejorado los síntomas. Y en la parte neurológica hay algunos casos de patologías neurológicas en que nosotros le podemos dar un medicamento y mejora sustancialmente el tratamiento, o sea, de un paciente que no puede caminar, pasamos a un paciente que ya puede dar algunos pasos. Y eso dándole un medicamento en específico que es lo que requiere. En algunos otros casos, más que nada los pacientes epilépticos, no ha habido mucho cambio. En algunos casos sí se recomienda algún antiepiléptico sobre otro, pero la gran mayoría siempre está con el antiepiléptico que le corresponde, así que tampoco han habido grandes cambios. En algunos tratamientos no tan exitosos…eh… hay algunos en que nos ha costado más que nada el manejo ambiental, que eso es mucho más difícil de realizar que darle un medicamento a un niño, o sea un manejo…

E: ¿Qué es lo que pasa ahí?

P: Como son cambios de estilo de vida, es muy difícil para ellos realizarlos. No sé, alguno como disminuir las horas de pantalla de los niños, en especial los niños con trastorno espectro autista o los que tengan trastornos del comportamiento muy severo o que roban comida, el hecho de tener que poner llave al refrigerador, ya le cuesta a la gente, porque es un cambio de paradigma. O también racionalizar, tener la cantidad de alimentos que necesitan para el día, también cambia lo que tienen que hacer día a día, cambia su rutina diaria, más un niño que va a ser más complejo. Entonces, el cambio familiar es muy difícil y mientras más personas haya en la familia, es más difícil porque significa cambiarle la rutina a más gente.

E: Entiendo, claro. Y en ese sentido, ¿cómo es la adherencia a estos tratamientos de pacientes que viven con enfermedades raras? ¿Es alta, es baja? ¿Varía también dependiendo del caso?

P: Ahí varía también -depende de cada caso- en cuanto a motivación y de cómo ven cómo van evolucionando, porque hay algunos casos en que, claro, no ven ningún cambio. Por ejemplo, pacientes con trastorno espectro autista que no hablan, eh… ahí baja mucho la adherencia, pero

hay otros casos en que a veces ven algún cambio y ellos se motivan mucho más y hay algunos pacientes que pasan por periodos que son de alta motivación, de baja motivación. Entonces, a veces empiezan a faltar los controles, después vuelven y ahí uno empieza… bueno, como nosotros, yo estoy en un hospital que es mucho más pequeño, entonces la información entre los especialistas ya ronda, entonces sabemos quiénes faltan o quién está faltando y podemos empezar a preguntar y a buscarlo y además tenemos el problema de la distancia, porque en la provincia hay gente que viene de zonas muy rurales, que le cuesta mucho llegar, o sea que son varias horas de camino -camino de tierra- entonces para ellos es muy difícil llegar. Hay otros que viven en la misma ciudad y que es mucho más fácil que lleguen, pero es eh… para muchos pacientes es muy difícil llegar a cualquier tratamiento, a la urgencia o cualquier cosa, llegar al hospital, porque les queda muy lejos y muchas veces no tienen los recursos.

E: Y me imagino que en el caso de personas que viven con alguna enfermedad poco frecuente, en algunos casos puede volverse crítico, ¿verdad?

P: Claro.

E: ¿Cómo hacen el seguimiento en esos casos? ¿Qué es lo que pasa con esas personas? Que, claro, es difícil llegar para allá, qué sé yo, ¿cómo lo aplica el sistema?

P: Sí, ahí activamos la red de las asistentes sociales que ellas se comunican, asistente social del hospital, a veces busca el asistente social del CESFAM que le corresponde y algunos CESFAM tienen algún transporte que pasan a buscar al paciente, lo llevan al hospital y después lo devuelven a su casa. O a veces, en algunos casos, enviamos algunos medicamentos al CESFAM o hacemos telemedicina, va a depender un poco de qué es lo que se nos hace más fácil."

E: ¿Y los pacientes o las familias le mencionan a veces tratamientos que hayan visto por ahí, tratamientos que esperan recibir y que no hayan sido indicados? ¿Pasa eso? ¿Y si es que pasa, cómo se aborda?

P: Por ahora no, porque como los pacientes que yo veo son más del trastorno del espectro autista, la gran mayoría sigue el tratamiento que es con fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional principalmente y se mantienen con eso. Eh… del resto no me han pedido alguna otra terapia específica que hayan visto por el Internet.

E: Y si yo le pregunto, por ejemplo -porque inicialmente le pregunté por tratamientos que tenían más que ver con síntomas- ahora me gustaría preguntarle por tratamientos ya con un diagnóstico definido. ¿Hay una diferencia en esos tratamientos? ¿Cómo impacta esa diferencia, esos nuevos tratamientos para la persona que ya tiene un diagnóstico?

P: Claro, ahí tenemos lo que es el... Yo lo dividiría en dos, los que tienen un tratamiento que es específico, pero es un medicamento de fácil acceso, que -no sé- yo tengo algunos casos de alteraciones de la piel, que tienen un manejo con cierto tipo de cremas y que evolucionan bien, si es que la usan. Tenemos los otros…eh…. y el otro es la terapia específica para el manejo, son los pacientes con AME que tenemos y que ellos sí necesitan su terapia y que sí se ve que cuando usan la terapia mejoran funcionalmente y si no la usan, empeoran.

Pero en este minuto de ese segundo grupo son todavía muy reducidos por lo que yo veo, por lo que llevo en este minuto en el hospital.

E: Y se da... Bueno, en realidad le iba a preguntar qué ocurre con estos tratamientos, ¿son de alto costo? ¿Hay suficientes medicamentos para esta persona? ¿Cómo se los consiguen? Etcétera.

P: Son... O sea, los del grupo que necesitan una terapia específica son de alto costo en general. Ya eso lo han conseguido demandando al Estado para que les paguen el medicamento porque en general no está dentro de la canasta de los hospitales. Pero ya una vez que lo empiezan a recibir ya entra dentro o ya existe una cantidad de recursos para dárselo. Pero en algunos otros casos que son más que nada los inmunológicos, ellos sí tienen un tratamiento, en general y que sí se lo están entregando, pero eso ya porque ya están cubiertos por lo que es el GES. En las otras patologías genéticas todavía no.

E: Si yo le pregunto, ¿qué implicancias tiene la existencia de estos tratamientos de alto costo para los pacientes? ¿Cómo lo abordan las familias? ¿Qué es lo que ve usted?

P: Hasta ahora, para las familias es un gran apoyo, porque en general estos son tratamientos de tan alto costo que muy poca gente podría tener acceso. Y para ellos es importante saber que se está haciendo algo, aunque no hayamos logrado o no logremos una funcionalidad al cien por ciento, para ellos es importante saber que se le está haciendo lo mejor que se le puede dar no solo a nivel local, sino a nivel internacional.

E: ¿Ha podido ver diferencias entre la manera que tiene de abordar el sistema público y la manera que tiene de abordar el sistema privado el tema de estos tratamientos con pacientes? ¿Hay alguna diferencia?

P: En este minuto no, pero por lo que yo sé, más que nada en algunas otras enfermedades que son algunas displacías esqueléticas, sí habría alguna diferencia. En algunos casos sí podrían conseguir el medicamento en la parte privada y no en la parte pública, pero eso sería en algunos casos muy específicos. En general, es más fácil conseguir el medicamento por la parte pública primero que después por la privada.

E: Ya, entiendo. Y, de hecho, le iba a preguntar, ¿cómo se gestionan estos tratamientos de alto costo? ¿Me puede contar un poco cómo es el proceso?

P: Bueno, en mi hospital yo no soy el que ve esa parte, eso ya más que nada lo ven los neurólogos, pero en general tienen unos protocolos específicos para la administración de los medicamentos. Los pacientes llegan, se hospitalizan, se administran medicamentos, tienen una observación y luego se van a su casa, en general.

E: Doctor, me gustaría preguntarle por el rol que cumple el equipo médico en tanto a apoyo como a pacientes con enfermedades raras. No sé si me puede hablar un poco de eso, qué es lo que pasa entre el trabajo del equipo médico y las necesidades del paciente, la familia. ¿Cumple un rol preponderante o no?

P: O sea, Si, cumple un rol preponderante. Hay muchas familias que no saben que ellos pueden optar a ciertos beneficios sociales, hay otras que sí, pero nosotros tenemos que ir más o menos guiando, no solo por la parte más médica del paciente, a veces tenemos que ver un poco la parte familiar,

ver si tienen otro hermano afectado, no tienen otro hermano afectado, si están en riesgo o no, ver cómo están los papás, ver si es que hay algún problema en la red, activar la otra red de asistentes sociales, psicólogos que existen, algunas terapias que podamos tener, los terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos, kinesiólogos que se encuentran. Intentamos -por lo menos lo que se hace en mi hospital- es tratar de empoderar o que el paciente pueda tomar las mejores decisiones.

E: Entiendo. Y en ese sentido, según usted, ¿qué mejoras se podrían recomendar o proponer en relación al apoyo que reciben los pacientes desde el ámbito médico? ¿Qué es lo que podría mejorarse?

P: Más que nada la información que podemos entregar -o sea, en mi caso, como yo diagnostico la enfermedad rara- tratar de explicarle cuál es la enfermedad rara al equipo médico, también hacer un seguimiento de la familia y tratar de activar las redes, tratar de que el paciente se mantenga en su medio, vaya a sus controles, vaya a su control sano, preocuparnos de que el resto de la familia siga sus controles, sus controles sanos, sus controles anuales. Es más que nada eso, mantenernos en un sistema social que…eh… o sea, que nos apoye y que nos mantenga en vigilancia.

E: Entiendo. Y en ese sentido, ¿cumplen algún rol importante, por ejemplo, en tanto a apoyo, nuevamente, ámbitos como las amistades, el entorno laboral o la familia? ¿Cómo se relacionan estos círculos con el paciente en tanto su enfermedad?

P: O sea, sí influyen mucho, influyen mucho las amistades porque son el apoyo, no solamente del paciente mismo, o sea, tener amigos de su edad va a depender también de cuál es su condición, pero es siempre mejor tener amigos de su edad que no tenerlos y también el apoyo de los amigos de los padres, también permite tener una mejor calidad de vida. En el ambiente laboral, en algunos casos es más fácil porque algunos empleadores son un poco más flexibles al saber que hay un paciente con alguna enfermedad rara. Hay unos que son un poco más inflexibles, entonces eso permite que los papás o las mamás que trabajan se mantengan al tanto de qué es lo que estamos haciendo, que esa es una de las barreras importantes porque a veces o solo la mamá sabe qué es lo que tiene el hijo, en qué controles va, o solo el papá y no se pasa la información o los padres separados… también sucede que no hay cruce de información, entonces hay especialistas que tienen toda la información, hay otros que no tienen o hay muchas veces que hay información a medias.

E: ¿Y hay alguna diferencia entre estos acompañamientos -cómo se dan allá en Osorno, donde está usted- a lo que ha visto desde su experiencia trabajando acá a nivel más central, por decirlo así, acá en Santiago?

P: Sí, hay diferencias más que nada en la parte familiar, porque si bien Santiago es una ciudad más grande, la gente está un poco más separada, o sea, la familia está más separada. Acá las familias viven más o menos juntas, o viven a una hora o dos horas, o viven en el mismo terreno, entonces se conocen un poco más, pero hay ciertas cosas que se mantienen igual, hay muchos padres separados o hay mucha madre soltera, entonces no hay muchos contactos, no siempre está todo el contacto de la familia, que uno quisiera.

E: Eso mismo le iba a preguntar, ¿y en ese sentido surgen necesidades relevantes a nivel general respecto de los pacientes? ¿Existen necesidades que son urgentes de levantar, por ejemplo, cosas que salgan desde los mismos pacientes y sus experiencias?

P: Sí, o sea, en este minuto tenemos deficiencias en cuanto a especialistas médicos y no médicos, o sea, terapeutas, kinesiólogos, fonoaudiólogos, que sepan de estas patologías, o que ayuden a…

E: Perdón que lo interrumpa, ¿eso es del lugar específico en el cual usted está, o es de la zona en general?

P: Es de la zona en general, o sea, hay pocos especialistas que vean algunas enfermedades raras, o sea, si bien en la parte médica estamos mucho más concentrados en lo que es hospital y lo que es más que nada en las áreas más rurales están los CESFAM, hay un apoyo que es muy importante de la parte no médica, desde enfermera, nutricionista, los terapeutas, los kinesiólogos, los fonoaudiólogos, que muchas veces no trabajan con estos niños porque no tienen la expertise, entonces la única opción que queda es en el hospital y en el hospital estamos sobrecargados. Entonces, es muy difícil para muchos mantener el tratamiento porque no podemos darles tratamiento a todos.

E: Entiendo. Y ahora, si yo le pregunto respecto de necesidades, pero asociadas a los cuidadores o cuidadoras, ¿qué es lo que usted ve que se está necesitando, o qué necesidades cree usted que son las más relevantes a considerar, respecto del apoyo que podrían recibir los cuidadores?

P: Falta una red de apoyo de cuidadores, acá -por lo menos hasta dónde llega mi conocimiento- no he visto que haya alguna asociación o no hay asociaciones de pacientes. Recién hay algunas asociaciones de pacientes con síndrome de Down, pero solamente ven a las familias con síndrome de Down. No hay tanto apoyo de salud mental para los cuidadores, no hay una red para ellos, entonces para ellos en algunos casos es muy difícil. Y tampoco tenemos… no existen los recursos desde la atención secundaria y terciaria para cubrir esa necesidad.

E: Y ahora, si yo le pregunto por, o sea, es que me quedó dando vuelta lo que me mencionaba, porque en cuanto a salud mental -por ejemplo- en cuanto a apoyo psicológico, ¿existen… se da por ejemplo allá, se les puede ofrecer apoyo psicológico a pacientes, a cuidadores? Usted me mencionaba que no tienen tantos especialistas, pero le pregunto específicamente por eso.

P: Es bastante complejo dar el apoyo, porque si bien… o sea, eso tiene que ver un poco con el área de salud mental, que está más focalizada en los COSAM en atención primaria. Ellos tampoco tienen muchos recursos, tampoco hay mucha gente que esté trabajando, entonces las horas se demoran bastante, o tienen que pasar distintos filtros. A veces no nos aceptan pacientes derivados desde el hospital hacia los COSAM, entonces tienen que ir a atención primaria, conseguir una hora en atención primaria para salud mental y en salud mental tienen que ver realmente si es que lo necesita o no y después esperar una hora en COSAM.

E: Y probablemente tiene urgencias médicas más prioritarias que la...

P: Claro, siempre hay otras urgencias, entonces no hay una red de salud mental lo suficientemente amplia para llegar a todos.

E**: Ahora, doctor, si yo le pregunto respecto al diagnóstico, tener o no tener diagnóstico, ¿qué importancia cree que tiene usted para sus pacientes… bueno, eso, el tener un diagnóstico o no?**

P: Ahí va a depender un poco de…del tipo de alteración, porque si hay alguna alteración que es mucho más visual…no sé, alteraciones de la piel, alteraciones de las extremidades, de los ojos, para

ellos sí es muy importante saber qué es lo que tienen, porque les da el rótulo o los meten en un grupo de pacientes y ellos, al tener eso, ya pueden decir: "Yo tengo tal cosa" y pueden hacer su vida en torno a eso. Ahora, los otros pacientes que no son tan visuales -no sé, algunos tipos de trastornos espectro autistas principalmente, que son los sindromáticos- a ellos les cuesta un poco más eso de tener un diagnóstico específico, porque ellos quieren estar dentro de este grupo de trastornos espectro autistas que es una gran bolsa y nosotros los estamos sacando a un grupo más pequeño que, por lo general, son los únicos.

E: ¿Qué es lo que mencionan al respecto cuando ocurre eso? ¿Qué es lo que le dicen?

P: Ahí les cuesta entender que pasamos de tener diagnóstico de trastorno espectro autista a una condición específica, entonces les cuesta entender que siguen siendo autistas, pero ya no es el diagnóstico principal, es otro el diagnóstico que es parte de ese trastorno al trastorno espectro autista.

E: Y si yo les pregunto por las familias, ¿qué importancia cree que tiene para las familias? ¿O qué pasa en ese sentido respecto de lo que usted me menciona? ¿También cuesta? ¿O no tanto?

[…]

P: Bueno, a las familias les cuesta asimilar el diagnóstico principalmente, les cuesta como cambiar o decir que tienen otra cosa nueva, porque como no es visual, para ellos sigue siendo el mismo niño, que ahora le decimos que tiene otra cosa, que no es lo que ellos habían seguido escuchando por muchos años atrás. Pero, a su vez, les permite a algunos tratar de buscar a gente que es parecida o que tenga alguna cosa parecida, tanto en internet, en alguna asociación de pacientes y les permite tener algunos… cambiar un poco su manejo del paciente en sí mismo, o sea, manejo en la casa…eh… y también les permite saber si es que hay alguien más en riesgo o no. O les permite saber qué es lo que pasaría si es que tienen otro hijo o con lo mismo o cuál es el riesgo de tener un hijo con la misma alteración que el hijo que ya tienen.

E: Y qué es lo que pasa ahí, ¿toman cuidado, le hacen preguntas?

P: Ahí, en general, hacen preguntas de cuál es el riesgo y ahí ya yo, como genetista, les entrego todas las posibilidades que ellos puedan tener y va a depender un poco de cuál es la alteración. En algunos casos, les doy algún riesgo y ellos, algunos, deciden tener otro hijo asumiendo los riesgos. En algunos casos, tratan de buscar eh… tratamientos de fertilidad, fertilidad o…eh… manejo… selección de embriones, pero hay muchos que deciden no tener hijos, a pesar de que se les dicen todas las opciones, porque ya tener un hijo con alguna alteración ya ocupa mucho tiempo y la mayor parte de la energía. Pero ahí ya depende un poco de cada paciente y de cuáles son sus creencias.

E: Y en relación a lo que usted menciona sobre cuidados o medidas que se tomen al respecto una vez teniendo el diagnóstico, ¿tiene alguna influencia en el estado de salud de los pacientes que usted ha visto? ¿Cambian, por ejemplo, los cuidados que toman al respecto de la enfermedad que tienen? ¿O se mantienen igual? ¿Empeoran o mejoran en salud? ¿O lo mismo, se mantienen?

P: En algunos casos sí mejoran, mejora el cuidado. Hay algunos casos en que empiezan a mejorar su adherencia a algunos tratamientos. La gran mayoría, por ejemplo, los que son síndromes de cáncer hereditario, siguen algún estudio distinto. Algunos tienen cirugías distintas. En algunos casos, como

alteraciones de la piel, algunos usan algunos tratamientos específicos. Entonces, en general, mejora la salud y como ya tienen un diagnóstico y tienen, más o menos o sabe,n más o menos, cuáles son los cuidados, mejoran un poco la adherencia en cuanto a la asistencia a los especialistas médicos.

E: Y si yo le pregunto… a ver, déjeme pensar la pregunta que le voy a hacer respecto del diagnóstico… ¿Cómo usted siente que influye? Porque claro… ya bueno, eso le iba a mencionar, es que no todas las personas que tienen una enfermedad rara -claramente, como dijimos- llegan a un diagnóstico. ¿Impacta de alguna manera a los pacientes que usted ha visto o a sus familias el no alcanzar un diagnóstico? Están todo el rato buscando el diagnóstico, ¿genera algo? o se aburren o perseveran, no sé, ¿qué pasa ahí?

P: En mi experiencia, hay dos tipos de grupos. Hay un grupo que busca o espera tener un examen negativo pensando que su hijo podría tener o no tener nada o tener alguna alteración que no sea genética y hay un grupo que, al tener esto negativo, o sea, los exámenes negativos, siguen en incertidumbre. Entonces, como siguen en incertidumbre, igual tratan de perseverar. Pero, en mi caso, yo trato de llevarlo siempre al último examen que se pueda realizar y cuando no lo logramos, van a seguir en control.

E: ¿Y esto tiene algún impacto en el estado de salud del paciente? Por ejemplo, el no tener un diagnóstico, ¿impacta de alguna manera?

P: Más que impactar, impacta más… o sea, en algunos casos sí podría llegar a impactar, pero no he visto que ninguno de estos pacientes que tengan o no han llegado al diagnóstico tengan una menor salud, pero sí impacta el cómo ve la familia al equipo médico o al hospital o a la parte más médica.

E: ¿En qué sentido?

P: Porque ya no hay tanta confianza en que estamos dándole lo mejor porque no sabemos lo que tiene y lo que la gente generalmente busca es tener la certidumbre de qué es lo que tiene para tratarlo, para tratar de mejorar, que eso al final es lo que quiere la gente.

E: Y en ese sentido, ¿cómo afecta emocionalmente? Porque hablamos de salud un poco, pero a nivel emocional, ¿afecta o no el tener o no tener un diagnóstico?

P: Afecta harto… o sea, familias que han estado en esta odisea diagnóstica o que había algún diagnóstico presuntivo, pero no se confirma o se descarta, el no tener eso y que uno les diga que no hay una respuesta, los agota, porque eso significa que tienen que seguir en estudio, tienen que seguir usando sus recursos, energía, levantarse todos los días temprano, entonces a la gente sí le influye.

E: ¿Cómo lo hacen, por ejemplo, los pacientes o las familias que viven con un paciente con una enfermedad rara, que necesitan un medicamento, que son de estos llamados medicamentos huérfanos, verdad? que igual se mencionan harto al momento de hablar de enfermedades raras, ¿qué es lo que pasa ahí? ¿cómo se relacionan con el sistema, qué soluciones encuentran, qué opciones buscan?

P: Ahí, en general, buscan la opinión del equipo médico y si es que nosotros logramos conseguirlo, o sea, por Ley GES o los que han conseguido previamente por fundaciones…eh… se intentan de dar. Hay algunos casos en que los hospitales pueden comprar algunos medicamentos, pero eso depende

un poco de cada hospital y ahí hay unos comités de farmacias específicos que evalúan estos casos y si es que lo requieren y si es que se fundamenta lo suficientemente bien, el hospital podría comprar o parte del tratamiento o el tratamiento completo.

E: Doctor, si yo le pregunto su opinión sobre las dificultades que existen para acceder a un diagnóstico, en general acá en Chile, ¿qué me podría contar al respecto?

P: Acá en Chile, bueno, tenemos la dificultad de los especialistas, partiendo porque nosotros los genetistas, que somos los que vemos esta gran cantidad de enfermedades, somos pocos. La gran mayoría está concentrada en Santiago, entonces llegar a un especialista desde alguna región es muy complicado. Después viene la parte de, más que nada, los métodos diagnósticos. Hay muchos que no se hacen en Chile, que tenemos que enviar al extranjero y que por lo tanto no los cubre ISAPRE, no los cubre FONASA, no los cubre los seguros de salud y esos recursos tienen que venir de la familia y muchas veces no los tienen o se demora mucho tiempo.

E: ¿Y qué es lo que pasa entre medio, entre esa espera o en el no poder?

P: Muchas veces, ahí va a depender un poco de cada familia y lo que hago yo como especialista es tratar de entregarle la información al paciente para que ellos se empoderen y ellos empiecen a buscar recursos. Algunos hacen desde… empiezan a pedir plata en la familia, completadas. Hay algunos que han llegado incluso hasta los políticos, los representantes locales, municipalidades y empiezan a conseguir un poco de dinero de un lugar, del otro, del otro y logran conseguir el dinero. Hay otros que no intentan mucho y que se rinden sin siquiera intentarlo.

E: Ahora sí, yo le pregunto… bueno, ahora estamos llegando al final de la entrevista, le quiero agradecer de antemano su tiempo, su buena disposición. Le quería preguntar para usted personalmente, ¿Cómo ha sido su experiencia tratando médicamente a personas con enfermedades raras?

P: Ha sido una buena experiencia, he logrado tratar de diagnosticar a la mayor cantidad de personas, tratar de entregarle cuál es el nombre de la condición que tiene, tratar de que la gente pueda tomar sus decisiones con la mayor cantidad de información. He logrado llegar a bastantes diagnósticos, algunos que son enfermedades ultra raras, otros que son no tan raras, en algunos casos hemos logrado cambiar la trayectoria de la enfermedad, en algunos no, pero se ha logrado algún avance importante con algunos pacientes.

E: ¿Y qué implicancias ha tenido este trabajo en su propio ámbito profesional?

P: Es un trabajo que, por lo general, es bastante silencioso. La gente, si bien uno les empieza a dar el diagnóstico, no es algo que aparezca en algún lugar o que la gente, no sé, los otros especialistas cambien la forma de ver la genética, siguen viéndolo como que es algo muy difícil, como que es algo que no hay mucha información, que no se puede hacer mucho… así que siempre estamos ahí, es bien silencioso el trabajo.

E: ¿Y a nivel personal ha tenido algunas implicancias para usted el trabajar con pacientes con enfermedades raras?

P: Sí, o sea, ver que algunos pacientes -no sé- que llegan en sillas de ruedas y que empiezan a caminar, porque claro, uno diagnosticó, entonces el diagnóstico hizo que algún otro especialista le dé un tratamiento específico, eso ya… o sea, a uno lo deja satisfecho con que algo uno está aportando.

E: ¿Usted alguna vez ha requerido apoyo profesional? Por ejemplo, mientras está tratando pacientes con enfermedades raras o algo así.

P: En este minuto, bueno, la experiencia que tengo es de un año y medio más o menos, pero no he necesitado apoyo psicológico extra en este minuto.

E: Entiendo. ¿Y es una opción?, ¿se conversa en estos espacios al momento de trabajar con pacientes o con otros profesionales?

P: O sea, sí, siempre se conversa y también depende un poco del ambiente, porque si el ambiente, bueno, el que yo estoy inserto es un ambiente que trabajamos mucha gente con enfermedades raras, entonces nos apoyamos unos al otro y siempre que hay un buen ambiente, entonces es más fácil trabajar.

E: Doctor, quisiera terminar la entrevista haciéndole las últimas dos preguntas, que tienen que ver con: ¿Usted tiene conocimiento sobre políticas, leyes o programas dirigidos a personas con enfermedades raras? Y si es que es así, me gustaría saber cuál es su opinión y si puede proponer alguna mejora sobre estos temas.

P: A ver, sí, hay algunas cosas que se han hecho. Tenemos algunos GES que tienen que ver con enfermedades raras, algunos de la fisura labiopalatina, lo que es fibrosis quística. Tenemos algunos cánceres, viene lo que es la ley del cáncer, que, aparentemente, tendríamos un apoyo nosotros como genetistas o seremos parte del proceso diagnóstico de algunos tipos de cáncer, los que son los cánceres hereditarios. Tenemos la propuesta de enfermedades raras que se hizo, está la ley de enfermedades raras, que no es… o sea, tiene muchas deficiencias, pero hay que empezar por eso…

E: ¿Podría profundizar un poco en eso? ¿Qué es lo que ve respecto de la ley?

P: Tenemos problemas con las definiciones y a que está apuntando, o sea, apunta mucho más que nada a la parte de medicamentos…eeeh… bueno, los medicamentos huérfanos, pero deberíamos apuntar a algo primero, como en primera instancia, algo más…eh… acompañar a la familia, el tratamiento no médico, antes de ir a buscar una terapia específica para algo que tengamos solamente un niño en todo Chile. En caso de que podamos ayudar a mucha más gente, no sería el mismo impacto, pero podríamos ayudar a más gente que solamente ayudando a un niño y podríamos tratar a más población que tenga alguna condición o alguna enfermedad rara.

E: Entiendo. Perdón, yo le interrumpí. Usted iba a mencionar algo más al parecer, ¿o no?

P: Sí, es que también tenemos lo que es la ley de Ricardo Soto, que es bastante buena. Tenemos lo que… en algunos casos hay el estudio genético, en algunos no, pero eso también para nosotros es

una gran ayuda, en especial en algunos tipos de enfermedades que son… que en este minuto tienen un tratamiento específico y que sí cambiaría la trayectoria de la enfermedad.

E: Puedo aprovechar de preguntarle respecto de la ley Ricarte Soto, ¿qué alcances y qué limitaciones ve en la ley actualmente?

P: O sea, alcances, tenemos distintas condiciones, por lo menos en mi hospital habría dos pacientes que tienen tratamientos para…eh… enfermedades… que tienen algunos tipos de mucopolisacaridosis, que claro, para ellos sí les cambia la condición y les cambia la vida, pero deberíamos siempre estar revisando cuál es la última evidencia, porque en algunos casos podríamos tener algunos medicamentos que son más útiles que los que estamos usando ahora, que nos podrían servir con algunos pacientes, pensando principalmente en los pacientes con fibrosis quística, que si bien la ley Ricarte Soto no los incluye, los podría incluir y que hay una gran población a la que podríamos tener mejoras y disminuir también la carga en la salud de los pacientes, de la familia e incluso del Estado a futuro.

E: Entiendo. ¿Le puedo preguntar, por último, respecto a leyes políticas o programas dirigidos, esta vez a cuidadores o cuidadoras en Chile? ¿Tiene conocimiento? ¿Existen? ¿Cuál es la situación de esto? ¿Cuál es su opinión? ¿Qué mejoras se pueden proponer?

P: Hasta ahora lo único que conozco es la propuesta de enfermedades raras que se hizo, que ahí tenía un apartado del cuidado de los cuidadores y ahora bien, sí es muy importante, o sea, los cuidadores que tengan más dificultades van a tener más dificultades en el tratamiento de sus hijos y tendría que ser una política pública importante si es que queremos tratar de cuidar a estos niños o a estas personas que tengan alguna condición rara porque al final los que van a entregar los cuidados son estos cuidadores y si ellos no están bien es muy difícil que los puedan entregar a la persona que lo necesita.

E: Bueno, doctor, muchas gracias por su tiempo, nuevamente por su buena disposición. Igual quiero dejar este último espacio por si es que usted considera que no tocamos algún tema o que lo tocamos muy a la pasada. No sé si es que le gustaría decir algo al respecto, quizás de la situación de las enfermedades raras acá en Chile, de diagnósticos, tratamiento, acceso, temas administrativos, lo que usted quiera, lo que a usted le gustaría dar luces un poco para el estudio.

P: Sí, o sea, en cuanto a las enfermedades raras, todavía no es un concepto que esté muy difundido en la población, entonces es difícil que la gente empiece a dimensionar qué es lo que es. Si bien hay algunos… han aparecido en algunas partes, no es lo suficiente como para poder tener una política pública o que aparezca dentro de las prioridades, a pesar de que lo más probable es que alguien o la persona por la calle vaya a conocer a alguien con alguna enfermedad rara. Bueno, tenemos el problema, el gran problema de los especialistas, porque si no se sabe, no se puede tratar y hay un tema de que el personal médico y no médico no conoce, entonces si es que no vamos a la base, por más que tengamos especialistas, si es que no nos derivan a nosotros, nunca vamos a poder diagnosticar.

E: Entiendo. Muchas gracias, doctor. Espero que usted esté muy bien y bueno, ahora voy a parar la grabación.

Participante (P): S. IC6

E: Ahí está perfecto. Perfecto muchas gracias Isa ya perfecto doctora, ahora sí podemos comenzar eem bueno, para que partamos altiro para ya no perderle más tiempo me gustaría comenzar preguntándole doctora si es que nos puede comentar un poco sobre su trayectoria profesional, en qué institución está trabajando actualmente? No sé si nos puede hacer un recorrido un poco de su de su carrera y su relación con las enfermedades raras en sí.

P: Bueno mira yo soy xxxxxxxx, xxxxxxxx,, yo soy pediatra y estudié medicina en la xxxxxxxx, x xxxxxxx,, luego beca de pediatría en la xxxxxxxx, .
Y hace 30 años más. Que trabajó en la cuarta región, es un poquito menos de 30 años, creo que es 28 en realidad. Y bueno, como pediatra he trabajado acá en el hospital, siempre en el hospital de xxxxxx y hace unos 17 años atrás fui a hacer la beca de nefrología Santiago, entonces soy además nefróloga infantil, estuve ahí 2 años y volví acá a xxxxx. En qué trabajo? Aquí hay en la región hay el hospital de xxxxxx, el hospital de xxxxxx, el hospital de xxxxxx, de xxxxx de xxxxxxx, a 1 de los hospitales más grandes, son los primeros 3 que te nombre, pero no es un hospital, no hay un Hospital xxxxxal, hay algunas especialidades que están en xxxxxxy otras están en xxxxxxx, por ejemplo, UCI pediátrica donde yo también trabajo, porque también me he dedicado a la parte intensivo, ha sido un trabajo en pediatría, específicamente en el área de nefrología, el ser nefróloga, las enfermedades relacionadas con los riñones y también en la UCI pediátrica ah y soy la única nefróloga infantil en la región ah, así que y como la UCI, en qué trabajo yo es la única UCI pediátrica en la región, igual como que uno ve hartos casos que llegan de toda la cuarta región. Muchos de estos casos son enfermedades, hay muchos niños con traumatismos, por ejemplo, pero también por ahí he ido viendo en niños con enfermedades poco frecuente y niños con enfermedades raras ah? muy. Y, lamentablemente hay en hay acá en la región, que hoy día, pocas posibilidades de estudio a además que eh no hay especialistas, por ejemplo, en genética no hay, no hay muchos subespecialistas en regiones, como te decía, yo soy la única nefróloga infantil, hay algunos cardiólogos infantiles a? algunas broncopulmonar infantil, pero hay como una o dos de cada área. Estos últimos años han llegado doctoras venezolanas y ahí han aumentado un poco más el número subespecialista, pero la verdad que es poco. Y muchas veces los niños no son estudiados o los pacientes, todo lo lo que uno debiera para llegar a un diagnóstico, yo diría que que al no estar en Santiago es más difícil el diagnóstico y a veces por falta de conocimiento, porque eh, no se sabe qué exámenes te pueden ayudar a tales diagnóstico, hay un desconocimiento, a veces del médico y también una falta también que no hay, no están encausados muchas veces, cómo tomar estos exámenes a y en, por ejemplo, muchas veces son exámenes que hay que derivar a Estados Unidos y no es tan fácil conseguir que de aquí las muestras a veces hay que enviar muestras para análisis eh que requieren cierta tecnología o que vayan en hielo seco y de provincia aún es más difícil. Entonces yo diría que ese es un grave problema, que el hecho de estar en región hace más difícil el diagnóstico de ciertas enfermedades y bueno, también él, una vez que uno tiene el diagnóstico, en algunas existen algunos tratamientos eh pero cuando hay tratamiento muchas veces son caros y no hay quien los financia.

E: Al respecto.

P: Sí, cuéntame.

E: no, no, pero por. Favor continúe continúa después de la.

P: Eh en a veces, por ejemplo, yo les pido algún estudio y el hospital accede, tengo que elevar solicitud para que el hospital acceda a compra de servicios para financiar el estudio ah y claro, en eso pasa un tiempo, pero hay, como no es un examen que se pide en forma habitual hay que ir haciendo un camino entre, camino como administrativo y burocrático para que se consiga que se tome el examen y el examen llegue a destino y eso a veces es engorroso porque no hay un camino que este hecho que esté ya al a tal centro se deriva habitualmente no, esto sucede una vez cada 5 años, una vez cada 10 años que aparece o se piensa en un diagnóstico que requiere un estudio mayor. Yo creo que un poco por desconocimiento que puede que a medida que los médicos nos vamos informando más pensemos más en ciertas patologías y que veamos que de repente no son tan tan poco frecuente y aun cuando así lo fuera, aun cuando así lo fuera él, la situación en que está el paciente y la familia, aunque sea uno, igual a ellos les altera totalmente la vida, si es en Ah tener estas enfermedades es es difícil llegar a tratarlas muchas veces por falta de conocimiento y de que existan vías expeditas yo diría, tanto para el diagnóstico y más aún para financiar los tratamientos.

E: Doctora bueno nos hizo un recorrido de iniciando sobre la el panorama, pero yo quería volver a esto que he mencionado este bueno, en realidad vamos a tocar todos los temas que usted ya mencionó, pero quizás más en profundidad una vez que vayamos. Sin embargo, le quería preguntar porque usted mencionaba que actualmente es la es la nefróloga infantil que está actualmente en la región y quería preguntarle en ese sentido que que funcione se desempeñan con pacientes con enfermedades raras en los establecimientos de los que usted está, por ejemplo, qué servicios se entregan de las instituciones y usted personalmente que cuáles son las funciones que desempeña?

P: Mira en el hospital de xxxxxx, por ejemplo, se ve un grupo de pacientes que tienen la enfermedad de fabry, la enfermedad es fabry, es una enfermedad rara Ah, y yo estuve un tiempo a cargo de ver lo que inicialmente se descubrió de la enfermedad en algunos adultos que estaban en insuficiencia renal y que tenían algunos estigmas cutáneos qué hacían sospechar la enfermedad y la biopsia renal llegó al diagnóstico de la enfermedad en uno de esos pacientes y fue justamente la doctora xxxxxxxx xxxxxxx la dermatóloga de la cual yo

había hablado, la que hizo el diagnóstico de los primeros pacientes junto con los nefrólogos de adultos a y ellos luego empezaron a estudiar a las familias de estos pacientes, que fueron como dos pacientes índices eso fue en el año, debe haber sido como en el año 2004, una cosa así y desde ahí se fueron armando los árboles genealógicos y se fue evidenciando que efectivamente tales familias tenían esta condición y se fue viendo la forma de herencia de la patología a y ahora hay más de 40 pacientes con eso de diagnóstico en la región a y esos pacientes han ido muchas, muchos han sido, hay niños que han nacido heredando la condición y que se les ha posibilitado un, una terapia, pero la terapia en este caso debiera ser, desde que idealmente uno pensaría desde que nacen, porque nacen con esa condición pero es una terapia cara y y habitualmente lo que se hace en muchos países y en Chile es darle el tratamiento cuando se alteran ya algunos parámetros bioquímicos, si ya hay algún daño en el paciente, un daño que a veces puede que no de síntomas todavía, pero que va a evolucionar hacia la cronicidad, ese daño a, bueno, a mí me tocaba evaluar los pacientes pediátricos con enfermedad de fabry, por ejemplo ah y ahora es por la cantidad de horas que yo tengo en el hospital, es ese trabajo, lo está tomando otra colega, quien la doctora xxx, ella ya lleva algunos años en que ella los está siguiendo estos pacientes y junto con la neurólogos indican el tratamiento cuando corresponde, pero es cuando el paciente llega a cumplir ciertos criterios para tratarse, por ejemplo.

E: Perfecto y doctora, cómo, cómo es usted en este contexto llega a vincularse con enfermedades raras cómo fue que llegó desde la nefrología infantil, quizá?

P: Claro bueno eh mira en las nefrología infantil de partida lo yo te diría que los niños no tienen tantas enfermedades renales como los adultos ah entonces hay ciertos pacientes en que uno detectar ciertas anomalías ya los hace pacientes que son que no, no son, no es lo habitual ah y sobre todo, por ejemplo hay pacientes que tienen edades de debut inhabituales, por ejemplo uno espera que tal patología aparezca entre tal y tal edad y de repente toca ver un niño mucho menor que se da con dicha patología o bien que uno sabe que tal patología suele suceder solo una vez no, no es repetitiva y tú ya ves ese niño que debutó en forma de precoz y que hace cuadros recurrentes de esta enfermedad ahí así uno puede plantear qué ese es una patología que es atípica a eh y uno juego buscando cuáles son las causas de que se presente esta enfermedad en forma tan atípica en otras edades que con recurrencia o a veces con antecedente familiar a, de de la del mismo diagnóstico te hacen ir a buscar más y encuentras un diagnóstico de una enfermedad rara ah yo diría que una es la el paciente que aparece como índice por un, una evolución clínica inhabitual, ya sea porque debutó muy precoz porque tuvo recurrencias a o un compromiso multisistémico y que tú empiezas a pensar, qué patología, compromiso renal, pero a la vez neurológico, a veces hematológico y que esto se va repitiendo en el paciente, no fue un solo episodio muchas veces y está por otro lado los otros pacientes que tú sabes que la señora que tiene enfermedad de fabry sus hijos tienen eh más riesgo de padecer la enfermedad y entonces los sigues desde que nace y le vas haciendo exámenes anuales y que de repente le haces el estudio enzimático correspondiente y te das cuenta que sí, que él tiene la enfermedad, hay casos que fueron a raíz de que se sabía porque uno de los progenitores tenía la enfermedad y hay otros casos que no que ese niño presenta y por su debut inhabitual.

E: Y así fue como usted comenzó a acercarse a enfermedades raras como. ¿Fue por su cuenta, comenzó a estudiar temas relacionados con enfermedades raras, se acercó a doctores cómo…?

P: Mira en realidad por pacientes que se me presentaron con dichas patologías, por ejemplo, y que a raíz de eso uno empieza a leer y lee y "ah si, esto está descrito y esto podría corresponder a tal patología" y luego te contactas con algún que en general con algún colega y lo discutes el te cuente que también vio un caso así y luego se conversa en los congresos, donde se podría dar a conocer otros casos y y se empieza uno con su docente de la Universidad que siguen en Santiago, que se yo o con otros colegas a conversar donde ellos envían tales análisis para estudiar este paciente, gracias a (inentendible min 15:22) por ejemplo, yo me contacté, esa vez a xxxxxxxxx que es mi centro derivador, conversamos el caso, ya ellos tenían otro caso similar que era de de xxxx, entonces nos coordinamos y enviamos las muestras juntos en ese caso hubo que enviarlas a España, por ejemplo las muestras de los pacientes entonces, pero ellos me dieron el dato a donde yo la podía enviar a España a qué el laboratorio te dan el mail tú te contactas y y lo haces y yo te diría que mucho ayuda la experiencia de otros colegas al respecto y y en los congresos se conversan también casos similares y se dice "oye, en tal parte están haciendo este estudio".

E: Y doctora disculpe ahora ya para ir adentrando a los temas que usted estaba tocando respecto de de problemáticas, por ejemplo asociadas a enfermedades raras, quería preguntarle qué ¿cuáles han sido como principales deficiencias que usted ha podido detectar para el tratamiento de enfermedades raras en Chile? ¿Cuáles son quizás las principales deficiencias que usted ha podido ver?

P: Bueno que hay muchas de estas enfermedades en que los tratamientos son de elevado costo económico a y que lo realmente los pacientes no no lo podrían ellos solventar y uno en estos casos pide al hospital que financia el tratamiento pero a veces los hospitales no tienen presupuesto y te dicen francamente yo, una vez indique un fármaco que el niño lo tenía que recibir de por vida, ya? y y este fármaco en ese entonces costaba 8 millones la ampolla, pero tenía que ponerse ponte tú cuatro ampollas al mes, o sea casi casi 40 millones de pesos al mes o sea entonces claro y y a medida que crece el paciente usa más ampollas entonces y sí en el hospital esa vez accedió a financiarlo eh y el hospital asumió eso, me entiendes? eh, pero muchas veces eso no ocurre, o sea depende quienes estén en ese momento de autoridades, depende también a veces los pacientes tienen que recurrir a la prensa, hacer actos como en que se evidencia las falencias al respecto, hay algunos de estos pacientes, por ejemplo, de la doctora xxxxx con un grupo de eso paciente se fueron a encadenar a la salida del Ministerio de salud, esa vez para conseguir a y así consiguieron cosas, pero la verdad que muchas veces cuesta ah y claro, uno no tiene mucho más cómo ayudarlos en ese

sentido al paciente, más que hablar con las autoridades correspondientes a, porque la familia no puede, no puede financiar.

E: Y un en ese sentido, cuáles son las barreras que usted ha podido identificar como para ir superando estas deficiencias que menciona cuales son, como los los los tapones que van apareciendo por decirlo así?

P: Yo diría que el problema económico, fundamentalmente en cuanto a tratamiento en cuanto al diagnóstico, yo diría que es un más bien un problema de conocimiento, del falta de conocimiento de nosotros, de los médicos de ciertas patologías de cierta ah, porque son ciertas cosas que van evolucionando y que van apareciendo nuevas ah, claro, si está en mucho hay antes no se hacían diagnóstico genético, diagnóstico molecular era más rudimentario entonces ha crecido enormemente y también la interpretación, a veces de algunos exámenes uno, que te juro que de repente uno se ve sobrepasada que necesitas la ayuda de otro colega que te ayude a interpretar, “oy qué significa tener tales y tales mutaciones en tales y tales genes, en realidad me explicas lo que tiene éste éste niñito?”, uno sé que a veces con la duda falta yo te diría faltaría tener algún genetista en la región, de todas maneras, faltaría discutir más estos pacientes entre colegas para poder llegar a mejores diagnósticos ah y cuando viene el tratamiento, falta los medios económicos para tratarlos faltan con la ley Ricarte Soto algo, algunos pacientes acceden a pero a veces los hospitales están endeudados y no no acceden a una petición así

E: Y eso le iba a preguntar también, desde porque usted me habla claro, hablamos como tratamientos diagnósticos y desde desde las estructuras, quizás desde el sistema público del sistema privado existen barreras que del del tipo que usted quiera mencionar realmente identifica?.

P: Sí, o sea, yo creo que existen muchas, hay que armar muchos caminos que no están armados, diría yo, Ah, no es que alguien haya puesto las barreras, sino que por ejemplo, hay que hacer equipos a, él en para trabajar en esas líneas a nivel público, nosotros tenemos muchas falencias, por ejemplo, en también salud mental. O sea que es fundamental ya tener una enfermedad rara, una enfermedad es es algo que te cambia la vida del paciente a y falta un apoyo muchas veces psicológico, por ejemplo, eh una un a toda esa familia, ya? Fíjate que si yo quisiera hacerle una interconsulta a la mamá está en interconsulta, “no, porque tiene que hacerlo un médico general”. Claro son de repente cosas burocráticas y yo por ser pediatra, entonces como que está con interconsulta no avanza a como que falta ir abriendo mucho camino y se necesita gestión en muchas cosas que yo creo que antes no eran problemas tan frecuente a, que antiguamente se trataba más enfermedades en los niños, sobre todo enfermedades agudas, pero actualmente muchos niños con patologías crónicas ah, y que los caminos son más tortuosos, más difíciles. Entonces yo creo que debemos de cambiar un poco el esquema, los que trabajamos en salud en organizar para atender a esos

niños con una patología que no es la atención de una sola vez y que ya indicaste esto y se solucionó el problema, no.

E: Y y doctora, así mismo fortalezas que usted puede ver que sea desde el sistema sea en relación al tratamiento, diagnóstico, acceso?

P: Sí, yo diría que que que hay mucha gente que quiere trabajar en salud y que se compromete y se sensibiliza con ver, eh a estos pacientes a los que, imagínate, un niño sensibiliza enormemente, o sea yo creo que sí, en general, la dirección del hospital y también farmacia en enfermeros, tú ves mucho más yo diría empatía y cuando esto afecta a un niño y en general es más fácil conseguir que sí que accedan a pagar, aunque sea caro, el medicamento, aunque sea difícil enviar la muestra, como que es el conocer el caso particular los hace eh esforzarse y de alguna manera brindar y buscar algunas soluciones.

E: Claro, es como esa, como lo que usted menciona de los bingo, de la presión mediática.

P: Exacto, sí, sí.

E: y doctora en relación a en relación a los pacientes que a ustedes les ha tocado ver, que sé que es bien variada la, aunque aunque usted también sea el problema infantil, me imagino que la población de de niños también debe ser variada, pero en relación con el perfil de los pacientes, no sé si usted puede mencionar algo eh si es que ve puntos en común entre pacientes que usted ha tratado, no sé si nos puedes comentar.

P: No te entendí mucho la pregunta que.

E: Ah perdón, si es que no puedo hablar quizás del perfil de paciente que usted ha atendido?

P: Ya mira sí, yo al ser nefróloga ponte tú veo lo veo muchos pacientes que tienen infecciones urinarias, por ejemplo, que no tienen tal vez enfermedades tan tan raras a que es una enfermedad frecuente, pero de repente también veo otros niños que llegan al hospital porque tienen algo que se llama síndrome hemolítico urémico ah, y en en ese caso esa enfermedad

se ve usualmente después de un cuadro diarreico a en que el paciente es un niño de 3 años, 5 años en que hace una falla renal por una toxina que ingirió a través de algún alimento que le dio diarrea, diarreas de cierta característica y luego empiezan a fallar los riñones y empieza a ser una anemia, por ejemplo y uno va haciendo exámenes y corrobora ese diagnóstico, síndrome hemolítico urémico, por ejemplo, me ha tocado ver varios niños que tienen esta enfermedad, yo digo varios, pero son como unos cuatro, cuatro o 5 en toda mi trayectoria y, que no es por diarrea y que no está asociada a la toxina típica porque nosotros acá en la región tenemos más o menos una población de 200 mil niños, el síndrome hemolítico urémico qué es la enfermedad que yo te hablo, hay uno que es el típico que el 90% de los casos se supone que yo debiera haber al año más o menos uno por mí población que vive acá, unos dos niños por años con esa patología y estos niños llegan las hospital, lleguen a la música pediátrica, así que en general los veo yo a, todos los que llegan a, pero el 90% de esos niños son el caso típico, ´pero hay unos que son una minoría que son el 10% de esos, que son atípicos, ya sea porque debutaron mucho antes de la edad habitual en vez de preescolar que debutaron cuando eran el lactante o bien que debutaron cuando eran adolescentes ah y algunos de ellos que empiezan a recurrir los episodios, o sea que esta enfermedad no debiera recurrir en la forma típica.

E: Y disculpe doctora igual le preguntó un poco desde la ignorancia, porque claro, yo soy socióloga claro y esto está asociado a enfermedades poco frecuentes o raras o o es completamente desconectado.

P: No, si, el síndrome hemolítico urémico atípico es una enfermedad rara.

E: Ah perfecto perfecto disculpe.

P: Bueno dentro, dentro del síndrome hemolítico urémico atípico hay uno que es por el déficit de complemento a y eso es una enfermedad y ahí por ejemplo, yo he llegado claro a ver pacientes, uno de estos que te digo que el que el tratamiento cuesta muy caro, casi 40 millones de pesos al mes ah es porque posee esa enfermedad ahí es porque el paciente nació con una deficiencia de una enzima específica y eso es porque en sus genes iba una mutación y y tiene esa enfermedad, entonces este paciente cada cierto tiempo está dañando sus riñones está hemolizando y y en el hospital accedió al realizar este estudio genético a realizar estudio enzimático y también a realizar el tratamiento y tratamiento como te decía que 40 millones de pesos al mes en ese entonces, cuando lo iniciamos la o sea el hospital igual gastaba.

E: Pero esto usted me decía que eso dependió como del de un criterio específico de las personas que estuvieron ahí no es que exista...

P: Exacto, sí. Exacto exacto.

E: Y doctora, a usted le ha tocado participar en instancias de planificación, por ejemplo, instancias internacionales respecto de enfermedades raras o o quizás vinculaciones con organizaciones. ¿Cómo ha sido el trabajo de quizás de planificación y evaluación a nivel general si nos puede comentar?

P: Mira a través de la enfermedad de fabry, me ha tocado participar en las en la elaboración de las guías nacionales de enfermedad de fabry a y ahí varias veces nos reunimos a eh No sólo nefrólogos, distintos médicos de distintas especialidades, adultos y pediátricos ah, analizando cómo íbamos a diseñar las guías de manejo de la enfermedad de fabry a ahora estas son unas guías de práctica clínica, son recomendaciones para que los otros médicos cuando tengan pacientes con dicha patología puedan ver cada cuánto tiempo hacer los exámenes cuando dejar tal medicamento, a en ese sentido me ha tocado estar, pero no me ha tocado estar como a nivel de conversaciones con el Ministerio a mi

E: Como gubernamental.

P: exacto y en ese sentido la doctora xxxxx era la que lideró esa parte a cuando, cuando se consiguió de hecho para estos pacientes el tratamiento a?, que hay que ahora es parte de la ley Ricarte Soto.

E: Y respecto de bueno, es que no quiero escapar mucho de la pauta por el tiempo, pero quería preguntarle respecto de la ley Ricarte Soto, usted ha estado en instancias asimismo relacionadas con la ley de la ley Ricarte Soto. ¿No sé si nos puede comentar un poco qué es lo que ha surgido? si es que ha estado.

P: Mira yo en realidad tan directamente no, porque esa labor la entregue a Vinka, que te nombraba que ella me me colabora con eso, pero se le indica, o sea, esta patología, por ejemplo, la enfermedad de fabry, cabe dentro de la ley Ricarte Soto y ella es la encargada de subir a la plataforma y ahí está la cosa como bien pauteada, cómo hacerlo Ah y eso funciona bien eh eso es así, yo te diría que lo difícil es acceder a otras enfermedades a entrar a la ley.

E: Y doctora igual claro, hemos conversado un poco ya de esto que le voy a preguntar, pero igual le quería preguntar a nivel general de los pacientes que usted ha visto y otros que ha escuchado casos, quizás en ¿cuáles han sido las principales dificultades que usted ha podido identificar en pacientes que viven, claro con enfermedades raras o poco frecuentes? ¿Qué es lo qué, qué, qué es lo que sale más recurrentemente?

P: Yo iría a la demora la demora en el diagnóstico a porque habitualmente de pueden ser pacientes que consultan muchas veces y que no que el médico no sospecha y y que es difícil llegar a un diagnóstico, entonces son pacientes que que han deambulado por. Muchos médicos, muchos hospitales y que no encuentran a un diagnóstico y a veces incluso pueden haber sido subvalorado subdiagnosticado como quieran otras enfermedades o que eran tal vez enfermedades psicosomáticas, a veces diagnósticos errados por desconocimiento del equipo médico a.

E: Y en él.. ah no, perdón continúe por favor.

P: No, yo diría que que es la dificultad, en en tener del diagnóstico, es algo que que se ve mucho no y la dificultad para hacer este diagnóstico y lo otro también el saber de estas en que el niño tiene o la persona tiene una de estas enfermedades que son enfermedades que son crónicas y y la falta de un acompañamiento adecuado, porque todo lo que implica una enfermedad crónica que y todos los cuidados que ellos entonces falta falta más educación al respecto en de y que se formen equipos que acompañen al paciente.

E: En ese sentido, doctora me gustaría preguntarle justamente sobre cómo la percepción de los apoyos recibidos por parte de los, ¿a qué se refiere con acompañamiento se refiere acompañamiento psicológico netamente o a, existe otro rol desde el equipo médico desde eh quienes como que tratan las enfermedades o cuál ha sido, aprovechando el rol del equipo médico en realidad?

P: Mira es que él, es fundamental y que haya un equipo de salud mental integrado a? y eso está muy deficitario en la parte pública al menos entonces la verdad que los pacientes y las familias tienen poco acceso a psicólogos, psiquiatras, ah y lo otro es eh la educación, ya sea por enfermeras, a por médicos a respecto a los problemas de los pacientes, también te diría que el apoyo kinésico, el apoyo de rehabilitación, medicina física también a que muchos de estos pacientes van a la xxxxx y encuentran en la xxxx un poco de rehabilitación a, pero a nivel de los hospitales falta mucho para poder otorgarles a estos pacientes en ese sentido, tratamiento también, fonoaudiólogo, todo lo que es rehabilitación es súper importante.

E: Y en relación a esto que menciona de los tratamientos, usted dijo en algún minuto respecto de los diagnósticos claro, que se da mucho el tema de que reciben muchos diagnósticos distintos que cuesta cómo llegar a una finalmente y me gustaría [...] Y le iba a preguntar con el tema de tratamientos, porque sabemos que en vista de que no hay diagnóstico definido en muchos casos para personas se van haciendo tratamientos que tienen más que ver con los síntomas de las personas que con un diagnóstico claro definido. ¿Qué pasa con este tema de los tratamientos, van cambiando con el paso del tiempo, es en promedio también, cuantos a especialistas se van viendo antes del diagnóstico del tratamiento, eh cual ha sido como la experiencia en relación a tratamientos para los síntomas principal?, como para empezar hablando desde ahí, claro.

P: Si yo diría que muchos pacientes han peregrinado por muchos médicos y tipos de tratamiento distinto y tratamiento a veces no inocuos que tienen efectos adversos, pero al no tener un diagnóstico se ha recurrido a estos tratamientos ah, que ahora hay alguna de estas enfermedades que tampoco tiene un tratamiento específico a, y a veces son tratamientos paliativos, pero en algunas otras existen tratamientos que deben ser instaurados ojalá lo antes posible y que yo diría que eso fallamos porque muchas veces llegamos tarde cuando ya existe un daño, un daño en muchos órganos, o sea, ponte tú el paciente ya está en diálisis, ya el paciente tiene un daño neurológico a es importante llegar antes al diagnóstico.

E: Y como es el tema de la adherencia, estos tratamientos hay diferencias, por ejemplo, en la adherencia al tratamiento paliativo, a la adherencia que existe a otros tipos de tratamiento sé que claro eh, entendiendo que todo es bien específico, pero claro, a nivel general, ¿cómo se da el tema de la adherencia a los tratamientos es distinto aprovechando perdone, pero es distinto también de tratamientos ya asociado a un diagnóstico definido?.

P: Mira igual es difícil también la adherencia eh el equipo, en la familia, la familia igual se cansa a veces. Los niños llegan a la adolescencia también y a veces abandonan los tratamientos.

E: tiene que ver con ese cansancio?, perdón.

P: yo creo que no, yo creo que sí, que, que igual falta a veces conocer más a, pienso que eso se puede producir en la familia por un desconocimiento de lo que en realidad va a pasar a futuro si no siguen ese tratamiento.

E: Es como una falta de quizás os bueno, no quiero poner palabras en su boca, usted me puede decir si sí o sí no, pero es como el dimensionar, quizá la gravedad de la enfermedad.

P: Exacto, yo creo que de repente no, no hay una conciencia a veces de que esta patología va a llevarlo a tal daño a porque a veces por ejemplo, pueden ver al niño bien a y cuesta creer a veces que tienen tal diagnóstico a y también el niño se pone rebelde y a veces abandonan tratamiento por eso Ah. Entonces no es fácil, yo creo que ahí pueden influir muchas cosas a que Ah, pero por ejemplo, la adolescencia se complica habitualmente y por eso creo que la parte psicológica también es súper importante.

E: Y doctora se da esto de pronto, bueno, estamos llegando, le he hecho hartas preguntas perdone, pero estoy tratando de aprovechar, estamos tratando de llegar al final de la entrevista, pero respecto de esto mismo de los tratamientos de esto que dice, personas que sé que los dejan, existen de pronto expectativas respecto de los tratamientos que, por ejemplo, que esperan recibir, eh que quizás no sé, quizás pensando en pacientes que estén más informados de pronto o no necesariamente, pero qué pasa de pronto de que hay expectativas respecto al tratamiento, qué qué no aparecen o que no se dan o que si se dan cómo se vive el tema de las expectativas?.

P: Yo creo que puede que sí, que haya una falsa expectativa que el tratamiento te va o sea, el tratamiento es de mantención, no es un tratamiento curativo y además que el daño que existe crónico en general, el tratamiento no lo revierte, entonces, ellos no notan que mejoran, claro, no van a mejorar, ellos con el tratamiento pueden evitar seguir empeorando, pero muchas veces no van a notar una mejoría.

E: Y usted ha visto eh ¡cómo es el tema, por ejemplo, cómo se vive el no sé si es que usted ha podido ver, pero el día a día respecto de esto, por ejemplo, una de las cosas que nos interesa saber es también si es que pacientes o familiares de pacientes buscan otras alternativas distintas de de la vía biomédicas, claro. Entonces, por ejemplo, no sé si es que le ha tocado verte pronto escuchar de familias que busquen tratamientos, tratamientos alternativos, tratamientos naturales o complementarios y si es que es así o bueno, si es que no, también podemos saber de pronto su apreciación respecto de de estos tratamientos?.

P: Mira, eh a veces cuentan ellos que van hacer reiki o algunas otras terapias. Yo desconozco un poco bueno, la verdad que no no, desconozco un poco cómo son las otras terapias alternativas, pero yo no me opongo a que sea algo complementario y a veces puede que también en la parte médica, teniendo un diagnóstico,, yo no les puedo ofrecer tampoco algún

fármaco algún porque no existe tampoco porque hasta el momento no, no hay suficiente seguridad de que ese fármaco de la eficacia y de la seguridad y, yo creo que que buscar otras terapias no es malo ah, yo creo que tal vez demorar en inicio de alguna terapia eficaz eso, claro, eso podría ser peligroso a, pero muchas veces tampoco no es que estos tratamientos sean el todo. Entonces creo que los malo que busquen terapias alternativas, aun cuando yo no las conozco ni las dominó a pero si yo creo que muchas veces ellos recurren a, al no encontrar muchas veces las respuestas en a lo que ellos esperan y a su dolencia más si no encuentran una solución en el sistema de salud habitual con los fármacos habituales, efectivamente pueden recurrir a otras terapias, lo cual yo creo que no es culpa de ellos recurrir y que está bien, tratar de de buscar soluciones.

E: Y doctora volviendo al tema del impacto que tiene la enfermedad. Bueno, me gustaría preguntarle sobre que empezáramos a entrar en el tema del diagnóstico como para ir un poquito cerrando, pero antes de eso me gustaría preguntarle más en específico sobre el impacto que usted ha podido ver que tienen las enfermedades raras, por ejemplo, en las vidas familiares en distintas dimensiones, quizás como en la familia, de pronto, si es que cambian las dinámicas, el impacto económico que tiene en la familia y en el paciente, como es el tema de la vida laboral que cambia esto también la vida laboral de las personas que están dentro del del quizás del grupo más cercano, cambia la vida social del paciente o no?

E: Sí, sí, cambia, cambia, cambia mucho, eh de partida saber que es una enfermedad crónica que es muy poco frecuente e y el pronóstico que pueda tener que pueden en qué medida impacta la salud, el pronóstico de vida, el pronóstico de calidad de vida, claro eso influye anímicamente, influye en las perspectivas de estudio, sea tal y de trabajo, este niño tal vez no va a estudiar lo que hubiera estudiado si no tuviera esta enfermedad acceder a trabajos va a ser probablemente más difícil a y y la familia en este peregrinar entre médicos exámenes tratamiento claro, se empobrece, muchas veces se desatienden también otros integrantes de la familia, porque la tensión la lleva este paciente, este niño y no es raro de repente saber que el hermanito que tiene otros problemas psicológicos y problemas de otra índole, digamos pero un poco porque que fue pospuesto un poco por toda la problemática que tenía el hermano afectado por la patología rara, entonces yo te diría que uno no quisiera que que pasara esto Ah pero uno lamentablemente bebé muchas veces las mismas familias se desintegran a raíz de una de un hecho así ah? y uno ve muchas mujeres después que están criando sus hijos que se han separado y que y que cambia toda la dinámica a?

E: Y claro, como se se precariza más la situación en el minuto en el que la familia como que se divide, se divide el núcleo de como de contención de apoyo y y doctora respecto de. pucha hay varias preguntas, pero respecto del tema del diagnóstico para preguntarle también por la importancia que tiene esta en en que, hay distintas reacciones respecto del diagnóstico, bueno, usted ya nos dio un par de luces, pero

existen distintas reacciones de qué manera impacta el el tener o no tener diagnóstico también si es que nos puede hacer un?

P: Yo creo que es muy importante tener diagnóstico, saber qué es la patología, que es lo que está causando esto, muchas veces los pacientes hasta pueden sentir culpa, de que hicieron tal cosa mal y atribuyen los síntomas a a en cambio el saber “no esto va en un gen que cambio no fue culpa tuya” no fue, a veces las madres se sienten “no, que yo lo alimenté mal” y y yo creo que tener un diagnóstico es fundamental. Inicialmente hay como una fase también dura, muy dura de negación un poco del diagnóstico, porque bueno todos esperamos tener niños sanos, ser sano y de repente llega un diagnóstico terrible que un diagnóstico, entonces pero yo creo que es mejor saberlo y que eso te puede evitar muchos otros Dolores que el saber a qué, qué, qué podría pasar que no, que no es lo habitual que sucede en esta enfermedad, eh les permite y irse preparando y o reorganizándose a en relación.

E: Y desde este, perdón, doctora, perdón que interrumpa pero desde este sentido tiene un impacto en el estado me imagino que sí, pero como tiene un impacto en el estado de salud del paciente, él, por ejemplo, el tener un diagnóstico cómo se da el tema de la evolución en el estado de salud del paciente que tiene un diagnóstico.

P: Sí, o sea, hay un menoscabo de su salud, por la enfermedad misma que produce ponte tú a veces un deterioro en la parte, a veces la parte eh sistema nervioso cognitiva, a veces en la parte renal, a veces la parte cardiológica ah y las capacidades de, depende de la patología, me entiendes algunas enfermedades afectan porque tú al sistema nervioso evidentemente esos pacientes van a tener em algún grado de discapacidad muchas veces, pero hay otras enfermedades raras que no afecta la parte neurológica y te afectan la parte cardíaca, bueno, la expectativa de vida a veces se reduce porque dan parto prematuro porque dan a entonces depende un poco la patología, qué órganos se afectan más y si esto te va a ocasionar una discapacidad, ponte tu una ceguera o te va a disminuir las probabilidades, la expectativa de vida a, pero todas estas enfermedades además llevan un componente de yo te diría de alterarte tanto la vida en la parte de salud mental, del individuo y de la familia que yo diría que que sí se ve al muy alterada a y no solamente en el paciente, en todas las familias.

E: Claro y disculpe, aprovechando que ahora estamos hablando del tema de las relaciones como ¿qué influencia usted ha visto que tenga, por ejemplo, cómo se relacionan como como se da, por ejemplo, el rol de la amistades, eh el el rol bueno de la misma familia en términos de apoyo eh para pacientes, cómo se dan quizá estas dinámicas, de qué manera apoyan? Asimismo, hay diferencia entre los apoyos recibidos desde la familia desde amistades eh desde el mundo laboral, por ejemplo, si la persona trabaja?

P: Yo lo veo como son niños, los que yo veo en general eh uno ve bastante temor, a que sus padres lo sepan, a que sus amigos.

E: como sus amigos pequeños?

P: Sí, sí, en general, los niños quieren que no sepan esto sus compañeros del colegio, por ejemplo, como que ellos quieren ser iguales al resto no no quieren tener mucho un rótulo, ya a ellos les gusta que traten como iguales po´.

E: Igual se puede y se pueden dar situaciones de bullying, me imagino o cosas como que pueden pasar entre niños.

P: Claro, si, ahora de la verdad que en general, eso sí, muchas veces los niños que que reciben apoyo psicológico logran subsanar eso eso y y andan bien Ah, pero en la adolescencia, a veces cuando más más yo diría te a problemas en ese aspecto a, y ahí hay hay mucho abandono de tratamiento, como una rebeldía, una.

E: Y eso es por un tema relacionado al estigma que puede existir en torno a la enfermedad que ellos sientan, por ejemplo o o el el desgaste de la enfermedad que usted mencionaba? O sea, quiero decir, quiero preguntarle, cómo sé si es que se relaciona esta esta abandono de los tratamientos con lo que yo le preguntaba, de los apoyos, como de las relaciones. ¿Tiene relación con eso o en realidad es más un tema de la relación netamente con la enfermedad, con lo que significa que sea a nivel hereditario?

P: Claro, mira, yo no sé qué pasa ahí, porque en general uno no ve que falta apoyo de la familia, o sea uno en general ve al menos lo que me toca a mí ver es que la familia apoya y sigue y y como que trata de que el niño vaya y que muchas veces se tienen que ir a inyectarse ciertos fármacos y los lleva, pero el el niño pone resistencia y en la adolescencia no es tan fácil lidiar con eso pero yo no diría como una falta de apoyo de las familias, en ese sentido yo diría más de falta apoyo psicológico a como como un en términos de salud mental en término de que ahí fallamos como la parte médica a?

E: Y a propósito, claro, estamos entrando por si acaso en el final de la entrevista ya. Como en en relación, para cerrar el tema de los apoyos que ve usted que se puede

mejorar, por ejemplo, usted menciona esto del acompañamiento psicológico desde el ámbito médico. Pero eso apunta en parte a pacientes, cómo es el tema de las necesidades, por ejemplo, en apoyo a cuidadores que eso igual, muchas veces se deja de lado, como si le ha pasado algo de eso.

P: Sí, yo creo que es súper necesario el apoyo a cuidadores, porque o sea, yo creo que realmente el impacto que tienen estas enfermedades en el grupo familiar es es enorme y y yo te decía que claro, muchas veces hay otro hermanito que una mamá que o sea realmente cambia toda la dinámica o sea.

E: Existen necesidades desde los cuidadores?

P: Sí, sí, sí, yo diría que que pasa hace hasta estar más enferma de esa persona a veces que la que inicialmente fue diagnosticada con la enfermedad.

E: y en general, qué es lo que, qué es lo que viene necesitando, por ejemplo, cuando la van a ver ustedes, no sé si es que le mencionan.

P: Muchas veces quieren desahogarse un poco conversar, muchas veces y poder tal vez expresar lo que sienten ah? , y yo creo que en general son mujeres ah? y general, son las, muchas veces ahora me ha tocado ver abuelas, abuelas que están cuidando a nietos ah y a veces mamás trabajan lejos, ah y la verdad es que hay mucha angustia, ansiedad y le falta apoyo a esa persona, yo creo que que a veces mucho más que al niño ah es la persona que está atrás qué qué sufre , sufre un impacto en su salud pero tremendo.

E: Doctora me gustaría terminar el haciéndole una últimas preguntas, pero más relacionada a su experiencia personal, a sus percepciones, sin embargo, antes de que antes de que cerremos, me gustaría hacerle una pregunta que me surgió respecto para indagar un poco más sobre el impacto económico, sí es que existen diferencias, por ejemplo entre familias, respecto del impacto económico que tienen la enfermedades, los tratamientos eh si es que estos son como es el costo, eh sí que hay diferencia entre familias que son parte del sistema público y parte del sistema privado, no sé si es que nos puede hacer un un panorama de qué es lo que pasa en la dimensión económica quizás el impacto que tienen las familias y cómo responde el sistema con estas cosas?

P: O sea, bueno, a nivel socio económico digamos más bajo son mayores las necesidades, hay familias que tienen un mayor ingreso y que, al menos de repente pueden ir más a psicólogo, a psiquiatra pero a nivel socioeconómico más bajo son, eso es menos el apoyo que no encuentra, hay menos acceso a ahora, claro, a nivel de costear todo un tratamiento yo diría que no hay bolsillo, en realidad que sostenga o sea porque son así valores estratosféricos de repente esto de estos fármacos, algunos biológicos a? que hay que importar a? y ahí entra la familia podrá costear un poco y después empieza a guerrear, ya sea con la isapre e o la superintendencia que lo reembolse o algún seguro y a nivel público eh el hospital, el cual le corresponde, no da todas las soluciones muchas veces, entonces, pero te diría que es necesaria gestionar ayudas a estos pacientes, porque son tratamientos caros son múltiples consultas, son tratamientos de por vida.

E: Y en derivaciones hay cambios, o sea, hay experiencias también?

P: Mm en qué?

E: En cuanto al en cuanto a derivación a otros profesionales, ¿hay diferencias también?

P: Es que en general en el sistema, si yo te diría que eh el a nivel público, las derivaciones muchas veces se hacen difíciles porque existen pocas horas, pocas horas de psicólogo de psiquiatra en el sistema público, puede que haya más disponibilidad de horas en la parte privada, pero ese costo habitualmente la familia tampoco lo puede a veces absorber.

E: Doctora ya ahora sí cerramos, me gustaría hacerle las preguntas que le menciones sobre ya más su experiencia. ¿Cómo, cómo ha sido quizás su percepción, cómo, cómo, cómo ha sido su experiencia tratando con pacientes con con con enfermedades raras eh de qué manera, quizás impactado en su vida sí que nos puede mencionar un poco?

P: em mira bueno uno, en con estos casos que son muy poco frecuentes uno de repente se ve con algunas dificultades, entonces eso a veces desilusiona un poco a? pero por otra parte el ir abriendo algunos caminos, eso en cierta manera también y ver que que el paciente puede llegar a un diagnóstico, que el paciente el logras saber de qué se trata, eh? Eh, eso alienta a seguir adelante además, que yo creo que muchas cosas que nosotros creemos que son raras, pienso que no son tan raras a? o sea que que es una un desconocimiento a veces que tenemos, que estamos viendo un pedacito nada más, entonces igual el conocer el saber creo que nos va abriendo algunas ventanitas luces a que ir aproximándose un poco, aparte de lo.

E: Y usted recibió apoyos profesionales por ejemplo, usted menciona el tema de psicólogos, psiquiatras para familias, para pacientes en algún minuto usted ha requerido es apoyo profesional como quizá en relación a la atención.

P: Yo y he ido alguna vez a psicólogo y si yo reconozco que el tema igual uno se va con una carga, o sea, como de impotencia, de repente o sea y que por eso llega al psicólogo jajajaj como que igual hay hay un grado de repente de frustración e impotencia al al tratar de de de atender a los pacientes y lograr soluciones a y que, que claro que unos de repente o piensa o dice o renunció o voy al psicólogo jajaja.

E: Claro jaja ya entiendo y doctor en la última pregunta, ya y cerramos, me gustaría hacerle. Me gustaría preguntarle sobre a nivel de políticas, programas dirigidos a pacientes, pero también dirigió a cuidadores. ¿Usted tiene conocimiento sobre políticas, leyes, programa y cuál es su cuál es su opinión respecto del panorama sobre política o leyes a pacientes y cuidadores que, cuáles son sus opiniones, si es que no puedes? Esta es como la sección para que nos pueda dar sus últimas palabras, quizá su opinión al respecto del marco.

P: yo no sé, desconozco de políticas que hayan para los cuidadores Ah, pero yo creo que es súper necesario o sea, yo creo que es imprescindible que que yo creo que o si no la la sociedad entera se derrumba, sea no sólo por las enfermedades raras si actualmente, cuántos pacientes tienen, necesitan cuidados, pacientes con demencia, pacientes con cáncer pacientes y yo creo que lo sea por un paciente hay unos dos cuidadores que que la están pasando muy mal. Ah es que la cosa tal vez claro, ya la enfermedad es terrible, pero más para más encima no hay apoyo para ellos, entonces yo creo que en eso tenemos que trabajar mucho, no sé si hay al respecto una la ley, algo estipulado para los cuidadores pero encuentro que es necesario y que muchas veces están, pero muy muy sobrecargados.

E: Y, ¿que podría recomendar para mejorarlo, no sé si ha pensado en en en forma de mejorar la situación, claro de cuidadores?

P: O sea, yo creo que sería bueno que existiera alguna ley al respecto, que protegiera tal vez que en el sentido con ayudas que se asegurara una ayuda psicológica periódica que además una ayuda económica o sea yo creo que que es necesario, esta persona tiene que dejar de trabajar afuera para cuidar a y y luego se va ganando enfermedades, ella porque su cuerpo y su mente, se va agotando, entonces yo creo que necesita una un apoyo económico, psicológico, de todas maneras.

E: Muchas gracias doctora, por toda la información que nos ha dado super valiosa. Gracias por su buena disposición. Disculpe, si, si abusé mucho de su tiempo no no.

P: No, no. Espero haberte ayudado xxxxx.

E: Si mucho. No, muchas, muchas gracias, doctora le quería preguntar usted había mencionado eh a la doctora xxxx a perdón, perdón doctora antes de que termine la grabación le puedo hacer una pregunta, chicas nomas de caracterización nos podría decir su edad?

P: Ah ya sí, 55 años.

E: Perfecto usted me dijo que trabaja en xxxxxx. ¿En qué comuna de xxxxxx?

P: En el en la comuna de xxxxxx, en el hospital, si, no, es que xxxxxx es la región y comuna.

E: Sí, perdón.

P: Y también trabajó a nivel particular tengo consulta en xxxxx. Bueno, es que estas son dos ciudades que están juntas.

E: Sí y perdón, disculpe, disculpe ¿en qué hospital estaba? perdón.

P: En el de xxxxx en el hospital de xxxxxx

E: En el de xxxxx perfecto esa eran las únicas preguntas que le tenía que hacer, como y bueno, ahora voy a cerrar la grabación.

Participante: S.IC7 (P)

E: Entonces, si nos puede comentar un poquito usted sobre su situación laboral, dónde trabaja, dónde se desempeña, cómo fue un poquito también su formación y cómo llegó a este tema de las enfermedades raras.

P: Ok. Este… yo ahorita estoy trabajando en el Hospital xxxxxxxxx, a partir del primero de abril del 2020, digamos, comenzando pandemia, yo comienzo a trabajar allí. Este… yo estoy en Chile desde noviembre del 19. Eh… ¿por qué estoy en Chile? Bueno, yo fui profesor universitario en xxxxxxx, ante la crisis uno tendría que ver la opción de emigrar, ¿no? Y el jefe de pediatría de este hospital, que es doctor xxxxxxx xxxxxxx, hubo un contacto previamente -por correo electrónico- porque necesitaba un genetista en el hospital a tiempo completo. Porque sí, venía una doctora una vez al mes, pero eso, para cubrir lo que necesitaba -por ejemplo, pediatría- era muy poco tiempo. Entonces bueno, eh… un papeleo para poder apostillar los títulos y todo aquello, lo de las visas… al final, bueno, yo tengo una segunda nacionalidad, que soy italiano y pude… y pude venir a Chile como ciudadano italiano, europeo, ¿no?, sin tanto problema.

