

Enfrentando los Desafíos

Una guía para el Síndrome de Cornelia de Lange



Photo by Patrick Sola

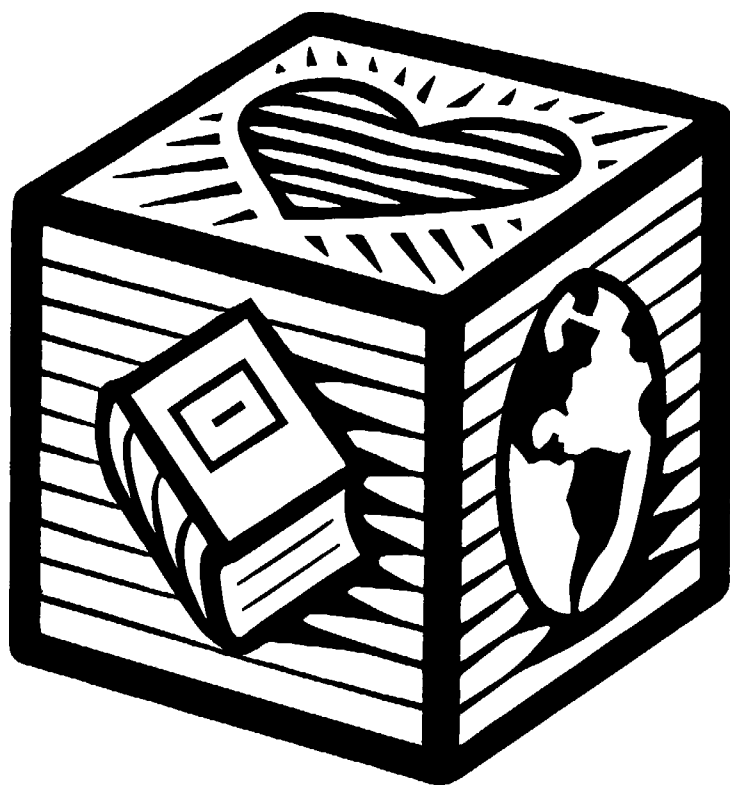
Este libro fue posible
por una Beca de
parte de

**American Legion
Child Welfare
Foundation, Inc.**



Enfrentando los Desafíos

Una guía para el
Síndrome de Cornelia de Lange



DEDICATORIA

Este libro está dedicado a ***Laird G. Jackson, M.D.***
por su dedicación inquebrantable, su defensa
incansable y su devoción afectuosa por mejorar las
vidas de las personas que tienen
el Síndrome de Cornelia de Lange.

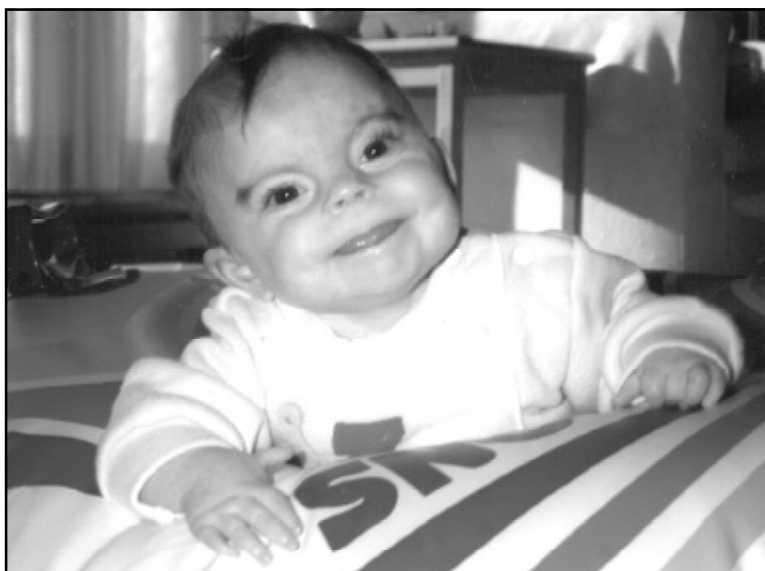
Índice

Introducción	7
 <i>Un diagnóstico de SCdL</i>	<i>9</i>
¿Cómo obtuvo su nombre el síndrome?	11
La recepción del diagnóstico	12
¿Qué es SCdL?	15
Cómo arribar a un diagnóstico	17
¿Qué causa SCdL?	20
Reincidencia/Pruebas prenatales	21
 <i>Temas médicos frecuentes y protocolos de tratamiento</i>	<i>23</i>
Compañeros en el cuidado	25
Expectativa de vida	27
Retraso en el desarrollo / Retardo mental	29
Crecimiento, alimentación y nutrición	30
Problemas gastrointestinales	34
Labio y paladar fisurados	39
Oído, nariz y garganta	40
Habla y lenguaje	42
Comportamiento	44
Neurología	47
Ortopedia	49
Oftalmología	52
Aspectos dentales de SCdL	54
Problemas médicos adicionales	56
Avances tecnológicos	59
 <i>Cuestiones familiares</i>	<i>61</i>
Hermanos y hermanas	63

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Abuelos y familia extendida	66
Cuestiones adicionales	69
Intervención/Educación precoz	71
El tiempo de respiro	77
Decisiones acerca de dónde vivir	80
Cómo enfrentar el mundo exterior	83
 La Fundación SCdL	 91
Historia de la Fundación SCdL	93
Reconocimientos	99

Toda la información incluida aquí es para el interés personal del lector. Las discusiones acerca de los protocolos de tratamiento, la medicación, los procedimientos, etc. no son guías para tratarse uno mismo. Las preguntas deberían ser discutidas con un médico o algún otro profesional apropiado.



© 2001 Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.
Todos los derechos reservados.

Darrell Cookman, Editor

Introducción

El propósito de este libro es brindar apoyo emocional e información objetiva para quienes están enfrentando los desafíos de cuidar a una persona que tiene el Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL – Cornelia de Lange Syndrome, CdLS).

Hasta principios de la década de 1990, había muy poca información disponible para ayudar a que las familias, amigos y profesionales enfrenten las tareas aparentemente insolubles de planificar, sustentar y prever las necesidades de una persona con SCdL. “Enfrentando los Desafíos” es un esfuerzo de colaboración de familias, cuidadores y profesionales que desean compartir sus experiencias con otros.

Durante los últimos 20 años o más, los miembros de la Fundación han descrito lo que ha significado el diagnóstico de SCdL para ellos, y cómo ha afectado sus vidas. Durante las reuniones de la Fundación, en la correspondencia, y a través de conversaciones telefónicas, las personas que conviven día a día con un individuo que tiene SCdL han compartido información que previamente sólo había estado disponible en sus corazones y sus mentes. Este libro intenta combinar su experiencia con los hallazgos clínicos, a fin de brindar una guía útil y fácil de leer para quienes están tratando con este síndrome.

A menudo, las familias no son las únicas que se enfrentan con la falta de datos. Muchos cuidadores y profesionales, esperando llenar el vacío en la información publicada disponible, también han compartido sus observaciones e investigación con la Fundación. La información contenida en estas páginas, en su mayor parte, no ha sido publicada en revistas profesionales; sin embargo, gran parte de ella se discute con mayor detalle en el sitio Web de la Fundación y en otras publicaciones de la Fundación. Algunos contenidos pueden no ser aplicables para la persona con SCdL que usted tiene en su vida. Esto es simplemente un esfuerzo por transmitir el conocimiento informal que ha sido confiado a la Fundación a lo largo de los años.

Al leer este libro, lo alentamos a cuestionar la información contenida. Verifique los consejos y cuéntenos acerca de su valor. Sobre todo, siga involucrado con la Fundación SCdL.

“Hay mucho más para aprender acerca de SCdL, y compartir juntos para beneficio de todos nosotros es un buen lugar donde comenzar.”

— Sue Anthony, editora fundadora de Reaching Out, el boletín de la Fundación, publicado continuamente (seis veces al año) desde su inicio en 1977.

Nota: A fin de preservar la confidencialidad, los nombres de los individuos han sido cambiados en la citas, y han sido omitidos en la fotos. Las citas no están relacionadas de ninguna forma con la fotos incluidas. El término “cuidador” se refiere a todos quienes brindan cuidado a personas con SCdL, incluyendo a los padres.

Parte 1

Un Diagnóstico de SCdL



¿Cómo obtuvo su nombre el síndrome?

El síndrome toma su nombre de la Dra. Cornelia de Lange, una pediatra holandesa que en un ensayo escrito en 1933 describió a dos niños con características similares. Nació en Alkmaar, Holanda, en 1871, fue una pionera en la medicina que obtuvo su educación a pesar de las objeciones de su padre. Se convertiría en una erudita clásica y una autoridad decisiva en la pediatría de la primera mitad del siglo veinte.

Se graduó de la escuela de medicina en Amsterdam en 1897, trabajó como internista antes de especializarse en pediatría. Se la recuerda como una mujer silenciosa y amable que entendía que la pediatría debía ser una especialidad por derecho propio, y escribió un libro (*The Mental and Physical Education of the Child* – La educación mental y física del niño) sobre el cuidado infantil, que fue la norma para los padres de principios del siglo veinte. Su éxito como pediatra se vio coronado con su designación como la primera Profesora de Pediatría de la Universidad de Amsterdam.

La Dra. de Lange sobrellevó la ocupación alemana durante la Segunda Guerra Mundial y se mantuvo fiel a sus pacientes a pesar de estar enferma. Murió en 1950. Por su vida plena de logros recibió una designación de Caballero del gobierno holandés.



Algunas publicaciones médicas y algunos historiadores denominan a este síndrome el “Síndrome de Brachmann de Lange,” en honor del Dr. W. Brachmann, porque había descrito a un paciente similar anteriormente, en 1916. La Fundación escogió tomar el nombre de la Dra. Cornelia de Lange porque en el año 1981, cuando fue incorporada la fundación, los cuidadores estaban usando el acrónimo “SCdL,” y no “SBdL” al referirse a este diagnóstico.

