



Imprimir

---

2007-08-05 23:59:00 | Mendoza

## Se hará médica para entender el mal de su hijo

Agustín tiene una de las denominadas enfermedades raras: el síndrome de Digiorge. Para saber el diagnóstico, su mamá, Fabiola Babolene, debió pasar por muchos médicos sin que dieran en la tecla.

---

“Es muy duro para los papás tener un hijo enfermo y no saber el diagnóstico. Es devastador, implica luchar contra el sistema y requiere dinero”. Fabiola Babolene, mamá de Agustín, de 8 años, sabe de qué habla: desde que nació, el chico padece una de las denominada enfermedades raras pero recién fue diagnosticado cuando se encaminaba a cumplir cuatro años.

El pequeño convive con el síndrome de Digiorge, conocido también como Deleción 22 Q. Es uno de los tres casos de esta enfermedad detectados en la provincia, aunque se presume que hay muchos más personas afectadas pero lo desconocen.

Se trata de una enfermedad congénita que se origina en una falla del cromosoma 22, que daña el cerebro, el corazón, los riñones, los huesos, los ojos y el sistema inmunológico. “Principalmente afecta las funciones cardíacas”, comenta Fabiola, quien integra la Asociación Civil Familias 22Q11.2, asociada a la Fundación Geiser, nacida en Mendoza en 2001 para ocuparse de las enfermedades raras (ver aparte).

Además, la joven mamá está cerca de terminar la carrera de Medicina, a la que ingresó después de tener a Agustín y antes de que le diagnosticaran la enfermedad. “Siempre tuve la vocación, pero lo que me tocó vivir con mi hijo terminó de definirme a seguir la carrera”, dice.

Fabiola recuerda que “Agustín hizo la primera convulsión a los cuatro días de vida, presentaba un cuadro atípico y los médicos que lo atendían no arriesgaban un diagnóstico. A los seis meses volvió a hacer una convulsión y comenzó a tener neumonías reiteradas, hasta que a los dos años y medio le encontraron un soplo en el corazón”.

A pesar de esto, “todos los estudios salían bien, al punto tal que una renombrada genetista de Mendoza me dijo que no tenía nada y otros médicos me pedían un informe psicológico –cuenta la mamá–. Desde que empecé Medicina, me convertí en la derivadora de mi hijo. Así conocí a la doctora Daniela Sacerdote (actual pediatra de Agustín) y ella me recomendó al médico Luis Parra, quien consiguió un turno en el hospital Garrahan, adonde, por fin, detectaron el síndrome”.

Fabiola reveló que “hay una diferencia abismal entre Capital Federal y el interior en la rapidez para diagnosticar las enfermedades raras. Allá antes del año de vida es casi seguro que tienen certeza sobre el diagnóstico. En las provincias a veces pasan

hasta 10 años sin que los padres sepan qué tienen sus hijos enfermos”.

La estudiante de Medicina, a través de la Fundación Geiser, ayudó con su caso a detectar el mismo mal que aqueja a su hijo en Mauro, un pibe de 10 años que hasta entonces era tratado por una afección cardíaca.

El síndrome no tiene cura, aunque con tratamiento se consigue una mejor calidad de vida. En el caso de Agustín, actualmente toma clases en su domicilio del barrio Loyola, en Carrodilla, Luján, para evitar que la debilidad de su sistema inmunológico sea quebrada por virus y bacterias en la escuela Kalen Hue.