E: Salió más fácil por esa vía.

P: Sí. Igualmente pude… tuve que tardarme algo. De hecho, antes de venir a Chile, estuve dos meses invitado en Italia por [inentendible 01:55], el hospital pediátrico de allá. Este… allá pude compartir con algunos… unas personas de genética, estuve en el laboratorio de genética incluso, donde lo lidera el doctor xxxxxxxxxx, estuve con un doctor que ya había conocido en Caracas, xxxxx eh… xxxx, no, xxxxxxxxxxx, perdón. Eh, que está en la parte de metabolopatía y ese es un buen… digamos, un poco de vacaciones merecidas, pero haciendo contactos, porque yo estando en Venezuela -a pesar de la crisis y todo- tenía mucho apoyo de muchas instituciones en Italia, España, Alemania, o sea, yo buscaba la opción también de buscar diagnóstico, confirmarlos, ¿no? Entonces, estando en Italia, me invitaron… xxxxxxxxxxxx, de la Universidad dexxxxxxxxx, que se encarga de las enfermedades mitocondriales y es la forma también, como incluso con una inmensa crisis, producir, eh… ver pacientes, apoyarlos en el punto de vista de diagnóstico, incluso producir publicaciones y todo aquello, ¿no?

E: Claro.

P: Antes de todo esto, antes de la crisis y todo esto… bueno, yo como estudiante de medicina me encontré con la genética, algo que pareciera como que no es muy común en los estudiantes de medicina, también en Venezuela pasa eso. Se me hacía muy fácil, pero me gustaba ese tema genético. Me fui… yo trabajé, yo estudié en la Universidad xxxxxx, en la universidad que fui profesor, llegué a ser profesor asociado. Eh… Mérida, como estado, tiene también sus peculiaridades geográficas importantes, [inentendible 03:41] andino, de montañas, existen levantamientos geográficos, existen enfermedades con foco… con efecto fundador en estas regiones, ¿no? Entonces, incluso en mis vacaciones, hacía estudios… me iba a algunos pueblos y eso, ¿no? De hecho, en el pueblo que yo comienzo a hacer la medicina, que es Bailadores, había algunos pacientes con [inentendible 04:05], con MMPs tipo cuatro. Cerca estaba Pregonero, donde tenía el foco más fuerte de [Chiari] en Venezuela, por ejemplo, ¿no? Y siendo un médico rural, iba a la unidad de genética a discutir los casos, ¿verdad? porque veía un niño, no sabía qué era y llevaba ese caso para discutirlo con los genetistas, porque claro, yo decía, “tiene algo, no sé lo que tiene” y esa

curiosidad de buscar un nombre a ese diagnóstico, a ese niño que tiene una parálisis psicomotora, pero que tiene dismorfia facial, me llevó a eso, ¿no? Curiosamente, yo termino eso, hago mi internado rotatorio en el Hospital Universitario xxxxxxxxxx siempre en xxxxx y concurso por pediatría porque era una de las opciones que tenía en ese momento. En xxxxx no se hace genética. Y cuando me ven la gente de genética -vestido con el uniforme de pediatría- ellos se preocupan y bueno, este… yo hago una presentación de un caso clínico, digamos, ambulatorio, con muchos componentes genéticos. Ellos me invitan, posteriormente y soy profesor de genética, antes de hacer genética, ¿no? Hice dos concursos, un concurso inicial, donde era profesor instructor, después seguí siendo profesor instructor, pero hice un concurso de posición, y ahí fue donde fui a comenzar a ser profesor de la Universidad de xxxxxxxxxxxxx ¿no?

E: Sí.

P: Este… luego de unos, un par de años, esperé que la universidad me aprobara el derecho de hacer mi maestría en genética, que la hice en la Universidad xxxxxx, que es una ciudad, digamos y una región completamente diferente a xxxxxa, que ahí hice mi maestría. Antes de eso yo ya he hecho mis contactos con personas de Alemania, de España, sobre todo de Italia y posterior a mi maestría, yo regreso a la Universidad de xxxxxx y llego a ser hasta profesor asociado de la Universidad de xxxxxx, me faltaba el último escalón para titular, eh… estoy hablando del 2006 hasta el 2019 y llegué a ser profesor asociado y tenía una consulta, por supuesto, del Hospital xxxxxxxxxxxxx, la parte genética.

E: O sea, hay toda una trayectoria, doctor. Sí, toda una trayectoria y... ¿fue Chile, como podría haber sido otro destino?, ¿tenía, también, algo más que lo trajera para acá?

P: Un aspecto… un aspecto… bueno, [inentendible 06:47] a través de España, el doctor xxxxxxxxx, enviamos unas muestras de España, hay algunos resultados de eso. Tuve mucho apoyo, hasta de países como Australia, Serbia… países que uno no… Eslovenia, países que uno no… pero uno escribe y tenía algunas respuestas, otras no, pero con las que había, se hacían muchos lazos. Yo, cuando regreso de Zaragoza a Roma, yo tengo allá como un padre que yo lo aprecio mucho, además el padre de un gran amigo, ¿no? Estaba encargado del xxxxxxxxxxx. Y yo, cuando regreso de España a Roma -antes de venir a Chile- ocurre el estallido social en Chile. Entonces, el doctor xxxxxx [inentendible 07:25] -quien, como le digo, un padre, lo puedo nombrar sin ningún problema, un gran amigo- él, preocupado porque yo venía a Chile. Entonces, su esposa, que es una dermatóloga que trabaja en xxxxxxxx, tiene mucho… este… tiene mucho… es libanesa y mientras ocurre el estallido social acá, ocurrió un estallido en… ocurrio un estallido similar en Líbano, ¿no? Y él se preocupó mucho por mí y él me citó un día [inentendible 07:54] y me dice: "Tú no te puedes ir a Chile, aquí está pasando algo. Yo te puedo conseguir un trabajo en Tanzania, en África, de profesor de una universidad allá, donde yo doy clases de anatomía patológica y nos vamos juntos un par de meses, trabajamos… pero como están las cosas en Chile, no te vayas." Entonces, yo le dije, “doctor, tengo una palabra empeñada con el doctor xxxxxxs”, que personalmente no es porque sea mi jefe, pero es una persona con buena visión de futuro, que quiere hacer equipos integrativos en la pediatría y eso uno lo valora también como médico, ¿no? Un respeto total hacia su colega, todas esas cosas. Yo le dije, “doctor, pero, yo me voy a Chile, yo experimento la situación”. Yo llegué, por supuesto, sin ningún carnet ni nada. Estuve unos meses sin trabajo, pero ya en abril, afortunadamente, comencé a trabajar. Los pacientes me expresan una necesidad, porque en el norte de Chile no hay genetistas y eso también

te compromete. Me dicen, “hoy por hoy, ¿te quedas en xxxxx?” Digo, “por supuesto que sí, porque hay muchas cosas que hacer, muchas familias que apoyar” y en las consultas… llegando a las consultas a veces los pacientes te lo agradecen.

E: Sí. Y ahí, súper interesante todo el recorrido, ¿ah? Y muy… muy actual también, muy contingente. Doctor, ¿cómo ve usted, un poquito lo que nos venía mencionando? Usted llega a xxxxxxxx , se inserta en ese en ese medio, me imagino que no ha estado en hospitales en Santiago trabajando, entonces como que conoce más la realidad del norte. Y ¿con qué se encuentra ahí? Si nos puede profundizar un poquito más. Usted nos contaba que había una genetista que iba a lo mejor una vez al mes. ¿Cómo ve la situación de las enfermedades raras en su unidad, en su hospital; cómo las ve en Chile y cómo la ve también en términos regionales?, porque Santiago… o sea, Chile es muy centralizado -como usted ya se habrá dado cuenta- y las regiones están bastante abandonadas, no solamente en términos de genetistas, sino que de distintas especialidades. ¿Cómo ve usted eso?

P: Sí, de hecho, quiero comentar que yo llegué directo a xxxxx. No hice un Roma - Barcelona, Barcelona - Lima, Lima - xxxx ni siquiera pasé por Santiago. Y, de hecho, llego, eh, veo que no comienzo a trabajar, es un periodo de mucho papeleo para lo de mi Rut y estas cosas y este… eh hago todo este, esto y comienzo acá, ¿no? Previo a eso, yo ya había dado unas reuniones, ya había dado una charla, ¿no? Se veía que hay una necesidad importante de genetistas, porque había una lista de hospitales de más de tres años, de pacientes que habían sido derivados a genetistas, pero que no habían sido valorados y bueno… de hecho, mucho antes de yo comenzar a trabajar, yo fui a una institución del hospital, veía todas estas carpetas donde estaban las interconsultas para comenzar a tener una idea de las patologías, de las entidades genéticas que iba a poder ver acá, ¿no? Incluso, como tratando de explicarle a ellos, a este grupo de enfermeros que tienen esta parte de las citas y eso, cómo vamos a darle prioridad a este paciente para irlos atendiendo, ¿no? Como le comento, comienzo en abril, un momento de estar comenzando la pandemia, ¿verdad? Este… mi jefe hubiese querido que yo hubiese trabajado todos los días. Ahora sí trabajo todos los días en la consulta, pero inicialmente trabajaba lunes, , miércoles y viernes, plena pandemia. Incluso, algunas mamás, por las condiciones de los niños, decían, “mira, prefiero ir primero yo sola, que el niño no vaya al hospital, porque es que el niño no tiene cuidado necesario, se quita la mascarilla, besa cualquier cosa”, entonces eso era un problema. Pero con todo y eso, yo hoy día… incluso hemos visto muchos pacientes, hemos visto muchos sobrecupos, pero todavía, si un paciente se quiere una cita conmigo, ya está para enero, febrero, incluso, ¿no? Todavía existe esto. Eh… una lista de espera, no tanto como antes, se ha resuelto mucho, incluso funcionarios del hospital son pacientes míos ahora. Ellos también estaban en esta lista de espera. Pero sí hay una necesidad importante y estoy en xxxxx, ¿cómo no?, veo muchos pacientes de xxxxx. Siempre me han dicho mis colegas, eso, xxxxx va a ser una ciudad que te va a dar mucho trabajo y en efecto, siempre me derivan pacientes de allá, en todo aquello. Por supuesto, xxxxx, xxxxxs -esta es la parte más cercana- xxxxxx, toda esta región, hasta de xxxxxxxxxxx tengo pacientes, pero también tengo pacientes de xxxx, de xxxxx, de regiones más al norte, incluso tengo pacientes de xxxxxxxxx

E: O sea, usted está siendo el genetista de toda la macrozona, básicamente.

P: Sí. Claro, pero también… yo creo que muchos -por ejemplo, de xxxxxx- prefieren irse a Santiago, que venirse a xxxxx, ¿no? Pero existen algunos pacientes que, por ejemplo, tengo un paciente que

es por mí muy apreciado, muy querido al niño. Ellos tienen familia en xxxx, entonces para ellos es más conveniente venir y visitar su familia, verse con su nefrólogo acá, con su genetista acá, que viajar a Santiago. Yo me imagino que mucha gente de la xxxxx, xxxx región, prefiere todavía ir a Santiago.

E: Y en este periodo de usted, de estar incorporándose y también con la experiencia que tenía en Venezuela y los otros países con los que tiene también vínculo, ¿cuáles son, podría decir usted, las principales deficiencias que detecta en el país?, en relación tanto a enfermedades raras en términos de diagnóstico, pero también de tratamiento.

P: Ok, este… sabemos que, bueno, acaba de decir xxxx de la [inentendible 13:35] del xxxxxx que seis de cien enfermedades tienen cura hasta ahora, ¿no? Este… por supuesto, yo desde que llego a Chile, porque voy a hablar de Chile, primero hacer un equipo interdisciplinario, ¿no? Y no, no me costó mucho, ¿no? Por ejemplo, con nefrología, con inmunología, con broncopulmonar, con gastro. Ellos, los especialistas me llaman, "tengo un paciente, tú puedes hacer una excepción, queremos un sobrecupo, actualmente estoy viendo este paciente", la idea es eso, comenzar un tratamiento interdisciplinario con lo posible, ¿no? En estas, digamos, estas enfermedades o entidades poco frecuentes que no tienen cura. Pero vamos a confirmar el diagnóstico, vamos a tenerlo en… digamos, que en tratamiento, un tratamiento directo es muy poco frecuente hoy, en estos momentos. Algunos pacientes con distrofia muscular, por supuesto, las mucopolizacaridosis y quiero recalcar algo: hay muchos pacientes que se están tratando con terapia de reemplazo enzimático y eso todavía no lo he visto, incluso, en los que sé que existen -que existen dos en xxxx que existe otra en xxxx- pero ellos se están tratando, ya tienen todo arreglado del punto de tratamiento, pero no han asistido ni siquiera a control conmigo, la primera vez. Solo una, que trabaja acá, que un día la vi incluso en otro mercado -por supuesto, no le comenté nada en ese momento-, pero es una paciente que requiere mucho de apoyo porque ella tiene tendencia a perder el tratamiento, ¿no? Entonces, un día la… yo soy el que llama a la paciente… por ejemplo, un caso tan especial que no es que ella venga a mi consulta, yo soy que la llama y le digo, ¿cuándo puede ella venir conmigo? Una cosa muy particular, ¿no? Pero es que, conociendo el caso, es que he tenido yo… como armarme un poco de paciencia en este caso, es la mama quien dirige el tratamiento de su hija, que es adulta incluso y todo esto, ¿no? Recientemente hemos hecho un nuevo diagnóstico, importante diagnóstico. Uno lamentablemente un poco tarde por la edad del paciente, pero, sin embargo, junto con neurología, hemos tratado… para que ellos tengan la opción de este tratamiento… Por ejemplo, acabamos de hacer un diagnóstico nuevo de CLN2 y… un paciente de diecinueve años, lamentablemente. No… no lo pescamos antes, no estaba antes tampoco, ¿no? Venía con una biopsia muscular para otra enfermedad, no me lo deriva un neurólogo de niño, me lo deriva un neurólogo de adulto. Aprovechando ese programa de [inentendible 16:01] que ya no existe, ¿no? Que era gratuito, hacemos el diagnóstico de CLN2, sabemos de la terapia perfectamente a través de una empresa, y comenzaron a hacer todas las gestiones… lamentablemente, digo yo, lamentable a los diecinueve años, hubiese sido mejor que se hubiese comenzado de antes. Pero también ha sido mi… yo he dado muchas charlas a pediatría. Hoy, por ejemplo, a las ocho de la mañana, estaba dando otra charla a mis compañeros de pediatría de mi grupo… en ese trabajo en equipo, en reforzar ese trabajo de equipo… por ejemplo, con el tema de la fibrosis quística, tenemos muy buena conexión, ¿verdad? No sé específicamente qué paciente está tomando tratamiento… Por ejemplo, son ejemplos, ¿no?, en cuanto a los que están recibiendo

un tratamiento directo. Los que no tienen una cura por el momento, pues al menos garantizarles ese tratamiento interdisciplinario con el neurólogo, que si convulsiona tenga su tratamiento de epilepsia al día, que estemos controlados con el peso para tratamiento que le estemos colocando de sostén, entre comillas. Y por supuesto, que los nuevos diagnósticos que estemos haciendo, que tengan opción, pues buscar la opción de eso. A sabiendo todo eso, con apoyo de las fundaciones… hay fundaciones en Santiago que se han contactado conmigo. "Doctor, por favor, necesito un informe más detallado del paciente, para que ellos vayan a través del abogado de la fundación a buscar X tratamiento". En la medida de lo posible, hemos avanzado, digamos, de diferentes formas en eso. Yo veo que el concientizar a mis compañeros de trabajo -gracias a Dios no ha sido complejo- todas estas especialidades que nombré, incluso contactos con el apoyo de fundaciones que también me han ayudado en asesorarme, cómo es la forma de que estos pacientes logren conseguir tratamiento.

E: O sea, en ese sentido, ¿usted diría que no se ha encontrado con tantas resistencias al interior de los equipos en el hospital?

P: No, del equipo médico no, gracias a Dios. Porque, Digamos que era un servicio que era esperado y bueno. También me he hecho un buen trabajo para que ellos también valoren eso y saber trabajar en equipo, ¿no?

E: Sí.

P: Salvas excepciones, no voy a ser… pero, por ejemplo, un ejemplo X: hay tres especialistas, conque yo tenga dos de ahí de ese grupo, yo ya tengo… sé a quién derivar, incluso, ¿no? Para algo específico, para algo eso… Por ejemplo, con los neurólogos, con los cinco neurólogos pediatras que trabajan ahí [inentendible 18:31] por ejemplo, perfectamente. Todos los días…, es más, me veo dos sobrecupos. Son médicos también muy conscientes, ¿no? "¿Sabe qué doctor?, el paciente, es de Calama, le cuesta venir a xxxx", no sé, "pero vamos a verlo de primero y ya te paso por la consulta". Hemos hecho un trabajo, digamos, muy valioso en esa parte. Y que después digo, el paciente lo… lo…

E: Lo reconoce.

P: Sí, cuando yo llegué, también comencé a trabajar en plena pandemia. Es algo que quiero resaltar. Esto es como muy diferente a otras cosas que están pasando en Santiago. Esto que les voy a comentar… por ejemplo, con el jefe del laboratorio ha sido una de mis manos derecha acá. El jefe del laboratorio se asentó conmigo, hicimos múltiples reuniones, hicimos una licitación -que lamentablemente acaba de terminar el quince de julio- donde se hicieron más de trescientos estudios genéticos, a través de la licitación del hospital. Estudios haciendo genes e invitae, donde muchos pacientes no pagaban el estudio y los que eran FONASA C pagaban un diez por ciento, FONASA D un veinte por ciento. El que era Isapre, que se ve conmigo en el hospital, sí lo pagaba completo, pero es una ayuda muy importante, ¿no? Entonces, estamos haciendo desde el mes de junio una nueva licitación. Todavía está en proceso. Esperemos que esto se siga dando porque yo le explicaba eso a mis pacientes acá. "Usted se puede ir a Santiago. Lo pueden ver todos los especialistas, pero el estudio lo paga usted completo acá". Entonces, muchos pacientes se han ahorrado, por la parte al menos de genética, de viajar a Santiago por una consulta que también está en lista de espera y además se ha conseguido con que el estudio genético, el diagnóstico molecular

confirmado, lo ha conseguido de la mejor forma. Eso, digamos, hasta el quince de julio. Ahora vamos a ver la nueva licitación y los cambios que hay ahorita en invitae y todas esas cosas que tenemos que agarrarnos también, no solo a las nuevas licitaciones, sino también a los cambios que están haciendo estas empresas, actualmente.

E**: Y ahí, perdón mi ignorancia, pero para saber… porque estos estudios moleculares, por ejemplo, ustedes los pueden hacer allá. ¿Hasta dónde puede llegar en términos tecnológicos en la región de xxxxxx y cuándo necesita ya a Santiago, por ejemplo?**

P: Por ejemplo, por la parte genética, yo lo resuelvo, excepto que el paciente deba ir a Santiago con una fundación particular acá también, pero se van hasta con la receta mía del tratamiento que amerita. Se van con el estudio molecular, el estudio de variantes familiares a los familiares desde el punto de vista de eso. Un niño que tenga una operación cardiovascular en el corazón, por ejemplo, por lo general, si es muy chico… aquí todavía faltan cardiólogos. Aquí hay dos cardiólogos pediatras en xxxx, que yo conozco, pero yo sé que las operaciones del corazón se hacen en Santiago, ¿verdad? Entonces el niño, a veces, nace, lo derivan a Santiago, lo operan, vuelve, pero todo lo que es la parte genética ya lo cumplimos acá perfectamente.

E: Perfecto. O sea, hay harto que se pueda avanzar en la región misma. Sí.

P: Y eso también me agradece el paciente.

E: Ahora, eso está siendo solo en xxxxxxa, ¿cierto? Pensando como en macrozona norte.

P: Sí.

E: O sea, son como centro de referencia a ustedes en este minuto.

P: Sí, y tengo, por ejemplo, hasta pacientes adultas con cáncer porque yo también veo a los adultos con cáncer, les hacemos su panel de predisposición, tengo hasta pacientes de xxxxx. Y Ellos llegan… ellos entre pacientes se riega la a vos. Ya llegó una paciente que, además, dio positivo. Me acaba de escribir esta organización del hospital, "doctor, tenemos otra paciente. ¿Usted la quiere ver? Es adulta", yo digo, "no hay problema, si es adulta la puedo ver igual" ¿verdad? El asunto, ahora, le digo, es que ella puede venir conmigo -pero ella es de xxxxx-, pero no le puedo hacer el examen en este momento por el tema de la licitación, ¿verdad?

E: Claro.

P: Por lo general, Llegamos hasta ese nivel, hemos llegado a ese nivel. Hay un paciente, en la primera consulta yo abro historia y le tomo la muestra el mismo día. Se envía ese mismo día a Santiago a través de una empresa que lo envía a xxxxxxx. Ella pide una cita y en un mes y medio se ve resultado.

E: ¿Y eso, si es que no se gana la licitación nuevamente, se corta totalmente?

P: Y claro. Estamos también… además de eso, se enviaron los papeles… vamos a ser optimistas, yo creo que hay que jugar a ser optimista, ¿no? A pesar de que el hospital, económicamente, ahorita no está en su mejor momento, pero afortunadamente el hospital, las autoridades han recibido también bien, toda esta actividad que ha hecho genética. Eh… el poder resolutivo que hemos hecho, ¿verdad?, en el no derivar a todos para una evaluación genética y todo aquello, eh, este… podemos hacer las tomas de muestra acá, también dirigidas por el xxxxx, la xxxxxx nos hacen los estudios,

pero tomamos la muestra acá y lo derivamos directamente -la muestra, no el paciente- Entonces, por supuesto, muchos pacientes, como yo digo, ellos agradecen ahorrarse el viaje, todas estas cosas y que puedan ser atendido perfectamente desde acá.

E: Y si ahondamos un poquito más, ¿usted podría identificar las principales barreras con las que se ha encontrado para poder desarrollar plenamente?

P: Bueno, ahorita, este cambio de esta empresa Invitae, por ejemplo, aquí tengo en el escritorio… este es de un programa que ha dejado de existir, lamentablemente porque era gratuito. Hasta el envío, todo era gratuito. Ellos ahorita van a hacer un cambio que nos viene a hacer actividades comerciales con Chile como con otros países latinoamericanos. Entonces, ahorita estaba hablando incluso con xxxxx, con una empresa que está ahí en Santiago, para ver cómo vamos a hacer, ¿no? Con esta empresa, por el momento, podemos hacer algo. Han cambiado los precios, eso también hay que tomarlo en cuenta, ¿no? Barreras, barreras, este… algunos especialistas, eh, no… a veces hasta por celo. Voy a hacer, por ejemplo… aquí hay un especialista, no voy a decir el nombre de la especialidad… es el doctor que ve, por ejemplo, los pacientes con síndrome de Fabry, por ejemplo. Hay un grupito de pacientes, no sé si son originarios o no dexxxxx, porque yo sé que xxxxo es un punto fuerte de esta enfermedad. Pero él ve los pacientes y no los deriva. Yo estuve en una cena, un día y a él lo escuché hablar y entendí cuál era su punto. El punto es que, en toda su vida, el en su formación hizo tesis de Fabry y todo eso, pero incluso cuando me llega la visitadora de Takeda, por ejemplo, dice, "doctor, ¿por qué usted no [tiene] pacientes?", "es que no me los han derivado". Entonces, algunos especialistas, digamos, todavía no han entendido, digo yo, el trabajo interdisciplinar. Ese es un ejemplo, por ejemplo, el de Fabri, ¿No? Y yo digo, "pero qué interesante sería, doctor, que usted levantara genealogía de esta familia a ver si hay una persona afectada que pudiera seguir", ¿Verdad? Entonces yo, cuando escuché este especialista en una cena, entendí que su especialidad, todo había trabajado con Fabry toda la vida y como el no cree conveniente derivar a otro paciente o creerá que le voy a robar algo de información, no sé, ¿No? Hay otra especialista, sin nombrarla, eh, ni especialidad, ella dice, por ejemplo, "este es una neurofibromatosis, pero ¿para qué vamos a confirmarlo? ¿Para qué lo va a ver genética? Ya yo lo puedo ver como pediatra, como oncólogo, qué sé yo, sin derivarlo". Solo deriva algunos pequeños casos en que quisiera confirmar un diagnóstico, incluso, hasta el momento de elegir ella la prueba, como un error, que uno pudiera mejor asesorarlo, pero ya son cosas de personalidad de algunos especialistas, ¿verdad? donde digo que, gracias a Dios, afortunadamente eso ocurre en pocos servicios. En los demás servicios, no es así. Por ejemplo, neuropediatría es el servicio con más interconsulta genética en el hospital, perfectamente. Los cinco médicos trabajamos perfectamente. Con endocrino puedo decir lo mismo, con inmunólogo -que hay una sola inmunóloga- también, pero podemos ser un equipo completo. Tenemos nefrólogo, inmunólogo, gastro, pero las limitaciones, pues… la idiosincrasia de algunos colegas, por tal vez celos, pienso yo, ¿no? Eh, que cree que uno le pueda presentar algún caso que lo consideran como de ellos, ¿no? Y no apuestan a la evaluación interdisciplinar. Eso, porque a pesar de todo, hemos hecho un esfuerzo, hemos trabajado por meses. Eso de hacer licitaciones es algo bien tedioso, pero hemos hecho trescientos estudios. Entonces, sí vale la pena, sí vale la pena haber hecho todo este organismo. Pasar… y no lo voy a negar, a pesar de que ha sido exitoso, en los trámites burocráticos de este hospital también son muy complejos. Hay que armarse de mucho de paciencia. Eh, los documentos para llegar a su dirección médica y estar retenidos ahí hasta por meses. Por eso, antes de que se terminó la licitación, en junio metimos nuevos papeles,

¿verdad? Y hasta ahora no tenemos respuesta, pero esperemos en septiembre ya, digamos, presionar para ver qué vamos a hacer.

E: Disculpe, doctor, le quería hacer una consulta un poco relacionada justo con lo que había hablado ahora. Eh, porque habló de barreras relacionadas un poco con los doctores y no sé si es que usted identifica barreras relacionadas con temas estructurales, temas administrativos, de pronto de la relación con instituciones. ¿Qué es lo que ve usted en… como en esto…?

P: No, no, con los especialistas yo lo veo como con algunos, con algunos, muy poco, pero hay que decirlo. ¿No? Son problemas, yo creo que ya son asuntos más personales, del especialista en sí. Que no tienen, este… saber trabajar en grupo. Y es clave en genética la relación médico-interdisciplinaria, ¿no? Que cada especialidad aporta algo. Pero algunos especialistas no manejan muy bien este punto y eso no ayuda al paciente.

E: Claro y está todo el tema administrativo también del hospital. Doctor, el…

P: Pero yo creo que eso es normal en todos los hospitales

E: Sí, en todos los hospitales. Sí. Eh, usted ya más o menos nos adelantó esta respuesta, pero… y me tinca, o sea, por lo que usted ha comentado, es parte de los desafíos que está enfrentando, pero ¿cómo definiría usted el perfil de pacientes que ve? Porque al aparecer es muy amplio.

P: Es muy variado. Y siempre ha sido así por ser el único. Yo veo pacientes de nefro, pero también te veo uno de nefrología, de neurología, también gastro, una gluco. O sea, yo veo, por ejemplo, como xxxxxxxxxxx de Paraguay, que solo estudian, Begui, Guideme, Silver Russell, cómo el doctor xxxxxxxxxxx solo estudió problemas mitocondriales, como aquel estudio de osteogénesis imperfecta, pero yo, donde he estado siempre, nunca he podido hacer eso.

E: Ah, ya, o sea, esto es algo que lo acompaña en su trayectoria esto, tener que diversificar el perfil de paciente.

P: Por lo general, hemos sido… he estado solo, qué sé yo, yo la maestría la hice solo., no tuve ningún compañero en la maestría. O sea, todo el trabajo para mí solo, pero tenía que ver al final todo igual, ¿no?

E: Claro, claro.

P: En Maracaibo es donde salió el gen de la enfermedad de Huntington, es donde existe el efecto curador más grande en el mundo, donde xxxxxxxxxxx va a Maracaibo a hacer los estudios en el barrio xxxxxxxxx y donde se descubre el gen de… Yo estuve dentro de mi maestría, por ejemplo, ocho meses viendo enfermedad de Huntington, ¿no? Y yo incluso yo decía, cuando yo estudiaba mi maestría, "¿para qué tanto Huntington?, si cuando yo regresé a xxxxvoy a ver más niños y no va a haber tanto Huntington", pero cuando regresé a xxxxx, vi cinco familias con Huntington. Y me fui con un neurólogo a xxxxxxxxxxx, a xxxxxx, donde yo había hecho mi rural, donde vimos tres y dos familias adicionales y después fui a xxxxxxxxxxxxx, que pertenece a la misma región de xxxxxxxx, y comencé a ver otros casos, ¿no? Entonces, por necesidad, al final tengo que ver todo. Y afortunadamente, por mi forma de ser, que me gusta la medicina, me gusta la genética, me apasiona un caso de retinosis pigmentaria, me apasiona estudiar un caso de nefrología… contraproducentemente creo que me disgrego un poco estudiando todo ¿no? Y nada como muy

especializado, pero también es la necesidad. Estando acá, me llegó una paciente adulta con cáncer de mama que [inentendible 31:51], pero también me llegó al lado un niño con un síndrome muy raro. Ayer vi Arboleda Tham, por ejemplo, llega el exoma, me dice su objetivo de esto clínicamente es muy subjetivo eso, ¿ve? Tal vez va a ser única, primera y única que va a haber un síndrome de Arboleda Tham, ¿verdad?, pero, este… ahora vamos a ver qué tiene, características, en qué puedo ayudar a este niño, que el neurólogo, qué otro especialista va al enfoque de este niño ¿verdad? Si necesita una coleo especial. Todo aquello.

E: Y usted, cuándo estableció el vínculo con Chile, con el hospital, ¿usted ya venía con la idea de que iba a tener que tener este perfil de paciente TAN variado?

P: Perfectamente, porque estoy en Latinoamérica.

E: Ah, ya, se sitúa aquí, sí. Una pregunta, usted doctor ya nos ha dicho que tiene bastantes vínculos internacionales, así que más o menos tiene como esos contactos. Y con organización de pacientes, ¿usted tiene algún vínculo? ¿Cómo ve la situación de las organizaciones de pacientes en el norte?

P: Eh, no, no tengo tanto vínculo con esto. Tengo con una de enfermedades de depósito lisosomal y una con distrofia muscular Duchenne, pero ya muy chilena. Con el norte no tengo una.... De hecho, cuando vengo a casa veo que hay una fundación de niños de síndrome de Down, por ejemplo.

E: Ya, ya.

P: Pero lo que dice que es de xxxxxxx, la verdad es que no he ido personalmente a averiguar cómo trabajan y qué están haciendo. Porque ese es otro punto. Síndrome de Down, que es lo más común, igual yo lo veo. Una vez yo, este… yo en ese sentido soy muy inclusivo. Una vez una pediatra que estaba en un buen hospital en Caracas, una pediatra, fungía como genetista, pero ella no había hecho estudios de genética y me dice: "No, yo hago el diagnóstico de síndrome de Down y no los valoro más porque no tengo tiempo para ver Down." Yo opino todo lo contrario, porque yo creo que, en todas las consultas, los controles de un niño Down, que es la más común de todas, algo aprende la mamá, algo concientizo, en algo podemos cambiar, ¿verdad?

E: Claro.

P: En algo falta, mira, "¿sabe que en este momento lo va a ver el dermatólogo rápido, porque estas lesiones no son normales y hay que ver esto, por ejemplo", ¿no? Entonces yo… por ejemplo, el síndrome de Down, digamos, por ejemplo, tú tienes algunos artículos con down. Yo, antes de ser genetista, ya había hecho, escrito mi artículo de las alteraciones dermatológicas en Down, por ejemplo, ¿no? [inentendible 34:23] cardiovasculares, cosas, algunas cosas con Down, ¿verdad? Algunas asociaciones con enfermedades genéticas, pero hasta el Down no lo descarto. Yo digo… es más, a veces en la consulta veo afuera un niño Down y digo, "Papá, al final de la consulta te veo para que nos registremos y hablemos esto." En mi experiencia, fui vicepresidente de una asociación merideña de síndrome de Down en Venezuela. En Venezuela yo era una referencia en la parte de síndrome de Down. Yo vi más de quinientas personas con síndrome de Down en Venezuela, sin duda y por ejemplo, ACOSID, que era la Asociación Colombiana de Síndrome de Down, me invitaba para todas sus conferencias, y allá en estado Falcón, hasta la isla de Margarita estuve como conferencista en el tema solo de síndrome de Down. Organizado por profesores de una escuela que hacían un

congreso en la isla Margarita y buscaban, a nivel nacional, referencias en síndrome de Down y yo hasta con síndrome de Down me voy. Y no quiero dejar a nadie por fuera, como genetista ¿no? no me quiero cerrar la puerta a nadie porque yo creo que, hasta la persona con síndrome de Down, hasta un adulto necesita a veces una valoración metabólica y todo aquello, ¿no? De hecho, mi tesis de maestría es síndrome metabólico en el síndrome de Down.

E: Doctor y en relación ahora a la trayectoria terapéutica de sus pacientes, en general enfocándonos también en aquellos con enfermedades raras, particularmente, como lo más complicado en términos, también, de situarlos ¿cuáles cree usted que son las principales dificultades que enfrentan sus pacientes durante el proceso de esta enfermedad?

P: Bueno, esa es una buena pregunta y la [inentendible 36:06] también. Este… afortunadamente, en estos momentos en Chile, hay algunas disposiciones de tratamiento, ¿no? Antes de eso quiero hacer un paréntesis. Yo vengo de un país, ¿verdad? estuve en Venezuela, que hasta el 2015 la terapia de reemplazo enzimático se aplicaba. Después de ese momento no hubo tratamiento para esos pacientes. Se cortó, se cortó y eso para mí era frustrante, ¿no? Había pacientes diagnosticados con Gaucher, con MPS, con Fabri y de repente a partir del 2015 ya no tenía tratamiento. Llego a un país, claro y un país que ahorita estas empresas no lo nombran. Hablan de Colombia, Brasil, Chile, Argentina, Uruguay… no se habla de Venezuela. Entonces eso, de cierto modo, para mí era muy frustrante el hecho de que… este… eso, el hecho de no poderlos tratarlos. Llego a un país donde cada paciente está tratándose, ¿verdad? Hemos hecho que nuevos pacientes se incluyan en este tratamiento, ¿no?, pero todavía yo pienso que en Chile hay muchas cosas que hacer. Tampoco es que esto sea una maravilla. También hay mucho que trabajar y eso. Por ejemplo, traigo a colación el tema de acondroplasia, que acá en Chile ya hay tres pacientes tratándose la acondroplasia; los tres son de ISAPRE. Yo, que llevo… yo he visto, yo sé que aquí en xxxxx hay muchos pacientes con acondroplasia, pero llevo cuatro evaluados. Tres son FONASA. Entonces, para mí como médico, [inentendible 37:46] como también otra vez decirle, "mire, usted… hay un tratamiento que está saliendo en Chile, es costoso -por supuesto- como todos estos tratamiento, ¿no? El que sea costoso, pues ya… ya es una barrera que hay que vencer, ¿no? Pero esa clasificación, es decir, "usted es ISAPRE, luche porque tiene más chance de conseguir un tratamiento", como lo dije a la señora que, por cierto, es de xxxxx y también son pacientes que se mueven un poco más, ¿no? Pero el FONASA, que también tiene opción de tratamiento, no lo puede lograr ahora porque no es una previsión, sino es otra. Entonces esa parte, por supuesto, también ya va diciendo, bueno, pero sigan luchando, únanse, formen parte de la fundación. Yo hasta me la paso… hasta los mismos visitadores me dan nombre de las fundaciones, yo se los traspaso a los pacientes para que cada quien luche desde su vereda, haciendo un trabajo en conjunto, ¿no?

E: Sí. Y en general, ¿cómo ve usted la influencia, también, en los otros ámbitos de la vida de su paciente? La enfermedad, ¿cómo influye en su vida familiar, en su vida social, en su trabajo?

P: Sí, repercute obviamente. Obvio, cuando hay una enfermedad genética, cuando hay un paciente o cuando hay más pacientes en la familia, por supuesto, eso depende de, notoriamente, en la dinámica de la familia, ¿no? Yo siempre veo algo, ¿hay o no hay padres? Primero, padre. No hablo de madre porque por lo general hay madre, a veces… por ejemplo yo en Venezuela tuve muchas abuelas que eran las que tenían los niños con Down. Ni siquiera la madre, la madre se había ido a trabajar en otra parte y tengo un caso, por ejemplo, de uno de mis pacientes de Venezuela, se vino

a Chile y dejó al niño con distrofia muscular, con el padre. Entonces, todo esto, ¿no? Pero no me quiero desviar. Volvemos al tema de la familia, hay muchas cosas, ¿no? Y psicológicamente, por supuesto, hay algunos padres también -me refiero al padre, el término masculino- que son excepcionales, que son importantes, que yo les digo a veces, tengo que levantar una estatua porque padres así necesito yo, que colaboren. También tengo papás solitos que me vienen a consultar, muy poquitos, pero también los hay. Pero hay de todo y las emociones juegan en eso, ¿no? Viene la abuela, trae al niño, pero esta desesperanzada, sabe que esto no tiene buen pronóstico, que no es evolución. Sabe que ella se le murió un hijo así y ahora es el nieto que va a correr con la mismo a suerte. Con una distrofia muscular, por ejemplo. Eh… que digo yo, hasta depresiones crónicas, pero que, con todo y eso, la mujer ha tenido la fuerza de llevarla a la consulta con o sin nuevas esperanzas, ¿verdad? Pero es como lo dicen muchos pacientes, es duro llevar todo este proceso y eso no lo entiende. Eso no lo entiende…

E: Si. Y eso, ¿hay algún apoyo en este ámbito más psicosocial, tanto para el paciente como para las familias en xxxxxx?

P: Yo creo que sí. Aquí, por ejemplo, el programa NANEAS, un ejemplo, muchos de los pacientes, para no decir al cien por ciento de los pacientes del programa NANEAS, yo los veo como genética, por genetista, ¿no? Como por genética me los derivan. Este… hasta la enfermera del programa NANEAS, "doctor, un sobrecupo llegó hoy, podemos verlo con genética", hasta el programa NANEAS hace eso. Y el programa NANEAS, digamos, a través del hospital ha apoyado… no conozco las fundaciones externas. A todas estas, yo he estado pensando y lo voy a hacer entre hoy, mañana o comienzos de la próxima semana, voy a escribir a una fundación de una minera, para ver de qué forma pudiéramos apoyar, de cierta, forma algunas familias que necesitarían apoyo económico, hasta de traslado.

E: Claro. Ni siquiera metiéndonos en los ámbitos de salud mental, sino que algo tan básico como el traslado.

P: El traslado de xxxxxx a xxxx, por ejemplo.

E: Sí, sí.

P: Entonces… pero lógicamente, a nivel psicológico afecta, ¿no? Yo no soy psicólogo, pero indago al final de la consulta, en tanto al asesoramiento genético, esa parte psicológica, pero no busco al culpable, no porque… a veces llegan "¿sabe qué doctor? Es que este problema viene de la familia del papá". Entonces yo, "pero a ver, ¿qué paso?" Porque a veces llegan culpas que es innecesaria. Aquí no vinimos a señalar culpables. Aquí vinimos a buscar soluciones, a ayudar a tu hijo. Quítense ese peso de encima, esa ideología. El miedo, a veces… que no tienen un buen asesoramiento genético. Por ejemplo, ayer vi una paciente que decía, "¿pero qué riesgo tiene mi hija de tener una enfermedad como la que tiene mi hijo ahora?", los nietos de esa señora… "no, señora, su hija no tiene variantes como las dos que tuvo su hijo, ella no va tener hijos con este problema". Ella creía que sus nietos iban a tener un problema, no había sido nunca asesorada en ese respecto y toda la vida, por años , ella tiene un terror que sus nietos tengan la misma enfermedad que su hija.

E: Claro.

P: No ha recibido asesoramiento genético adecuado y eso repercute. ¿Por qué? Porque ahí si tengo que yo acusar a algunos de mis colegas, que de forma nada ética, hasta por desconocimiento, dicen: "No tengan más hijos" y eso tampoco es así.

E: Sí, como esta… un líder de organización de pacientes nos denominaba a este fenómeno como la violencia diagnóstica. Y también la culpabilización muchas veces. Eh… doctor, usted llegó en un momento bien crítico en la pandemia, que significó también cierre de fronteras, mucho ingreso de personas migrantes internacionales por pasos no habilitados, muchas personas que están sin documento. ¿Esto también ha llegado a la consulta? Porque usted está ahí en el peak del centro migratorio en este minuto.

P: Sí, además. Es un buen punto, es un buen punto. Yo una vez comenté dentro de mi mente, no lo he dicho, pero creo que es la primera vez que lo voy a decir, esto es un carrusel de las Américas. Sí, hay muchos pacientes chilenos, por supuesto, xxxxxxxxs, pero veo mucha gente de Bolivia. También tengo muchos pacientes de Perú, muchos pacientes venezolanos que han emigrado. colombianos también tengo, paraguayos tengo pacientes, tengo mamá argentina, papá brasileño. Dando ejemplos en la vida real, no inventados. Chilena con peruano… perdón, peruana con chilenos… de todo, ¿no? Uruguayos sí lo he visto. Argentina con brasileño uno, paraguayos ambos, tengo un paraguayo con chilena que era misionero, el caballero, pero mucho Bolivia, de hecho, una bronco pulmonar un día me dijo, ¿por qué los bolivianos traen tantos problemas genéticos? Me dijo una vez una bronco pulmonar, pediatra. Y tengo que decirlo, que después de la pandemia, como se agudizo más los problemas en Ecuador, también tenemos pacientes de Ecuador. Ecuador, Perú y digamos que los venezolanos que estaban en Ecuador y Perú viajaron a Chile. Entraron por pasos inhabilitados, algunos pueden ir al hospital. Una vez un pediatra me comentó, que fue de forma particular y le pagó la consulta de forma particular porque la señora no tenía Rut. No puede ir a un hospital porque no tiene un carnet, porque sino la mandan a deportar después. Entonces, el comentario que decía… ella vino… el doctor pensaba que trocha era una ciudad, que había pasado por trocha y de trocha entró a Chile. El doctor está equivocado, trocha es un camino inhabilitado de Venezuela, cuando pasamos de Venezuela a Colombia por trocha, quiere decir que estamos pasando por un lugar que no está habilitado. Él pensaba que era una ciudad y que había venido de trocha para acá.

E: Claro que sí. Y ahí entonces es una realidad también regional de la cual también hay que hacerse cargo, ¿no? Muchas personas en una situación de vulnerabilidad fuerte, me imagino que también hay temas de enfermedades raras y que no están tratadas y que están ahí.

P: Yo diría… y también en xxxxxtambién hay mucho colombiano.

E: Sí.

P: Bolivianos, por supuesto, Perú, Colombia, Venezuela, yo creo que más o menos en esa bordillo.

E: Sí, sí.

P: Y Venezuela por lo… digamos, entre comillas, recién, ¿no? Que ya tiene varios años el problema en Venezuela.

E: Sí. Ahora, cuando usted llega acá al hospital xxxxxxxxxx y viendo también la trayectoria de los pacientes dentro del sistema de salud, ¿cuántos especialistas más o menos cree usted que han visto a sus pacientes desde el inicio de sus síntomas y cómo le relatan que ha sido esa experiencia antes de llegar a usted o antes de llegar, no sé, a alguien que le dé más certeza?

P: Yo… digamos que soy uno de los últimos especialistas, yo creo que ha sido también la situación. La nefrólogo lo tenía ahí, los neurólogos los tenían ahí esperando que uno llegara para ellos derivarme a mí. Yo sí he derivado a algunos niños recién nacidos, por supuesto, que nacen, lo estoy viendo yo y [inentendible 47:37] nefro, cardio, pero como yo llegué -digamos- de último prácticamente, digamos, ha sido la vía al revés, ¿no? Los especialistas me han derivado a mí.

E: Sí. ¿Y ese camino, usted lo ve largo o lo ve más o menos corto hasta que llegan a usted o la gente tiene que circular mucho…?

P: No, no lo veo tan difícil, porque también yo les he apoyado mucho. Por ejemplo, la nefrólogo… casi que son VIP, ella me llama, "doctor, me pide esto, que el paciente de más allá me dice…". Además ella viene de esta parte, ella ve pacientes hasta de xxxxx, la nefrólogo, porque también hay una sola nefrólogo. Entonces, es una doctora que se ha hecho apreciar, es una persona muy valiosa y tengo… "doctora, lo vemos en la tarde, la tarde de la consulta, pero lo veo a las seis y media, para que se pueda ir temprano". Entonces, lo hemos hecho fácil. Y el especialista también considera eso y bueno, aprovecha el paciente que viene lejos y es visto por tres especialistas en un día.

E: Ahora, eso ya cuando están en el especialista, ¿cómo ve usted la capacidad de derivación en atención primaria? ¿Qué pasa ahí? ¿Hay mucho rebote? ¿O también usted siente que atención primaria es capaz de ir detectando para la interconsulta y la derivación?

P: Puede haber un poco de retraso, pero ya de meses, no de años, como antes. Por ejemplo, la doctora Barbara Colvin, que es fisiatra de la xxxxx, ella hasta me escribe por teléfono. "¿Qué pasó con este resultado? Te estoy mandando un paciente" … Entonces los pacientes de la xxxxx, incluso… yo le digo a ella, "pero pidan cita también un poco… los que piden piden cita, en los casos especiales lo vemos rápido, pero los pacientes normales que piden cita lo vemos en dos meses. Hay que pedir con un correo, se pide la cita con su interconsulta, doctora" y este... Es eso, ¿no? Algunos papás -yo puedo ver eso- que parte de esa depresión crónica que pueden tener o de ese estímulo para decir depresión, nos piden cita, entonces cuando vuelven con la doctora, "no, no me ha visto el genetista", porque tampoco ha pedido cita. Porque yo también veo que también falta, no sé si por ignorancia del paciente, pero algunos "no, que el genetista no me ha visto", "pero si es que usted pide cita, yo digo, tampoco te va a llegar a tu casa" … este día te va a ver el genetista". Entonces se lo digo así para llamar la atención. Yo hago mucha educación en esa parte para explicar la importancia de los controles y les pongo abajo de cada cosa que le hago, les imprimo, "pedir cita cada seis meses, cada cuatro meses", me va a seguir los controles, les explico la importancia de eso y todo aquello.

E: Y en ese sentido, también en relación como al rol de los pacientes dentro de su trayectoria. Cuando hay un tratamiento, ¿cómo ve usted que es la adherencia a los tratamientos?

P: Es buena, sí. Y uno les explica en la gran mayoría y entienden la importancia. Por ejemplo, de todos los casos de distrofia muscular, uno es candidato a tratamiento. Son unos padres jóvenes, la mamá estaba embarazada de otro niño varón y la señora llora, llora de felicidad diciendo -sin

comenzar tratamiento, sin hacer nada- “al menos hay una esperanza. Mi hermano murió de esto, al menos mi hijo no va a pasar por lo mismo que va a pasar mi hermano”.

En la gran mayoría de las adherencias, en este caso en particular que yo digo de MPS4, soy yo quien la llama a la mamá, “¿cuándo puede la paciente venir? ¿cuándo no tiene trabajo?” Porque ella es cajera en un centro comercial, acá. Soy yo quien me dispongo, o sea, me pongo a disponibilidad de ellos. Una cosa, el 4 de agosto viene una persona de Santiago a xxxxxx a ver cómo le colocan el tratamiento, la terapia de reemplazo enzimático y la mamá tuvo el tupé de decirle a la señora, ya estando en xxxxx, “no, no venga a mi casa. No es necesario que venga”. Después que la hizo viajar. Entonces, es algo que, un caso tan particular que yo hasta me he armado de paciencia, ya conozco el caso y lo entiendo, porque yo no puedo estar atrás de todos los pacientes llamando.

E: Claro, claro.

P: Esa es la excepción porque conozco el caso. Es una niña que, de los cuatro tratamientos, se hace tres. El asunto ahí es la menstruación. Cuando ya le llega su menstruación, ese día, esa semana no recibe su tratamiento. Ella se opone al tratamiento, no se adhiere mucho a eso. Y no hay médico en el mundo que le haga cambiar -a la mamá, porque ella es la que coordina todo, no la paciente que es adulta- ese punto de vista. Pero cuando la gente ve una opción, yo le explico mucho la importancia, con palabras muy sencillas, de manera que… otra cosa que quiero decir, que no lo he comentado, muchas personas llegan a genética, llegan un poco como escépticas y dicen, ¿para qué yo estoy en genética? explíquenme por qué me mandaron para acá. [Inentendible 52:59] pero dicen, “aquí el doctor me mandó para acá, pero ¿para qué?”, explíquenme. Antes de comenzar una consulta, incluso. “¿Para qué me mandaron para acá?” No es mucho, digamos un 10% o menos. Pero también mucha gente llega a genética y dice, ¿qué van a hacer ahora conmigo?

E: ¿Y qué rol juega, diría usted, el diagnóstico dentro de la vida de los pacientes?

P: Es fundamental, repercute mucho. Ahí… la negación, que ha sido muy ampliamente estudiada. Yo lo estoy estudiando, pero no tiene tal diagnóstico cuando se confirma, ¿verdad? Es el mismo síndrome de [inentendible 53:39] pero más sencillo, digo yo, desde el punto de vista clínico. Pero uno ve el cambio cuando existe confirmación de un diagnóstico, seguramente. Cada cabeza es un mundo, cada familia reacciona de forma muy diferente, ¿no? Uno ve cómo mucha gente es proactiva, uno ve cómo mucha gente no lo es y, desgraciadamente, esa familia es la que más va a faltar luego a sus controles, la que va a ser más difícil el manejo, la que tiene más riesgo de complicaciones y todo aquello.

E: Ahora, no siempre, como usted también decía, el hecho de que haya un diagnóstico significa que haya un tratamiento.

P: Claro.

E: ¿Cómo lo entiende la gente y sus pacientes también? Cuando hay un diagnóstico, me imagino que también hay una expectativa inmediata de tratamiento, ¿no?

P: Los pacientes y algunos especialistas, porque cuando llega un diagnóstico de esos muy raros, te dice la pediatra, "Ah, ¿qué va a hacer con esto? ¿Cómo lo vamos a curar?" Y digo, “no tenemos cura”, pero ahí es donde yo explico la importancia de la evaluación interdisciplinaria. Hay que

mejorar calidad de vida. Hay que tratar que esa persona sea funcional en la medida de lo posible, ¿no? Pero explicarle que, aunque no hay una cura, hay muchos recursos. Yo siempre digo, no vengo a curar personas, pero como les dije, este xxxxxxxxxxx acaba de decir: "Seis de cien enfermedades tienen cura hasta ahora." Pero seis de cien, pero los que no tienen cura, igual tenemos que tratarlos. De forma interdisciplinaria, lo más completo posible y garantizarles mejor calidad de vida.

E: Y ¿qué pasa con los costos de los tratamientos?

P: Yo digo que, en gran parte, aquí la mayoría, digamos, son FONASA y algunos de estos tratamientos anticomiciales, convulsivantes, muchos de esos tratamientos para la constipación que presentan muchos de estos pacientes. Los tratamientos a veces quirúrgicos, la gastrostomía, todas estas cosas y en el hospital se están realizando, digamos, sin mayor inconveniente.

E: Ya. Y en relación a la ley Ricarte Soto, ¿usted cómo lo ve también ahí en términos de…?

P: Personalmente, no tengo experiencia con eso, pero la neuróloga de adultos sí lo ha trabajado. Por ejemplo, yo he hecho el [inentendible 55:54] de Huntington y el tratamiento a través de Ricarte Soto lo ha hecho la neuróloga de adultos. Pero sí se ha conseguido tratamiento a través de la ley Ricarte Soto.

E: ¿Y usted ha visto implicancias para las familias en términos de costo de tratamiento, gasto de bolsillo? ¿Ha podido ver eso? Lo que significa para la familia

P: No lo he visto. Pero, por ejemplo, si una señora -no de un tratamiento, sino de hormona de crecimiento- y me decía lo costoso, que ella que lo pagaba ella de su dinero, por ejemplo, eso obviamente repercute en el funcionamiento de la familia.

E: Sí. O sea, que usted no está tan al tanto de cómo se gestionan los tratamientos de alto costo en el hospital.

P: No. Y los casos de Ricarte Soto, los dos casos de Huntington que vimos el año pasado, ha sido la neuróloga de adultos la que ha valorado el caso. La parte de Ricarte Soto.

E: Ya Para ir cerrando, porque no queremos quitarle más tiempo. Doctor, sus pacientes en general, ¿usted observa que, además del sistema de salud, acuden a otras terapias alternativas o complementarias para tratar de paliar sus síntomas o algún otro tratamiento, a lo mejor, qué sé yo, de alguna medicina indígena? ¿Ha visto algún tipo de práctica en ese ámbito?

P: En algunos bolivianos he visto eso. Incluso viajan a Bolivia y claro, yo no lo sé ni me lo dicen, pero, por ejemplo, el inmunólogo me comenta “no, a mi [inentendible 57:21] se lo van a llevar a Bolivia porque es algo aborigen, eh, magia, no sé cómo decirlo. Pero lo he escuchado en escasos casos de personas de Bolivia. Los pacientes en la consulta, por lo general, no comentan si van a una terapia alternativa, pero a veces los pacientes vienen y buscan el medicamento por dos, tres meses porque van a viajar. Pero buscan el medicamento, ¿no? Claro “yo creo que yo voy a viajar a Bolivia”, entonces la inmunólogo, yo desconozco esto, ¿verdad? Un día me comentó que hacen unos rezos allá en Bolivia, no sé qué pasa.

E: Doctor, y ya en el último ámbito, ¿usted conoce las políticas, leyes o programas para personas con enfermedades raras en Chile? ¿Conoce cómo es la normativa al respecto? ¿Y si tiene alguna opinión sobre eso?

P: No, no mucho, la verdad, pero en los casos que he necesitado algún tratamiento que sé que está disponible, por supuesto, la empresa que está promocionando el medicamento, digamos, asesora a través de la fundación. Yo, por lo general, además de hacer un informe para hacer una receta con el nombre del medicamento, no hago más de alli, ¿no? Es el paciente quien tiene que hacer contacto con las fundaciones para el asesoramiento a través del abogado y todo aquello.

E: Y cómo para cerrar, ¿recomendaciones generales que tenga para el sistema de salud en Chile en relación a las enfermedades raras?

P: Yo creo que se debe hacer como más estrategia para dar a conocer todo esto, la parte legal, ¿qué accesos hay? ¿a qué tenemos disponibilidad para poder trabajar mejor y ofrecer lo que está disponible a estos pacientes, ¿no? que es importante, porque uno en parte comete el error de desconocimiento, que eso también es un error personal, ¿no? Pero también ellos no tienen una formación educativa importante, entonces hay que apoyarlos aún más, este grupo de pacientes. Alguien me decía una vez, que no lo comparto, pero lo decía "por qué estas personas que tienen problemas de enfermedades poco frecuentes son de más escasos recursos", ¿no? Entonces yo le decía, "sí, pero claro, también hay otras personas que lo tienen, ¿no?" Pero a esas personas, lógicamente, les puede costar un poco más alcanzar algo, ¿no?

E: Sí, sí. ¿Y en términos regionales?

P: Creo que se comporta de esa misma manera, ¿no?

E: Sí. Pero no, como recomendación también para...

P: Regional, bueno, tal vez estamos un poco distantes de Santiago, no tenemos informaciones para poder estar más...

E: O sea, usted siente un poco de aislamiento ahí en xxxxxx.

P: En la parte de información, sí.

E: Sí. Ya, doctor, muchísimas gracias. Muchísimas gracias y esperamos en un mediano plazo poder estar compartiendo algunos resultados generales con usted. Muchísimas gracias. Que esté muy bien. Gracias por su tiempo. Chao, chao.

Participante (P): S.IC 8

E: Ya perfecto ahí quedó, quedó grabado ese, entonces doctora y para iniciar me gustaría que partiéramos escuchando, eh donde viene usted si es que se puede presentar, nos podría comenzar diciendo en qué institución trabaja, qué servicio entrega a esta institución y cuáles son sus… quizás sus funciones desempeñadas con enfermedades raras?

P: Si, no, por supuesto mira, soy xxxxx xxxxx soy médico de la Universidad xxxxx, pediatra de la Universidad xxxxx, con especialidad subespecialidad en realidad, en cuidados intensivos pediátricos eh trabajo en la unidad de cuidados del paciente crítico del xxxxxxxxxxxx que es el hospital de niños que atiende a todo el área xxxxxxxxx y además a varias regiones para diferentes patologías que se derivan a nuestro hospital, en el fondo junto con el xxxx y el xxxx, somos los 3 hospitales pediátricos de Santiago, donde todos los, finalmente complejo en términos de de Medicina crítica infantil, sobre todo llega a nosotros. Además, soy profesora del departamento de pediatría de la Universidad xxxxx la del departamento de pediatría y cirugía sur, hace un montón de años como 30 años ya? entonces sí me veo muy joven, pero en realidad soy bastante, tengo harta trayectoria y siempre eh desde que incluso antes de terminar la beca he trabajado en la unidad de cuidados intensivos como staff, digamos, como médico diurno y más de 20 años haciendo turno de 24 horas, pero ya no hago turnos ya me jubilé esa parte porque es una de las gracias de de llegar a vieja, entonces yo creo que lo más importante que me parece a mí es que no es nuestro rol como intensivista, así como es de bomberos ya? y los pacientes con enfermedades raras a nosotros habitualmente nos llegan cuando debutan ya? en periodo recién nacido de guaguas muy chiquititas y que no llegan con un claro que dice tengo una enfermedad rara, por ejemplo, no llegan con diagnóstico de una atrofia muscular espinal, no llegan con diagnóstico de una glucogenosis de enfermedades de depósito, eh salvo que tengan un antecedente familiares muy fuertes en que están como uno buscándolo desde antes, las enfermedades metabólicas tampoco ya? entonces como la primera aproximación que tenemos nosotros como equipo es que llega un paciente super grave ya? y uno en el fondo, como como tú tu menú de trabajo es ok uno de está descarta o confirma las cosas más raras, o sea, perdón las más frecuentes ya, o sea, no sé po' una una guagua shock una guagua llega convulsionando. Son grandes como síndromes que uno maneja en el intensivo y que cuando uno está de turno o recién se enfrenta al paciente uno habitualmente no sabe lo que es, pero sí sabe cómo se manifiestan y que y estos son síndromes, ya o sea la convulsión, una cuadro epiléptico, un paciente que hace apnea. Pueden ser muchas causas y uno empieza, obviamente descartando las más frecuentes ya y muchas veces uno empieza a decir, ok, este paciente tiene casi todas las características de un cuadro más común, te inventó una neumonía, pero no se comporta igual o hay un examen o algo que te dice, "sabes que esto no es el común y corriente del paciente". Otras veces, las menos como digo, está el antecedente familiar ya y a lo largo de mi trayectoria en estos 30 años yo he tenido varias familias que son hijos de hermanos, llegan los primos llegan de repente te llama la atención por la cosa de genética, los apellidos, entonces tú te acuerdas por ejemplo, que la familia (inentendible min 4:11) , que son gitanos y que uno sabe que la gran mayoría de esa tribu vive entre xxxxx y xxxxxxxxx, entonces hay uno sabe que hay como es un olorcito, algo que no es habitual. Pero como digo, la mayor parte de las veces es un paciente que llega muy grave que uno no sabe lo que tiene y que no responde al tratamiento en que no se puede. 95% de estos niños graves se mejoran hay este otro grupito que no se mejore.

Entonces uno empieza a ponerse más quisquilloso los temas que hemos aprendido ponte tú viendo paciente y a uno le empezó a llamar la atención la carita, por ejemplo, ya o no sé cómo son las orejas, todo en la apariencia del paciente que muchas veces desde el punto de vista genético son marcadores, por ejemplo, en el en el área sur digamos xxxxxx, la xxxxxxx, xxxxxxx, no hay muchos pacientes colorines, originalmente colorines digamos después hay muchas que se tiñe de colorín jaja, pero el colorín, el pelo distinto uno tiene un ojo clínico que se va, se va desarrollando con el tiempo que dice, oye, aquí hay algo más, cuando uno dice o que hay algo más, ahí empieza el viacrucis, ya? Si bien nosotros tenemos muchas posibilidades diagnósticas en el hospital, somos un hospital público, por lo tanto si yo dijera ok, voy a gastar todo comillas, "mi presupuesto de estudios genéticos en un paciente y dejó a 75 sin atender" o al revés voy a hacer muchos procedimientos muy caros focalizados en uno en términos éticos y de justicia estoy dejando de hacer otras cosas cachai? Porque porque como por donde uno lo mire, los recursos de salud son súper limitado y las necesidades son infinitas y al día siguiente son infinitas más el doble, entonces muchas veces uno empieza a recordar pacientes anteriores y empezar a llamar a los especialistas, por suerte ya desde hace varios años tenemos como genetistas estables, antes eran más escaso y tenían una lista gigantesca y nosotros lo que estamos haciendo es sacar a sus especialistas que atienden ambulatorio para que les den horas de uso y que vayan a ver que habitualmente son después de hora, como son súper escasos no van todos los días está ahí y hay una empresa.

E: Es algo que depende, si no, no continúe, es algo que depende más como del trabajo de uno.

P: Exacto y de en el fondo de las redes que uno vaya armando ya, lamentablemente no es como que esto pudiera ser GES súper fácil, o sea por ejemplo, la fibrosis quística que ya no es tan rara si tiene una canasta ges y todo, pero hay otras que no sé po' hay una que vimos una vez que de hecho está publicado cachai? Y que podemos llegar al diagnóstico, pero de ahí a encontrar otra o de alguien que nos diga, sabes que esto se parece entonces tiene primero mucho de ojo clínico de sospecha, dos tiene mucho de estudio y búsqueda de bibliografía y por suerte nosotros siempre tiene becao alumnos en los cuales "sabis que revísate eso y lo presentai mañana", tiene mucho, como te digo, de redes y de conocer gente cachai? no porque uno lo vaya a pitutear así como por la ventana, pero o sea yo a la xxxxx de repente le escribo "oye, tengo esta cosa rara o me pidieron este examen", o que se yo.

E: Claro no, pero es como el el trabajo entre pares por decirlo, no?

P: Exacto, exacto, porque finalmente un punto que super importante es que por mucho que por muy top que pueda ser, por mucha tecnología que tengo que sea súper mateo así inteligente, nosotros a nivel del hospital público no generamos conocimiento, o sea es muy raro, salvo que estemos participando en un estudio multicéntrico y no solamente en Chile, sino que en latino América con España o a través de otras cosas como académico, nosotros nos vamos a descubrir el gen de la quitina pirulasa a propósito de eso, porque finalmente tampoco se nos puede olvidar que en el fondo, el giro

de nuestro negocio es sacar pacientes de la UCI, atenderlo y o mejorarlo, trasladarlos, darlo de alta. Entonces, eh, al principio era súper personal, te estoy hablando hace 30 años atrás, en que uno ok lo encontrabai raro y así, así como echabai gotitas en el pipi de la guagua a los fibróticos quísticos, nosotros los pediatras viejos nos enseñaron a chuparle el dedo para ver si eran salados jaja, de verdad, porque claro, son entonces uno dice, así como la mamá dice, "no es que mi guagua es como si fuera de la playa", uno dice chuta eso es fibrosis quística, cachai? o como te digo, los apellidos se van repitiendo y uno sabe que de repente clusters familiares.

E: Y doctora…

P: No, no dale no mas porque si no me parai yo puedo hablar mucho rato.

E: Ya perfecto, sí son varias preguntas y así que voy a tratar de hacérsela, le quería preguntar, principalmente que que ¿cuál han sido quizás como las principales deficiencias que usted ha podido ir identificando para el tratamiento de enfermedades raras, ahora que me comenta como todo este, este recorrido, como quiera deficiencias se van denotando?

P: Bueno, primero que nada es el acceso a métodos diagnósticos, porque en el fondo muchas veces uno puede llegar a un diagnóstico, como te digo, ok, no metaboliza bien los lípidos o es un problema de una atrofia muscular, pero eso no te basta primero, para llegar a un diagnóstico específico y dos que no necesariamente todas van a tener un tratamiento que sea sostenible en el tiempo o sea, yo tengo, por ejemplo, sé que este niñito requiere una leche especial, ahora hay mucho más acceso, hay mucho más acceso, por ejemplo, a a otro tipo de terapias biológicas, pero algo que nosotros vemos mucho sobre las atrofias musculares espinales, antiguamente se llaman Werdnig Hoffman, de hecho yo todavía estoy en contacto y veo a los medios hermanos, veía en la consulta, de un par de niños que fallecieron porque en esa época los ventilabas, pero llega un tiempo que no podía seguir y se cansaba, o se extubaban o se infectan y nunca se iban para casa. Pasó el tiempo y ahora tenemos más rapidez en el diagnóstico, estamos mucho más atentos y existe la posibilidad, por ejemplo, si un niño depende de un ventilador de hacerle una traqueostomía y mandarlo pa´ la casa. De hecho, yo tengo una emblemática pareja de gemelos, tienen 13 años ya, los diagnosticamos de guagua y ellos tienen, pagado por FONASA ventiladores monitorea máquinas de aspiración y todo, pero esto de las atrofias musculares, por ejemplo, de repente dependemos de órdenes judiciales para poder hacer el tratamiento, o sea, tú entenderás que un sistema de salud pública que implica que la Corte Suprema tiene que dar la orden para yo darle spinraza los pacientes, es una barbaridad, o sea estamos y son casos individuales y muchas veces te encuentras con las barreras burocráticas de la de la dirección del hospital, que sabe que estamos pidiendo un medicamento tirado las mechas o que para hacer el diagnóstico hay que mandar una muestra a Alemania, nos pasó varias veces sea la confirmación iba a ser en Alemania en euros y los pacientes son FONASA A, o sea, muchas veces no tienen un peso partido por la mitad, literalmente. Entonces estas barreras son burocráticas, por un lado, son de diagnóstico, son de acceso a tratamiento o simplemente porque no tenemos tratamiento o lo que hay aquí es un pobre (inentendible min 0:12:10) de lo que hacemos, cachai? o sea la leche especial vacana ok un tarro, pero los otros 25 que requiere al mes los tenemos que armar así, casi como Harry Potter en en un caldero, entonces esas son las cosas que que a ti finalmente te desgastan cuando tú estás esperando una resolución judicial pa´ poder administrar el medicamento y como son clientes súper

frecuentes, por decirlo de una manera, o sea, se hospitalizó muchos y to´, uno empieza a generar como te digo, un lazo con esa familia y te empezar a desesperar o sea, muchos de nosotros hemos sacado plata del bolsillo porque sabemos que, no es que solamente se quede sin tratamiento, sino que muchas de estas enfermedades son progresivas y producen un daño que después es más difícil de manejar. Entonces, cuando tú ves una cara conocida y te dice "doctora, si usted vio a mi sobrino porque mi prima la, no sé qué", entonces tu deci "oye claro", en el gran cuestión, la gran cantidad de pacientes que yo tengo, evidentemente, estos son súper poquitito, pero pero para esa familia, para nosotros como tratante y para el paciente, estas son guaguas o sea, imagínate además el duelo que hace esa familia, que estaba esperando una guagua sana que tenía un hijo hay, nosotros en (inentendible min 0:13:34) hablamos así como el hijo fantasmático, no sé si tú cachai esa esa…que cuando cuando tú estás embarazada, si tú tienes una idea en tu cabeza de cómo va a ser tu guagua, ya la soñaste desde que jugabas a la muñeca o durante todo el embarazo y todo cuando nace una guagua tú tienes que acomodar este hijo fantasmático que estaba en tu imaginación, dígamos, y en tus esperanzas y en tu proyección y todo con el hijo que realmente es, ya, la gran mayoría de nosotros hace la superposición y perfecto y uno se enamora a primera vista de esta guagua aunque después te haga sufrir y no se po´ pololee con un chascón y todas las cosas. Estos pacientes no cumplen con ninguna de esas cosas, a veces son son feítos o nacen antes o nacen con cardiopatías asociadas con mucha enfermedad, entonces eso también empieza a generar una carga en los papás y uno termina ok haciendo terapia al papa o diciéndole a la mamá que "oye él no te quiere déjalo amiga date cuenta" jaja, entonces es re complejo porque no solamente es la posibilidad de okey, te enfermaste te diagnostiqué, te di penicilina, te fuiste pa´ la casa y uno lo va viendo como, como va avanzando esta enfermedad entonces finalmente uno también tiene que aprender a quien muchos de estos niños van a vivir poco, donde los tienes que acompañar y nunca dejarlo solo y un intensivista no es como la definición de, de alguien que los acompañe a 30 años.

E: No po´ claro, todo lo contrario y doctora eh, así como usted menciona estas deficiencias o bueno, esta esta estas barreras que ¿qué barreras valga la redundancia, existen para que para que estas deficiencias sean superadas? ¿cómo cuáles son las trabas que van apareciendo al momento de tratar de solucionar estas deficiencias que usted menciona?

P: Bueno, yo creo que lo primero es que exista conciencia de estas enfermedades raras cachai?, y que pero que exista una una conciencia real de que existen y no de porque salieron en xxxxxxx cuando se encadenan pidiendo pidiendo pantalla. Segundo, que la gran mayoría de mis colegas y sobre todos los que no están haciendo clínica y no ven estos pacientes, estoy hablando de de cualquiera, digamos, tienen muchos, mitos alrededor de esto cachai? o sea un niño, por ejemplo, con una distrofia muscular que no se mueve, no significa que tenga un retraso mental, estos pacientes, no son todos iguales, no todos significan una sentencia de muerte al tiro cachai? porque todas todas estas cosas raras finalmente terminan en la misma bolsa, pero es una bolsa súper diversa, entonces que que la comunidad médica tenga conciencia de eso, que los alumnos, que la gente en formación que aprenda de esto no es sólo una lista que yo uno se aprende como mnemotecnia, no, por ejemplo, la, la glucogenosis son vacas, pasan frío al mascar hojas tan heladas y eso me lo aprendí en tercero de medicina que es el (inentendible min 0:17:03) pero que son gente super concreta y que sé yo y lo otro

es que muchas veces el el hecho, por ejemplo, de pagar un examen diagnóstico caro o de dar una dieta o subvencionar una dieta que aparece con una cuenta súper enorme a la larga es más económico y más eficiente que dejar estos pacientes a su evolución natural cachai? porque consumen mucho más recursos ya? entonces efectivamente, ahora hay un plan que ventila los pacientes en la casa, disminuye las hospitalizaciones, disminuye el uso de fármacos antibióticos, por ejemplo, caros, etcétera. Entonces, que cada instancia de esto que que trabajan o están en la periferia de los pacientes con enfermedades graves tiene que tener súper claro qué significa tener una enfermedad rara, y ya el nombre te hace (inentendible min 0:14:29) aviso cachai?, porque es como es una guarara, pero esta cuestión es más rara y una hormiga con pestañas no sé, o sea de verdad cuando uno no conoce y cuando uno no está al lado del paciente, esto como en la nebulosa, entonces yo creo que por ahí va, que la conciencia que genera esto y además, y hay otra cuestión, por ejemplo, no sé si esto es como muy xxxx correcto, pero, consejería genética, o sea tú, es difícil de entender que haya cuatro niños con los cuatro hermanos con la misma patología, si al segundo nadie les explicó a los papás, cachai? no es que yo esté diciendo ok te hacen una un diagnóstico por amniocentesis y hacen una, una, un aborto terapéutico, no, no estoy hablando de eso, pero estoy diciendo sabe que usted tiene toda esta información en la mano y usted decide si juega a la ruleta, o no la juega, pero es lo que yo le puedo informar es que estás son porque después te dicen, “pero si yo ya tengo 3 niños enfermos y son 1 de 3 o 3 de 1 me tiene que salir uno sano”, entonces es que así no funciona.

E: Doctora, ahora sí le pregunto, por lo contrario, si le pregunto por fortalezas que existan a nivel nacional, acá en Chile, el respecto de la enfermedades raras respecto del tratamiento, lo que usted considera realmente, qué fortalezas puede ver?

P: El aperrado del equipo que trabaja, o sea, el el compromiso de muy pocos para hacer muchísimas cosas eh y que te ponen a un nivel que es superior al resto de los pares latinoamericanos, por ejemplo, y sobre todo, que la rigurosidad del equipo médico de buscar diagnóstico y y como te digo, esta es la posibilidad de interactuar entre pares para generar diagnósticos para o sea me acuerdo hace muchos años atrás que, hay un recetado, unas gotitas en el ojo, entonces hablar con el químico farmacéutico que empieza a decir, “ok, esta enzima que está no la podría echar”, te invento un agua con azúcar, sino que tiene que tener estos estabilizadores y de repente uno genera soluciones mucho más práctica que otra, ya? entonces primero es la fortaleza de los equipos y segundo que lentamente, como te digo, yo tengo muchos años de circo, ha ido apareciendo más conciencia de esto y por lo tanto se buscan más ya? y desde la existencia de planes como la pesquisa fenilcetonuria o o del hipotiroidismo congénito, se ha ido ampliándose, hay más posibilidades de saber y si uno sabe hacer el diagnóstico y las visibiliza más y lo otro es que de las fortalezas que hay aquí es la capacidad de estos padres, de estas familias de generar ruedas y son distintas redes, una que tiene que ver con la cosa práctica, yo te convido un tarro de leche porque a mí me quedó del mes pasado mientras tú te conseguis lo otro o de que… así como economía de escala, entonces compran sondas de aspiración entre varios, la señora que conocí la otra vez, en uno de estos simposios que hace la (inentendible min 0: 14: 31) que tiene un recetario de efectivamente de recetas y cosas para alimentar a sus hijos, que tienen una restricción de estética súper amplia ya, pero es que es posible hacer empanadas pal el 18, aunque no, la mitad del supermercado, este prohibida, y por lo tanto, eso es súper importante y que y que ellos

se las arreglan pero, pero que es una fortaleza, pero por otro lado, como los que están viviendo eso, los que están en esos zapatos se anuclean y llegan, por ejemplo, a tribunales y algunas otras cosas, y le da una falsa sensación de las autoridades de salud a la gente que está en posición de ayudar o de generar legislatura o alguna cosa así, "ah pero si ellos se las arreglan" cachai? entonces "no, pero si son poquito, así que mejor que entre ellos", pero si hay alguien que tiene conciencia que, por ejemplo, que en Argentina el remedio de la fibrosis quística vale el 10% de lo que vale acá lo que debiera haber es que el ISP recibiera esto, e hiciera una gran compra cachai? entonces, pero yo creo que que tiene que ver con que la gente que trabaja en esto tiene un compromiso que va más allá de toda lógica, los papá la familia con los niños, los tratantes con los niños, las redes que se arman alrededor, entonces yo creo que esas son las cosas que son importantes, pero que no pueden ni deben, y una barbaridad que reemplacen una estructura clínica administrativa que se haga cargo de esto ya? y porque además, en la medida que a lo largo de los años hemos ido resolviendo los problemas como agudos, o sea los niños no se mueren de neumonía, no, no se mueren desnutridos en la calle ni les da poliomielitis, salvo ahora con los antivacunas que empiezan a hacer tonteras, cachai? o sea sabemos que nosotros en la UCI vamos a tener muchos pacientes crónicos, el invierno está lleno de neumonías, pero los que se quedan persistentemente y los que consultan y los que consumen más recursos, más días cama, horas de pabellón, etcétera, son estos pacientes, entonces y y hacer ese balance, yo creo que de repente falta esa visión, como más amplia y eso tiene que ver además con la mentalidad de nosotros como intensivistas, si uno ve el paisaje completo, tu empezar a tratar los síntomas, si no ves estos pacientes, por ejemplo, de las atrofias musculares espinales uno está esperando que la Corte Suprema decida y eso es una barbaridad, no puede ser que la legislatura, o sea los tribunales decidan algo que debiera ser eh manejado a nivel de los, de de la clínica, de los médicos o del equipo de salud, digamos de los expertos.

E: Y doctora en el tema a todo esto, el tema del tratamiento de los síntomas es algo que vamos a conversar, pero más adelante, me gustaría preguntarle, ¿usted ha estado en instancias de planificación, de evaluación, diseño de estrategias? ¿No sé si le ha tocado estar en instancias internacionales sobre estos temas o vinculación con organizaciones, de pronto nos podrías contar un poco de eso? Sí, es que les ha tocado.