La recepción del diagnóstico

Es importante recordar que una persona es antes que nada una persona, y que el diagnóstico es secundario. Debido a la gran variación dentro de este síndrome y la falta de una característica única y definida que confirme el diagnóstico, el rótulo general de Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) puede o no ser útil para entender cómo seguirá desarrollándose un niño. Cada persona es única, y las decisiones relacionadas con el cuidado deberían ser hechas basadas en lo que es lo mejor para ese individuo.

El diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange puede brindar información adicional para considerar a medida que una persona con SCdL crece y se desarrolla. El tener un diagnóstico puede ser útil para entender por qué un niño está retrasado o por qué puede requerir una terapia o una consulta médica. Un diagnóstico confirmado puede ser también de ayuda para obtener servicios de intervención precoz. Lo

Trabajo con varias de las familias de ustedes en mi práctica genética. Una de las madres me dijo que ella y su esposo pasaron su primera sesión conmigo en un estado de confusión. El impacto de recibir el diagnóstico en realidad los bloqueó para absorber toda la información que les había dado. Desde entonces, siempre programo una cita de seguimiento para seguir hablando del niño y para contestar todas las preguntas que surgen una vez que se ha disipado la conmoción inicial.

Nuestro hijo nació en mayo de 1987. A menos de 30 minutos del momento de nacimiento, se nos dijo que tenía un síndrome. En espacio de horas, estaba hecho el diagnóstico: Michael tenía el Síndrome de Cornelia de Lange.

Era un momento en que se suponía que mi esposo y yo debíamos estar sintiendo la emoción y la alegría del nacimiento de un nuevo hijo; en cambio, nuestro mundo se había hecho añicos. Nueve meses de planes y sueños quedaron destruidos en unos breves minutos. No tuvimos ningún aviso, ninguna preparación. De pronto, éramos los padres de un niño que nos necesitaba muchísimo.



importante es que se haga un diagnóstico preciso lo antes posible y que las decisiones estén basadas en lo que se conoce actualmente acerca de las formas de ayudar a personas con SCdL.

Sea que un niño sea diagnosticado a instantes de nacer o muchos años después, la recepción del diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange puede ser abrumador. Una vez diagnosticado, un niño ya no es simplemente “María” o “Roberto,” sino que tiene un rótulo adicional, que es largo, difícil de pronunciar y, en un principio, muy desconcertante.

La reacción de los cuidadores ante esta información es tan individual como lo son las personas mismas. La noticia suele iniciar un proceso que durará toda la vida de cuestionar y volver a cuestionar sus sentimientos, pensamientos, acciones y creencias acerca de la naturaleza y la justicia del mundo. Los cuidadores nuevos a menudo encuentran consuelo al hablar con uno de los trabajadores sociales de la Fundación, quienes podrán derivarlos a profesionales especializados en el síndrome u otros cuidadores dispuestos a brindar apoyo.

Mis instintos me decían que algo estaba mal. El médico finalmente me escuchó y confirmó mis sospechas. Me envió al genetista al día siguiente. Para entonces, fue un alivio encontrar que la diferencia de mi hijo tenía un nombre y que había otras personas con quienes podría compartir mis preocupaciones.



Dolor

Es importante recordar que el proceso de dolor es normal y es de esperarse cuando nace un niño con incapacidades. Sin embargo, aun cuando los padres y otros familiares puedan experimentar sentimientos de ira, culpa, negación o tristeza, estos sentimientos no interfieren necesariamente con la capacidad de amar a una persona que tenga el síndrome. Sea que usted trate de acompañar el dolor o se rehuse a reconocer su existencia, éste seguirá su curso. Tal vez no ocurra rápidamente, y a menudo es doloroso, pero ocurrirá. Así como un niño crece y cambia, lo mismo sucederá con su familia. Si bien los antiguos sueños tal vez no encajen más, habrá nuevos sueños que los reemplacen.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Para mí, ser padre significaba asegurarse de que mi hijo estuviera protegido de todo peligro y daño... Mi definición de lo que es una madre no incluía llevar a mi hijo a terapias que podrían causar dolor.

Los miembros del Concejo Asesor Científico (CAC – Scientific Advisory Council, SAC) han detallado las respuestas emocionales que pueden tener los padres y familiares doloridos al enterarse de este diagnóstico:

La primera respuesta suele ser de conmoción. Nadie jamás está listo para la noticia de que su hijo tiene una discapacidad – no importa cómo reciba la noticia. Es la

realización del peor temor de todo padre: “¿tendrá algo malo mi bebé?” Sin embargo, la conmoción puede ser protectora, porque puede aislar a la persona del trauma de saber de la incapacidad del niño y de los sentimientos dolorosos que ocurren al principio.

Otra emoción que los padres suelen experimentar es la negación. Al igual que el sentimiento de conmoción, la negación absorbe el impacto inicial de la noticia y da a las personas el tiempo necesario para armarse. Es común que los padres expresen incredulidad ante un diagnóstico, o aun alienten alguna esperanza de que el doctor “hará que el bebé se ponga normal de nuevo.” Algunas familias irán en busca de una gran cantidad de opiniones médicas en un intento por ahuyentar la idea de que su bebé realmente tiene una incapacidad.

La ira, así como otras sensaciones como el resentimiento, la irritabilidad y la desilusión, son muy frecuentes. Pueden ser el resultado de sentimientos de impotencia, frustración o falta de control. Son una parte muy normal del dolor, junto con sentimientos de culpa – la idea que los mismos integrantes de la familia han sido de alguna forma responsables por la incapacidad. El compartir pensamientos con otros puede ayudar a aliviar sentimientos de culpa y de ira. Las familias deberían recordar que no hay ninguna causa conocida de SCdL y que no hay nada que podría haberse hecho para impedir que ocurriera.

También es muy frecuente la tristeza, y puede manifestarse mediante ataques de llanto, dificultad para dormir, cambios en el apetito o una disminución de interés en las actividades. Los padres de niños con una incapacidad a menudo se sienten emocionalmente aislados entre sí, de la familia y de los amigos. Algunas personas hasta pueden experimentar sensaciones de tristeza durante toda su vida, lo que se denomina “pena crónica,” por el nacimiento de un hijo con una incapacidad.

Los hombres y las mujeres tienen distintas formas de expresar el dolor. Como resultado, los integrantes de la pareja podrían sentir que no pueden apoyarse entre sí para tener fuerza y respaldo, lo cual conduce a una tristeza y un aislamiento adicionales. Cada uno necesita respetar la forma de manejar la situación del otro. Habrá tristeza, pero también habrá alegría. Habrá muchas decisiones difíciles de tomar, pero no hace falta enfrentarlas solos. La Fundación SCdL tiene muchas familias, amigos y profesionales que están dispuestos a ofrecer información, apoyo y aliento a lo largo del camino.

¿Qué es SCdL?

Todos los padres se preguntan – con algo de preocupación – cómo será su bebé, y si será sano. Al momento de nacer, todos los bebés pasan por un examen de rutina de los indicadores de buena salud, incluyendo el largo, peso, tono muscular, reflejos, latido del corazón y otros signos vitales, además de la cantidad de dedos de las manos y de los pies. A veces, un médico puede estar preocupado por el aspecto físico de un recién nacido que, si bien puede no parecer “anormal,” podría ser un indicio de un problema médico subyacente. Los especialistas médicos en pediatría, como el genetista clínico, el neurólogo, el cardiólogo y/o el gastroenterólogo podrán ser consultados para determinar si se requiere una evaluación adicional.

SCdL - ¿una enfermedad, un trastorno o un síndrome?

La mayoría de las personas que hablan acerca del SCdL no tienen en claro si es un síndrome, una enfermedad o un trastorno. La palabra “síndrome” significa literalmente “que corren juntos.” Cuando los profesionales usan la palabra “síndrome,” se están refiriendo a dos o más características o problemas médicos que ocurren juntos en forma consistente – un diagnóstico se hace sumando todos los signos, como pestañas largas, nariz corta respingada, cabeza pequeña, etc.

Si bien SCdL no es una enfermedad como tal, el síndrome puede dar como resultado una “enfermedad” o un “trastorno” específico, y estas son palabras que se usan generalmente para describir una única función anormal de una parte, órgano o sistema del cuerpo. Por ejemplo, la neumonía (una inflamación del tejido pulmonar) es una enfermedad o trastorno que alguien con SCdL podría desarrollar como resultado del síndrome.

En la actualidad, no hay ningún criterio único que establezca definitivamente un diagnóstico de Síndrome de Cornelia de Lange. Con SCdL, hay varias características

Cuando la gente me preguntaba el por qué de SCdL, solía frustrarme mucho porque no podía dar una respuesta fácil. Finalmente, comencé a decir que SCdL es algo que simplemente ocurre. No hay ninguna causa conocida y no hay nada que nadie pudiera haber hecho para impedirlo. Sé que a las personas no les gusta esta respuesta porque temen que les pueda ocurrir a ellos o a alguien que ellos quieran.

El médico vino a vernos poco tiempo después de que nuestra hija ingresara al hospital, y dijo que su cabeza era demasiado pequeña. Después de una semana aproximadamente, se le diagnosticó SCdL. Fue muy duro para nosotros creer que nuestro bebé no era perfecto. Pero al menos finalmente sabíamos, después de seis meses de preocupación, por qué no estaba aumentando de peso.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

físicas, de desarrollo y médicas que suelen aparecer en conjunto, **si bien no todos los individuos con el síndrome exhiben todas las características descritas.** El diagnóstico depende de la presencia de una combinación de características (ver esta características en la próxima sección), y muchos de estos rasgos aparecen en diferentes grados. En algunos casos, estas características pueden no estar presentes, o pueden ser tan leves que sólo serán reconocidas cuando sean observadas por un genetista capacitado o algún otro profesional familiarizado con el síndrome.



Cuando las características son sutiles y no son obvias para la familia y para los amigos, a menudo resulta difícil para los padres creer que su bebé de aspecto sano tenga una condición potencialmente tan seria. Es aún más confuso el hecho que muchas características se encuentran en niños con SCdL que también pueden verse en niños que no tienen el síndrome. Es la combinación de características en un individuo lo que puede indicar que está presente SCdL.