P: A ver específicamente en ese tema no, yo en algún momento fui subdirectora del hospital de mi hospital y he tenido como otras instancias, pero de verdad cuesta instalarlo o sea, en algún minuto trabajé con una de las abogadas que trabajaba en la (inentendible min 0:24:35) con nosotros es que está muy a cargo de los de las enfermedades de depósito del (inentendible 0:24:41), todas esas cosas, pero pero no, porque muchas veces uno es sólo una pieza en este baile cachai?, entonces, efectivamente no sé po´ el día que no sé po´ una nieta del ministro de medio ambiente, tenga una enfermedad rara, probablemente eso visibiliza mucho más, si es la hija de un influencer cachai?, o sea si si la la reina de las teleseries que está ahí, o la la la, que más tiktokera o farándula, entonces y y te da rabia porque o sea uno tiene, pero a mí personalmente es sólo como a nivel académico más pa´ arriba no me ha tocado.

E: perfecto y de lo que le ha tocado ver usted ahora, si es que vamos, si es que vamos bajando más a la al paciente, a nivel del paciente, sus necesidades, ¿cuáles son quizás las principales dificultades que usted puede ver en los pacientes en torno a sus enfermedades. Sé que las realidades son bastante variables, claro, pero a nivel general, ¿qué es lo que ha podido ver usted que sean como dificultades que se vayan repitiendo más que…?

P: Para los pacientes ponte tu tu más grande, porque claro, nosotros mejoramos la atención general y todo eso igual impacta en una mejor calidad de vida y una mejor sobrevida. Cuando llega ponte tú a adolescencia y se empieza a dar cuenta de la diferencia que existe, cachai? o sea te invento un niño que tiene que no se po´ estarse pinchando cada… de los diabéticos, puesto que son como los más, que no son raros, pero pero en el fondo, mientras más crecen los niños tienen primero más acceso a ver las diferencias y eso está mal, porque si hay algo que tú no quieres ser a los 14 años es distinto, cachai?, nicagando. Segundo que en el fondo no van al colegio, por ejemplo, porque están, tiene muchas hospitalización ahora, si uno tiene nosotros tenemos hace muchos años una escuela hospitalaria, pero tienen que, pero no siempre están tan a la par ya?, o sea, yo de todo, en todos estos años hay de mi paciente regalonas que dio la psu en el hospital, la xxxxxxxx que se murió esperando un trasplante por ser fibrótica quística y era, pero es que atómica y otros niños que en situación de pobreza, además, se dan cuenta que ellos no tienen los mismos recursos que o ellos mismos adquieren una una madurez, son viejitos entonces se achican, no no nota entonces como muchas de estas son guaguas chicas que a veces no ven hasta que, como te digo, si es que sobreviven a una capacidad de compararse con su pares. Y para los papás también es tremendo como te decía yo, o sea que no hay no hay una concordancia entre lo que ellos querían y soñaron, y esta lucha continua de todos los días, de cada hora del momento, o sea, y eso cada vez lo vemos más, ahora hay más conciencia esta vez, pero pero que no puedan participar en lo que ellos desean y que siempre están como olvidados cachai? porque además, como digo, o sea, muchas veces los esconden, no saben o terminan siendo como sujetos de de caridad o de así como piedad, pero así como de lejos “pobrecito”, pero por suerte no es pariente mío, cachai? Eso es complicado.

E: Doctora que bueno, uno de los temas que nos importan ver el impacto por lo que ya estamos conversando, que el impacto que tiene la enfermedad en la vida como tanto del paciente como de los familias, equipo. Le quería preguntar porque usted me estaba comentando de lo que le pasa a los pacientes que claro que son jóvenes que. ¿Qué pasa con el tema de la familia aquí? ¿Cuáles son como cuál es el impacto que tiene el tema de la enfermedad en en la dinámica familiar, quizás también a nivel económico, si es que no se puede contar un poco cómo cómo es el tema con el sistema público? No sé si es que también nos puede hablar del sistema privado.

P: Del privado no porque yo estoy absolutamente funcionaria pública toda mi vida cachai? Lo que te puedo decir primero estas son familias que están devastadas, porque primero no saben lo que tienen. Después también nosotros vamos contando cosas que no entienden, muchas veces ni siquiera nosotros entendemos exactamente lo que estamos eh hablando, tercero tienen primero si “no esto no está pasando, se equivocaron en los exámenes” y ahí como que se dividen entre los que están y eso por ahora, así como en entre perspectiva de género y todo el papa está buscando en internet, está

en hacer la ruma de cosas, está preocupado de la máquina y la mamá está ahí devastada, tratando de sacarse una gota de leche y tú le decis “no sabes que tiene una galactosemia, no puede tomar pecho materno” que también es una negación brutal del vínculo madre-hijo o sea, no solamente tu guagua está enferma y lo que tú soñaste, que tu leche materna y que todo el mundo dice que es mejor que el pan integral, resulta que envenena comilla, a tu hijo. Y después empiezan si hay más hermanos sano o enfermo, aquí quedan de lado, cachai? Y el hermano es, crece solo a cargo de la abuela de los tíos se pierden las cosas escolares del hermano que iba a bailar cueca, pero resulta que el cabro chico estaba hospitalizado se destroza todo lo que tiene que ver con la rutina familiar común y corriente que uno da por sentado, o sea, uno piensa en las mamas habitualmente que están en el rol de cuidadora principal porque el padre es proveedor y ahí se hace súper claro la demarcación no tiene tiempo para ir al baño ni para cortarse las uñas, ni para depilarse ni para dormir 5 minutos, y si cabecean se siente culpables, a parte de la culpa que esto, porque además alguien siempre dice “no, esta cosa tiene que ser genética”, entonces genética para el mundo es hereditario, entonces “no tenís un tío con las orejas raras” “no, si yo estoy convencida que fue mi papá” o una guagua que es adoptada o es fruto de una relación ilícita o que cualquier cosa la culpa te aplasta para siempre y y van pasando por negación y después hasta que de a poco se dan cuenta y una de las labores que hacemos nosotros que tenemos enlace y está la psiquiatra, está salud mental, está el asistente social, está la psicóloga, los terapeuta ocupacional, está el equipo rehabilitación y en el fondo de a poco empiezan como en la aceptación, igual que uno llega después de un período de duelo, porque efectivamente es un duelo del la guagua que no fue. Pero se agotan, entonces tú repente les decis “ sabis qué, hoy día en la noche ándate pa´ la casa”, la guagua está acá está bien, vamos a estar todos nosotros, no tienes por qué estar 24/7, ándate pa´ la casa hoy día llega a levantar las patas, comer algo rico y ver películas”. Y no son capaces, cuesta muchísimo que se desconecten porque esto es lo llevan como como no como una carga, sino que como una obligación y como una imposición. Hay gente que sí efectivamente tiene, tiene el consuelo de la fe o de una familia como bien aperrá y todo, pero si a eso le sumas pobreza, es tremendo, cachai?, porque todo esto es super caro.

E: Sí, por supuesto, no perdón que le interrumpa es para para avanzar, pero.

P: Irrumpe no más porque si no nos vamos a quedar hasta las 5 de la tarde.

E: Sí, pero le iba a decir sí, de hecho nos queda poco tiempo, pero le iba a mencionar, me imagino que esto también influye en la dinámica, como de la vida laboral y la vida social. ¿Cómo lo viven padres, como qué pasa, por ejemplo, con los trabajos?, usted me decía esta división de las tareas que que influye, pero no sé si nos puede contar un poco de lo que le ha tocado ver.

P: A ver, por ejemplo, nosotros tratamos de que ahora por lo menos uno le da licencia a la mamá ya?, pero llega a los 11 meses, 29 días y 23 horas, la mamá tendría que volver a trabajar, es imposible, imposible que trabaje si se lo llega a llevar a la casa, tiene que estar permanentemente encima,

entonces ya si eran ambos papás que trabajaban, se disminuye a la mitad si es que, el ingreso. Segundo, muchas de las familias nuestras, los trabajos son informales, entonces es por a contrata o no tienen contrato, no tienen previsión o de repente son FONASA c ahora ya no po´, pero hasta hace 5 días atrás igual había un copago y tú les decis "sabes que vamos a mandar un examen al xxxx", el INTA recibe plata cash, tenis que pagarlo, FONASA no reembolsa, si yo tengo que conseguirme un examen, como que a lo mejor es una enfermedad metabólica o algo raro con la (inentendible min 0: 27:53) que yo fui a resonancia, resulta que nos conseguimos una hora a las siete y cuarto de la mañana antes que empezara a funcionar el resonador, entonces la mamá tenía que llegar, que la mamá tiene 20 años, o sea y llegan con uniforme de repente de colegiales, entonces, no hay cómo, el el impacto laboral es tremendo, la precariedad, dejan de trabajar en lo que hacían, porque no sé, esto puede sonar muy triste, pero si éstas son papás de la clínica xxxxxx pueden hacer teletrabajo, se conectan al wifi de la sala espera, cachai?, hay una nana que se hace cargo, abuelo, hay auto, por ejemplo, tú imagina lo que significa salir con estos dos gemelos que ahora pesan 40 kg, tienen 13 años, la traqueostomía, el ventilador por dos, no hay autos que quepan, cachai?

E: Claro y doctora eh ahora para preguntarle un poco con el tema de los del del del diagnóstico en bueno, a ver yo le quería preguntar primero por el perfil de los pacientes, entiendo que es bastante variado, pero igual no sé si es que se le van repitiendo de pronto ciertos patrones, ciertos ciertas características y así mismo me gustaría aprovechar de preguntarle a nivel general, estos pacientes, cuánto, cuánto tienen que ir, cuántos especialistas tienen que estar visitando antes de llegar a un diagnóstico y antes de llegar a un tratamiento, si es que llegar a un diagnóstico claro?

P: Si es que, son meses, meses y años a veces, sobre todo si son como de de presentación más leve o son de de expresión variable pueden aparecer, no sé po´, nosotros los 12-13 años podemos hacer el diagnóstico.

E: Y tipo número de especialistas pueden ser varios, verdad?

P: 5-6 pa´ empezar a conversar, ya? o sea porque está bueno, estamos nosotros como intensivista, llega el infectólogo porque uno tiene que descartar infecciones y son más propensos a tener infecciones, el cardiólogo, porque hay compromisos cardiaco, el broncopulmonar, si es que es necesario que estés con tubo y hay kinesiólogos 24/7 en la UCI, enfermeros 24/7, profesionales en general, deben 30 fácil. .

E: Y doctora, disculpe que le interrumpa le puedo preguntar con respecto a los especialistas que qué experiencias van surgiendo en este como en este rebotar por decirlo así también entre especialistas,

no sé si las familias que comparten sobre su experiencia se ha cambiado de pronto también, como la la dinámica entre especialistas y familia o pacientes.

P: O sea ahora hay más especialistas y hay más especialistas formales cuando, por ejemplo, cuando yo llegué a hacer la beca, mucha de la gente que trabajaba en el hospital eran, muchos, incluso ni siquiera eran pediatras con una beca formal, porque todo esto de la formación y de la rigurosidad académica no es tan, no viene de tan atrás o era gente que dedicada a, cachai? o sea yo me acuerdo ante de que, "ok qué te gusta a ti" estoy hablando así como hay gente que tiene como 20 en 30 años más que yo, digamos que están por jubilarse, "ok, tú te vas a ir a trabajar con riñones, tú vas a ser cardióloga y si no te gusta o te gusta" y aprendías sobre la marcha. Lo que hay ahora es unos más especialista en mi hospital en particular hemos logrado armar un súper buen equipo y hay de hecho un equipo de enfermedades metabólicas en que hay un neurólogo, la nutrióloga, la genetista, cachai? o sea, no es una persona sola contra el mundo, pensando que es una enfermedad rara, ya? nosotros tenemos mucho más conciencia de eso, nosotros como unidad de cuidado intensivo, como te digo el debut, esto es muy catastrófico siempre, entonces hemos logrado y y vemos un patrón, o sea el niño que tiene compromiso respiratorio y que tú tienes que ventilar los (inentendible min 00:37:58) del ventilador y tiene una atrofia muscular, los pacientes con enfermedades metabólicas que llegan en acidosis que de repente se salen de la dieta y tú ya sabes que llegando tenis que ponerle un suero con mucha azúcar y y qué sé yo, como además ya, a esta altura me da lo mismo, entonces yo llamo a la doctora xxxx y le digo, "oye, xxxx sabes qué tengo la escoba, cuéntame qué hago o qué que te controlo de aquí a mañana, que sé yo" más acceso a exámenes de urgencia, por ejemplo, o sea ahí yo puedo ir monitoreando, monitorizando la amonemia de un paciente cada 2 horas antes el examen se tomaba una semana, se iba no sé po´ el xxxxxxxxxxx y volvía el resultado, etcétera. Hay muchos más convenios etcétera, entonces, en términos de acceso hay mucho más. Ahora ese mucho más, es de nada a un pichintún cachai? no es que con eso yo con cierre la brecha, sólo me acercó un poco más, entonces pueden pasar meses hasta que llego al diagnóstico, puede incluso nos pasa que el diagnóstico final no lo tenemos, el genérico no llega nunca, pero tú tratas el síntoma o el síndrome, digamos y a veces el paciente se te muere y ni siquiera, post mortem podis tener el diagnóstico y eso es una cosa que nosotros sabemos o sea se van a morir estos pacientes antes, su expectativa de vida es menor, nosotros los tenemos y estos pacientes ahora nosotros tenemos hasta los 18 años en el hospital, no hasta los 14 como antes, entonces vas siguiendo una trayectoria como te digo y terminas haciéndote no sé si amigo digamos, pero creando una relación que más allá de de médico tratante, médico-familia, sino que te importa te acordai del cumpleaños o te llaman a ti, la otra vez me llegó un ramo de flores así de la nada, porque cachai? entonces emm de repente, como digo, hay más posibilidades, pero igual es un camino super largo, super tortuoso cuatro-cinco hospitalizaciones, controles ambulatorios, exámenes que se pierden [...] entonces en el fondo, el esfuerzo que significa, en términos, así como energéticos, es mucho mayor, sea cada cosa que tú logras hacer o diagnosticar o hacer una prueba terapéutica que te cuesta 3 veces, 10 veces más de lo que te cuesta en otro tipo de pacientes.

E: Y eso perdón, no es sólo por estas barreras administrativas que usted menciona en algún minuto, sino que es netamente por también la naturaleza de la enfermedad de las personas es que no, no sabemos en lo que tienes.

P: Exacto exacto.

E: Doctora bueno, me gustaría meterme en ese tema, pero antes usted ya ha hablado sobre como la carga que significa tanto para para familia, para el paciente como antes distintos temas, como, como, ¿cómo se da la dinámica entonces ahí, con con los apoyos que reciben estas personas, por ejemplo, en los pacientes que a usted le ha tocado ver, que que qué relatan sobre los cuales son quizás sus mayores apoyos percibido en quienes se contienen más? Me imagino que pasa mucho desde las familias.

P: O sea, la familia es fundamental en la medida que estas familias logren superar el trauma que significa tener un niño con este diagnóstico, lo mismo pasa, por ejemplo, con los pacientes con cáncer o ese matrimonio o pareja o lo que sea o se juntan para siempre o e separan y habitualmente la separación significa que la mamá se queda a cargo de todo esto ya? Hace poco falleció la xxxxx que yo la vi desde, eran trillizos, de las cuales y la mamá, yo creo que es portadora de alguna cosa rara que nunca llegamos a diagnosticar, la xxxxx se murió a los 16 años y la mamá estuvo con ella sola y con los otros dos hermanos sanos los últimos 10 años de la vida de la Javi, porque, claro, una mamá no los va a dejar nunca es muy raro, entonces si la familia sobrevive, como digo, hacen un bonding súper importante y lo mismo con los abuelos, los tíos, siempre está la amiga paletiá que llega a acompañar y eso es súper importante, cachai? pero no es que nosotros tengamos un programa específico de apoyo, ahora existe el Chile Crece, tenemos apoyo de psiquiatría de enlace, pero no es específicamente para las enfermedades raras, sino que es para los pacientes de UCI por ejemplo.

E: De hecho doctora, le iba a preguntar, perdone el claro, primero le iba a preguntar como eh, qué pasa con las amistades? Claro, si es que si es que ¿qué pasa, qué rol cumplen las amistades como apoyo en en el tema de la enfermedad y también a nivel desde el equipo médico, cuál es, qué tipo de apoyos se entregan, desde qué es lo que pasa desde el equipo médico?

P: Bueno, como te digo, hay si hay buenas amistades, claro, las amistades para las familias es súper importante cuando existen y se apoyan o la familia extendida, eh los grupos religiosos si los padres tienen algún tipo de fe, también es importante ya? o sea yo tengo un grupo, conozco que es una familia que no no son raras, pero son dos primitos, uno tuvo una leucemia que ella se mejoró y el otro tuvo una asfixia por inmersión se cayó en la piscina y quedó súper dañado, pero ellos tienen una red, tiene como 700 primos, los conozco porque son primos de mis primos y y son súper aperrados desde el punto de vista religioso y tienen una fe o sea impresionante, ese entonces sí existe, en general, son a toda prueba, cuando no existe es tremendo para los equipos médicos a nosotros que trabajamos en la UCI entonces como te digo, nosotros estamos acostumbrados a a ver estas cosas y no no, nos desgasta muchísimo digamos, pero uno aprende a disociar qué es lo que significa, yo tengo que hacer una pega y tener mi paciente estable, aunque me duela el alma, aunque me dan ganas de llorar, lloró una o dos veces por semana fácilmente desde hace 35 años cachai? y se muere un paciente para mí

es súper devastador y hemos ido aprendiendo a vivir con eso, pero ahí se separan en dos cuestiones, uno, que son los que son médicos puro como medicalizado que están preocupados del examen, del respirador de todo y se enfocan, porque esa es la manera de sobrevivir, cuando tú ves mucho paciente grave y hay otros como yo, que somos más (inentendible min 0:49:41) que yo no solamente me voy a preocupar de eso, pero a lo largo del tiempo he ido aprendiendo a acompañar a los pacientes en estado terminal, acompañarlo en el momento de la muerte y para eso tenis que tener yo creo que una personalidad especial y algunas habilidades que uno va adquiriendo ya? o sea en los últimos tiempos, durante mucho tiempo soy yo la que acompaña a los niños cuando fallece ya? sé que tengo una carga, pero además yo sé que tengo esa es, no sé si habilidad o ese don de poder estar ahí, me pesa? claro que me pesa, llego a la casa a llorar, pero a la suma y la resta es que es una buena cosa.

E: Doctora, y qué apoyo reciben los que apoyan, por ejemplo, cuando cuando preguntamos sobre cuidadores y cuidadoras en general claro son las mamás, los papás, abuela, Cuáles son las necesidades más importantes a considerar al momento de hablar del apoyo a cuidadores?

P: O sea, lo primero es que sólo en los últimos años se ha ido reconociendo la necesidad de cuidar al cuidador, el burnout del cuidador, porque mientras no estén esos zapatos, tú no tienes idea lo que significa cuidar a un paciente con necesidades especiales, quiero ponerlo de esa manera y que puede hacer con un paciente pediátrico, con un adulto postrado con un cáncer terminal o sea el cuidador, la carga del cuidador es tremendo, porque el cuidador nunca cesa su rol de cuidador, porque tiene, si asume como un cuidador, sobre todo en las mamás no paran nunca y convencerlas de que primero es el autocuidado y de porque tenis que cuidarte para poder cuidar y cuesta mucho y en el fondo, por eso los grupos de pares de estas asociaciones de pacientes con patologías similares eh religiosas y todo, pero el cuidado del cuidador ha sido un tema súper reciente y que yo creo que se mira como ah si claro, si a alguien le va a llevar un un cafecito, pero o sea al tercer cafecito te lo tiro en la cabeza, si yo no necesito que me traigan un cojín, necesito que me digan “hoy en la tarde tu duerme”, “no, es que no voy a poder dormir”, “no importa échate y ver monitos animados si es necesario” porque mañana la función sigue cachai? o sea no es que esto voy a terminar el tratamiento en 7 días, se acaban los antibióticos, esto es en 70 años acaba este calvario. Y además, significa que el cuidador se posterga sí mismo, si le sumas a esto que en las enfermedades raras el componente genético es súper importante, entonces puede ser que el hijo es la expresión de esto, pero la la mamá o el papá son portadores, por lo tanto, también tienen cierto grado de patología que no es tan visible, pero que los hace, por ejemplo, que los músculos se cansan más, que tengan poca tolerancia a la fatiga que requieran ciertas horas de sueño profundo que no se pueden garantizar. Entonces una de las patas fundamentales es cuidar a los cuidadores y que aún haya un segundo cuidador, por ejemplo. Porque antes uno decía “ya vamos a la casa y lo cuida la mamá”, pero la mamá no puede estar 24/7, 12 meses, imposible, años, o sea, por último para hacer pipí.

E: Y doctora, si pensamos en, bueno en el apoyo que genera lo que usted mencionaba, el los equipos médicos que apoyan también como a las familias de los pacientes, qué mejoras pueden que pueden? [...] Mejoras, bueno, en realidad le quería preguntar antes de que continuemos, si es que usted tiene unos minutos más para.

P: Mi hijo, dice cuidado del cuidador y primeros auxilios psicológicos él es profe, pero sabes, se preocupa mucho de este tema?

E: Auxilio psicológico. De hecho, eso ha sido un tema que ha sonado bueno antes de que continuemos. Yo le quería preguntar si es que tiene unos minutos más porque me gustaría que habláramos sobre diagnóstico y tratamiento, pero estamos terminando el el tiempo que teníamos destinado.

P: Como como tú digas yo tengo, yo tengo un tiempo más y ya estoy en mi casa.

E: Sí, sí, es un ratito más en todo caso yo le quería preguntar, claro por mejoras para eh mejoras en relación al apoyo al paciente desde el ámbito médico, qué es lo qué, qué, qué es lo que hay actualmente, qué es lo que se puede mejorar, qué es lo que falta?

P: Lo que hay ahora es, no es mucho más de lo que había hace algunos años atrás, que tiene que ver, por ejemplo, con acceso a tratamiento, alimentación especial y ahora hay más acceso a equipos multidisciplinarios porque, por ejemplo, preservar que la capacidad de caminar, preservar al paciente, que este derecho, escolarización, porque no por estar enfermo, no vas a aprender a leer ya? acceso, por ejemplo, a lentes uno de repente no se le ocurre que un niño de 4 años necesita anteojos porque es miope, entonces si eres miope y además no puedes comer chocolate o sea no ves, nada, ya entonces, eso existe y, por lo tanto, eso ha ido mejorando mucho. Segundo, como te digo, existe un poquito más de conciencia del tema al respecto ya? y como te digo, no pasa porque esta sea la semana, si el día de las enfermedades raras de la visibilización, el 29 de febrero y todo lo que tú querai, pero pero pasa porque ahora yo creo que dentro de todo, nosotros, como como sociedad, estamos más abiertos a la diversidad, que pareciera que no tanto después de este fin de semana, pero, pero en el fondo tiene que, se acepta un poco más ya? en cosas así como grande, ahora los niños Down no se esconden ya? cuando yo empecé a hacer turno en la UCI en los 93-94 tener Down era un criterio de exclusión para entrar a la UCI, no entraban, porque se iban a morir porque nadie los operaba del corazón y todo, ahora ser Down es como tener diagnóstico, no sé po´ ojos cafés, da lo mismo, entonces hemos ido teniendo más acceso, existen programas en que uno puede darles hospitalización domiciliaria, eso es un programa que tenemos nosotros, por ejemplo, esos pacientes dependientes de nutrición parenteral, pacientes en ventilación mecánica crónica con traqueostomía reciben el apoyo de alguien que los va a ver una vez a la semana, a veces todos los días, a veces cada dos semanas, están los insumos que uno antes tenía que, literalmente robarse pa´ callao´, ahora hay programas y FONASA te paga eso, lo mismo que sillas de ruedas, ortesis, entonces sí hemos ido mejorando muchísimo en lo que podemos hacer, pero como te digo, esto todavía es cerrar la brecha, no es que nosotros estemos haciendo cosas proactivas para recuperar este niño, niña o adolescente, familia hacia una sociedad inclusiva, los estamos empatando recién con suerte. Entonces hay más exámenes, efectivamente, tenis más acceso a screening poblacional descueve, o sea hay muchísimas cosas. La Corte Suprema entendió, nosotros no, como no te explico la rabia que le das la dirección del hospital cuando les llega un oficio, que dice en pro del derecho a la vida, pague 40.000.000 de pesos pá darle el spinraza. Entonces eso ha ido apareciendo y efectivamente es mucho más, pero como te digo nunca

va ser suficiente ya? y como digo, y en la medida que que que nosotros vayamos diagnosticando más, buscando más puede que lleguemos no tanto a a tratar de desarmar los desastres de una guagua que no ve, que no come y que necesita gastrostomías, sino que por lo menos vamos a tener una calidad de vida mínima que permita, que esos padres disfrutan del hijo el tiempo que lo tengan, porque finalmente uno podría decir " sabes qué este paciente con enfermedad metabólica puede llegar a ser como Stephen Hawkins" cachai? doblao en 25 con atrofia muscular, pero con acceso a todas las cosas, y no hacer una completa bailable para comprarle la leche espesa.

E: Ahora doctor, si es que entramos inicialmente en el tema del diagnóstico, que sabemos que en el caso de enfermedades raras o poco frecuentes, es un tema que, claro, la odisea diagnóstica es algo que es una carga importante, pero me gustaría preguntarle a usted desde su perspectiva eh ¿cuál es la importancia que según usted, tiene para los pacientes el tener o no tener un diagnóstico como lo como lo verbalizaría usted quizá?

P: O sea, primero que nada el tener un diagnóstico significa, pero tener un interlocutor conocido con nombre, con apellido y con historia ya?, porque si tú tienes un síndrome hipotónico, no te dice nada, solo te describe a alguien que tiene debilidad muscular, pero si eso se transforma en una atrofia muscular espinal tipo 1 con gen identificado, eso tiene una evolución natural, entonces tú sabes qué esperar. Primero, puedes ponerle un nombre porque va a llegar la vieja copuchenta de la esquina y va a decir "uy este niñito tan enfermito, qué tiene?" No sabemos tiene algo en los músculos va decir "tiene una enfermedad genética porque tiene un gen alterado", toma cachito de goma ah después recuérdame contarte una historia que es pa´ llorar un poquito. Ya, entonces primero tú tienes un interlocutor lo conocido para para ese paciente y para su familia, tienes una evolución más o menos conocida, por lo tanto, te puedes anticipar que un AME tipo III a los 10 años puede que necesite un ventilador no invasivo si yo se lo pongo antes y lo ventilo en la noche, el deterioro de su función pulmonar lo retraso, si yo lo nuestro bien y tiene acceso, por ejemplo, rehabilitación, distinto es para pacientes que no se puede mover, moverse en el agua, por ejemplo, cosa que ahora tenemos entonces, es fundamental saber a qué te estai enfrentando.

E: Y, en ese sentido, perdón. ¿El diagnóstico tiene influencia entonces en el estado de salud del paciente, también de qué manera, de qué manera influencia nos podría contar?

+

P: Tú imagínate que tú ya tienes una niñita de 2 años con una una (inentendible min 55:55), se descompensa, llega a cada rato, lo pinchan y lo vuelven a pinchar, vuelven a hacer estudios diagnósticos, nosotros somos mandados a hacer pa´ ah sabis qué tiene escáner de hace dos meses, así que ahora le vamos a hacer una resonancia, vuelto a hospitalizarse, lo pinchan tiene tiene que ver con el dolor al paciente, el dolor a la familia, el gasto en recursos, los tiempos hospitalizados lejos de la familia, lejos de la escolaridad y las consecuencias que tienen conversamos antes para el resto de la familia, para los otros hermanos, el gasto en camas de UCI, cuando podrían estar dedicadas a otra cosa, horas de pabellón, entonces cuando yo tengo un diagnóstico, yo sé que pasa qué va a pasar y sé que para esta enfermedad no saco nada con hacerle 45 escáneres porque basta una resonancia, por ejemplo o no voy a pedir una biopsia porque ya tengo el diagnóstico genético, cachai? mientras más

especificidad y rapidez en el diagnóstico, también te ahorras en gastos de recursos, porque al principio cuando uno dice enfermedad rara, enfermedad metabólica o qué sé, tenía un disparo a la bandada y mientras más puedes acotar ese diagnóstico y encarando incluso a veces nos pasa, sabemos exactamente qué gen es el que está involucrado, tú sabes qué pasa con eso, cachai? entonces llegar a un diagnóstico implica menos sufrimiento, implica mejor manejo a futuro, más conciencia de las complicaciones, de manejo y también es, por ejemplo, decirle a un paciente, "sabes que esta enfermedad en el 99,9% de los casos, los niños viven 10 años", si ya llegaste a ese diagnóstico y el niño tiene 2 años, tenis 8 años, claro tiene fecha de vencimiento, pero sabes y la y muchas veces efectivamente es así, a mí me pasó con una pacientita con una enfermedad degenerativa cerebral que no alcanzó a cumplir 10 años y la expectativa de vida eran 10 años, se murió a los 9 años 8 meses. Entonces eso es lo importante del diagnóstico y además el término como de justicia social es porque yo así dejó de gastar recursos que son fútiles, porque finalmente todos queremos que haya un diagnóstico súper específico y además, para consejería genética, no solamente para esos papás que probablemente muchos de esos dicen "Yo no voy a tener más hijos" o se separan y todo, pero hay hay tíos y primos y también pa´ saber, para los médicos, también importante saber.

E: Y doctora. ¿Qué es lo que pasa con bueno, yo le pregunté con el estado de salud, pero eh existe evolución en independiente de que la persona tenga una enfermedad rara, una vez que la persona consigue finalmente, sea después de meses o después de muchos años, consigue un diagnóstico luego de tener este diagnóstico ya definido y claro, eh, cómo evoluciona la enfermedad en general de, evoluciona, se deteriora, mejora se mantiene igual no hay ningún cambio, hay cambios igual más allá del cuidado cotidiano, por ejemplo?

P: O sea, cuando tienen un diagnóstico muchas veces uno sabe que es que, qué puedes hacer y sobre todo que no debes hacer, porque ese link ese salto, porque yo puedo hacer lo que se me dé la gana en términos médicos, no cierto? yo puedo decir, ok le voy a poner un catéter, lo voy a meter a diálisis, voy a, porque muchos de esos tratan los síntomas ya? y el paciente dice ya ok o los papás en general "haga lo que tenga que hacer para poder, para que se mejore". Cuando tú tienes ese diagnóstico hecho, este "para que se mejore", a veces se transforman, "no se va a mejorar, pero para que esté sin dolor para que se vaya a su casa" y porque efectivamente ese de "yo puedo hacer", no significa que yo deba hacer, tiene un un trasfondo ético súper importante y que evita el encarnizamiento terapéutico, uno ya no usa esas palabras, digamos, pero uno puede plantear la proporcionalidad terapia y eso yo tengo un diplomado en bioética, es soy parte del comité de ética del hospital, tengo, hago clases, por eso te digo entonces porque a veces eso es mucho más importante, cuando uno sabes lo que es, es saber lo que es factible de hacer con este paciente y lo que no y eso y eso diagnóstico pal paciente pa´ su familia lo deja muy tranquilo, "ya no me van a pinchar más, ya voy a venir una vez al hospital, no voy a venir todos los días", cuando yo tengo el diagnóstico específico, a veces dejo varios especialistas de lado cachai? o sea si tenis un diagnóstico específico y les cambió la vida porque ya no viene la genetista cada 2 semanas, los ven con suerte una vez al mes, en vez de estar viendo a la nutrióloga, se relacionan con el nutricionista, que es la que les da los, la dieta¿ cachai? o sea "sí, come acelga, pero no comai, no sé po´, espinaca" que a uno le parecen las mismas hojas verdes, pero no son. Entonces como te digo mientras más sabe uno, uno define mejor cuáles son tus objetivos terapéuticos, que no sé, que muchas veces la mayoría de las veces acá no son curativos, implica,

además que el médico, la médica, tiene que decir “sabis qué esto no fue lo que yo quería hacer”, porque uno cuando quiere, decide ser médico, claramente no lo hace por la plata, sino porque en alguna parte de tu idealismo, dice quiero salvar vidas. Un paciente con esta atrofia muscular espinal, con una enfermedad degenerativa con un trastorno genético, tu no le vay a salvar la vida y hacer esa declaración verbal o sea verbalizarlo es súper fuerte porque tú dices “sabes qué, me ganaste”. Entonces, la vuelta de tuerca es ok, no te voy a salvar la vida, que por lo demás es bastante soberbio, a mi parecer, pero sí voy a hacer que la vida que tú tengas, cualquiera que sea, dure un día o dure 10 años, llegues a los 100 años como mi abuela, sea la mejor vida que tú estás destinado a tener, ahora ese (inentendible min 1:02:28) yo lo llevo haciendo desde hace muchos años (inentendible min 1:02: 30) que ser vieja como yo.

E: Bueno, ese es un tema que de hecho me gustaría que cuando terminamos la entrevista estemos conversando un poco de eso, que hay algo que es fuerte igual que es como lo que pasa desde el claro po´ tras bambalinas, por decirlo así, desde el equipo que no es menor para nada, pero me gustaría que pasáramos a a todo esto también me recordó una historia en hospitalización ahí si si conversamos un rato en la cuenta.

P: Si.

E: Pero me gustaría preguntarle ahora, eh, claro, como en ese sentido, qué es lo que pasa con las personas que no tienen diagnóstico, porque por un lado está la, ya me contó todo lo que pasa con la persona que logró tenerlo, pero hay varias personas que no lo logran y que se mueren muchas veces sin tenerlo tampoco, eh Qué qué, ¿cuál es el impacto que tiene la no tenencia del diagnóstico? Quizás en el estado de salud del paciente, en en en la dinámica también con la familia.

P: Es efectivamente. Lo contrario, lo que conversamos recién, el paciente no tiene diagnóstico, tú haces muchas más cosas, uno, para tratar de llegar a un diagnóstico y dos, porque como no sabes, no te puedes arriesgar a no hacer algo, hasta que lo pruebas fútil.

E: ¿Qué es lo que empieza a pasar como…?.

P: Primero es como una montaña rusa, porque los papa les deci “ok lo vamos a dializar”, entonces los papas dices “ok lo van a dializar y se va a despertar, y va salir caminando” tú le hacis la diálisis, algo mejora pero como no es específico y a lo mejor la diálisis no sirve pa´ coco de lo que tiene, no hay respuesta, “ya, pucha sabis que no funcionó eso”. Entonces uno empieza de nuevo a analizar nos juntamos todos en estas cosas las juntas médicas y todos empiezan a tirar ideas, “ya sabis qué, le vamos a poner un catéter o sabis que vamos a probar con este nuevo fármaco” o si yo, y los papás después llegan, “vimos en internet y encontramos esto”, entonces tú empiezas a hacer más cosas que finalmente, producen sufrimiento del paciente muchas veces no sirven, si tenis mucha suerte, le achuntaste, descueve pero, pero estoy trabajando con una, con mucho azar y ese azar desgasta más

todavía y finalmente de nuevo a llega la vecina de al lado “oy que, que qué tiene xxxxxx”, “sabis que no tengo idea, no me han dado diagnostico”, “uy, pero es que yo tenía una sobrina que tenía la misma cuestión” y entonces genera incertidumbre y genera más dolor, más sufrimiento, más tratamientos inútiles o que no cambian nada, pero implicaron que se quedó hospitalizado dos semanas más, producen complicaciones, ninguna de estas cosas es inocua desde, por ejemplo, si tú tienes que tener una dieta especial, te faltan vitaminas, te falta, cachai? eh hay pérdida de función, tiene el paciente, tenis que hacerle una gastrostomía porque no puede tragar, genera más dolor, genera más procedimiento, genera más complicaciones y el gasto mucho mayor [...]cuando haci la ecuación de valor finalmente ok, “ya sabes qué, fírmame la cuestión que cuesta 2.000.000 de pesos”, pero te apuesto que si tengo el diagnóstico no solamente no voy a gastar nunca más 2000000 de pesos, sino que no voy a gastar 25000000 de pesos que significa una hospitalización de un mes a eso tienes que llegar finalmente.

E: Doctora y yo le quería preguntar ahora ya por el tema de los tratamientos que ya es como de los últimos, ya no la quiero molestar tanto, pero eh

P: No, no me estay molestando, yo me entretengo muchísimo haciendo estas cosas.

E: Si hay ah ya qué bueno porque porque si de repente una sé, quiere apurarse para para no.

P: No, de verdad no te apures si no te tienes que apurar, no tengo nada específico que hacer, hasta un rato, buen rato más, a las 6 o 10 pa´ las 6 mis gatas van a querer comer y se van a tirar encima, pero el resto ni un problema.

E: Muchas gracias doctora, yo le quería preguntar ahora porque claro, muchas otras cosas que pasado mucho este tema que ya habíamos conversado, que es el tratamiento, pero para los síntomas, verdad que pueden ser tratamientos paliativos, qué sé yo qué, nos puede contar un poco de eso, qué es lo que pasa con con estos tratamientos que son netamente para síntomas, cuáles son las experiencias en torno a estos tratamientos? ¿Van cambiando con el tiempo? ¿Cambian a pesar de tener diagnóstico, a pesar de no tener? que nos pueda contar un poco esto.

P: Sí, mira eso es súper importante porque finalmente uno sabe, a veces con mucha especificidad, como te decía, cómo está niñita que las expectativas eran 10 años o sin mucho conocimiento, pero se empiezan a comportar de manera similar o sea una vez que el paciente ya no puede tragar el paciente respira con un ventilador y todo uno sabe que independiente ya de la causa, muchas veces ya nos sigues buscando la causa cachai? porque ya es un ejercicio fútil y cuando uno hace ese switch de como te digo curativo a paliativo, uno cambia los objetivos, uno lo conversa con los papás en eso es súper importante, no nosotros como intensivistas, no en los paciente hospitalizado, sino que en el paciente ambulatorio que tengan un interlocutor que haya conocido, toda esta historia, el genetista experto

en enfermedades metabólica, el neurólogo da lo mismo, porque necesitan continuidad es tremendo que vayan y se encuentra con una cara desconocida cada vez que llegan al público cuando llegue la urgencia que no sabis quien te va a tocar, para mí, por ejemplo, súper importante saber cómo se llaman los papás, cómo se llama el hijo, sí, siempre me acuerdo Javier Emilio, nosotros le decíamos Javier y el, paciente comprometido de conciencia hasta que alguien le dijo Emilio, y ahí se dio cuenta, porque si le llamaban Javier él no se daba vuelta porque nadie nunca le había dicho Javier, de sus dos nombres, él respondía Emilio. Lo mismo, hablar con los papás y uno empieza como te digo a conocer a la familia, a la familia extendida, a la abuelita porque tuviste a los dos nietos de los dos hijos distintos. Entonces de tener una voluntad, se llaman voluntades anticipadas ya en términos que "Ok este paciente que ya ha estado tantas veces aquí resulta que sí tiene una enfermedad neurológica o musculares, habitualmente se mueren de una neumonía", entonces okey, va a llegar y si no tiene traqueostomía, lo entubamos o no entubamos, tú sabes que entubarlo, puede que nunca más lo saque del ventilador y se muera ahí en 3 meses, morirse en una UCI súper difícil súper difícil, nadie nunca quieren que se muera un paciente y en la UCI como tenis tanta maquinita, podis ir afirmando y apuntalando el edificio que se cae, entonces que sepa con anticipación, "mira, en 6 meses más no voy a poder tragar y si traga se puede atorar y hacer una neumonía, por lo tanto, en dos meses más le vamos a hacer una gastrostomía", qué significa eso? que es un hoyito en el estómago por donde tú lo vas a alimentar. A mí me tocó un paciente que hace mucho tiempo que la mamá y el niño dijeron que no, porque una de las pocas cosas que él hacía con gusto era comer y lo manejamos para acá, para allá, hicimos toda una serie de marihuanza hasta que lo logramos, no con el tratamiento estándar, sino que como pensando fuera fuera de la caja para que, porque para él era súper importante comerse un coyac, por ejemplo, o los duraznos. Entonces cuando tú vas anticipando, tú puedes hacer esto de manera tal que a las 3 de la mañana un miércoles el equipo de la urgencia, de la UCI, donde sea los papás, no se encuentren con tener que tomar una decisión tan brutal como "no lo voy a intubar, no lo voy a conectar a un respirador", o si hace un paro, "no lo voy a reanimar" ya? y eso pasa por la madurez del equipo tratante, por la comprensión y la buena relación que tengan la familia y él, los pacientes, muchas veces con los médicos, con el hospital, para nosotros es tremendo, porque ahora que sobreviven mucho más, a los 18 se van al hospital de adultos donde les importa nada estos pacientes, son un cacho.

E: Qué es lo que pasa ahí?. Perdón no, qué es lo que pasa, que es lo que pasa y con el paciente cuando cuando pasa este otro lado? o sea al hospital de de adulto, quiero decir.

P: Es un hospital súper feo, pa´ empezar o sea todos los hospitales de adulto son lúgubre está lleno de viejitos que les corre la baba, los olores son distintos, es una es una máquina de ver pacientes, sacar al paciente qué sé yo, entonces a este niño y a esta familia que lo llevaran de la manito desde los 3 meses de vida, de repente es tremendo, o sea de repente tienen 22 años y están escondidos en el hospital para no trasladarlo, pero llega un momento en que, porque si no no te puedes hacer cargo de esto y si nosotros como pediatras no sabemos mucho de esta enfermedad rara, un internista no tiene cuescos, no sabe nada de esto, nada, lo lo vio dentro de las 42 causas raras, que que preguntaban en los exámenes, pero no, no tienen experiencia con estos pacientes, entonces esa transición es tremenda, por lo tanto uno trata de que se vaya anticipando y contándole que va a pasar y tomando decisiones. Un niño desde los. 11-12 años también tiene la capacidad de sentir a mí me pasó que un

cabro tenía 18 años cumplidos, estaba hospitalizado, tenía una atrofia muscular y estaba con ventilación asistida y él lo que quería era licenciarse cuarto medio, pa´ el eso era su objetivo, así que aquí, te juro lo enchulamo lo llevamos, subió en silla de ruedas, le entregaron su diploma, se devolvió y dos días después él dijo, "ya no quiero más respiradores, nada" y se quedó dormido y fue su voluntad, pero logramos hacer eso, entonces es súper importante que uno tenga la la valentía de los cojones de decir "ok que no lo voy a mejorar" y lo que mi foco cambia a que esté contento, que esté junto a sus seres queridos, no tengo dolor, no se siente angustiado, no lo pinches demás, o sea, no hay exámenes obligatorios, ninguno, no hay nada de rutina cuando tú estás cuidando estos pacientes en la fase más terminales y esa es la gracia de los cuidados paliativos que van súper de la mano con esto y súper de la mano con las decisiones éticas y con la el reconocimiento de que uno no manda en este baile, está esa teoría del paternalista del Diostor y que manda a hacer cosas, se tiene, debe debe cambiar. Ahora yo si la mamá me dice, póngale los cachirulos para el norte y no tiene ninguna indicación, lo le voy a decir "sabes qué esa no es una decisión técnica y yo no te pregunto cómo hacis los porotos con rienda, tú tampoco vas a tener dicho en eso" cachai? si el pinchazo es por delante o por detrás, pero sí en cosas que son trascendentes, sí las vamos a discutir.

E: Doctora eeem hay casos hay, hay tratamientos que sean exitosos, hay, a ver cómo preguntarle..

P: Si se mejoran y se transforman en….?

E: No no, no, no, me refiero a no, el, el concepto de éxito creo que es flexible creo ¿Pero que quería preguntarle cómo causas asociadas a a tratamientos que hayan sido exitosos? No necesariamente claro, apuntando a la mejora del paciente, pero tratamientos que quizás le hayan hecho mejor como cosas que quizás hayan hecho los pacientes o la familia o el equipo, asociado en lo que usted me conversaba ahora.

P: Primero uno define cuál es el final feliz que quiere, que como te contaba recién, este niño quería graduarse de cuarto medio, la xxxxxxxx , fibrótica quística, dio la PSU y fue a la playa, porque ella venía de xxxxxx pa la cordillera y no había visto el mar, te encargo la parafernalia, fue a la playa. Entonces uno define cuál es tu objetivo que queris y eso vas a decir que es exitoso o no exitoso entonces, muchas veces lo que hace, uno se sienta con los papás, la dinámica es tú entiendes lo que está pasando, cuéntame en tus propias palabras qué es, cuál es el diagnóstico, porque uno asume que te entienden, pero no siempre es así, "cuéntame tú, qué sabes de esto, qué entiendes tú, qué es lo que está pasando" y todo ok y ahora en esta condición actual nosotros vamos a trabajar, por ejemplo, pa´ que se vaya pa´ la casa, entonces qué quiero yo, que se vaya para la casa, "primero tú tienes que aprender, no se po´ a aspirar la traqueostomía, aprender a alimentarlo por la sonda, por la sonda gástrica", y en esas ahí tenemos un equipo que es de rehabilitación, las kine y todo que son atómicas, les enseñan reanimación, les enseñamos a cambiar la cánula, hacer curaciones con guantes estériles que de repente hay mamás que se lava las manos mejor que cualquier cardiocirujano y aprenden por muy que tú dices, pero si como si no has salido de cuarto medio y aperran geniales, entonces cuando tú te planteas esos objetivos que son realistas y que además son a mediano plazo o a corto plazo, todo eso va en en que se van contentos, sabiendo que puede que vuelvan, entonces vuelven con una

complicación, entonces “sabis qué, la última vez lo que dijimos era que lo íbamos a llevar pa´ la casa sólo con ventilación en la noche, en esta vuelta sabes qué, ya no eso no nos basta, pensemos en hacerle una traqueostomía” o “sabes qué a estas alturas”, porque repente se preocupan “doctora no ha hecho caca” así de básico, cuando tú estai viendo los exámenes de sangre, haciendo la ecografía, buscando cuestiones, lo que la mamá necesita para considerar tranquilo es que le des un laxante, entonces significa que te tenis que tener una claridad, pero pristina de cuáles son tus objetivos del tratamiento y cómo vas a definir si lo estás haciendo bien, mal pésimo, más o menos, puedo mejorar, etcétera. Y eso de nuevo implica la conversa diaria por su nombre y mirando a los ojos, con lenguaje comprensible y no en médico de lo que está pasando, eso que aparece súper evidente el 90% de mis colegas no tienen puta idea de cómo hacerlo, así de fácil.

E: Y bueno a todo esto, claro, es algo que que que sale harto y se repite datos en distintos ámbitos como médico, yo le iba a preguntar por la adherencia a los tratamientos también asociados, bueno, estos tratamientos, pero como a nivel a nivel general, nuevamente como el tema de la adherencia a estos tratamientos de alta, es baja, varía demasiado?

P: Es súper alta. O sea, mientras más grave esté el paciente más obsesionado son los papás y los cuidadores con que el tratamiento sea exacto, de hecho, tengo un niñito ahora que es un niñito con un mal polimalformado y todo, la mamá está convencida que si se demoran 5 minutos en darle el jarabe, se va a morir, el niño se va a morir en cualquier minuto, desde cualquier cosa, porque tiene el corazón mal hecho, pero hacen asociaciones y son inquebrantables, o sea, son casi a nivel de cábala y de repente “no quiero que entre ese kinesiólogo, porque siempre se echa a perder cuando ésta ese kine”, cuando no te queda pulmón puede entrar un Ángel y se te van a ir a la punta del cerro los pulmones igual, entonces la adherencia, llega incluso, así como cosa absurda cuando uno tiene cábala no sé po´, yo tenía mi falda para el pregrado o tengo mi camiseta favorita para ver el fútbol, no sé, se transforma en eso, pero si son súper adherente.

E: Y doctora, tratamientos ahora no exitosos o dificultades asociadas a esta misma adherencia o la continuación de los tratamientos, que es lo que suele pasar o no suele pasar, pero ¿qué le ha llamado la atención?

P: O sea que siempre están buscando un tratamiento más. El papa, como todas las cosas, los papás siempre dan la penúltima oportunidad, tu mamá, aunque te portes pésimo, nunca te va a decir, esta es la última vez, siempre es la penúltima vez, siempre va a quedar una más, entonces muchas veces nos pasa que cuando el medicamento no funciona, sobre todo cuando no tenis diagnóstico o cuando ya el deterioro fisiológico, el daño en el pulmón da lo mismo que podai darle oxígeno al 7000%, no hay cómo porque no tiene con qué trabajar, siempre van a buscar algo más, siempre van a llegar con un paper o sea muchos años atrás un papá quería que le diéramos estrógeno a un niñito, que lo que tenía era un daño cerebral genético o sea, le podis poner loros colgando y pegarle con ortiga, pero es muy difícil y de verdad muchas veces uno no espera que los papás asuman que ya no hay tratamiento, siempre van a querer probar otra cosa y otra cosa a propósito de eso también tiene que ver no solamente con los tratamientos médicos, por ejemplo, cuando uno decía que el paciente está

terminal, lo lo correcto digamos, es por ejemplo, apagar las alarmas, porque el paciente le baje la frecuencia cardíaca no es que vaya a hacer un paro, está haciendo el proceso natural de la vida que es morirse o es como el ciclo sin fin del Rey León, yo siempre uso esa imagen ya? si alguien le da una arritmia y se cae, no es que se no es, no es una muerte, es un paro, es un accidente entre comillas, pero mi abuela y a los 102 años que si se queda dormida y no despierta, yo no voy a decir, mi abuela está en paro y voy a pedir un desfibrilador como en la tele, cachai? , la diferencia es potente entre morir, que es un proceso natural que nos va a pasar a todos a tener un paro cardíaco porque te pasaron un tiro por la mitad del pulmón, ya? entonces si uno dice, están muriendo, uno no tiene alarmas y de repente apaga el monitor porque los papás y las familias y en general el mundo tiene esta teoría de la muerte de la tele que bip bip bip, así no se puede, nadie se muere así cachai? o efectivamente y "por qué no le hace electrochoque", no sé qué, en pediatría que tú tengai que desfibrilar a un paciente como en la tele así 1,2, 3 todos atrás, esa hueá no pasa más que 1 de 20 pacientes, es súper raro. Entonces los detalles de que estén en una pieza solos esas cosas que que son, no son tratamientos porque uno no hace una receta, son cuidados cachai? y los papás siempre van a querer ese cuidado. A los niños más graves, por ejemplo, muchas veces los papás no los han tomado en brazos hasta que están muertos, te imaginai lo tremendo que tú no hayai podido tener a todos con tu regazo, entonces, cuando esto ya está por terminar uno dice "que importa que el tubo se doble" y le pasai a la guagua y morir en los brazos del papá y la mamá te permite a ese papá y su mamá decir, "okey, estuvimos juntos, hicimos lazo", entonces muchas veces toda esa cosa que es no médica digamos, no relacionada con medicamentos, ni con procedimientos ni con tecnología, es la más difícil, pero es la que a la larga permite que los papás o la familia un duelo superable y que el equipo también no sé queme en este baile. Entonces eso es importante.

E: Estamos ahora sí, llegando al final de la entrevista y bueno, le quería agradecer por todo lo que nos ha dicho la verdad es que su perspectiva es super valiosa y bueno, bueno, la opinión de una persona con tanta trayectoria es importantísimo [...] le quería preguntar también hablando de los tratamientos eh qué pasa cuando el paciente tiene un diagnóstico, qué pasa con el tema de los tratamientos, esto éstos cambian como se vive la dinámica con estos nuevos tratamientos para el diagnóstico, se abordan de manera positiva, negativa, con reticencia?.

P: Nosotros, los médicos estamos dispuestos a aprobar todo, mientras no significa claramente que va a hacer un daño al paciente, ya? o sea este ensayo y error, como son cosas tan raras y como son tan pocos casos, uno se la juega, lo pasa es que hay veces que funcionan al principio y después por la propia evolución de la enfermedad dejan de ser útiles o tú sabes que por ejemplo, el spin raza si no se pone mensualmente o cada 6 meses y se reitera vas perdiendo efectos o hay pérdida de funciones independiente de que haya un tratamiento teóricamente bueno ya?, esas cosas son, dentro de todo para la familia y para el equipo tratante, para el paciente, cuando es más grande, está dentro de la del juego natural, eso no es eso lo puede manejar, o sea si tú salis a jugar a la pelota puede ganar, perder o empatar. Distinto es, cuando hay una opción de tratamiento o empezaste a un tratamiento y se suspende porque se acabó porque no hay acceso, porque no hay plata, porque llegó otro paciente más grave, eso es lo que es primero, súper deplorable desde el punto de vista humano, ya? y segundo es lo que genera más rabia, más frustración y más desconfianza en el equipo ya? ahora, para tú decirle

a unos papás “vamos a suspender la pirulín pirulaza porque no le hace nada” ellos te van a decir, “pero si algo le hace” o al revés, uno prueba un tratamiento, me pasó también y él, la mamá o los papás hacen un, una correlación espuria, entre “es que le dieron eso y el paciente se echó a perder”, el paciente se echó a perder porque justo tenía una bacteria que no, pero le van a echar la culpa a la vitamina o a que lo bañaron, por ejemplo, cachai?, o sea porque uno busca causa, uno busca tener una explicación, lo mejor en la vida es tener a quien echarle la culpa porque lo podis putear hasta que te de hipo y aquí no existe eso, cachai? O sea sobre todo cuando en el fondo dejan de tener efecto o pierdes la oportunidad porque pasó el tiempo y nos juntaron los 180000000 de pesos o hay otra niñita que efectivamente se ganó esta lotería para no sé qué tratamiento que hacen en Estados Unidos que cuesta no sé qué ni ni ni ni Elon Musk puede tratar, pero muchas veces este tipo de de trabas o ese tipo de de problemas son los más complejos porque cómo le digo yo “pucha mamá en realidad bueno”, pasa que cuando estoy igualmente indignado, queris pegarle un combo el ministro de turno.

E: **Y doctora, con todo esto con justamente para cerrar el tema de los tratamientos, le quería preguntar por la gestión, porque, claro, la mayoría de estos tratamientos son de alto costo para los pacientes y para las familias. ¿Cómo se da la gestión de estos tratamientos de alto costo? Si nos puede contar ¿cómo funciona con el sistema, con el sistema público?**

P: En el sistema público bueno, ahora hay copago O ya? ahora dentro de la hay y todo lo que tiene indicación como clara que está comprobado científicamente que está publicada y todo o sea nadie te va a cuestionar que teni que dar penicilina por una neumonía, son tratamientos que están estándar y aprobado, muchos de estos tratamientos o son caros o no tienen bioequivalentes ni nada y significan un gasto enorme y cuando tú estás gestionando un hospital en que tienes que hacer malabares desde pa’ apagar la luz a pa’ tener médicos todo el tiempo en el pabellón, este gasto es mucho para muy poco, ya por lo tanto, en términos de justicia ética tu tendrías que decir, “sabes qué esto tiene reporte esporádicos de que funciona o en el 98% de los casos no hay ningún cambio” ya? por lo tanto, desde el punto de vista médico y ético uno podría decir, “sabes que no lo vamos a hacer” Porque tú estás velando por la salud de 100 y yo me pongo en el lado de un paciente y que todos tenemos derecho a la vida y a un acceso justo y digno a la salud o debiéramos tenerlo, tú debieras decir todo para todos ya? como yo no puedo darle todo a todos, yo tengo que definir a quiénes le doy qué cosas, porque hay unos que van a gastar 100 y muchas que van a gastar dos ya? Y eso ha significado que pa’ nosotros la gestión de estas enfermedades tan extrañas implica conseguirse la ley Ricarte Soto, conseguirse la máquina de aspiración con la municipalidad, o sea, ahí tú empezar a mover todos los hilos que se te ocurran más allá del choripán bailable y el bingo y muchas veces, efectivamente, eso sí es un bingo o la mamá que como así todas las noches hace una rifa y rifas lápices de colores ponte tú, entonces uno sabe que terminai pagando el lugar por una rifa que es nada cachai? o no sé, antes se vendían DVD pirata y uno se llenaba de esas cosas porque o venden calcetines o eibon y todo está como micro economía informal va hacia el costo de estas cuestiones. Y sino efectivamente, ya como están mucho más empoderados van a la justicia y uno de repente y no o sea, extraoficialmente les dice “sale en la tele, haz escándalo” cachai? porque uno también está viendo que este paciente se va deteriorando y que existen alternativas que están algunos super probado, pero que por plata no se hacen y eso para mi gusto es inaceptable. Entonces, primero arma un escándalo chiquitito y después arma un escándalo

gigantesco y la casa puta más grande y te encadenai a la moneda cachai? porque finalmente como esto es tan raro y es invisible para el común de los mortales, cachai? entonces, si no es al galán de la teleserie, que la hija se le murió una cuestión rara, no sé no sé enteran y por lo tanto, a veces hay que salir de los conductos regulares, ahora eso uno lo hace para callao, no le cuenta a nadie que esté, porque finalmente también le estás quitando posibilidades a otros pero todo es cancha o sea finalmente, y no solamente para estos pacientes, hay pacientes que requieren trasplante pacientes que requieren quimioterapia, o sea, nosotros hemos buscando casa, o sea que el serbio le de casa yo tenía antes como cuando estaba en el primer gobierno de la Michelle Bachelet o en el de lagos tenía un amigo que trabajaba en la moneda, entonces le dije, "oye, sabes qué xxxx necesito que me ayudis" y finalmente entonces él llamó, habló con la no sé quién de la no sé qué llegamos al gabinete de la primera dama, que habló con xxxxx que le condenó la deuda para que la mamá se pudiera llevar al niñito porque debía 2 millones de pesos en luz. Ahora, yo no tengo ningún asco en hacer eso cachai? y cómo además (inentendible min1:31:39) Yo estaba en el xxxxxxxxxxx, así que conozco a 100 millones de personas, soy súper conocida, cachai? Y tengo amigos en todas partes y, super cuicos y amigo comunistas y así como conozco a mucha gente y siempre hay alguien que pueda ayudar con estas, entonces los convenzo por aquí, o los llamo. La otra vez, ponte tú que cumplimos, no me acuerdo, 30 años que salimos del colegio cachai? Nos juntamos todos desde todos los cursos que sé yo, entonces yo le dije, "oye, sabes que es súper bacán que nos juntemos y lo pasamos chancho, pero yo trabajo en un hospital súper pobre, por qué no haces una cuestión súper buena onda y aparte de venir a pagar la cuota, ¿por qué no me traen un paquete de pañales cada 1?" Me fui con una camioneta llena de pañales, pero eso es porque uno huevea cachai? o si no, yo sé que tengo un amigo de un amigo o mi hermana conoce a alguien cachai? O papá conoció a alguien o el tío de la no sé quién, mi mamá también es médico, entonces tengo más redes, muchos fueron alumnos de ella, ahora fueron alumnos míos, otros ahora son doctores amigos de mi hija que también es doctora, entonces uno, crear redes y pa eso son po' entonces eso a propósito de la historia que después te voy a contar.

E: Ya perfecto y Doctora ahora ya pasamos a la última sección de la entrevista que, bueno usted me había comentado habíamos hecho un breve repaso por su trayectoria profesional, sin embargo, no me contó cómo, cómo fue que terminó vinculándose con el trabajo con enfermedades raras o al menos a mí no me no me quedó claro y me gustaría consultarle ¿cómo fue que terminó llegando al trabajo con enfermedades raras?

P: Porque de repente uno las diagnóstica y se queda mucho tiempo en la UCI entonces y como están tanto tiempo uno hace a su vínculo con la familia y que sé yo y después porque con la xxxxx somos amigas, hace como 7200 800 años y por lo tanto como ella es genetista y yo trabajo en UCI hay un hay un cruce de de pacientes de repente entonces y además que pa' mí más que el tema de las enfermedades raras como tal, al principio era un desafío diagnóstico que a mí me entretiene, me me, me entretiene muchísimo y sobre todo, porque los primeros que nos diagnosticamos que fue el xxxxxxxx, él xxxx tenía una cuestión rarísima y yo, de hecho, tenía era un poquito mayor que mi hija, o sea como coincidió con que yo fui mamá por primera vez cachai? y y hicimos y buscamos, buscamos porque era conocido como aquaman porque tomaba agua en cantidades industriales, de hecho, era capaz de chupar el pañal porque tenía una una falla renal a consecuencia de una enfermedad genética. Y ahí empezamos, así como ok y después llegaron los niños con atrofia muscular y después como que

uno ya empieza a verlos y empieza a que son pacientes que se quedan contigo y yo como pico con guaipe con este tipo de pacientes entonces así, en caso de urgencia, xxxxx, ayúdame o viceversa, pero fue porque porque coincide que yo estoy en el lugar donde llegan más graves, que puedo empezar el proceso diagnóstico y después yo siempre me quedo pega' con los pacientes, tiene que ver con mi forma de trabajar, no más cachai? que significa que yo no, no me olvido de esas cosas y además otra cosa yo tengo una memoria de elefante cuando sea viejita me voy a acordar de todo, me voy a hacer pipí, pero me voy a acordar de todo, así que voy a ser súper entretenida, entonces, yo me acuerdo de los pacientes, me acuerdo de las caras, me aprendo los nombres que no, no pa' mí no es un esfuerzo cachai? No es que yo me concentré así, usted se llama, se me queda pegado en la cabeza como los número de teléfono de repente, entonces eso implica que uno va conociendo más y haciendo, tejiendo redes.

E: Y eso igual tiene implicancias para el ámbito personal. O sea él él o sea, quiero, quiero preguntarle a nivel personal más bien, cómo ha sido para usted trabajar viendo a pacientes que tienen enfermedades raras trabajando con la familia, esto ha tenido algún impacto en su vida, sea positivo o negativo lo que usted quiera decir, pero qué implicancias tiene también, cómo, perdón en su en su trabajo, qué implicancias ha tenido a nivel personal?

P: O sea, a mí me encanta trabajar con toda mi pasión desde la UCI pero como estos pacientes son pacientes, clientes frecuentes o que vuelven, yo creo lazos, para mí es súper importante eso cachai?. No es que yo ponga por, la emocionalidad por sobre la técnica, porque eso no lo voy a hacer digamos, desde el punto de vista intelectual, académico y yo hago clases, etcétera, pero para mí el otro lado también es súper importante, cachai? tiene que ver a lo mejor con que en mi familia las madres son súper potentes, mi mamá, mi abuela y cachai? entonces esta cosa de ser la mamá universal, de hecho, mis alumnos y los hijos, los amigos de mis hijos y todos me dicen, mamari, que es como estoy mamá y la Mari cachai? y eso es como, va a ser mi nombre abuela también cuando, si es que alguna vez mi hijo (inentendible min 1:36:30) entonces eh pa´ mi esa parte es súper importante y que uno trabaje en la UCI, no significa que (inentendible min 1:36:38) es más, yo creo que es aún más importante y como te digo, han habido pacientes como emblemáticos a lo largo de todo este tiempo que a uno le hacen ser como más pro. Después está mi trabajo en el comité de ética que y que a mí, yo al menos yo no me no me compro el cuento, que la medicina es lo más importante de la vida, es más, hay 1000 cosas más importantes que tiene que ver con la empatía, tiene que ver con buscar otras formas de comunicarse, otras formas de sanar, de acompañar y todo y [...] Entonces yo creo que tu labor es mucho más amplia cachai? que no puede terminar ahí, por eso yo soy así como están apapachante, entonces para mí ha sido muy, lejos, todo mucho más ventajoso que las ocasionales que efectivamente no son pocas tiempos de pena, tiempos, hace a principio de año tuve una paciente también con una enfermedad degenerativa neuromuscular, que la mamá era como un dementor, sabes que me chupaba el ánimo vital, era una mujer conflictiva, enojada, que nunca, no logré que ella aceptara la condición de su hija, gritoneaba todo el día, te amenazaba con abogados, pero eso también es parte de la realidad cachai? y los (inentendible min 1:38:05) por ejemplo, yo me doy cuenta de eso, los gemelos que te digo yo tienen unas papas el descueve que son profes ellos cachai? porque además tiene un poquito más de nivel y tienen una hermana chica sana que tiene como 8 años que los aspira y mueve, bueno, esos gemelos tienen la misma fecha de

cumpleaños de mi hija, por lo tanto, los (inentendible min 1:3823) forever están metidos en mi cabeza. Y otra de las cosas y después está ponte tú el panchito, que era una familia de atrofias, musculares que se murió de los primeros que se murió entonces ponte una atrofia muscular cuando no existía ningún programa de apoyo y después no sé po´ 10 años atrás y yo estaba de turno un día sábado y llaman del xxxxxxxxxx y llama a la doctora xxxx la doctora xxxxxxxx , entonces dice, "hola habla la doctora Muñoz, estoy llamando del xxxx"", "hola", le dije yo , "habla a la doctora (inentendible min 1:39:59) de turno, entonces me dice "¿xxxxxxx"?, "si", le digo yo, " ay pero si yo soy súper amiga de tu mamá, cómo está la xxxxxx y y, cómo está tu papá" y bla bla bla y yo "bien", no sabía quién chucha era, entonces dice "o sabes qué, te estaba llamando por si tienes cupo porque tengo que mandarte un pacientito que está con una neumonía y que bueno parece que tiene algo neuromuscular y tu mamá oye y todavía viven en la misma casa", todo el show, "Ok tía mándelo" jajaja. Bueno, la guagua tenía una atrofia espinal, ya tenía una hermana fallecida de esto antes y llega se llama xxxxxx, xxxxxx y llega y por supuesto no había nada que hacer y la guaguita falleció dos o tres días después. Me putearon hasta el alma porque "cómo se te ocurre recibir una paciente terminal, que ni siquiera es del área y que ocupa un ventilador", "es que me lo pidió la tía paty jajaja, es porque conocía a mi mamá", bueno, se me murió. Dos o tres años después o tiempo después no me acuerdo cuando, yo estaba en el líder con mi carrito del supermercado, entonces llego a la caja empiezo a sacar mis cosas, y la cajera me queda mirando, así con unos tremendos ojos y me dice "doctora xxxx" yo le digo, "si" y la quedo mirando, le dije "tú eres la mamá de la xxxx", atrofia muscular espinal porque tengo la memoria que tengo cachai? y me dice, "cómo se puede acordar de mí", "cómo no te voy a acordar de ti, si pasamos yo creo que de los momentos más tremendos de tu vida", llorábamos las dos, la cajera del lado, las viejas con las con el súper, "ella es la doctora que me ayudó tanto cuando mi hija estaba y yo sé que mi hija falleció, pero si no fuera por ella, yo lo habría pasado tan mal, ella es un ángel" y todos lloramos como (inentendible min 1:40:58). Entonces esas son las cosas que claro, es un un horripilante pero y después la xxxxx tuvo otra hija que estaba sana y después como que después dejó de trabajar del líder al que yo voy, como que nos perdimos la vista pero cachai? eso es, así como medio esotérico que es como que los astros se juntaron o dio la pachamama, quien sea, pa´ que algo que yo había hecho antes que era parte de lo que yo hago habitualmente, tiempo después meses años después, vuelvo a coincidir y que finalmente te digo "ok, sabis qué lo hiciste bien", pese a que lloró todo el líder.

E: Claro jajaja pero me imagino, me imagino que es esta experiencia igual son claro, son muchos son conmovedoras, son son lindas, son fuertes, etcétera, pero son claro, es fuerte. ¿Usted en algún minuto que ha necesitado, quizá o a buscado por su cuenta apoyo psicológico o con psiquiatra?.

P: Obvio, llevo 35 años en terapia, yo soy terapiá toda la vida por mucho que lo (inentendible min 1:42:06) pero no específicamente por eso, era por otras condiciones, porque yo tengo una depre endógena que si no me tomo mi remedio, no hago nada, cachai? o sea pero buscar ayuda psiquiátrica por esto en mi caso particular, yo no, no, todo lo contrario, si bien como te digo, esta historia puede ser tremenda, también es súper gratificante y de hecho son estas cosas que están en mi en mi columna de cosas buenas que hacen que mi vida tenga más, más más estrellitas que oscuridad, o sea más me molesta lo que pasó el finde a lo que atender un paciente con una enfermedad rara. El disclaimer de, no he dicho nada, pero tú me entendis, o sea, creo que cuando uno tiene, mi familia es súper religiosa,

yo no particularmente, pero creo que uno tiene talentos en la parábola de los talentos, para mí es de las que tiene más sentido en la vida y yo tengo este set de habilidades que tiene que ver con la empatía, con ayudar a los que fallecen, con ser rigurosa del punto de vista científico, pero si le tengo que hacer reiki a una mamá, se lo voy a hacer, cachai? si esas son mis capacidades, no tengo cómo justificar que no las ocupe cachai? , es un desperdicio, dentro de las cosas, es un pecado, no y no de la culpa católica, porque tampoco soy católica, pero está dentro de las cosas que uno debe hacer porque para eso te mandaron para acá, según mi carta astral, y de repente cuando me baja lo esotérico, pero cuando tú te das cuenta que tu presencia es una diferencial cómo no lo vay a hacer, cachai? sí efectivamente de repente lloró de repente ando mal genio, mañosita, pero no importa, es que yo de verdad me fascina lo que hago, me encanta, enloquezco con la medicina y también me encanta estar aquí y más rato me voy a sentar a tejer como las viejitas, igual que mi amiga xxxxx que las dos somos secas pal tejido cachai? o no sé, voy a ver mi huerta, tengo muchas cosas y voy a estudiar historia porque también tengo un magíster en historia, entonces, pero cuando tú tenís las capacidades creo que no es, es injusto y es inmoral que tú no las ocupes cachai? por lo tanto estoy frita po´ no me queda otra, si no quizás que me voy a reencarnar en gusano la próxima vez, eso.

E: Doctora quiero cerrar la la entrevista haciéndole la última consulta que tiene que ver con, ya a nivel nacional de políticas, programas en leyes, quiero, me gustaría saber cuál es su opinión al respecto de bueno de de de estas estas formas de de de intervención en el caso de pacientes con enfermedades raras, pero también en el caso de cuidadores y cuidadoras en Chile no sé cuál es su conocimiento o su opinión respecto de la existencia o no de estos programas políticas.

P: O sea, en términos de políticas públicas, lo que ha pasado en los últimos 10-15 años es un avance astronómico comparado con lo que, con nada, cachai?, antes no había nada, eh la Ley Ricarte Soto em las definiciones de la Corte Suprema respecto a obligar a dar tratamiento, pero además eh la ley Mila eh cuidar al cuidador, el acceso más fácil a insumos y ahora hay como una institucionalidad incipiente respecto a estas enfermedades raras cachai?, que significó que lo pasarán pésimo los antiguos que tuvieran que hacer manifestaciones, inmolarse ante la prensa, hacer escándalo y que efectivamente toda la legislación que se ha hecho o todos los beneficios que puedan tener estos papás eh parten reactivamente desde desde la autoridad independiente del color político que tenga, cachai? o sea lo mejor sería que alguien se sentara en el Ministerio, mi mamá trabaja del Ministerio y se lo he dicho 40 mil veces, que trabaja en el programa (inentendible min 1:46:25) porque alguien dice, “sabes que dentro de la planificación de aquí a 5 años vamos a definir que las enfermedades, niños con sospecha de enfermedades raras van a tener esta canasta de de exámenes garantizada para que lleguen a un diagnóstico, si el diagnóstico es tal tienen acceso a la alimentación especial, la rehabilitación y todo” cachai? pero esa cuestión es políticamente inviable porque no venden y son niños y los niños en términos de salud, pesan nada, cuando, a propósito de la pandemia, a nosotros pediatra nos mandaron a atender a adultos porque estaba la cagá y se iba a acabar el mundo, etcétera a nosotros todos los inviernos nos llega una pandemia y tenemos las UCI llena hasta las orejas, convertimos cama, trasladamos pacientes de Iquique a xxxxxxxporque allá está el último ventilador, eso no generó que, no hay ningún intensivista de adultos que diga “oy sabes qué los voy a ayudar con los pacientes pediátricos”, no es, la, la, la calle no tiene nada de doble tránsito, cachai?, entonces, efectivamente,

los niños son el futuro de nuestro país, la humanidad, el infinito y más allá, pero nadie se moja el poto porque los niños no pasan, no votan, no consumen, entonces mis hijos dicen, “ya te vay a para a hacer una protesta”, puede que sí. Pero si alguien alguna vez escucha esto, cachai? si genera que el señor Ricarte Soto llegue a más gente si significa que una fundación puede ayudar en la alimentación ya? porque todo el mundo encuentra bacan la Teletón dos días en diciembre, esas cuestiones son una porquería, o sea lo hace en la raja y son el descueve, pero tú tú comprenderás que no es ético ni lógico que tengan que juntarse privados y tomen hagan un show con vedets y tú compris el yogurt soprole para algo que el estado debiera proveer, eso.

E: Muchas gracias doctora ha sido una entrevista a super rica en en en información se lo agradezco mucho voy a a parar la la grabación.

Informante Clave: S.IC9 (I)

E: Para que, no perdamos el tiempo, yo acá al lado voy a ir mirando las preguntas de la pauta y tal vez vaya tomando de repente algunos apuntes, pero mi concentración está en la entrevista para que usted sepa ¿Ya?
I: Si, ni un problema.
E: Entonces, para partir, si usted puede partir presentándose, comentando en ¿Qué institución o instituciones trabaja, qué servicios entrega la institución? Para dar un panorama general.
I: Mi nombre es xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx xxxxxxx, yo trabajo como genetista clínico en el Hospital xxxxxxxxxxx, y ahí trabajo en el fondo viendo pacientes con enfermedades que son raras o poco frecuentes… mmm eso….
E: … Que no me podía desmutear disculpe, y ahora, a grandes rasgos ¿Nos puede contar un poco de su trayectoria profesional, anteriormente estuvo en algún otro lugar, hace cuántos años está desempeñando, etcétera?
I: Sí, yo egresé de la beca de genética clínica como en Mayo del 2021, y en Junio del 2021 empecé a trabajar acá en el hospital porque soy PAO desde el Periodo de Asistencia Obligatoria, entonces intentó devolver acá en xxxxxxx por lo menos por los próximos seis años como genetista clínica. Así que llevo poquito tiempo en el hospital porque voy a cumplir recién los dos años, pero he tenido afortunadamente una buena experiencia porque había otra genetista en el hospital, entonces la transición ha sido muy buena, ella tiene a sus pacientes conocidos de hace mucho tiempo, han ido llegando otros pacientes nuevos, algunos que por ejemplo hace muchos años que no tenían diagnóstico ahora tenemos herramientas para poder hacer el diagnóstico, entonces ha sido muy bacán ese trabajo entre las dos, en el fondo, entre tomando pacientes antiguos, tomando pacientes nuevos, creo que se ha ido un buen trabajo.
E: Super, y una pregunta ¿El vínculo que empezó a tener con las enfermedades poco frecuentes o raras, fue en los años de formación, fue ahora ya llegada al hospital cuando usted egresó de la especialidad? ¿Cómo fue ese vínculo?
I: Fue porque yo egresé de medicina sin saber muy bien en qué quería especializarme, entonces trabajé un año en el consultorio, en un consultorio de Santiago en xxxxxx, y me tocó derivar a muchos pacientes con enfermedades poco frecuentes a genética, y como que dije, Ay, qué rara esta especialidad como nunca la he escuchado, entonces me contacté con una amiga cuyo primo era genetista, y él me dijo "Mira, no te puedo explicar muy bien de qué se trata, mejor anda" Así que fui un día al xxxxxx donde hacen la beca de genética y estuve un día y un día me convencieron, me encantó, me fascinó lo que hacían, me invitaron a ver pacientes con ellos, dije, ¡Ah, esto es lo mío! Entonces ahí me empecé a dedicar a los pacientes con enfermedades poco frecuentes en el fondo [ríe].
E: Entiendo, y desde el vínculo que usted ha tenido con el tema y sus conocimientos ¿Cuál es la percepción sobre el desarrollo del tema de las enfermedades poco frecuentes en Chile? ¿Cómo ve que se ha ido abordando esto en términos generales? Si detecta algún tema que sea más deficiente, otro tema que se esté ejecutando mejor, a grandes rasgos desde el ámbito que usted prefiera, contestar.
I: Yo encuentro que es un tema que -como dice así como el nombre- es como poco frecuente, o sea, no hay mucha gente que se interese por las enfermedades poco frecuentes, excepto cuando les llega el paciente en cuestión y no saben qué es lo que tienen y ya por fin pueden llegar al diagnóstico, entonces las distintas áreas cuesta de repente que pesquen a los

pacientes con enfermedades poco frecuentes, pero ya cuando por ejemplo acá en el Hospital de xxxxxxxxxxx, como la genetista anterior que había, es pediatra, claro pediatría tiene mucha conciencia de que ella existe y que los pacientes con enfermedades poco frecuentes están ahí, pero no pasa mucho lo mismo con los adultos, o sea, he tratado de centrarme en esa parte, como decir, "Hola, yo existo" Los pacientes con estas enfermedades también existen, los pacientes con síndrome de cáncer hereditario que también son genéticas en el fondo también existen, entonces de a poquito como ir inculcándole a ellos también que nosotros estamos para apoyarlos, que estas enfermedades sí existen, porque al final si ellos no lo sospechan tampoco lo van a encontrar, entonces, y el apoyo para esos pacientes, también la transición de pediatría a adultos es muy deficiente, como que entre que los adultos, los médicos que se dedican a los adultos no saben mucho o le tienen miedo a hacerse cargo de estos niños que ya no son niños [ríe], esa parte yo creo que es muy deficiente, de repente un poco el desconocimiento del tema de que estos pacientes están y a veces le tienen mucho miedo de qué hacer con ellos porque creen que "No, que mejor que los siga controlando la genetista, a los pediatras, porque ellos son más expertos" y no es tan así, de repente.