SCdL no discrimina y, en consecuencia, nacen niños con SCdL en todas partes del mundo, independientemente de la raza, edad de los padres, religión, o estado socioeconómico. El síndrome no muestra ningún patrón predecible, y afecta a niños de cualquier orden de nacimiento (primer hijo, último hijo, hijo del medio) y a ambos sexos por igual.

Incidencia de SCdL

En la actualidad, se estima que la incidencia de SCdL está entre 1:10,000 y 1:30,000 nacimientos vivos.

La Fundación sirve hoy a más de 2,000 personas con SCdL dentro de los Estados Unidos (y otros 1,500 en el resto del mundo), y cree que hay decenas de miles más que viven no diagnosticados y sin conocer los servicios disponibles. La misión de la organización es alcanzar a la mayor cantidad posible de personas y ampliar los programas de apoyo y de conciencia familiar para satisfacer sus necesidades. Hay nuevas familias que contactan a la oficina de la Fundación a diario, y la información adicional que brinda cada familia ayuda a contestar la cuestión de la incidencia y otras cuestiones con mucha mayor precisión.

Cuando nuestro hijo nació 30 años atrás, se nos dijo que sólo había 18 casos conocidos en el mundo. Nos hemos asombrado al saber de las miles de personas con SCdL en todo el mundo. En la conferencia del año pasado, sentimos que tuvimos la oportunidad de ver más de 100 niños, y finalmente nos dimos cuenta de que no estábamos solos.

Cómo arribar a un diagnóstico

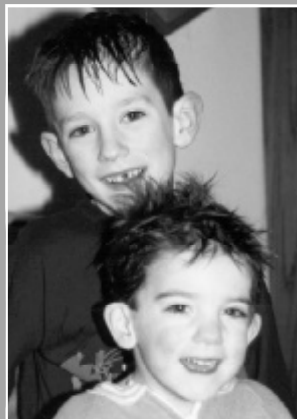
SCdL es un síndrome congénito, lo cual significa que está presente desde el nacimiento y que la mayoría de los signos y síntomas pueden ser reconocidos al momento de nacer o poco tiempo después. Sin embargo, si las características son sutiles y no son evidentes inmediatamente para la familia, amigos o integrantes de la profesión médica, tal vez no se haga el diagnóstico de SCdL al nacer. La variabilidad de las características presentan un desafío difícil para los genetistas que no están familiarizados con este síndrome. El diagnóstico suele hacerse durante los primeros pocos días o meses de vida, pero a veces no se confirma hasta que el niño tenga tres años o más.

Algunos niños tienden a “crecer hacia” sus características, lo cual dificulta el diagnóstico precoz. **Si bien la mayoría de los niños con SCdL se parecen mucho entre sí, es importante recordar que por más que un niño pueda parecerse a otro niño con el síndrome, también podrá parecerse a miembros de su propia familia.** Además, otros síndromes con características similares a SCdL podrán requerir la consideración del médico antes que pueda hacerse un diagnóstico de SCdL. *Recuerde que no hace falta que un niño demuestre cada uno de los signos o síntomas para recibir el diagnóstico.*

A lo largo de las últimas dos décadas, los profesionales del CAC han recogido registros e información médica sobre cientos de personas con SCdL, que van de recién nacidos hasta los 70 años de

No sabemos qué pensar. Los médicos nos dicen que Jeff tiene SCdL. Es pequeño, pero come bien y está aumentando de peso. Los padres de mi esposo creen que Jeff se parece a su papá y a otras personas de su lado de la familia. Sin embargo, podemos ver algunos de los rasgos que nuestro médico nos señaló en una foto de otro niño con el síndrome. Es muy confuso y abrumador para nosotros en este momento.

Me llevó cinco años y medio conseguir un diagnóstico para Eddie. Mi familia no entiende por qué yo estaba tan contenta simplemente por saber qué era lo que tenía. No comprenden lo difícil que ha sido mi vida mientras me preocupaba por lo que yo había hecho o había dejado de hacer para que él fuera así. Vale mucho saber finalmente.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

edad. Los miembros del CAC siguen investigando tanto la causa como las manifestaciones del síndrome.

Gracias a los esfuerzos del CAC y de otros, podemos compartir con usted gran parte de la información científica contenida en este libro, incluyendo las siguientes características de SCdL:

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS:

Un individuo puede tener muchos de los siguientes rasgos o sólo algunos pocos. Los genetistas establecen el diagnóstico después de evaluar todos los criterios.

Nos encontramos con una madre joven en el hospital. Su hijo estaba muy enfermo y tenía un montón de problemas. Nos dijo que el médico le había dicho todas las cosas que su hijo tenía mal y todas las cosas que nunca podría hacer. Entonces dijo: Pero, ¿sabe una cosa?, el médico nunca me dijo que me haría sonreír. No sé cómo se llama, pero pienso en ella y su hijo cada vez que mi hija me hace sonreír.

1) Peso al nacer, crecimiento y tamaño de la cabeza. El peso al nacer promedio para bebés con SCdL es de 2.3 kg., y se han informado pesos al nacer que van de 0.5 kg. a 4.5 kg.. El largo medio al nacer es de 45 cm.

Los que tienen SCdL a menudo tienen una estatura pequeña y un peso por debajo del promedio cuando se lo compara con otros de su edad. Asimismo, la cabeza de tamaño pequeño (microcefalia) es un rasgo que suele estar asociado con el síndrome.

Si bien parece ser que los bebés que nacen con menos de 2.3 kg. tienen “una incidencia mayor de malformaciones de los principales miembros superiores,” y comienzan a caminar a una edad mayor, **al día de hoy no hay datos científicos que indiquen que todos los bebés con un menor peso al nacer estén afectados más profundamente.** Asimismo, los bebés que pesan más de 2.3 kg. al nacer pueden no estar menos afectados que los que pesan menos de 2.3 kg.. En otras palabras, no hay ninguna evidencia firme de que el peso al nacer sea la única indicación del pronóstico de un niño.

Cuando nuestra hija fue diagnosticada, lo único que podía ver era su síndrome: las cejas, la nariz, la boca, las manos, los pies: la lista interminable de anomalías que formaban, en conjunto, SCdL. No me maravillaba de su perfección, como había hecho con mi hija mayor. De hecho, la bañaba apresuradamente y la vestía enseguida. Pero, a medida que iba creciendo, su propia personalidad opacó al síndrome. Es una niña encantadora, que tiene un gran sentido del humor. Al principio, me sentía culpable porque no fue el mismo vínculo instantáneo que habíamos experimentado con nuestra primera hija, pero ahora sé que sólo era parte del proceso de ajuste, y que ella siempre tendrá un lugar muy especial en nuestros corazones.

Nos preguntamos constantemente: ¿Por qué? ¿Por qué tuvo que pasarle esto a nuestro bebé? Los médicos hicieron pruebas de cromosomas con cada uno de nosotros tres, y los resultados fueron perfectos. Es duro, pero supongo que simplemente tendremos que esperar que llegue una respuesta.

2) Retraso en el desarrollo (retardo mental). Una gran mayoría de los niños diagnosticados con SCdL son mentalmente retardados, y el grado varía desde leve a severo, con coeficientes de inteligencia que van de 30 a 85. El CI promedio es de 53.* Este déficit cognitivo da como resultado incapacidades de aprendizaje y, a menudo, retrasos en el lenguaje. Si bien el retardo mental en general se considera esencial para un diagnóstico de SCdL, ha habido

muy pocos casos de personas con SCdL con inteligencia de frontera a normal.

*Se ha informado que muchos niños nacidos después de 1980 tienen valores de CI más altos, y las razones de este aumento requieren más estudios. Ciertamente los servicios de intervención precoz junto con un aumento en el diagnóstico preciso de niños que están afectados más levemente juegan un papel importante en la explicación de estos resultados.

3) Comportamiento. Las personas con SCdL pueden exhibir varios problemas de comportamiento, como ser hacerse daño (golpearse la cabeza, morderse la mano, etc.), repetición compulsiva, u otros comportamientos autistas. También se han notado la existencia del trastorno de déficit de atención e hiperactividad.

CARACTERÍSTICAS SECUNDARIAS:

1) Rasgos faciales. Cejas delgadas que suelen encontrarse en el medio (sinofrisia), pestañas largas, nariz corta respingada, labios delgados curvados hacia abajo, inserción baja de las orejas y paladar ojival o fisurado.

2) Hirsutismo. Exceso de pelo en el cuerpo.

3) Diferencias en los miembros. Manos y pies pequeños, meñiques curvados hacia adentro (clinodactilia), unión parcial del segundo y tercer dedo del pie, implantación proximal de los pulgares y anomalías en los miembros, incluyendo partes faltantes de los miembros – generalmente dedos, brazos o antebrazos.

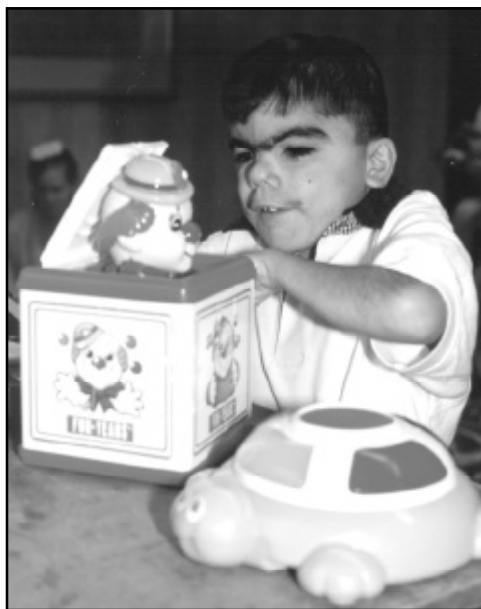
4) Anormalidades del sistema neurosensorial. Pérdida auditiva y enfermedades oculares, como blefaritis (inflamación del párpado), lagrimales defectuosos o inexistentes, ptosis (párpados caídos) y una miopía pronunciada.

Otros problemas médicos pueden incluir el reflujo gastroesofágico y problemas de alimentación, convulsiones, defectos del corazón, problemas de oído-nariz-garganta, anomalías del intestino, testículos no descendidos y una decoloración violácea de la piel (cutis marmorata).

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

¿Qué causa SCdL?

Después del nacimiento de un niño con SCdL, los padres (¡y todos los demás!) naturalmente reflexionan sobre el embarazo y tratan de encontrar una causa del síndrome. Al día de hoy, no se conoce claramente la causa de SCdL, si bien se sospecha que un gen o una región de genes pueden ser responsables por su ocurrencia. Si está involucrado un gen, lo más probable es que sea una mutación poco frecuente y aleatoria que no se transmite directamente de padres a hijos. Hay muy poca probabilidad de que el síndrome del niño sea el resultado de algo que se haya hecho o dejado de hacer durante el embarazo. **La exposición a sustancias como el alcohol, cigarrillos, aspirina, cafeína, rayos X clínicos y pesticidas ha sido investigada, y no está relacionada con SCdL.**



Si bien se desconoce la ubicación del gen que se considera que causa SCdL, hay muchos proyectos de investigación en marcha que esperan localizar el marcador genético. Hay varios miembros del CAC, además de otros investigadores interesados, que están trabajando en conjunto para encontrar este marcador. Esperan obtener una mejor comprensión de por qué este síndrome varía tanto de un individuo a otro, y qué puede hacerse para mejorar la calidad de vida de las personas que tienen este síndrome.

Quiero entender por qué le ocurrió esto a nuestra hija. Si encontrara la causa de SCdL me ayudaría a tener la respuesta a la pregunta de ¿Por qué? que se hace todo el mundo. No estoy seguro que será de ayuda o que cambie a Christy - ¿quién sabe? Tal vez ella no tendrá el diagnóstico, pero ¿qué pasa luego? Sólo sé que si hay una posibilidad de que la ayude a ella o a alguna otra persona, entonces quiero apoyar ese esfuerzo.

Una vez localizado el marcador genético, los investigadores pueden intentar reemplazar, corregir o agregar un gen normal (terapia genética), con el propósito de aliviar o reducir algunos de los síntomas que están presentes en este síndrome. La ubicación del gen, sus funciones, y lo que puede hacerse para ayudar a personas con este gen son todas cuestiones que están siendo exploradas actualmente. Hay un gran número de padres que se han ofrecido voluntariamente para que su sangre y la de sus hijos sea extraída, analizada y almacenada para estos propósitos de investigación.

Reincidencia/Pruebas prenatales

Dado que los individuos con SCdL raramente tienen hijos propios, este gen casi nunca es transmitido a la generación siguiente. Sin embargo, ha habido individuos afectados levemente por el síndrome que han sido padres de niños también afectados por el síndrome. También ha habido casos en que más de un hijo con SCdL ha nacido de un padre que no parece tener SCdL.

A pesar de estos ejemplos, la reincidencia de SCdL dentro de una familia es muy poco frecuente. La investigación indica que la máxima tasa de reincidencia de SCdL dentro de una familia es inferior al uno por ciento (seis décimas de uno por ciento).

A los padres de un niño con SCdL que están pensando en aumentar su familia y tienen preguntas acerca de hacerlo, se les recomienda fuertemente que busquen asesoramiento genético. Y, si bien no hay ninguna prueba prenatal definitiva que pueda predecir con precisión el nacimiento de un niño con SCdL, hay otras herramientas que pueden ayudar a resolver parte de la incertidumbre que los padres pueden sentir durante el embarazo. Una de estas herramientas es la Prueba de la Proteína A Plasmática, asociada al embarazo (Pregnancy Associated Plasma Protein - A (PAPP-A)), un análisis de sangre tomada durante el embarazo que podría indicar un riesgo mayor o menor de que el feto tenga SCdL. La prueba PAPP-A puede ser hecha con el suero de la sangre de la madre tomada en distintas etapas de su embarazo. Esta prueba no se hace rutinariamente durante el cuidado prenatal estándar, así que uno debería solicitar que se haga esta prueba específica.

Es importante entender que la prueba de PAPP-A evalúa un incremento o decremento del **riesgo, y no es una prueba de diagnóstico**. Si sugiere un incremento del riesgo entonces podría ser seguido por alguna prueba más definitiva, tal como un análisis más severo y puntual de las características de ultrasonido del feto que pudieran permitir confirmar o negar el diagnóstico. Para aquellas familias que tengan ansiedad sobre embarazos sucesivos, cuando ya hay un niño con SCdL en la familia, esto podría ser útil para aliviar sus preocupaciones.

*De una madre a otra que
tiene un hijo con SCdL y está
esperando otro hijo:
Mi bebé llegará en unas dos
semanas, y a veces este
embarazo ha parecido de
nueve años, y no de nueve
meses. Me gustaría ser un
canguro para ver al chiquito
que me da pataditas para ver
dos manos y dos pies, etc.
¿Sera niño o niña? Pero aun si
no tuviera manos y pies, sé
que lo amaré. Te deseo lo
mejor, a tu esposo y a tu
hijo, no importa lo que
decidan... La noche en que
escribí esta carta, ingresé al
hospital y nació un niño sano.
Pesó cuatro kilos y cien
gramos, y medió cincuenta y
tres centímetros. Es gordito,
encantador y sano, igual que
su madre, y nos sentimos
muy bendecidos.*

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Si se está considerando una prueba prenatal, es importante que los padres discutan los beneficios y los riesgos de todos los procedimientos con un asesor genético, quien tendrá la última información disponible sobre estas pruebas.

Para cuando usted lea esta guía, puede haber un test para SCdL disponible antes y después del nacimiento. Si dicha prueba se vuelve disponible se cree que no todas las personas diagnosticadas actualmente con SCdL tendrán el marcador genético. Sin embargo, la Fundación ha ampliado su misión para incluir a aquellos individuos con “características similares,” de forma que ninguna persona quede sola si su diagnóstico no es confirmado por una prueba genética.



Parte 2

Temas médicos frecuentes y protocolos de tratamiento



Compañeros en el cuidado

Desafiamos a los cuidadores a brindar el mejor cuidado posible para personas que tienen SCdL y otros con características similares. Este desafío involucra trabajo duro y mucho aprendizaje. Lo que se le dice a una persona acerca de SCdL puede variar, dependiendo de si el niño nace en una gran instalación médica, un pequeño hospital comunitario, en su hogar o en otro ambiente. El boletín bimensual de la Fundación, Reaching Out (Extendiéndonos), y el sitio Web (www.CdLSoutreach.org) brindan actualizaciones sobre los últimos hallazgos de la investigación y las mejores prácticas para el tratamiento.

En junio de 1987, la Fundación SCdL celebró su primer “Día de Clínica,” conjuntamente con Jefferson Medical College, de Philadelphia, donde varios médicos reconocidos del país examinaron a cada uno de los 85 participantes que tenían SCdL. El Día de Clínica dio como resultado un intercambio único de información entre los cuidadores, en busca de brindar el mejor cuidado posible para sus seres queridos, y los médicos que querían aprender más acerca de SCdL.

Varios artículos, basados en la información recogida ese día, han sido publicados en revistas médicas y forman la base de gran parte del esfuerzo de investigación y el conocimiento actual acerca del síndrome. Desde ese tiempo, los profesionales en cada reunión sucesiva de la Fundación han brindado consultas gratuitas a personas con SCdL y a quienes los cuidan. Como resultado de la observación combinada que han hecho de los que tienen el síndrome, los miembros del Consejo Asesor Científico (CAC) han brindado a los cuidadores un flujo constante de información actualizada y relevante.

Muchos médicos no entienden que la vida, tanto para los padres como para el médico, a menudo se vuelve más fácil después de pasar mucho tiempo con un niño que tiene necesidades considerables durante sus primeros años. Se desarrolla una relación de confianza, y lentamente uno se da cuenta que tanto los padres como los médicos tienen conocimientos y experiencia que pueden compartir. Las decisiones tomadas en conjunto siempre son las mejores. En los comienzos de mi práctica profesional, ¡jamás hubiera predicho que los niños con necesidades especiales serían mis favoritos!

Como resultado de la observación combinada que han hecho de los que tienen el síndrome, los miembros del Consejo Asesor Científico (CAC) han brindado a los cuidadores un flujo constante de información actualizada y relevante.

La información contenida en las páginas que siguen es una compilación de los datos obtenidos durante el Día de Clínica, reuniones de la fundación, consultas, y reuniones de investigación. Representa también los esfuerzos permanentes de miembros dedicados del CAC que trabajan en conjunto con cuidadores a diario, compartiendo información y apoyo.

Antes o después de un diagnóstico de SCdL, es muy probable que se haga una derivación a varios profesionales médicos para una evaluación. Algunas de estas

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

evaluaciones – como la cardiológica – es posible que sólo requieran hacerse una vez. Pero otras, como las gastroenterológicas, tal vez deban ser repetidas a medida que crece la persona. El primer paso es encontrar un médico primario, como un pediatra, o un internista, que ayudará a coordinar todas estas evaluaciones. Lo ideal es formar una sociedad con un médico que esté dispuesto a escuchar y esté interesado en ayudar a organizar los servicios que se necesitan.

Me llevó dos años encontrar el médico correcto para Matthew y para mí. Necesitaba hallar un médico al que yo sintiera que podía preguntar cualquier cosa y tendría el tiempo y la paciencia para contestar mis preguntas. A veces dice: No sé, pero al menos está intentando encontrar las respuestas, como yo.

Los médicos son fuentes valiosas de apoyo e información. Dado que hay poco documentado en las revistas médicas acerca de SCdL, el compartir la información que involucra a todos los que brindan cuidado es beneficioso a la larga para todos. Los cuidadores que pasan una gran parte de sus vidas cuidando y conviviendo con personas con SCdL pueden proveer información adicional para profesionales que están luchando para encontrar respuestas. Dado que los padres y las madres en general hacen preguntas diferentes y tienden a ver a sus hijos desde perspectivas distintas, es importante que ambos padres asistan a las consultas médicas cada vez que sea posible. Es importante encontrar un médico que escuche, respete y trabaje con la familia y los cuidadores de la persona.