E: Y si tuviéramos que pensar en alguna fortaleza, por ejemplo, que haya en el país o que haya a nivel local que usted detecte, respecto a las enfermedades poco frecuentes, pensando no solo en su experiencia individual sino lo que usted sepa como en general.

I: Yo creo que una gran ventaja es que el equipo de genéticas o de genetistas médicos es muy, es muy, cómo se dice, trabajamos bien en equipo, o sea somos poquitos, somos como 32 si no me equivoco, como genetistas activos, pero afortunadamente tenemos un buen lazo entre nosotros, o sea nos conocemos, nos juntamos una vez al mes, todos hacemos reuniones clínicas, presentamos pacientes, yo por ejemplo estoy en xxxxx, tengo pacientes que de repente se derivan a Santiago, entonces se llaman los que están en Santiago, le digo "Oye ayúdame" Porque en general hay muy buen trabajo de equipo entre nosotros, a pesar de que somos poquitos, encuentro que esa parte es muy buena. El problema es que efectivamente somos pocos [ríe], pero hay un buen lazo por lo menos entre nosotros, entonces ya era poquito, aunque somos pocos, como que eso va creciendo, va formando lazos, se va agregando gente al equipo, pero yo creo que es una fortaleza que por lo menos los que estamos nos apañamos nosotros.

E: Entiendo, muchas gracias y ¿Alguna vez usted ha participado en alguna instancia de planificación o de evaluación a nivel estatal, por ejemplo, sobre el tema de enfermedades poco frecuentes o raras, se ha involucrado en alguna discusión más pública?

I: Hace poco cuando hicieron este plan para la enfermedades poco frecuentes, en el fondo como este proyecto de ley, ahí yo me involucré en una de las ramas que había, de manera activa, modificando el documento, y creo que esa es una de las cosas como que he hecho que tengan que ver así como estatales.

E: ¿Y cuál es su opinión en el fondo sobre lo que se ha hecho a nivel estatal con las enfermedades poco frecuentes? ¿Esa experiencia, por ejemplo, usted cree que falta potenciarla o algún elemento de esto acá?

I: Yo creo que estamos bien enfocados, como que hay mucha gente interesada en participar, hay mucha gente como que va por lo mismo, de repente siento que tal vez se
disgregan un poco como las buenas intenciones, no sé si decirlo así, en el sentido de que de repente se arman muchas fundaciones para lo mismo, por ejemplo, para el mismo tema, en vez de hacer una sola fundación [ríe] como más fuerte, a veces nos falta como enfocarnos un poco más en esas cosas, falta gente, faltan recursos también, pero por lo menos yo creo que

estamos bien enfocados y como que se van logrando cosas, aunque va avanzando lento, se va logrando.

E: Entiendo ¿Y alguna vez usted se ha vinculado con alguna instancia internacional sobre enfermedades poco frecuentes?

I: ¿Alguna entidad internacional? Mmm… He participado de cursos, por ejemplo, que son internacionales, pero no así como una entidad como tal en el fondo. Yo actualmente soy la directora de la rama de genética de xxxxxxxxxxxxxxxxxxxx, y ahí me preguntaron si queríamos participar de una red que va a ser latinoamericana de genética, pero recién va a partir, entonces no sé si cuenta.

E: Eo esta como en formación.

I: [ríe] Está recién formándose.

E: Claro ¿Y algún vínculo con alguna organización de la sociedad civil o lo que usted hablaba de fundaciones, por ejemplo, ha tenido?

I: En general eh no soy parte de ninguna fundación, pero sí tomó contacto con las fundaciones, sobre todo cuando se hace el diagnóstico de un paciente, por ejemplo, cuando hacemos el diagnóstico de un paciente con Duchenne, tomamos contacto con la fundación para que ellos se pongan en contacto con el paciente. Hay muchas de ellas que yo sigo, por ejemplo, en redes sociales porque así estoy atenta a los eventos que hacen, entonces de repente le digo a los pacientes "Miren los pacientes con Prader-Willi van a hacer este evento" Entonces como que trato de juntar a los pacientes entre ellos porque siento que igual son un gran apoyo, para las familias sobre todo.

E: Entiendo. Y ahora como que dimos el paso a empezar a conversar sobre los pacientes ¿Me puede contar para partir, en general, cómo es el perfil de pacientes que usted atiende con enfermedades poco frecuentes? Una caracterización en términos sociodemográficos y patologías que ve, en general.

I: La gran mayoría son niños, son en el fondo vinculados con el área de pediatría o derivados por pediatría, sobre todo por neurología infantil, que son las con las que más tenemos contacto y, tenemos 4 neurólogos infantiles que están en el hospital [inaudible 09:26], que es una suerte en el fondo, entonces como que esa área está bien potenciada, según poli de Neurogenética, entonces hay muchos niños que llegan como de esa área, sobre todo de la parte pediátrica. Y lo otro que estamos tratando de levantar ahora son los pacientes adultos con esto del síndrome del cáncer hereditario, entonces hemos dado ahora charlas que tienen que ver con a los cirujanos sobre todo, que al final son los que ven a esos pacientes y si les ponen, si tienes un paciente con esto y esto, deriva a genética. Si el paciente tiene este otro, también deriva a genética. Entonces esas son las dos grandes, como los adultos con síndrome de cáncer hereditario y pediatría en general.

E: Comprendo, y para empezar a ahondar un poquito en la experiencia que tienen los pacientes en relación a la condición de salud, lo que usted ve en el fondo de su lado como tratante. En general, si usted mira como las distintas historias con las que usted se ha ido encontrando en este ejercicio profesional ¿Cuáles son las principales dificultades que usted ve que enfrentan los pacientes durante el proceso de la enfermedad poco frecuente? Hablando en términos generales.

I: Yo creo que pasa un poco esto de la odisea de diagnóstica, que de repente más que demorarse en llegar al genetista uno se demora mucho en llegar a un diagnóstico, o sea, sí, por un lado se demora en llegar al genetista porque pasan por muchos especialistas tratando de averiguar qué es lo que pasa con ellos y efectivamente logra llegar al genetista, y ahí se encuentra con otra barrera que tiene que ver con que muchos de ellos no tienen recursos o nosotros como hospital no tenemos recursos para hacer el estudio genético, entonces los

pocos recursos que tenemos tratamos de elegir a qué pacientes se los vamos a hacer, pero no podemos hacérselo a todos. Esas son como las dos grandes barreras. Demorar en llegar a una sospecha diagnóstica y ya cuando tenemos como la sospecha y queremos hacer el estudio, tenemos esa barrera de no poder hacer el examen, aunque uno quisiera decir como "Ah yo creo que es esto y necesito hacer el estudio" Pero pues tampoco junta la parte económica al final.

E: Y una consulta, esa decisión, los criterios que siguen ¿Tienen que ver con factibilidad, con edad? ¿Cómo se toma esa decisión para ver a quién van a someter o no a cierto examen, por ejemplo?

I: En general, lo que hacemos es que llevamos como una especie de lista de espera, en el fondo cada vez que vemos un paciente que va a requerir un estudio lo vamos poniendo como en esta lista, y efectivamente al final le queda como una especie de prioridad, entonces decimos, voy a inventar, por ejemplo, el año pasado nos dieron 30 exámenes nomás, entonces hay parte de ellos que se fueron para los adultos, para estos pacientes que tienen este síndrome de cáncer hereditario y ahí se elegían a los que tenían muchos familiares con cáncer, porque más probable que ellos no iban a salir positivos, entonces si nos salían positivos, nos ofrecían el estudio de los familiares gratis, por ejemplo, entonces se priorizaba un poco eso porque era más probable que esos me salieran positivos, en el resto de los que se quedaron en el fondo para pediatría, tratamos de priorizar a los pacientes que uno sospecha que hay algo genético detrás, pero que yo a menos que tenga el examen como que no voy a poder diagnosticarlo y al revés los pacientes que tienen un diagnóstico que se puede hacer de forma clínica y que no me va a cambiar mucho saber qué gen es o qué mutación específica es, eso en el fondo lo dejábamos como con menor
prioridad porque en el fondo yo le puedo decir "¿Sabes qué? Si tienes el diagnóstico de Neurofibromatosis porque por clínica es, es muy difícil que sea otra cosa" Pero no podíamos priorizarlo por ejemplo para el estudio. Como que tratábamos de hacerlo así.

E: Y desde lo que usted ha podido percibir ¿Cómo ve que influye o cómo impacta en la vida de los pacientes en la relación familiar, en el ámbito familiar cuando se vive con una persona, un hijo, en este caso que estamos pensando en pacientes pediátricos con una enfermedad poco frecuente? ¿Cómo usted ve que esto impacta en la familia desde lo que le pueden haber conversado, lo que usted puede haber notado?

I: Yo creo que hay varias como etapas que se llevan cuando se logra hacer el diagnóstico,
a veces tiene harto que ver igual con el diagnóstico que se hace, o sea primero es como un alivio saber qué es lo que es, es como ya que bueno, tenemos un diagnóstico, tenemos un nombre, sabemos qué hacer, pero muchas veces también va acompañado de un duelo creo yo, de saber que uno tiene una enfermedad poco frecuente que probablemente no tiene cura, no hay un manejo, es decir, yo no puedo quitarle eso, entonces va acompañado de como, que bueno ya sabemos qué es lo que es, pero hay que enfrentarse un poco a lo que significa ese diagnóstico, a veces viene con un poco de culpa acompañado si es que los padres por ejemplo son portadores o tienen lo mismo que el paciente, entonces como que hay muchos sentimientos encontrados yo creo cuando uno por fin hace el diagnóstico.

E: Y en términos de las familias ¿Cómo usted ve que se distribuye como el acompañamiento de estos pacientes en general? ¿Quién cumple ese rol de ir a las consultas o de acompañamiento además de ir a las consultas que usted pueda ver o que le puedan comentar?

I: ¿Como además de los papás? o además de…

E: Sí, o sea como dentro de la familia en general son los padres, usted ve que son ambos o a veces ahí tenemos algunos entrevistados que nos han hablado mucho más

del rol como de la mamá que agarra más fuerza en este acompañamiento ¿Qué es lo que usted ha visto desde su propia experiencia?

I: Sí, en general yo creo que lo que más veo son mamás, o mamás solteras, o mamás que están, o sea parejas que están separadas y generalmente la que viene al control es la mamá, con alguna de las dos abuelas por ejemplo, a veces viene la abuela paterna porque el papá no puede venir, o a veces la abuela materna que es la que vive con ellos en general. Igual hay familias como tradicionales, papá, mamá, generalmente la que más viene es mamá y mucho paciente que también vive con la abuela por diferentes razones, porque los papás tienen incapacidad intelectual o porque hay problemas de drogas también, entonces también hay muchas abuelas de los dos lados metidas también, que de repente hace un poco más difícil el el, cómo se dice, como la entrega de información porque a veces no entienden mucho o uno le explica muchas cosas.

E: Mhm comprendo.

I: Si… [ríe] Hay de todo.

E: Me imagino que es variado, y en términos de las consecuencias económicas que esto puede tener para la familia ¿Qué ha visto usted en general esto, tiene un impacto, depende de la condición o depende de qué elementos? El impacto económico que pueden tener las enfermedades poco frecuentes.

I: No estamos hablando solamente como de hacer el estudio, sino como el hecho de tener la enfermedad poco frecuente.

E: Claro, que de repente puede implicar otros tratamientos, a veces les dejan por ejemplo apoyo kinesiológico y otras cosas, como pensando en todo esto, este marco general, cómo es el impacto económico.

I: Bueno también depende de toda la familia, pero claro, igual hay un impacto porque generalmente estas patologías, en el fondo estas enfermedades poco frecuentes no tienen cura, en el fondo lo que uno más puede hacer al final es estimulación, estimulación de distintos tipos, o sea, con kinesioterapia, con fonoaudiólogo, con terapia ocupacional, que generalmente implica mucho tiempo y genera un impacto económico porque a veces muchas mamás tienen que dejar de trabajar para poder llevar a todos los hijos a controles, entonces claro, uno de los dos ya no trabaja o al revés, lo dejan con la abuela para poder trabajar, para poder pagar todo lo que esto implica en el fondo.

E: Sí, tiene que ver con una cosa como de tiempo y con un impacto económico.

I: Aparte de muchas ayudas que uno no se las puede dar, entonces tienen que comprarla, a veces medicamentos que no les pueden dar, entonces tienen que comprarlos, claro, que hay hartas cosas que nosotros no las podemos apoyar, entonces sí, implica un alto impacto económico al final.

E: Y pensando en los pacientes, usted me dijo que veía principalmente, bueno, algunos pacientes adultos que tenían que ver más con esto de cáncer, pero en general pediátricos ¿Estos pacientes pediátricos son así como bebés o ya niños que van al colegio, que hacen otras actividades?

I: Lo que pasa es que yo en parte trabajo harto en neonatología, que son bebés recién nacidos, entonces veo hartos bebés [ríe], muchos recién nacidos y generalmente con malformaciones sobre todo, ellos pueden estar meses en la Neo esperando llegar a un diagnóstico y otras veces que son bebés se van de alta porque pueden seguir su manejo ambulatorio y eso se siguen por varios años, pero generalmente son bebés con malformaciones, o después son niños que ya están generalmente como al año de edad, que uno se empieza a dar cuenta que vienen con este retraso del desarrollo y ahí uno empieza a darse cuenta que viene un poco más atrasado, uno empieza a dar un poco más de tiempo y

ya se da dos años, si hay un retraso del desarrollo psicomotor o empiezan con actitudes por ejemplo de TEA, eso es lo que yo creo que los niños que más vemos, es cuando se empieza, como que todo estaba bien y se empieza a notar algunas cosas que se están quedando atrás, de esos niños vemos mucho de esa edad sobre todo.

E: Le hacía esa pregunta porque nos interesaba también saber cómo es el impacto que ustedes pueden percibir en la vida social de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes. Entonces no sé si puede pensar tal vez en algunos casos de niños un poquito más grandes o adolescentes o algún adulto que usted vea, si ve que hay impacto en la vida social, si influye o cómo lo llevan en general los pacientes y la familia.

I: Yo creo que los adolescentes son los que más les cuesta la parte social, por ejemplo no sé, muchas niñas con talla baja, que ya la adolescencia eso también tal vez no es una cosa como tan grande pero para ellas sí un impacto porque en el fondo ya son más diferentes de sus compañeros, empiezan a fijar en si los niños se fijan en ella o no, entonces se empiezan como a acomplejar por ese tema al final, igual les crea un impacto social. Hay otros niños o que tienen varios síndromes, que implican discapacidad intelectual o que tienen trastorno del espectro autista y a la adolescencia también pasa que se empiezan a dar cuenta que son distintos a sus compañeros por ejemplo, que no los dejan ir solo en la micro, hay unos que se dan cuenta y otros que no, pero los que se dan cuenta claro, ahí la parte social, la parte adolescencia les pega más fuerte encuentro yo.

E: En esa etapa, mmm, y ahora le voy a pasar a hacer algunas preguntas en relación a tratamientos. Para partir quería saber si usted ¿Sabe o sus pacientes le comentan que por ejemplo acuden a tratamientos no biomédicos como complemento, por ejemplo medicinas que se les llama complementarias o alternativas, alguna vez alguien le ha nombrado sobre eso?

I: Sí, varios, yo creo sobre todo porque es como una cosa del sur, que hay varias que por ejemplo si son muy rurales van a machis por ejemplo, entonces les preguntan qué cosas complementarias. Siempre hago así, como yo ya haga lo que ella le dijo pero no deje tomar la antiepiléptico [ríe] Entonces hay hartas cosas complementarias por ahí. O me ha pasado harto ahora último con los iriólogos, que son los que hacen estos mapas de los iris, y también les dejas como cosa alternativa, entonces sí, de eso igual hay harto.

E: ¿Y usted qué opinión tiene sobre esos tratamientos? En el fondo les dice a los pacientes que sí, que no, les da alguna opinión, deja que ellos decidan cómo es su postura frente a ese ámbito complementario.

I: En general les pregunto primero de qué se trata, y si en general lo que decía antes, como que no implica que dejen los medicamentos que están tomando, por ejemplo la la tiroxina, qué sé yo, en general yo no tengo ningún problema, como bienvenido sea, si usted encuentra a señora que a su hijo le hace bien, bacán, ningún problema mientras no me choque con las otras cosas que le estamos dando [ríe], o que generan un daño para el niño o para su familia, o que le estén cobrando por ejemplo, mejor que no, pero si ellos encuentran que le hace bien o que le aporta, no hay problema.

E: Comprendo, al principio me había mencionado sobre este tema de la odisea diagnóstica y sobre cómo los pacientes que llegaban muchas veces han rebotado por hartos especialistas, etcétera, en general es difícil, me imagino porque depende de la enfermedad, pero decir un número, pero ¿Cómo usted ve, como cuánto dura esta odisea hasta que más o menos se llega a una sospecha diagnóstica o a un diagnóstico en general, por lo que usted ha visto, de su experiencia?

I: He visto, bueno, sí depende de todas las cosas que me van a mencionar, pero yo creo que por lo menos unos dos años, tres años por lo menos, si, entre que rebotan, bueno ahora más con pandemia, como en muchos dejaron los controles por la pandemia, entonces como que reaparecen ahora, y justo está el estudio disponible, entonces [ríe] claro, como que no sé si contar la parte de antes, pero sí, por lo menos son un par de años.

E: Y pensando, porque usted está en el Hospital xxxxxxxxxxx, decía ¿Cierto? Pensando en particularidades como de xxxxxxxxo de en el fondo estar en la región y no en la capital, ¿Cree que se complejice esa odisea? ¿Tiene alguna como particularidad que usted cree que es diferente versus vivirlo por ejemplo en Santiago?

I: Se hace complejo, sobre todo cuando tengo pacientes con malformaciones que son importantes, como cardiopatías complejas, que esas por ejemplo se operan en Santiago, entonces no se operan acá, se hace seguimiento acá pero se opera en Santiago, entonces de repente pasa que los pacientes se pierden por lo mismo, como que no saben si tienen que controlarse en Santiago y acá también, o no vuelven en muchos años, después vuelven y uno dice, uy, ¿Qué pasó con usted? Y lo mismo pasa con las fisuras labiopalatinas por ejemplo, que hay muchos síndromes que tienen fisuras y se operan en xxxxxxx, pasa exactamente lo mismo, se pierden, no saben si controlarse allá o acá, las espinas bífidas se operan en xxxxxxx, y así, como que entonces cuando pasa eso, se empiezan a perder, entonces como ya nos dimos cuenta de eso, tratamos de poner una enfermera a cargo, por ejemplo, hay una enfermera encargada de todos los fisurados, tengan o no tengan un síndrome asociado, entonces ella tiene que tratar como de rescatarlos al final, eso pasa harto y eso a mí me dificulta un poco las cosas porque no sé dónde están [ríe], o sea, si los pacientes están allá, se cambiaron de ciudad, están acá, o porque muchas veces la información de las fichas queda allá, entonces si hubiera estado hospitalizado tres meses en Santiago y si no viene la epicrisis, yo no sé, le habrán hecho en el eco abdominal, no la habrán hecho, tú se te va a hacer como doble esfuerzo, le vas a hacer el examen de nuevo, tú estás ahí, como que pierdo tiempo, pierdo recursos también, como que se va enlentenciendo la cosa. O sea, yo creo que es como la gran diferencia en el fondo que hay que esforzarse harto por obtener harta información.

E: Claro, requiere más trabajo esa parte, y no sé si usted tenga conocimiento, no sé si desde sus ejercicios o alguna persona conocida, sobre diferencias con el sistema privado, por ejemplo ¿Ve que esta odisea tal vez en el sistema privado es distinta? O en realidad no, en este caso de enfermedades ¿Cómo lo ve usted con el tema de la enfermedad es poco frecuente, si es que tiene algún conocimiento?

I: Yo no creo que sea tan distinto en el sistema privado, excepto porque la gente que generalmente se atiende en el sistema privado tiene más recursos, entonces por ejemplo les van a pedir más exámenes, puede que se los hagan más rápido, o tengan el acceso más rápido porque si yo le pido un panel o un exoma, tal vez lo van a poder pagar y nos va a tener que perder ese tiempo de juntar el dinero para hacerse el examen. Pero, por ejemplo, acá en xxxxxx lo que pasa es que los mismos especialistas que trabajan en el hospital son los mismos que trabajan en la clínica, entonces no hay mucha diferencia en ese sentido, y si el paciente se complica en la clínica igual va a terminar acá en el hospital, entonces no cambia mucho, tanto. Pero sí pasa que por ejemplo la gente que acá tiene recursos, en vez de atenderse en la clínica muchas veces se atiende en Santiago, y ahí más información se pierde, porque ahí sí que no tengo cómo recuperar esa información.

E: Mmm, claro.

I: Entonces ahí como que hay algo de diferencia, a veces se pierde más yo creo en el sistema privado que en el hospital, porque como en el hospital por último uno se conoce con el otro

especialista, no empieza a conversar, pero en las clínicas en particular el paciente decide con quién atenderse, dice ah yo voy a este traumatólogo porque me lo recomendaron, y él me mandó a otro neurólogo, entonces voy a este otro neurólogo, pero esas personas generalmente no tienen mucho contacto entre sí. Ahora pensando a la vuelta, a veces les juegan un poco en contra, a pesar de que tienen más recursos [ríe].

E: Claro, sí, es algo que nos habían mencionado en alguna otra entrevista, este tema de que tal vez incluso es más desordenado en el privado que en el público esta trayectoria, esta odisea.

I: Sí, y para uno también que atiende por privado también, hay que preguntar un millón de cosas, y es distinto que yo en el hospital voy, abro la ficha, leo todo lo que el otro especialista pusieron, es mucho más rápido también.

E: Claro, tiene esa complejidad extra de no saber todo lo que pasó.

I: Claro [ríe], y tengo que contar con lo que el paciente me cuenta, y con los papeles que me trae, si es que me trae algún papel, entonces es más difícil.

E: Y ahora para preguntarle, esta es una pregunta muy general, porque depende mucho también de la situación de la enfermedad particular de cada persona, pero en general cuando la gente accede a tratamientos ¿Se les dan tratamientos, por ejemplo inicialmente, solo para la sintomatología, o siempre se espera alcanzar un diagnóstico para poder otorgar algún tratamiento? ¿Cómo lo ve usted desde su experiencia en general?

I: En general siempre es como sintomático primero, se hace lo que se puede en el momento con la clínica que uno tiene presente en el momento, y si hay estimulación, se da estimulación, si hay analgésico, se da analgésico, y entre medio vamos tratando de averiguar qué es, y ya cuando sabemos lo que es, se redirigen todos los esfuerzos, pero por mientras sintomático nomás, si está convulsionando el antiepiléptico, igual por ahí.

E: claro, y por ejemplo, en esa fase de los tratamientos más para la sintomatología ¿En general cómo es la adherencia que usted ve de los pacientes, si son muy pequeños, de las familias a estos tratamientos?

I: En general son buenas, son buenas en el sentido de que como está sintomático, como tiene síntomas, y lo que le estamos dando en el fondo como que le va a quitar esos síntomas, hay como una buena adherencia. Cuando empieza a no resultar, y uno empieza a dejar muchas cosas que no resultan, o los fármacos por ejemplo empiezan a tener efectos adversos, y nos seguimos demorando con el tratamiento, ahí se pierde la adherencia, y se pierden los controles también, porque como que da la sensación de que no estamos haciendo nada, que no sabemos qué es lo que estamos haciendo, y ahí los perdemos un poco.

E: Y claro, esa es como una barrera o una dificultad que se da por el mismo tema del tratamiento, pero ¿Usted percibe también por ejemplo que hayan otras barreras externas que dificulten la adherencia? Cosas más como sociales, o como de costumbres, o de conductas, o en general ¿No ve que eso influye?

I: En general nos pasa, pero con la gente que es muy rural acá, como que tienen que hacer viajes muy largos, o ahora por ejemplo que viene el invierno tienen que hacer 3 horas en un bus con lluvia, entonces claro, hacer eso y ver qué pasa si lo dejo un rato sin un medicamento, y ¿Ah, está bien? Entonces, pasa harto sobre todo con la gente muy rural, o que no entiende mucho la indicación, o no sabe lo importante que es que no dejen de dar medicamento, con eso hay más poca adherencia. y ahí que tratar de hacer, por ejemplo, que el medicamento que esté allá, ojalá se lo den en el consultorio de allá, que le quede más cerca, y ahí empiezan las barreras, porque la farmacia no entiende, o dice “No, es que necesitamos un permiso” Y ahí empiezan las barreras como administrativas, con estos problemas, que tendría como una

solución mucho más lógica, con eso empiezan a haber barreras, cuando uno tiene que empezar a pedir cosas fuera de lo frecuente del mundo.

E: Claro, no es lo común pedir que se pueda distribuir ahí y todo eso.

I: Claro, ahí sí.

E: ¿Le ha pasado alguna vez que, por ejemplo, ha habido algún paciente que haya esperado recibir algún tratamiento, por ejemplo, y no se les ha indicado o no puede acceder a él? ¿Han tenido alguna vez esta situación?

I: Sí, me pasó hace poco, por ejemplo, el año pasado, una niña, no me acuerdo bien la edad, creo que tiene 10 años, o un poquito más chica, 8 años, y lleva toda una vida convulsionando, se le hizo un estudio genético y salió positiva para un síndrome que se llama déficit de GLUT1, que sí tiene tratamiento en el fondo, que es hacerle dieta cetogénica, en el fondo es cambiar a hacer un tipo de dieta, y en xxxxxx se supone que hay una nutricionista que estaba especializada para indicar esa dieta, y como nunca la usaban porque en el fondo porque el recurso, era muy específico para lo que estaba entrenada, la llevaron como a otro servicio, entonces se perdió y ahora que la necesitábamos no estaba [ríe] Por ejemplo, a ella ni siquiera le quedaban los medicamentos, había que cambiarle la dieta y dejaba de convulsionar, y tuvimos que mandarla a Santiago, entonces para mí eso es como una vergüenza máxima, o sea yo tenía que llevarla a otra ciudad para que la entrenen un mes hospitalizada a la mamá para hacerle una dieta que perfectamente podríamos hacerlo hecho acá, y costó meses, meses que la mandaran, entonces ahí no se indicó ni siquiera un medicamento, se indico una dieta, porque se enredaban entre la parte administrativa, que la dejaban, que no la dejaban, que quién la dejaba, que en teoría no debería ser tan difícil, o sea yo no sabía dejarla [ríe] pero no debería ser tan difícil.

E: Claro, entiendo, eso también genera dificultades. En general, los pacientes que ya alcanzan un diagnóstico, que usted ha visto ¿Cómo es el tema del acceso a tratamientos de alto costo? ¿Muchos necesitan tratamientos de alto costo o no tantos? ¿Cómo es eso más o menos, ese panorama general?

I: No son tantos, afortunadamente, pero tenemos varios y en general todo empieza con un poco conflictivo. Tenemos varios, por ejemplo, que reciben enzimas, porque lo que tienen son enfermedades metabólicas, y lo que necesitan en el fondo es la enzima que ellos mismos no producen entonces se puede poner de manera externa. Al principio cuesta un poco porque hay que subir un montón de documentos, y uno se queda esperando a que alguien revise esos documentos, y como que se demora, entonces yo no sé si lo subí mal, como que ese sistema, como para empezar el proceso, encuentro que es medio engorroso porque, no sé, medio engorroso, como que falta un poco de comunicación ahí, puede ser. Una vez que está listo, funciona súper bien, el paciente viene toda la semana, una vez cada dos semanas, y se indica bien, pero hace también como un año más o menos, se hizo el diagnóstico de un paciente con AME, con Atrofia Muscular Espinal, y es todavía hasta el día de hoy, es un problema en el fondo, por esta indicación del medicamento que al final es el más caro de todo el mundo, entonces hay un problema de quién lo indica, quién lo indica la conversación con los papás, qué nos dice Santiago en este caso, que ellos al final son los que toman la decisión, entonces nos dicen una cosa, falta mucha comunicación ahí, y encuentro que ahí es donde está el problema, más que el medicamento sea caro, y que cuesta obtenerlo, y hay que hacer todo lo que todos sabemos, hay muchos problemas de comunicación ahí, y de que no está bien protocolizado, encuentro todavía.

E: Y para indagar un poquito en eso ¿Me puede contar a grandes rasgos cómo es el proceso, cuál es esta gestión que hay que hacer, y dónde se generan como estas fallas de comunicación, o estas como lentitudes?

I: En general, porque como son enfermedades poco frecuentes, nadie sabe primero mucho qué hacer, en el sentido de que están todos buscando el diagnóstico, y ya uno hace el diagnóstico, y uno dice ¿Y ahora qué hago? [ríe] Como que los mismos especialistas no saben qué hacer, a pesar de que están en el fondo como las guías, las directivas, y uno dice, ya, ¿Pero esto será así?, acá en xxxx pasa que uno empieza a decir como ya ¿La decisión la tomamos nosotros, o la toma un especialista en Santiago, con quién nos comunicamos? Entonces ahí es donde parte el problema, ¿A quién acudo? ¿A quién llamo? ¿Quién es el referente en el hospital? Porque debería haber un referente para cada enfermedad, para las que son de la Ricarte Soto, por ejemplo, tiene que haber un referente, ¿Quién es el referente? Entonces pasan los problemas por cosas muy básicas, que nadie sabe quién es el encargado y cómo lo contacto. Entonces es parte de un problema muy básico, y una vez que uno dice, como, ah, ya, la persona referente es este, y hay que hacer tal y tal cosa, empiezan un poco los problemas por esto de los protocolos, que tal vez no sea tan protocolizado, pasa muchas veces ahora con el estudio genético molecular, que yo hago el diagnóstico en el estudio, y la guía todavía dice, por ejemplo, que el diagnóstico se hace pidiendo la enzima, por ejemplo, que era una cosa más antigua, que se hacía antes.
Entonces yo digo, pero si te lo estoy haciendo con una cosa más nueva, tal vez debería actualizar la guía, entonces la guía tal vez no está tan actualizada, entonces empieza a entramparse en la parte como administrativa, mucho.

E: Y en todo este proceso de gestión ¿Qué rol juegan los pacientes o las familias, si es que estamos hablando de niños ¿Tienen que también hacer gestiones por su lado, o esto ya es una cosa más interna del sistema de salud, y ellos se quedan un poco más esperando? ¿Cómo se da su rol ahí?

I: Acá igual necesitamos harto apoyo de las familias, pero de nuevo porque estamos de región [ríe] Entonces nos pasó, por ejemplo, con un paciente que tiene Mucopolisacaridasa, ya se hizo el diagnóstico, nosotros empezamos por nuestro lado haciendo toda la gestión para pedir la enzima que necesita, pero ella necesitaba muchas evaluaciones por su patología de base en Santiago, entonces necesitamos que ellos pidan, por ejemplo, que el hospital les pague los pasajes para la evaluación en Santiago, entonces también necesitamos que ellos se muevan harto en ese sentido, y yo digo, ya señora, con este papel tiene que ir a pedir esto, ¿Qué le voy a decir yo? Al final las terminó acompañando yo igual, pero ellos tienen que hacer muchos trámites para pedir muchas cosas, entonces ahí también los va involucrando, entonces vamos aprendiendo entre los dos también, como ya nos dijeron que tenemos que hacer este papeleo, y ahí tiene que haber muy buena relación médico-paciente y un canal de comunicación abierto, general, es rara la vez, por ejemplo, que yo dejo mi celular, pero es que a los pacientes hay que estar organizando tantas cosas, yo le doy mi correo, mi celular, señora diga a la secretaria del consultorio que me llame, si le falta la enzima, por ejemplo, nos llaman la enfermera, tiene que haber muy buena comunicación ahí.

E: Comprendo ¿Y el impacto que esto tiene para las familias? Usted ve que cuando hay que hacer un tratamiento de alto costo ¿Cómo se percibe esta noticia? ¿Genera un estrés? ¿Cuál es la reacción de los cuidadores en general frente a esto?

I: A veces, hay como, en el caso de los pacientes que tienen la enzima, por ejemplo, yo creo que es como un alivio el hecho de saber que algo hay, algo se puede hacer, y como algo está hecho de base, entonces es como que no es tan terrible, diferenciándolo un poco del caso, por ejemplo, del niño con AME, ahí es más terrible porque uno dice al tiro, mira, está este medicamento, pero es el medicamento más caro del mundo, entonces al tiro ya, ¿Qué hacemos? Empiezan un poco la desesperación también, y a uno le dice, mira, usted puede hacer esto, pero es casi que demandar al Estado, son cosas que ustedes tienen que hacer,

nosotros no vamos a poder hacer nada, son cosas que ustedes tienen que meterse, entonces claro, para ellos se les complejiza harto. Los pacientes con la enzima en general, como que lo reciben de manera más favorable, en el sentido de que, ah, ya, el hospital me va a ayudar, el hospital me va a poner la inyección, porque esa parte está más ordenada, entonces igual depende un poquito de la patología.

E: Claro, y una consulta sobre eso, me mencionó la ley Ricardo Soto ¿Usted ve que con esa ley se ha logrado dar como una mayor cobertura, un mayor orden como a este camino a las enfermedades que han entrado en esta ley? ¿Percibe una diferencia? De las que están ahí y las que no, si es que se facilita como el acceso al tratamiento y todo esto, o en realidad no tanto, ¿Cómo lo ve usted?

I: Encuentro qué sí, o sea, las veces que por ejemplo que yo he tenido pacientes que entran en la ley, claro, funciona, de repente uno queda también como entrampado en la parte de lo que dice exactamente, que es como "Cubre el tratamiento, pero no el diagnóstico" Por ejemplo, entonces yo tengo que hacer el diagnóstico por mi lado y hacer el tratamiento recién por la ley, que entiendo igual, si no se perderían todos los recursos, ahí es como difícil. Ahora, sí encuentro, esto es una cosa muy personal, que hay muchas cosas, como que la ley engloba demasiadas cosas que tal vez no deberían estar en la misma bolsa [ríe] Porque está el cáncer de mama ahí, y la fibrosis quística, yo creo que son cosas que son completamente distintas, entonces cómo, pero ahí no sé, no entiendo bien quién coordina esas cosas, quién las mete y quién no, pero claro, hay otras patologías, yo sé que hay muchas fundaciones o sociedades de pacientes que tratan en el fondo de meter ciertas sus enfermedades para que estén cubiertas por la ley, pero no sé qué será mejor, si meter a todos en esa ley, o hacer dos cosas separadas, no sé bien cómo funciona esa parte.

E: Comprendo, y ahora quería retomar un poquito algo que conversamos como de quienes acompañaban este proceso, me habló de madres, de abuelas, y también como madres y padres, y en general, además de esta como familia nuclear de los pacientes que usted ve más ¿Percibe que tengan estas personas redes de apoyo? ¿En general? ¿O estos niños tienen otras redes de apoyo? ¿O se reduce más a la familia nuclear? ¿Cómo lo ha visto usted?

I: En general tienen redes de apoyo, sí, en general tienen hartas redes de apoyo, de repente incluso aparecen las tías en la consulta, que uno las tiene que dejar afuera porque si no entra como...

E: Todas las familias.

I: Todas, sí [ríe] es como mucho, pero igual claro, es bueno porque es como, qué bueno, tienen harta red, pero hay de todo también, hay de repente mamás solteras que tienen tres hijos afectados, y no hay nadie más involucrado, a veces tienen muchos hijos más grandes que apoyan a la mamá con el más chiquito que es él afectado, por ejemplo, eso también pasa harto, que uno lo ve y dice como, no es lo más correcto, pero claro, no tiene nada más que el apoyo, entonces el mayor ayuda a cuidar al menor y así. En general tienen harta red de apoyo, y amigos también de repente.

E: Ya, de amistades también.

I: Sí, amistades también, pero claro, depende caso a caso, pero hay harta amistad, hay harto tío, harto primo, de repente cuando son familias que son... que tienen la misma afección entre todos, o sea, es una cosa que ya es muy hereditaria, entonces lo tienen los primos, los tíos, y a todos se conocen el síndrome de memoria, ahí yo creo que hay más apoyo todavía, porque se molestan entre ellos, como que ya saben de qué se trata, saben más que uno de qué se trata el síndrome, dicen, no doctora, pero si mi primo no sé qué [ríe]...

E: Claro, tienen todo el…

I: Pero ahí se apoyan entre ellos también.

E: Y pensando en el rol del equipo médico, no solo en usted, sino como en todo el equipo que la persona ve en el sistema de salud, ¿Cómo siente que se juega el rol en tanto apoyo? ¿Siente que se logra un apoyo que no se reduzca solo a lo clínico, o cómo se gestiona eso? Por lo que usted me ha contado, hay situaciones donde sí, pero en general ¿Cómo se ve? No solo de su experiencia individual.

I: En general cuesta harto, sobre todo por los tiempos de atención, que afortunadamente yo tengo como una hora por paciente, entonces como que me da para hablar con los pacientes y todo, pero me ha pasado que lo he conversado hartas veces con otros que tienen muchos sobrecupos, tienen muy poco tiempo de atención, entonces claro, entre que no alcanzan a resolver todas las dudas, o no le alcanzan como a contener a la familia, se ha pedido muchas veces, por ejemplo, la necesidad de una psicóloga que esté disponible para estas familias, por ejemplo, que nos ayude a verlo de la parte no solo como emocional, sino también, o del asistente social también de repente nos pasen y nos dicen, chuta, ¿Está esta familia preparada para tener a este hijo con tantas complicaciones? Por ejemplo, entonces ahí como que necesitamos el apoyo de las dos, y no siempre se da, no siempre se logra, y ahí nos ayuda harto el Chile Crece Contigo, que por ejemplo con los recién nacidos, ellos nos apoyan harto, ellos tienen una psicóloga, entonces con ella nos apoyamos mucho. Sí. Pero... Pero sí.

E: Entiendo. Y justo ahora le iba a tocar ese tema, como ¿Qué necesidades usted ve de su experiencia, cree que son las más importantes de considerar al apoyar a los cuidadores? Por ejemplo, podemos pensar espacios de autocuidado, o un apoyo económico, o ayudas más sociales, como hablaba usted, como las asistencias sociales ¿Cómo qué ve usted que es necesario en este apoyo a los cuidadores?

I: Eh... No sé cómo se llama, pero [ríe]... Por ejemplo, yo sé que en Alemania, por ejemplo, existen estas ayudas de que va, no sé si es una enfermera, no sé bien qué es lo que es, un técnico, que va a la casa, por ejemplo, y toma el rol de cuidador, por ejemplo, no sé, dos horas o un día, o dos horas a la semana, o dos horas cada tres días, por ejemplo. Entonces, esa oportunidad que le dan, por ejemplo, ya sea la mamá, el cuidador, el que sea, de ir a su mercado, o de ir a cortarse el pelo, que de tener como un rato de no estar como de cuidador, 24-7, yo, la vez que me enteré de eso, lo encontré muy bacán, lo encontré notable, porque el... Claro, al final, el... ¿Cómo se dice? El que se nos deprime, el que se nos angustia, el que más sufre, a veces es más el cuidador que el paciente mismo, si el paciente, por ejemplo, en realidad tiene mucha incapacidad intelectual, porque no sabe mucho de lo afectado que está, al final le pesa mucho más a la persona que lo está cuidando, que de repente también tiene que aprender muchas cosas para la que no está preparada, cambiar catéter, estar cambiando a un niño más grande con pañales, por ejemplo, que son cosas que tiene que aprender casi a la fuerza, y uno asume que la mamá lo va a hacer, pero uno no la entrena, si es reciben suficiente como asesoramiento, o contención, entonces como que “Ya, le tocó, hágalo” pero nadie la ha entrenado tampoco, entonces esa parte pesa harto, y la parte económica también, en fin, pero yo no sé, una asesora alemana, lo encontré notable es alguien que les dé como su espacio.

E: Claro, salir de ese rol de cuidar un ratito, yo creo, algo necesario, sí.

I: Sí, no sé cómo, qué nombre ponerle eso.

E. Sí, sí, pero se entiende la idea. Y ahora quería comentarle sobre algo que ha dado luces en lo que hemos ido conversando, pero para poder profundizar un poquito en eso, en general ¿Qué importancia ve que tiene para los pacientes y para sus

cuidadores el poder alcanzar un diagnóstico? ¿Cómo siente que impacta el poder ponerle nombre a esta enfermedad, el saber qué es para las personas?
I: Me da que impacta de manera positiva, porque la angustia de no saber qué es lo que tiene mi hijo, independiente de si después sabemos que no tiene cura o no, el hecho de saber qué es alivia mucho a la paciente y a las familias al final, el hecho de ponerle un nombre, de saber si existen más niños o niñas con lo mismo en el mundo, de saber que hay otra familia con lo mismo, que está pasando por lo mismo, a veces de repente son cosas que son frecuentes dentro de lo infrecuente, entonces de repente existen hasta guías para papás, entonces ya el hecho de ponerle algo material de qué esto es, o de contactarlos con otra familia que tiene lo mismo y de compartir experiencia, al final todo eso lo genera el hecho de conocer el diagnóstico, independiente de todo lo que implica, de si tiene cura o no, el hecho de saber qué es, no, tiene un impacto que yo creo que es positivo.
E: Y en general ¿Ve que los cuidados de salud y el estado de salud mejoran al alcanzar un diagnóstico? Me imagino que puede ser variable también, pero ¿Siente que tiene un cambio en ese sentido o depende mucho de la situación? ¿Cómo lo ve usted?
I: Yo creo que depende mucho del diagnóstico, en el sentido de que a veces, independiente del nombre que yo le ponga, como que se está haciendo todo lo que se pueda hacerlo, están viendo todos los especialistas que querían verlo, a veces se pueden agregar más cosas, o uno puede prevenir cosas, por ejemplo yo sé que el paciente tiene más riesgo de hacer cáncer, por ejemplo, entonces le voy a pedir esta radiografía cada tantos meses, qué sé yo. Pero hay otros casos que yo le digo ¿Sabe qué? Tiene el síndrome de tanto tanto, pero vamos a seguir haciendo lo mismo que estamos haciendo, vamos a seguir con la estimulación, vamos a seguir con la terapeuta, vamos a seguir con esto, entonces yo creo que va a depender todo del caso, depende mucho del diagnóstico, si se pueden agregar cosas.
E: Y lo conversamos un poquito arriba, pero para retomarlo ahora ¿Estas dificultades para acceder al diagnóstico en términos generales tienen que ver con que no están disponibles los exámenes? ¿Hay alguna otra dificultad en general a nivel país, y después podemos pensarlo como a nivel local en la ciudad de xxxxxx?
I: Yo creo que la gran dificultad es que no tienen código FONASA los exámenes, ese es como un tope, porque claro, uno dice ya ¿Los exámenes genéticos han ido bajando de precio? Sí, el ideal es que van a seguir bajando, supone que sí, pero igual son caros para que una familia los costee, entonces si como sociedad, en el fondo como Estado, los podemos ayudar, al final igual es costo-efectivo, a mí me llama la atención de repente que, no sé, un paciente hospitalizado van y le toman cinco resonancias para ver cómo está,
y yo digo, ¿5 resonancias cuánto cuesta eso? [ríe] Me queda mucho más fácil hacerle el estudio genético que estar haciendo esta imagen, entonces claro, pero nadie la cuestiona, si me piden una resonancia nadie la va a cuestionar en el hospital, así que yo creo que falta concientizar en el fondo a los que toman esa decisión, a los que destinen los recursos, y decirle, mira, es mucho más rentable que me hagas el estudio genético, el otro día lo calculamos, por ejemplo, era mucho más barato pedir un estudio genético que una biopsia de riñón, y la biopsia de riñón más encima es invasiva, significa que tienen un pabellón,
significa que tienen un especialista que sepa hacer la biopsia, entonces el otro viene una muestra de salida y yo la mando por correo, simplificándola, así, mucho, entonces, pero claro, no tienen porqué saber tampoco los que están tomando esas decisiones, los que destinan los recursos, la implicancia que tiene, porque son cosas bien nuevas, así que hay que concientizar a los que están arriba.
E: Claro, eso es importante también para poder hacer una mejor distribución.
I: Claro.

E: Y ahora yo quería pasar a hacerle algunas muy breves preguntas, un poco más pensando en su propia experiencia. Nos interesaría poder conocer cómo ha sido usted y qué implicancia ha tenido en el ámbito profesional, pero tal vez también personal, el vincularse con el tema de las enfermedades poco frecuentes y el tratar a pacientes con enfermedades poco frecuentes ¿Cómo ha sido su experiencia?

I: Qué difícil [ríe] A mí me encanta, me encanta dedicarme a los pacientes con enfermedades poco frecuentes porque me gusta que no sea como destinarme, por ejemplo, los dermatólogos ven solo piel, los oftalmólogos ven solo ojo, por ejemplo, a me gusta que sea como un poquito de todo, me encanta como ver todo en general, pero cuando uno empieza en el fondo en la parte práctica a involucrarse con los pacientes, es fuerte igual también porque uno se involucra, uno quiere llegar a un diagnóstico, uno gustaría poder hacerle el estudio a todos los pacientes, entonces yo empiezo a considerar casi que le pago yo el estudio, o no lo hago, uno quiere saber, de repente cuando uno llega al diagnóstico y uno sabe que no tiene un buen pronóstico, por ejemplo, yo igual me da pena, igual comparto la pena con ellos, ahí es de la parte como, bueno, a mí me pasa ahora que me vine a ir a xxxxxx, xxxxx es bien chico [ríe] y todos se conocen, entonces de repente, claro, uno dice, chuta el paciente era hijo de la técnico que tengo sentada al lado, o me paso unos pacientes, por ejemplo, que viven a una cuadra de mi casa, por ejemplo, y cada vez que paso frente a la cuadra, yo sé que él vive ahí, sé que no está bien, entonces, tiene harto impacto emocional, por lo menos para mí, como el hecho de trabajar con personas que generalmente tienen que ver harto para nosotros, como con malas noticias, ya como el hecho de entregar esta mala noticia, entonces igual tiene un impacto para mí, y al mismo tiempo uno tiene días que son mejores como hoy día, por ejemplo, que di dos resultados que son negativos, los pacientes son dos hermanas que no están afectadas, entonces uno también comparte esa felicidad, porque en este caso el papá está afectado, y los dos hijos no sabíamos si estaban afectados o no, y no están afectados, entonces al final también es como "Eh qué bueno" compartir esa felicidad con la mamá, mamá llorando de felicidad, entonces es como, qué bueno, abrazo para cada una, porque las dos sabemos lo que podía significar que sus dos hijas estuvieran afectadas, entonces también, tiene como sus días bueno y sus días malos.

E: Claro.

I: Tiene de todo [ríe].

E: Y, ¿Y cómo ha sido su forma de llevar, o tiene alguna manera de gestionar ese impacto emocional cuando es más negativo o más triste? ¿Usted alguna vez se ha apoyado con algún otro profesional, por ejemplo psicólogo, etcétera? ¿O usted tiene como alguna técnica? ¿Cómo lo hace para llevar ese impacto que mencionaba?

I: En general, por ejemplo, los pacientes que tenemos acá, yo los converso harto con la otra genetista, con la doctora de xxxxxxx, pues ya los comentamos harto, y porque ella ya, bueno, ya está a punto de jubilarse, entonces ya tiene 30 años de experiencia más que yo. Entonces ya ha pasado por todo, ha pasado por lo mismo, por las penas, las mismas rayas que uno de repente, entonces desahogarse con otro especialista que sabe más o menos de lo que se trata, apoya harto, con ellas, y con mis compañeras de beca en el fondo, que son de la misma generación mía, también uno comparte, hoy me pasó esto hoy día, o tengo este paciente ¿Qué se podrá hacer? Compartirlo con otro especialista, siempre obviamente con el anonimato del paciente, ayuda harto, con eso, y bueno, porque yo soy xxxxxx, entonces la parte de la religión me ayuda, y mindfulness [ríe] técnicas de mindfulness, entonces tomé un curso, yo soy experta en mindfulness, entonces ahí trato de enfocarme en el momento, y no de que mi cabeza se vaya hacia el peor escenario posible, y tratar de mantenerse presente.

E: Súper.

I: Que de repente cuesta [ríe].
E: Sí, cuesta, me imagino, además en esas situaciones tensas emocionalmente, mantenerse como ahí.
I: Sí.
E: Y ahora ya vamos llegando casi al final de la entrevista, me falta hacerle solo algunas breves preguntas, para conocer como su opinión general, sobre temas que ya tocamos un poquito, pero para poder retomarlo, el tema del marco legal, las políticas, las leyes, programas para personas con enfermedades poco frecuentes en Chile ¿Qué opina sobre lo que tenemos actualmente, qué recomendaría a usted tal vez para mejorarlo ¿Hay algo que se le venga a la mente al tiro cuando hablamos de algo bien hecho o mal hecho a nivel de este marco, por ejemplo?
I: Yo creo que va bien, pero claro, necesitamos mejorar harta y hartas cosas que se pueden mejorar, pero cuesta un poco, yo creo que nos cuesta sobre todo a nosotros como del área de salud, porque no sabemos mucho del área de leyes, en el fondo, porque de repente estamos muy metidos en lo nuestro, sabemos como funciona el hospital, cómo se hacen los diagnósticos, los exámenes, pero cuando empieza uno a hablar de salud pública, yo creo que tenemos mucho desconocimiento de esa parte, incluso empezando por cómo hacer el papeleo para los papeles de discapacidad, o de esas cosas muy básicas, nunca las enseñan hasta que uno empieza a trabajar, entonces, yo creo que si tuviéramos más conocimiento de esa área, podríamos hacer muchas más cosas, porque en verdad no sabemos [ríe], y tampoco hay, como que también cuesta que la gente agarre interés en ese sentido, porque al final todas esas cosas están fuera del trabajo de uno, entonces, cómo pedirle a la gente que participa en esto, involucrate en esto, pero hay hartas cosas que se pueden mejorar, y yo siempre he pensado, claro, genetistas somos pocos, vamos a seguir siendo pocos, porque no es una especialidad que se conozca mucho, que sea muy atractiva, habrá ahí dos centros formadores, menos mal, porque antes había uno solamente, pero va a costar que seamos muchos genetistas, entonces lo que yo creo que se podría hacer es empezar a formar asesores genéticos, que en el fondo puedan ser matronas, enfermeras, en el fondo es como otro especialista, o sea, sí, otro profesional de la salud, que tienen que entrenarse para poder asesorar en, obviamente no va a ser lo mismo como genetista, pero en el fondo puede acelerar un poco estos procesos, ya del hecho de que ya está asesorada en cáncer, por ejemplo, ya entonces ella nos va a ayudar con ese tema, entonces eso ahí, yo creo que ese aparte yo ayudaría harto, como que el hecho de saber pedir ayuda, yo creo que es importante para nosotros, y de involucrar también a la familia al final, que igual están bien involucradas, esa parte me encanta [ríe], porque tienen todas las fuerzas, tienen todas las ganas y hay mamás súper empoderadas, entonces al final entre todos, sí, pues es más fácil, pero nos falta la parte yo creo del conocimiento de la parte de leyes, como que esa parte.
E: Claro, para poder mejorar por ahí. Y le hablamos, por ejemplo, de este programa de Alemania para cuidadores que podrían reemplazar, etcétera ¿Conoce algún programa o alguna política o algo para cuidadores en Chile, que tal vez personas con enfermedades poco frecuentes puedan optar o no? ¿Qué conocimiento tiene ahí en el tema los cuidadores?
I: Por lo menos de lo que yo, cuando yo supe esta cosa que se decía en Alemania, pregunté si hay algo parecido acá en xxxxx, que es en el fondo donde estoy yo, y me dijeron que efectivamente desde los consultorios generalmente mandan a gente a apoyar a las familias que saben que, por ejemplo, tienen más problemas, y tengo una familia en específico de una señora que vive sola, que tiene tres hijos afectados, entonces claro, para ella es todo un tema, el problema con esa señora en específico es que ella no deja que la ayuden con sus

hijos porque ella cree que es la única que sabe cómo tratarlos o cómo ayudarlos, entonces, ahí como que he chocado, entonces existe la ayuda, pero lamentablemente ella no deja mucho que la ayuden tampoco, entonces ahí tenemos como ese roce, entonces yo estaba justo en esa situación como para mirarla y ver como esta es la versión que me llegan de los dos lados, entonces de repente pasa que claro, no quiere ayuda, pero no es lo que esa señora necesita tal vez, de repente pasa. A lo no sé, si es un programa específico o el consultorio que está ahí es el que le permite tener ese apoyo.

E: Claro, tener ese apoyo…

I: Pero que yo sepa, no es una cosa como protocolar.

E: No, claro.

I: O como instituciones que ayuden, por ejemplo, la misma señora que me contaba esto de Alemania me decía así, que cuando esta familia tenía a su hija enferma o ya se querían ir de vacaciones, podían meter a su hija en institución donde le iban a cuidar así al 100% como un mini hotel, y ella se podía ir de vacaciones o podían irse todos de vacaciones a esa institución y es casi un resort, entonces uno dice chuta, vamos a ir a algo así, pero aquí señora no hay [ríe]

E: Eso estamos muy lejos.

I: No, eso nos falta, pero claro, eso pasa un poquito para los cuidadores, como que no hay mucho apoyo, yo creo porque no hay mucha conciencia también de que, se está yendo todo enfocándose el paciente y nos falta la persona que lo está cuidando también.

E: Claro.

I: Porque uno asume que es un problema como de la familia al final, pero no hay nadie que se ocupe de esa parte.

E: Que no es individual al final, tiene que ver ahí con todo el apoyo de la persona.

I: Sí.

E: Y bueno, ahí concluimos con las preguntas establecidas, yo quería saber si de todo lo que conversamos hay algo que le quede dando vueltas, que quiera enfatizar ahora que ya estamos llegando al cierre, que sea importante un tema de lo que conversamos.

I: Yo soy media dispersa [ríe] pero... Pero no, yo creo que hacer énfasis en el fondo de que, afortunadamente yo siento que vamos, en general, así hablando, como vamos bien enfocados, que hay tantas cosas que mejorar, pero yo creo que vamos bien, ojalá en el fondo se puedan hacer cada vez más estudios genéticos para poder hacer más diagnósticos, porque yo creo que sí sirve en el fondo tener el diagnóstico independiente de que no hay una cura específica para el síndrome X, pero sirve harto tener el diagnóstico y que se formen estas agrupaciones de pacientes y juntarlos con otros pacientes de acá o de otros países, yo creo que poquito a poquito se van armando muy buenas cosas.

E: Súper, súper, entonces darle las gracias xxxxxxxxxx por tomarse el espacio de participar en la investigación, ahora voy a parar la grabación.

Participante (P): S.IC10

E: Ya bacan, comenzamos entonces la entrevista y bueno, para comenzar xxxx, me gustaría que me pudieras presentar para efectos de la entrevista, si es que nos puedes comentar justo lo que me estás comentando ahora y en qué institución trabajas, cuáles son, cuáles son las funciones que desempeña, que, cuéntanos un poco sobre tu, quizás tu trayectoria profesional.

P: Bueno mi nombre es xxxx xxxx, eh trabajo como TENS ya hace 10 años en el Hospital xxxxxxxxx, en la área de pediatría CRS, con pacientes ambulatorios, sólo controles, me desempeño era desde al principio como TENS de control de signos vitales y atención al paciente y ahora llevo ya 4 años trabajando en el mismo lugar, pero soy el TENS que hace, que trabaja con curaciones, en el en él, en el pasillo y trabajo con cirugía y también trabajo con con naneas, eh apoyándolos cuando llegan los niños crónicos cuando tienen algo muy muy grave y hay que hay que estar ahí viendo, emm eso un poco de eso.

E: Y, ¿qué funciones desempeña específicamente con personas con enfermedades raras, no sé si es que hay diferencias, ¿hay?

P: Es que lo que pasa es que trabajamos en general con todos porque el pasillo del hospital xxxxxxxx es pequeñito, entonces están todas las especialidades juntas y están NANEAS, que es donde recibimos a los pacientes con enfermedades raras que está dentro de ahí y que son pacientes de todos los médicos, al fin y al cabo porque trabajan todos en conjunto. En general llegan conmigo cuando tienen alguna herida o algún problema, pero antes llegaban a mi eh con, para los control es eh las mamás generalmente buscan apoyo, entonces ya como llevo tanto tiempo, ahí buscan a las más antiguas igual y se refugian en uno, que es donde es como su segunda casa porque pasan todo el día en el hospital, pasan todos los días en el hospital, entonces uno las ve ya todo el día, todos los días, ya son parte de, son familia, ya ni siquiera son paciente, entonces claramente te buscan o para saludarte o para decirte que no sé, que tuvieron un mal día o que los niños están eh hospitalizados, que están de nuevo enfermo, que tuvieron una recaída pa´ que los vayamos a ver o a mirar o no sé siempre pa´ saludarnos simplemente, pero pasan, y sí ha pasado muchos, muchos niños con enfermedades raras por por mí, que son pacientes, ya que no sé lo conozco hace 5 o 6 años más o menos y si es que no más, tengo una que, recuerdo muy bien porque fue como, la conocí justo en el periodo de de que yo estaba embarazada, mi ahora tiene 6, 6 años, y, y fue una una pequeña que nació sin ojos emm los papás no tenían idea y cada vez que iban yo conversaba mucho con la mamá porque yo estaba embarazada y estaba aterrada de que a mí me pasara lo mismo, porque no, no, no lo diagnosticaron, no había cómo diagnosticarlo y cuando nació la peque venía con esto y fue una sorpresa para sus papás y fue fue horrible, yo siento que pa´ ellos fue terrible pasar por todo esto y que nosotros tampoco la pudiéramos ayudar, ayudar a su familia porque ellos no, no estaban cubiertos por nada, no tuvieron apoyo psicológico, como como corresponde, que debió haber sido, pa´ haber afrontado lo que se les venía encima, las operaciones de su hija, aprender como, como, Iba a ser, esta nueva vida con ella que la peque no iba a poder ver y tampoco había un tratamiento y no es como los típicos niños ciegos que

por último uno ya uno se da cuenta, cuando un niño es ciego está peque, venía sin ojito, sí venía solo con la, el cuenco ocular, entonces fue súper complicado pa´ ellos y yo me acuerdo que que claro, yo decía, qué hago si mi hija sale así si mi guagua sale así y yo decía, yo me siento mal con esta situación, no me puedo poner en el lugar de ello, no sé, no sé cómo, cómo va esto, cómo lo cómo ayudarlos, a lo mejor yo tampoco tenía las herramientas y la gente que estaba a mi alrededor em no tenía como tampoco el tiempo como para poder ayudarlos y no estaban los especialistas claramente que necesitábamos en el momento, entonces yo creo que fue súper complicado cuando llegó esta pequeña, claramente, ahora ya los papás ya lo llevan de otra manera y además ya ella tiene 7 años y y la peque aún así sus papás todavía como que hay días en que les da el bajón y y queda mal porque se acuerdan así como por qué no pasó esto a nosotros? Y no y, y no saben qué hacer o cómo llevarlo, pero hay días que no porque es como es su hija, es su tesoro y hay que darle para adelante pero yo creo que si las cosas hubiesen sido distintas, si hubiese eh, no sé estado la la forma de poder ayudarlo o no sé, no sé, cómo cómo decirlo jaja pero que hubiéramos tenido herramientas como equipo y ellos también hubiesen tenido herramientas para afrontarlo yo creo que las cosas hubiesen sido mucho muy diferentes para ello.

E: Bueno, eso es una de las cosas que me gustaría conversar, eh Sin embargo, un poquito más adelante porque yo también me imagino que el trabajo que bueno es que se sabe también po´ el trabajo de TENS, por ejemplo, así como el trabajo de enfermero o enfermera se requiere porque sea no quizás, pero requiere harto el acompañamiento, verdad como el el trato humano, el el estar ahí cuando la familia está viviendo, claro, pues la la crisis, muchas veces todo el proceso te quería preguntar antes de que empezáramos a a meternos en esos temas xxxxx, ¿cómo fue no sé si nos puedes contar un poco cómo fue que tú llegaste a vincularte con con enfermedades raras? ¿Cómo llegaste, por ejemplo a al área de naneas bien cómo cómo terminaste viendo estos temas?

P: Porque las mamás buscan un apoyo, aunque de repente ya solo el hecho de llegar y ya uno estar ahí te da el chance de poder, no sé po´ a la espera de de ellas, a ver, cuando llegan, generalmente cuando tienen niños distintos, buscan aislarse del resto, entonces, generalmente ellas se acercan a nosotras que sabe que que adentro no los vamos a tratar de otra manera, sino que los vamos a tratar como iguales, entonces, las mamás tienden a buscar al al personal médico y no quedarse afuera con el resto de los niños para que sus hijos o las mismas mamás no los miren de otra manera y ella sentirse aislada o pasada a llevar o que le estén preguntando porque mi mamá es que claro, se sensibilizan con el tema y ya que venga un niño no sé po´ que va neurología que claramente también tiene un problema, pero que el niño va a mirar a su hija y le va a decir, mamá es distinto o es raro o tiene algo, ya pa´ ella es algo que no, no es, no es bonito, no es agradable entonces, siempre tratan como de aislarse y llegan al personal médico yo creo que va de ahí que ellas tratan de conversar con nosotros porque se siente cómodas, no así con el resto del mundo y es súper complicado y es feo decirlo, pero la gente no está preparada pa pa para enfermedades raras todavía aún en este siglo es raro decirlo, pero no, no están preparados y yo creo que por ahí va.

E: Y disculpa xxxx. Y, bueno, tú, yo sé que tú eres TENS en pediatría verdad? Tu siempre te dedicaste a TENS pediatría no ligada a enfermedades raras y llegaste de pronto a través de esto que me mencionas, o o siempre te interesó?

P: No, no, lo que p asa es que, como le explicaba el pasillo de la del HPH, es pequeñito, entonces chiquitito y está todo entrelazado, entonces está todo conectado, claro.

E: O sea, fue fue como, entonces fue apareciendo en el en el en el espacio de trabajo.

P: Venía venía ya en el currículum fácil.

E: Jaja ya entiendo.

P: Tenía el pack completo.

E: ¿Y disculpa xxxx no sé si es que bueno me gustaría preguntarte, entráramos en quizás para poder armarnos un panorama general como te mencionaba antes de que comenzáramos, no sé si es que nos puedes contar un poco cuál es tu percepción sobre cómo se han ido desarrollando el el el, cómo se ha ido desarrollando el tema de las enfermedades raras en Chile? Lo último En los últimos años. ¿Qué es lo que has visto tú?

P: yo creo que va de a poco vas a poco, porque hay algunos lugares que están más evolucionados, pero el resto no todavía es como no sé, no sé si será un poco yo no encuentro que sean pocas, pero como son así como un grupo pequeño podríamos decirlo así, eh como que no se da el el espacio para ello, no sé así como dos 3 niños, eh En comparación a no sé los 20, los 20 de otra especialidad o los 30 que de otra especialidad claramente le van a dar prioridad a las enfermedades más grandes y siempre que que no tienen mucho apoyo, si bien se intenta se trata de de de apoyar eh no hay mucho apoyo para las enfermedades raras, tengo uno que tiene una enfermedad rara, que es un niño que está postrado y este peque se escaró, por ejemplo, ya, se escaró, pero como es un hospital que no tiene prestaciones en pediatría, así de de GES nosotros no tenemos los recursos como para tratar su escara, no tenemos los apósitos que corresponde. Entonces, los mismos médicos a veces terminan costeándolo o los papás terminan pidiendo préstamos para poder comprarle los apósitos o uno mismo termina comprando cosas que no debería comprar para poder ayudarlos, porque no están las herramientas y no está el el presupuesto como para para poder ayudarlo. Entonces igual es complicado porque uno dice pucha, podría el estado ayudar a esto o podría, podríamos tener un poquito más de recurso y no se puede porque es como que no existen po´ al ser al ser tan poquitos no existen pa pa una canasta o pa pa la ayuda entonces creo que es complicado.

E: Y, bueno, con el tema de la ley Ricarte Soto, la ley Ricarte Soto claro, cómo cubre ciertos gastos que estos estos otros eh claro, no entran en el en el por decirlo así en el en el en el currículum, por decirlo así.

P: Claro, hay cosas que claro, hay cosas maravillosas que las cubre, pero hay otras que no, que las pasan por alto y a veces son cosas tan básicas y que uno sabe que les va a pasar en algún momento pero no están.

E: Y asociado a esto xxxx, cuáles son, según tú, no sé si es que puedes ver deficiencias relacionadas al tratamiento de enfermedades raras, si es que nos puedes comentar ¿cuáles son las principales que tú ves?.

P: Mmm yo veo bueno, fuera del tratamiento pa' los familiares que ellos no no lo tienen em falta equipo médico falta no sé terapeutas ocupacionales que estén incluidos en el tratamiento de estos niños, tanto como para la familia como para los pacientes, porque a pesar de que tienen enfermedades muy raras y hay algunos que uno sabe que es suena feo lo voy a decir, pero hay algunos que uno sabe que no van a llegar a poder leer o que no, pues podrían desarrollar algún alguna parte de de de su de su cuerpo de su mente, podrían hacer algo con esos niños y no pasa, como que quedan ahí, es como ah ya quedó plantita quedó plantita no más po' como que no, no se preocupa, no se ve más allá de eso, sí creo que debería, debería la canasta tener algún terapeuta ocupacional y claramente psicólogo o psiquiatra, tratamiento psiquiátrico para para poder para poder llevar esto y que sea más fluido, tanto como para las familias como para los niños, porque yo creo que a veces los niños pueden evolucionar mucho mejor y no lo hacen por falta de recursos por falta de eso o por falta, a veces la misma educación de los papás que no cachan no saben y se podrían hacer tantas cosas, pero falta de eso po falta el faltan especialistas, creo.

E: Y, ¿qué barreras identificadas tú como para poder superar estas deficiencias que los cuáles son quizás como los tapones que se van presentando?

P: Plata, la plata no más po', no sé qué, qué otra cosa, porque siempre se dice que no se puede contratar a un especialista porque no hay plata, no se pueden comprar a apósitos porque no hay plata jajaja entonces como como que se dejan olvidao' estos niños yo siento, a modo personal siento que se olvidan de ellos o sea, si ya se olvidan de los que tienen algo menos, mucho menos eh más de estos niños que son 1 o dos o tres que quedan en la nada po', nadie se preocupa de su familia, de si están bien, si a la mamá le dio depre porque no, no puede salir de su casa porque tiene que estar 24 horas al día con sus cabros y a nadie le importa si la mamá quería llorar o quería ir al baño, no sé, me imagino yo que soy una mamá normal que a veces no puedo ir al baño porque mi hija está ahí a la, detrás de la puerta, golpeándome con el mamá, mamá, mamá, me imagino, ellas que no se pueden despegar de sus cabros y no tienen la ayuda necesaria, a veces tan sola a veces las dejan sola, entonces se olvidan de ellas po' siento que están como un poco olvidadas, olvidados, padres completos.

E: Ah bueno, así como te pregunto por por barreras generales, por deficiencia, si es que te pregunto por fortaleza en Chile respecto de enfermedades raras o respecto del tratamiento. ¿Puedes identificar algunas fortalezas que vengan desde Chile respecto de de este tema?

P: No no no, no lo sé yo creo que son los mismo médicos, son los mismos médicos los que se mueven para que eso suceda porque sin ellos no están las cosas siguen igual nomás po' como que ellos mismos buscan ayuda o buscan instituciones de afuera que terminan ayudando, pero de acá del país es súper poco aparte que siempre tienen trabas y como no sé po van a mandar un examen a la clínica alemana, no se puede porque se echó a perder la máquina y es como y donde más lo mandai, no podi mandarlo a ninguna otra parte porque no hay convenio. Entonces, como ya busquémoslo en particular, imposible que un papá que gana no sé 200 lucas pa' mantener la familia pague un un examen de 500 a 600000 pesos y al final no se puede po'. Así que no sabría decir, solo los médicos, los que al final terminan moviéndose

y buscando cosas y buscando instituciones de apoyo para para poder ayudar, pero del estado no, no sabría decirle.

E: Sí, me me refería como a fortalezas que tú veas en Chile no que vengan claro, no que vengan desde el estado como

P: ah, no sé. No, no lo sé, me podría decir así. Yo creo que que hay especialista y se intenta, pero fuera de eso hay buenos especialistas y sobre todo por vocación mucha, yo creo que eso es lo principal, pero otra cosa non

E: Ya y si te pregunto, por ejemplo, por bueno me imagina que te toca ver de todo, no sé si es que dentro de esta de esta gran variabilidad de de de pacientes que te toca ver, identificas de pronto ciertos perfiles de pacientes ves como similitudes de pronto quizás no solamente entre pacientes igual, por ejemplo en en las familias ahora que te tocaba también tratar con familiares y todo ves perfiles que se vayan repitiendo más, por ejemplo, si nos puedes contar un poco.

P: Los que más se repiten en general con pacientes que tienen enfermedades raras, son pacientes que son de muy bajos recursos pero que siempre tienen algún algún apoyo, no no no, que están solos como que igual tienen una una red de apoyo por decirlo así de eso me me he fijado harto que son personas que que no dejan a sus cabros como que lo dan todo y son papás super aperrado en general, los que tienen enfermedades raras tienen un núcleo compuesto siempre como que papá y mamá están ahí, no sé si están juntos, pero están presentes, son papás súper presentes, ambos en y no sé tienen como como eso están, siempre están ahí en en núcleo, no, no así solitos como no sé otras otras enfermedades, otras patologías que son más comunes en general, no sé, pues está solo la mamá o solo el papá y y son de muy, muy, muy bajos recursos, pero en general, como que los niños que tienen enfermedades raras tienen papás bien aprensivos, por decirlo así, no sé si no sé por qué, pero son son papás que son bien presentes y son bien aprensivos eso podría destacar de de ellos.

E: Perfecto y perdona que te pregunte, pero cómo aprehensivo en el tema de los quizás de los cuidados de cómo?

P: Aprehensivos en el tema de los cuidados son como papás que se preocupan de saber diagnóstico, de preguntar por qué le están poniendo esto, por qué le van a hacer esto, en general, son papás que aprenden procedimiento que están ahí a pie de cañón que van y buscan la manera de hacerle el examen y hacen de todo para que los niños estén bien por ese lado yo siento que son papás super jugados, los que tienen en niños con con enfermedades raras.

E: Y eso igual pasa o no?, como cuando los pacientes o las personas que están a cargo del paciente se vuelven casi que expertos de la enfermedad que están viviendo.

P: Claro, no hay mejor médico y de los papás que saben al revés y al derecho cómo son sus cabros jaja.

E: xxxx, a ti te ha tocado participar en instancias de planificación de evaluación, eh diseño de estrategias, quizá en instancias, sean instancias internacionales o nacionales, trabajo con organizaciones eh de pronto instancias gubernamentales, talleres ha tocado algo relacionado?

P: No, hasta el momento no

E: Te puedo preguntar ahora xxxx si, como para allá adentrarnos más en el tema de claro de lo que pasa, como en la vivencia, en la experiencia, ¿cuál es según tú eh cuáles son como principales dificultades que tú has podido ver en en los pacientes al momento de enfrentar la enfermedad, qué es lo que más, no sé quizás qué es lo que más se repite, qué es lo que te ha llamado la atención a ti respecto de esas dificultades?

P: Eh creo que el personal de salud y la familia no tenemos así como em él las herramientas para afrontar enfermedades raras, que creo que, que como que recién estamos empezando y y va como uno aprendiendo en conjunto con los papás como que vamos de a poquito como todos juntos aprendiendo cuando pasa esto pero uno no está preparado para para recibirlo todavía, creo que falta así como más… no sé especialización en enfermedades raras para lo los equipos de salud como pa´ poder ayudar a los papás a contenerlo y para que ellos también estén más seguros de lo que están haciendo y que cuando se tengan que llevar a su cabro para la casa eh tengan las herramientas como para llevárselos tranquilos porque siento que se van mal ellos y queda mal 1 porque no sabe no sabes qué va a pasar cuando llegue a la casa, no sé po´ cuando los dan de alta por ejemplo uno queda con la incertidumbre de va a volver en un día va a volver en dos días y yo creo que los papás se van con la misma incertidumbre para la casa entonces, siento que eso sería así como para reforzar sería eso.

E: Y en ese sentidoLxxxx, me gustaría que habláramos un poco, eh sobre como el tema de los apoyos. Que claro de la persona que vive con enfermedades raras el tema de los apoyos, algo super fundamental, sea que estén como que no y me gustaría preguntarte inicialmente, ahora que estás conversando de esto de los equipos. ¿Qué rol crees tú que tiene el equipo médico en tanto apoyo que con el tema de las personas que viven con enfermedades raras, cómo se da esa esa dinámica?

P: Creo que lo tiene todo porque los papás, si bien no sabe nada y uno sabe un poco un poco más de algo eh tratai de estar ahí apoyándolo, pero ellos te buscan todo el rato porque no saben nada, se van, o sea, llegan de cero y se van con no sé 1% de 100% a su casa porque ellos saben mucho menos, se van con susto, más encima no saben nada, entonces creo que él o sea el rol del equipo, es fundamental estar ahí, que hay alguien que esté ahí siempre, en el caso de nosotros de CRS, yo creo que la enfermera de de naneas, se lleva gran parte de eso y es una y creo que debería haber un grupo más grande porque ella es la que está ahí, al final es como ella es la 24/7 de la mamá, se vuelve como la mamá de la mamá de la guagua y es mucho trabajo y claro uno también está pa´ apoyarlo, pero hasta para apoyarlo ahí cuando ellos van, pero en general no hay alguien que esté así como 24/7 para ella, no sé si se salió la cánula o salió salió la gastro a la 1:00 de la mañana qué hace una mamá con una guagua chica que le pasó esto y no cacha qué hacer, tiene que agarrarlo y llevárselo a la urgencia en vez de que hubiera un especialista o alguien que estuviera ahí para decirle “ya tranquila vamos a hacer esto” emm eso.

E: Y, y respecto de de los otros apoyos que giran entorno porque, claro esto del apoyo de lo que pasa cuando hay equipos médicos, pero también comentaste un poco el tema de la familia, que ahí vamos a retomar en un minuto, ¿Cómo ves tú, quizás el el rol que cumplen

estas otras dimensiones que son quizás las amistades o en la vida laboral he has, te tocado como intercambiar un poco con la familia respecto de estos temas? ¿Has podido ver quizás como cuál es el papel que vienen a cumplir las amistades? Lo que te mencionaba como estos espacios que ya no tienen que ver sólo con la familia y los médicos.

P: Bueno, las amistades al principio bien y después se van, generalmente las mamás y los papás que llegan después de un par de meses eh están solos, no tienen amigos, generalmente no salen, son personas que se vuelven totalmente ermitaños porque solo pasan con sus cabros y ya no vuelven a salir, son súper pocos los que salen, pero en general, como lo que uno ve es que se quedan sin amigos, no sea empezando por ahí.

E: Y te refieres perdón, estás hablando de pacientes o de familiares, o sea, como de la familia que apoya el presente.

P: De la familia de los papas, por ejemplo.

E: Ellos se aíslan después.

Si los papás se aíslan, yo creo que es un gran porcentaje de las mamás que tiene depre y no se los trata porque no, no tienen cómo o no hay, no hay espacio para que se dé esto y se quedan solos y con respecto a los trabajos, los trabajos son flexibles al principio y ya después se dan cuenta que tienen que pedir licencia, que están con permiso que se enfermó el niño pa´ una persona que tiene un hijo normal, que no tiene nada, ya es complicado, cuando ya tienen un hijo así, este no, no, no hay chance pa´ ello y al final terminan sin trabajo, terminan vendiendo cosas, no sé esporádicamente o terminan haciendo manualidades muchas de ellas porque no tienen cómo no tienen cómo salir de su casa con los niños, no tienen quien les ayude con, como para salir y vender cosas o hacer algo más y los trabajos no, no, no lo ayudan, son súper poco las empresas que que tienen padre así, pero al final igual terminan, terminan echándolo, los mismos papás terminan renunciando porque el estrés laboral y el estrés de la casa lo supera.

E: Y, podrías contarnos un poco más sobre esto que pasa en en la familia, claro, como, una cosa que es lo que nos importa mucho, es ver el el impacto que tiene el vivir con una enfermedad rara o poco frecuente en, claro, distintas dimensiones de la vida del paciente, pero que, claro, tocan también a este este otro grupo que mencionábamos que son los cuidadores. Eh me gustaría, no sé si es que puedes contarnos un poco el el impacto que crees tú que tienen la enfermedades el vivir con una enfermedad rara en la dinámica familiar. Me dijiste que claro, en las familias que te ha tocado ver son bien como como achoclonados, como claro eh eso será siempre, hay cosas entremedio que iban pasando a pesar de que estemos achoclonados. ¿Cómo se ve el tema del impacto económico, como el impacto emocional que tiene la familia? Quizás, no sé si nos pueda hacer, un un es que como te toca tanto a tratar con familia, claro.

P: Sí, es que son muchos casos, pero sí termina, como tenemos un una el público en general que nosotros atendemos que son de bajos recursos y tenemos papas, generalmente se terminan separando ellos como pareja son bien preocupados de sus hijos ambos, ambos padres, pero generalmente se terminan separando porque ya la relación ya pasa a segundo

plano y la mamás se vuelven, así como que tienen una guagua prematura eterna y esa pareja ya termina por separarse, eso siempre siempre siempre.

E: Y en general la madre es, quién se queda con…?

P: La madre es quién se queda, con los niños, sí, siempre. Pero hay hay casos súper puntuales que las mamás, tengo, tenemos una mamá de un peque que se suicidó que se suicidaron porque no, no dieron con todo el estrés que les generó tener un hijo así y que no haya sido como aceptado ni por la familia de ella y al final terminó, el niño terminó con su papá y con su abuela y el papá al final, igual después se fue, así que el niño quedó con sus abuelos, pero fue tanto el impacto que tuvo en ella, que no tuvo apoyo, que no sabía cómo tratar al niño que llegaba al hospital y no sé, las recibía y la retaban porque estaba haciendo las cosas mal que para ella fue tan terrible y tan traumante que al final decidió tomar la decisión y matarse y no es el primer caso, yo creo que han pasado más, pero claro, no son como no son tan no no uno no se entera de estas cosas, pero sí yo creo que sí, que sí que es bastante el impacto que tiene en ella y para la familia también.

E: Bueno, me gustaría pasar al tema a volver al tema de los apoyos como para cerrar esta parte como para preguntarte de pronto como mejor ir, mejorando estas situaciones, pero antes de eso me gustaría preguntarte también hemos hablado harto del impacto que tiene para claro, para las madres, para los padres, para la familia eh pero a ti te toca ver claro, te toca ver niños, niñas, niñas y cómo lo, como ves el impacto que tiene la enfermedad sobre sobre las infancias, como lo como, te qué puedo hacer las mismas preguntas, por ejemplo, el impacto que tienen bueno en la vida laboral, no, pero en en la vida social, por ejemplo, o con las amistades también en sus relaciones con sus padres, con sus familias. ¿Cómo impacta la vida con una enfermedad rara o poco frecuente en los infantes.

P: Siento que antes era más tabú porque los papás como que no, lo dejaban en la casa y ahí se quedaban eternamente, pero los papás de ahora son distintos, son como un poco más arriesgados y toman la decisión de mandarlos al colegio alguno y, y son un poco más aceptados, siento ahora por los colegios, por los niños, como que, el bullying está pa´ todo, no es como bullying, así como puntual, es pa´ todos, Ley pareja no es dura, pero siento que son un poco más aceptado ahora que no sé 4 años atrás o 3 años atrás, que igual no es tanto, pero siento que son más aceptados por los niños que por los padres porque los padres de los compañeros, igual como que hace la la diferencia de "porqué te vay a juntar juntar con el sí es raro". Valga la redundancia, pero, pero sí los papás no aceptan menos que los niños, los niños son más, no sé si más asertivos, son más allegados, son diferentes los niños de ahora y aceptan más porque no se hace 4 años atrás si lo hubiese mandado el colegio, lo más probable es que ese cabro se hubiese quedado solo porque lo hubiesen aislado o le hubiese hecho bullying y se hubiese quedado solo y al final igual lo hubiesen tenido que sacar del colegio. Pero siento que ahora los aceptan más que la la sociedad los está incluyendo más.

E: bueno, no quiero salirme de la pauta, así que prefiero que avancemos porque me gustaría hacerte estas preguntas, pero ahora me gustaría preguntarte volviendo quizá esto que me mencionabas sobre la familia, la familia, que los padres que se aíslan o que se ven saturados, que se ven sobrepasados, eh como desde tu perspectiva de tu experiencia, cómo

se cómo se pueden que que se puede mejorar respecto quizás del del del apoyo que reciben los pacientes que sí son los niños, que quizás me gustaría que después entramos en en qué dificultades tienen ellos, porque hemos hablado harto de las familias, pero eh, pero cómo se pueden mejorar los apoyos que reciben los pacientes por un lado, los niños y por otro lado, cómo mejoran los apoyos que reciben los, quienes apoyan justamente quienes cuidan eh, quizás desde el ámbito médico, si es que tú nos puedes dar tu apreciación.

P: Yo siento que igual en el lado médico tienen tienen apoyo, pero no, me voy siempre a lo emocional porque yo creo que no, no, No tienen pó, no está el apoyo emocional. El equipo puede ser muy bueno y pueden estar ahí y piden cosas y están pendientes y los exámenes y todo, pero lo emocional pasa a segundo plano y lo laboral también po´ y al final pa´ que una familia se sostenga, necesita herramientas y eso no está para ellos po´, no hay como un lugar que nosotros dijéramos así como ya le vamos a enseñar esta mamá, hacer algo para que pueda sostenerse ella y a su cabro y no, no, no, no está la instancia no no, no sé si existe, creo que hubo un rato, por lo menos en el hospital, una terapeuta ocupacional que estuvo, pero estaba como apoyando, ni siquiera era del equipo, así como ya te prestamos esto y tú nos, tú nos ayudas con esto jaja era como transemos, pero no está po´ no, no, yo creo que es súper importante un terapeuta ocupacional en pa pa´ el apoyo tanto del paciente como de la familia y no está.

E: Y hablando netamente del tema de los cuidadores que otras necesi, has podido escuchar otras necesidades que surjan aparte del del, por ejemplo, del acompañamiento psicológico, del emocional, aparecen familias como con con otras problemáticas con otras necesidades también?

P: Si, como kinesiólogas, que ahora recién en el hospital tenemos una kine motora y y ha funcionado bastante bien, yo siento, pero antes no estaba, no se hace dos o 3 años atrás, no estaba y faltaba harto, quería decir claro justo como.

E: Claro que como que cuales han sido como claro, las principales necesidades que tienen los cuidadores, aparte de lo emocional que mencionabas.

P: Claro, yo creo que él la ayuda de la de las kine ha sido bastante los ayudado bastante a los papás y a los niños em creo que ha sido un un buen acierto de hace poco tiempo que esta que está aquí en el hospital y que a los ayudado mucho porque el enseñarles a caminar, por ejemplo, enseñarles a comer, enseñarle nuevas cosas que para ellos van haciendo su vida más fácil dentro de lo que se puede y ir apoyando a los papás también y mostrándoles que pueden po´, que ellos pueden que no es necesario, así como em que o sea que es necesario este tipo de apoyo para ellos

E: xxxx eh bueno imagino que bueno, en realidad no imaginó, pasa, pero esto de de. que claro, se va saltando entre hartos de especialistas para llegar a un diagnóstico y muchas veces eso puede durar años, ¿en promedio como en tu experiencia, cuántos especialistas más o menos están viendo en las familias como antes de llegar a un diagnóstico o a un tratamiento eh es muy variable como lo has vivido tú eso?

P: No, yo siento que pa´ llegar a un diagnóstico son muchos, muchos no sé porque a veces pasan por enfermedades que no son y los papás los tratan así y los médicos los tratan así y al final terminan con otra cosa que era así como na' que ver, era lo puesto entonces.

E: Pero el promedio como uno, al menos unos cuatro o 5 especialistas.

P: Yo creo que no, 5- 6 especialistas más o menos para llegar a un diagnóstico y a veces, ni siquiera eso pasa mucho tiempo y pasan por muchas más manos y todavía no saben que que es en realidad pa' poder llegar al al diagnóstico final y hay niños que de repente quedan sin diagnóstico, así como no, es que creíamos que tenía esto, pero en realidad no tenía eso" y al final algunos se mueren y no tienen un diagnóstico.

E: Y, cómo, cómo ves tú el impacto que tiene el el diagnóstico o la no existencia de este qué, qué impacto de esto que tenga? Esto en, por ejemplo, bueno, en realidad a nivel general.

P: Yo creo que es complicado no tener un diagnóstico porque los papás también, como que siento que se desesperan al no saber qué tienen y empiezan a a pensar que si lo llevan a otro lugar o que si lo veo otro especialista va ese especialista decirle si esto tiene tu hijo, entonces ara los papás de un estrés más del que ya tienen el no saber el diagnóstico de sus niños. Y me imagino que para los médicos también tiene que ser un estrés el el pensar que no sabe que no le puede decir al al papá de esta de esta criatura que no sabe que tiene, porque obviamente uno como papá va a querer saber cómo poder ayudar a tu hijo cuando tú lo ves enfermo, entonces si no sabis es es estrés solamente estrés de pensar en que puede tener esto puede tener esto otro y hay incertidumbre porque es como podría estar ayudando a mi hijo y no estoy haciendo nada.

E: Como harta debe haber harta harta culpa también.

P: Mucha culpa mucha, empezando desde que, no sé lo que están diagnóstico y los que no están diagnosticados. sobre todo es como qué hice mal, empezando por ahí cuando ya nacen y le dicen", "sabes que tiene algo, pero no sabemos qué es", cómo ya, "qué hice mal, hice todo mal, y como empiezan a buscar culpables, de ahí van estas separaciones de los padres porque es "tú tuviste la culpa, tu tenis el gen malo, que tu familia está enferma, este estaba enfermo, yo vi que éste tenía esto" y entonces igual separa la familia.

E: Y de los niños, eh que ¿has podido escuchar cómo cómo viven los niños respecto de de del tema de la búsqueda, del diagnóstico, eh algunos tienen eh eh tienen nociones de lo que está pasando o o no eh, cómo cómo dimensionan como el el el tema del del del diagnóstico, cómo viven esa incertidumbre que tú de la que tú hablas, te ha tocado cómo interactuar con pacientes infantiles?

P: Sí, sí, igualmente son pocos los que ya son grandes y que y que pueden hacer esto y siento que como no hay un un apoyo detrás de esto, los papás también tienden a hacer como eh les decía denante, sobreprotectores y los niños también se aprovechan un poco de esto, y al no saber qué es lo que tienen eh se se vuelven como no sé cómo decirlo eh como que se aprovechan un poco de esta situación, muchas veces lo que ya los que son más grandes y los que pueden hacer más cosas, de la misma situación y la utilizan a su favor como "hoy tengo estoy enfermito", no sé, se vuelven como un poco manipuladores, los que tienen la capacidad de discernimiento, de cachar que que están enfermos, pero que no saben qué tienen.

E: Ah ya perfecto y tiene alguna influencia el tema, por ejemplo, en el caso de porque, claro, está el grupo de personas que no han sido diagnosticadas es otro tema que vamos a tocar, pero en el caso de las personas que alcanzan un diagnóstico ¿Influencia este este nuevo diagnóstico de alguna manera en el estado de salud del paciente?

P: Sí, sí, según yo sí.

E: ¿de qué manera?

P: ¿De qué manera? como que los papás ya no tienen más que buscar, sólo es como ya tratarlo, ellos se relajan un poco más eh dejan así como de ya ser tan sobreprotectores y estos niños empiezan a tener un poquito más de vida, porque siento que no tienen mucha vida porque los papás están todo el rato encima de ellos no sé es cómo los tratan como niños de cristal, por decirlo así es como la burbuja y, cuando ya tienen un diagnóstico, esta burbuja ya empieza a salir y estos niños empiezan a retomar su vida porque sienta que claramente no, no tienen mucha antes de de no diagnosticarse.

E: Y, en general, tú dirías que el Estado de salud de estas personas eh hacia dónde evoluciona por decirlo así, hay una mejoría en el estado de salud luego del diagnóstico, el estado de salud se mantiene igual, hay un empeoramiento a nivel general que dirías tú qué pasa después del diagnóstico?.

P: Hay mejoría total, o sea, las mamás siento que se liberan tanto como los papás, a ver si algunos regresan, vuelven a hacer una familia otras veces no encuentran otras parejas, pero como que ellos empiezan a tener vida ambos, tanto como paciente como padres y empiezan a incluir más a gente de afuera y empieza a nada que tenga más vida y su núcleo ya sea más grande, los sueltan para el colegio para que salga no sé a la casa de un amigo, porque muchas veces tiene el temor de que no va, no va a ir a la casa del compañero porque no sabe qué le va a pasar, no lo voy a dejar ir a xxxxxxx, por ejemplo, porque le voy a dar un paro, le puede pasar algo, cualquier cosa, los papás siempre están con ese temor de que les pueda pasar algo y los mete en esta burbuja para que no les pase nada claramente y cuando ya tienen un diagnóstico es distinto porque ya saben cómo resolverlo, aunque igual es complicado porque siento que igual claramente se sienten, se sienten culpables de todo lo que está pasando, pero se sienten más aliviado, de ya por lo menos saber cómo poder ayudarlo y los niños también son un poco más libres.

E: Como que van adquiriendo un poco de independencia poco más de lo que tienen. Y hablando de la de los pacientes que no tienen un diagnóstico, ¿qué impacto tiene el el no tener un diagnóstico en el estado de salud, por ejemplo, del paciente?

P: Pucha todo porque son todo lo contrario a lo que pasa con los niños que ya tienen un diagnóstico los papás se desesperan, no saben cómo ayudarlo piensan todo el rato que si hacen algo mal les puede pasar algo, se van a morir, no van a poder ayudarlo. Entonces es súper súper complicado eso, porque ellos lo pasan, toda la toda la familia la pasa mal po' la pasa mal el niño que está en esta burbuja que no lo dejan salir, que no lo dejan hacer nada para que no le vaya a pasar algo y los papás que están ahí 24/7 encima de ellos, porque tampoco saben cómo resolverlo.

E: Respecto de bueno, no quiero ocupar mucho de tu tiempo, son varias preguntas, estoy tratando de ir lo más rápido así, pero con estos temas del diagnóstico. ¿Cuál es tu opinión sobre las dificultades que existen en torno al acceso a al al diagnóstico, acá en Chile?

P: Pucha todas, no sé son poco los lugares que aquí hacen exámenes como específicos de enfermedades raras, porque en general son todos fuera de Chile, entonces igual es como y no son baratos, no es barato mandar un examen de sangre afuera del país y que se mantenga y que la muestra llegue bien a a otro lugar y a veces hay que repetirlo, entonces yo creo que es es complicado también, no sé, no sé cómo cómo decirlo jaja no es algo no acá en Chile no es no es no son buenos, o sea no son no es bueno tener una enfermedad rara.

E: xxxx y bueno, claro, hemos hablado hartos temas y un tema sí que no hemos tocado y que es relevante es que hace alusión al tema de los tratamientos, verdad? Que también está muy asociado el tema de si es que tienes un diagnóstico o no o el diagnóstico que tengas como claro eh, cómo, cómo has visto que que se da el el tema de los tratamientos para los síntomas, porque es verdad que si es que tú no tienes un diagnóstico definido para una enfermedad, muchas veces los tratamientos que tienes son más paliativos o para para el tema de los síntomas y todo cuáles son las experiencias que giran en torno a estos tratamientos, cambian con el tiempo o se mantienen como no, cómo lo aborda quizás las personas a nivel emocional el tema de esos tratamientos, existe adherencia o no?

P: Claro es que para llegar no sé po', como por lo menos a la ley Ricarte Soto, por ejemplo, igual es no es tan asequible, no es cualquier niño, tiene que tener ciertas condiciones y si uno no sabe que tiene es súper complicado meterlo a una ley que te pide cosas súper puntuales, entonces como si no pasaste la pauta no estai dentro y tenis que arreglártelas solo entonces, ahí los papás se empiezan a mover ellos, ayuda por aquí, ayuda por allá, pero, pero claro, es como que siento que igual es muy cerrado para las enfermedades raras, porque claramente no vas a tener un diagnóstico y está este cierre como de de puntaje o de pautas que son así como súper minuciosa, no permiten que los niños con enfermedades raras entren, son súper pocos, pero claramente uno, los equipos de de que están encargadas de estos tratan como hacerlos calzar pero hay veces que no se puede y para que llegue recién a la Ricarte Soto, tienen que pasar por un proceso bastante largo y antes de eso no, se quedaron sin nada entonces igual siento que que debería cambiar eso debería ser más como más flexible quizá, no para que entren todos porque se entiende que son son muchos y que igual es un gasto bastante grande, pero debería tener cierta flexibilidad, creo.

E: Y al momento de tu ver a pacientes y ver quizás como el la evolución con sus tratamientos, por ejemplo, o la no evolución, también puede ir para para ambas partes, verdad y qué has podido ver tú que sean, quizás como causas como asociada al éxito de estos tratamientos, que qué sientes tú que quizás son como factores que influencian positivamente a quizás la adherencia de los tratamientos o a que el tratamiento tenga éxito.

P: La constancia, la constancia de de tener ya un un medicamento, por ejemplo, o saber que no sé po' si están recién verificando que es la enfermedad que tiene que saber que paso a seguir, qué medicamentos va a seguir y el problema es que no sé vamos ya bien le dan, ya

dicen este tratamiento, después vamos a seguir con este, vamos a seguir con este, llegan al primero llegan al segundo y no hay jaja entonces….

E: Y no hay por qué..?

P: No hay porque se acabó en el hospital porque no había licitación porque a los papás a lo mejor no lo pudieron comprar porque el medicamento se descontinuó, etcétera, etcétera, etcétera. Pueden pasar mucho, pueden pasar muchas cosas para que eso lleve un buen ritmo.

E: Y, cómo y ¿qué nos podrías decir al respecto de la del cómo ha sido esta, como la la adherencia a los tratamientos? ¿Es alta y baja con esto que tú me mencionas igual como se da, no sé qué es lo que te ha tocado ver a ti en ese tema?

P: Pucha es que no sé porque va como de todo. A veces los papás le dan el medicamento, otras veces se dejan llevar por lo que le dice el vecino y no se lo dan o que vino a la tía, le dijo que le diera otra cosa. Entonces es como son muchas cosas que que van de la mano como tomadas en la mano de los tratamientos, sobre todo porque, claro, como no saben, no tienen el diagnóstico viene alguien y les dice, sabis qué mejor no le di eso porque a mí me contaron que les hacía mal, es como la mamá antivacuna, entonces se dejan mucho llevar por lo que les dicen también, entonces a veces, claro, es un problema de que no hay el medicamento en el hospital o a veces también es un problema de la familia que no le dan el medicamento cuando corresponde o los pasa esto que es como no, no le voy a dar esto porque yo sé que le va a hacer mal, entonces como tiene varios factores.

E: Y bueno relacionado con eso, pero ya eh, pero , te ha tocado ver, por ejemplo, que las familias busquen, otras alternativa a los tratamientos, o sea, acabas de decir que pasan estas cosas, pero quiero decir tratamientos complementarios, tratamiento de terapias alternativas, por ejemplo, eh, terapias naturales o medicina tradicional tocado ver eso?

P: Sí, pero son pocos con pocos, los que buscan medicina alternativa porque igual no es tan barato y en general no están al alcance de sus manos po' y si hay algunos que empiezan al principio, que lo intentan pero no llegan a fin porque falta la lucas po, pero si hay pacientes que por lo menos lo intentan.

E: Y es porque o sea lo dejan de intentar con esos tratamientos por un tema netamente económico o es por un tema de que eh, porque también puede pasar que no sé po' que no vean que es efectivo? .

P: Sí, económico y yo creo que un poco de factor de miedo porque no saben lo que tienen y no saben si van a echar a perder lo que ya ha hecho el equipo médico o va a ser por culpa de ellos es como factor miedo y factor plata.

E: Me gustaría ir haciéndote las últimas preguntas ya xxxxte quiero agradecer porque la información que nos has dado de super valiosa y sé que son largas estas entrevista de difícil hablarlo todo.

P: Sí, está bien. Si eso le decía yo a la doctora xxxxx que si podía ayudar en algo, bienvenida si uno lleva tanto tiempo ahí que es verdad po' uno sabe más cosas de las que de las que se ven a flote.

E: Sí, totalmente, y De hecho desde ahí xxxx te quería preguntar como bueno, porque tú estás en el hospital el el, el xxxxxxxx y quería preguntarte, cómo, por por los episodios, no

sé si sé si se dan repetidamente por al como episodios de hospitalización de pacientes que tengan enfermedades poco frecuentes, enfermedades raras, no sé si te ha tocado ver.

P: Sí, a veces hay que hospitalizarlo para llevar, así como un buen diagnóstico, muchas veces hay papás que, como les decía, como decía denante, no sé po' no le dan los remedios o se los dan y los cabros los votan entonces para saber si el medicamento está funcionando, sí, muchas veces hay que hospitalizar a los niños para ver si se lo está tomando, si le están dando la dosis correcta, porque también es un factor de educación, que hay papás que no cachan, que le están dando o no saben la dosis que le están dando, llegan y le meten el medicamento y falta a veces mucha educación.

E: Y disculpa ahí te quiero hacer unas preguntas, pero ya son ahora netamente, desde mi desde mi ignorancia igual pero te pregunto eh o sea, hay episodios de hospitalización estos episodios que tú me mencionas igual están asociados a algún tema, alguna complicación de salud que haya tenido el paciente y que por eso haya tenido que hospitalizarse y ahí se dio que sirvió como un método para controlar mejor el el seguimiento del tratamiento no, eso es.

P: Sí, claramente sí.

E: Ah ya eso es lo que pasa y pasa un cuadro y…

P: Ver a veces si en en algunos casos y en otros no po' en otros casos ya es como que veamos que está pasando porque el medicamento no está funcionando, debería estar funcionando eh o pasémosle esto para saber si va, si va a resultar y quedan hospitalizados, pero hay veces que no po' que llegan porque no saben como decimos nosotros se nos desconchinfló el paciente y y no sabemos qué pasó y ahí ya empiezan a ver y van viendo la evolución para saber si lo que están haciendo está bien o ir agregando algo más o quitando algo más.

E: Perfecto o sea se dado un poco de esto de que pasa algo y claro, y se responde como normalmente podría ser, pero también pasa esto otra que mencionas de el tratamiento no está funcionando, lo vamos a hospitalizar como para controlar la situación o no?

P: Pasan las dos, las dos situaciones, sí.

E: Con el tema de los tratamientos que nos podrías decir sobre el tema de los de los costos, eh que no puedes hablar un poco sobre, claro, la dimensión económica que gira en torno de a esto a la continuación, por ejemplo, de los tratamientos, influye en la continuación del tratamiento, por ejemplo, em cuáles son los costos que recibe el paciente, cuál es, cómo responde quizás el sistema antes?

P: Yo siento que responde bastante desordenado, no sé si es la palabra correcta porque cambian los proveedores en como, me imagino que en todos los hospitales públicos de pasar lo mismo, que van a las licitaciones y no pueden comprar uno y tienen que comprar otro y claramente, si bien es el mismo medicamento hay cosas que no son iguales y funcionan de distinta manera unos actúan más rápido, otros actúan más lento y cada organismo es diferente entonces yo siento que que es desordenado no, el hecho de no se po' el hecho de estar comenzar con un niño que tiene una enfermedad rara que no se sabe que tiene y estar constantemente o cambiando el medicamento o que no esté el medicamento que tiene que tomar, no, es perjudicial po' todo para todo el tratamiento y es pérdida de tiempo y el

desgaste para todos, eso creo, que es desorganizado, bastante desorganizado, no sé si es, no sé si pasa por tema de plata, no sé si por pasa por tema de compra pero creo que debería ser debería tener el el paciente que tiene una enfermedad rara debería ser tratado todo el rato de la misma manera, no porque la farmacia compro este y prefirió comprar el más barato porque había menos plata para acá y tiraron más plata para allá eh recibe otra cosa, debería debería como siempre lo mismo constante.

E: Y eso desde donde sientes tú qué qué, qué surge como este o sea, bueno no es para no es para ir apuntando, pero quiero decir cómo ir identificando desde donde van surgiendo de estos este desorden, por ejemplo, con respecto de las farmacias como de los proveedores y cosas así, eh es por un tema de, es por un tema económico, es por un tema administrativo?

P: Sí, netamente yo creo que administrativo y económico, porque económico claramente si les falta plata van a querer comprar el medicamento, y van a buscar lo más barato que haya para que el medicamento no falte para que la gente no alegue, entonces claramente ahí va a depender de la persona que lo está comprando, que es administrativo po' entonces igual es como que un todo si falta plata van a sacar de acá para poner para acá y y así.

E: Ahora xxx me gustaría que fuéramos cerrando ya y me gustaría hacerte las últimas preguntas que tienen más que ver con quizás, con tu experiencia personal, eh Cómo ha sido quizás me gustaría preguntarte, cómo ha sido para ti la experiencia de trabajar tratando a, bueno a ti te toca de todo, pero pero claro, nuestro nuestro estudio se, se concentra en específicamente en personas que viven con enfermedades raras y quería preguntarte un poco cómo cómo percibes tú que has sido tu experiencia al momento de tratar a estos pacientes? ¿Cómo ha sido para ti?

P: Yo siento que agotador jaja pero cuando cuando ya tienen un diagnóstico es súper reconfortante poder decirle a esa mamá "ya, vamos hay tratamiento " o o podemos no se po' "buscar un tratamiento y todo va a estar bien" oh eso es maravilloso y llegar a ese punto de decirle a una mamá, abrazarle y decirle, ya, va a estar bien, vay a a poder dormir, no sé eh, pero antes de eso es agotador porque uno las ve que lo pasan mal que sufren y uno al final igual termina sufriendo con ellos, porque si ella si ellas tienen ese peso uno qué hace po' que hacis para ayudarla, pa' apoyarla para decirle ya si lo van a encontrar si va a estar bien, pero es decirlo y ellas quedan así como ya pero y qué más, qué más, qué más sigue qué más hago ya no sé qué más hacer, pero eh, es agotador y reconfortante cuando ya uno sabe el diagnóstico de de los niños tanto como para ellos como va para todos.

E: Por supuesto, por supuesto y xxxx en este sentido como ¿Qué implicancias tiene para ti, por ejemplo, esto que tú me mencionas como del ver a las familias, por ejemplo, qué implicancias tiene para ti en el ámbito, en el ámbito profesional inicialmente me gustaría preguntarte, influye?, tiene algún impacto en el en el trabajo?

P: Sí po´ claramente, o sea, unos ve que los que los niños están bien, por ejemplo, cuando ya uno sabe y verlos que vienen cada vez menos y que ya vienen, vienen con otra disposición es reconfortante, muy reconfortante verlo cuando ya están bien que llega, no sé, algunos llegan corriendo que antes no las veía en silla de ruedas y que lleguen y te digan, tía, cómo está la

extrañé" es muy reconfortante, maravilloso uno queda con el corazón llenito y trabaja mejor claramente.

E: Oye y xxxx bueno, ya estamos a punto de cerrar y me gustaría también aprovechar de preguntarte a nivel personal, quizás como ha tenido algún impacto para ti, el tratar con personas que viven con enfermedades raras a nivel personal y si es que lo ha tenido, sea positivo, sea negativo, o sea, lo que lo que a ti te nazca, eh existen apoyos profesionales para, por ejemplo, el equipo médico en el cual tú estás trabajando actualmente, sea equipos de o sea atención psicológica o psiquiátrica eh cómo te sientes también en en en en ese sentido, como en el apoyo que tú puedas estar recibiendo como profesional en el espacio en el que estás, me gustaría preguntarte eso, cómo ha influido en tu, en resumen, cómo influyen en tu vida personal esto?

P: Influye mucho influyó sobre todo como les conté, cómo te contaba denante cuando yo quedé embarazada y llegó esta esta pequeña influyó mucho, de hecho, a medio depresión posparto y no po´ no hubo de por lo menos desde mi trabajo no hubo apoyo, hubo que buscar por fuera, yo misma tuve que buscar un un psiquiatra para que me pudiera ayudar con el proceso, si bien habían más cosas ahí claramente influyó en mí ese ese caso puntual cuando yo tuve a mi hija y ahora yo la veo a ella y recuerdo todo esto que pasó, qué pasó con ella porque ella estaba embarazada y ella se acercaba a mí esa mamá y yo le preguntaba, "pero cómo, cómo cacharon, cómo se darán cuenta", "no" me decía, "cuando nació nos dimos cuenta" y yo soñaba que a mi hija le va a pasar lo mismo, entonces para mí igual fue, me marcó mucho, el mucho de mi embarazo es esa experiencia, sí, y no, no hubo apoyo claramente y ahora no sé, tengo un paciente naneas que estoy tratando y está con depre tienes, tiene 15 años el Jesús y también al principio me pasó la cuenta y tampoco hubo así contención de o sea hoy ahora, como ya anda al psicólogo del del hospital, pero, pero claro, al final como que uno con sus propias herramientas va va tratando de pasar el día o de tratando de ir mejorando las cosas o de ir como adaptándote a la situación, porque en realidad no, nadie te dice así como "oye, vay a atender a este paciente y tienes que tratarlo de esta manera y tenis que hacer esto" porque en realidad eso no pasa, lo que sí hay apoyo, así como del equipo que está ahí, todo el rato del equipo médico que uno les va como contando lo que va pasando y ellos están ahí, súper súper pendiente, pero es el equipo que está viendo al niño, no es, no es que alguien de afuera del equipo esté preocupado de del equipo en sí, porque yo creo que los médicos también les pasa po´ mucho y tampoco ellos tienen alguien también tiene que ser por fuera porque alguien adentro que los vea no no está po´, no hay, no hay eso para nosotros.

E: Claro, es el equipo que se que se que se apaña en haciéndole, haciendo el trabajo. Bueno xxxxte quiero agradecer, me gustaría hacerte la última pregunta ya para que cerremos y esta es la pregunta más general que tenemos que tiene que ver con, claro, como con con tu percepción tu conocimiento, opiniones, mejoras que se puedan hacer respecto de políticas, leyes o programas que estén dirigidos a pacientes con enfermedades, eh, pero también me gustaría preguntarte lo mismo, opiniones, mejoras, recomendaciones sobre políticas o programas pero dirigido también a cuidadores, no sé si es que podemos cerrar la entrevista

contigo, contándonos un poco, qué es lo que ves que se puede mejorar como para mejorar la la la claro de la calidad de vida o o la respuesta que se tiene las problemáticas de personas con enfermedades raras y también a personas que son cuidadoras de esta función.

P: Bueno, yo creo que lo principal es la flexibilidad de cómo se trata al paciente, es como por ahí empezar con algo porque creo que hay mucho, mucho, mucho trabajo por hacer, emmn claramente faltan especialista claramente, falta de flexibilidad de como de de cómo ingresan estos niños, porque claramente si no tienen un diagnóstico, como les decía, no se puede hacer mucho, no pueden entrar a a estos programas y tan fácilmente emm y los papás también lo pasan mal po´ y para mejorarlos y claramente faltan especialistas, falta continuidad en los tratamientos, em flexibilidad para para poder optar a los diversos programas, eso creo que es lo lo principal.

E: xxxx oy discúlpame, es que quiero aprovechar de preguntarte por la ley Ricarte Soto si es que tú has visto, solamente me surge la pregunta pensando que tú estás muy trabajando con como ahí, como en el en el caos un poco, entonces me gustaría preguntarte si es que ¿como ves tú el panorama de la ley Ricarte Soto, sí que sé que has visto algún cambio, algún impacto en en los pacientes y las familias que has tratado y cómo ves el, como ves el panorama quizás actual? ¿Si quieres, nos puedes contar un poco? ¿Cuál es tu opinión sobre la ley?

P: Creo que Ricarte Soto llegó a ayudar claramente, o sea ha sido un muy buen aporte para la familia y para los niños em ha sido bastante bueno en la evolución de, pero como como lo decía antes le falta flexibilidad, porque a lo mejor falta, faltan cosas que mejorar y que arreglar para que puedan optar los niños que al final si lo necesitan y que no pueden entrar por por esta, esta falta de flexibilidad de de la ley se entiende que no pueden entrar todos porque es un gasto económico alto pero, debería ser más flexible, pero de lo que yo puedo ver es qué sirve les sirve ene ha ayudado mucho, los papás dejan ya de pensar, no sé con las leches, por ejemplo, que les, dejan ya pensar en un gasto y yo creo que ya dejando de pensar en una sola cosa ya que los atormenta a los a los padres ya es maravillosa, entonces que no tengan que gastar plata que a veces no tienen o que tienen que ver cómo cómo buscarla ya es una ayuda, entonces sí siento que Ricarte Soto ayudado mucho, mucho, pero que falta un poquito flexibilidad para los que no alcanzan a llegar a a ella.

E: Ustedes xxxx muchas gracias, muchas gracias por tu tiempo, por la dedicación que has tenido, de verdad, se agradece mucho y bueno vamos a estar igual nosotros estamos, voy a parar la grabación.

Participante (P): S.IC11

E: Ya perfecto doctora, entonces para comenzar me gustaría que se presentara. Si nos puede comentar su nombre, su edad, en qué institución o instituciones está trabajando, cuál es su especialidad, por favor, si nos puede hacer un breve resumen.

P: Mi nombre es xxxxx xxxx, soy pediatra, inmunóloga y reumatóloga y tengo un PhD en inmunología. Trabajo en la Universidad del xxxxx, en la Clínica xxxxxxx y en el Hospital xxxxxxxxxx y colaboro con la doctora xxxxxx, eh, hemos trabajado juntas en reclutar, postular [inentendible 00:42] enfermedades raras. Yo me dedico a [inentendible 00:46] que tienen condiciones reumatológicas [inentendible 00:49]
E: Disculpe, perdón doctora que la interrumpa pero se escucha, parece que hay un problema en el audio que no le escucho bien.

P: Yo te escucho perfecto.
E: […]
P: Yo te escucho súper bien
E: Ahí la escucho mejor […]. Por favor, ¿qué me estaba comentando?
P: […] Yo soy la doctora xxxxx xxxx, soy pediatra, inmunóloga y reumatóloga, trabajo en la Clínica xxxxxxx, en la Universidad del xxxxxx como investigadora, tengo un doctorado en inmunogenética. Colaboro con la doctora xxxxxx en este proyecto Fondecyt. En realidad yo en, en el contexto de este proyecto me dedico a ver a los pacientes que tienen enfermedades reumatológicas y, y problemas de las defensas o inmunodeficiencia, para ver si es que podemos encontrarle alguna causa genética de su enfermedad. También me dedico a estudiar biomarcadores de estas enfermedades y soy jefa además del servicio de inmunología y reumatología del Hospital xxxxxxxxxx.

E: Perfecto doctora. Para completar un poco esto que nos menciona, ¿podría comentarme cómo fue que terminó vinculándose? Bueno, si es que me puede hacer un breve resumen de su trayectoria profesional, ¿cómo fue que empezó a adentrarse en estos temas? ¿Cómo fue que se empezó a vincular profesionalmente con el tema de las enfermedades raras en Chile?

P: Yo, bueno, desde que terminé pediatría en el 2008 y desde ahí empecé mi formación en inmunología y reumatología de niños. Y bueno, siempre muy ligada a lo que son las inmunodeficiencias primarias que hoy día se llaman errores innatos de la inmunidad, que están todos dentro de las enfermedades raras. Entonces, desde ahí es que yo trabajo con enfermedades raras del sistema inmune. Eh, después de eso hice un doctorado en inmunogenética en la Universidad de xxxx, en Estados Unidos. Estuve 5 años allá, así que seguí trabajando con estos pacientes con enfermedades raras del sistema inmune y después volví a Chile y bueno, tengo mi laboratorio en que estudiamos pacientes con inmunodeficiencias primarias y síndrome de auto inflamatorio, que es otro, otra enfermedad rara dentro de los defectos de las defensas y ahí, desde ahí que colaboro con la doctora xxxxx en distintos proyectos relacionados con las enfermedades raras en general, eh, porque él, como hizo un doctorado en inmunogenética, aprendí mucha genética. Y sobre todo dedicada a estos pacientes con enfermedades raras del sistema inmune.

E: Perfecto. Doctora, si yo le pregunto, ¿cuál es su percepción respecto del desarrollo de la enfermedades raras en Chile? ¿Cómo se ha ido dando eso el último tiempo?

P: Mira, creo que son enfermedades muy invisibilizada históricamente en Chile. Creo que gracias al esfuerzo de la doctora xxxxxx, de las, de, de las grupos de pacientes, sobre todo en los grupos de pacientes y de otros investigadores, esto se ha ido visualizando. Por lo menos siento que las autoridades saben qué es lo que son las enfermedades raras y cuál es el impacto. Eh, sin duda falta mucho, ¿no es cierto?, falta mucho en avanzar en las políticas públicas que permitan a estos pacientes tener acceso al diagnóstico y acceso a las terapias, que a veces son terapias como, estos pacientes pueden requerir, no sé, kinesiología todos los días o, no sé, o algún medicamento específico, que suelen ser de alto costo en este tipo de enfermedades. Pero son grupos de pacientes que tienen muchas dificultades porque cuando, por ejemplo, necesitan un medicamento específico, como estos medicamentos específicos sólo se venden para estos pacientes con enfermedades raras. En general son de súper alto costo porque la empresa tiene que financiar el hecho de que pocos pacientes lo usen. Entonces, hay como varios círculos viciosos que culminan en que estos pacientes están como desprotegidos por la ley, por las coberturas por, eh, eso, básicamente.

E: Doctora, si yo le preguntara por, en ese sentido, desde lo que usted menciona, por principales deficiencias que usted puede detectar a nivel país para el tratamiento de enfermedades raras y qué barreras hay como para para superarlas

P: Yo creo que lo primero es el acceso a evaluación multidisciplinaria y ahí la barrera es que pocos grupos trabajan en forma multidisciplinaria porque hay muy poco incentivo para trabajar en forma multidisciplinaria. Entonces, o por ejemplo, no sé, en la clínica privada no te pagan la consulta, sólo se la pagan a un doctor, entonces terminas trabajando gratis, no te prestan la consulta si trabajas gratis porque te cobran el arriendo, una serie de cosas así y en los hospitales también, porque la agenda está llena y como que no existen estos policlínicos multidisciplinarios. Entonces, eso yo creo que beneficiaría mucho a los pacientes Sí se da más en un ambiente de hospital que en el ambiente de la medicina privada. Sobre todo, yo encuentro que es un problema para los pacientes de la medicina privada.

Entonces, eso primero, el acceso a evaluación multidisciplinaria. Segundo, el acceso a las, al estudio genético, porque un porcentaje importante de estas enfermedades raras tienen causas genéticas y entonces el primer estudio que hay que pedirle y no tienen acceso, no hay ninguna cobertura para estudio genético o hay una cobertura para estudio genético muy básico y esto es básicamente porque no sé si no se hacen en Chile y como no se hacen en Chile, no hay cobertura para exámenes que se hacen en el extranjero y no se hacen en Chile, porque los reactivos son tan caros que sale mucho más barato mandarlo a Estados Unidos, entonces como una seguidilla de barreras que culminan en que no hay cobertura para estudios genéticos. Por lo tanto, los pacientes tienen que pagar de su bolsillo y el otro, el tercer problema grande es el acceso a terapias de manera crónica, ya sea terapias no medicamentosas como terapias medicamentosas, que al final ambas terminan siendo de alto costo, porque si yo necesito que kinesioterapia diaria, eso termina siendo tan de alto de alto costo, como un medicamento muy caro que se ocupa una vez al mes. Entonces, creo que, y la cuarta barrera es que, es que muchas de estas terapias ni siquiera están disponibles en Chile porque en Chile es tan chico el pool de pacientes al que se le puede ofrecer este medicamento que la empresa no tiene ningún interés en tener presencia en Chile, por lo tanto, es un medicamento que hay que importarlo. Como hay que importarlo, tampoco hay cobertura, se aumenta el costo, no tenemos ni una posibilidad de negociación, etcétera. Y hay otro círculo vicioso que se genera ahí, que es que porque no hay cobertura del medicamento, el gobierno no lo cubre y, como el gobierno

no lo cubre, a la empresa no le interesa tener presencia en Chile. Y, entonces entramos en este círculo en que nunca llegamos a una solución porque la empresa no está en Chile, entonces el gobierno no lo cubre y como el gobierno no cubre la empresa no está en Chile y así. Entonces, eso a mí me ha pasado con varios medicamentos que me toca indicarle al paciente y me imagino que para indicaciones no inmunológicas también pasa lo mismo.

E: Claro. Y en ese sentido, bueno, yo ya le había preguntado a un poquito por barreras y deficiencias y para, para [sonríe] como equilibrar un poco la cancha, ¿qué es lo que usted ve desde fortalezas? ¿existen fortalezas a nivel nacional respecto del tratamiento de enfermedades raras o no? si es que existen, ¿cuáles son como para usted, qué es lo que ve?

P: No entendí la pregunta ¿cómo?

E: Si es que usted, así como podemos identificar barreras y deficiencias, si es que usted puede identificar fortalezas a nivel nacional respecto del tratamiento de enfermedades raras acá.

P: Fortalezas, yo creo que existe una buena red de salud, entonces, si podemos implementar políticas públicas que beneficien a estos pacientes gracias a la buena red de salud que tenemos, esas podrían ser como relativamente rápidamente implementadas en el servicio público -más difícil en el servicio privado, pero por lo menos en el servicio público, que es donde más se necesitan-; Entonces, yo creo que una vez que estas como, una vez que algo es incluido en la LRS, por ejemplo, o en un programa GES, como que avanza por sí solo y tenemos buena red de derivación, tenemos buenas redes de comunicación, de telemedicina con regiones -yo que trabajo en el hospital-, tenemos buen servicio de telemedicina. Entonces, una vez que, que nosotros, o sea el sistema tiene las herramientas para implementar cosas, entonces, por ejemplo, si quisiéramos implementar *screening* natal para alguna de estas enfermedades. También hay súper buena red de *screening* neonatal, las muestras se toman, hay buena, hay buen seguimiento de los pacientes pediátricos en consultorio. Como que la red de salud es buena, entonces es como una tierra fértil para implementar políticas nuevas.

E: Usted, doctora, ¿ha participado en instancias de planificación, evaluación a nivel estatal, le ha tocado estar como sea con organizaciones, con instancias internacionales o nacionales de planificación?

P: ¿De planificación de?

E: De planificación, evaluación de posibles políticas o de formas de acción a nivel salud como para el tratamiento de enfermedades raras. No sé si le ha tocado vincularse con alguna organización de enfermedades raras acá en Chile también. ¿Ha tenido alguna experiencia relacionada como con coordinaciones, por decirlo así?

P: Sí, sí, sí, sí, sí. He participado en varias reuniones, foros. La ministra xxxxestuvo organizando los foros de los cuales yo participé. Participo del comité de la Ley Ricarte Soto para pacientes con inmunodeficiencias primarias. Participo de varios comités a nivel ministerial.

E: Y desde allí ¿usted ve diferencias entre…? bueno, usted ya dio un poco de luces respecto de la diferencia entre pacientes públicos y privados ¿verdad? ¿Cuáles serían, según usted, las principales como…? ¿existen barreras distintas entre ambos grupos o son similares?

P: Existen barreras distintas, sí. Yo creo que lo, los pacientes privados tienen […] mucho más acceso a la atención, que eso puede costar inicialmente en el sistema público, pero en el sistema público tienen mucho mayor posibilidades de ser visto de manera multidisciplinaria, que eso es súper difícil en el sistema privado.

El sistema público a veces, si uno logra convencer al hospital de que cubra el medicamento, yo con las cosas que me toca a mí ver, he tenido mejor experiencia con cobertura, versus tener que entrar a pelear con una ISAPRE que tienen abogado y no sé qué y yo tengo pacientes que se han tenido que ir a vivir a España porque las ISAPRES no les cubren los medicamentos.

No me ha pasado eso con pacientes del sistema público, en que finalmente si uno lo justifica bien, los pacientes tienen el tratamiento. Los pacientes privados, porque tienen más seguro y cosas, tienen más acceso al diagnóstico, en cambio, en los pacientes públicos cuesta mucho más acceder a los exámenes de diagnóstico y así en esas cosas creo que son distintos.

También, eh, bueno, tiene más que ver que con el sistema, tiene que ver con las capacidades económicas ¿no cierto? de que, por ejemplo, no sé, un paciente privado a lo mejor tiene plata para pagar terapias y qué sé yo, cosas que un paciente público no tiene y tampoco no tiene acceso y no tiene dónde. Eso, eso es lo que… como que eso debería estar sistematizado, tanto para el sistema público como el privado.

E: Y, según usted, ¿cuáles serían como en este, en este proceso como de la…? o sea, considerando los itinerarios terapéuticos, como la trayectoria del paciente con la familia, ¿cuáles serían para usted las principales dificultades con las que se van encontrando durante el proceso de la enfermedad a nivel general? O, no sé si es que podemos hablar a nivel específico, si es que se dan por perfiles distintos.

P: Yo creo que es un poco, ya lo he dicho. O sea, como la primera etapa es el acceso a la evaluación multidisciplinaria. Estos pacientes que van como un especialista a otro, sobre todo en el sistema privado de salud. A mí me toca que en el sistema público no sé, yo le tocó la puerta a mi colega del frente y en general […] me contesta y podemos verlo de una forma relativamente multidisciplinaria. Eso no pasa en el sistema privado porque uno muchas veces no tiene al colega al frente con el que puede conversar sobre un paciente y eso. Entonces, eso pasa y hay mucho ego también involucrado, entonces los pacientes van de un médico a otro sin tener como, como una evaluación en globo y eso retrasa el diagnóstico y, por ende, el tratamiento. Esa es como la primera barrera, el acceso a la, a la evaluación multidisciplinaria. La segunda es el acceso a los exámenes. O sea, ahí uno le dice, "bueno, usted tiene que hacerse este y este examen". En el caso mío, que son de inmunodeficiencias, no sólo el estudio genético, sino que el estudio genético más el estudio de la inmunodeficiencia y eso es carísimo. O sea, estamos hablando de dos millones de pesos sólo un estudio inicial que a lo mejor le da la respuesta y a lo mejor no, y eso es un poco igual para el privado que para el público, pero al público obviamente le cuesta más porque tiene menos recursos.

Y el tercero es cuando uno dice "bueno, este es una enfermedad rara, necesita tal y tal terapia", eh, es lograr la cobertura de esa terapia, que muchas veces no se alcanza, o sea, no hay cobertura y les aparece que no y estos pacientes, además de tener que lidiar con su enfermedad, tienen que lidiar con abogados, con, en fin, hay algunos pacientes que tratan de ayudarle, eh… esas cosas, esas son

como las, las, las barreras que yo veo que, que tienen que pasar estos pacientes. Realmente nunca llegan a un... terminan súper cansados y como sufriendo harto por esta, esta odisea.

E: En ese sentido, le quería preguntar doctora por, claro, esta dimensión un poco más, eh, humana, por decirlo así o relacional. Primero, me gustaría preguntarle en todo este recorrido que usted menciona, ¿qué rol viene a jugar el apoyo médico? ¿cómo se da la relación entre los equipos médicos que ven estos temas y, por ejemplo, las familias o el paciente?

P: Mira, yo creo que son pacientes que son chuteados, súper chuteados, entre el doctor principal. En el sistema privado pasa mucho más que son chuteados entre los múltiples, múltiples especialistas; "no es que mira". Entonces, como que se disgrega el paciente en las múltiples manifestaciones que tiene y nadie realmente se hace cargo del paciente. En pediatría existe este grupo de naneas, que ha sido súper bueno porque ellos a veces toman la batuta y se hacen cargo de la costa global del paciente, pero en adultos eso es prácticamente imposible, entonces son pacientes muy chuteados. Y desde el punto de vista médico, a mí como especialista que me toca ver pacientes con enfermedades raras, la verdad es que también es súper difícil porque resulta que terminamos siendo nosotros los médicos tratantes de los pacientes que muchas veces, por ejemplo, a mí me toca ser médico tratante de pacientes que sus principales manifestaciones no son inmunológicas, son gastroenterológicas, pero al final, como el gastroenterólogo… los especialistas tampoco quieren trabajar con pacientes con enfermedades porque -algunos sí, pero algunos no-, porque son complejos, entonces los que sí nos dedicamos a enfermedades raras terminamos súper sobrecargados, o por lo menos eso me pasa a mí. Siento que yo termino con todos estos pacientes súper complejos y que muchas veces la manifestación más importante no tiene nada que ver con el sistema inmune. Eh, entonces, pero bueno, como tienen hartas cosas… y en pediatría pasa que está naneas, entonces yo los puedo derivar a naneas, pero en adultos no sé cómo lo hacen honestamente. Y en adultos yo también veo algunos adultos con enfermedades raras del sistema inmune y me ha tocado que hay doctores que me han dicho "mira, yo estos pacientes raros no los veo, así que…".

Entonces, los pacientes se ven enfrentados a como muchas puertas cerradas, porque son pacientes muy exigentes para el médico y para el sistema de salud en términos de, de que el doctor tiene que ir a estudiar y no todos están dispuestos a hacer eso. Entonces, el paciente va como de un doctor a otro, uno le dice una cosa, el otro le dice otra cosa. Eh… eso un poco y eso tiene que ver con la falta de acceso a equipos multidisciplinarios, porque si hubieran equipos multidisciplinarios no tendrían tanta multiplicidad de opiniones.

E: Y doctora […] le quería preguntar, es que me está dando vueltas por la cabeza de cómo ustedes lo viven desde el lado del trabajo médico, porque usted mencionaba que también para el equipo médico el paciente con una enfermedad rara es un paciente complejo. Ahora me gustaría por un lado preguntarle ¿desde qué tipo de complejidad? Si es un tema relacionado con la carga laboral para el profesional o si es que también quizá existe alguna forma de carga emociona, carga psicológica. No sé cómo lo vive el profesional que se encarga de ver esto.

P: En las dos cosas, en las dos cosas, hay una carga laboral que es enorme, porque imagínate que tú tienes que recibes al paciente, decides hacerte cargo, tienes que estudiar porque muchas veces no sabemos qué es lo que tiene, hay que estudiar; juntarte con los otros especialistas, responderle a los papás, hacerte cargo de la frustración de los papás, que te digan "chuta, pero es que yo pensé

que tú, yo venía y tú me ibas a decir lo que pasa y no me lo estás diciendo" Y entonces, como hacerte cargo de toda esa frustración. Eh, después se llega, no, no tienen cobertura para el examen, entonces tú tenís' que conseguirte dónde hacerle el examen, quién financia el examen, hacerle el papel para la ISAPRE, hacer el papel para el seguro, hacerle… de otra forma es mucho más fácil decir "no sé, vaya donde otro", ¿me entendís'? entonces, yo creo que eso es lo que le pasa a los pacientes. Y pa' uno es bien agotador, o sea, a mí me gusta lo que hago, pero es bien agotador, porque el sistema te lo hace agotador, porque no hay cobertura para los exámenes. Después resulta que le encontraste el diagnóstico y hay que darle tal tratamiento; tampoco hay cobertura para el tratamiento, entonces vamos haciendo carta al director del hospital, presentándole la evidencia para que financie el medicamento, carta a la ISAPRE para que financie el medicamento, la ISAPRE generalmente dice que no, entonces hay que hacer un informe pal' abogado y todo eso en tiempo tuyo que nadie te lo paga, que no… ¿me entendís'? Entonces, eh, es agotador, es bien agotador la verdad y por eso mucha gente no quiere hacerse cargo y menos en pediatría pero el adulto a mí me ha tocado varias veces que "o sea, yo no veo pacientes con cosas raras, punto", ¿cachai'? Es eso, eso como del punto de vista del médico.

Ahora, es gratificante cuando uno llega a un diagnóstico, eh… A mí me gusta, me encanta estudiar esto, sí me gusta lo que hago, me permite juntar investigación con clínica, que también me fascina, pero a uno no le tiene que gustar y en realidad igual el sistema podría hacernos la vida un poquito más fácil. Y si no tuviera [inentendible 22:20] por cada medicamento que indico, mi vida sería harto más fácil. Podría atender más pacientes a lo mejor y dedicarles más tiempo y dedicarme a lo mejor a estudiar más en vez de estar haciéndoles el informe de la ISAPRE y, eh… eso.

E: Y doctora, bueno, le voy a hacer un par de preguntas más para… […] Quisiera preguntarle ahora un poquito, ¿qué es lo que ve usted, desde su trabajo, que pasa en las familias? cómo la condición de salud del paciente... ¿de qué manera impacta en la dinámica familiar? Por ejemplo, ¿hay división de roles? Eh, qué sé yo, hay feminización de los cuidados ¿o no? ¿qué es lo que pasa en la familia?

P: [inentendible 23:19] todo pero el 99% de mis pacientes es la madre la que se hace cargo, por lo tanto, la mamá no puede trabajar -en algunos casos el padre-, no pueden trabajar, no pueden percibir ingresos, entonces, termina empobreciéndose la familia. Empobreciéndose la persona que al pobre le toca hacerse cargo, porque también ellos tienen su s propias cosas ¿no? que tienen que dejar de lado porque tienen que hacerse cargo de este familiar. Ahora, no sé si eso es muy distinto a tener, por ejemplo, a alguien discapacitado en la familia que no necesariamente tenga una enfermedad rara. Yo creo que es como el equivalente a tener un familiar discapacitado en la familia, que en general son las mamás las que terminan haciéndose cargo, eh, de todo, de toda la carga emocional que esto implica: las horas al doctor, el sistema público al final igual es súper imperfecto, cuesta conseguir hora, tienen que esperar, entonces, eh… una paciente, por ejemplo, del sistema público que tiene que ir al neurólogo, al gastroenterólogo y al no sé qué por esta enfermedad rara y además infundirle el medicamento, en el fondo, gasta 4 de sus 5 días a la semana en distintas cosas, eh, estar esperando y ella tomarle los exámenes y no sé qué, entonces, es un proceso muy agotador y una carga que se suelen llevar las mujeres de la familia. Suelen llevárselas. A veces son los hombres, pero es más en las mujeres.

Eso, en general están como cansado y como… tampoco hay, tampoco hay como una vía para obtener las cosas, entonces, lo que yo veo es que las familias están como muy perdidas, no hay como "ya, mira, si no te aceptaron el medicamento éste es el abogado con el que hay que hablar", no. Entonces, entran como en esta nube de distintas opciones para pelear por sus cosas que es muy agotador y muy contundente, porque aunque uno tuviese que pelear por conseguir sus cosas, esa vía tampoco está clara.

E: Y en ese proceso ¿participa también el médico tratante o es más como algo que la familia tiene que ir viendo por su cuenta? ¿qué suele pasar ahí?

P: El médico tratante participa 100%, por eso te digo que es súper agotador, súper agotador. En el de los adultos yo tiendo a pensar que es más la familia eso, la que hace la [autogestión]. Porque el mundo de los adultos es menos paternalista que el pediátrico. Eso. No, pero igual siento que es una carga compartida, de repente [inentendible 26:12]. No tiene comparación lo que vivencia el médico con lo que vivencia el paciente o la familia del paciente. Evidentemente, para ellos [inentendible 26:30]

E: Doctora, me gustaría preguntarle, en ese sentido, para terminar de hablar el tema de las familias, de… bueno, no le pregunté un poco por el entorno laboral, no sé si es que usted quiere mencionar algo respecto de lo que pasa ahí. Quizás, en el caso de los pacientes pediátricos, cómo lo viven los padres con sus entornos laborales.

P: ¿El entorno laboral de la familia me dices tú? ¿o el entorno laboral del padre o del cuidador?

E: Claro, de los cuidadores en el caso de los pediátricos y bueno, si es que quiere hablar u poco también de pacientes adultos cómo se da eso, pero para tocar un poco el tema.

P: […] La verdad es que no sé responderte bien esa pregunta, porque habitualmente me pasa que los cuidadores de mis pacientes no trabajan, no pueden trabajar, es imposible. Con un padre reciente me ha tocado que es terrible, porque en el fondo [problemas de conexión 27:36]

[…]

E: Me estaba comentando un poco la situación de los padres y el tema laboral.

P: […] no pueden trabajar, pero en algunos pocos que trabajan, claro, es complicado, porque no creo que me haya, creo que no me ha tocado ninguno que en el trabajo le digan "no te preocupes, falta cuando quieras, nosotros…", nunca. En el fondo vives con licencia entonces son un problema en el trabajo y entonces viven con miedo de que los echen y es un problema. De nuevo, no sé si es muy distinto a familiares que les toca cuidar a algún niño o adulto con alguna enfermedad crónica.

E: Si yo le preguntara doctora ¿qué necesidades son importantes que quizás no se están considerando tanto al momento de hablar de pacientes con enfermedades raras o de cuidadores? ¿qué cree que es lo que debería considerarse?

P: Bueno, ya dije harto lo del acceso a la atención multidisciplinaria, cobertura del diagnóstico, la cobertura del tratamiento y en la cobertura del tratamiento yo creo que el apoyo psicológico familiar o tal vez, tal vez las familias lo que necesitarían es un apoyo de alguien que les ayude a, más que a psicológico, porque no sé, si yo tuviese un hijo con enfermedad rara, no sé si me serviría tanto

sentarme a hablar de esto con un psicólogo, talvez lo que más me serviría es que me prestaran a alguien dos veces a la semana que me ayude y yo poder hacer mis cosas. Creo que, mi misma terapia psicológica es como… la mejor terapia psicológica es que esas personas tal vez dos días de la semana o tres días de la semana o una semana al mes -que lo distribuyan como quieran- puedan tener libertad para hacer sus cosas o avanzar sus barreras, sus… eh, entonces, yo creo que eso un poco falta y no sé si alguien lo tiene como considerado, porque yo sé que en estos grupos de pacientes y todo se habla como del apoyo psicológico y todo. La verdad es que no tengo claro que sirva mucho eso, porque estamos hablando de cosas que en general son crónicas, entonces no sé, tendrías que tener el apoyo psicológico de por vida y tampoco sé de qué tanto sirve. A mí me serviría más -a mí, si me pongo en el lugar de ellos-, me serviría más como la ayuda en lo práctico, como "usted tiene derecho a -por ejemplo- clínica en la casa", cobertura para clínica en la casa para los pacientes que lo necesiten bajo ciertos criterios. O sea, imagínate qué tranquilidad podría ser para un familiar tener una clínica en la casa, una auxiliar que cuide a su familiar -en caso de lo que lo necesite, por supuesto- y poder hacer esa persona su vida. Yo creo que cosas como esas pueden ser de mayor ayuda o complementarias a un apoyo psicológico [inentendible 32:41], no sé si eso sea muy práctico.

E: Perfecto doctora, gracias. Mire, estamos llegando al final de la entrevista. Quisiera preguntarle respecto del diagnóstico ¿cuáles son las implicancias que tiene el llegar a un diagnóstico específico para el paciente y para la familia? ¿qué es lo que le ha tocado ver a usted? Si es que es algo positivo o negativo, ¿cómo impacta el llegar a un diagnóstico?

P: Yo creo que algunas personas podrían percibirlo como negativo llegar al diagnóstico, pero sin duda esas no son las personas que buscan el diagnóstico, sí, es que son personas que están como fuera de este *loop* de la odisea diagnóstica cuando no quieren saber el diagnóstico. En general todos quieren saber el diagnóstico y llegar a un diagnóstico permite anticiparse a ciertas manifestaciones, permite implementar medidas preventivas, permite hacer *screening*, permite, obviamente, en el caso de que lo haya, eh, plantear terapias específicas, eh… y en el caso de que hubiera cobertura, tener cobertura po'.

E: ¿Tiene un impacto -por decirlo así, usted me dirá-, tiene un impacto directo, entonces, el tener un diagnóstico con los cuidados en salud o el estado de salud del paciente? ¿o no es tan así?

P: La mayoría de las veces tiene un impacto directo. Lo que nos pasa harto es que, como los pacientes llevan esta odisea diagnóstica un montón de tiempo y todo, el momento del diagnóstico ya es muy tarde para esas intervenciones, entonces, a veces el diagnóstico tiene súper poco impacto. O sea, si me decís', pucha, un paciente que se está muriendo, claro, tiene impacto a veces en consejería genética para el resto de la familia pero, en general, si un paciente es intervenido en forma precoz, tiene impacto, tiene impacto en lo que uno necesita implementar en cuanto a medidas preventivas, en cuanto a la alerta de la familia a las manifestaciones que pueda tener y en cuanto a las decisiones de tratamiento. Pronóstico y, en los casos de las enfermedades genéticas, eh, consejería genética para la familia.

E: Y por último, con respecto a ese tema, desde el plano emocional, ¿qué le ha tocado ver a usted respecto del cómo se vive desde la familia o desde el paciente esto de llegar o no llegar a un diagnóstico?

P: En general, yo siento que las familias están como súper agradecidas de llegar a un diagnóstico, de saber lo que tienen. A veces, solamente como en menos de la mitad de los casos encontramos el diagnóstico, entonces, a veces también este proceso termina siendo súper frustrante para ellos porque dicen "bueno, hicimos todo esto y no llegamos a un diagnóstico", pero eso también tiene que ver con alinear expectativas desde el principio. Si uno les dice "mira, esto solamente en el 40%, hay un 40% de probabilidades de llegar a un diagnóstico", bueno, la familia como que sabe a qué atenerse. Entonces, está mucho hay como la formación de los profesionales que piden exámenes y evalúan a estos pacientes en también saber cómo alinear las expectativas.

E: Doctora, quisiera hacerles las últimas dos preguntas y ya estamos. Primero ¿cómo ha sido para usted la experiencia de tratar médicamente a personas con enfermedades raras? ¿qué implicancias ha tenido para usted? Sea en el ámbito personal, ámbito profesional.

P: En el ámbito profesional, a veces hay medicamentos que son fascinantes para tratar enfermedades raras y que, y que… son fascinantes desde el punto de vista de que tú tienes un paciente botado en la cama, le das un medicamento -que hoy en día existen- y… y el paciente hace su vida normal. Entonces, es como muy gratificante poder diagnosticar a un paciente y tratarlo. Ahora, el problema -y que es tremendamente frustrante- es hacer el diagnóstico, saber que existe un medicamento y no tener acceso al medicamento o ver cómo el paciente se sigue complicando y complejizando porque no hay cobertura para el medicamento y eso me ha tocado vivir todas esas cosas y eso es tremendamente frustrante y tremendamente desgastante. O sea, estar pidiendo la droga, lidiar con la frustración de la familia por saber que hay un medicamento que le sirve para su familiar o para el mismo paciente y que no tiene acceso. También uno como profesional tampoco tiene las herramientas de decirle… yo a veces, no sé, conozco a un par de abogados que sé que ayudan a los pacientes y los dirijo hacia ellos, pero más que eso, no… tampoco tengo las herramientas para ayudarles. A parte de hacer los certificados y qué sé yo, no hay como una vía que uno les pueda decir "oye mira, haz esto y… y te vas a conseguir el financiamiento". No ocurre eso. Eh… entonces, eso.

E: Finalmente, doctora, me gustaría terminar preguntándole ¿qué cree que se podría hacer como para poder incluir apoyos a cuidadores de personas con enfermedades raras desde el plano de las políticas, las leyes, los programas? […]

P: Ah, para mejorar la situación de los cuidadores, no para…

E: Claro, es que en verdad le iba a preguntar por los dos, si lo podemos dividir po'.

P: O sea, ¿de los cuidadores y de los médicos dices tú?

E: De los cuidadores y de los pacientes.

P: Yo creo que, bueno, de nuevo, cobertura para los estudios, cobertura para los medicamentos, porque se ahorrarían todas esas peleas y trámites que tienen una gran carga psicológica de tener que estar consiguiendo palta para los estudios y para los medicamentos, o sea, eso ya mejoraría su vida en un 100% y lo que te decía yo, tal vez como apoyo, alguien que se haga cargo, que les ayude a hacerse cargo. Encuentro que mejoraría más su calidad de vida que un apoyo psicológico o no sé qué, desde mi punto de vista.

E: Ya doctora, súper clara, súper precisa con su información, se pasó. Nada po', vamos a estar hablando. Nosotras vamos a estar desarrollando ya los resultados preliminares estos meses, así que esperamos estar en contacto.

P: Súper, muchas gracias, que estés bien.

[La entrevista se da por finalizada]

E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:

P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:

P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:
E:

P:
E:
P:
E:
P:
E:
P:

S.IC12 **(P)**

E: Yo vi que ya nos contestó el consentimiento informado para poder participar, pero de todas maneras necesito dejar acá la constancia en audio de que usted está de acuerdo con participar en la investigación. Entonces, si me lo puede plantear en sus propias palabras.

P: Ya, no, estoy de acuerdo, por supuesto. Sobre todo en el trabajo de la xxxxxx, que yo la estimo, la aprecio y la conozco. Tremenda persona y tremenda genetista además, así que no hay problema. Lo único malo que estoy con jaqueca desde la mañana, pero hago el esfuerzo, no, ya prefiero que lo hagamos altiro.

E: Súper, vamos a intentar, entonces, ser bien directas en las preguntas para ajustarnos a los tiempos ¿ya? Entonces, para partir doctora xxxxx, si usted me puede contar en qué institución o en qué instituciones está trabajando actualmente.

P: Ya, mira, yo actualmente, eh, estoy… yo soy jubilada del servicio de salud y de la Universidad xxxxxxxxxxx. Hice docencia y me jubilé con el grado de profesor… ¡ba! No profesor, asistente, no, el que viene… ¡ba! Auxiliar, no, tampoco. Ay, se me olvidó. Bueno, no importa, ya… me jubilé hace como 6 años, entonces, posteriormente que me jubilé me recontraté en el hospital -tengo 11 horas solamente, o sea, hago pocas… hago policlínico presencial un día y otro día hago telemedicina con pacientes, principalmente control y también, eh, el hospital xxxxxxxxxxxxx tiene un convenio con el hospital xxxxxx, entonces hacemos telemedicina con una pediatra de allá del hospital, que es una pediatra que se formó en el xxx; bien entretenido en realidad y está feliz ella haciendo diagnósticos y qué sé yo. Así es que… bueno, y además trabajo en forma, digamos, privada en la Clínica del xxxxxxxxxxxx de aquí de xxxxxx ¿ya? Tengo una consulta y estoy también, desde el año 97' soy encargada de los informes de citogenética, de cariograma. Hacemos solamente cariograma, líquido amniótico, en aborto brillosidad y todo, pero nada molecular. Yo soy la encargada de la revisión y en cierta manera también formé el laboratorio po', ahora estoy más relajada… así que, o sea, mi trabajo actual es: 11 horas en el servicio de salud, en el Hospital xxxxxxxxxxxxxx, como genetista y en el xxxxxxxxxxxx, en forma privada, consulta una vez a la semana la verdad y en el hospital, también policlínico […] o sea, policlínico genética y con telemedicina.

E: Súper, comprendo. Y ¿en qué momento usted comenzó a vincularse profesionalmente con el tema de las enfermedades poco frecuentes? ¿fue en sus años de especialidad? ¿fue posterior? ¿en qué momento empezó ese vínculo?

P: Yo me inicié porque cuando era, yo estudié en la xxxxxx, en Santiago y -en el área oriente, xxxxxxxxx-, y justo cuando yo me recibí había una beca de pediatría, o sea, había 5 becas universitarias que eran diferentes, por ejemplo, anestesia con farmacología, o sea, eran como mixtas así. La mía era, se llamaba "Genética aplicada a la medicina", en el fondo la hice con pediatría, o sea, hice beca de pediatría y genética en los 3 años y posteriormente, la verdad es que era para que yo me quedara trabajando en el xxxx como genetista pero -esta es la parte humana del cuento- me casé con uno que estaba

haciendo la beca de xxxxxxxx, con xxxxxxxxx, y me tuve que venir para acá después de que alcancé a trabaja run año en la xxxxxxx así que, y acá, bueno, me contraté primero en el servicio de salud y después, eh, con 22 horas, tenía, o sea, empecé con niñas chicas y no quise trabajar más. Yo nunca he trabajado mucho en la parte privada, siempre he sido más de hospital.

Y después, eh, también ahí em contrataron… ah, después hice una beca de pediatría y genética en Miami, en la U. de Miami, en el xxxxxxxxxxxx Hospital y -que mi marido fue el becado- y yo pude hacer una beca de dos años de genética clínica en la unidad de genética y ahí a la vuelta me contraté en el hospital, o sea en la universidad y eso fue en el año como 89', por ahí, 90' que empecé a trabajar en la universidad. Hasta que me jubilé hace como 6 años atrás.

Así que esa ha sido, digamos, o sea, yo soy de beca de genética. Y te digo más: fui la primera becada de genética clínica de xxxxx [ríe].

E: Qué interesante.

P: La hice con [inentendible 05:26], con xxxxxxx xxxxxxx y con el doctor xxxxxxx, que eran, bueno, la xxxxx los debe conocer po'. Así es que… el Dr. xxxxxxx cuando me veía me decía "¡mi primera becada de genética!" y yo te juro, me moría de plancha, porque dije "soy una vieja", así terrible [ríe] pero bien, eso.

E: [Ríe] Súper. Y desde su percepción, desde los años que usted ha ejercido en este ámbito, ¿cómo percibe que se han ido desarrollando el tema en general de las enfermedades poco frecuentes en Chile? ¿qué deficiencias usted ve que persisten o qué temas puede destacar como positivos si uno hace un análisis más general?

P: Bueno, la verdad es que cada vez se ha, la genética clínica se ha vuelto como más entretenida para los genetistas porque uno puede hacer diagnósticos muchos más certeros y con toda la parte molecular. Que no era así. O sea, cuando yo empecé la genética, era solamente clínica y citogenética ¿cierto? Y ahí empezaron las enfermedades metabólicas también a diagnosticarse, pero, o sea, en la actualidad yo encuentro que ha habido avances tan importantes que, esto de conocer los diagnósticos con más exactitud, a pesar de que la parte, obviamente que la parte económica es la que nos priva, porque todo… todos los exámenes son carísimos po'. Incluso en la consulta, yo hoy día fui a la consulta y claro, "a este paciente yo le pediría un exoma pero… pero los papás no sé si lo van a poder pagar" ¿te fijas?

Ahora, tenemos la suerte de que el hospital xxxxxxxxxxxxxxxx -y por eso que yo no me quiero retirar todavía- paga muchos exámenes moleculares, es impresionante. Ha sido muy, muy bueno. La verdad es que, en este momento, en el hospital ¿ya? En infantil trabajamos yo y una doctora que se formó conmigo, la doctora -que la conoce la xxxxxxx -, la doctora xxxx, xxxxxxx xxx xxxxx. Ella en realidad no hizo beca normal porque era muy difícil y yo estaba sola, o sea, yo de repente empecé a preguntarme "¿qué hago yo sola

-porque estuve sola, sola, sola- y no va a haber nadie cuando yo em retire?". Entonces, ahí al final una pediatra y se formó. Fue a Santiago a hacer unas pasadas, qué sé yo […] y tiene mucho mi… sigue un poco lo que yo he hecho, con la diferencia de que estamos en otros tiempos. Y ahora llegó al hospital un post becado que es xxxxxxxx, que es un post becado de xxxxx, xxxxxxxxxxxxx, y él se dedicó a la parte de adultos, porque él llegó para higueras […], estuvo 3 años pagando su beca y después se fue al regional. Pero no está en pediatría.

Y entonces, bueno, como te digo, ha sido muy bueno esto de que tenemos acceso fácilmente a mandar exámenes afuera ¿ya? Nosotros mandamos todo lo molecular porque va a Santiago, muchas cosas a la xxxxxx, el hospital también manda a la del xxxxxxx y el hospital de verdad que nos está pagando muchos panel, muchos array. Realmente yo estoy bien contenta. No te voy a decir que no se demoran ¿ya? O sea, eso es un problema, que los hospitales, tú sabes cómo es esta cosa de que tiene que firmarlo el sub director, el director, el no sé qué, ya, entonces al final los exámenes los pido hoy día y me los hacen en 3, 4 meses. Pero a partir de, después de la pandemia me están pagando mucho, entonces ha sido bueno y xxxxxxxx se dedica mucho a la parte de cáncer, y también a él, él se consigue que le paguen harto también, o sea, que le paguen hartos exámenes a los pacientes. Porque acá en xxxxxxxx la verdad es que la mayoría de los pacientes son FONASA, hay ISAPRE pero son los menos. Así que, de ese punto de vista, encuentro que ha mejorado mucho, por supuesto, con el problema económico, porque estos exámenes son muy caros. Que han ido bajando, pero ahora último, eh, con toda esta cosa de que EEUU está más caro, ha subido harto. Así que desde ese punto de vista es bueno.

E: Entiendo. Y en general, si tenemos una mirada de los pacientes que en general usted atiende con enfermedades poco frecuentes, si me puede dar una caracterización en términos sociodemográficos, ¿qué es lo que usted más ve? Me dice "vinculados a pediatría", entonces son niños pequeños o bebés incluso, pero más o menos en características sociodemográficas de pacientes y sus familias que usted ve.

P: ¿Tú dices cuáles son las enfermedades más frecuentes que veo?

E: Claro, enfermedades frecuentes que ve y también características, por ejemplo, si son en general de xxxxxx, gente que tiene que trasladarse de fuera, como el perfil de pacientes.

P: Mira, nosotros vemos pacientes de toda la xxxxx región y de otros servicios, de xxxxxxx, o sea tenemos toda la octava región llega al hospital, porque no hay genetista en otras regiones lamentablemente, no sé por qué no llegan. A xxxxxxx, xxxxxxx. Hay muchos pacientes de xxxxxxx y xxxxxxx, a mí siempre me ha llamado mucho la atención, sobre todo de xxxxxxx. Por ejemplo, hoy en la consulta vi, hoy día vi muchos pacientes -no sé por qué vi tantos-, 3

pacientes eran de xxxxxx, 3. Entonces, vemos muchos pacientes de… ahora, ¿cuáles son las patologías más frecuentes? Bueno, obviamente los down, neurofibromatosis, eh, el Marfan también; bueno, todas las otras demás que son más raras, tienen una frecuencia mucho más baja, pero vemos de todo. Antes yo veía adultos, si esto del adulto debe ser hace 2 años que, que los estamos viendo en el hospital, pero en la consulta yo veo de todo. Así es que yo te diría que, que, que viene mucho también de la parte del xxxxxxx, o sea xxxxx, Cxxxxxx, también hay muchos pacientes. No te podría decir en qué parte hay más… "tal diagnóstico lo vemos más frecuentes en tal", no, no, no te lo sabría decir eso, pero, pero sí los down tenemos mucho. Yo creo que hay harta, debe ser 1 por 500 recién nacidos, tenemos acá en la, en la zona. Aunque no están, no se ha medido últimamente, pero eso. Así es que… como te digo, es mucha la carga que tenemos, entonces no alcanza -Talcahuano también, o sea, mucha. Hay una lista de espera terrible de pacientes, eso también es otra de las razones por la que no me he querido retirar, pero no damos abasto. Hacen falta más genetista, yo creo que es otra falla. O sea, hay pocos genetistas para la cantidad que se necesita ahora, que es distinta a la anterior. Ante la gente decía "¿para qué lo voy a mandar al genetista? si no sirve para nada. O sea, no, no, no tiene mejoría" ¿te fijas? pero, pero tenemos, digamos, pacientes por ejemplo, con [Enfermedad de] Gaucher que… mucopolisacaridosis, que también tienen los reemplazos enzimáticos, en fin, hemos visto hartos niños… Ahora van a empezar con la acondroplasia, que no sé en qué va eso de cómo los van a financiar los tratamientos. Tengo un paciente que es de xxxxx, que tiene como un año y medio y que está esperando ahí, están haciendo cosas para que ojalá el FONASA los pueda pagar el tratamiento.

E: Es muy variado también.

P: Así que hay de todo. De todas partes llegan.

E: ¿Y alguna vez…? Disculpe, que justo nos hablamos al mismo tiempo…

P: Estadísticas no soy muy, muy fanática y se me olvidan. No, en ese sentido no tengo mucha información, pero como son enfermedades raras, son todas raras [ríe]

E: Claro, claro, no y la idea es poder conocer su perspectiva, así que acá lo que usted maneje a nosotros nos aporta mucho.

¿Alguna vez usted ha participado en alguna instancia de planificación o de discusión a nivel como estatal o institucional sobre el tema de enfermedades raras o poco frecuentes?

P: No, yo no he participado, no.

E: ¿Y alguna vez se ha vinculado con alguna instancia internacional, alguna organización de profesionales o de otro tipo que sea internacional sobre enfermedades poco frecuentes?

P: ¿Tú te refieres a que si yo he tenido contacto con este tipo de organizaciones de padres, ponte tú? Yo personalmente no, no. Una vez con la doctora xxxx; no, pero fue diferente, fue

para que nos hicieran un examen, pero la verdad es que no, no, no tengo mucho contacto con… Recurro más a la parte, a la xxxxxxx, a la doctora de la xxxxx de, de, de la xxxxxx ¿cierto? la jefa del laboratorio molecular. No, más que nada eso. A los papás sí los mandamos aquí, cuando tienen diagnóstico que ojalá se contacten con asociaciones de, de padres de determinadas enfermedades, de enfermedades raras.

E: Claro, se les recomienda a los pacientes

P: Claro, eso sí.

E: Entiendo y ahora nos interesa indagar desde la perspectiva de los equipos de salud, desde lo que se pueda en cómo son las trayectorias de estos pacientes con sus condiciones de salud. Entonces, en términos generales, si usted tuviera que pensar así como una perspectiva macro ¿Cuáles son las principales dificultades que usted ve que enfrentan los pacientes durante los procesos de enfermedades poco frecuentes?