Expectativa de vida

Es difícil predecir cuánto tiempo vivirán los individuos con SCdL, ya que cada persona es única. Muchos padres reciben predicciones sombrías acerca de lo que deben esperar cuando recién ha nacido el niño, debido a su bajo peso y otros problemas físicos. A menudo se les presenta la posibilidad terrible de que su bebé tal vez nunca deje el hospital, o que sólo vivirá un breve tiempo en caso que pueda ir a su casa.

La mayoría de las personas con SCdL hoy pueden esperar vivir más que sus padres. Es importante hacer arreglos para el presente así como para el futuro basados en este conocimiento. Las personas con SCdL siguen aprendiendo durante toda su vida. Si bien los programas ofrecidos a través del sistema educativo tienen el mayor impacto durante los primeros años del individuo, muchos adultos han desarrollado nuevas habilidades cuando han participado de programas para adultos que apoyan su necesidad de aprender durante toda la vida.

Motivos de fallecimiento

Si bien SCdL es un síndrome con serias implicaciones físicas y de desarrollo, la mayoría de estas no deberían llevar a una disminución del largo de vida. Se ha determinado clínicamente que la duración de vida de las personas con SCdL está relacionada con la severidad de su SCdL, la medicación tomada, la cantidad de cirugías, y los problemas médicos presentes desde el nacimiento. Cada persona con SCdL debe ser evaluada como un individuo. No hay ninguna correlación entre la edad y el motivo de fallecimiento. Los adultos con SCdL pueden vivir hasta bien pasados los 70 años.

Teniendo estos factores en mente, se sabe que las siguientes condiciones médicas han causado la muerte en personas afectadas por el Síndrome de Cornelia de Lange.

Torsión intestinal/obstrucción intestinal/mala rotación: Este problema, a menudo denominado Vólvulo, parece ocurrir más frecuentemente de lo que sería de esperar. A menudo, los síntomas son vagos y episódicos, difíciles de comunicar por parte de la persona y difíciles de interpretar por el médico. Es importante que el médico se dé cuenta de que esta es una posibilidad incrementada en una persona con SCdL, porque la detección adecuada conduce a un tratamiento que puede impedir consecuencias terribles.

Neumonía: Esta es una causa frecuente de muerte cuando está acompañada de otras enfermedades o fallas de órganos. La neumonía puede ser el resultado del reflujo si los contenidos del estómago son aspirados dentro de los pulmones. El reflujo es un problema sumamente frecuente, y puede ser difícil de diagnosticar sin un alto índice de sospecha y pruebas adecuadas. Las pruebas pueden llevar a un control razonable y a la prevención de complicaciones tales como la neumonía química causada por la aspiración.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Defectos de corazón: Después del nacimiento (durante el período neonatal), los defectos congénitos del corazón son una causa posible de muerte. Los defectos congénitos del corazón suelen detectarse durante la infancia o la niñez temprana. Si se manejan correctamente, no son problemas que surgirán más adelante. Si bien la mayoría son corregibles, algunos son complejos e inoperables, ya sea debido a la malformación misma o debido al bajo peso al nacer y el bajo crecimiento.

Otras causas de muerte incluyen el desarrollo insuficiente de los pulmones debido al retardo y la precocidad del crecimiento intrauterino; hernia de diafragma congénita (difícil de corregir quirúrgicamente y que ocurre más a menudo en recién nacidos con SCdL que en la población infantil general), y accidentes hogareños.

Nota: Las causas de muerte es un tema obviamente sensible y hemos pensado mucho si debíamos incluirlo o no en este texto. Sin embargo, muchos cuidadores han alentado la inclusión de temas difíciles como éste en publicaciones de la Fundación, de forma que las familias estén conscientes de todas las facetas de SCdL para sus tomas de decisiones.

Para algunas personas con SCdL que son frágiles mentalmente, la promesa de una vida larga es cuestionable. Sin embargo, la experiencia general indica que, dado un ambiente seguro y una salud general buena, muchas personas con SCdL viven hasta bien entrada la edad adulta.

Los primeros dos años de Héctor fueron muy turbulentos, e incluyeron muchas hospitalizaciones para cirugías y tantas infecciones respiratorias que perdí la cuenta. Fue muy intenso. Pero durante todo el proceso Héctor se mantuvo alerta, feliz y con muchas ganas de experimentar la vida. Hasta los últimos meses, jugaba en su andador todos los días mientras miraba televisión y disfrutaba de su música. Sabemos que Héctor no podría haber vivido tanto tiempo si no hubiera estado tan dispuesto a luchar contra las probabilidades como un pequeño guerrero. Y, mientras estuvo dispuesto a luchar, luchamos con él. Nos ha roto el corazón dejarlo ir, pero debo recordar sus sonrisas y su valentía, y sé en mi corazón que está corriendo y jugando con los demás angelitos.

Retraso en el desarrollo/Retardo mental

Una pregunta que hacen los padres de niños con SCdL a su médico frecuentemente es: “¿Cómo le irá a mi hijo?” En 1992, en la Conferencia Internacional de la Fundación SCdL que tuvo lugar en Boston, el miembro del CAC, la Dra. Antonie Kline, contestó esta pregunta y otras basándose en los resultados de su investigación. A diferencia de la literatura anterior que brindaba una perspectiva bastante sombría, la investigación de la Dra. Kline ofrecía resultados mucho más optimistas para los recién nacidos diagnosticados con SCdL.



Por ejemplo, el CI promedio de las personas con SCdL es de 53. Este promedio indica un retardo mental de leve a moderado para muchas personas con SCdL, en vez de la gama de retardo de moderado a severo informada previamente.

La abrumadora mayoría de los niños con SCdL **también** tienen retrasos en el desarrollo. La investigación indica que el 25 por ciento de los niños con SCdL que participaron en su investigación caminaron a los 18 meses, el 50 por ciento a los dos años, el 75 por ciento a los tres años y medio, y el 95 por ciento a los diez años. Los mayores retrasos en los niños parecen estar en el área de la comprensión oral y el lenguaje expresivo, en tanto que las mayores fortalezas parecen estar en las áreas de la memoria visual y espacial y en la organización perceptiva. Por lo tanto, debería alentarse el uso de computadoras e imágenes por sobre las instrucciones orales más tradicionales.

Lo más importante es que **todas** las personas con SCdL aprenden a comunicarse y siguen progresando a lo largo de sus vidas. A medida que más personas son diagnosticadas, los investigadores se verán alentados en sus esfuerzos por encontrar predictores precisos de lo que tiene el futuro para cada individuo.

Los padres preguntan frecuentemente por qué sus hijos están siempre mirándose las manos. Les digo que mirarse las manos (o los pies) fijamente es una fase de desarrollo normal que suele ocurrir durante la infancia. Este interés en sí mismo a veces ocurre más tarde entre niños con SCdL. La exploración del no sí mismo o meterse cosas en la boca es otra fase normal del desarrollo de los niños pequeños que a veces ocurre más tarde en personas con SCdL. No hay forma de impedir esto, así que se sugiere que las familias hagan que el entorno sea a prueba de niños, eliminando objetos pequeños y cortantes y sustancias tóxicas de su alcance.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Crecimiento, alimentación, nutrición

Muchos niños pequeños con SCdL son **diagnosticados incorrectamente con “incapacidad de progresar,”** una condición que se centra principalmente en el aumento de peso. Si bien los niños con SCdL aumentan de peso lentamente, su crecimiento suele estar en proporción con su altura durante toda su vida.

Los niños con SCdL a menudo tienen dificultad para comer, tragar, digerir alimentos, y aumentar de peso. Sus cuidadores tal vez se preocupen mucho por el lento aumento de peso del niño y a menudo consideran someter al niño a una fórmula de altas calorías, un suplemento alimenticio y/o aumentar la cantidad de comidas por día a fin de propiciar el crecimiento. Al día de hoy, no hay ninguna evidencia clara de que suplementar la nutrición diaria del niño tenga algún beneficio a largo plazo. Parece ser que las personas con SCdL aumentan de peso a su propio ritmo. Crecen constantemente en altura y en peso, si bien la mayoría siguen siendo pequeñas durante toda su vida. Aun antes del nacimiento, se ha informado un retraso en el crecimiento, aunque es sorprendente que suele notarse un impulso de crecimiento normal durante la pubertad. En general, los varones tienden a ser más altos y a pesar más que las mujeres.

Si bien los padres generalmente están preocupados por el tipo y la cantidad de comida que ingieren sus hijos, es importante darse cuenta de que la alimentación requiere un alto grado de coordinación entre los labios y las mejillas, el tragado y la respiración. Si uno se siente culpable porque los niños no pueden o no quieren comer todo lo que se les pone por delante puede convertir el tiempo de comer en una experiencia desagradable y puede arruinar el tiempo que la familia pasa en conjunto. A su vez, algunos niños, al aproximarse a la adolescencia, pueden experimentar un repentino crecimiento del peso. Si no tiene opciones saludables con bajas calorías, el niño que una vez fue pequeño puede desarrollar un problema de peso.



Uno no puede forzar a comer a un niño. Lo mejor que puede hacer es brindarle las opciones correctas.

Debería pensarse en realizar evaluaciones y pruebas posteriores cuando el crecimiento, el peso y el tamaño de la cabeza del niño no sean proporcionales. Si se les proporciona a los médicos tablas de crecimiento para este síndrome (disponibles a través de la Fundación), esto ayudará a alertarlos ante un problema en el crecimiento de un niño.

Terapia con la hormona del crecimiento

Suele recomendarse una terapia de reemplazo de la hormona del crecimiento para individuos con deficiencia de esta hormona, documentado mediante pruebas adecuadas. La hormona del crecimiento es muy importante para el cuerpo, no sólo para el crecimiento sino también para el funcionamiento normal de muchos de los sistemas corporales.

Hay varios informes publicados sobre individuos con SCdL que tenían una deficiencia de la hormona del crecimiento, que han sido tratados y han seguido bien.

La terapia con la hormona del crecimiento es larga, costosa y tiene el riesgo de efectos colaterales. Además, la investigación limitada indica que dicho tratamiento es ineficaz para quienes tienen niveles normales de la hormona del crecimiento. Por lo tanto, no suele recomendarse en estos casos. Para algunos individuos con SCdL que también tienen problemas de comportamiento, la terapia con la hormona del crecimiento puede ser desaconsejable, en caso que el posible tamaño mayor de la persona haga que sea más difícil cuidar de ella.

Estamos constantemente en contacto con otras dos familias que tienen niños con SCdL en Minnesota. La diferencia de capacidades entre nuestros tres hijos es muy sorprendente. Debe haber una amplia gama de compromiso en niños con SCdL. Esto hace que sea muy difícil predecir hasta dónde podrá llegar nuestro nieto.

No hay ninguna garantía en la vida para ninguno de nosotros, seamos normales o no. Sólo sabemos que ella es nuestra hija y queremos darle la mayor comodidad y felicidad que podamos todo el tiempo que viva.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Problemas para la alimentación

El tiempo de la comida es sumamente importante, no sólo para la subsistencia sino también para el desarrollo social y del lenguaje. Los miembros del CAC han hecho algunas sugerencias para tratar con los problemas para la alimentación.

Primero, forme un equipo de profesionales (médico general, especialistas médicos si es necesario, un terapeuta del habla y del lenguaje, terapeutas, nutricionista, dentista, maestros, etc.) a fin de crear un plan que responda a las distintos problemas para la alimentación del individuo. A continuación, el equipo debería determinar cuáles problemas corresponden a la persona y desarrollar estrategias para encararlos de la mejor forma.

Algunos problemas para la alimentación que pueden surgir incluyen sensibilidad a la temperatura, a la textura, o al gusto de la comida. La persona también puede ser sensible a aspectos ambientales como la luz, el ruido, la temperatura de la habitación, o aspectos sociales, como quién más está presente durante la alimentación o la persona que está alimentándola. El reflujo gastroesofágico (ver la sección siguiente) puede ser un factor en los problemas para la alimentación además de la transición de la alimentación por tubo a la alimentación oral.

Las personas con SCdL de todas las edades que tienen dificultades para la alimentación deberían tener una evaluación de la alimentación y deglución. Los terapeutas del habla y del lenguaje que están capacitados específicamente en este campo pueden brindar estrategias para la alimentación una vez que se ha completado una evaluación. Asimismo, los nutricionistas capacitados pueden ayudar a los cuidadores a brindar una dieta bien balanceada que contenga todos los nutrientes que necesita un individuo para el crecimiento y el desarrollo adecuados. También pueden proveer información relacionada

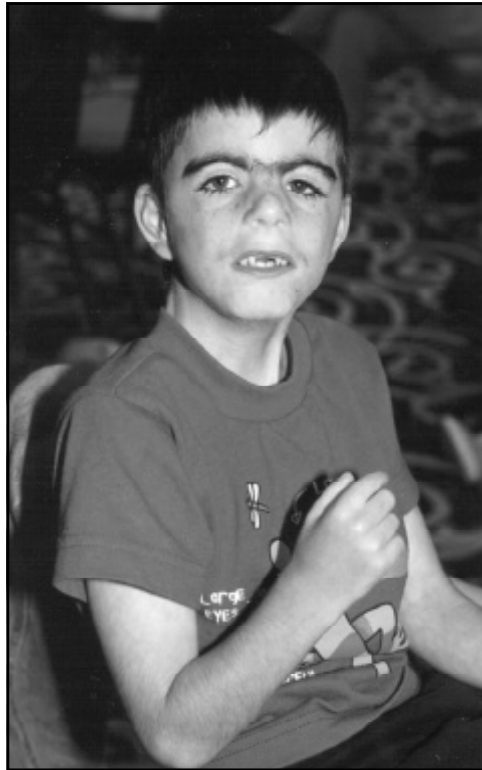
Nunca dudamos en usar la comida como recompensa para el buen comportamiento de Timmy. Sin embargo, cuando llegó a la pubertad, de pronto se interesó mucho por la comida. Las galletas dulces y los refrescos eran sus mejores amigos. La cafeína y el azúcar en los refrescos lo hacían hiperactivo, y las calorías agregaron catorce kilos a su cuerpo pequeño. Ahora estamos preocupados por su corazón, porque tiene que manejar todo ese peso adicional.



con sustitutos apropiados de comidas, ejercicio y vitaminas que ayuden a solucionar problemas frecuentes como el estreñimiento, la diarrea y las molestias estomacales.

Intolerancia a la lactosa

Algunas personas con SCdL tienen intolerancia a la lactosa (una incapacidad para digerir fácilmente la proteína de la leche de la vaca) y otros problemas con la leche y sus derivados, que dan como resultado un exceso de gases, distensión del estómago y calambres. La solución obvia para este problema consiste en alterar la dieta de la persona de modo que no contenga ningún producto con proteína de la leche de la vaca. Esto puede ser difícil si consideramos la cantidad de productos en las alacenas de los almacenes que tienen algún tipo de leche como ingrediente. Igualmente, a menudo puede ser difícil asegurarse de que una dieta sin leche contenga suficientes proteínas y calcio. Un nutricionista puede ayudar a crear una dieta sin leche que brinde la suficiente cantidad de estos elementos. La Fundación también tiene recursos adicionales para quienes necesiten ayuda en este tema.



Existen algunos estudios que han explorado la naturaleza de la alergias alimenticias en personas con SCdL y sus efectos en el crecimiento y el comportamiento. Como resultado, se sabe que las personas con SCdL que no tienen alergia a la leche igual pueden beneficiarse de una dieta sin leche. De igual forma, otros parecen tener una fuerte reacción a todo producto que contenga cafeína, como las bebidas cola o el chocolate, y una dieta que elimine estos productos puede tener un efecto positivo en sus vidas cotidianas.

Nuestro especialista gastroenterólogo recomendó una prueba de intolerancia a la lactosa. Sinceramente, estaba bastante escéptica, y se lo dije. Después de todo, esos eran justamente los alimentos que estaba alentando a David que comiera. Imagine mi sorpresa cuando llegaron los resultados de la prueba y fueron positivos. Después de sólo dos semanas de tratamiento, su comportamiento ha mejorado notablemente y han desaparecido todos sus remilgos.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Problemas gastrointestinales

Muchas personas con SCdL experimentan problemas en su tracto gastrointestinal (GI). Son frecuentes los problemas en el tracto GI superior, incluyendo el esófago, estómago y el intestino delgado superior. Las señales de leve a moderados de estos problemas pueden incluir ocasionales vómitos, eructos, acidez, mal apetito intermitente o un cambio en el comportamiento. Lamentablemente, muchas personas con el síndrome no pueden comunicar que hay algo que está mal o que están experimentando una molestia, a menos que lo “representen” o, en algunos casos, si recurren a un comportamiento autoagresivo (CA). Los cuidadores deben estar atentos a cambios en el comportamiento además de las señales tradicionales del reflujo.

También pueden ocurrir dificultades en el tracto GI inferior, específicamente el intestino grueso, el recto y el ano. Son frecuentes problemas como el estreñimiento, la diarrea y la distensión gaseosa con calambres, pero pueden ser leves y manejables. Los síntomas de estas condiciones a menudo pueden ser controlados por medicación o cambios de dieta. Pero si los síntomas se vuelven más severos, persistentes o debilitadores, pueden requerir una evaluación adicional de un gastroenterólogo. Los estudios comunes para problemas del tracto GI inferior y superior incluyen análisis de sangre y de materia fecal, estudios con rayos X y estudios endoscópicos.

Reflujo gastroesofágico

El reflujo gastroesofágico es una de las afecciones médicas más comunes asociadas con SCdL. De hecho, **se estima que el 85% de los individuos con SCdL experimentan algún tipo de reflujo. La Fundación recomienda hacer pruebas con todos, sea que estén presentes los síntomas o no, al menos una vez, para descartar el reflujo.** A pesar de su prevalencia, el manejo exitoso del reflujo sigue siendo un desafío tanto para los médicos como para los cuidadores.

El reflujo se refiere al movimiento de retroceso o de retorno de los contenidos del estómago hacia el esófago, similar a lo que muchas personas llaman “acidez.” El CAC recomienda fuertemente hacer pruebas a un individuo si se sospecha del reflujo. El reconocimiento y tratamiento precoz son muy importantes para ayudar a que una persona con SCdL alcance todo su potencial. Por cierto, la recomendación de una evaluación para el reflujo puede ser el mejor consejo para toda persona que esté intentando encontrar respuestas a un cambio de comportamiento.



Afecciones relacionadas con el reflujo

Actualmente, se considera que las dificultades de alimentación, así como muchas enfermedades diferentes de los pulmones, oído, nariz y garganta surgen del reflujo. Se usa el término Enfermedad de Reflujo Gastroesofágico (Gastroesophageal Reflux Disease, GERD) para describir la condición que ocurre cuando el reflujo crónico comienza y da como resultado estas enfermedades. Las personas con SCdL que pueden contarnos acerca de sus síntomas GI informan de mucha acidez, vómitos o dolor abdominal. Este dolor puede interferir con el apetito, la participación en actividades deseadas o el sueño reparador. Como se mencionó anteriormente, las personas con SCdL que no pueden comunicar directamente que están en dolor pueden comunicarse indirectamente mediante cambios en el comportamiento tales como irritabilidad, hiperactividad o autoagresión.

El reflujo no sólo es irritante debido a la regurgitación y la molestia resultante, sino que puede reflejar también un daño muy real. El material regurgitado del estómago puede ser aspirado hacia las vías aéreas, provocando una neumonía, una afección potencialmente fatal. El reflujo a veces puede estar "oculto" si un individuo no "escupe" o eructa. El **"Reflujo silencioso"** u oculto podría estar ocurriendo si los ácidos estomacales sólo suben hacia la parte inferior del esófago y vuelven hacia el estómago. Esto puede ser peligroso dado que este material contiene jugos gástricos que son ácidos y pueden causar daños a las paredes del esófago.