P: Bueno, yo creo que el mayor problema es que no se derivan muchos de ellos a tiempo, o sea, pasan por neurólogo, traumatólogo, en fin, por diferentes especialistas, cardiólogos ¿ya? que cada interconsulta toma tiempo, porque hay listas de espera, entonces… bueno y finalmente a alguien se le ocurre mandarlo al genetista, porque le contó que era alguna fase especial o algún fenotipo que podría orientar hacia un síndrome genético, entonces es difícil que… muchas veces llegan más tarde, a no ser que tengan ya manifestaciones en el recién nacido ¿cierto? malformaciones severas del recién nacido o niños hipotónicos, esas cosas como que empiezan, pero igual, eh… igual, en ese sentido, ha ido mejorando. O sea, los pediatras y en general los especialistas han ido de a poco -yo que he vivido muchos años en esto-, han ido de a poco concientizándose con la especialidad de genética y están derivando muchos más pacientes. Cómo será que ahora tenemos que pararlos un poquito a los neurólogos: nos están mandando todos los trastornos del espectro autista, cuando muchos de ellos son multifactoriales, entonces lo más probable, sobre todo los que son de alto rendimiento, no tienen ya rendimiento los exámenes, entonces, entonces nos estamos, digamos, cada vez solicitan más.

Ahora, obviamente que en los hospitales hay demoras po', hay demora para los exámenes, pero en general, eh, tú sabes que eso depende también de cada profesional, del interés que uno ponga. Porque, por ejemplo, ahora con la pandemia se perdieron casi todos los pacientes; ellos ni siquiera venían a pedir hora, o sea, estábamos todos asustados. Entonces ahora han… han vuelto y claro, ahora están en las listas de espera, pero yo diría que es el mayor problema y que se está solucionando la visión que tienen los otros especialistas de estas enfermedades raras, como que ya están tomando más conciencia.

E: Entiendo. Y de lo que usted ha logrado ver, ¿cómo ve que impacta en el ámbito familiar, en la, en la dinámica de las familias cuando se tiene un hijo o un miembro o se cuida alguien con una enfermedad poco frecuente? tal vez usted al relacionarse con los cuidadores ha podido ver algo. ¿Cómo ve usted que, que se lleva esto en la familia?

P: ¿Tú dices los que están diagnosticados o los que están por diagnosticar?

E: Ambos grupos, ambos grupos. Cuando está esta sospecha ¿Cómo siente que eso impacta en la familia?

P: Mira, yo te diría que en ese aspecto es muy cambiante. O sea, hay familias que aceptan los diagnósticos y se interesan mucho en conocer el diagnóstico definitivo, o sea, el biológico. Generalmente son mamás más jóvenes, con un nivel socioeconómico un poquito más alto o un nivel de, digamos, de intelectual o de estudio, más bien dicho, ¿cierto? Pero en cuanto a aceptación, la mayoría acepta bien los diagnósticos, o sea, acepta que su niño sea diferente. Cuesta, pero yo siento que las mamás aceptan y sienten… las mamás y los papás -mira es que yo veo más mamás, o sea los papás llegan a veces-, eh, aceptan mucho más a estos niños con enfermedades raras, con esta condición, -porque yo siempre digo que no son enfermedades, son condiciones. O sea, uno siempre trata de que los papás acepten a sus niños tal cual es y la verdad es que yo tengo una buena impresión, yo creo que los papás en general aceptan y muchas veces te dicen, o sea, por ejemplo, los niñitos down; "oye, si tengo otro niñito que es down, bueno, ya sé cómo tratarlo, ya sé lo que hay que hacer" ¿te fijas?

Yo encuentro que hay buena aceptación, sobre todo en el nivel más bajo, o sea, en niveles hospital. A veces en la consulta, cuando tú le das una mala noticia y ellos, claro, hay gente que niega al principio. Entonces llegan y te dicen, tú le preguntas, "¿entiende cuando lo llamas?, ¿entiende?" y te dan muchas cosas mucho más positivas que las que tú ves cuando haces el examen ¿cierto? Tal vez eso sí, pero cuando tú le pides exámenes y ya tú sabes un diagnóstico, obviamente que los papás lo aceptan y te preguntan "¿qué hago ahora? ¿qué va a pasar?" por eso es lo que yo les digo, saber los diagnósticos no siempre es para un tratamiento, pero es para un buen manejo, para saber qué va a pasar en el futuro, para un consejo genético si los papás quieren tener más hijos -aunque te voy a decir que ahora los papás, tú sabes que las familias son de 2, de 3 ya es raro, uf-, entonces, pero sí se siente, o sea, igual ellos sienten un alivio, yo he sentido eso con los papás que ya saben los diagnósticos ¿ya? El famoso el niñito que [inentendible 21:49], otro niñito que tiene un Smith Lemli Opitz, que yo lo sospeché en realidad desde un principio, pero después lo pudimos confirmar ¿cierto? con diagnóstico molecular y para ella fue un alivio, porque ya se sabe, incluso quiere tener más hijos, quiere hacerse… como tenemos el gen, digamos, entonces quiere hacerse un estudio ¿te fijas? O sea, en el fondo, eh, yo considero que saber los diagnósticos es muy bueno. O sea, es bueno para los padres, para los hermanos -bueno, eso es obvio-; sobre todo la gente, la gente con mayor nivel cultural entiende mucho más eso.

Lamentablemente, claro, no es muy fácil llegar a un diagnóstico. Hasta con los exámenes moleculares nos quedamos sin diagnóstico. Hay muchos genes que todavía no se conocen, así es que… así que son, de repente son, claro, no se saben si son patogénicos o no -los famosos [BUS-Inentendible 23:00], pero bueno. Eso te podría decir.

E: O sea en general usted ve que el poder ponerle un nombre y saber de dónde viene influye positivamente en la familia. Como que usted hablaba del alivio.

P: Sí, yo veo que sí. Por los niños que hemos ido diagnosticando, ¿cierto? Muchas veces tienen mucha culpa, entonces, al explicarle uno que esto se produjo porque venía, que, en fin, o sea, muchas veces son, la mayoría de los pacientes son mutaciones, entonces son, las enfermedades dominantes generalmente no son ellos los portadores, entonces eso les produce mucho alivio, por eso que es bueno saber. Y muchas veces se culpan entre ellos, es

impresionante como yo veo, que “ay doctora qué bueno porque mi marido decía que yo era la culpable porque había hecho esto o porque había hecho” … entonces, eso alivia mucho.

E: Claro. Darle la explicación quita esta sensación de culpa de que yo hice algo mal para que, para que esto pasara.

P: Y el machismo, que son las mujeres las que siempre tenemos la culpa, entonces… en ese sentido, no, es bueno. Tratamos de hacerle diagnóstico a la mayoría de los pacientes, no siempre se puede, pero tratamos de llegar a un diagnóstico.

E: Y quería indagar un poco en algo que usted mencionó. Dijo que en general veía más a mamás, que las mamás eran las que acompañaban a sus hijos, lo que usted alcanzaba a ver claramente en las consultas y en esta experiencia. ¿Estas madres llevan en general la carga del cuidado solas? ¿Usted ve que tienen o no redes de apoyo? ¿qué es lo que usted ha alcanzado a conocer desde su experiencia?

P: Mira, la verdad es que las mamás llevan la mayoría y las abuelas. Muchas veces los papás, eh… no comparten, no creen, no, no, no se hacen parte del problema del paciente, pero obviamente, si tú me dices “¿quiénes se hacen más cargo?”, obviamente las mamás, porque hay muchos papás que sí se hacen cargo yo veo y esto también lo he notado que ha mejorado, o sea, como que los papás ya tienen más conciencia de que ellos tienen que participar en la educación. Porque tú sabes, los antiguos, o sea, a mí mi marido nunca mudó una de mis hijas. Pero ahora no, ahora los papás están… pero uno ve mucho más mamás y muchas también abuelas que se hacen cargo. Eso se ve mucho aquí, por lo menos en xxxxx, en el hospital, muchas abuelas que se hacen cargo de estos niños que como que las mamás ya no lo quieren más y las abuelas, que les da pena, entonces se las toman a cargo, las adoptan y ellas a veces da pena porque abuelas que son... o sea, muchas abuelas jóvenes de 50, 50 y tanto, pero igual po’, abuelas, que ya han criado.

Yo te diría que sí, que la mayor, que las mamás se llevan la mayor carga. Estos niñitos autistas de ahora oye, que realmente entra el niño a la consulta y uno ya le da pena la mamá, cómo vivirá con este niño que se da vueltas por toda la consulta, que desarma todo, que no hace caso, que no mira. Es terrible.

E: Entiendo. Y pensando en esta situación como de las madres o de las personas cuidadoras, abuelas también hablábamos, eh, ¿qué necesidades usted cree que son relevantes de considerar, eh, si se pudiera apoyar a estos cuidadores? por ejemplo, necesidades que tengan en términos económicos o tal vez más de autocuidado, de tiempo libre, desde lo que usted ha visto que ve que necesitan estos cuidadores para tener su bienestar también.

P: Bueno, yo creo que ahí… cada caso es distinto, pero obviamente que la parte económica, porque ellas, muchas mamás tienen que salir a trabajar, entonces… necesitan trabajar. Pero muchas mamás también dejan de trabajar, aunque eso le signifique disminuir los ingresos familiares, ¿cierto? Porque tienen muchas, tienen otros niños que cuidar. Entonces, que haya centros donde se puedan dejar estos niños en el, en el día. Obviamente que subsidios y esas cosas tal vez deberían recibir más apoyo económico y también de… porque las escuelas no solucionan muchos problemas, las escuelas ayudan, ¿cierto? La mamá los deja en la escuela, pero resulta que… que también esos niños no los toman mucho en cuenta. A veces la

integración, que “famosa integración”, “que…”; no todos los colegios lo hacen bien. Yo no generalizo, hay muchos colegios que no lo hacen bien. Entonces, yo creo que eso debería haber tal vez ¿cierto? centros que, donde las mamás pudieran dejar a estos niños mientras ellas trabajan y tener más apoyo económico. O sea, darles ciertos subsidios, ¿cierto? No sé, familiares, que sea mayor que lo que les dan. Bueno...

Y lo otro importante también que, cuando se conocen las enfermedades, que se apoyen, que vean otros niños igual y que hablen con papás, ahora que la computación es mucho más fácil -porque las mamás actuales son secas para la computación muchas-, “no doctora, yo me contacté con varias mamás que tenían” y qué sé yo y me cuentan y por zoom o qué se yo, por videollamada.

Así que desde ese punto de vista y... claro, y tal vez que haya una mejor integración en los colegios, porque cuesta llevarlos a colegios especiales a los niños. Muchas veces los ponen en estos colegios que dicen que tiene integración, pero uno les pregunta “¿y la fonoaudióloga?”, “hmm”, “¿y la terapeuta?”, ”sí, a veces”. Entonces no, realmente no es integración po’.

E: Claro, claro. Y esto que decía usted que me lo ha mencionado dos o 3 veces, que es esto de vincularse con ya sea organizaciones o hablar con gente con experiencias similares para los padres. ¿En qué usted ve que aporta para los cuidadores? ¿qué les permite poder conocer experiencias?

P: Les permite conocer otros casos similares que, para ver cómo van evolucionando y se comparan, o sea, comparación con sus niños. Obviamente que no todas las mamás tienen la capacidad para hacer esta… O sea, uno sabe, o sea, si es mamá del campo, que no tiene mucho contacto, otras mamás que son… o sea, es que llega de todo al hospital profesores… sí po’, les sirve mucho porque se contactan con… esas organizaciones generalmente tienen organizaciones que también se asocian a internacionales, entonces te llegan preguntando “doctora, fíjese que tienen tal tratamiento, le hacen… ¿qué opina usted?”. O sea, de ese punto de vista, yo creo que es bastante bien, valioso, pero el problema es que no todas las mamás pueden tener acceso a eso, no tienen internet muchas veces en las regiones donde, acá, acá hay más campo, entonces uno ve… qué sé yo, ponte tú, ccccc pal’ campocccccc. Entonces tienen pocas maneras de contactarse.

Yo que hago telemedicina a veces me ha pasado que estos controles que estamos haciendo por telemedicina para que, para que corra un poco más la lista de espera y yo los veo si los doy de alta o sigo estudiándolos, los cito presencial ¿te fijas?, vamos como seleccionando, y muchas veces no, no se pueden contactar. O sea, al final he tenido que llamarles por teléfono: “no, no, no, doctora, no me pude, no me pude comunicar”. Ya, las llamo por teléfono y ¿te fijas?

E: Claro, hay que adaptarse con esas barreras de la tecnología, claro.

P: Claro, no todas… y muchas mamás tampoco saben mucha tecnología. Uno ha tenido que aprender, yo de vieja tuve que aprender todo, pero qué voy a hacer [ríe]. […]

E: Y yo quería ahora pasar a hacerle algunas preguntas sobre tratamientos. En general, ¿usted ha visto que los pacientes que usted lleva, que usted controla, tratan, por ejemplo, de acceder a tratamientos no biomédicos a veces? por ejemplo, terapias complementarias, cosas alternativas ¿le han contado alguna vez sobre eso?

P: Sí. No cuentan mucho las mamás, pero sí. Muchas veces… terapias complementarias yo creo que sí lo hacen, no te cuentan mucho. Lo que sí que de repente he visto que me dicen "Ay dios mío, menos mal que Jesucristo me lo salvó", qué sé yo. Entonces yo, por ejemplo, con enfermedad metabólica, que uno les da el tratamiento indicado ¿cierto? que las leches o qué sé yo, entonces yo les agrego, les digo "claro, no, mira, aquí lo bueno es que dios actuó para que nosotros le hiciéramos el diagnóstico ¿ya? Y con eso, con este tratamiento y más los otros sí se mejora". Pero terapias alternativas así en este tipo de enfermedades, no he visto mucho. A lo mejor lo hacen, no sé, pero no he visto.

E: […] Y en términos de los tratamientos (esto lo vamos a pensar con un panorama general y sabemos que las enfermedades son muy diferentes) en general si estamos, por ejemplo, en la fase de sospecha de algo ¿se prueban tratamientos que son más hacia la sintomatología de los pacientes, sin necesariamente tener un diagnóstico? en su experiencia, ¿cómo es la adherencia en estas fases de tratamientos que son más para los síntomas? ¿La gente lo lleva bien o no tanto? ¿cómo lo ve usted?

P: O sea, por supuesto que sí, sí. Por ejemplo, un niño con Marfan ¿cierto? En que uno… o una neurofibromatosis. Entonces yo lo que más les digo, "mira cuando son, cuando tienen como 3 a 7 años puede aparecer un glioma óptico, entonces hay que estar alerta a tal cosa", entonces los mandamos al tiro al oftalmólogo, no, los papás siguen todo. La xxxxx ¿cierto? Aquí hay xxxxx, entonces los papás llevan mucho y, de hecho, de xxxxx, de xxxxxx, todos vienen a la xxxxx acá y yo no sé cómo se las arreglan en La xxxxx para tener tantos pacientes [sonríe] impresionante. Pero sí, claro, los niños down que tienen cardiopatía, no, no, no, no, no. La mayoría de ellos no nos fallan los controles, o sea, todo lo que sea tratamiento por, por otro tipo de, de consecuencias que tenga esta enfermedad, ¿cierto?, ya sea renal, cardíaca, oftalmológica, en fin, diferente... siempre los papás están muy alertas, además que de eso se trata el consejo genético ¿te fijas? de advertirles las cosas que pueden ir pasando, aunque tú no tengas un diagnóstico. Si tú no tienes un diagnóstico, por lo menos si tiene una cardiopatía, claro, hacerle, le ves la cardiopatía, por ejemplo, los Williams, que uno… es que bueno, es que en los Williams es fácil hacer el diagnóstico, el síndrome de Williams que tiene una lesión a nivel del cromosoma 7. Es fácil hacer el diagnóstico porque tienen carita Williams y después uno le hace el examen; fácil. Entonces ya ellos saben que tienen que ir al cardiólogo, que tienen que, todas las cosas que pueden ir pasando y no los soltamos mucho nosotros a los pacientes, por eso nos llevamos tan bien po'. Los vamos citando aunque sea una vez al año, porque es súper importante el seguimiento para ver justamente las patologías que puedan ir apareciendo y además así hemos hecho diagnóstico. O sea, al principio no sabemos lo que es, pero lo estudiamos, los citamos, lo volvemos a citar y de repente "¡ah! Puede ser esto". A veces hay ciertas enfermedades raras que no se notan tanto al principio, después empiezan a tener características fenotípicas que te orientan más hacia el diagnóstico ¿ya? […] y ya las enfermedades metabólicas esas como que se pasan menos po', antiguamente sí, pero ahora, o sea, cualquier niño que presente alguna manifestación de enfermedades metabólicas, generalmente uno llega luego al diagnóstico y los manda al xxxx [sonríe] o manda los exámenes al xxxx ¿te fijas? Entonces, no, en ese sentido yo creo que los papás, sí… yo

encuentro que los papás de estos niños son súper preocupados, sobre todo las mamás, son muy preocupada ¿ya? Está muy atenta a todo y te preguntan "¿hay algo nuevo? ¿tiene tratamiento?" y en ese sentido es bueno. A veces son tan optimistas que hasta uno dice "qué maravilla que sea optimista esta mamá", porque uno sabe que el pronóstico no es muy bueno. Como que a mí me… me da gusto, la verdad es que yo disfruto mucho con... con toda esta cosa de la genética porque es una especialidad lenta, o sea que uno no puede tratar al paciente rápido ¿te fijas? Siempre yo le pregunto "ya ¿y la parte familiar?" Y a veces sí, se enojan porque yo, vienen de nuevo y […] yo les pregunto algo y "pero si, doctora, yo le conté la otra vez que yo, ¿se acuerda que le dije que estaba separada?" o qué sé yo [ríe], "¡ah verdad!", se me confunden obviamente [ríe] […] Así es que eso.

E: Y pensando en este ámbito de tratamientos, cuando los pacientes, por ejemplo, con ciertos diagnósticos, tienen que acceder a tratamientos de alto costo ¿cómo es ese proceso? ¿cómo se gestiona eso? ¿Qué implicancias tiene para las familias? si me puede contar un panorama general sobre eso. Si quiere puede dar algún ejemplo, por ejemplo.

P: Bien general, porque mira. Eso de los tratamientos, sobre todo, es que la mayoría son enfermedades metabólicas ¿cierto? La mucopolisacaridosis, el Gaucher, bueno, obviamente la fenilcetonuria, todas esas enfermedades, eh, habitualmente uno, esos tratamientos los manejan en Santiago ¿ya? La parte tratamiento, hasta por lo menos la experiencia que yo tengo. Ahora, lo otros, los tratamientos de alto costo como las mucopoli, eh, yo le digo más… se los paso más a mi colega la doctora xxxx. Ella tiene más, eh… ella se encarga… porque, en el fondo, esto tienen que inscribirlo en FONASA, o en la Ley Ricarte Soto, pero uno se contacta también con los laboratorios, con el laboratorio que hace el tratamiento, porque ellos mismos se encargan de hacer la sospecha diagnóstica. O sea, uno tiene la sospecha diagnóstica, se manda a, digamos… llamamos al laboratorio, el laboratorio hace los exámenes ¿ya? que lo hace gratis, hasta se los van a hacer a la casa ¿ya? Y de ahí para adelante, cuando se hace el diagnóstico, ellos mismos se encargan de toda esta cosa y también las agrupaciones de padres, también están implicados en que esto del costo, o sea, conseguirse el costo de los, de estos reemplazos enzimáticos o de estos tratamientos.

[…] bueno, y lo otro es que estos tratamientos después se hacen en sus regiones, o sea, los pacientes no van a xxxxx; si el paciente es de xxxx, "ya, sigue haciéndolo en xxxxxn" ¿ya? incluso hay sistemas en los laboratorios que se los hacen en la casa. Si en ese sentido los laboratorios… pero los laboratorios son los que consiguen ese tipo de, digamos, de ventajas y de… ventajas para los padres, porque tú comprenderás que llevarlo una vez a la semana, traerlo a xxxxxx -al principio era así-, tenía que venir a xxxxx y aquí se hospitalizaban para ponerle la enzima endovenosa y todo, pero ahora no, ahora se hace el diagnóstico, se contacta con el laboratorio, cuando está todo ya financiado por FONASA, qué sé yo, se manda y se siguen haciendo ellos tratamiento. Y las mamás tienen que pelear harto. Bueno, las de acondroplasia están peleando, porque para hacerle el tratamiento que… que parece que, por lo que trabajo, pareciera que sí crecen bastante, los niños con acondroplasia, pero son solamente los acondroplásicos, es el único tipo de displasia ósea que tiene tratamiento… y que es carísimo y que todavía no lo está pagando FONASA.

Las ISAPRES, algunas tienen algunos ya tratando, fíjate, y esos son los que… yo no tengo, no manejo ni uno, tengo uno en espera ahí. […]

E: […] Yo quería preguntarle si usted cree que hay algo a mejorar del apoyo que se le brinda a los pacientes desde el ámbito médico. Hablamos un poco, por ejemplo, de las listas de espera y esto que sería ideal poder tener más profesionales, por lo que usted comentaba, pero ¿hay algún otro ámbito que usted crea que podría mejorar? desde los equipos de salud general. No sólo como médico, sino también tal vez otros profesionales que están involucrados en el tratamiento de los pacientes.

P: Esa parte en realidad la manejan a nivel de direcciones de hospital y es complicado. O sea, realmente para solucionar las listas de espera que hay en nuestro hospital, primero se necesitan más profesionales y lo otro -pero ahora ya se está dando-, los profesionales que trabajen en las tardes. Porque también de repente en los hospitales en las tardes… pero eso es más bien en lo quirúrgico. Ahora hay más médicos trabajando en las tardes, pero las listas de espera en genética ahora… es que con la pandemia. Yo estuve un año sin salir de mi casa, solamente hice algunas consultas telefónicas -que fue en el año 2020. Ya en el 2020 al final me dio el COVID, entonces ya le perdí el miedo. Me dio pésimo, fuerte, atroz, pero dije "ya, estoy lista, tengo ya mis defensas". Partí el 2021 a trabajar no más. Claro que con mis 11 horas no más. No porque igual estoy más cansada. Imagínate, llevo no sé cuántos años haciendo genética, ¿Cómo 40? ¿algo así? No, la verdad es que ya ni lo pienso porque no… [sonríe]

E: Para qué [ríe]

P: […] Mis contratos son hasta diciembre no más, entonces enero y febrero no trabajo porque, como estos contratos honorarios no tenemos derecho a vacaciones… nos pagan mientras trabajamos ¿te fijas? […] entonces todos los años digo "ay, no sé si voy a seguir", porque estoy entretenida, porque me gusta y puedo. O sea, mientras me sienta capacitada, sí. Igual soy activa, pero tampoco quiero llegar con bastón al hospital.

Mi marido también es demasiado activo. Es neonatólogo y es el director del departamento de pediatría de la Facultad de Medicina. […] Yo hice mucha docencia, mucha docencia. Profesor asociado, esa era mi… de ahí me retiré. Profesor asociado […]

E: Justo quería indagar ahora en un par de preguntitas que tenemos sobre cómo ha sido para usted en tanto persona poder trabajar en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes. Qué implicancias siente que ha tenido para usted en el ámbito profesional, pero también personal, ¿cómo lo ha llevado a usted? Nos interesa también conocerlo.

P: Mira, yo amo mi profesión, me encanta y a mí encuentro que me hace más fuerte ver este tipo de enfermedades, estos niños diferentes. Del punto de vista personal, eh, creo que me ha hecho madurar más en muchas cosas. Sí, porque estoy hablando desde que era joven ¿te fijas? Yo al comienzo -te digo la verdad-, o sea yo hice la beca de pediatría genética pensando que iba a terminar siendo pediatra ¿ya? en esa época que todavía no estaban muy… las subespecialidades sí habían pero, pero genética no… estaba recién como partiendo -como te digo, recién porque no te digo que fui la primera becada de genética clínica-, entonces yo al principio como que me costó, yo me acuerdo que en el xxxx o la doctora xxxxx que estaba ahí, llegaba un niñito con down y "¡pero que estás lindo! ¡xxxxx estás precioso!" decía, y yo

decía "¿cómo lo encuentra lindo?", así te juro, te digo mi impresión. Pero después, ya cuando empecé a tener más consciencia de esto, la verdad es que ha sido para mí… lo que yo siempre pienso, por eso que el hospital me encanta. Porque yo veo que las mamás y los padres en general salen más confortados, más… no sé, salen como más contentos cuando tú les explicas. Salen más, eh, tranquilos, eh… porque a veces la gente se asusta. O sea, yo te digo que muchos colegas -ha cambiado un poquito eso-, pero muchos colegas asustan a los pacientes. "Ah, no, tu niñito es mongólico". "Ah no, esta niñita no es tan niñita porque es Turner", te juro, yo he escuchado. Entonces llegan como medios así… o también, por ejemplo, hoy día vi un paciente que le habían dicho que tenía un probable Prader Willi, no sé si tú algo sabes. Que tienen retardo y que empiezan a comer, a comer, ansiedad por comer. Pero yo creo que no era ¿ya? tenía ansiedad por comer, pero no todos los ansiosos por comer son Prader Willi Entonces una mamá "me tiraron un balde de agua fría, doctora, cuando me dijeron que podía ser un Prader Willi". Así me dijo po', entonces ¿te fijas? Entonces inmediatamente "ya, genetista". Y yo le expliqué bien que no me parecía, pero que había que estudiarlo. O sea, si uno tiene el tiempo para explicarle bien, eso te da satisfacciones personales a ti, porque sientes que tú estás ayudando, aunque no lo están mejorando sí lo estás ayudando y eso pa' mí ha sido de verdad que súper bueno. Yo de hecho, le decía a mis hijas […] "ustedes me podrían acompañar un día -les decía cuando eran más chicas- al hospital para que vieran cómo es la cosa, para que veas tú la necesidad de las mamás". Entonces, eso te hace ser más humana en el fondo, o sea porque al revés: hay gente que dice "ay, tú ya debes estar deshumanizada porque ves tanta cosa así". No. Eso sí que yo siempre digo, nunca hubiese sido oncóloga porque ahí sí que me muero. O sea un niño precioso, sano que de repente se enferme, ¿de ese tipo de enfermedades? ahí yo muero. Pero estos niños, al revés, me han hecho ser más… han sido positivos para mí y lo veo porque ayuda. El consejo genético es algo tan importante. Para mí el consejo genético es… porque tú le explicas y para eso hay que tener tiempo, hay que darse el tiempo y la verdad es que cuando uno lo hace a consciencia y no apurai' tú sientes satisfacción. O sea, en el fondo ayudas a ellos y también te ayuda tú misma en esto de sentir que tú estás dando apoyo ¿te fijas? eso es súper importante. Es como cuando uno se siente feliz porque regalai' algo ¿cierto? A veces uno se siente más feliz regalando algo que cuando te regalan.

E: Sí [sonríe]. Sí entiendo a lo que se refiere.

P: Y tener la paciencia para escuchar a las mamás. En ese sentido te digo, o sea, estoy hablando personal, o sea, yo encuentro que… siento que lo he hecho bien ¿ya? A lo mejor uno peca de repente de ignorante, a lo mejor no ha hecho diagnósticos que se me pasaron, no tengo idea, pero sí siento que les doy tiempo a los pacientes. Me preocupo, me informo, o sea, te hace estudiar. En la genética hay que estudiar mucho.

E: Me imagino.

P: Cada examen que me llega de [inentendible 50:18] o qué sé yo, inmediatamente estudiar si está bien, a ver las variantes, qué pasó. O sea, te digo, y eso es lo que me entretiene po'.

E: Claro.

P: Yo no sé si soy muy latera para contestar, pero…

E: No, no. Súper, súper. Estamos súper bien en los tiempos y ha sido súper -encuentro yo- completas las respuestas que me ha dado, así que muchas gracias por eso.

P: Ay qué bueno.

E: Quería consultarle si usted alguna vez ha requerido algún tipo de apoyo, por ejemplo, usted en el ámbito psicológico para tratar a los pacientes con enfermedades poco frecuentes, ¿siente que lo ha necesitado, que le serviría? ¿o en realidad no es una necesidad?

P: No, no he tenido necesidad. He tenido, claro, he tenido crisis de angustia y todo, pero no por eso. Ha sido por otros problemas. No, fíjate que no, no he necesitado, afortunadamente no. Por eso que me gusta, porque si me hubiese provocado [inentendible 51:13] ya no estaría en esto. No necesito.

E: Ha sido gratificante.

P: Sí, claro, sí. Ha sido gratificante. Y fíjate que, en general, los genetistas somos un poco así, porque yo veo la xxxx, esta chiquilla -digo chiquilla, tiene la edad de mi hija, 44 años, una cosa así- y yo siento que ella también está fascinada con la genética y en general siento eso con mis colegas. Yo cuando a la xxxxxxx dime tú, o la xxxxxxxx o, bueno, yo soy… yo no sé si… no, que es de la xxxxxxx y del xxxxx, la xxxxxxxxxxx, no sé si la de nombre ¿no?

E: La conocí en un congreso justo con la xxxxx. Sí, conversamos.

P: Con la xxxxxx somos muy amigas porque ella empezó en xxxxxxxx y yo fui, en cierta manera hizo la beca conmigo de genética, eh, en esos años, estoy hablando de los años 85', por ahí y claro, ella hizo beca de pediatría, y no sé por qué hizo la beca de pediatría y genética que dieron aquí en la Universidad xxxxxxxx y me llamaron -yo no era ni de la universidad en ese tiempo-, me llamaron para que yo fuera la como docente de ella, así que hicimos la tesis y ahí me fui a EEUU. […] Creo que ha sido bueno.

E: Claro, si lo evalúa, ha sido una buena experiencia.

P: Claro, claro, no, claro, la docencia también fue bonita cuando estuve en la Universidad, fue muy bonito porque en cierta manera yo les inculcaba a los alumnos, porque yo le hacía clase al curso de pediatría que tenía, que conmigo empezamos a hacer un curso de genética en pediatría, les hacía como 6 clases y como 4 prácticos de citogenética, de enfermedades metabólicas, en fin. Y también, eh, en internado, también les hacía clases. Entonces, en el fondo yo les decía, "mira, si yo no quiero que ustedes sepan los síndromes, yo quiero que ustedes sepan cuándo derivar a una persona, a un pacientito a genética", y entonces eso fue bien… me gustaba hacer docencia y los cabros aprendían harto y después me evaluaban súper bien, realmente. Porque cuando uno hace las cosas con gusto, eh… hasta cuando ya me aburrí [ríe] ahí dije "no, me jubilo".

E: Eliana una consulta sólo para retomar algo que también hemos conversado a lo largo de la entrevista en algunos puntos, ¿qué particularidades usted ve para el lugar donde está, la región de xxxxxx, el hospital sobre el tema de enfermedades poco frecuentes o raras? me dijo antes que el hospital estaba pagando altos exámenes y que

veía, hay gente de toda la región. Pero si usted compara por ejemplo, este tema de la capital versus regiones en Chile, ¿cómo es el tema de las enfermedades raras, hay alguna cosa ahí usted que note que haya que mejorar?

P: Yo creo que en cuanto a diagnósticos ahora (ahora) el hospital ha mejorado harto con exámenes, pero obviamente que en la capital hay más recursos para, tal vez, seguimiento, para… yo pienso, porque como yo hace muchos años que no trabajo en la capital, pero por lo que he hablado con mis colegas, eh, también hay más intercambio entre, por ejemplo, entre las mismas genetistas. De repente tú a lo mejor le presentas a otra genetista… ahora es más fácil ¿cierto? que tenemos el zoom, pero todo esto empezó después de la pandemia. Antes como que hablabai' por teléfono.

En ese sentido, claro en la capital está todo, más reuniones. Todas estas reuniones que hacían, radiología, genética, claro… por la carga asistencial y por la docencia a mí me costaba un poco salir. O sea, en ese sentido nos cuesta mucho más. Ahora está mejor, ahora estamos como más, más igualados. Esta cosa de que tu pidas un examen, porque esto es nuevo y que xxxxxx o que no sé, otros laboratorios sean capaces de tomar la muestra y de enviarla a Estados Unidos y de que los pacientes paguen esos laboratorios que son como laboratorios de contacto, no sé cómo se llamará. ¿Tú ubicas a xxxxxx?

E: Sí, me suena.

P: Ya, xxxxxxx es un laboratorio que está en Santiago, pero que en el fondo deriva, entonces es como de derivación ¿ya? Y eso ya está más fácil, o sea, yo diría que ahora nos estamos acercando un poco más, pero siempre hay, bueno, la gente aquí también… hay mucha pobreza. En Santiago también, depende de la región po', o sea, depende del sector, de la zona.

O sea, es más difícil cuando me vienen a ver del campo, de xxxxxx, de xxxx, de xxxxxx, es mucho más difícil ponerlos en contacto con los tratamientos, con los seguimientos. Faltan más ¿te fijas? En ese sentido, creo que estamos en desventaja, pero que ha ido mejorando con esta cosa de las comunicaciones. Por ejemplo, las reuniones de la rama ¿cierto? yo antes iba cuando me tocaba presentar a mí y a una más, yo creo que sería todo. Porque no podía po', si… Ahora es por zoom, antes me costaba porque justo el martes tengo policlínico, pero trato de asistir por zoom. Entonces, eso ha facilitado.

Ahora ¿qué otra cosa puede…? Bueno, yo creo que la parte económica en todos los hospitales debe ser igual, me imagino. El xxxxxxxxxx, que ahora tal vez tiene más… bueno, por ejemplo, allá están los que se operan del corazón, pero acá también. Todos los niños se operan o en el xxxxxxx -todos los cardiópatas- o van a la clínica xxxxxxxxxxx y tiene convenio FONASA con eso. Y no hay, en ese sentido, no los dejan esperando. O sea, hay buena conexión con otros centros. En el xxxx yo he tenido muy buena acogida también, siempre uno llama, te orientan, eh, siempre hay gente que… médicos ¿cierto? Por ejemplo, en el xxxx yo tenía un problema "mira, tengo tal paciente", todavía ¿ya? "mira, tal examen, yo pienso que puede ser esto, ¿qué opinan ustedes?". O sea, siempre, en ese sentido, hemos tenido harto apoyo, pero también con esfuerzo personal, porque… yo veo que de repente hay médicos que no tienen ningún interés, o sea, ni siquiera en mirar un examen. A veces no si, mientras no le llegue el examen aquí, no lo miran ¿te fijas? Yo me formé en el xxxx y ahí en el xxxx te hacían, no sé, como que te daban esa cosa de que uno se interesara y entonces, claro…

igual yo sé que si uno pide ayuda te la dan, pero eso también es personal. Y tener los contactos, ¿cierto?

[…] Cuando yo tenía las hijas chicas y entonces estaban recién… yo había llegado a xxxxxx, qué sé yo, y que empecé a hacer genética sola, entonces pacientes que yo -en ese tiempo no estaban los screening de fenilcetonuria. Paciente que sospechaba una fenilcetonuria, pacientes que sospechaba una mucopolisacaridosis, todo ese tipo de metabólico, entonces yo, cuando tenía que viajar a Santiago a ver a mis papás y qué sé yo, viajaba con mis niñas en el tren y le decía a la enfermera el día anterior "ya -citaba a los pacientes y-, tráigame -hasta con la asistente social me acuerdo que los citamos, porque en ese tiempo no todo el mundo tenía teléfono-" y los citábamos y les sacábamos orina y sangre. La sangre y la orina la ampolletábamos, la enfermera se encargaba de eso, ella estaba súper concientizada. Ella misma me envolvía en un plumavit, qué sé yo, todas las cuestiones de los pacientes con nombres ahí, qué sé yo. Llegaba al xxxx, yo le pedía el auto a mi hermana, llegaba al Ixxxxy ahí la Dra. xxxxx estaba en ese tiempo, la xxxxx[…] y me hacían los exámenes en ese tiempo gratis porque estaba como empezando. Entonces, claro, estoy hablando de los años 80 y tantos… y entonces ahí, claro, ahí diagnostiqué fenilcetonuria, mucopoli (sic), todo. Todo eso [inentendible 01:01:30] no había genetista en xxxxxx. Entonces, en el fondo, aquí yo fui la primera po' y empecé a diagnosticar y empecé a notificar […].

Era como para que veas, es que te estoy diciendo tú que eres jovencita, cómo uno ha ido cambiando y todo eso también era esfuerzo personal.

E: Y compromiso, interés también por el tema, por los pacientes, por todo.

P: Exacto […].Ahora obviamente que no lo haría, porque ya no tiene sentido hacer esas cosas, pero lo hice y fue entretenido. Por eso te digo ¿qué psicólogo? Para mí eso era lo mejor ¿te fijas?

E: Claro, claro, había motivación y compromiso con todo el tema.

P: Sí, sí, sí.

E: Y dra., ahora ya estamos llegando al final de la entrevista, lo último que me falta consultarle es ¿qué opinión tiene sobre lo que existe hoy actualmente en Chile en temas de políticas, leyes o programas para personas con enfermedades poco frecuentes en Chile? Si tiene alguna recomendación de mejora para esta, estos programas, estas políticas o, si es que no hay, algo que usted considere que sea bueno que se podría incorporar, por ejemplo. Su visión sobre ese tema.

P: Yo en esa parte nunca me he metido mucho. Sé que han ido avanzando ¿cierto? sé que han ido a nivel de ministerios, ¿cierto? La xxxxxx ha tenido mucho que ver en esto, la xxxxxxx también ha estado metida, eh… la xxxxxx me parece que también -ahora parece que se jubiló la xxxxx. Sé que las políticas, o sea, han ido mejorando. O sea, de hecho, por ejemplo, creo que falta a lo mejor introducir más exámenes al FONASA, o sea, codificar en FONASA. Por ejemplo, x frágil no está codificado por FONASA, entonces son muy caros. Pero eso ha ido mejorando, de hecho, antes ninguno estaba en FONASA, solamente el cariograma, pero eso ha ido mejorando y yo sé porque siempre les estoy pidiendo […], en la xxxxx siempre les pido el listado con los precios y todo lo que está codificado y me lo mandan como una vez al año

y ahí me doy cuenta. Entonces, los que están codificados les sale mucho más barato el FONASA, porque acá la mayoría de los pacientes son FONASA ¿ya? Creo que esas políticas han ido mejorando gracias a toda esta [inentendible 01:04:52], lo otro importante es que también nuestra especialidad ya está, o sea, ya está reconocida, ¿cierto? Por la Superintendencia de salud, eso también fue súper positivo y de ahí para adelante se empezaron a hacer políticas de cambio. Lo otro, claro, también ha mejorado lo del pago de los tratamientos de tan alto costo. Eso también ha mejorado y creo que falta que que introduzcan más exámenes, por ejemplo, el mismo array. ¿Ustedes lo hacen ahora o no?

E: Yo no manejo ese detalle.

P: […] eso debería estar más codificado, más exámenes codificados. Moleculares sobre todo, a eso me refiero […]. En cuanto a las políticas públicas, mira, yo no soy muy, no entiendo tanto, tanto las cosas que hay exactamente. Yo creo que la xxxx debe estar más al tanto de qué cosas son las que están pidiendo y qué cosas son las que faltan por realizar ¿te fijas? pero sí que ha habido un adelanto increíble.

E: Se han notado los cambios.

P: Se han notado po', con las puras enfermedades que pagan ahora. Yo me acuerdo cuando empezaron a hablar del tratamiento del Gaucher, que vino el laboratorio -¿cómo se llama el laboratorio? No me acuerdo-, que decía, yo decía "el costo de estos exámenes. ¿Cuándo en Chile alguien va a pagar eso?" y bueno y FONASA lo paga y las ISAPRES lo pagan ¿te fijas? […]

E: Súper, entonces han habido avances en este ámbito. Y bueno, ahí estamos listos con las preguntas de la pauta. Yo quiero saber si le queda algo usted que quiera complementar ahora al final de lo que hemos conversado, dando vueltas algún tema o algo que quiera enfatizar.

P: Creo que hemos hablado harto, pero bueno, gracias por solicitarme esto. Ahora, yo no sé, ustedes están solicitando a los genetistas de afuera de Santiago también ¿cierto? O sea, se supone que son genetistas, me imagino que serán padres genetistas, de todo. El trabajo tendrá que ver, bueno, después lo tendré que ver po'.

E: Sí, cuando ya esté consolidado todo el tema, vamos a estar compartiendo resultados, pero sí estamos entrevistando equipos de salud.

[…]

P: A mí me ha pasado que cuando… supongamos un neurólogo ve una epilepsia -ahora ya está pasando menos porque uno también ha tratado-, entonces te lo mandaban a ti para que tú le pidieras el examen. Entonces, oye, los neurólogos pueden pedir un examen de epilepsia, obviamente, un panel de epilepsia. Claro que es más fácil, porque así la… entonces, al final yo dije "no, van a empezar con que la doctora xxxxxxx pide muchos exámenes moleculares, gasta mucha plata en el hospital". Entonces no po', yo les mandó a decir "pídanlo ustedes". En eso han ido cambiando. Los oftalmólogos también […] entonces, también, han ido un poco, han tomado conciencia de que conocen ya estoy exámenes, saben un poco más a

dónde mandarlos. Eso ha sido como… claro, han ido como un poco, eh, ayudándonos a aquellos también soliciten este tipo examen.

E: Claro, tienen más en mente la existencia de este tipo de exámenes.

P: Claro […] es importante no que todo lo deriven al genetista, si hay patologías [inentendible 01:10:29].

[La entrevista se da por finalizada]

Participante (P): S.IC13

E: Ahí estamos y entonces, eh, como salía en el consentimiento, la invitación a participar es en un FONDECYT de la doctora xxxxxxxx. Este objetivo al cual te invitamos a participar, los estamos ejecutando desde el xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx y tú participación va a consistir en una entrevista donde vamos a tocar la temática de las enfermedades poco frecuentes y cuál es tu percepción desde los conocimientos que tú tengas en base a tu ejercicio profesional y la idea es que podamos tocar las preguntas que te acomoden. Si hay un tema que no manejas, me lo puedes comentar con libertad y seguimos avanzando ¿ya? Ahora sólo necesito dejar constancia en audio de que aceptas participar en la investigación para que me lo puedas decir en tus palabras y ahí podemos iniciar con las preguntas.

P: Sí, aceptó participar en la investigación.

E: Súper, muchas gracias. Entonces, para partir haciendo una introducción general, ¿me puedes comentar en qué institución estás trabajando y qué funciones desempeñas en la institución?

P: Mira, yo soy enfermera del hospital xxxxxxxxx, trabajo en el Consultorio xxxxxxxxxxxxxxx. Estoy a cargo de 2 partes, coordino el policlínico de hematología infantil y además estoy a cargo de la toma de muestras pediátrico, donde atiendo a todos los niños ambulatorios de cualquier especialidad pediátrica.

E: Súper muchas gracias. Y si nos puedes contar muy brevemente la trayectoria profesional antes del hospital de xxxxxxxx, ¿estabas en otro lugar o ahí te has desempeñado hace varios años?

P: No, trabajé en otros lugares. Estuve en medicina en el hospital xxxxxx; ahí trabajaba con adultos, pero fue un reemplazo muy breve. En xxxxx estuve en la UCI adulto también, UTI adulto. Después en xxxxxxxx en la UTI adulto y después ya me fui a xxxxxx, donde vivo actualmente. Me desempeñé en pediatría 7 meses, pediatría hospitalizados y luego ya me fui a lo que es el área ambulatoria, donde me desempeño ahora, que ya llevo casi 3 años.

E: Súper y ¿cómo usted se ha ido vinculando desde su ejercicio profesional con el tema de las enfermedades poco frecuentes? me comentó que trabajaba en pediatría ¿cómo ha aparecido este tema ahí?

P: Uf, muchas enfermedades que no conocía, genéticas, y todas son muy diferentes, obviamente. Hay varios signos o condiciones que se repiten dentro de estos síndromes, pero igual todo cambia en la forma de la atención. Hay niños que sí tienen interacción o conciencia de lo que uno les está haciendo y niños que simplemente no. O sea, todo lo detectan como una amenaza. Y los papás también, distintos niveles socioeconómicos y comprensión también de lo que tiene su hijo.

E: Entiendo. Y eso que me comentaba de los distintos niveles socioeconómicos que usted ve en los pacientes ¿cómo eso ve que influye en lo que hablaba usted de comprensión de la situación del hijo, de cómo abordar el tratamiento, por ejemplo, los controles?

P: Mucho, porque varios son pacientes que son del área, gente de campo que no puede, por las condiciones de su hijo -si son usuarios, por ejemplo, de traqueostomía, si necesitan ventilación no invasiva-, no pueden vivir en su domicilio. Muchos niños viven en CONIN o están como institucionalizados ya en el hospital, porque no, no pueden estar en un domicilio común y corriente, entonces los papás van como de visita prácticamente.

E: Claro, claro.

P: Entonces los ven un ratito o muchos no entienden de lo que les explica al médico, pero emocionalmente son los únicos que conectan con sus hijos, que los pueden calmar. Muchas veces son los únicos, estando ahí, que los pueden calmar ante algún procedimiento o alguna situación. Igual hay un vínculo emocional.

E: Claro, tienen un rol importante ahí también. Y desde lo que usted vea en su ejercicio profesional, lo que puede haber conversado con otros profesionales, con médicos, con otras enfermeras. ¿Cómo ve que está en general el tema de las enfermedades poco frecuentes o raras en Chile? ¿Siente que hay fortalezas en el país, cree que hay cosas a mejorar? Si usted mira así como el panorama general.

P: Muchas cosas a mejorar, sobre todo con la cobertura, lo que es la LRS, eh, falta mucha información hacia los padres de lo que ellos pueden optar, lo que pueden obtener, a lo que pueden acceder, porque muchas veces estos chicos, ya, se quedan con el tema de la hospitalización y tratan ese tema en específico y después ya se van a la parte ambulatoria y muchas veces papás, no sé po', niños usuarios de gastro que no tiene ni idea que pueden ir a retirar insumos al hospital, por ejemplo, y compran las cosas. Como eso, falta todavía más… y sobre todo a los profesionales del área de la salud igual, un poquito más de información sobre el tema porque, bueno, si bien son muchos los síndromes genéticos que hay y… pucha, yo, como los atiendo principalmente para hacer procedimiento, muchas veces no, no veo qué diagnóstico tienen, no alcanzo a verlo en realidad porque es un paciente que yo sólo sé que viene a tomarse exámenes, pero obviamente al sólo verlo yo ya sé que tiene una condición. Lo que se me repitió harto fue el síndrome de Noonan, por ejemplo, que ahí pude averiguar más, ver más características, pero todos estos niños tienen que saber cómo tratarse, que tienen una anatomía distinta muchas veces, que tienen un nivel de estrés mayor ante los procedimientos y que tú, si les hablas, ellos nos van a comprender, entonces, son varias cosas, no tanto física, anatómicas, sino que también emocionales. Es lo mismo que pasa con los niños con autismo, que es un mundo muy diverso.

E: Entiendo y ¿alguna vez usted xxxxxxx se ha vinculado con alguna organización, por ejemplo, de pacientes, una agrupación de padres o tiene conocimiento de algo al respecto de enfermedades poco frecuentes o raras?

P: La verdad es que no he conocido a ninguna agrupación. Ningún tipo de… claro.

E: ¿Y alguna vez ha participado en alguna instancia, por ejemplo, de planificación o de evaluación a nivel como estatal sobre enfermedades poco frecuentes o raras o ha tenido conocimiento de algo?

P: Eh, no. Tampoco.

E: Comprendo. Y ahora quería pasar a hacerle algunas preguntas sobre temas que usted ya fue tocando un poquito al principio, pero para poder profundizar de los pacientes que usted ve, si pensamos en este grupo de pacientes y familias en el fondo que acompañan estas enfermedades poco frecuentes y raras, ¿cuáles son las principales dificultades que usted ha detectado? ¿Cuáles se le vienen primero a la mente cuando usted piensa en estos pacientes?

P: Quizás detectar signos y síntomas de alerta, cuándo llevarlos a la urgencia. Eh, porque me ha pasado, bueno, uno… depende del profesional, pero uno tiene relaciones de repente mucho más cercanas quizás que pasan del horario de trabajo, que los papitos te hablan por WhatsApp y te preguntan "¿qué hago?". Por ejemplo, este año, una paciente que se atendía en hematología, descubrieron que tenía una enfermedad genética, que en realidad su problema no era hematológico, sino que era uno de los síntomas que tenía ese síndrome. Tenía el síndrome de Fanconi. Entonces, la mamá siempre está muy perdida. Como a raíz de esta enfermedad tiene una tubulopatía renal, entonces siempre tiene como ese equilibrio

de los electrolitos. Entonces ella con cualquier cosa se alarma mucho, demasiado y de repente no, no, no sabe detectar bien cuándo es prudente sí llevar a la urgencia o no, o a dónde acudir porque, en definitiva, cuando estos niños tienen enfermedades tan raras, si va al hospital del área, no van a saber qué hacer. Lo ideal es ir al hospital donde está su, su médico tratante.

E: Claro y esa información usted ve que falta.

P: Sí, sí. Como orientarlos más en, en eso. Signos y síntomas de alerta, más comunicación.

E: Y pensando en algo que usted ya me comentó un poquito de las familias. ¿Cómo ve en general que influye en estas familias cuando hay un hijo o un integrante con una enfermedad poco frecuente o rara? ¿qué ve usted que les pasa a las familias en su dinámica? Como, como lo que usted alcanza a percibir.

P: Se altera totalmente. He visto casos que, por ejemplo, hermanos de los pacientes dejan de trabajar para apoyar en la casa, porque la mamá ya no puede ir a trabajar. Las mamás, como les cuesta entender todo lo que les está pasando, tampoco tienen como apoyo psicológico. No hay apoyo psicológico. En este país la salud mental es… falta mucho todavía. Con suerte, yo que trabajo en el área oncológica, eh, hay apoyo de psicóloga a los papás y a los niños, pero para el resto de las enfermedades no, no se suelen incluir digamos. Eso falta también.

E: Eso falta y es muy relevante para, para todas las familias en el fondo, para todas las personas que están ahí cuidando.

P: Claro. Los cuidadores.

E: Y eso que me, que me hablaba usted del, del tema laboral, de tener que dejar de trabajar por, por los cuidados. Eso en general, ¿usted ha visto que les pasa a varios miembros de la familia? ¿se concentra en las madres? ¿los cuidadores en general son madres lo que usted ve? ¿o cómo lo ha visto ahí?

P: Generalmente son madres y muchas veces son madres solteras. Entonces, si la mamá deja de trabajar, eso implica que, por ejemplo, te daba el ejemplo de que hay hermanos mayores que han dejado de estudiar para trabajar y llevar comida a la mesa o hacen rifas, hacen bingos, etcétera, pero aun así no… sus situaciones son muy precarias. En sí, en ese aspecto, igual hay harto apoyo de la, de las asistentes sociales, encuentro yo.

E: Ya. Las apoyan allí para poder gestionar el, el ámbito económico también.

P: Claro, pero en sí, insisto que influye toda la red. Por ejemplo, yo como enfermera, si yo detecto algo, derivarlo es algo súper oportuno, porque si no la asistente social o, no sé, la psicóloga o quien sea a quién pueda optar, no se entera tampoco. Que el paciente va a su control médico o a sus exámenes y luego se va.

E: Claro. Entonces el rol ahí que, que usted dice de poder detectar y derivar es fundamental en el fondo para, para los pacientes.

P: Sí, de todas maneras.

E: Y en términos económicos en general, ¿estas enfermedades llevan, llevan un gasto muy, muy amplio? Usted decía que a veces la gente no tiene conocimiento de que le pueden dar ciertas cosas, por ejemplo, y los compra por fuera. ¿Qué otro tipo de gasto de bolsillo usted ve que hay en general? las enfermedades son muy variadas, entonces es difícil también pensar en todas, pero más o menos en estas cosas que son menos frecuentes, más raras.

P: Por ejemplo, en transporte. Porque la mayoría, yo encuentro que éstos son pacientes de área, de campo, entonces, como se atienden en el hospital, en sí cuesta el apoyo de la… del ¿cómo decirlo? de la… de la municipalidad, de los CESFAM que pueden optar quizás a ambulancias -pero son muy escasas también, eso igual se entiende-, para el transporte de

estos chicos. Si bien el hospital igual tiene, uno puede solicitar ambulancia de apoyo, pero igual es muy escaso. Yo encuentro que es más, es más efectivo dar un como una asignación, como un bono de movilización para estos pacientes, eh, para que se puedan movilizar a sus atenciones. Y lo otro es, no sé, el tema del *pediasure* de la leche para los niños con gastro, eh… los papás no saben que se les puede entregar las jeringas también o las gasitas.

E: Claro, todo eso es un gasto extra.

P: Es un gasto extra y no, no es barato.

E: Y pensando en los pacientes que usted ve, hablaba de pediatría. No sé si son muy pequeñitos, pero igual le voy a hacer esta pregunta y si no aplica me lo dice. ¿Cómo ve que impacta en la vida social de los pacientes? ¿Estos niños pueden desarrollar su vida social en general? ¿Usted ve que afecta de alguna manera o son muy pequeñitos y todavía no han llegado a ese punto?

P: He visto de varias edades. Como te decía al principio, hay niños que simplemente no, no, no, no hablan, no tienen mayor interacción con el medio, pero sí saben identificar a sus familiares. Pero mayor interacción con otros niños, como lo que fuera normal a su edad o recibir educación, no, eh, no optan a eso. Aparte que tampoco los pueden juntar o, en el caso de los chicos que puedan ir al colegio, eh, no los pueden llevar tampoco porque, por ejemplo, ¿qué pasa si un…? un caso de la niñita que conozco, que son muchos medicamentos los que se les pasa por sonda, entonces es imposible llevarla al colegio. Eh, lo otro, por la inmunosupresión también se puede pegar cualquier cosa. Es complejo y pierde la oportunidad de desarrollarse como cualquier otro niño.

E: Claro. Claro, entiendo.

P: Y lo mismo por la ruralidad, tampoco pueden optar a una escuela hospitalaria porque no tienen transporte, entonces…

E: Eso vuelve más difícil aún la situación. ¿Y a usted le han comentado alguna vez si la gente, los pacientes de las familias optan por algún tratamiento que sea no biomédico? por ejemplo, ¿prueban cosas complementarias o alguna terapia alternativa? ¿a usted alguna vez le han comentado al respecto?

P: En este tipo de pacientes, no. No la verdad no… no me han comentado que ocupen terapias como alternativas. Eh, yo creo que por miedo, por miedo, porque ven que su hijo tiene tantas cosas, que va a tantos especialistas diferentes que yo creo que les da miedo intentar. No así en el caso del cáncer, que sí hay padres que optan a otros tratamientos porque es como que es su única… una de sus únicas opciones, pero en este caso yo creo que es porque saben que ellos no, no, no se van a mejorar, sólo van a mantener su condición de salud en el tiempo lo que se pueda.

E: Entiendo. Y pensando en este grupo de pacientes en general, por lo que usted conozca. ¿Cómo es la trayectoria en el sistema de salud? ¿Tienen que pasar por muchos especialistas antes de llegar a un diagnóstico o a una sospecha, o no tanto? ¿no hay tanta rotación ahí que usted vea en xxxxx? ¿cómo es esta búsqueda? ¿las personas tienen que ir a muchos médicos distintos muchas veces o es más expedito? ¿cómo se da?

P: Es que yo creo que depende mucho del caso. Por ejemplo, de esta niñita que te digo que diagnosticaron este año, creo que hay como 2 casos en Chile, el resto son 10 más en Alemania. Entonces, en el caso de esta niña, sí fue una larga búsqueda, porque primero entró por una mielodisplasia y después empezó con problemas renales, eh, con problemas, no sé, gástricos, etcétera, hasta que después de pasar por varios especialistas lo largo de los años -porque fueron por lo menos unos 4 años-, se le hace el test genético que finalmente determinó su diagnóstico, o sea, después de harto rato se derivó a genetista. Como hay otros

casos que francamente se sabe que puede ser algo genético y, por ejemplo, de consultar a un médico en CESFAM, se deriva a lo que… interconsulta especialidad pediatra y después se deriva a genética. Ahí el camino es como más corto.

E: Y ese camino más corto, ¿usted cree que tiene que ver…? bueno uno, con los síntomas me imagino y con lo que tenga, con lo raro que sea, pero también ¿hay otros factores que influyan en que este camino sea más rápido?

P: Sí, quizás muchas consultas de urgencia, muchas descompensaciones, el no saber el porqué de estos síntomas cuando no se encuentra el origen. […] Es que hoy en día yo encuentro que hay mucho más acceso a poder optar a exámenes genéticos que son carísimos, también hay, hay muchos convenios. Entonces, hoy en día yo siento que es más rápido, más expedito poder diagnosticar a un paciente. Al menos esa es mi percepción.

E: Entiendo. O sea, ha ido mejorando en ese ámbito del acceso al examen también.

P: Exacto pero, eh, es más algo que ha sido un esfuerzo como de los especialistas de conseguir estos convenios, eh, a que sean exámenes que son realmente preestablecidos o que el usuario pueda optar siempre a ellos. Es netamente un esfuerzo de los especialistas.

E: Y estos convenios, me imagino, son con laboratorios, con... con eso, ¿cierto?

P: Claro, con laboratorios en el extranjero.

E: Y una pregunta. De lo que usted sepa, estos convenios, eh, como usted decía que tienen que ver con la gestión de los especialistas, me imagino que puede que sean distintos. Por ejemplo, puede que haya un hospital que tenga más convenios desarrollados y tenga más acceso a exámenes que otros. ¿Hay diferencias ahí o cómo lo ve usted?

P: No tengo la experiencia, la verdad, con otros hospitales. Pero me imagino que debe ser diferente, porque en el fondo igual es una gestión de, de los propios especialistas del centro.

E: Entiendo. Y ahora le quiero hacer algunas preguntas -también en términos generales- sobre el tema de los tratamientos, ahí podemos ir pensando si se le ocurren algunos casos para ejemplificar y si no hablamos como término general. Pero, eh, en general, los pacientes que usted ve ¿reciben tratamientos para sus síntomas? por ejemplo, sin tener un diagnóstico todavía para estas enfermedades raras o poco frecuentes, en la fase que están buscando ¿también reciben tratamientos? ¿Cómo es ese proceso? ¿La adherencia de los pacientes es buena? ¿hay dificultades? ¿Cómo lo ve? si estamos pensando en gente que aún no ha logrado diagnóstico, pero que tal vez tiene algún síntoma que se manifiesta de manera muy notoria.

P: Sí la adherencia yo diría que es buena, son muy contados con los dedos los casos que en realidad los papás no los llevan a los controles o andan perdidos, que no saben por qué le tocan este examen o no les dan las pastillas, pero la mayoría son muy preocupados por sus hijos y son súper alarmistas igual, que cualquier cosa los llevan, eh… pero eso, más que nada para tratar lo que les está pasando en el momento.

E: Entiendo. Y en los casos que se tiene diagnóstico, por ejemplo, ¿en general los tratamientos que deben acceder son de alto costo? ¿cómo se da el tema de los tratamientos de alto costo en lo que usted ha visto? ¿Hay hartos pacientes que tienen que acceder a este tipo de tratamientos? ¿no tanto?

P: No tantos, pero sí he visto de repente descoordinaciones, por ejemplo, que no, no hay la dosificación de ciertos fármacos y hay que hacer compras a otras farmacias, por ejemplo. Eh, y muchas veces eso hace que se te retrase su tratamiento del día. Por ejemplo… a ver, en el caso de las mucopolisacaridosis, más que el acceso al tratamiento, por ejemplo, el tema del catéter, un catéter venoso central -porque es un tratamiento que se coloca a los niños una vez a la semana-, eh, cuesta, cuesta. Demora un poco el trámite porque se prioriza más a los

pacientes con cáncer para que opten a un catéter venoso central y en el fondo, estos pacientes son igual de importantes porque están recibiendo un tratamiento todas las semanas. Pasó con una bebé que era de difícil acceso, ella costaba mucho puncionarla, entonces, son cosas que falta aún considerar o desarrollar.

E: Entiendo. Y una pregunta, si es que tiene los conocimientos. ¿Cómo es la gestión de los tratamientos de alto costo? por ejemplo, ya, se llega a un diagnóstico donde existe un tratamiento de alto costo, eh, ¿cómo se gestiona? ¿luego el paciente tiene que hacer los trámites o eso queda ya más de parte de la institución, del especialista del hospital? ¿Cómo se gestiona esa parte, si es que usted lo conoce?

P: Es por parte del especialista. Creo que hay una planilla que es para solicitar estos fármacos que son de uso ocasional -no sé si estoy mal en el concepto-, pero ellos rellenan esta planilla y la derivan al servicio para que el hospital haga, haga la compra de este fármaco. En el fondo es como para... para poner todo el fundamento y que se apruebe la compra de éstos como cualquier otro insumo. Bueno y también está la LRS, en la que encuentro que falta mucha información y mucho por avanzar.

E: Y eso que usted ve de la ley que siente que falta por avanza. ¿En qué sentido lo ve? ¿en difundirlas o en incorporar más enfermedades, más cobertura? como ¿en qué temas cree que falta?

P: En todo, en todo lo que mencionaste. En información, en asignar a más profesionales que estén a cargo y que saque los procesos adelante, porque muchas veces un trámite que demora mucho tiempo y hay cosas básicas, por ejemplo, eh… como te decía, el *pediasure* o la leche, eh… la niña va a seguir alimentándose igual, no puede esperar. Entonces, hay cosas básicas que se pueden adquirir y no, y no se están dando.

E: Y una consulta ¿les ha pasado en el hospital que, por ejemplo, tengan algún caso con un tratamiento de muy alto costo que el hospital no lo pueda cubrir o decidan no cubrirlo? ¿han tenido alguna experiencia así, que usted sepa?

P: Hay un, hay un caso de un bebé, que no, no recuerdo qué enfermedad era la que tenía, pero era, era un fármaco que costaba como… no sé si más de 100 millones de pesos, pero salió incluso en las noticias y que es de acá de xxxxx y que no, no está dentro del, del sistema como para poder comprarlo. Entonces, los papás están juntando ellos la plata para poder costear el fármaco y todavía están en la lucha de ellos. Eso es como el único caso más emblemático que he conocido.

E: Claro, y en ese caso ahí tienen que intentar ellos juntar por, por otros medios. El hospital no puede hacer la compra.

P: Ni el hospital, ni el gobierno. Nadie, nadie los apoya.

E: Claro, quedan como desamparados frente a la situación. Y xxxxx, quería indagar un poco en algo que también me comentó al principio, pero es para poder profundizar. Usted señaló que en general veía bastante mamás y mamás solteras siendo como las cuidadoras principales de, de niños con enfermedades poco frecuentes. ¿Usted ve que los apoyos son principalmente ellas o ve que ellas tienen una red de apoyo en la que también pueden acompañarse o es una cosa más bien en solitario? ¿qué es lo que usted alcanza a percibir de esos apoyos para los pacientes?

P: Si pudiera definir dos redes de apoyo, o sea, una es que la mamá está sola y la otra es la mamá que tiene el apoyo de sus padres, de su, de su mamá o de su papá, pero de los padres, de los hombres, no, no, no he visto. Es muy raro que haya un papá que realmente vaya, que asista, que, que sepa por lo que está pasando su hijo, lo que le están haciendo y, de los pocos que van, no tienen idea de nada. Viven como en otro mundo, la mamá es la que maneja todos los medicamentos, qué examen se tiene que tomar, con qué especialista va a ir porque, por

lo general, los papás sólo dicen “eh, tiene hora al médico”, y nada más, no saben a quién ni por qué. Están muy desconectados con el tema.

E: Sí. Se mantienen como más al margen.

P: Sí, sí.

E: Y en general, ¿cómo usted ve que es el, el apoyo que se da desde el equipo de salud a los pacientes? ¿siente que, que hay elementos a mejorar? ¿Siente que el apoyo que se da es adecuado? ¿cómo lo ha percibido usted, tanto desde, por ejemplo, su rol de enfermera, pero también lo que usted vea en médicos o vea en otros profesionales de la salud que atienden estos pacientes?

P: Al menos donde yo trabajo, eh, yo siento que hay harto apoyo. Tendemos a ser muy paternalistas muchas veces, pero… pero es lo que debería ser. Uno tiene que tratar de ayudar lo máximo posible, no porque uno sea hospital público se va a limitar, sobre todo en lo emocional también. Como te decía anteriormente, hay muy poco apoyo psicológico.

E: Y ¿cómo ve usted ahí que los equipos de salud intentan apoyar también en lo emocional? Si me puede dar, por ejemplo, un ejemplo de, de estos apoyos.

P: Eh, dándote el tiempo de quizás muchas veces simplemente escuchar o indagar un poquito más, eh, qué es lo que necesita la persona, porque muchas veces por, por miedo o por… no sé, porque ellos consideran que uno solo va al tema en específico, no se sienten con la, con la libertad de decir todo lo que sienten, porque aparte de madres, también ellas son mujeres, personas y… y tienen un mundo también aparte de lo que están lidiando con sus hijos.

E: Entiendo. Y pensando en eso, usted me comentaba este tema de la salud mental recién y un poquito antes también, que era muy importante. ¿Qué otras necesidades usted cree que hay que tomar en cuenta y que tal vez no se están tomando en cuenta actualmente sobre los pacientes y sobre el apoyo a los cuidadores?

P: Eh, más apoyo de, quizás, de la, de la red, pensando en municipalidades, en CESFAM. Si bien no los van a tratar ahí, pero sí que haya más, más apoyo por esa parte. Para intervención de otros profesionales que quizás el hospital no tiene.

E: Claro, ahí se podría complementar también eso.

P: Claro, porque se hacen… es como que se, se toma muy ajeno a este tipo de pacientes.

E: Claro, como que no les correspondiera a ellos ver, ver esos temas.

P: Y les da mucho miedo, miedo. Literalmente miedo de repente abordar ciertos temas.

E: Claro, es como un tema que ni siquiera tocan no más.

P: Exacto, sí, en eso creo que falta mucho. En ser una red.

E: Claro, un apoyo en red más completo. Ahí se podrían ver otras cosas.

P: Exacto.

E: Y ¿qué importancia ve usted que tiene para los pacientes y para sus cuidadores el tener o no tener un diagnóstico específico? El poder alcanzar este diagnóstico y ponerle nombre a la situación de salud. ¿Qué importancia ve usted?

P: Es súper importante porque define más que nada el futuro, “¿a qué me voy a atener más adelante?, ¿en qué tengo que fijarme?”, eh, “¿qué está desarrollando mi hijo” e incluso adelantarme. Y muchas veces pasa, pasa. Sirve mucho el, el ojo clínico del mismo cuidador.

E: Y pensando esta misma importancia del diagnóstico, pero en términos emocionales, ¿usted cómo ve que afecta a los pacientes o tal vez a su familia (si es que son muy pequeños) el no tener un diagnóstico definido o el estar en esa búsqueda? ¿cómo ve que el ámbito emocional también se impacta?

P: Sí impacta harto porque tienen mucho miedo que su hijo se muera. Así de simple.

E: Claro, miedo a la muerte.

P: Miedo a perderlo, claro. O miedo a que pierda más funcionalidades, lo que ya, lo limitado que tienen algunos pacientes.
E: Claro, entonces es difícil estar ahí sin saber, saber lo que es.
P: Claro o lo que pasa mucho es que siempre dicen "¿qué pasa si a mí me pasa algo?"
E: Claro, como quién lo va a cuidar, quién lo va a acompañar. Todo ese miedo debe ser muy grande también.
P: Claro, sí.
E: Y ¿en general usted ve -esto, me imagino, es muy variable, depende de cada enfermedad, cada situación de salud, pero- ve que al alcanzar un diagnóstico se puede mejorar el estado de salud o depende de la situación?
P: Depende mucho, depende mucho de la situación porque lo genético no, no tiene cura, es como… como una especie de paliativo. Si bien el niño igual puede durar varios años, pero con el tiempo igual se va deteriorando y es eso. Es como un… ir atenuando no más los síntomas y atenerse a las distintas dificultades o complicaciones que derivan de, de todo su estado general.
E: Entiendo.
P: Pero es mejorar la calidad de vida. Más que una cura, es mejorar su calidad de vida.
E: Claro y eso, eso sí, si se alcanza un poco más -usted decía- al tener diagnóstico con este tema de poder pensar qué necesita, poder ver a futuro, ¿cierto?
P: Sí, de todas maneras. Porque se sabe que va a tener fallas quizás en otros órganos, se pueden ir haciendo exámenes específicos para ir viendo eso. Se sabe a qué uno se va a atener en el futuro.
E: Claro, es como poder adelantarse un poquito a lo que viene. ¿Y qué opina usted de, de las dificultades para acceder al diagnóstico? Porque me comentaba que eso ha ido mejorando debido a esta gestión de los convenios y etcétera, pero si lo pensamos en general en Chile, tal vez no en la situación particular. ¿Cree que hay que seguir ampliando el acceso a exámenes o que ya se está mejor? ¿cómo usted evalúa en general la situación?
P: De todas maneras ampliar el acceso, porque esto es un tema que nunca se va a terminar de estudiar. Van a surgir tecnologías nuevas, eh, tipos de diagnósticos nuevos. Entonces, es algo que debería ir a la par con la tecnología principalmente.
E: Entiendo. Yo quería hacer una pregunta xxxxxx porque me ha hablado usted de las dificultades, por ejemplo, de las zonas rurales, cómo eso puede hacer que sea más difícil acceder a la atención, cuidar a la persona, también cómo influye el tema socioeconómico, pero yo quería ver si también usted ve alguna otra dificultad o diferencia de este proceso, por ejemplo, si se compara, eh, una situación de una persona en la capital, en Santiago y una persona en una región, ¿siente que hay diferencias o no tanto? ¿qué cosas específicas usted ve tal vez en su territorio que podría resaltar, además del tema rural que ya me comentaba?
P: La principal dificultad en regiones es la falta de especialistas. En Santiago, obviamente, evidentemente hay mucho más especialista. Entonces, esa es como la principal dificultad, la falta de, de profesionales y, por ende, por ejemplo en xxxxx solamente hay dos genetistas -infantiles, no sé si ya, creo que en adultos también-, pero son sólo dos para muchas personas, entonces obviamente siempre va a haber una cierta espera.
E: Claro. Si no, si no está el especialista, no hay cómo acelerar el, el tema también.
P: El tema, exactamente.
E: Claro, y esa puede ser una dificultad, que en la capital está más concentrada la cantidad de especialistas.

xxxxx, yo quería preguntarle ahora, porque también nos interesa conocer cómo es la experiencia para las personas en su propia vida y en su propia trayectoria individual, el vincularse con estos temas. Entonces, yo quería ver si usted me puede contar cómo ha sido para usted en el ámbito profesional, pero también en el ámbito personal trabajar con personas con enfermedades poco frecuentes, cómo siente que le ha aportado en esta en estas dos posiciones, en el fondo, como enfermera, pero también como persona, o también a qué dificultades se ha enfrentado en un ámbito ya más personal, no sólo profesional.

P: Amplia la pregunta [ríe]. Sí, o sea, ha aportado en cosas positivas, o sea, desde el punto de vista profesional conocer distintos casos, eh… en el fondo, el tema clínico es muy diverso, harto que, que aprender y uno va estudiando también. Pero lo emocional igual es difícil porque uno tampoco tiene muchas veces apoyo psicológico, entonces, uno por ejemplo, en la pega de poli (sic), uno ve los pacientes… es como el consultorio, uno los ve todos los meses o dos veces al mes, tú conoces a su familia, eh, conoces su realidad, te encariñas con el paciente. Entonces, es duro cuando se van o cuando están muy enfermos, o la desesperación, la angustia de los padres. Es algo que sin duda igual te toca y lo haces tuyo sin querer, por más que tú quieras separar las cosas. Pero muchas veces igual uno se siente, eh, como agradecido de poder dar contención, poder dar calma y poder sentir que de alguna u otra forma lo estás ayudando. Aunque su tema no tenga solución, pero de alguna manera tú estás contribuyendo en algo.

E: Claro, entiendo. Y eso que me hablaba del, del apoyo psicológico, por ejemplo, ¿usted alguna vez ha sentido que ha necesitado un apoyo profesional para vincularse con este tema, para llevar esta carga emocional o práctica que usted hablaba?

P: Sí, encuentro que debería realizarse sobre todo, bueno, yo que trabajo en el área oncológica, uno igual experimenta harto duelo, duelo de padres que, como te digo, una ve siempre. Y lo otro, como afrontar, eh, no el estrés de uno, porque uno de cierta forma, con el tiempo, aprende a controlar un poco sus emociones, a no ponerte nerviosa si vas a hacer un procedimiento. Pero bajar la ansiedad de los padres, como que ellos traten de estar tranquilos para, porque muchas veces eso igual altera al niño y las cosas se ponen más complicadas. Entonces, también es desarrollar herramientas para tratar a tus usuarios, o sea, para poder atenderlos de la mejor manera posible.

E: Entiendo, o sea, faltaría también tener ese apoyo para darles más herramientas también a ustedes.

P: Claro, sobre todo con los niños con autismo.

E: ¿Ahí hay más dificultades, usted ve como para aproximarse?

P: Sí, porque todos son diferentes, todos reaccionan de manera diferente y las mamás también, eh… no todas comprenden bien lo que tiene su hijo.

E: Claro, y ahí se dificulta más.

P: Claro, claro.

E: Y xxxx, ahora ya nos quedan poquitas preguntas. Habíamos hablado un poquito antes de la LRS, yo quería saber si usted conoce alguna otra política, alguna otra ley o algún programa más chiquitito para personas con enfermedades raras en Chile.

P: O sea, lo único que conozco es NANEAS, nada más.

E: Y hablamos un poco antes de la LRS y de cosas a mejorar, que había que ampliar la cobertura y también usted hablaba como de poder difundir más cómo funciona, porque la gente no sabe y muchos profesionales tampoco. ¿Se le ocurre alguna otra cosa a mejorar de la ley, algo que habría que tener en cuenta, por ejemplo?

P: Que en el fondo es súper importante [inentendible 43:18], porque de partida antes no existía, entonces muchas personas con enfermedades raras no tenían acceso a nada y que no porque sean los pocos no, no tienen derecho al acceso. Y bueno, falta igual harto financiamiento, tengo entendido, a la ley. Sé que hay, hay incluso también grupos de apoyo en el caso de los pacientes con esclerosis múltiple, que son voluntariados. Entonces, creo que falta más ampliarse, dar a conocer las distintas patologías que se van incluyendo o las que existen.

E: Claro, claro. Y lo que me comentaba ustedes de las unidades de NANEAS, ¿ve algún elemento a mejorar de lo que usted conozca en su experiencia?

P: La verdad no, no he trabajado directamente con el equipo porque como trabajo en, en otra especialidad, pero ¿qué podría decir? Quizá muchas veces falta, eh… más coordinación para que las cosas no se demoren tanto, porque hay gestiones que no son tan complicadas y como dicen, "el que insiste puede conseguir cosas", debería ser así.

E: Claro, claro. A lo largo de lo que hemos conversado ha aparecido harto eso, como la importancia de que la gestión sea adecuada, de que la pesquisa y como "ah, ya. Esta persona necesita un apoyo por aquí, por acá". Como que ese ojo esté presente, porque si no todo es mucho más lento por lo que usted comenta, y más difícil.

P: Sí, sí, exactamente.

E: Y usted, ¿qué cree que debería considerarse o tomarse en cuenta en estas leyes y en estos programas para enfermedades poco frecuentes o raras en el término de los cuidadores? ¿Qué cosas deberían tenerse en cuenta sobre los cuidadores? si se pudiera incorporar algo, por ejemplo.

P: De partida debería haber intervención del primer momento de una trabajadora social para ver todo lo que requiera el cuidador, incluso el tema del apoyo psicológico. Abarcar un todo, no sólo enfocarse en la enfermedad del niño.

E: Claro, darle como una cosa más integral al cuidado.

P: Claro, debería haber manejo interdisciplinario.

E: Y, por ejemplo, ¿ahí qué…? sería importante una trabajadora social para que detecte estas necesidades. ¿Se le ocurre alguna otra cosa también más específica que usted haya visto, tal vez desde su experiencia en las cuidadoras que ve en general?

P: Eh, quizás, eh, lo importante igual es que alguien vaya a lo que es la atención domiciliaria. Es algo que se hace mucho en atención primaria, pero con estos pacientes no, no se realiza. Entonces, ver lo que es el manejo de… básico de lugar, de enfermería. Como una visita domiciliaria integral, encuentro que eso estaría súper bueno.

E: Súper súper, sería importante también de considerar. Entiendo. xxxxx de todo lo que hemos conversado -porque ahí estamos como con las preguntas establecidas de la pauta-, yo quería saber si le queda algún tema dando vueltas, algo que sea relevante como de enfatizar ahora al cierre. Desde su experiencia, algún elemento que sea importante tomar en cuenta.

P: Yo creo que lo principal que me gustaría mencionar, que no porque sean pocos son menos importantes.

E: Y muy relevante. A veces la magnitud hace que estas cosas se pasen por alto.

P: Claro, claro.

E: Súper.

P: No y qué bueno que hagan estos estudios porque al menos primera vez que me invitan a hablar de este tema [ríe].

E: Súper. Sí, la idea es poder, como usted dice, aportar un granito que sea para mirar lo que está pasando y en el estudio tenemos entrevistas a pacientes, tenemos también a cuidadores

y nos interesa tener equipos de salud variados, sean médicos, sean enfermeras, sean otros profesionales kinesiólogos, por ejemplo, porque es un tema bien complejo que hay que mirar de todos lados, entonces, muchas gracias por aportarnos con su perspectiva desde el lugar que usted tiene ahí en xxxx, que va a poder enriquecer mucho con la perspectiva de distintas regiones también, entonces muchas gracias por darse el tiempo de participar y de todas maneras, al completar el consentimiento había un lugar para dejar el correo. Nosotros cuando ya tengamos más resultados armados vamos a estar compartiendo ahí con los participantes y felices de recibir comentarios, preguntas o cualquier cosa ¿ya?
P: Ya, muchas gracias igual por invitarme a participar.
E: Súper, muchas gracias xxxxx y cualquier duda que tenga sobre el tema, cualquier interés en la investigación, nosotras podemos quedar en contacto, ya sea por correo o por whatsapp también, ¿ya? que esté muy bien. Muy buena tarde. Chao.
P: Chau. Chau.

[La entrevista se da por finalizada]

SD.T1S **(P)**

E: Ya perfecto y ¿tiene alguna duda al respecto?

P: No.

E: Ya. Eh, doctora mire, la verdad es que nosotros le vamos a hacer esta entrevista en calidad de 2, eh, Podríamos decir que dos militancias suyas: por una parte como experta ¿ya? pero por otra parte nosotros estamos trabajando con tríadas. Eso significa que estamos entrevistando a pacientes y, junto con el paciente, la idea es poder también entrevistar a su familiar o cuidador o cuidadora significativo ¿ya? y además de eso, a médico tratante y que sea médico significativo también para el paciente, que a lo mejor fue un médico tratante de hace tiempo o un médico tratante que la está recién viendo ahora, pero que sea significativo. Y en este escenario usted fue referida por una de las pacientes que estamos entrevistando, entonces por eso le…

P: El problema es que no me voy a acordar probablemente del paciente.

E: No importa, no se preocupe porque lo más probable es que igual en general, las trayectorias de sus pacientes son, quizás tienen...

P: Son similares, pero claro.

E: Algunos puntos en común.

P: Si me hubieran dicho un poquito antes puedo revisar la ficha y acordarme bien de él. Ahora, hay algunos casos que son bien emblemáticos que uno se acuerda, pero no todos.

E: Bueno, pero si hay cosas más específicas sino podemos volver a molestarla un poquito más adelante. Doctora, lo primero, si nos puede contar un poquito ¿usted en qué institución o instituciones trabaja, se desempeña?

P: Yo actualmente soy jefa de la unidad de genética del xxxxxxxxxxxxxxxxxxy además trabajo en la Clínica xxxxxx como genetista.

E: Perfecto, perfecto. Y si nos puede decir más menos usted, ¿ahí qué rol desempeña y qué funciones desempeña con pacientes con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas?

P: Claro, o sea, fundamentalmente en la atención de los pacientes, pero con labores como de jefatura también. Organizo un poco las consultas, su distribución y trabajo también apoyando la parte como administrativa del hospital en la formación de convenios también, como para exámenes y todas esas cosas. Ahora, eso es dentro de los, de lo que son los recursos que tiene el hospital, por supuesto.

E: Sí, claro que sí, claro que sí, ¿y en la otra institución donde usted trabaja?

P: En xxxxx fundamentalmente realizo interconsultas de pacientes con enfermedades o sospecha de enfermedad genética y atiendo también pacientes con enfermedades genéticas y raras.

E: Perfecto. Doctora y usted como un poco si nos puede contar su trayectoria profesional, ¿cómo llegó al tema de las enfermedades…? vamos a llamarlas enfermedades raras ¿le parece? que con las organizaciones de pacientes que hay que referirse a toda la terminología, pero podemos llamarla enfermedades raras, ¿le parece?

P: Sí, claro. Bueno, fundamentalmente fue a través de la, de la especialidad -porque tú sabes que manejamos la mayoría de las enfermedades raras-; yo hice mi especialidad de genética, es una especialidad primaria en la Universidad xxxxx, en el Hospital xxxxxxxxxxxxx y después de eso me quedé trabajando ahí. Yo trabajé en el Hospital xxxxxxxxxxxxx como con horas académicas hasta el año pasado, que las dejé. Así que también ayudé a formar a varias generaciones de, de genetistas clínicos y otros especialistas que rondan por ahí. Y bueno, mi interés por las enfermedades raras, claro, surgió de la necesidad misma de la especialidad, o sea, los pacientes que nosotros vemos, salvo algunas enfermedades más comunes como síndrome de Down, qué sé yo, la mayoría son enfermedades raras y uno, eh, vive y acompaña a los pacientes en su proceso de diagnóstico de enfermedad y también tenemos la alternativa de seguimiento, así que sabemos también cómo van evolucionando los pacientes.

E: Y usted que tiene esta visión también, que ha estado en la parte un poquito más de formación de profesionales ¿cómo ha visto el desarrollo de las enfermedades raras en Chile en las últimas décadas?

P: Sí. Ha sido súper interesante ¿ah? porque antes era un mundo del que no se sabía casi nada, no había ninguna visibilidad y, además, los pacientes no encontraban ningún lugar donde atenderse, ningún centro de apoyo. No había profesionales que estuvieran capacitados en enfermedades raras aunque tuvieran alguna experiencia y la verdad es que los pacientes paseaban de un médico a otro, rebotando sin encontrar nadie que les diera una respuesta. Y, por lo demás, muchas veces los médicos veían a estos pacientes como una complicación para su atención en la consulta. O sea, “ojalá no me llegue ninguno de estos pacientes tan raros que no voy a saber qué hacer”, y creo que ahora cada vez ha habido más interés y más gente - por supuesto, todavía hay algunos que no se interesan en las enfermedades raras-, pero sí creo que cada vez hay más interés y todo. En la medida que se va solucionando otras enfermedades, éstas van adquiriendo más relevancia.

E: ¿Y hay algún hito que marque este paso, como de esta visión o esta concepción anterior de que nadie quería un poco hacerse cargo y que las personas estaban dando botes a lo que usted detecta ahora?

P: Sí, o sea, yo creo que mucho fue gracias al avance en el diagnóstico, porque empezaron a darse cuenta de que encontraban explicación a los síntomas de su paciente y que habían alternativas de manejo y no necesariamente todas tan caras o de, no sé, [inentendible 06:13] enzimática o algunas cosas más complejas, sino que muchas veces un mejor camino en la rehabilitación o en medicamentos que eran más adecuados para determinar patologías, entonces, como que los mismos médicos se fueron dando cuenta de que estas enfermedades sí podían diagnosticarse y que sí podían tratarse.

E: ¿Y eso hace cuánto tiempo más o menos usted ve este cambio?

P: ¿Este cambio de actitud? No tanto. Yo te diría que, bueno, depende de las especialidades, por supuesto, pero en general yo te diría que unos últimos 10 años en Chile ha habido más sensibilización con las enfermedades raras. Antes no.

E: Y en ese sentido, ¿usted cuál diría más menos que son las principales deficiencias que tenemos en Chile para tratar las enfermedades raras?

P: O sea, primero el acceso al diagnóstico, o sea, no está cubierto por las aseguradoras, la mayoría de los exámenes de genética lo tienen que costear los padres de su bolsillo y, en ese sentido, claro, [en las] instituciones públicas es mucho más difícil. Recién ahora, estos últimos 2, 3 años nos están pagando algunos exámenes en los hospitales y eso ha sido en el fondo porque les hemos estado demostrando que el estudio del diagnóstico sí sirve, que sí es importante tener un pronóstico y un mejor manejo y que eso puede reducir costos, porque lamentablemente llegamos un poquito a eso, al costo [sonríe], que es como lo que cambia la actitud de las autoridades, es finalmente los costos.

Y, en cuanto a tratamiento, yo creo que también fue un hito importante la Ley Ricarte Soto, que permitió el acceso a tratamientos de alto costo a muchos pacientes y bueno, a otros les abrió camino para hacerlo por vía judicial. Igual han logrado obtener tratamientos también de alto costo, que los pague el Estado, las ISAPRES.

E: Y en ese sentido, usted habla… cuando identificamos las deficiencias que tienen que ver, más que nada, con el acceso a diagnóstico, usted habla de la barrera de los costos, ¿identifica alguna otra barrera también? En relación a esa...

P: Yo creo que ahora, afortunadamente, ya hay cada vez más conocimiento porque antes también había un problema, digamos, de que no sólo no se podían costear los exámenes, sino que en la gente no podía acceder a ellos porque los médicos no los conocían. Ahora cada vez más especialistas, sobre todo en el área de la pediatría -todavía nos falta quizás un poco más en la de Medicina interna- están pensando en enfermedades raras y las están diagnosticando y hay más facilidad para el envío de muestras también al extranjero, para hacer estudios en otras partes. Pero eso yo creo.

E: Y hablando de eso, ¿cómo ve usted también el interés por la especialidad? ¿ha ido variando también en el tiempo?

P: Sí, profundamente. O sea, cuando yo ingresé a la beca hace más de 20 y tantos años, eh, la verdad es que era absolutamente desconocida. O sea, recuerdo haberlo visto y dije "¿qué será esto de genética?" O sea, no, no tenía ninguna idea de genética clínica y a lo más pensaba que podía ser de investigación o laboratorio, pero no trabajo con pacientes, y fui a conocer al servicio a, de genética allá en el Hospital xxxxxxxxxxxxxxxxxx y ahí empecé a saber como de qué trataba, pero en realidad no se conocía nada y actualmente igual las becas son mucho más peleadas, hay más interesados y todo. Y sé … mucho… cada vez más los hospitales piden genetistas, están pagando las becas y yo, en mi época fue autofinanciado, tuve que pagármela yo para que la Chile me formara y ahora cada vez más son becados que en el fondo concursan y ganan la beca porque la financia algún servicio de salud que está interesado en tener genetista y eso ha permitido que se expandan a provincias.

Cuando yo empecé debe haber habido alguien en xxxxxxx y quizás enxxxxx y debe haber sido todo lo que existía.

E: Sí, sí, eso vamos a preguntarle también después, por el tema de las regiones. Entonces, en ese sentido, también preguntando por las fortalezas que tenemos como país en relación a las enfermedades raras, usted mencionó la Ley Ricarte Soto y también a lo mejor ahora podríamos agregar esto de, de mayor interés por la especialidad. ¿Alguna otra fortaleza que usted identifique o que quiera profundizar en alguna de estas dos?

P: Mira, yo creo, yo creo que también tenemos como fortaleza las agrupaciones de padres que se han ido organizando entre ellos y se han ido empoderando y han ido exigiendo más Cosa y se han ido apoyando, se han entregado información -que yo creo que es un, un valor súper importante de apoyo entre las familias- y también se van dando el dato de los médicos que nos gusta el tema y dónde verse o con quién tratarse y yo creo que eso también ha sido súper, súper importante.

E: ¿Cuál es el perfil de pacientes que usted atiende en general con enfermedades raras?

P: Yo veo generalmente niños, son pocos los adultos, aunque algunos pocos casos cánceres familiares, hereditarios o algunos casos, no sé, me acuerdo una pancreatitis crónica, recurrente, pero son excepcionales. En general veo pacientes niños y muchos recién nacidos.

E: Ah, perfecto. Recién nacidos ¿ah?

P: Sí, sí, y algunos de ellos con diagnóstico prenatal de alguna de sus anomalías con que nacen, pero que no tienen como un diagnóstico definitivo.

E: ¿Y usted doctora ha participado en alguna instancia de planificación y evaluación más a nivel estatal sobre enfermedades raras?

P: No, no, no he participado como en ninguna comisión, que han habido varias oportunidades, pero por una cuestión de tiempo no, no, no he integrado ninguna.

E: Ya, ¿pero sabe de la existencia de ellas?

P: Sí, sí, sí, estoy al tanto de ellas y de varias comisiones y todo. Sí. Hay interés a nivel ministerial y del Gobierno también.

E: Y ese interés, ¿por qué cree usted que ha empezado a surgir?

P: Yo creo que es la presión de los padres, no creo que venga de otra parte, porque los médicos llevamos muchos años presionando y nunca se había conseguido nada, entonces yo creo que ahora es más que nada la presión de los propios pacientes y su familia.

E: Usted habla harto de la presión de los padres y la agrupación de padres. ¿Esto es porque a usted le toca el, el paciente pediátrico o porque usted ve que hay una fuerza importante en el paciente pediátrico propiamente tal?

P: Yo creo hay un poco de las dos cosas, por supuesto que veo a más pacientes pediátricos, pero también es cierto que a nivel social hay mucha más sensibilidad con que un niño esté enfermo a que un adulto esté enfermo. Incluso, tú ves que cuando se organizan las agrupaciones de pacientes, los pacientes adultos siempre hablan de que los niños son prioritarios ¿ah? ellos mismos se postergan en pro de ayudar a los niños. Entonces, yo creo que eso pesa mucho y claro, un niño enfermo… socialmente es mucho más doloroso que un adulto enfermo, que se asume más que se puede enfermar un adulto que el que se enferme un niño.

E: Sí, eso genera mayor sensibilización, como usted dice. Doctora ¿y usted se vincula con algunas instancias internacionales sobre enfermedades raras?

P: Mira, hubo un tiempo largo en que estuve yendo incluso a las reuniones de la Asociación Internacional de Enfermedades Raras, o sea, lugares mundiales y todo, pero fue más que nada en relación a mi actividad académica, que ahora la deje el año pasado, así que no, no he ido ahora último.

E: Ya y ahí usted en el fondo tenía también la posibilidad de enterarse de qué está pasando afuera también en términos de avances y bueno también...

P: Claro, claro, y bueno, con los congresos uno también se mantiene siempre al día. Aunque ahora ha sido todo remoto, estos últimos años.

E: Bueno, pero eso nos ha permitido también estar más presentes, encuentro yo.

P: A veces sí, porque no tienes que viajar hasta el lugar.

E: Exacto. Es más económico, más ecológico y permite más…

P: Claro, pero la interacción no es tan rica, o sea, eso es lo malo, que… mira, hoy en día la verdad es que con el uso de Internet es raro que te cuenten una historia muy, muy nueva, digamos; uno ya está informado previamente de los temas y todo, te lo pueden ordenar un poco más y todo, pero uno ya los conoce y puede buscar las novedades. Muchas veces la gracia de los congresos es precisamente los contactos que tú haces.

E: Exacto, exacto. No y pasa muchas veces ahora que uno va a presentar y después se desconecta altiro porque no tiene...

P: Claro y nadie más, nunca más se supo, claro.

E: No y nadie escuchar, nadie… Doctora ¿y usted se vincula con organizaciones de, sobre enfermedades raras? porque usted habla de los, de los padres y también con organizaciones ¿se vincula?

P: Sí, ahora en este minuto directamente tampoco. Sí estuve dando apoyo a la organización de X frágil antiguamente y de Síndrome de Williams y también trabajé con [inentendible 16:11], esas son algunas de las enfermedades. Pero actualmente, como te digo, no, no lo estoy haciendo.

E: ¿Y usted se especializa en alguna enfermedad?

P: No, no, no. La mayoría de los genetistas en Chile no estamos especializados en un tema ¿ah? Eh, necesariamente tenemos que ver de todo.

E: Les toca ver de todo. Sí, impresionante eso. Yo los admiro profundamente porque la gama es amplísima.

P: Es muy amplia.

E: Doctora a nosotras nos refirió....

P: Eso es lo entretenido de la especialidad, que es muy variada.

E: Sí, es súper variado, claro, no se, no se aburre de un campo tan específico, sino que… doctora, a nosotras nos habló de usted una paciente suya que se llama xxxxxxxxx, no sé si la recuerda o no.

P: ¡Ah sí me acuerdo! Del Ehler Danlos que tiene no confirmado, me parece que es ella, sí, sí, sí me acuerdo de ella. ¿Ves? algunas emblemáticas uno se acuerda [ríe]

E: La idea es que las preguntas que le vamos a hacer ahora tienen que ver con el caso de xxxxx, pero también en general ¿ya? No solamente de ella, pero en el fondo pensando un poco en también después para, para, para poder construir un poco todo esto que tiene que ver con la trayectoria terapéutica de los pacientes. ¿Cuál diría usted o cómo identifica las principales dificultades que su paciente o sus pacientes han tenido que enfrentar durante el proceso de su enfermedad en términos globales?

P: Mira, primero te diría yo que el desconocimiento de la enfermedad, porque, eh, cuesta mucho encontrar alguien que sepa de las enfermedades raras todavía, aunque es mejor que antes. Lo otro es que muchos pacientes, sobre todo mujeres y adultas, creen que somatizan y -me acuerdo perfectamente de esta paciente- y no les creen a sus síntomas. No pueden tener síntomas tan diversos de distintas áreas, o sea, creen que te lo estás inventando y esto no es tan raro, yo tengo otros pacientes también que los han mandado al psiquiatra, a todo porque “no puede ser que tengas tantas molestias de tan distinto tipo”. Eso es importante y lo otro es que es muy largo el camino muchas veces para llegar a genética, o sea, han pasado por distintos especialistas y ninguno ha sumado 2 + 2 y ha dicho “esto puede ser genético”. O sea, yo he tenido pacientes en los que el paciente entra y dice “doctora, si esto está en mi familia, si esta es una enfermedad genética, si tenemos esto, esto, esto y esto es la evolución que hemos tenido y ya sabemos lo que pasa con esto”, pero nadie les da ninguna respuesta y es como que de entrada ellos dicen “esto está en mi familia y es genético” y aún así demoran años en que alguien los derive.

E: Qué doloroso. Doctora y usted cuando habla, por ejemplo, de esta múltiple sintomatología y que también es confundida muchas veces con temas, qué sé yo, que están somatizando o temas de salud mental; ¿eso se da más en atención primaria, diagnóstico o a través de especialista o ambos?

P: Yo te diría que de ambos, desgraciadamente. Uno diría que los otros especialistas deberían estar más sensibilizados con esto, pero tú los ves, o sea, que de todas maneras

estos pacientes consultan muchas veces en urgencias y ya como que es “otra vez el mismo paciente”. O sea, ya no le creen.

E: Sí, sí… que… ¿y usted cómo siente que influye en la vida general de su paciente y en general de todos sus pacientes el tener estas condiciones diversas?

P: Yo creo que soy muy incapacitantes, ¿ah? O sea, no sólo como en lo económico -que significa muchas veces múltiples consultas en el año, con distintos especialistas, recibir, tener que hacerte hartos exámenes y tratamientos-, sino que en lo emocional, o sea, no sólo para los adultos, o sea, imagínate un niño que está todos los meses yendo 3 o 4 veces al hospital, que ya es su segundo hogar y que, claro, y que lo pinchan, lo instrumentalizan; o sea, pobre emocionalmente también. Es súper, súper duro.

E: Sí, sí, y las familias ahí, ¿Cómo ve usted qué es lo que pasa?

P: Es súper desgastante, es muy, muy desgastante. O sea, de hecho, uno ve mamás o pacientes que están absolutamente sobrepasados, o sea… que aun cuando estén con apoyo de psiquiatría o salud mental, eh, ya como que no pueden más. Incluso, a algunos de ellos yo les he dicho “ya, tomémonos un tiempo, descansemos, dejemos de hacer las cosas y todo. Dense un tiempo para ustedes, olvídense de esta enfermedad y descansen”, porque están verdaderamente agotados. Sí, también pasa; a veces, en los hospitales públicos sobre todo, hay mamás que ya quieren, lo único que quieren es que el hijo sea institucionalizado, porque ya no, ya no pueden con este niño.

E: Y si lo vemos en el caso de nuestro país en particular, ¿cómo ve usted las consecuencias económicas de tener una enfermedad rara?

P: O sea, yo creo que la familia se empobrece. Tú los ves muchos que, que pasaron del ISAPRE a FONASA y a no tener previsión, porque también los van excluyendo de todos los planes o los van subiendo tanto que no pueden ya pagarlo. Muchas veces las madres de estos pacientes tienen que quedarse en la casa para cuidar al niño, no pueden trabajar y ya es un ingreso menos y a veces el… muchos también padres ya al final abandonan y queda la pura mamá sola peleando con el niño.

E: Sin trabajo.

P: Y los hermanos, los hermanos se ven súper afectados, o sea, porque en el fondo nadie tiene tiempo para ellos. O sea, están super abandonados, o sea, yo tengo familia, eh, desgraciadamente recuerdo un caso que fue súper emblemático para mí, eh, de un lolo sano que tenía 14 años y tenía un hermano con síndrome de Down y otro con una parálisis cerebral por asfixia y el niño a los 14 años se suicidó. Entonces el niño, nadie nunca hizo caso de él y nunca nadie se preocupó ni nada. O sea, ¿qué espacio tenían los padres para dedicarle al hijo sano? O sea, era el hijo sano que no daba problemas y absolutamente abandonado. Obviamente esto es un caso extremo, pero pasa. Muchas veces le tengo que recordar a las familias que también hay otro hijo.

E: Y en general, ¿usted diría que sus pacientes ponen todas sus fichas en la atención biomédica o también recurren a otras estrategias terapéuticas de medicinas alternativas, complementarias o de alguna otra índole?

P: Yo te diría que todavía sigue siendo mayoritario, más lo biomédico, pero sí, también recurren a terapias alternativas, cada vez más. Sobre todo hoy en día así como en los pacientes con mayor nivel cultural o acceso, buscan en internet, ven otros tipos de terapias y prueban -contra las que yo no tengo ningún problema, digamos. Yo creo que hay que probar y, si funcionan, ojalá, mientras no sean dañinas, obviamente.

E: ¿Y hay alguna más recurrentes que usted haya podido identificar?

P: Terapia floral es lo que uno más ve, que usan las flores de Bach, que diría yo que es lo que más usan.

E: ¿Y las usan con qué fin?

P: Como, como apoyo, soporte de conducta o psicológico diría yo. O para dormir también.

E: Ya. No es que busquen ahí una respuesta a una sanación total, ¿no?

P: Como a la enfermedad, no. Es como para sus consecuencias.

E: Perfecto, perfecto. Y ahora, en relación a los tratamientos médicos propiamente tal. ¿Cómo diría usted que es la trayectoria del paciente en el sistema de salud? Ya nos habló un poquito, pero si nos puede especificar más o menos como un paciente promedio, o esta misma xxxxx, por ejemplo, si usted tuviera que ponerlo en alguien, ¿cuántos especialistas más menos ven los pacientes desde el inicio de los síntomas? ¿Y cómo fueron estas experiencias para sus pacientes cuando ellos se las narran ya cuando llegan a usted? ¿Y un poco en qué están hoy respecto a este tema los pacientes?

P: No, la mayoría de los pacientes han pasado por 4 o 5 especialistas -especialidades diferentes ¿ah? Ahora, por cada especialidad han pasado por varios médicos. O sea, han pedido distintas opiniones y todo y no han encontrado ninguna solución. Y muchas veces el especialista le soluciona su problema puntual de su tema de ahora, por el que consultan en este momento, pero tampoco le hacen ningún tipo de manejo un poco más, más integral, que incluya todo lo que el paciente tiene. Y eso pasan años, años de un especialista a otro y de una especialidad a otra.

E: ¿Y quién los deriva al especialista?

P: ¿A genética dices tú?

E: No. Estoy pensando antes incluso, o sea, hay una entrada por atención primaria lo más probable ¿no?

P: Por atención primaria en la mayoría de las veces y bueno, los pacientes que tienen más recursos, ellos consultan solos. Buscan, leen, piden hora con las especialidades que podrían acercarse a apoyarlos en un diagnóstico. Porque muchas veces pasan años entre antes de que el mismo paciente piense en que tiene una enfermedad rara. Muchas veces el paciente piensa que son enfermedades comunes distintas y no se le ocurre pensar que tiene -ni a él siquiera- una enfermedad rara.

E: Sí. Y si alguien entra por el sistema público, entra por atención primaria y ahí en el fondo, muchas veces me imagino que también está el rebote, ¿no? O sea, como… "no es nada" o es salud mental.

P: Claro, en general salud mental y neurología está cada vez un poco más sensibilizado con estas enfermedades, pero, pero sí, y en la atención primaria están mucho tiempo para que los deriven. O sea, en el fondo muchas veces les dicen "no si el niño flojo", "no es que es regalón", eh, claro, y se demoran, están 2 años en eso hasta que alguien reconoce que hay un retraso psicomotor, por ejemplo, o algo más.

E: Y en atención primaria, cuando son derivados a especialistas después cambiar totalmente de especialidad, por ejemplo, ¿significa un regreso a atención primaria para volver a buscar orientación?

P: No, no, no. Nos derivamos entre nosotros, podemos, tenemos esa alternativa, o sea, si llegan a neurología, de neurología lo pueden mandar a genética, oftalmología, no sé, otorrino, traumatología. No hay problema, nosotros también.

E: Ya, y ahí van recibiendo distintos tratamientos.

P: Claro. Ahora, lo bueno del trabajo en hospital, a diferencia de las clínicas, es que se puede hacer un manejo mucho más en equipo. Generalmente llegan a un traumatólogo, un neurólogo, un genetista, no sé, un oftalmólogo que los ve y podemos reunirnos, juntarnos, discutir el caso, priorizar y ordenarlo, a diferencia de las,de los centros privados que en general cada uno ve su parte y se pueden poco conversar entre ellos, a veces sí, pero con uno o dos. Es raro que se junten todos los especialistas que manejan un caso de un paciente y como que cada uno hace su parte. Ahora, a los especialistas sí les interesa mucho cuál es el diagnóstico de base y se guían por el diagnóstico que uno les da para el manejo, pero como que integrarlos es más difícil.

E: Doctora y cuando llegan a usted, pensemos en sus dos, público y privado. En el privado ¿hay gente que llegue para pedir hora con genetista o es porque también es derivada de algún especialista?

P: Es excepcional, es excepcional. En el privado algunos pacientes sí porque se han metido en internet, han buscado -muchas veces nada que ver con lo que en realidad tienen-, pero por lo menos les sonó que podía ser algo genético y consultan, pero es excepcional. Y en lo público, yo te diría que nunca. Siempre llegan derivados por alguien.

E: Siempre llegan derivados. ¿Y qué hace usted cuando llega un paciente? ¿Cuál es el…? -no sé si llamarlo protocolo-, pero un poco, ¿qué hacen ustedes en la unidad?

P: Claro, nosotros tenemos, bueno, acá en el hospital -y yo uso el mismo en la clínica-, eh, con mis colegas nos juntamos e hicimos una ficha de ingreso y tenemos un como… es una plantilla, por así decirlo, un prototipo de, de ingreso, que… que es bastante completo porque afortunadamente -y eso fue una lucha que ya dimos-, tenemos bastante tiempo para poder ver los pacientes, que eso ya fue una pelea ganada hace tiempo afortunadamente, entonces podemos darnos el lujo de preguntar todo y de preguntar todos los antecedentes familiares, todos los antecedentes del embarazo, el parto, cómo ha evolucionado el niño y todas las

especialidades en que está en control, qué exámenes se ha hecho previamente, porque muchas veces traen una carpeta de cosas que se han hecho antes y un poco también podemos explorar, aunque someramente, la situación psicosocial también de la familia.

E: Y luego de eso, ¿qué es lo que viene?

P: Luego de eso, en general, viene un examen físico del niño y según eso uno plantea algunas hipótesis diagnóstico y les plantea un plan terapéutico a seguir a los papás, ya sea para el proceso diagnóstico o para el manejo. Ahora, eso en la parte privada es muy interesante porque tú puedes discutir más con el paciente cómo planificar su manejo o su diagnóstico. En la parte pública sigue siendo el manejo muy, muy paternalista y los pacientes por más de que uno los quiera hacer participar, es raro que tomen como decisiones en su, en su proceso de diagnóstico o de manejo. Generalmente esperan que uno los derive o decida por ellos.

E: Sí ¿y cuáles son las posibilidades diagnósticas que tenemos hoy en día para ofrecer?

P: ¿De exámenes dices tú? Sí, eh, hay más acceso. O sea, bueno, en la parte pública, por ejemplo, acá en el hospital xxxxxxxxxxxxxxx es poco, pero nos pagan dos paneles moleculares al mes y exomas son pocos también, debe ser con suerte uno al mes, pero también logramos que se financien entre fondos de municipales, de la gobernación y del hospital, así que, para casos complejos, en general, igual se obtiene. Y lo otro es que en realidad, tampoco hay que menospreciarlo, aun en hospitales públicos tenemos pacientes que tienen los recursos para juntar estos exámenes que, para pagarlos, que cada vez son menos costosos en realidad; 350, 500 mil pesos. La gente junta sus recursos, igual los tiene.

Muchas veces cuando son [inentendible 31:21] enfermedades raras como que ya han presupuestado que esto va a ser caro y juntan.

E: Sí, y ¿qué exámenes son aquellos que tienen que pagar fuera? o sea, como costo de bolsillo, ¿cuáles serían?

P: Mira, igual el que no alcanza financiamiento del hospital, tiene que pagar los paneles moleculares y tiene que pagar el exoma igual, e igual nosotros seleccionamos mucho a quien lo pedimos, porque no es un recurso, o sea, es un recurso escaso que tenemos que saber manejar porque si no después nos quedamos sin ningún examen para un paciente que lo necesite urgente.

Parte privada pagan todo ellos ¿ah? Pagan todo ellos. Alguno tiene algún seguro que le reembolsa un poco del costo del examen, pero pagan todo ellos.

E: ¿Y Ley Ricarte Soto, qué es lo que financia? ¿Financia tratamiento o también financia diagnóstico?

P: Algunas instancias diagnósticas, no todas. Ahora, lo que sí que está ahí agregado es que muchos laboratorios, por el interés en el tratamiento, digamos, en ellos, aportar el tratamiento y tener esos recursos, te financian ellos el diagnóstico, porque les interesa al laboratorio privado que se hagan diagnósticos para que esos pacientes pidan su tratamiento o accedan a él y el gobierno se los pague.

E: Y antes de entrar al tratamiento, siguiendo en diagnóstico; el paciente privado - vamos a poner aquí al que tiene quizás más recursos- ¿qué otras opciones tiene para diagnóstico que no necesariamente pueden ser dadas en el público desde el sistema de salud?

P: Mira, yo creo que cada vez más estamos equiparando las cosas ¿ah? y estos exámenes en su gran mayoría van al extranjero, pero hay laboratorios que hacen el envío y la verdad es que los hospitales también van haciendo convenios y todo. Entonces yo te diría que, hoy en día, fundamentalmente los exámenes son los mismos, es más fácil el acceso cuando se es privado, eh, porque los papás pueden costear o los pacientes costear su examen, pero al final igual se están haciendo tanto en lo público como en lo privado los exámenes.

E: Y con respecto a los tratamientos, porque uno desde la ignorancia uno tiende a pensar ¿no es cierto? como "enfermedad rara, tratamiento es costos millonarios".

P: Claro pero, bueno, no todos son así, algunas enfermedades sí pero algunas enfermedades, por un medicamento mucho, mucho más sencillo, puedes calmar el dolor con un manejo más específico y eso ya le cambia la vida a los pacientes y ni siquiera fue tan costoso, por ejemplo.

Pero yo te diría que el acceso a veces en lo privado cuesta más que en lo público.

E: A los tratamientos, al medicamento.

P: Sí, sí, sí.

E: ¿Por qué?

P: Porque en el fondo como que… a ver, cómo decirte… está mucho mejor hecho el camino en los hospitales para esos fondos, ya se conoce todo el tema como administrativo que hay que hacer, quién lo hace y cómo se gestiona y hacia quién. Muchas veces en el sistema privado este camino no está hecho, entonces, cuando se presenta el caso la gente empieza a averiguar recién ahí "cómo lo hago para obtener financiamiento para este paciente que tiene este diagnóstico".

E: Sí, y eso en el fondo ¿tiene que ver con una falta de entrenamiento y falta de experiencia del sistema privado o una falta de interés?

P: Sí, yo creo que sí. Yo creo que, yo creo que hay un poco de todo, de falta de experiencia, de entrenamiento y también hay un poco de falta de interés también, porque son pacientes de manejo complejo y que muchas veces prefieres no tener a tu cargo, digamos, a tu costo.

E: Y si nos quedamos todavía en la fase de diagnóstico. ¿Qué cree usted que significa para una familia tener un diagnóstico?

P: Mira, a mí siempre me impacta mucho cuando uno hace el diagnóstico porque a veces les das diagnósticos terribles que son muy, muy negativos o con muy mal pronóstico, incluso con riesgo vital y las familias siempre quedan tan agradecidas de ti y te dan las gracias de todo pero yo digo "¿de qué me está dando las gracias? Si le estoy diciendo puras desgracias y todo lo malo que se viene para el futuro", pero el hecho de saber hacia dónde vamos y aunque

no tengas nada que hacer, el disminuir la incertidumbre es muy, muy importante para la familia. Obviamente que cuando hay un tratamiento o un manejo, mucho mejor, pero aun cuando la noticia es negativa y es como decirle sólo un diagnóstico, es como “Ah, esto es, esto explica todo; hacia acá vamos, me preparo para esto” y les cambia mucho la vida al paciente y a su familia. Y casi que te digan que no estás loco, que tus síntomas tienen una explicación también es súper importante.

E: Claro que sí. ¿Y cuántas…? Me imagino que hay gente que queda sin diagnóstico.

P: Sí, claro. Tenemos pacientes -aunque sean públicos y privados-, que se han hecho todos los exámenes, todo lo disponible y siguen quedando sin diagnóstico.

E: ¿Y qué pasa con ellos?

P: Bueno, yo los sigo controlando igualmente, en la espera de si más adelante puedo hacer un control diagnóstico, pero además me preocupo que se estén controlando con todos los especialistas que tienen que controlar, un poco, dirigir un poco la orquesta, en el sentido de que aunque no tengamos un diagnóstico, sí sepa del manejo de las consecuencias de su enfermedad.

E: Sí. Doctora y con respecto al tratamiento. En general, ¿cómo ve usted la adherencia a éstos?

P: Uf, es bien variable. O sea, tenemos pacientes y familias que son súper responsables y muy asertivas en seguir las indicaciones y que no se pierden ningún control y todo y tenemos otras familias en que es súper terrible, que claramente uno se preocupa mucho más como médico de su hijo que la familia, y que aun cuando se les dé todo o se les dé todo gratis, igual aun así, eh, abandonan los tratamientos, los seguimientos y uno tiene que estarlos persiguiendo ¿no? Pero aun el sólo hecho de tener que venir a control y con una consulta gratis, la gente no viene, no viene a las horas o viene y no le hicieron los exámenes y yo “pero mamá, si te cité para los exámenes”, “ah, sí, es que no fui”, no sé qué, no; ya y vuelta a citarlos otra vez otra hora más para que traigan los exámenes y todo. Y eso porque el hospital público te permite hacer un seguimiento. En las consultas privadas el papá, los papás que no lo llevaron al médico no fueron más y se perdieron y nunca supiste.

E: Se perdieron. Sí, sí. Y el acceso a los tratamientos decía que hay varios que están cubiertos, pero otros que no.

P: No, la mayoría no están cubiertos [ríe], son pocas las enfermedades que están cubiertas, los tratamientos más complejos, más caros, pero lo que sí que tenemos harto, ha habido judicialización de la medicina, en el sentido de que padres o familias que demandan exigiendo un tratamiento que está disponible, a veces no en Chile, en otro [país] afuera o que es de alto costo.

E: Sí. ¿Y cómo ve usted este proceso de enfrentarse a un tratamiento que es de alto costo para las familias?

P: Es súper complejo también porque a muchos de ellos les significa un cambio importante del día, en el sentido de que hay que hospitalizarse una vez a la semana, estar unas horas

ahí pasándose el tratamiento o, no sé, tiene que pincharse y pincharse todos los días, entonces también es, eh, no es fácil. Ahora, en la medida en que los pacientes y los padres ven la respuesta y el cambio en sus días, se motivan igual a seguir, pero es difícil.

E: Sí. ¿De dónde sacan los recursos cuando éstos no están cubiertos?

P: Cada paciente tiene que financiar sus recursos como pueda.

E: ¿Y ahí qué ha visto usted?

P: Ahí, como te digo, algunos demandan y logran, otros mandan cartas y uno hace millones de informes tratando de conseguir los recursos y todo pero, en la práctica, ahí la mayoría quedan sin un tratamiento específico cuando es de alto costo.

E: ¿Y qué rol ve usted ahí que cumple la industria farmacéutica? ¿cumple un rol?

P: Sí, claro. De hecho, hay industrias farmacéuticas que uno sabe que les ponen el abogado para que demanden o que les dan todo el apoyo y la orientación para obtener los recursos y que, como te digo, apoyan en el diagnóstico ¿ya? porque una vez diagnosticado ellos tienen el contacto del paciente y van a ayudarlo para que presione por su tratamiento.

E: Claro, claro. Doctora y con respecto a los apoyos que reciben los pacientes, usted nos hablaba ¿no cierto? de quienes acompañan la enfermedad, las familias, hablaba también de las mamás principalmente. Si nos pudiera contar un poquito más, sobre todo usted que ve niños. ¿Quiénes ve que se llevan aquí esta carga?

P: Sí, fundamentalmente las mamás y algunas abuelas, porque también tenemos mamás afectadas o mamás que abandonan, sí eso también hay. Entonces, hay veces que la cuidadora principal es una abuelita o incluso tenemos pacientes que alguien los adopta aun sabiendo todas sus enfermedades y que se hacen cargo desinteresadamente de este niño, pero la gran mayoría de las veces es la, la madre; muy ocasionalmente el padre. El padre es más el proveedor, el que trabaja para costear toda esta enfermedad.

E: Y ahí usted ve consecuencias también sobre estas figuras cuidadoras, ¿no?

P: Claro, claro, sí. De hecho, muchas veces el padre es mucho más lejano, no está informado. O sea, de repente cuando, lo peor para uno cuando vienen a control en un hospital público es que venga con el papá, por qué el papá no tiene idea de nada, no sabe si se hizo exámenes ni qué exámenes ni qué especialista lo ve ni porqué lo ven, nada.

En lo, en lo privado es distinto ¿ah? Tu ves muchos más papas involucrados en el manejo y el cuidado de sus hijos y cuando vienen a consulta sí se saben todo y sí trae los exámenes y “sí, está en esto, en esto y en esta otra cosa”, y “sí, le estamos viendo esto”. O sea, están mucho más involucrados en general. En el sistema público el papá no sabe nada. Poco saben las mamás a veces y más sabe uno con la ficha, pero los papás nada.

E: ¿Y ahí ustedes tienen en el hospital, eh, algún tipo de apoyo para las familias o no hay nada?

P: No, ahora en este minuto está todo como centrado en los COSAM que hay en comunas, así que si bien es cierto que aquí hay un mini equipo de psiquiatría, es sólo como para los pacientes más bien hospitalizados, cosas así más complejas, pero el resto está todo distribuido en las comunas donde residen los pacientes.

E: ¿Y usted es la que tiene que hacer la derivación a los COSAM?

P: Claro, yo u otros especialistas tendríamos que derivarlos, lo cual no es tan fácil porque es casi como que el de la vereda del frente va a un lugar y el de la vereda de acá va a otro lugar. Entonces también es casi difícil saber a dónde le corresponde, pero sí.

E: Ah claro, claro. ¿Y qué pasa con los pacientes de regiones? ¿Le llegan muchos pacientes de regiones?

P: En la parte privada sí, acá no tanto porque en el fondo está como sectorizado y salvo algunos casos de patologías GES, no sé, de xxxxxxx o xxxxxxxx, en general no llegan pacientes de otras regiones; en el hospital está todo bien sectorizado. Sí tenemos harto paciente rural ¿ah? De xxxx, xxxxx, xxxx, que la gente no se imagina que es tan campo y es impresionantemente distinta la gente, sí; es campo. Y en la parte privada me llega un poco más de pacientes, eh, de provincia, pero que claramente tienen un perfil de educación y de recursos muy distintos en el fondo, porque han logrado costear el venir a Santiago para el diagnóstico, pal' el estudio y el manejo y se viene una semana al año pasado para hacer todos los controles y todo. O sea, es otro tipo de paciente, sí.

E: Y ahí ¿cómo diría usted…? ¿cómo evalúa la presencia o la no presencia de especialistas en regiones? y también, esos especialistas ¿qué grado de posibilidad de desarrollo, diagnóstico y tratamiento tienen?

P: Bueno, ahora en genética ha habido algunos becados que se han ido a devolver su beca a regiones y hay más especialistas en regiones, pero la mayoría de las veces para las enfermedades raras Santiago sigue siendo Chile, porque aun cuando encuentres un especialista en un tema, eh, o que, que pueda manejar al niño igual para algunas cosas, le va a tener que mandar a hacer exámenes afuera o lo va a tener que traer a Santiago, entonces es complejo. Faltan especialistas no sólo en genética, sino en todo lo que es rehabilitación y el resto de apoyo de las otras especialidades.

E: Sí, sí. Y ahí, en ese sentido, también pensando en que en regiones faltan especialistas y también me imagino que métodos diagnósticos o el acceso a los métodos diagnósticos

P: El acceso.

E: Después tenemos a las familias, que también se sobrecargan mucho, eh, ¿Qué rol cumplen ustedes como médicos dentro del proceso del paciente?

P: O sea, yo creo que, bueno, uno se transforma un poco en el médico de cabecera de los pacientes y es el que los deriva y les ordena un poco el manejo y el tratamiento y a qué ir y a quién ir y tampoco, eh, o sea, y tratar de no hacer exámenes o evaluaciones que son innecesarias o a edades que no van a aportar en, en nada. Pero indudablemente que uno

también genera con la familia un nexo afectivo, porque los está viendo con, con relativamente más frecuencia. O sea, también hay pacientes que uno ve 2 veces al año, no es que tampoco los vea tanto, pero los ve desde que nacen hasta los 20 años y siguen ahí, entonces lo sigue viendo todo. Pero seguramente también uno, sin tener una capacitación tan formal -aunque uno haga cursos y cosas-, eh, igual por supuesto que les tiene que dar un apoyo psicológico súper importante. Orientarlos también a cuándo consultar, no solamente a los niños, sino a la familia, ¿ah? O sea, mamá, esto es demasiado difícil llevarlo solo, o sea, es normal que estés sobrepasada, que ya no sepas cómo manejarlo ni nada. Entonces, no hay que tener miedo a pedir apoyo. O sea, uno si lo necesita tiene que apoyarse. Por ti y por tu familia.

E: Y en ese sentido, usted ve que hay, por ejemplo, en el sistema público, la posibilidad de derivación a los COSAM y que también ustedes tienen un equipo ahí psiquiátrico con el cual apoyarse. ¿En el sistema privado existe algo parecido?

P: Hay algunos centros que yo conozco y que derivo, pero la mayoría de las veces son como especialistas puntuales que no, no están como parte de un equipo.

E: O sea, usted trabaja sola en el privado, podríamos decir…

P: Comillas, sí.

E: Y la, y las familias tienen que arreglárselas más solas.

P: Uno les recomienda y los manda a algún lugar o qué sé yo pero, pero de todas maneras, claro, depende de que ellos puedan costear y que se den el tiempo para hacerlo y todo y que puedan ir.

E: Sí. Y en ese sentido, ¿qué necesidades detecta usted por parte de las familias de personas con enfermedades raras y que no están cubiertas por el sistema?

P: Sï, o sea, yo creo que el apoyo psicológico y psiquiátrico es como la parte más importante y que no hay mayor cobertura. O sea, tienen la cobertura que les da su ISAPRE o que les dé FONASA, pero que no es mucha tampoco. Pero falta acceso, faltan especialistas capacitados también, para acompañar.

E: Sí, sí. Doctora, ¿y para usted qué ha significado también esto que usted dice que muchas veces ha tenido que incorporar herramientas que no necesariamente ha tenido entrenamiento, como psicológicas? ¿Qué ha significado para usted en su trayectoria de vincularse con enfermedades raras en el ámbito profesional, pero también en el ámbito personal?

P: Y creo que ha sido súper, súper enriquecedor ¿ah? O sea, uno crece junto con sus pacientes y como que no sólo adquiere experiencia, sino también adquiere herramientas para la vida diaria. Aprende mucho a escuchar, a apoyar y a orientar y… pero sobre todo escuchar, que es muy importante. Así que obviamente uno con los años de especialidad va cambiando y al final se da cuenta que el apoyo que puede dar muchas veces es mucho más importante que todos los tratamientos que des en medicamentos o qué sé yo. Es darles un espacio para poder saber cómo están. El preguntarles no sólo por el niño, sino preguntarles a los papás “y ustedes, ¿cómo están?” Es fundamental.

E: Sí. Y en ese sentido, ¿usted también ha requerido de apoyo profesional para poder tratar a sus pacientes con enfermedades raras? ya sea psicológico, psiquiátrico u otro.

P: No, en general no. Mi pareja dice que tengo un optimismo patológico. Es ¿cómo se llama? Abogado, pero ya va usando el término [ríe]. No puede ser que no me deprima, dice [ríe].

E: Claro porque usted le cuenta los casos y cualquiera...

P: Creo que uno, de todo lo que logra hacer y las cosas pequeñas son tan importantes que esas son lo que se valora en el fondo.

E: Sí. Y con respecto al caso de Lxxxxx, usted nos decía que era como un caso emblemático ¿por qué lo veía usted como un caso emblemático?

P: Porque la pobre sufrió mucho psicológica y emocionalmente, o sea, de verdad que los colegas de otras especialidades la maltrataron casi física y psicológicamente; no, mucho. O sea, en el fondo, nadie le hizo caso. Nadie le dio importancia a sus síntomas y era la paciente cacho de todo el mundo y todos trataban de verla rápido y que se vaya y deshacerse de ella. Entonces la pobre, como te digo, fue muy maltratada por los colegas, por el sistema, por todos.

E: ¿Y cómo llegan cuando llegan con este tipo de maltrato, con ese nivel de maltrato? ¿Cómo llegan cuando usted las recibe?

P: O sea, por supuesto que “te amo para siempre”, o sea, porque erís’ el único que lo escuchó, que los entendió, que los orientó y que les dijo “no estás loca, ésta sí puede ser una enfermedad genética y sí puede ser una enfermedad rara y sí hay una explicación para todo lo que tú tienes, no te lo estás inventando”. O sea, ya sólo eso, el saberlo ya les cambia la vida. O sea, si más encima uno los orienta con quién tratarse y para tener mejor solución a su vida, obviamente mucho mejor, pero ya sólo el hecho de acogerlos ya les cambia todo.

E: Y si usted tuviera que dar recomendaciones generales para avanzar en esto, en relación también a lo mejor a las leyes o los programas que hay hoy en día en Chile, ¿qué nos falta para seguir avanzando, en su opinión?

P: O sea, yo creo que nos falta mucho en educación, educación como sociedad y también en educación como especialistas y en sensibilización social de hacer visible este problema y de que sí hay cosas que hacer ahí y de que no todo es tan caro y que sí hay apoyos que se pueden dar en el mismo sistema que ya está funcionando, que no necesitas cambiarlo todo y hacer todo de nuevo como para poder apoyar a la gente. O sea, yo creo que eso es como un primer tema. Y segundo vamos a los recursos, o sea, no siempre es lo más importante.

E: Aparece algo que, que usted ha mencionado bastante -ya estamos terminando, porque no le quiero quitar más tiempo porque ya estamos en el tiempo que le comprometimos-, que usted ha hablado bastante y es el desconocimiento de los colegas de especialidades con respecto a esto ¿no? ahí pareciera que también hay un trabajo importante que hacer ¿no? de sensibilización y de…

P: Sí, sí. Y eso que ahora están sensibilizados, o sea, la cantidad de… a mí me extraña incluso que los traumatólogos me deriven tantos pacientes. El traumatólogo siempre es como

un artesano que va a trabajar su hueso entonces, que piense en genética, eso ya lo encuentro maravilloso. Pero por supuesto que falta mucho, o sea… de repente tú dices "cómo no me mandaron antes este niño. O sea, ¿por qué lleva 4 años y nadie lo mandó? Si lo vieron 5 especialidades, ¿cómo a ninguna se le ocurrió?". Eh, sí, eso sigue pasando.

E: ¿Y usted hace sensibilización en el hospital o no?

P: Sí po'. O sea [ríe], hacemos charlas, presentaciones y todo y cada vez que uno tiene de estos casos uno va y les dice "oye mira, este paciente tenía tal y tal cosa, por esto debe importarte que tenga tal y tal cosa y debes sospechar eso" y como uno ya es más viejo es más fácil hacerlo que cuando uno es más joven empezando, entonces "oye, no se te puede pasar po', mira esto".

E: ¿Y en el sistema privado también se hace o no?

P: Sí, yo también lo hago, también lo hago, pero eso ya es mucho más como que queda a criterio de cada uno si lo haces o no. Porque ya ubicar al colega en un horario que esté igual que tú ya cuesta.

E: Claro, claro, es dificultoso. Doctora se ha pasado, discúlpeme si he ido un poquito rápido, pero son hartas preguntas y yo sé que teníamos estipulado un tiempo específico que usted nos destinó para esto. Quería saber si la podemos volver a contactar después que entrevistemos a xxxxx, porque xxxxx nos refirió a usted, pero todavía no la entrevistamos, entonces a lo mejor después de entrevistarla la podremos volver a contactar.

P: Sí, no, ningún problema. Me contactas y nos comunicamos y ahí vemos cómo lo hacemos.

E: Ya doctora y luego en el fondo la idea también es poder estar contactándola para los resultados, para la difusión y para que esté al tanto.

P: Genial, me encantaría.

E: Que esté al tanto ya. Ya doctora que esté muy bien ahí.

E2: Perdón, la ficha.

E: Sí, siempre se me olvida. Doctora la xxx le va a, lo último le queremos hacer algunas preguntas que tienen que ver con un perfil sociodemográfico de nuestros participantes, entonces son preguntas como su edad, su… cosas de ese estilo. xxx.

P: Sí. Mientras no salgan publicadas [ríe]

E: No [ríe].

E2: Hola doctora, son preguntas bien breves ¿su nombre completo?

P: xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

E2: Perfecto, ¿cuál es su edad?

P: 52.

E2: 52. ¿Nos podría decir su región y comuna de residencia?

P: xxxxxxx, xxxxxxxxx

[…]

E2: Perfecto, ¿recuerda la edad de su paciente?

P: No exactamente no, pero tiene cuarenta y tantos.

E2: Ya, eso era solamente. Así que muchas gracias doctora.

E: ¿Eso significa que a xxxxx usted la ve desde que es niña? O sea, ¿adolescente?

P: No, no, no.

E: No. Ella llegó…

P: No, no. A xxxxx la vi, sí, mucho mayor, por un cirujano que en realidad es amigo mío, pero que se sensibilizó porque tuvo una rotura espontánea de colon y eso le pareció muy raro dentro de las enfermedades que ve y ahí él me lo mandó.

E: Porque usted en la xxxx también ve pediátricos, principalmente.

P: Sí, pero también veo algunos adultos, sí […]. Es que acá en el hospital no puedo entre comillas ver adultos, algunos niños los prolongamos bien hasta adultos el seguimiento, pero es un hospital pediátrico, entonces no puedo…

E: Sí. Ah ya, pero en xxxx no es que…

P: No, en xxxx no hay un límite. Lo que pasa es que la mayoría entra como pediatría, pero pueden de cualquier edad.

E: Ya. Ah, y lo último. En ese sentido, ¿usted cree que hay más pacientes pediátricos en proceso de diagnóstico de enfermedades raras o más adultos?

P: Yo creo que los adultos están invisibilizados. O sea, no se diagnostican, no se sabe que su enfermedad siquiera es rara y por eso hay más niños. Y que los niños por las malformaciones congénitas, eso nos ayuda, porque ahí como que una malformación les suena a genética, entonces llegan más rápidamente.

E: Perfecto. Ya doctora, le agradecemos enormemente su tiempo. Que esté muy bien. Chao

P: Chao.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante (P): SD.T2S

E: Entonces, para comenzar doctora, podría preguntarle, eh, bueno, para que se presentara ¿nos podría contar de usted? ¿en qué institución trabaja? ¿cuál es su profesión? ¿a qué se está dedicando actualmente?

P: Ya. Yo me llamo xxxxxxxx, eh, soy genetista clínico, eh, bueno, eso es que hice mi especialidad en genética clínica acá en la xxxxxxxxxxxxxx y me estoy dedicando ya a esto hace más… como 12 años aproximadamente y actualmente estoy trabajando en el Hospital xxxxxxxx y en la Clínica xxxxxxxxx como médico genetista y apoyo también en área de Docencia en la xxxxxxxxxxxx.

E: Perfecto, y usted… ¿qué funciones desempeña específicamente con pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes? ¿cuál es su labor ahí?

P: Yo trabajo como genetista y la verdad es que la labor el genetista ahí es bastante importante, porque todo lo que es el diagnóstico de las condiciones o las enfermedades poco frecuentes o raras pasa a través, generalmente, del genetista, eh, y ahí, en ese sentido, trabajo en la clínica y en el hospital y me derivan generalmente de otras especialidades. La mayoría de los pacientes que veo por lo menos yo son más pediátricos, entonces me derivan endocrinólogos, neurólogos, los neonatólogos, los ginecólogos -porque también vemos a lo mejor mujeres embarazadas. Es como bien transversal los médicos que nos derivan a la especialidad de genética para que podamos ver a los pacientes que no saben lo que puedan tener o no tienen un diagnóstico y pueda ser que efectivamente detrás de esos síntomas que tienen pueda haber una causa genética. Entonces ahí, básicamente lo que yo hago una vez que se me deriva al paciente, eh, se hace una entrevista, o sea, una consulta como cualquier otro especialista, eh, se toman todos los antecedentes del mismo paciente, de los antecedentes familiares y luego se hace un examen físico, que básicamente un poco apoya la orientación del estudio genético que yo podría solicitarle al paciente. Y luego ya, bueno, tenemos los test y eso [sonríe].

E: Y en general usted ¿qué podría decir como de los perfiles de los pacientes? ¿le ha tocado pacientes como, muy variados, por ejemplo, en términos etarios? Había mencionado pediatría, pero igual le pregunto por si acaso. ¿Le tocan pacientes de todo, por decirlo así? ¿o ve con más frecuencia cierto tipo de pacientes? ¿cómo es ahí?

P: Perfecto, sí. Eh, mira, eso va a depender -a lo mejor si ustedes tienen otras entrevistas- del hospital donde uno trabaje, porque yo trabajo en otros lados y en otros hospitales son solamente por, por ejemplo, pediátricos, entonces uno no veía pacientes adultos.
El Hospital xxxxxxxxx xxxxxxes un hospital donde la distribución de los pacientes es a cualquier edad. O sea, veo pacientes adultos y niños. De todas formas, eh, la mayoría de las prestaciones yo las hago en pediatría. Tengo pacientes adultos, sí, y lo que me derivan de adultos es más, yo te diría, relacionado con cáncer, porque generalmente las condiciones que son raras o poco frecuentes uno ya las puede ver más manifestada desde, no sé, precozmente, en la infancia. Entonces, como que esos pacientes a lo mejor ya llegan desde la infancia, uno los sigue obviamente a través del tiempo hasta la edad adulta pero lo que más… claro, lo que más veo es pediatría y algunos pacientes que pueden ser derivados de adultos más son oncológicos.

E: Doctora, ¿le puedo preguntar cómo…? […] ¿cómo fue que llegó a relacionarse con el trabajo con enfermedades raras? ¿de siempre le interesó? ¿entró a estudiar de lleno para trabajar como genetista? ¿fue distinto? ¿cómo llegó a dedicarse a esto?

P: La verdad es que genética es una especialidad muy poco conocida en el ambiente médico y cuando yo decidí postular a la especialidad, eh, claro, ahí me puse como a analizar cuáles… eh, porque yo cuando egresé trabajé como médico general varios años y luego, cuando fui a postular a la especialidad vi como las opciones -y la verdad es que genética no es conocido- [sonríe], y ahí vi que el currículum de genética me interesaba muchísimo por lo que conlleva la especialidad en verdad. Eh, conlleva investigación, conlleva mucho estudio, diagnóstico, eh, y claro, y después cuando uno ya está o cuando ya está estudiando la especialidad, se da cuenta de la cantidad de condiciones o enfermedades que son poco frecuentes o raras ¿no cierto? y que no tienen diagnóstico, ya sea porque no existe el acceso al diagnóstico o porque los médicos desconocen ¿no cierto? de esas condiciones. Entonces, eso me atrajo demasiado y luego ya, cuando un egresa, el campo es súper necesario desde el punto de vista de la labor que uno hace, entonces uno ya se relaciona directamente ya con las enfermedades poco frecuentes porque es fundamental, yo siento, que en todos los equipos de trabajo que exista un genetista por lo mismo, porque las condiciones… es más, o sea, como su nombre lo dice, son poco frecuentes, pero si sumamos el global de todas estas condiciones poco frecuentes al final son súper frecuentes, de personas que tienen condiciones poco frecuentes. Y lo que uno tiene que saber, efectivamente, es conocer por lo menos de todo un poquitito, pero al menos… no saberlo todo, pero sí saber dónde buscar la información, a dónde pedir ayuda y esa es un poco la labor que hacemos nosotros los genetistas.

E: Y en ese sentido, desde su percepción, considerando su trayectoria, el trabajo que ha estado realizando, no sé si es que nos podría decir, eh, qué nos podría decir en torno a las enfermedades raras, cuál ha sido quizás el cómo se han ido desarrollando, al menos en lo que ha podido ver usted desde su labor.

P: Mira, yo considero que durante los últimos 5 u 8 años ha habido como un *boom* en como la pesquisa del diagnóstico de condiciones poco frecuentes, por la tecnología de los nuevos estudios ¿no cierto? moleculares de nueva generación han permitido, eh, de alguna manera que el acceso a los estudios sea mucho más accesible, al fin y al cabo, porque antes los estudios, eh, bueno, igual siguen siendo caros, pero era diferente. Antes uno, por ejemplo, estudiaba gen por gen, por ejemplo, si es tenía alguna hipótesis diagnóstica, entonces, eso encarecía mucho a los pacientes que sí podían pagarlo. Ahora, con los exámenes nuevos que existen de última generación uno puede estudiar muchos genes al mismo tiempo y con un costo un poco más reducido -pero igual es cierto que son caros ¿ah? -, eh, entonces, esto ha traído un beneficio para la investigación encuentro yo y, bueno, para la sociedad y pa' los pacientes porque, de alguna manera, eso ha permitido que hagan diagnóstico a enfermedades que no se conocían. O sea, actualmente, si mal no recuerdo, están conociéndose o relacionándose genes con enfermedades nuevas, como por lo menos creo que entre 100 o 50 al año, entonces, se ha aumentado en forma exponencial esto del conocimiento en enfermedades nuevas y eso ha beneficiado, siento yo, a los pacientes.

De todas formas, sigue existiendo una pequeña parte de paciente o de la población que, a pesar de que uno crea que pueden tener una condición genética, no tienen diagnóstico, y eso es porque, claro, los exámenes actuales están más enfocados en una parte de nuestro genoma, que se llama exoma, que es la que codifica al fin y al cabo [inentendible 09:25] función, eh... y ahora, como, lo nuevo está orientándose a estas otras regiones que se pensaban que a lo mejor no tenían relevancia. Entonces, todavía falta, obviamente, por conocer muchas cosas y para que muchos pacientes todavía puedan llegar a alcanzar un diagnóstico, pero siento que estamos súper bien encaminados, sobre todo en estos últimos años.

E: [...] Primero le voy a preguntar por las barreras quizás, mejor. ¿Qué consideraría usted que en CHile actualmente, eh... cosas que se presenten como barreras para el estudio, para el diagnóstico o para el tratamiento de enfermedades raras u otras dimensiones que considere usted?

P: Siento que una de las barreras es, eh, el acceso a los exámenes. Primero, porque muchos de los estudios no se pueden realizar en CHile, entonces ya ahí hay una primera barrera porque obviamente ya cuando uno quiere estudiar tiene que mandar para afuera y de alguna manera eso encarece porque, pucha, actualmente, como estamos, en las condiciones que estamos a nivel económico a nivel mundial, el dólar está súper disparado y como uno manda los exámenes pa' los países que trabajan en dólares o en euros, por ejemplo, entonces, al final los estudios se encarecen. Entonces, una primera barrera vendría siendo el acceso, uno porque, claro, los estudios no se hacen en Chile y segundo, porque también hacer exámenes en Chile también igual sería cargo de otra forma porque, claro, Chile es un país, hm, con una población no muy grande, entonces, hacer exámenes sabiendo que estas condiciones son poco frecuentes ¿no cierto? y que probablemente en nuestra población no sean muchos los pacientes que a lo mejor encontremos con una condición, entonces, también eso encarece mucho el estudio. Entonces, claro, la idea -y eso es lo que yo felicito un poco de lo que sé del proyecto, porque también trabajo en el proyecto desde el objetivo 1- es que existan estos tipos de estudios ¿no cierto? de investigación, porque de alguna manera los pacientes pueden acceder -sobre todo los pacientes de bajos recursos que se atienden en los sistemas públicos-, para que puedan acceder a los estudios.

Y lo otro, a lo mejor, de barrera, es como las políticas de salud, creo yo, ¿no cierto? como para el tratamiento. Porque uno es el acceso al estudio para hacer un diagnóstico, pero una vez que hacemos el diagnóstico ¿no cierto? ¿qué hacemos con esos pacientes que están diagnosticados? igual hay que tratarlos ¿verdad? entonces, en el manejo de los pacientes, eh, también yo creo que hay una barrera, un déficit, porque convengamos que hay muchos niños, por ejemplo -porque lo que más veo son pediátricos-, entonces, claro, a lo mejor accediendo a un diagnóstico no va a cambiar mucho el tratamiento porque a lo mejor no hay un tratamiento muy específico para esa condición, pero obviamente siempre conviene más saber que no saber porque sé a lo que me, esa condición trae pa' futuro. Y ya yendo como a un tratamiento, eh, por ejemplo, en el sistema público tenemos súper restringidas las terapias, los accesos a esos tipos de... de como, no sé, desde el punto de vista motor o desde el punto de vista terapéutico, con terapia ocupacional, fonoaudiología, entonces, igual siento que hay mucho por hacer.

E: EN términos de, con respecto a los tratamientos, eh, no sé si es que podría mencionar quizás... ¿usted identifica, por ejemplo, deficiencias que giren en torno específicamente al tema de los tratamientos para enfermedades raras?

P: ¿Específica...?

E: Claro, qué es lo que pasa con la situación de los tratamientos en Chile.

P: O sea, igual ahí hay condiciones que tienen un tratamiento específico. Obviamente que son condiciones que están, se manejan desde el punto de vista del, o sea, o son... se utilizan medicamentos de alto costo ¿no cierto? como la atrofia muscular espinal o la, o algunas mucopolisacaridosis, que tienen tratamientos específicos, enzimáticos y, claro, también los tratamientos son súper caros y de alguna manera, si bien algunas condiciones tienen acceso a través de la LRS, también hay otras condiciones que quedan fuera de la LRS y el acceso a los tratamientos es súper complejo y muchas veces los familiares tienen que abordar el tema más desde el punto de vista judicial hacia, ¿no cierto? hacia el Ministerio de Salud para poder conseguir tratamiento. No sé si te respondo bien la pregunta que me quieres hacer.

E: Sí, perfecto. Muchas gracias doctorea. Y ahora, para ir finalizando con este tema, me gustaría preguntarle, así como le pregunto por barreras, por deficiencias, como por cosas problemáticas por decirlo así, me gustaría preguntarle por fortalezas que usted pueda identificar, que sean propias de acá de CHile, para el manejo de enfermedades raras. Qué considera usted que sea como fortaleza acá, por decirlo así.

P: Yo considero que una fortaleza de Chile es el equipo humano que trabaja, por ejemplo, desde el área de, por lo menos de la genética, que es obviamente donde yo más tengo contacto, porque siento que a pesar de que estén con muchas dificultades, eh, siempre perseguimos... el hecho, por ejemplo, de tener un registro nacional de pacientes con enfermedades poco frecuentes, que no lo hemos logrado pero, a pesar de las restricciones y las dificultades, eh, queremos siempre como el beneficio de los pacientes, ya sea obtener un registro de estas condiciones, eh, o siento que -y lo veo a través de mis colegas porque, eh, como somos, por ejemplo, los genetistas somos muy poquititos, el grupo humano debe ser de menos de 40 genetistas en Chile-, entonces, yo veo como ellos también, eh... se la juegan por el paciente ¿no cierto? consiguiendo a lo mejor financiamiento para los estudios o como que, de alguna forma, eso, creo, generar esas redes entre los mismos, eh, interdisciplinarias entre los mismos médicos o entre los equipos, eso es súper importante. Eso creo que es una fortaleza del país. Lo otro es la burocracia, que encuentro que eso es lo complicado. Muchas veces uno puede tener muchas buenas ideas y quedan como ahí, como... como en la idea, porque cuando uno la quiere ejecutar, y pasa, pasa, porque yo me acuerdo que estuve ayudando en la secretaría de la rama de genética y ahí muchas veces, claro, uno tiene muy buenas ideas, quiere ejecutarlas y pasan los gobiernos y al final se quedan ahí como más guardadas. Pero yo creo que el hecho de que todavía tengamos esas ganas de seguir haciendo esas cosas bien yo lo rescato. Y además que existan grupos de investigación que estén interesados en las enfermedades poco frecuentes; también eso es un plus, porque uno puede pensar que, al ser poco frecuentes, uno tendría menos interés, pero no es así porque, como existen estas instancias como, por ejemplo, la liderada por la Dra. xxxxx, eso también lo encuentro súper positivo.

E: En ese sentido, ¿usted ha participado como, por ejemplo, en instancias de planificación o de evaluación, quizás a nivel estatal? ¿le ha tocado participar en mesas de trabajo?

P: Sí, sobre todo cuando se generaron las guías GES hace muchos años atrás. Ya no me acuerdo, no me preguntís' qué año, pero me acuerdo que estuvimos, sí, efectivamente en mesas redondas para hacer esas guías y ahora, en el último tiempo la verdad es que también me han llegado algunas invitaciones, pero no he tenido el minuto para poder, eh, sentarme como a estar más seguido en las reuniones. A lo mejor he participado en una, pero las que sí me acuerdo, en esos muchos años atrás, para las GES, que ahí sí era mucho más seguidas.

E: En realidad le pregunto para que nos cuentes quizás cómo es la experiencia, cómo fue quizás, cómo se dieron las dinámicas en estos equipos de trabajo, cómo fue el diálogo, la comunicación, el tratar de empujar cosas. Eh, cómo ve usted como la situación, quizás, desde el lado de la planificación, claro, desde la evaluación.

P: Sí, eh, mira, la experiencia fue bastante positiva la verdad porque se organizaron varias reuniones, eh... eran presenciales -ahora lo bueno es que existen las reuniones virtuales- y en esas reuniones presenciales estaban conformadas por equipos multidisciplinarios. Había gente de la parte central, desde el ministerio, y gente desde el punto de vista de salud de los médicos que abordaban o que tenían relación con esa patología que, por ejemplo, no sé po', yo participé por ejemplo en las guías GES de las cosas de defectos del sistema neural. Entonces, había neurocirujanos, había neurólogos, habían genetistas. Había como variados especialistas y fua bastante positivo encuentro yo, porque, eh, lo que encontré efectivamente bueno es que nos invitaron a muchos a participar, entonces no solamente cuando... no sé, cuando participa solamente un equipo, las guías quedan a veces como, no sé, como deficitarias, pero al participar los equipos multidisciplinarios yo creo que surgieron muy buenos protocolos y guías GES en esos tiempos. Que fue eso la base de hecho, yo creo, que para actualmente las que se han seguido. A lo mejor se han modificado un poco algunas cosas, pero bien, no, yo encuentro que la experiencia fue súper positiva. Hablo de esa época porque es cuando más participé, porque en verdad ahora con una o dos reuniones de verdad que no podría hablar u opinar, pero sé que existen porque me han llegado invitaciones y ahí a lo mejor hay otros genetistas que participan más activamente, como el Dr. xxxxx, la Dra. xxxxxx, el DR. xxxxxxxxxxxxxx, ¿ya? ellos sé que están más activos en esas reuniones.

E: Y con organizaciones, ¿ha tenido encuentros, le ha tocado estar en trabajo con, no sé, con organizaciones sobre enfermedades raras?

P: Tú te refieres a con pacientes, ¿verdad?

E: Sí.

P: Ah ya. Eh, tengo, o sea, hm, sí, pero no he trabajado tan de cerca. Por ejemplo, he participado en actividades que han realizado, por ejemplo, la Fundación xxxxxxx, eh, ¿qué más? eh, o los pacientes con fisura labio palatina, también trabajé muchos años en la Fundación xxxxxxx, eh... sí También he tenido pero no ha sido un seguimiento así como por mucho rato, sino que, no sé,

dos años, eh... también llevé contacto con, por ejemplo, con la Asociación de talla baja, pero, eh, como son momentos más, ocasiones más puntuales, no así como un seguimiento pa' saber como en, no sé, más en profundidad, como yo creo que lo han hecho otros. Imagino que la xxxxxx, tengo la impresión de que ella ha participado o participa más activamente con las familias con [RED/REV 22:13], por ejemplo. Esa es mi impresión, no lo sé, pero sí yo he participado, pero en forma más puntual y, bueno, entretenida también porque, de alguna manera, cuando uno puede hacerlo ¿no cierto? eh, puede participar conociendo más el lado humano, eh, porque claro, uno hace, no sé, seminarios, pero también, como son, no sé, unas jornadas de una mañana, una tarde, eh, uno tiene más cercanía con los pacientes y es distinto ver al paciente solamente en la consulta ¿verdad? por el rato que, no sé, los 30 minutos, 45 minutos que uno pueda compartir y además ve cómo a nivel de todos los... cómo es el desarrollo de un grupo de pacientes que tienen esa misma condición.

También participé, ahora que me acuerdo, con pacientes de albinismo ¿ya? me acuerdo o con androplasia ponte tú, también, sí. Pero lo encuentro, eso también es muy motivador, tanto para el profesional encuentro yo, como para los pacientes. Yo creo que esas son instancias súper productivas, esos encuentros que se dan.

E: Doctora, me gustaría que pasáramos, quería hacerle algunas preguntas relacionadas con lo que me menciona ahora, pero más dirigidas hacia la paciente que le había mencionado [...]. Ya hablando más de el caso de xxxxx[...] quería preguntarle cómo fue quizás, bueno, vamos a hablar de su experiencia con ella, pero quisiera partir preguntándole cuáles cree usted que han sido o que son las principales dificultades que xxxxx, su paciente, ha tenido para enfrentar como el proceso de la enfermedad en el tiempo que usted la ha visto.

P: Yo creo que, en el caso de la xxxxx, por ejemplo, ella es una paciente que fue derivada en la adolescencia, como a los 15, 17 años. Entonces, ahí ya el contexto lo pone un poco más difícil creo yo, porque claro, como acercarse a un adolescente es un contexto súper diferente que a un, no sé, a un niño de dos años, por ejemplo. Ehm, y porque ya los adolescentes, ya, de hecho, la adolescencia es compleja y más cuando, en este caso, me acuerdo que xxxxxx no tenía, no le había llegado su periodo, si mal no recuerdo, entonces, ahí fue que partió todo con la matrona o con la ginecóloga. Partieron estudiándola y después llegó ya a una genética porque, claro, no se sabía cuál era la causa exacta de esta menorrea. Eh, y yo creo que, claro, por un lado, cuando fue vista en genética, le tomamos varios exámenes antes de participar en este estudio de investigación. Me arrojaban que estaban normales y luego decidimos que, dado que no encontramos una causa como genética que explicara esto, fue que, eh, decidimos, eh, decidí yo presentarla ¿no cierto? al grupo y la aceptaron para hacer el estudio Aunque igual tengo que comentarte que tampoco se encontró la variante genética exactamente que hacía el diagnóstico de Rokitansky ¿ya? de hecho, ella probablemente va a ser candidata si es que hacemos otro estudio que se llama Genoma, a lo mejor ella va a... a tener que participar si es que ella quiere, obviamente, pero así logramos por lo menos tener una aproximación diagnóstica a lo que tiene, porque el Rokitansky que tiene explica una de las causas que ella tiene, pero no explica todo, todo, todo, porque también tiene una cardiopatía, tiene otras cosas y no son explicadas por el Rokitansky y por eso es que no hemos, y bueno, no se ha encontrado la variante genética en verdad.

E: Y ahora, pensando, bueno, pensando siempre en xxxxx, no sé si es que a usted le tocó conversar con ella, no sé cómo fue la relación ahí entre paciente y doctora, pero ¿cómo siente usted que la enfermedad...? ¿de qué manera quizás la enfermedad ha influido según usted en la vida de xxxxx? ¿ha tenido influencia, quizás, sobre sus relaciones familiares, sobre su vida personal, sus relaciones, etcétera? ¿cómo lo ve usted?

P: Yo recuerdo que ella era, o es hija única y tiene una relación súper cercana con la mamá y la mamá la apoyaba bastante ¿ya? bastante, bastante. Ahora, claro, dentro del área familiar yo creo que tenía su contención, eh, pero probablemente desde el punto de, no sé po', como más social, con los amigos o las amigas, eh, yo no ahondé mucho en los amigos o amigas. Sí conversamos que, eh, ella estaba estudiando medicina pero después ella congeló y yo me imagino que ese tema de congelar probablemente, mi impresión un poco, cuando yo conversé con ella, también yo creo que debe haber influido mucho este tema por el cual ella estaba pasando del estudio genéticos y de todos los temas como de salud que ella traía y probablemente ella en un inicio a lo mejor eligió medicina por ese motivo y después se dio cuenta de que no era lo que le atraía, yo creo que sí ha influido en ella. Eso es mi impresión ¿ah? conste, porque yo no es que me lo haya comentado ella porque... mi impresión fue que yo creo que sí, el hecho de estar en este proceso de diagnóstico y saber lo que, ponerle un nombre a lo que ella padecía, influyó más dese el punto de vista social que familiar; familiar yo encuentro que tenía una buena contención. Y además yo creo que también influía, eh, porque -no sé ahora, pero por lo menos en ese minuto, tenía 19 años- no había tenido como relaciones de pololeo, que a veces uno sí espera que tengan los niños cuando adolescentes. Entonces, yo creo que este tema médico también debió haber influido en eso.

E: Usted nos contaba que xxxxx llegó en la adolescencia por una derivación. No sé si es que nos puede contar para efectos de la entrevista cómo fue la trayectoria de xxxx, cómo fue el paso entre especialista, no sé si recuerda bien eso.

P:xxxxxx en el 2018 fue evaluada por el equipo de ginecología del Hospital xxxx y fue derivada ahí producto, o sea, desde APS por esta menorrea que tenía y, eh, usaron los estudios por el equipo de ginecología y ahí se pesquisó a través de exámenes hormonales, exámenes de imagenología, que tenía como una malformación a nivel como genital ¿ya? estoy hablando de los genitales internos. Y dado que no se encontraba el porqué puede haber sido eso, porque también, o sea, genitales y aparte, eh, nefrológicos, porque ella es monorrena, tiene un sólo riñón. Entonces, se derivó a genética para saber el porqué o la causa de todas estas alteraciones y partimos con los exámenes que generalmente se parten, que es el cariograma, por ejemplo, que es para, eh, porque tenía ella algunas características para pensar en trastorno cromosómico, que se descartó con ese estudio, y después se hizo otro estudio me acuerdo y después llegamos a este examen de investigación, que era el exoma, porque no había otra hipótesis diagnóstica. Inicialmente la mía siempre fue como algún trastorno cromosómico en verdad, que no se pudo confirmar porque salían normales los exámenes de los cromosomas y ahí obviamente que, como los exámenes genéticos se demoran harto, yo creo que estuvimos por lo menos un año en ese proceso, o no sé, no un año, no sé po', 8, 10 meses probablemente, hasta que le presentamos este estudio de *sidetrack*. Y luego llegó la pandemia y la vi sí después, pero yo creo que hace más de un año que no la veo más o menos. No ha vuelto.

Cuando los pacientes generalmente se controlan en genética y ya están como bien encaminados con un diagnóstico y todo, generalmente los controlamos una vez al año, y a ella yo creo que hace más de un año que no la veo, probablemente. Sí, más o menos Ese fue como el proceso mío junto con la xxxxx.

E: ¿Qué impacto cree que pudo haber tenido para su paciente el encontrarse con este diagnóstico? a pesar de que no sea, claro, porque ella también me lo mencionaba. Es un diagnóstico, pero que todavía están como viendo como las causas, tienen que ver hartas cosas.

P: Sí, no está 100% completo.

E: Claro, pero ¿Qué impacto cree usted que pudo haber tenido para xxxxx el haber recibido ese diagnóstico?