Si no se lo trata, el reflujo puede llevar a complicaciones tales como hernia del hiato (cuando parte de la unión del esófago con el estómago se desplaza

Cuando nuestra hija tenía casi seis años, decidimos llevarla a un gastroenterólogo para una evaluación de un problema de reflujo. Antes de ver a este médico, Megan lloraba y arqueaba su espalda después de comer. Un cambio de dieta no mostró ningún alivio. Si bien sospechábamos que algo andaba mal, nadie estaba seguro de lo que era exactamente. Fue difícil recoger toda la información que quería el médico e intentar diferentes tratamientos, pero valió la pena. Megan tiene muchos más días buenos ahora y esperamos que siga mejorando.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

hacia el pecho), esofaguitis (una inflamación dolorosa del esófago), constricción del esófago (un estrechamiento del esófago debido a la cicatrización), el Esófago de Barrett (un estado avanzado del reflujo, en el cual ha habido cambios en las paredes del esófago) o el síndrome de Sandifer (ver comentario aparte).

Tratamiento gastrointestinal

El tratamiento para el reflujo gastroesofágico podrá incluir el espesamiento del alimento, elevar al niño después de comer para que la gravedad pueda obrar, dietas especiales, y medicación. La medicación se usa para ayudar al estómago a vaciarse más rápido, facilitar el tragado o inhibir las secreciones ácidas. Si estos tratamientos no son beneficiosos, puede ser necesaria la cirugía.

El Síndrome de Sandifer, que cada vez suele estar más asociado con SCdL, se caracteriza por un severo reflujo gastroesofágico y extraños movimientos corporales. Los niños con el Síndrome de Sandifer pueden retorcerse, moverse constantemente, girar su cabeza de lado a lado, y/o echar su cabeza para atrás. Estos movimientos corporales pueden hacer que el niño se sienta mejor, pero no sabemos por qué. Dado que estos movimientos a veces se consideran erróneamente como síntomas de trastornos neurológicos, algunos niños han pasado por monitoreos cerebrales para descartar convulsiones.

Cirugía gastrointestinal – Fundoaplicación/Gastrostomía

Muchos individuos requieren y responden bien a procedimientos quirúrgicos gastrointestinales. Un pediatra o un gastroenterólogo y cirujano infantil comprensivos y sensibles serán de ayuda en cuanto a la decisión relacionada con el mejor tratamiento para un problema gastrointestinal complejo. Si, después de una consideración cuidadosa, se toma la decisión de operar, tal vez usted quiera consultar a los especialistas en gastroenterología que son miembros de CAC y hablar con padres cuyos hijos han pasado por la cirugía. La Fundación con todo gusto lo conectará con otras personas que se han ofrecido voluntariamente para brindar información acerca de sus experiencias.

Los procedimientos quirúrgicos gastrointestinales más frecuentes que se realizan son la fundoaplicación y la gastrostomía. La fundoaplicación está ideada para proteger la parte inferior del esófago, envolviendo la parte del “fundus” del estómago alrededor de él. Esto estrecha el esófago inferior y reduce el reflujo. Como resultado, los niños tal vez no puedan vomitar o eructar demasiado bien después de esta operación. También pueden tener molestias abdominales.

Una gastrostomía, una cirugía que hace un orificio en el estómago, suele hacerse al mismo tiempo que la fundoplicatura. Este orificio en el estómago permite la alimentación a través de un tubo gastrostómico o “tubo G,” como suele conocerse. Si bien esto puede parecer desagradable, la mayoría de los cuidadores encuentran que es un alivio deseable, ya que les ofrece un método más rápido y fácil de alimentar a sus seres queridos, a la vez que brinda una salida para los gases estomacales dolorosos. Si el esófago se sana lo suficiente y la enfermedad del reflujo responde al tratamiento, una persona podrá tomar alimentos por boca nuevamente.

Cada situación es diferente y necesita ser evaluada caso por caso. La mayoría de las personas que tienen una cirugía de fundoplicatura para el reflujo tal vez no vuelvan a vomitar. La información debería ser compartida con todo médico que brinde cuidado, ya que el vómito puede ser un indicador significativo de muchas afecciones o enfermedades.

Aun cuando sea exitosa la cirugía, puede haber complicaciones, incluyendo adherencias y obstrucciones. Los cuidadores deberían mantener un “ojo alerta” sobre la persona mientras crece y se desarrolla, porque tal vez sea necesario repetir la cirugía. Se recomiendan evaluaciones anuales para individuos diagnosticados con temas gastrointestinales.

Durante unos seis meses, Melissa dejó de comer, de sentarse y de caminar. Sólo permanecía acostada y se quejaba de tanto en tanto. La internamos en el hospital y pasó por una serie de pruebas: tomografía computada, punción lumbar, análisis de sangre, etc. No encontraron nada. Finalmente, los médicos examinaron su esófago con un endoscopio y determinaron que el esófago de Melissa tenía muchas cicatrices. Había perdido mucho peso y estaba desnutrida. Sin estar seguro de cuál era el mejor curso de acción, intentamos con medicación y, en el caso de Melissa, fue la opción correcta. Ojalá hubiéramos sabido acerca del problema del reflujo y de la medicación antes. Me sentía mal porque ella había sufrido tantos años sin que nosotros supiéramos lo que andaba mal y cómo poder ayudar.

Opciones con tubos/botones gastrostómicos

Para aquellos individuos que requieren un tubo G por un período de tiempo más largo, los cirujanos suelen usar un “botón” gastrostómico. Este botón mantiene abierto el orificio en el estómago, pero elimina la necesidad de tener un tubo largo colocado todo el tiempo. Hay botones más nuevos (generalmente hechos de una silicona flexible) que están al ras de la piel, lo que dificulta que el niño lo tire y lo desaloje. Un botón puede ser abierto para permitir la inserción de un tubo de alimentación

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Nuestro hijo, Adam, recibió el nuevo botón de alimentación pediátrico en enero. Se lo mostré a varios padres en la conferencia y estaban bastante entusiasmados por su tamaño y comodidad. Originalmente, Adam tenía un tubo gastostómico. Tiene un bulbo en forma de hongo que fija el tubo internamente y una lengüeta plana de unos dos centímetros y medio, que se apoya contra la piel del lado de afuera. Un tapón se abre para permitir la inserción de un tubo durante la alimentación, lo cual libera una válvula interna unidireccional que permite el flujo de la comida hacia el estómago. Después de la alimentación, este tubo se saca, y la válvula interna se cierra, lo cual impide que salga la comida. Entonces se cierra el tapón exterior. ¡Estamos tan contentos con esto! Ahora podemos hacerle cosquillas, jugar con Adam, y podemos amarlo sin dolor.



y luego cerrado nuevamente una vez que se ha terminado con la comida. Los botones tienen válvulas anti-reflujo que ayudan a impedir la filtración gástrica a través del tubo. Es necesaria la limpieza diaria, la que puede hacerse durante un baño o una ducha. Una diferencia importante entre los modelos de botones es la facilidad con la cual pueden ser cambiados. Algunos modelos requieren que un médico los cambie o los reemplace, mientras que otras marcas permiten que el cuidador los reemplace en la casa. Dado que algunas marcas de botones son más conducentes al reemplazo que otras, la marca de botón que escoja la familia finalmente podrá depender de la duración del tiempo que prevén que el niño necesitará el botón. Se alienta a cuidadores que estén enfrentando decisiones sobre este asunto a que contacten a la Fundación acerca de los últimos desarrollos y literatura en este campo.

Labio y paladar fisurados

Las personas con SCdL suelen tener frecuentemente labio y paladar (el techo de la boca) fisurados y paladar ojival. La hendidura de un labio fisurado suele llegar hasta la piel exterior. Puede involucrar sólo el labio superior, o puede llegar hasta la fosa nasal. Dado que estas condiciones pueden afectar la capacidad de comer correctamente de una persona, además de causar infecciones del oído que lleven a la pérdida de la audición, deberían ser reparadas lo más precozmente posible.

El paladar fisurado podría involucrar sólo la parte blanda del paladar cerca de la parte posterior de la garganta, o podría extenderse hacia adelante, hacia el paladar duro. La hendidura en el techo de la boca hace que al bebé le cueste chupar, y a menudo permite que el alimento suba por la nariz y hace que el niño se ahogue. Es frecuente encontrar paladares ojivales entre individuos que no tienen el paladar fisurado.

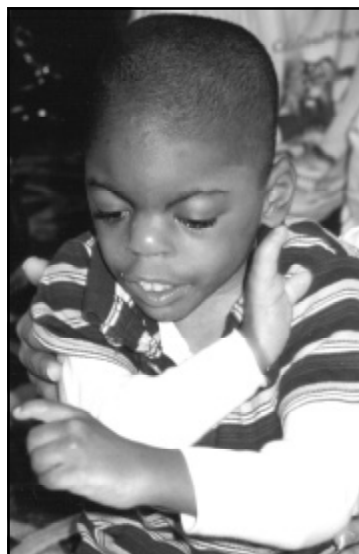
El tratamiento generalmente combina la cirugía, la terapia del habla y la corrección dental, y puede comenzar tan pronto como a los tres meses, dependiendo de la condición médica del niño. Hasta ese momento, la alimentación puede ser muy difícil y se aconseja una consulta con un especialista en alimentación.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Oído, nariz y garganta

Durante el Día de Clínica de 1987, se examinaron 45 personas con el síndrome, con edades desde cinco meses hasta 20 años. Casi todos los individuos tenían pérdida auditiva y, en consecuencia, un desarrollo del lenguaje deficiente. El retardo en el desarrollo del lenguaje también podía ser rastreado a la prevalencia del paladar fisurado y otras anomalías en el desarrollo del rostro medio. Dado que las personas con una mejor audición tienden a desarrollar mejores capacidades de lenguaje, se recomienda hacer pruebas en forma precoz y enérgica para así poder comenzar con audífonos y terapia antes de los tres años, un período crítico para el desarrollo del lenguaje en todos los niños.