P: Eh, yo creo que... yo creo que es algo súper potente desde el punto... porque, al fin y al cabo, la afectación de ella también es un tema como, entrecomillas que afecta como un poco la, el tema femenino ¿no cierto? porque muchas mujeres también se proyectan, no sé, desde el punto de vista de la maternidad y ella, al tener una malformación en ese aspecto, en esa área, eh, probablemente ella también se deba ver como coartada de sus sueños como mamá. Yo creo que ha sido complejo, de todas formas ¿ya? eh... el conocer como que presenta alguna dificultad ginecológica, porque siento yo que es así, diferencia no sé, probablemente un paciente que tiene impresión, que a lo mejor tiene un trastorno de las extremidades. Es diferente porque, claro, te afecta la extremidad, pero tú igual puedes seguir desarrollándote desde tu esencia, no sé, o como de la procreación y acá igual se ve como coartado eso. Y a las mujeres les afecta, si también vemos, por ejemplo, pacientes con infertilidad que a lo mejor no tienen una causa anatómica y también les afecta. Yo creo que ella, de todas maneras, debió haber sido complejo y duro enfrentar todo este proceso.

E: ¿Y usted pudo percibir, quizás, algún...? quizás llevándolo más al plano del estado de salud de su paciente, no sé si, eh...

P: ¿Tú dices desde el punto de vista emocional? ¿o desde el punto de vista como más médico?

E: Quizás salud, prefiero dejarle la pregunta más abierta y que usted considere salud en cualquier dimensión que usted considere pertinente, pero ¿usted pudo apreciar quizás cambios en el estado de salud de xxxxx una vez teniendo el diagnóstico o no? ¿siente que pudo haber percibido diferencias o cambios al momento de ver a xxxxx post-diagnóstico?

P: Sí, yo siento que sí. Pero insisto que yo la vi después, eh, una pura vez y después no ha vuelto a control. Entonces, yo siento que en esa consulta, sí, no té cambios, eh... uno intenta apoyarlas desde todas las aristas al fin y al cabo, pero ahí, ese es el problema que tenemos muchas veces también en el sistema público porque, por ejemplo, no... o sea, yo creo que también dentro de este proceso, lo que yo siento es que los pacientes tienen que estar súper acompañados por un equipo de salud mental, que eso es súper deficitario en el sistema de salud pública porque en verdad no, o sea, existen, pero que en otras condiciones nuevas, el acompañar a un paciente

que a lo mejor se le entrega una noticia difícil, entonces, casi que uno hace las veces de... de psicólogo para este proceso. Pero claro, eh, yo no, uno como médico estás con ene de pega ¿no cierto? no puedo estarle haciendo, no se puede, es imposible ¿no cierto? seguir a un paciente de forma semanal o cada 15 días, una vez al mes, no se puede. Entonces, ahí uno intenta derivar ¿no cierto? a los pacientes a los equipos de APS, eh, de salud mental si es que tienen horas, pero yo por lo menos sí noté diferencias en su estado emocional. Y de seguimiento, claro, no te podría decir qué ha pasado tan después. La operaron, la controlé cuando se le entregó la información y todo, pero después ya no la he vuelto a ver en forma presencial. A lo mejor alguna vez tuvimos un intercambio de correos y cosas así, pero nada más.

E: Me imagino que estos cambios emocionales es algo que se ve seguido igual al momento de tratar pacientes ¿o no? no sé si esa es su experiencia, pero puedo imaginarme que el encontrarte con un diagnóstico te va a generar un impacto, sea para bien, para mal o para las dos. ¿Qué opinión puede tener usted, quizás sobre...? claro, usted me mencionaba, entre las barreras, el problema del acceder a un diagnóstico. ¿Qué opinión tiene usted sobre estas dificultades en términos generales? no necesariamente para su paciente, pero para pacientes con enfermedades raras en CHile. ¿Qué es lo que se puede mejorar? ¿qué es lo que se debería trabajar? ¿qué es como lo que falta quizás en términos como para superar dificultades relacionadas a los diagnósticos? ¿qué siente que podría llegar a faltar en Chile para eso?

P: Yo creo que falta mucho recurso humano todavía, sobre todo desde los equipos de salud mental, o de los equipos de... de terapias, o bueno, incluso, cualquier especialista en verdad. Nos pasa. Para poder acceder a una hora con genética pueden pasar meses, o no solamente con genética, sino que puede ser cardiología o puede ser cualquier especialidad. Y sabes que igual pasa también, o sea, pasa también en el sistema privado. Lo que pasa es que el paciente que se atiende en el sistema privado tiene la posibilidad de "si no voy a la clínica A, voy a la clínica B o la C", el paciente que se atiende en el sistema público tiene que esperar hasta que le toque porque ese es el hospital que le toca, al fin y al cabo. Entonces, siento que eso, que el déficit de personas, de como de personal es una piedra de tope bastante importante. Claro, porque de alguna manera, probablemente, si uno pudiera, por ejemplo, tener más horarios, no sé, o trabajar con más genetistas -porque en el hospital estoy solamente yo-, a lo mejor uno puede tener, el paciente tiene más acceso a que uno lo pueda volver a controlar y no esperar mucho tiempo más o hacer un sobrecupo o verlo en el pasillo. Yo no hago eso, pero hay otros médicos que, como no tienen horas, uno lo puede ver en el pasillo al paciente, que eso no corresponde [inentendible 41:55]. Es que eso es súper importante para que, obviamente, el paciente se sienta acompañado en todo su proceso, y no solamente en enfermedades raras, creo yo, sino que, en cualquier condición, en una cirugía, en un cáncer, en lo que sea.

E: Y en términos de diagnóstico, en ese sentido, ¿usted nota diferencias, por ejemplo, entre sistema público y sistema privado al momento de hablar de acceso a diagnósticos?

P: ¿En la atención dijiste? es que se me cortó.
E: Le preguntaba si es que, hablando sobre el acceso a diagnóstico, usted identifica diferencias entre sistema público y sistema privado. Si es que hay más acceso entre uno u otro, si es que es distinto. Qué ventajas hay en uno, qué ventajas hay en otro, cómo es la relación entre ambos sistemas respecto a acceso a diagnóstico.

P: Yo creo que, eh, obviamente que el acceso en sistema privado es mayor, en el sentido de que los pacientes pueden costear los exámenes sin ninguna dificultad, al fin y al cabo, pero el modo de trabajar es similar porque, como muchos estudios no se hacen acá en CHile, igual los tenemos que mandar para afuera. Entonces, ya sea que el paciente se atienda en el sistema público o en el privado, para nosotros, desde el área de la genética, en verdad es lo mismo y los costos son los mismos, ya sea que se atienda por sistema público o privado porque, al no estar estos test codificados por FONASA -porque como no se hacen en Chile-, tampoco son codificados por la ISAPRE, tampoco son cubiertos por ningún servicios de salud, entonces, al final el paciente igual tiene que reembolsar todo el estudio, ya sea que se atienda en sistema público o privado. Entonces, el costo del examen es igual y como la forma de trabajar es la misma, o sea, uno pide la solicitud o uno informa a la familia del test que se requiere para hacer un diagnóstico y luego se hace el test y están los resultados. En el tiempo en que uno, o bueno, claro, cuando uno pide el estudio hasta que se hace el estudio, eso sí que es diferente, esa brecha de tiempo en el sistema público con el privado porque muchas veces el paciente en el sistema privado, como sí tiene el acceso económico, puede pagar el examen, no sé, a lo mejor la semana que sigue o el mes que sigue, pero un paciente que se atiende en sistema público, yo me doy cuenta de que pasan algunos meses para acceder a que él se consiga el dinero para poder costear el examen, o hacer el trámite con asistente social, o sea, como mucho más engorroso en ese sentido.

E: Bueno, nos estamos quedando con poquito tiempo así que me gustaría aprovechar de hacerle unas últimas preguntas específicas con su paciente y terminamos con preguntas más generales [...]. Bueno, yo le pregunté sobre el proceso de diagnóstico con xxxxxx cómo fue un poco eso, pero no le he preguntado tanto sobre el tratamiento. ¿Cómo fue eso con ella? ¿cómo lo abordó usted como profesional? ¿cómo lo abordó ella como paciente? y ¿cómo considera que ha sido la experiencia? yo sé que usted no la vio mucho más después del diagnóstico.

P: Claro, porque ahí básicamente uno un poco hace la aproximación diagnóstica y, como ella tenía más un tema urogenital, el manejo era por el especialista, que era la ginecóloga. Entonces, ahí la ginecóloga es quien la controla para ver todo su tema hormonal y justamente con los dilatadores y todo eso. Entonces, claro, nosotros como genetistas hacemos como el diagnóstico, en algunos casos sí el seguimiento, dependiendo de la condición y sino el seguimiento, cuando nosotros no somos los que tenemos que, porque no tenemos mayor influencia en el tratamiento, el control es como una vez al año más o menos, para ver ¿no cierto? y hacer este seguimiento y ver cómo está el paciente, si hace falta derivarlo a otro especialista, por ejemplo. Sé que ella ha estado con ginecología.

E: Y alguna vez ella antes de tener un tratamiento un poco más definido, ¿ella le comentó sobre expectativas de tratamientos? ¿tenía alguna idea ella sobre cómo podría tratarse? ¿se lo comentó, o no lo recuerda?

P: No recuerdo, la verdad, en el caso puntual de la xxxxxxxx. Ahora, por lo general yo cuando hablo con los pacientes, siempre conversamos que muchas veces las condiciones genéticas, eh, o sea, no hay manera de revertirlas, porque cuando uno tiene, uno trae una constitución que es para toda la vida. Entonces, esa constitución yo la voy a tener siempre y, claro, uno puede

manejarla, tratarla, pero no van a haber muchas modificaciones o muchos cambios, por lo menos hasta el día de hoy. No hay nada que pueda revertirlo, ¿cierto? no hay terapia génica que pueda cambiar mi alteración constitucional con la que yo nací. Antes hablamos un poco de eso y, claro, hay tratamientos específicos a lo mejor, por ejemplo, en el caso de ella -que también nació con una cardiopatía-, se opera la cardiopatía o el tema ginecológico se maneja con la ginecóloga. Eh... pero claro, ella siempre va a tener, eh, o llevar esa condición.

E: No sé tú, Anto, si es que tienes alguna consulta que hacerle a la doctora, alguna pregunta que se te venga.

P: ¿Soy la primera doctora a la que le hacen una entrevista o ya tienen algunos otros entrevistados?

E2: No, tenemos más. Llevamos como 4 en total.

P: Ah, qué bueno

E2: Sí. Yo quería preguntarle por alguna parte que también nos interesa considerar en la investigación, que es cómo ha sido para usted la experiencia de tratar médicamente a personas con enfermedades raras. Qué implicancias ha tenido como en su ámbito profesional o personal el vincularse con pacientes con enfermedades poco frecuentes.

P: O sea, de todas maneras, hay casos y casos ¿cierto? hay casos que te tocan más que otros y yo creo que uno, eh, emocionalmente te afecta. Afecta cuando tú ves, por ejemplo, estos como desequilibrios, desigualdades que existen en, en no sé po', las personas que se atienden en el sistema público y en el privado Te afecta el hecho de que hay casos que son mucho más severos que otros; te afecta que haya pacientes que... que se atienden en la Clínica xxxxx, por ejemplo, hay niños que sabes que tienen un pronóstico súper malo, que van a, y que tienen, no sé, pueden fallecer en el primer año de vida. Eso es, como que emocionalmente es una carga bastante fuerte encuentro yo. Imagino que también les debe pasar a los neurólogos y otros especialistas que también ven enfermedades que a veces son complejas. EH, pero uno trata de siempre tener como una salida de ese estrés o esa carga que tiene para manejarse bien po', para estar disponible para los pacientes.

E2: Y sobre esa carga que menciona, ¿usted alguna vez ha requerido apoyo profesional, por ejemplo, para tratar con pacientes?

P: No, gracias a dios no. Mira, yo desde antes yo siempre he tratado paciente como, yo diría como de alta complejidad, porque antes de estudiar genética, yo estuve incluso como, eh, trabajando -no sé si ustedes conocen del procuramiento de órganos, que es para los trasplantes, para la gente que es donante. Entonces, estuve trabajando para el sector oriente mucho, bueno, no mucho tiempo, en verdad fue un año. Y ahí lo que yo veía eran los pacientes que llegaban a la urgencia, ponte tú, o que quedaban muy graves en la UCI y que podían caer en muerte cerebral, entonces teníamos que después, eh, certificar la muerte cerebral, hablar con la familia para todo el tema del pedir como los órganos para hacer el trasplante. Eso también es súper delicado, yo también, eso, eso sí que era muy potente, mucho más potente siento que yo que

estos, como el trato con los pacientes con enfermedades poco frecuentes o más complejas. Acá, a ciertos casos a lo mejor yo digo "oh, pucha", este paciente como que te llama la atención. Pero el resto como que en verdad no porque, no sé, probablemente tengo otras instancias donde me enriquezco para esa carga, no sé. La familia, el deporte, me gusta hacer deporte, no sé, subir cerros, hacer *trekking*, el contacto con la naturaleza, no sé. Pero nunca me he visto, o sea, nunca he tenido ningún problema así como para tener que consultar y tratarme con un especialista o con un psicólogo. No.

E2: Entiendo. Y yo, lo último que quería consultar también tiene que ver con el rol que juegan los cuidadores muchas veces con los pacientes con enfermedades poco frecuentes. No sé si en el caso de xxxx, por las características de su condición de salud requiere tanto de un rol de un cuidador externo.

P: No, no, no hace falta porque en verdad ella tiene, es autovalente, independiente, eh, no. Ella no.

E2: Ya, entiendo. Y pensando, por ejemplo, en enfermedades que requieren de cuidadores. ¿Qué necesidades ve usted desde su rol de médico que son más relevantes de considerar en función de los cuidadores? por ejemplo, apoyo social, apoyo económico, no sé. ¿Dónde usted ha visto ahí que los cuidadores puedan requerir algún tipo de necesidades que no están siendo cubiertas?

P: Yo lo que te puedo comentar es que hay muchos pacientes que tienen condiciones genéticas y sobre todo que tienen algún grado de retraso en su desarrollo o problema cognitivo que postulan a ¿cómo se llama esto? ah, se me olvidó el nombre en este minuto, pero les dan como subsidio en el sistema público, y ese subsidio que les dan va a depender también del grado de seriedad que tenga la condición. No sé los montos, no me preguntes porque no sé, pero le permite por ejemplo a la familiar, a lo mejor, costear en gastos del niño, no sé, en pañales o en terapias, por ejemplo, eh... entonces, yo creo que desde ese punto de vista están un poco más contenidos que a lo mejor desde el punto de vista más emocional, que es lo que hemos hablado antes en verdad. Yo creo que ellos no tienen un acceso más abierto a terapias como de contención o no sé, de terapias psicológicas porque lo que yo veo es que muchas veces de repente cuando tratamos a un paciente, por ejemplo, con una condición neurológica, una condición grave de una enfermedad rara o poco frecuente, siempre hay uno de los padres que a lo mejor tiene que dejar de trabajar, mantenerse llevando a los niños a las terapias, a los controles médicos, se está full dedicado justamente a ese hijo o a ese niño y eso también requiere un apoyo o contención emocional. Pero desde el punto de vista económico, en cierta manera, un poco está más subsanado que lo otro. Creo que el debe es más como desde la contención emocional. Bajo mi percepción, es eso.

E: Y respecto a este tema de cuidadores, ¿usted conoce normativas o políticas públicas, políticas en donde estén incluidos los cuidadores como actores dentro como de... claro, de la dinámica paciente-enfermedad-profesional médico, etcétera?

P: ¿Como que hayan leyes? no, no sé, no. No, solamente sé de estos subsidios que tienen los niños que tienen necesidades especiales, pero para los cuidadores desconozco en verdad, no estoy segura. No lo he estudiado este último tiempo.

E: Ya, le voy a hacer solamente la última pregunta [...]. Respecto de políticas, leyes o programas que usted conozca, ¿qué opina sobre ellos y qué opina sobre el papel de los cuidadores dentro de estas normativas?

P: Te refieres como a las leyes... no entendí la pregunta, ¿cómo fue?

E: Eh, políticas, programas o leyes que apunten al tratamiento o al diagnóstico de pacientes con enfermedades raras. ¿Qué opina sobre la situación de, por ejemplo, la LRS y qué opina sobre el rol que tienen los cuidadores dentro de estas dinámicas?

P: Ah, ya. O sea, de la LRS lo que yo creo es que, o sea, es una buena ley, obviamente, pero es insuficiente, porque solamente contempla ciertas patología al fin y al cabo. Entonces, es una buena ley en el sentido de que ayuda a los pacientes sobre todo con terapias de alto costo, pero es insuficiente. Y en relación a los cuidadores, eh, es que... ¿te refieres como el impacto que tenga esa ley en los cuidadores?

E: Quizás más bien como cómo incluirlos, si es que es necesario incluirlos dentro de estas leyes o no y si es que lo es, de qué manera podría ser.

P: O sea, bueno, lo que hablamos recién po', Yo creo que sí po', está al debe con... yo creo que debiera existir políticas de salud pública, yo creo que debe ser algo universal, ni siquiera debe ser como [sonríe], pero sí, yo creo que está al debe eso y de que deberían incluirse, si se puede, sí po'. La salud de los cuidadores es fundamental, o sea, es fundamental porque el paciente depende justamente de su cuidador, y si el cuidador no está bien, porque a veces vemos cuidadores que están sobrepasados con el cuidado ¿no cierto? el niño no va a estar bien tampoco o pueden recibir maltrato. Es fuerte. Sí.

E: [...] ¿Qué edad tiene?
P: 40
E: ¿Profesión?
P: Genetista
E: ¿Dónde trabaja?
P: Hospital xxxxxxx y Clínica xxxxxx
E: ¿Comuna de residencia?
P: xxxxxxxxxx
E: Muchas gracias doctora, estamos en contacto.

[La entrevista se da por finalizada]

Participante (P): SD.T3S

E: Para que lo tengas presente y como respaldo al consentimiento que firmó online, necesito dejar en el audio constancia de que acepta participar en la investigación, entonces si me lo puede plantear en sus propias palabras.

P: Sí, sí, aceptó participar en la investigación… eh, propuesta aquí.

E: Súper. Muchas gracias. Entonces, de lo que estábamos conversando recién: conocer primero un poco su contexto laboral, institucional, ¿en qué instituciones están trabajando actualmente?, si nos puede comentar, en el marco de la entrevista.

P: Ya. Bueno. Yo trabajo en varias instituciones, la verdad. Tengo mi… trabajo principal, que es… hago jornada completa en el Hospital xxxxx de cxxxxxxxxxx, como medico genetista, este, en este momento estoy a cargo de la unidad de genética adultos… en donde, principalmente, veo pacientes que son mayores de 15 años, con sospecha de enfermedades genéticas, eh… algunos de los cuales son pacientes, por ejemplo, con sospecha de cáncer hereditario -que es un área que está en, en, en desarrollo… fuertemente en el área adulto-, pero también otras enfermedades neurodegenerativas, eh, problemas cardiacos, eh, musculares, eh, malformaciones, etc. […] problemas de perinatología, fertilidad, em… bueno, aparte del trabajo en el Hospital xxxxxx, también trabajo en la red privada, en el, eh, en el xxxxxxxxxxxx que queda acá en xxxxxxx, y hago algún par de horas a la semana, la verdad, y ahí hago consultas sin edad de límite. Así que, allí, atiendo tantos niños como adultos. Eh, aparte de eso, tengo un emprendimiento de telemedicina -que se llama Tú Genetista- donde, también, hago teleconsultas; también, tanto para niños como para adultos. Y, aparte de eso, colaboro con la Universidad de xxxxxxxx y soy apoyo académico de la Universidad xxxxxxxxxxxxx. En años anterior, prepandemia, realicé labores de docencia en pregrado -haciendo un… un electivo de genética clínica- y, actualmente, estoy participando en un diplomado de neurociencias. ¿Ya?; el que es como parte de un, del programa de, de posgrado que ofrecen y que esta integrado a la beca de neurología adulto que tiene la Universidad xxxxxxxxxx. Aparte de eso, también participo… en… lxxxxxxxxxxxx, porque soy el presidente de la rama de genética este año.

E: Super interesante. Ya, entonces, claro, tienes hartas diferentes pasadas por el mundo de la salud, diferentes perspectivas institucionales, también. ¿Y desde que momento en la trayectoria profesional que has tenido, eh, se inició el vínculo con las enfermedades raras?

P: Ah. Yo creo que esto tiene que ver -un poco- con el, con, con el momento en donde empecé a darme cuenta que me gustaba la genética. ¿ya? Eh… a mí, la verdad, es que antes de… de entrar a medicina me llama la atención la genética. Incluso, busqué un poco sobre… eh… como se podía estudiar en la universidad la genética, eh… pero más desde un punto de vista como ingeniería, ¿ya? -incluso tengo un par de amigos que son bioingenieros-, eh… pero… pero, finalmente, como que no encontré nada dentro de las opciones… eh… como ligadas también a la salud, o a la aparte más práctica. Entonces, terminé en medicina, y en medicina transité por varias especialidades, pero cuando empezamos el internado, y mi me empe… me empecé a dar cuenta que me llamaban la atención, justamente, los pacientes que tenían condiciones poco frecuentes, o que muchos médicos no, no, o que no contaban con diagnóstico, o que muchos médicos no manejaban el diagnostico con el que venía. Y, en particular, me llamo mucho la atención las familias, igual -cuando estaba en

pediatría-, y, eh, la familia consultaba en el servicio de urgencia -eran justamente las familias de personas que tenían enfermedades poco frecuentes-; aquellas que eran... estaban más involucradas con el problema de salud, nunca era… eh, una sobrestimación ir a la urgencia -en ese caso- y, eh… y manejaban mucho más su, su historial clínico, y eran mucho más agradecidos también. Entonces, como que lo encontré, también, como más gratificante poder, ah, eh, participar en, en… en el proceso de atención en salud en personas que estaba afectas -en familias, en realidad-, que estaban afectadas por enfermedades poco frecuentes.

E: Entiendo. Y pensando un poco en toda esta visión que tiene sobre el tema de las enfermedades raras, ¿cuál es la percepción sobre el desarrollo que ha tenido el tema en Chile?, ¿en que se está actualmente?, ¿cómo, usted, ve que ha ido avanzando?, ¿se dio transformando el tema, el abordaje, de las enfermedades raras en Chile?

P: O sea, yo creo que, desde que yo estaba en pregrado hasta esta época, han ocurrido hitos que involucran a las enfermedades poco frecuentes, ¿ya?, eh, hitos como la Ley Ricarte Soto… o hitos como, por ejemplo… eh, la iniciativa que ocurrió el año pasado (de… eh, generar este plan nacional -en el que también tuve la oportunidad de participar-), esta propuesta, ¿no es cierto?, de plan nacional para enfermedades poco frecuentes, que fue recibida, ¿no es cierto?, por el ministro de esa época. Y fue, eh…, eh, recibida bajo el compromiso de generar una contrapropuesta oficial -que todavía se esta esperando. Con cambio de gobierno entremedio y todo- y con la inclusión de, em… de algún, de algún ítem a las metas sanitarias de la década, igual -en relación a las enfermedades poco frecuentes-. Otro hito -que yo encuentro que igual es bueno, el de la ley del cáncer. Este equipo, no es cierto?, que, por iniciativa de la senadora xxxxx, se avocó a este plan nacional de enfermedades poco frecuentes y convocó -era el mismo equipo que había hecho, eh, una ,había tenido esta experiencia parecida con la ley del cáncer- y, que eso, claro, terminó en plan nacional del cáncer, después pasó a ser la ley del cáncer, y en la ley del cáncer también salen… salen mencionados los síndromes de cánceres hereditarios -que igual son enfermedades poco frecuentes-, eh, la ley del cáncer tiene un reglamento aprobado -desde el año pasado- que también menciona, no solamente a las personas afectados por cáncer hereditario, sino también sus parientes de primer grado, em… y lo que falta es el resto, poh, es que se desarrolle el plan nacional del cáncer, asignarle presupuesto, todo lo demás. Entonces, como que hay ciertos hitos que han ido… avanzando en cuanto al abordaje de las enfermedades poco frecuentes, pero, claro, que siempre es mucho más lento de lo que uno… de lo que uno querría, poh -por lo menos yo como millenial-. Ja, ja, ja. Y bueno, lo otro es, eh, respecto de la codificación de prestaciones, igual… ya que, claro, se ha avanzado poco, pero se ha avanzado en tener algunas, algunas prestaciones más codificadas. La última es la del… el, el array, del array cromosómico. […] eso; eso como por parte del sistema público… ahora, en el sistema privado, yo creo que igual han ocurrido hartos cambios, o, más allá… no, no del sistema privado de salud chileno, sino como… de, por iniciativas particulares. Nada, el hecho de que haya surgido muchas mas terapias durante de estos años, terapias de reemplazo enzimático y también terapias genéticas, eh, también, como que maca un camino de desarrollo que van a tener las enfermedades poco frecuentes -sobre todo las de base genética. Eh, por otro lado también, el hecho de contar con una disminución en los costos de los estudios genéticos, un aumento en la oferta de los estudios genéticos, incluso con la aparición de laboratorios en Latinoamérica y, eh, y la aparición, también, de programas ligados a farmacéuticas que ofrecen, eh… sin ningún compromiso, no es cierto, extra,

sino que con ciertos requisitos que cumplas los pacientes poder, eh… eh… hacerles algún estudio de secuenciación, eh, en forma gratuita.

E: Entiendo. Y en término de deficiencias, o dificultades, o temas que quedan pendientes aún en el país, ¿qué es lo que ve desde su perspectiva?

P: Bueno, eh, este país está como en… está en deficiencia en varias cosas -respecto a países desarrollados y respecto a países en desarrollo igual-, en general, como no contamos con un sistema universal de salud, no hay un sistema unitario de registro de ficha clínica y de registro de diagnósticos de pacientes; entonces, contar con un catastro de enfermedades poco frecuentes ha sido todo un, un desafío que, al final las mismas sociedades de pacientes han llevado a cabo una iniciativa que es como la más cercana a la realidad, porque acá, cada hospital -como son medio autogestionados, no es cierto?- tienen su propio sistema de registro en ficha, su propio sistema de registro de todo, de tumores, de todo… que es algo con lo que también me encontrado en otras áreas por empezar a, a, a trabajar en cáncer. Eso es una gran deficiencia, porque si no tenemos los datos… para poder evaluar el problema, no vamos a tener la justificación para poder enfrentar el problema… y, eh, o para poder invertir en el problema de salud, ¿ya?, y eso también se condice con el hecho de que falta el abordaje, ¿no es cierto?, o sea, existe esta propuesta del plan nacional de enfermedades poco frecuentes, pero no existe aun un reconocimiento oficial -ni está esta contrapropuesta- que, eh, ubique, no es cierto, posicione a la enfermedades poco frecuentes como un problema de salud pública, como el problema de salud pública que son, no es cierto?, por toda esta estadística, que, independiente lo rara que sean, si juntamos todos los pacientes que son, son casi que los diabéticos que hay en el país -es más de un millón de afectados- entonces, es un problema de salud pública y falta, faltan esos como… faltan esas señales oficiales, no es cierto?, de que es un problema de salud pública y se debería abordar como tal.

E: Entiendo. […] y mencionaba que, entonces, usted había participado en este proceso de la propuesta de plan nacional. Además de esa instancia de planificación local, ¿alguna vez se ha vinculado con alguna instancia internacional?, por ejemplo, sobre enfermedades poco frecuentes o enfermedades raras.

P: O sea, más allá de, de participar en encuentros que son más con fines académicos, eh, la verdad es que no. Em… el, durante la, durante mi formación como genetista sí participamos en el ECLAMC, que es como el estudio colaborativo latinoamericano en malformaciones congénitas, em… y, eh, eh… bueno, recuerdo que en las reuniones de la, de la SOCHIGEN también han habido charlas del… de esta asociación en la que participa la doctora xxxxx la xxxxxxx… eh… xxxxxx… xxxxxxxxxxxx, como esta xxxxxxxxxx, pero así como… yo participación activa, la verdad es que no.

E: Entiendo. Y ¿alguna vez le ha tocado vincularse, o sea ha puesto en contacto con alguna organización, o agrupación de sociedad civil, o de pacientes, sobre el tema de enfermedades poco frecuentes?

P: Sí. Sí. Sí, eso es obvio que sí. Ja, ja, ja. Sí, porque, en general, cuando uno intenta, en, encontrar como… o… buscando ayuda, de qué poder hacer con ciertos pacientes, o con los pacientes en general, indudablemente llega a… a esas instancias. Aquí mismo, en el… buenos, los hospitales tienen una organización, ¿no es cierto?, y hay ciertos comités, en donde participan miembros de la sociedad civil, ¿ya?... eh… al… cundo estaba en xxxx, una vez, me tocó presentar en ese comité…

pero… después me reuní con, como el… representante, o delegado de la xxxxxx [Federación de Enfermedades Poco Frecuentes] en la zona, ¿ya?, eh… que participaba como en este comité… pero del Hospital xxxxxxxx,. Eh… lamentablemente, él mismo, a ver, independiente, eh… a diferencia de la mayoría de los representantes de la... de la, de las enfermedades poco frecuentes, de las sociedades de enfermedades poco frecuentes -que son los padres, en general, los que son como los que participan más activamente-, en este caso era él un afectado por una… eh, condición poco frecuente. Entonces, por problemas de salud, al final, perdimos contacto y después yo me fui al, me cambié de hospital, pandemia, etcétera… em… a, aparte de eso, ha sido más para… para preguntar -en algún momento también con la xxxxx [xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx]-, eh… estuve… eh, en comunicaciones… eh… como para poder sumar pacientes a su catastro, ya?, intentaba que los pacientes -bueno, eso lo hago hasta el día de hoy-, o sea, en fondo, hasta el día de hoy, si un paciente tiene tal o cual diagnóstico le digo, "bueno, está esta Sociedad. Está esta Asociación. Eh, de, no sé, de los pacientes con Prader-Willi, o de las enfermedades lisosomales, o, sino, la xxxxx, la xxxxxxo la xxxxx. Sí.

E: Ya, entiendo. O sea, ha habido un vínculo, ahí, en instancias diversas. Y pensando, ahora, como en los pacientes que usted ve y que usted trata, ¿cuál es el perfil, en general, de personas que usted atiende con enfermedades raras?, por ejemplo, una caracterización que usted pueda hacer en términos sociodemográficos.

P: Es que es difícil esa pregunta, porque no… no sé si hay como una manera de perfilar a los pacientes. Y tenía una… una profesora de genética que… que siempre decía que… la genética es bien democrática -en cierto sentido- o sea, de verdad que uno ve de todo, o sea, los pacientes está distribuidos en, en toda la gama de la sociedad, en distintas ubicaciones geográficas, a menos que, claro, por algún u otro motivo, exista algún efecto fundador, no es cierto?, que genere este tipo de fenómenos -que se dan en ciertas zonas de Chile igual, ya?-, pero, el perfil de paciente […], si me preguntas, yo no te podría… yo veo todo tipo de pacientes y de toda índole y de todo nivel socioeconómico, eh… y de tanto pacientes urbanos como rurales… como que es bien parejo todo, la verdad.

E: Ya. Entiendo, entiendo. O sea, no sé, no ha notado usted una tendencia a un perfil, ahí, presente. Y, como yo le comenté cuando nos comunicamos, nosotros llegamos a usted por la experiencia que tuvo xxx en el hospital anterior, xxxxxxx, me parece que era el hospital […]. Y, el en el fondo, él entró a esta investigación porque usted lo había derivado para que le hicieran pruebas genéticas. No sé si, como ya no sigue […], ¿recuerda algo del caso?

P: No, no tengo. Que ser súper honesto contigo, xxxxx. No recuerdo el caso.

E: Ya, sí, no hay problema. Solo se lo pregunto para ver si enmarcamos en eso, o podemos mirar desde una perspectiva más general los siguientes temas. Pero no es impedimento para seguir […]. Súper. Entonces, vamos a pensarlo un poco más en términos generales, de la experiencia que usted ha tenido al ver a los distintos pacientes. Entonces, en general, cuando usted se encuentra con ellos, ¿cuáles ve que son las principales dificultades que los pacientes tienen que enfrentar en el proceso de la enfermedad?

P: Yo creo que son dos. Una es formativa y la otra es de acceso. ¿Ya? La formativa afecta tanto a los pacientes -que tiene que ver como con el nivel en la población general, y eso es tanto en sistema

público como en el privado- y la segunda tiene que ver con los profesionales de salud, para que planteen la sospecha de una condición poco frecuente. Y en cuanto al tema de acceso, es, principalmente, por los estudios genéticos; o sea… el hecho de que no exista un, un laboratorio central, como, no sé, en Estados Unidos que está el NIH -que aquí podría ser, no sé, el ISP-, que hicieran estudios genéticos centralizados… eh… dificulta bastante el poder llegar al diagnóstico… del paciente. No contar con los estudias, no contar con la codificación de los exámenes, no contar con presupuesto, eh, reservado para, eh, llegar al diagnóstico de esto pacientes, eh… es una gran, gran barrera.

E: Entiendo. Y, una consulta, como usted comentaba que tiene experiencia tanto a nivel de sector público, también en consulta privada, estas dificultades ¿ve que se manifiestan de igual manera en ambos subsistemas?, ¿o ve particularidades, en términos de las dificultades que enfrentan los pacientes, en cada 1 de estos sistemas?

P: No. O sea, obvio, obvio que hay una, hay una diferencia. O sea, las personas que son ISAPORE, que llegan a la consulta privada, claramente, por su nivel de ingreso, tienen… una mayor capacidad de acceso a este tipo de servicios diagnósticos, así que eso sí marca la diferencia en cuanto a… cuánto puede uno avanzar en llegar al diagnóstico del paciente.

E: Entiendo. Y la trayectoria, en general, que se dan de los pacientes en el sistema de salud, por lo que usted ve cuando ya llegan a la consulta con usted como genetista, en general, ¿cómo es?, ¿pasan por varios especialistas antes?, ¿hay una llegada un poco más directa?, ¿cómo usted ve que esta trayectoria en el sistema de salud?

P: Bueno, yo creo que eso es algo más transversal, tanto del sistema público como del sistema privado. Que, en chile, eh… bueno, la literatura siempre habla de la Odisea diagnóstica, que yo cero que acá se cumple mucho, y yo creo que acá es mucho peor… que en los países […], este retraso en el diagnóstico de 6 años o más, yo creo es, acá hay casos terribles. O sea, yo, cuando llegué a xxxxxx, eh… había un paciente que… tenía cualquier diagnóstico… y yo lo vi y caché que tenía un… un, un síndrome de un grupo de síndromes. Ese paciente tenía la misma edad que yo. Había nacido en el mismo hospital que nací yo y todavía no tenía su diagnóstico. Entonces, 34 años, era, fue, fue hace tiempo -él tenía 34, 33 años-, y no… o sea, es un fracaso igual, poh, es como, es un fracaso del sistema y, de repente, de… uno como genetista le pasa eso… uno, sabe que ya, ya llegó tarde, y yo creo que esa, esa sensación, yo creo va a ir aumentando, porque, a media que vayan surgiendo más terapias… para estos pacientes, terapias que probablemente van a ser de alto costo y terapias que siempre tienen una ventana de oportunidad… o sea, antes de que se presentes secuelas irreversibles. Esa sensación va a ir aumentando.

E: Entiendo. Entiendo. Y, pensando en este tema que mencionaba, de las terapias, en general, las personas que usted llega a atender con enfermedades raras, ¿tienen tratamientos disponibles?, ¿existen tratamientos para para su condición de salud?, ¿cómo será en términos de los tratamientos indicados?

P: Em… bueno… bueno, como, como se sabe también, o sea, en general, los pacientes que tienen condiciones genéticas no tienen un tratamiento curativo… Em… muchas veces tienen tratamientos de soporte y, eh, otras veces tienen tratamientos de prevención secundaria, y, algunos, tiene un tratamiento que es como más… eh, de reemplazo de alguna actividad enzimática, algo por el estilo,

que pudiera permitirle no presentar secuelas. ¿ya? O alguna terapia biológica, también, en caso de pacientes con enfermedades autoinflamatoria, por, por ejemplo. La verdad, es que dentro de… de… de mi expertice, ahora, habiéndome dedicado igual un tiempo -exclusivamente, casi- a enfermedades genéticas del adulto, no podría generar una opinión, eh, transversal. Como que depende del perfil del paciente. O sea, si tú me preguntas por enfermedades neurogenéticas o neurodegenerativas, sí, la verdad es que son tratamientos de soporte, rehabilitación, es muy raro que haya un paciente que tenga un… un, una terapia… una terapia propiamente tal. Ni siquiera de las terapias de reemplazo enzimático. ¿Ya? O sea, el otro día estaba hablando, justamente por, por… em… un programa que hay, que es para pacientes con enfermedad de Pompe, y están, eh, ofreciendo un servicio para estudiar distrofia de cintura; pero los otros pacientes con distrofia de cintura no tienen… no tiene tratamiento, poh, ahí el tratamiento es más familiar. ¿ya? Eso, eso igual yo encuentro que eso falta un poco, el, el enfoque, porque… […], en general, si uno aborda… o enfrenta las condiciones poco frecuentes desde un enfoque individual… hay muchas que tienen cero tratamientos. Eh… pero si los abordas desde un enfoque familiar, el… el hecho de poder contar con el diagnóstico, con la causa genética específica, permite acceder a tratamientos de fertilidad como para interrumpir la cadena de transmisión, y eso si es un tratamiento. Es un tratamiento para la familia, no para la persona en particular. Ahora, igual hay una barrera de acceso respecto a esos tratamientos de fertilidad, ¿por qué?, porque existe un plan nacional de infertilidad, pero tiene cupos limitados para el sistema público… y no incluye selecciones pregestacionales o diagnóstico pregestacional, que es casi que uno de los pocos… de las pocas prestaciones que no está codificadas… así que esa es otra barrera de acceso. En cambio, claro, los pacientes del sistema privado… algunos, ni siquiera todos, pued… podrían acceder más fácilmente, no es cierto, a través de las clínicas privadas […], ya, y ese es como un abordaje terapéutico, pero es más con un enfoque familiar. El… en… en el caso del cáncer -que es algo que a mí me atrajo, justamente por eso-, porque es más práctico, yo creo que sí hay más… eh… impacto en el diagnóstico genético, por el tratamiento […]. O sea, yo trabajando en conjunto con los equipos de mamas y coloproctología -este año-, me he dado cuenta de que… las, el diagnóstico genético en el paciente marca el tratamiento médico y, sobre todo, el tratamiento quirúrgico que va a seguir ese paciente. Entonces, hecho a tiempo, precozmente, es muy, muy útil; y… aparte, tiene ese impacto en, em…eh… la indicación de cirugías profilácticas, en algún caso -que, ¿no sé si sabes…sobre las cirugías profilácticas?- […] es como esta noticia de la Angelina Jolie -¿no sé si te acuerdas de la noticia de la noticia de la xxxxxxxxx?-, que creo que fue como el 2013, que anuncio que ella tenía como predisposición genética al cáncer de mamá, entonces se sacó las glándulas mamarias antes de tener cáncer, porque tenía un riesgo muy aumentado. […] esa es una cirugía profiláctica; y cirugía profiláctica hay de mama, hay de ovario, hay de útero, hay de colón igual… entonces, eh, es, esas decisiones, o esas tomas de decisiones por parte del paciente, junto con su equipo médico… son… eh… de mucho impacto para la salud pública, por la etapa de diagnóstico -después- que se puede tener del cáncer y, también, para el pronóstico de cada uno de los pacientes, no solo para ese paciente en particular, sino también para la familia que se logra identificar como portadora, también, de esta predisposición genética al cáncer. […] así que, en ese sentido, yo creo que, claro, por un lado, están surgiendo estas nuevas terapias, aún la mayoría de las enfermedades genéticas no tienen un tratamiento específico, sino más bien de soporte; pero existen otras condiciones, como en el cáncer hereditario, en donde hay tratamientos quirúrgicos… hay tratamientos, eh, medicamentosos, también (-no sé, poh, en el caso del cáncer de mama, el uso de Tamoxifeno, que es fármaco que, que existe, existe hace tiempo ya. El plazo de uso depende si la

paciente es portadora o no es portadora de cierta mutación, o no-. En el caso del cáncer de colon, existe cierta evidencia de uso de Aspirina, que es como… no sé, un medicamento, tú vas a la farmacia y lo comprai' así, nada; y, al parecer, estos pacientes, en particular los que sean portadores de una predisposición genética del cáncer del colón, les podría servir). Entonces, son medidas concretas que uno podría indicarle al paciente para, para disminuir su riesgo… de enfermar nuevamente.

E: Ajá. Entiendo. Y, en estos casos, que usted ha visto que hay tratamiento disponible, ya sea […] para reemplazarla encima o para el tema de los síntomas, etcétera. ¿Cómo ve que es la adherencia de los pacientes que usted ha visto, en general, estos tratamientos?, ¿existen barreras para que ellos puedan adherir?, en general, ¿de manera constante, o más bien se da de forma fluida y natural la adherencia a los tratamientos?

P: O sea, yo creo que ahí hay ciertas, hay ciertas barreras. Me cuerdo cuando estaba formándome y pasamos por el xxxx tenían todo este tema de la transición de los pacientes -de cuando pasaban de adolescentes; de niños a adolescentes y después a adultos- que tenían [inentendible 00:27:28] y otras enfermedades metabólicas. Y eso, después, lo vi igual en la práctica, lo vi en el hospital xxxxxx, los pacientes como con polisacaridosis, em… o acá también, y, eh… claro, hay épocas en la vida en donde los pacientes tienden a ser un poco más rebeldes y eso también impacta la adherencia a su tratamiento. Eh… en general, existen, sí, oportunidades, dependiendo de la organización, que tengan los servicios de salud. ¿Ya? A mí me llamó mucho la atención -para bien eso-, de que, por ejemplo, en el Hospital xxxxxx, estaban, eh… muy-… eh, capacitadas y empoderadas las profesionales de salud que atendían a los pacientes que, como… que tenía mucopolisacaridosis e iban, no es cierto, y los llamaban y hacían rescate, les recordaban que tenían que, que les tocaba su infusión, eh… y les daban todas las facilidades como para que pudieran seguir su tratamiento tal cual. ¿ya? Independiente de que, quizás, les faltaba eso -como no había genetista-, nunca le hicieron el asesoramiento genético… completo a los pacientes, entonces, eh, me acuerdo -cuando llegué- igual había familias en donde no sabían porque tenían dos hijos con mucopolisacaridosis… eh… y acá, en xxxxxxxx,, me he dado cuenta de qué, aparte de eso… eh… existen programas de apoyo de las farmacéuticas, igual. Hay farmacéuticas que tienen programas en donde van a infundir al domicilio a los pacientes y eso, obviamente, que es más cómodo para el paciente y, a veces, puede servir como, como un arma de doble filo, porque, si el paciente está más cómodo en la casa, capaz que no, no quiera seguir en los controles, o si ya se empieza a sentir bien, puede interrumpir un poco el tratamiento -que es lo que me han contado-. Ahora, ahora yo he vivido una experiencia reciente que… apunta un poco a tu pregunta. Hace poco diagnosticamos a la primera paciente en el Hospital xxxxxxxx,con enfermedad de Fabry -que es una enfermedad poco frecuente, eh, tiene múltiples síntomas: puede afectar el riñón, puede afectar corazón; y tiene terapia de reemplazo enzimático, garantizada por la ley Ricarte Soto-, pero como es la primera paciente, entonces no existe la logística… de cómo hacer, cómo infundir las primeras dosis, quién se va a hacer cargo. Entonces, me ha tocado pasar esta misma semana por este peloteo, de la gente que no quiere hacerse cargo de las cosas y de que, bueno, hagámonos cargo, veamos dónde conviene más hacerlo, si la hospitalizamos en el Hospital xxxxxxxx, -que todavía está por la pandemia-, eh, donde se están haciendo las infusiones los pacientes con Gaucher -que es como algo más, algo, una instancia más parecida, etcétera-. Entonces, claro, mm, como no existe un protocolo… como si fuera una guía GES. ¿Cachay? Como que es muy diferente el cáncer de mama, como manejan a la paciente, con las garantías, que tiene que subirse al comité, que tantos días pa' la cirugía, que la radioterapia -que si

no tienen que hacer compras en el servicio por la radioterapia si está fuera de plazo-. En genética falta eso… no, no basta con que la enfermedad de Fabry tenga su tratamiento cubierto, que haya un plazo, ¿no es cierto?, desde que se acepta en la plataforma para que llegue el medicamento y la paciente se empiece a infundir; sino que falta este protocolo de quién se hace cargo, de… cual es como el conducto de tener una sala de infusiones, por ejemplo, de tratamientos que no, no existe -los pacientes con Gaucher van donde la, lo, los otros pacientes se hace quimioterapia… Eh… eh, falta esa… esa como protocolización del proceso de atención de pacientes con enfermedades poco frecuentes; y eso que te estoy especificando con una enfermedad que está en la Ley Ricarte Soto. Con una que no está en la Ley Ricarte Soto, porque, por ejemplo, ja, ja, ja, te podría dar otro ejemplo, cuando estaba en xxxxxxxx -que fue una de las cosas de porqué me hicieron la cruz-, me llegó un paciente que tenía, ya, el diagnóstico de una enfermedad autoinflamatoria -que era una niñas muy pequeña, tenía, creo que como tres años, ya ni me acuerdo con que edad partió- y ella hacía fiebres… en forma recurrente, por el problema genético que tenía, que ya estaba diagnosticado, y, aparte, estaba empezando a tener problemas de audición -por el mismo problema autoinflamatoria que tenía-. Entonces, se sabía de que la paciente, si no tenía tratamiento, iba a quedar con hipoacusia, iba a tener problemas en su desarrollo psicomotor -porque era hipoacusia precoz- y, aparte, iba a seguir teniendo estas fiebres con todas las complicaciones que tiene una, una fiebre… eh, una fiebre en forma recurrente. Eh… y para esta paciente había un tratamiento, poh, había un tratamiento disponible. Entonces, en esa oportunidad, yo fui a hablar con la directora del hospital, que, a raíz de otro paciente, que al final terminaron haciéndole un sumario al neurólogo infantil porque el caso de atrofia muscular espinal - también es una enfermedad genética, ¿no es cierto?- porque le dio una receta del hospital con… con el medicamento que estaba en ese entonces… eh… y el paciente, finalmente, demandó al hospital y demandó al servicio, y ganó la demanda, entonces tenían que cubrir con el medicamente y el hospital no sabía si FONASA iba a cubrir con el medicamento… y se le iba a ir más de la mitad del presupuesto de farmacia solamente en un medicamento. Entonces, la directora estaba furia y, eh… eh, en algún momento nos pidió que, cualquier casito así, parecido, que le fuéramos a avisar; entonces, yo le fui a avisar de este caso, y dije: "eh, doctora, eh… chuta esta paciente tiene como este, mm, este diagnóstico, tiene esta indicación terapéutica… eh… de qué manera lo podemos evaluar, eh… para poder el tratamiento. La familia sabe, es muy empoderada y el padre, incluso, tiene una actitud media agresiva, por todas las frustraciones que ha pasado -porque, más encima lo pasaron de un hospital a otro. Y estaba dispuesto a ir a la tele y toda la cuestión- ". Y resulta que, resulta que la directora me mandó a freír monos, ja, ja, ja, y después, sin yo saber, eh, le mandaron una carta a la familia… de que no podían, eh… a, darle la atención médica necesaria… y la familia, finalmente, fue a la tele. Fue a la televisión. Y cuando fue a la tele, ahí pescaron. Y ahí nos reunieron a los involucrados, y ahí formaron un comité, y ahí se averiguó, no es cierto, de cual eran las, se generó un comité de fármacos de alto costo y… y ahí se evaluó si este paciente era candidato para algún financiamiento, o no, y se vio que, claro, era, era un fármaco de alto costo, pero era de por vida. Entonces, al final dijeron que no, poh, pero, surgió, dentro de esta investigación, un contacto del laboratorio… que era justamente para saber cuál era el fármaco, cuánto costaba traerlo, qué disponibilidad había, etcétera, etcétera. Y el programa -el laboratorio tenía un programa a beneficio-, entonces, postulamos a la paciente a este programa de beneficio, eh... contra la, el compromiso de que el hospital se hiciera cargo de la administración del medicamento. Y eso resultó. Entonces, la paciente sí recibió su medicamento y quedó a cargo de la inmunóloga. Pero, fíjate, todo lo que tuvo que pasar […], una enfermedad, con tratamiento, pero sin

cobertura de la Ley Ricarte Soto, o seas, tuvieron que hasta salir en la tele. A ese nivel, ja, ja, ja. Que era lo que yo le decía después a los colegas del comité de fármacos de alto costo: "bueno y cuál es la recomendación, doctor, para el paciente, ¿Qué vaya a la tele? Ja, ja, ja". O si no, no se mueve la cosa. […] ja, ja, ja. Es muy complicado.

E: Y pensando en esto, como, por ejemplo, este caso, todo lo que tengo que hacer, la familia, ¿cómo ven general, que impacta en la familia, en la dinámica familiar, con lo que usted alcanza a ver a través de las consultas?

P: O sea, yo creo que ahí hay diferencias, igual, depende de la condición… porque, en el fondo, sí, sí, tú me plantea este tipo de situaciones, que son menores de edad son, en general, son pacientes pediátricos que desde el nacimiento tienen problemas, o durante los primeros años de vida, que requieren, no sé, múltiples evaluaciones, múltiples atenciones, por múltiples especialistas, harto estudio, o que son… eh, afectados desde el punto de vista neurológico, entonces, necesitan estimulación motora, eh, eh, deglutoria, del lenguaje, eh, es, es, pasa a ser como… lo… lo gravitante para la familia entera. O sea, de partida, la mamá ya… se encarga a tiempo completo del cuidado y la, y las atenciones en salud de su hijo. Y, eh… llega a ser un tema familiar completo. ¿Ya? Porque, o hay familiares que también se involucran, o también pasa que la, la… la mamá, o el núcleo familiar se aísla del resto de la familia para, para no dar tanto problema, o algo por el estilo. […] eh, en el caso de, de, del cáncer, me pasa que depende de cómo se lo toma en la persona; como que hay personas que, eh… no, no, no le den tanto problema, pero hay otras personas que, que sí lo, lo transforman en un tema familiar, como cuando sí, sí toman, si toman conciencia de que efectivamente pueden tener una condición hereditaria del cáncer, eh… claro, hay como mayor abordaje de, de la familia, y hay una vivencia más familia; y en, en ese sentido yo creo que, por eso es importante tener un enfoque familiar… de este tipo de condiciones, ¿ya?, porque, en la práctica, el paciente que tiene la condición… es uno de los pacientes, pero toda la familia que lo rodea es como… cada uno es un paciente, al final. Creo que te, tienes que enfocarte en las dudas que tenga cada uno, igual, em… o sea… no solamente de la parte biológica, sino, también, de la parte sicosocial, sobre todo en condiciones genéticas, porque, de repente, si los pacientes no entienden mucho, no saben bien de dónde viene, muchos echan la culpa, o se echan la culpa entre ellos… ¿ya? […] los hombres, de repente, o sea, eran -en xxxx-, a mí me llamó mucho la atención la cantidad de parejas, hombre, mujer que yo veía, la cosa era ínfima, la mayoría eran madres separadas y, en general, había ocurrido algo… respecto del nacimiento de este hijo, que tenía que ver con una crisis familiar, no es cierto, con culpas no resueltas, con un duelo no resuelto, etcétera. ¿Me das unos minutos […]?

E: Sí, no hay problema.

P: Y ahora volví. […] Ya como estaba hablando, bueno, esto del, del como del abordaje biopsicosocial a la familia… eh, y también el tema de, de terapéutico. Eso era el otro que te quería decir, o sea, que, en el fondo, si uno mantiene este enfoque familiar respecto, no solamente del paciente y su familia, sino, también, de la, del tratamiento de la condición poco frecuente… eh, la, los tratamientos de fertilidad son… son un eje importante para muchas condiciones, entonces, bajo, hay que mantener ese enfoque, como para poder comprender la utilidad de todas las prestaciones que se pueden hacer.

E: Entiendo. Y, sobre esto que mencionaba recién, como del de las dinámicas que ha visto en la familia, entonces, en general, ¿los apoyos, o los acompañantes, suelen ser las madres en lo que usted ha visto los pacientes?

P: Sí, o sea, todas estas conversaciones, ¿no es cierto?, respecto de, eh, las labores de cuidado y que las cuidadoras en la familia, eh, son principalmente en las mujeres, eh… yo lo he visto totalmente reflejada en la consulta, o sea, para mí era mucho más frecuente… eh… -cuando hacía la consulta infantil en el sistema público- ver a la mamá y a la abuelita, a la mamá y a la hermana, a la mamá y a la amiga de la, de la mamá. Antes que ver al papá. Ja, ja, ja.

E: Claro, ahí se ha concentrado el apoyo principal. Y, de esto que mencionaba, como de la importancia de tener este enfoque familiar al abordar las enfermedades raras o poco frecuentes. ¿Qué más cree que podría modificarse, o mejorar, en relación al apoyo que se le brinda a los pacientes y a sus cuidadores, o acompañantes, desde el ámbito médico, o desde el sistema de salud?

P: Bueno, a mí lo que me ha pasado mucho, que encuentro que también es como una falencia de, de lo que he intentado organizar en el hospital, es justamente contar con apoyo psicosocial especializado, ¿ya?, o sea, eh… yo sé que por la ley IVE, sí existen horas de psicóloga, em… de psiquiatra, incluso, programadas para, eh, actividades que tengan que ver con la con alguna de las causales. Y yo creo que eso también falta, algo así, o que esos mismos sea extensible a, eh… a personas que están afectadas por enfermedades poco frecuentes y sus familias; porque, em… yo me acuerdo que -en el hospital anterior-, intenté comunicarme con, con la psicóloga de la ley IVE y… claro, su, sus, la descripción del cargo y de las funciones es muy específica, entonces, ellos están ahí para hacerse cargo de esas, perfil de pacientes, que muchas veces tienen condiciones genéticas en el embarazo, ¿no es cierto?, el, el bebé. Pero no, no existe esa herramienta para los otros pacientes. Y eso igual es una falencia… es una falencia, no sé, el otro día hablaba con, con un colega por el -que un colega que trabaja en, en Osorno-, que también, obviamente, tiene el mismo dilema del acceso a los exámenes y, claro, me recordaba que uno de los recursos que uno puede hacer, es como que vaya a la asistente social de la municipalidad a ver dónde le pueden ayudar a cofinanciar el examen, o si le pueden cubrir algún porcentaje, al menos, del costo. ¿Ya? Eso también falta, como que tampoco está integrado al proceso de atención de enferme… de los pacientes con enfermedades poco frecuentes. ¿Ya? Independiente de que, claro, existen estas herramientas, pero como en la municipalidad […].

E: Claro, no está como integrado al momento de decir "mira, esta enfermedad aquí, puedes hacer toda esta ruta para… en realidad, más bien, está todo como disgregado.

P: Claro. Y, aparte, como que uno, obviamente, tiene que… se notaría la diferencia de un equipo que tenga cierta noción, o expertiz, en el área, porque, yo encuentro que es súper buena experiencia de la ley IVE. De que existan psicólogos y psicólogas, ¿no es cierto?, que estén adquiriendo esta… esta expertiz en atender mujeres que tienen, eh… fetos con mal formaciones que están dentro del, del del segundo… de la segunda causal, eh… y que vayan, ¿no es cierto?, mejorando en, en conocimientos respecto al abordaje de esos, de esos problemas de salud. Pero pillarse con un psicólogo equis, que sepa de problemas cromosómicos. No. Y el mismo psicólogo que sabe, ahora, por, por esta experiencia de trabajo, ¿no es cierto?, sobre problemas cromosómicos, obviamente

que no va a saber de… mucopolisacaridosis, o de enfermedades Fabry, o enfermedad que tener la ley Ricarte Soto, o mucho menos de las otras que están más invisibilizadas.

E: Entiendo. Entiendo. Y, para terminar de indagar en este tema, como de los acompañantes, o de los cuidadores, que están junto a los pacientes con las enfermedades, ¿cómo ha percibido, usted, que esta situación también impacta en su propia vida?, por ejemplo, en ámbitos de vida social, en ámbitos laborales, ¿usted ha logrado percibir ahí algún tipo de impacto de la situación a nivel familiar?

P: ¿Cómo?, no entiendo tu pregunta. como ¿si a mí me afecta?

E: No, no. Eso viene un poquito después, como para, por ejemplo, pensando en las madres que usted mencionó que eran los principales acompañantes, ¿a usted le han mencionado, o usted ha visto cómo esta situación de ser cuidadoras de un hijo, o familiar con enfermedades raras, impacta en su vida laboral, por ejemplo, o en su vida social; de la madre que acompaña?

P: ¡Ah! por supuesto. Por supuesto que sí, o sea, a mí muchas veces… como, no sé, el mismo viernes. Hace como cuatro días atrás, una paciente me dijo así como "yo no estoy con trabajo en este momento porque estoy cuidando a mí, a mi hijo", […] es tanto el nivel de dependencia que tienen algunos pacientes, que las, las mujeres se ven impedidas de tener un trabajo, o… y eso, obviamente, con, con todo lo que… con todo lo que implica, de que la familia tenga menor ingreso, independiente que uno ve que hay una mujer que es muy capaz, muy inteligente, que podría hacer muchas cosas, eh, tiene que centrarse en las labores de cuidado, y eso, obviamente, que no tiene, no tiene… como…. como ninguna garantía en este momento. ¿Ya? Eh… más allá de los trámites que, que a los, a los, a las personas que tienen distintos niveles de discapacidad, claro, no les pueda, se puede hacer un trámite, ¿no es cierto?, para que reciban una pensión. Pero esta pensión siempre ha sido insuficiente. Siempre. Siempre es insuficiente.

E: Y esta misma pregunta, pensando en los pacientes adultos, o un poco más grandes, que usted ve con condiciones de salud de enfermedades poco frecuentes. También, ¿cómo ve que es la inserción laboral, o social, de estos pacientes, por lo que pueda percibir usted las consultas?

P: Bueno, depende de la condición, o sea, eh… hay condiciones que, por ejemplo, en el cáncer hereditario, te permite tener una vida prácticamente normal hasta que tienes tu problema de salud eh, en condiciones neurodegenerativas. Es terrible el cambio, porque tú pasas de ser un adulto joven, totalmente funcional, a… eh, ser totalmente dependiente en poco tiempo, muchas veces. Eh… pero los pacientes que, yo creo, que tienen, eh, mayor impacto, son aquellos que, desde la edad pediátrica vienen con problemas de… de dependencia o de discapacidad. ¿Ya? Esos son los pacientes que yo siento que no, no, muchas veces no alcanzan a la inserción como, como podrían. O sea, aquí mismo en xxxxx. Eh… hay, hay algunas iniciativas de, de inserción -hay una lavandería que se supone que está atendida, principalmente, por personas con síndrome de Down-. Em… pero son, son noticias, poh, justamente por la infrecuente que son. En el… en el… en el gimnasio al que voy, igual hay personas con discapacidad, que yo creo que tiene que ver con la ley de inclusión que se generó, que eso, también, podría ser considerado como otro hito. Eh… pero son, son casos puntuales igual. Mm… a mí me ha tocado ver muchos pacientes, justamente, en edad adulta que vienen con un su diagnóstico pediátrico, y que terminaron su, su escuela especial, sus talleres, ¿no es cierto?, y, después de los 25 años, se van para la casa. Y no tienen -las mamás-, incluso, buscan otra alternativa,

o sea… claro, hay algunos que fueron a algún taller de carpintería, fueron a algún taller de otra cosa y, claro, la mamá tiene algún conocido, algo, y pueden generar algún grado de continuidad, pero son casos así… muy particulares, donde se conjugan factores para que la persona pueda tener algún grado de inserción. Pero la gran mayoría de las veces, ahora que he estado viendo más pacientes adultos, me he topado con esa, con esa historia, con la historia de que… con este cambio… hubo como un cambio de ley, aparte, por esto de los programas de integración y las escuelas especiales, que antes era, como, al parecer, más indefinido y ellos podían seguir yendo a la escuela eternamente, y resulta que eso se acabó. Y si… después de que cumplen 25 años ya no, ya no tienen… no tienen, eh, una institución que los pueda acoger, o algún sistema de inserción laboral, o talleres, o algo por el estilo.

E: Ajá. Entiendo. Entonces, en esos casos ahí se daría mucho más difícil esa situación. Y, para indagar en un último tema vinculado a los pacientes, ¿usted ha visto que consulten por terapias complementarias -que se les llama-, o medicinas alternativas en esta búsqueda de diagnóstico y tratamiento?, ¿se lo han comentado alguna vez los pacientes, pero más o menos lo que usted ve?

P: Sí. Sí, sí, me lo han comentado, pero no sé si… y de todo. De repente hay familias que es como… mejor, mejor, así cómo no le va a hacer mal, así como intentemos lo que sea. Y eso terapias complementarias, no sé, poh, desde… acupuntura, cosas que son más formales… como, eh… o cosas que son, incluso, más formales aún, como la inmunoterapia. No sé si sabes, pero -en cáncer- de repente como que ofrecen inmunoterapia para cosas que no tienen tanto a nivel de evidencia científica, y hay pacientes que pagan millonarias por ese tipo de, de tratamiento. También, veo que recurren a este tipo de, de prestaciones y también, obviamente, a cosas más... no sé si entran dentro de la categoría de complementaria, cuando son cosas más religiosas, espirituales -que igual tienen su valor terapéutico al final-.

E: Claro. Y ¿qué ve usted eso?, ¿o qué opinan, en general, de ese acceso de los pacientes a este tipo de terapias?

P: O sea, yo encuentro que… em… en los hospitales, a veces, hay como… instancias incipientes de… integración de terapia complementarias. Em… en el hospital donde, en el hospital donde trabajo ahora es gigante. Es […] con el xxxxx, es de los hospitales más grandes que hay en el país. Tiene como 4.000 y tanto funcionarios, como una isla; y, eh… tiene… y, justamente, tiene una unidad de terapias complementarias. Eh… pero los, lo, creo que los pacientes no lo integran mucho al proceso de salud propiamente tal, entonces no son como… ávidos de preguntar o solicitar en el sistema tradicional de salud por estas terapias complementarias; pero yo creo que, claro, si existiera una campaña informativa y una voluntad política con un programa detrás de integración de terapias complementarias que puedan ser útiles. Sí, claro, que se podrían integrar, también está la parte... como indígena […] eh, y de apoyo espiritual en el hospital, y ahí también hacen… eh, como charlas y, y dan asesoramiento en cuanto al uso de hierbas medicinales y cosas por el estilo. ¿Ya? Ahora yo soy de la opinión de que mientras no le haga daño a la persona, todo bien. Ahora, si ese daño implica pagar 14.000.000 de pesos por una inmunoterapia que no te va a servir de nada, eso igual es un daño, es un daño económico. Es un daño igual, entonces, claro, depende.

E: Claro, entiendo. Ya estamos llegando, ya, casi al final de la entrevista, entonces, para ir cerrando quería indagar un poco más en un tema que ha mencionado a lo largo de la entrevista, pero un

poco más en profundidad. Ahora ver ¿cómo ve usted la importancia que tiene el alcanzar un diagnóstico específico para los pacientes?, tanto a nivel personal como para su estado de salud.

P: Bueno, cuando yo recién empecé a ejercer como genetista… eh… eh… le, le, bueno, tomaba mucho en valor el valor terapéutico que tiene llegar al diagnóstico, y lo sigo haciendo, o sea, sigo teniendo esa opinión y sigo teniendo esa visión: del inmenso valor terapéutico que, por sí solo, tiene el llegar al diagnóstico. O sea, este mismo caso que te mencionaba, este paciente que tenía la misma edad que yo… eh… el hecho de haber llegado al diagnóstico en él, le quitó una culpa tremenda a la madre… tremenda. La madre tenía un duelo no resuelto en eso. Entonces, el hecho de haber llegado el diagnóstico en el hijo, como que… la hizo descansar, y hay pacientes que lloran en la consulta solamente por eso […] Eh… lo que me conflicto al comienzo era que el resto de las personas no lo viera, y, en general, el resto de los médicos -y sobre todo los mandos medios, que son los, los directivos del hospital y de los servicios- lamentablemente no reconocen ese valor. No reconocen el valor terapéutico de, de tan solo llegar al diagnóstico. Ya, porque, claro, no pueden, pueden entender un poco esto de... eh… evaluar el pronóstico específico que tenga el paciente, en la historia natural, ¿No es cierto?, el riesgo de recurrencia, el patrón de herencia. Pero no ven el efecto que tiene en una familia poder llegar al diagnóstico específico de tal o cual paciente. O sea, es un mundo de diferencia… cuando uno diagnóstica una enfermedad que es dominante, que surgió en el bebé y que, por lo tanto no tiene que ver con la genética de la familia, a cuando uno diagnóstica algo que efectivamente tiene que ver… con los genes que aportaron cada uno de los padres, o uno de ellos […] y… eh, mm… eh, bueno, para eso también uno debería requerir cierto tipo de apoyo, eh, psicosocial; porque claro, en la consulta uno habla de ciertas cosas, pero el… de repente es tanta información en la que uno le tiene que entregar al paciente, que es necesario hacerlo, em, de manera más pausada o -no es necesariamente hacerlo uno de manera más pausada-, sino que el paciente tenga el tiempo de poder digerir todo. Eso.

E: Entiendo. Y en términos del estado de salud de los pacientes, usted, en general, ¿ve mejorías luego de alcanzar diagnóstico?, ¿o depende mucho también del tipo de condición de salud, o de otros factores?

P: Claro, depende del, depende del, del perfil del paciente, nuevamente, claro, porque si son pacientes que están dentro de un contexto de atención del cáncer, en general, sí; como que a mí me llegan en la etapa donde están evaluando el cáncer, recién salieron del comité, o están empezando a la quimioterapia… y luego, sí, los pacientes de mejoran, ja, ja, ja. Pero los pacientes con enfermedades neurodegenerativas, por ejemplo, en general, siguen progresando y tienen una que otra terapia… eh, de soporte. Pacientes que cursan con epilepsia, por ejemplo, van cambiando los medicamentos, pueden modificar algo, pero tienden a tener un curso estable o a la progresión […] no así los pacientes que tienen terapias de reemplazo enzimático -igual-, o sea, ahora mismo con esta paciente con Fabry -y espero que ella responde al tratamiento- porque está muy sintomática. Depende de si hay tratamiento disponible, o no.

E: Entiendo, entiendo, claro. O sea, es muy variable esa situación. Y en función de todo lo que hemos conversado, también quería consultar ¿cómo ha sido para usted, de manera individual, la experiencia de tratar, o atender, personas con enfermedades poco frecuentes?, ¿qué implicancia ve en el ámbito profesional, pero también personal -a usted como persona-, no sólo como médico en el rol?

P: Hm. Bueno, eso es difícil igual, porque… yo creo que depende de la experiencia que cada uno tenga. La experiencia, de las de las circunstancias que se, que se vayan generando a lo largo de, de, de la carrera profesional de cada uno. Eh… yo veo colegas que están en Santiago y que, claro, empezaron a trabajar en un hospital y se quedaron ahí, empezaron a crecer y de a poquito, con paciencia. ¿No es cierto? Y atendiendo, principalmente, población pediátrica … eh… que puede ser muy desgastante, igual, sobre todo ver casos de, de pacientes en cuidados intensivos, en neonatología, y yo creo que sí, uno puede tener perfectamente un *burnout* por, por tener esa rutina en forma sostenida. Eh, en mi caso en particular, yo creo, yo pasé por toda una crisis profesional cuando… me… me, me acerqué hasta este proceso de, de, de cambiar de, de un hospital a otro. Porque fue súper frustrante encontrarme con un sistema… que tenía totalmente invisibilizada la problemática de las enfermedades genéticas, de las enfermedades poco frecuentes, que los mandos medios -más allá de que habían colegas que era muy entusiastas, que ya habían visto pacientes, ¿no cierto?, ya estaban motivados a aprender y hacer más cosas, a integrarse-, lamentablemente, los mandos medios y los mandos superiores de los hospitales y servicios de salud, no tenían noción alguna de esta problemática… y de la importancia que podía llegar a tener. Entonces, esa, eso para mí fue súper frustrante, súper frustrante, o sea, eh… eh, yo intente primero tener un presupuesto, en montar algún tipo de estudio genético, citogenético, incluso, al comienzo, después de genética molecular en el hospital. Después, incluir pacientes a programas como de investigación como [inentendible 01:01:10], por ejemplo, y, aun así, eso no fue para nada evaluado ni revisado ni valorado en el tiempo… en los 3 años que estuve ahí. Y, finalmente, cuando… solicité como una... proyección en cuanto al, al desarrollo de la especialidad en el servicio de salud, me dijeron, "¿sabes qué?, aquí no vamos a hacer nada, así que, si lo aceptan en otro lugar, váyase. Bien por usted". Y ahí fue cuando me conseguí, me conseguí el cambio este otro hospital, o sea, a mí prácticamente me echaron sin poder echarme del otro servicio, porque no […] vieron, no vieron la necesidad que existe en cuanto al desarrollo de la genética y, la verdad, en las enfermedades poco frecuentes. Así que, en ese sentido, sí me ha afectado y en el… en -pasé por todo un proceso terapéutico entre medio-, y en el, en el Hospital xxxxxxxx, yo creo que llegué con otras expectativas, obviamente, con… obviamente, que más camino recorrido y llegué a intentar, eh, siendo un hospital tan grande, ¿no es cierto?, abarcar nichos que fueran más prácticos, como lo mismo de cáncer. A mí igual ya me llamaba la atención la enfermedad genética en el adulto -tengo que confesarlo-, pero, obviamente, que empezar a tratar pacientes que tengan un enfrentamiento más práctico, que tengan, eh, una patología de base que está incluida en el auge hace tiempo es distinto. Es bien distinto.

Independiente que sea cáncer, así […] de repente uno le dice a la gente, "oy, sí, atiendo pacientes con cáncer hereditario", me decía así como "ah, qué difícil"; uno conversa con los pacientes de palea… o sea, con los colegas de paliativo, todo, todo el mundo sabe que es algo desgastante, pero, pero por lo menos no es tan frustrante como, como ese otro escenario que tuve los primeros años de devolución. Yo creo que eso igual tiene que ver con, con el proceso por el que está pasando la especialidad, igual las enfermedades poco frecuentes; que las herramientas diagnósticas aumentaron esta última década, eh… el interés y la transversalidad de la genética, eh… eh, creció mucho, eh, durante estos últimos años, y eso también atrajo un perfil distinto de, de especialista, igual, de los mismos colegas. No sé si… -no sé a quién más le ha hecho entrevistas, pero quizá podrías como, eh… captar esa hay como una, una especie de… de… como hito generacional-. Y, em… claro, en Santiago en las cosas avanzan más rápido y el, y la situación está mucho más integrada, porque en la mayoría de los especialistas en genética están, o sea, los hospitales públicos en Santiago hace

rato que tienen genetista y no unos, generalmente más de uno. Entonces, llegar de golpe a… a provincia y encontrarte con que… o sea, una cosa es que no esté montado… que, que, claro, que no, que no exista la herramienta diagnóstica, etcétera, pero que haya como una, como una especie de -en algún momento lo persigue como una especie de ninguneo. No a mí, sino a la especialidad y al, a la problemática o a la significancia del lado de las enfermedades poco frecuentes-, así como que ya, "¿Cuándo te vas a topar con otro paciente así?" […] Pero imagínate que en los 3 años que estuve, muchas de todas las cosas que diagnostiqué y todas las cosas que, que pasaron, o sea, incluyendo noticias. Esta misma paciente en la enfermedad inflamatoria; hubo otra paciente que también tuvo un problema, eh, renal que debas inmunológica, que también era genético, también tuvo una pelea con otro fármaco… está otro paciente con [inentendible 01:05:24] del colega y, entre medio, otros pacientes que, que no eran, no fueron noticia, pero igual había un diagnóstico de entre medio.

E: Claro, pero no se le no se le ponía el foco en el lugar […] Y eso que comentaba, como de que, alguna vez entre medio pasó un proceso terapéutico, ¿alguna vez usted requirió apoyo, o acudió a algún apoyo profesional, por ejemplo, psicológico, para poder abordar este tema de tratar pacientes con enfermedades poco frecuentes?, ¿o han sido temas no necesariamente vinculados a esto?

P: No, o sea, yo, yo hice psicoterapia. Yo hice psicoterapia en… en ese tiempo y no era… porque me imagino que quizá tu pregunta más orientada a… a justamente el desgaste psíquico que puede significar atender personas con enfermedades poco frecuentes. Pero yo creo que ese proceso psicoterapéutico tuvo más que ver con las frustraciones profesionales.

E: Entiendo.

P: Que con, que con el, el desgaste psíquico de atender personas con enfermedades poco frecuentes, porque, independiente de lo que puedan pensar a algunos colegas… en genética... yo siento que uno tiene muchas gratificaciones. O sea, hay pacientes que -y familia enteras- que te agradecen solamente por saber el nombre de la enfermedad. Eh… o por darle ciertos tipos de certeza al final. Eh… y bueno, y en general no son todas malas noticias, si uno igual da buenas noticias, o sea igual, salen estudios negativos, igual salen, salen estudios positivos, pero que no implican para el resto de la familia, eh, aumento de riesgo, entonces, en ese sentido, uno no solamente da malas noticias, uno también da buena noticia, y da en general, en cáncer, por ejemplo, debería dar más buenas noticias que malas noticias. A menos de cómo es que tanto estés escogiendo los pacientes. Pero yo creo que es, claro, en ese, en ese, en esa época de transición de un hospital a otro y así acudir a psicoterapia. No requerí medicamento ni […] tampoco consulté psiquiatra, pero, pero la, las atenciones estaban más centrada en las frustraciones profesionales… que en como tener desgaste psíquico por la atención de los pacientes.

E: Y ya para cerrar, a lo largo de la entrevista me mencionó varios hitos que usted señalaba, como de avance en el tema de las enfermedades poco frecuentes a nivel de programas, leyes, etcétera, en general, ¿qué podría recomendar, usted, como oportunidades de mejora?, ¿o qué elementos cree que deberían ser considerados en políticas, programas y leyes que aborden a las enfermedades poco frecuentes?

P: Bueno, yo creo que, siguiendo la línea de… lo que ha ocurrido estos últimos años, deberían codificarse los exámenes. Ja, ja, ja… de partida, ponerle un código al lado a los exámenes que ya se

hacen, y que no hacen solamente los genetistas. De hecho -no sé si ha logrado entrevistar a alguna colega que está ligada a algún laboratorio-, te podrá decir que la mayoría de los test genéticos no lo solicitan los genetistas. ¿Ya? Nosotros somos muy pocos los neurólogos infantiles, los oncólogos, los ginecólogos, etcétera, o sea, los estudios genéticos… ya son… parte del lenguaje diario de muchas otras especialidades; ciertos estudios genéticos, obviamente […] Así que la codificación sería como un, una necesidad que va más allá de la especialidad. Eh… y lo otro es justamente esta contrapropuesta del Plan Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Y esa contrapropuesta debería ir acompañada, yo creo, de… una ley, porque sin la ley en este país […] no resulta; sin ley no tiene presupuesto y no tiene plazos asignados, entonces la cuestión no se va a mover.

Entonces, sí, debería terminar en una ley. Debería terminar en ofrecen, en tener un reglamento asociado -que implique plazos- y que tenga presupuesto asociado que permita a… organizar esta red de atención de personas con enfermedades poco frecuentes, que, ojalá, centralicé algunas prestaciones, que sean accesibles a nivel nacional y que no determinen esta diferencia, ¿no es cierto?, que lo que comentaba que, de repente, se veía entre el sistema público y el sistema privado.

E: Claro, entiendo. Bueno, entonces, darle las gracias por tomarse todo este tiempo para poder conversar del tema y la disposición a participar. Para cerrar me falta solo preguntarle ¿cuántos años tiene?

P: 35.

E:35, ¿y en qué comuna y región está viviendo actualmente?

P: De domicilio o de trabajo.

E: Domicilio y trabajo.

P: Porque de domicilio, vivo en xxxxxxx, pero de trabajo en xxxxxxx, y… igual xxxxxxx es parte del gran xxxxxx y en la región del xxxxxx

E: Super. Ahí estamos entonces con los datos de descripción, porque lo demás ya lo fuimos conversando, no sé si le queda algo pendiente de todo lo que hemos conversado. ¿Alguna idea dando vueltas? O bien ya pasamos por los distintos temas.

P: No […] no sé. No se me ocurre.

E: No hay problema. Además, ya hablamos 1 hora, así que uno queda cansado.

P: Sí. Lo siento, lo siento.

E: Ya bueno, entonces, muchas gracias por acceder a participar nosotros, con la doctora xxxxx, a cada medida que vayamos teniendo los resultados, podemos ir ahí compartiéndolos con las personas interesadas que hayan dejado ahí el correo, entonces, cualquier cosa […] súper cualquier cosa, ahí podemos estar en contacto, ¿ya?

P: Muchas gracias, te pasaste.

E: Muchas gracias, que tengas buena tarde.

P: Igual. Chao. Chao.