Audición

Muchos niños con SCdL parecen tener una pérdida auditiva entre leve y moderada. Algunos padres informan que las pruebas representaron un desafío especial para el otorrinolaringólogo (ORL) debido a los canales angostos (estenóticos) de su hijo y comportamientos difíciles durante el examen. Dado que un niño con SCdL corre un alto riesgo de perder la audición, se recomienda fuertemente una evaluación, aun tan pronto como a los dos meses de edad.

Los bebés y otros niños que no pueden cooperar en las pruebas podrán recibir pruebas de Potenciales Evocados de la Base del Cerebro (BER, ABR o BSER). Este procedimiento relativamente indoloro involucra fijar electrodos a la cabeza del niño y enviar sonidos a través de auriculares a fin de rastrearlos desde el nervio auditivo hasta el cerebro.

Dawn fue diagnosticada con una severa pérdida auditiva. Si bien le conseguimos audífonos, solía llorar o dormirse cuando se los colocábamos. Después de mucho tiempo, comenzó a responder a su nombre y, contra el consejo de los médicos, guardamos los audífonos. A principios de este año, Dawn tuvo más pruebas que indicaban que su audición estaba dentro de límites normales. No sabemos si su audición mejoró en realidad o si las primeras pruebas eran inexactas.

Pueden recomendarse audífonos si se detecta una pérdida auditiva. En general, si está dispuesta a comunicarse en la casa, y si los audífonos son útiles, la mayoría de las personas querrá usarlos. La primera preocupación es la posibilidad de que los audífonos no estén intensificando la audición adecuadamente. Piense en la posibilidad de hacer que la persona sea evaluada en un centro que esté familiarizado con niños que tengan necesidades especiales, si hubiera alguna dificultad.

Las infecciones del oído son frecuentes, si bien muchos cuidadores informan que son difíciles de diagnosticar. El niño tal vez no muestre ningún signo de que haya algo mal, o el médico puede tener dificultad para obtener una buena visión del oído debido al canal auditivo pequeño. Un cambio de comportamiento puede ser el primer indicador de que hay una infección del oído u otro problema médico que requiere tratamiento.

Los padres y los profesionales deben ser conscientes de que, por razones desconocidas, algunos niños con SCdL obtienen malos resultados en las pruebas cuando son muy jóvenes. Hasta pueden ser diagnosticados como sordos. No es infrecuente que los padres informen que su hijo ha sido diagnosticado como sordo inmediatamente después de nacer, que tiene problemas auditivos moderados alrededor de los 12 meses, y una disminución leve o inexistente a los 18 o 24 meses. Esta mejora aparente de las capacidades auditivas es poco frecuente y no tiene explicación. Se alienta a todos los cuidadores a seguir comunicándose, tanto oralmente como no oralmente, aun cuando las pruebas iniciales indiquen que existe una pérdida auditiva.



Problemas nasales

Si bien no ha habido un buen estudio de trastornos de los senos nasales en niños con SCdL, parecen ser bastante frecuentes. Se supone que los problemas están relacionados con anomalías estructurales en aquellos niños que tienen paladares fisurados y ojivales, tamaño de nariz pequeño, o tal vez anomalías de la mucosa que están también asociados con la otitis (inflamación del canal auditivo).

Otras preocupaciones menos frecuentes asociadas con este síndrome son los pólipos nasales y las infecciones de los senos nasales. Algunos niños han usado un lenguaje corporal inusual, como ser tirar de la nariz y golpear la cabeza, para comunicar sus molestias en estas áreas.

Cuando Shelly tiraba de su nariz nos hizo ver lo obvio. No sabíamos lo que era un pólipo, y mucho menos que causara tanta incomodidad. ¡El médico dijo que era del tamaño de una moneda de veinticinco centavos!

La sinusitis crónica puede estar acompañada por pólipos y alergias. Como ocurre con la secreción del oído medio (filtración), en realidad no existe ningún buen tratamiento preventivo que pueda ser implementado antes de que ocurra el primer incidente. Si un niño desarrolla sinusitis recurrentes, entonces se recomienda el tratamiento con medicación adecuada, esteroides y antibióticos para las infecciones activas. En casos severos, lo adecuado podrá ser la cirugía de los senos nasales (generalmente una cirugía endoscópica funcional de los senos nasales).

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Habla y lenguaje

Son frecuentes los problemas de comunicación en personas con SCdL. Según miembros del CAC, hay cinco factores que deberían ser considerados cuando se predice la probabilidad de que un niño con SCdL adquiera habilidades del habla y del lenguaje. Estos factores son: peso al nacer, conexión social, problemas de audición, malformaciones de los miembros superiores y desarrollo motor (sentarse y caminar). Todos los niños con SCdL deberían recibir evaluaciones del habla y del lenguaje precozmente. Esto puede hacerse tan pronto como a los dos meses de edad. **No espere a que el niño comience a hablar para comenzar la terapia.**

Dado que la capacidad auditiva es un factor crítico en el desarrollo del habla y del lenguaje, se recomienda hacer pruebas precoces y frecuentes de audición. Si la audición está deteriorada, use auriculares y audífonos del tamaño adecuado. Para niños con reflujo, se aconseja un tratamiento precoz a fin de evitar la irritación dolorosa y dañina de las áreas buco-faríngeo-laríngeas y la trompa de Eustaquio. El tratamiento también puede promover una mejor calidad de voz, además de mejorar la audición.

Aun cuando piense que su bebé no escucha, siga hablándole como si esperara una respuesta. Las pruebas auditivas son mediciones inconsistentes de la capacidad auditiva de niños con SCdL. En consecuencia, una prueba de audición con un mal resultado no significa que la audición del niño nunca mejorará.

Las familias bilingües deberían intentar comunicarse en ambos idiomas; no se recomienda limitar la intervención a un único idioma. Puede usarse el lenguaje de señas para ayudar a facilitar el habla, pero es importante que siga esperando el lenguaje oral también.

Como muchos otros aspectos del síndrome, hay una amplia gama de capacidades de lenguaje y auditivas. Algunas personas, aun cuando reciban la mejor terapia posible, desarrollarán sólo un habla limitada, o no la desarrollarán. Dado que tratar de ayudar a que individuos aprendan a hablar puede provocar mucha frustración para todos los involucrados, pueden considerarse métodos alternativos de comunicación, como lenguaje por señas y pizarras de comunicación. El uso de gestos, un tipo de lenguaje de señas menos formal, puede ser práctico para las habilidades de vida básicas y para hacer conocer las necesidades sencillas. Independientemente de la forma de comunicación que una persona use, es importante que los cuidadores aprendan

A menos que conocieran su edad, Georgie parece normal. A veces, me canso de oír palabras de aliento. Uno de estos días brotará ante tus ojos, o tío Fulano no habló por tres años y ahora no lo podemos hacer callar. Entonces trato de recordar que están tratando de ofrecer esperanza.



Nuestra hija de seis años, Marcella, anda bastante bien. Ha sido bendecida con muchas oportunidades que realmente la han impulsado hacia adelante. Tiene un vocabulario grande de unas 200 palabras y hasta puede formar oraciones con señas. Marcella ahora está en el primer puesto de su clase en el centro de desarrollo local, y considero que avanzará al próximo nivel en el otoño. En este momento estoy muy entusiasmada. Va a tener una persona con lenguaje de señas a tiempo completo como asistente en su clase, lo cual será una gran ayuda.

Hemos oído muchas teorías sobre si debe usarse o no el lenguaje de señas. En este momento Mario no puede comunicarse oralmente, y parece que al usar señas alivia sus frustraciones (y las nuestras). En la escuela está en una clase de comunicación donde un terapeuta del habla está siempre a su disposición.

el sistema de comunicación que su ser querido ha escogido, a fin de reducir la tensión del individuo y ayudarlo a expresar sus exigencias y necesidades.

Hay muchos terapeutas que ahora aconsejan a los cuidadores a usar tanto el lenguaje de señas como el habla desde el principio mismo. Decir "te amo" o "más, por favor" o "sí" mientras se hacen señas es un gran refuerzo. Dado que el habla es más rápido que las señas, la mayoría de los padres informan que las señas son descartadas a medida que se aprenden palabras habladas.



Bien



Ayuda



Te amo

Comportamiento

Los problemas de comportamiento en personas con SCdL no son de ninguna forma inevitables. De hecho, según miembros del CAC, algunas personas no tienen ningún problema de comportamiento, en tanto que otros tienen problemas leves y transitorios. Los problemas que surgen suelen responder al tratamiento. Sin embargo, no se puede negar la seriedad de los temas de comportamiento para los cuidadores y profesionales que trabajan con personas que se están lastimando a sí mismas o a otros.

Muchos trastornos de comportamiento asociados con SCdL son reactivos (algo ocurre dentro del cuerpo o el entorno de la persona que causa el comportamiento) y cíclicos (vienen y van). Hay dos períodos típicos en los que ocurren los cambios de comportamiento: los primeros años y la adolescencia. Como la mayoría de las personas, quienes están afectados por SCdL desarrollan problemas de comportamiento por alguna razón, y es importante abordar las fuentes subyacentes del comportamiento (comportamiento autoagresivo (CA) y/o comportamiento agresivo). Si se identifica la fuente del problema, uno debe intentar conocer y evitar esa fuente.

La documentación de patrones de comportamiento es la mejor forma de brindar ayuda a quienes están involucrados en tomar decisiones sobre el tratamiento. Si el comportamiento sigue un patrón – si es siempre igual, en el mismo lugar o con una persona específica – el tratamiento comenzará con un examen para ver si la situación puede ser cambiada. Si el entorno no provee una estructura suficiente o no

Como médico de Brent, realmente no estaba seguro en cuanto al tratamiento a seguir. Finalmente decidí intentar algunos remedios recomendados por el CAC, y han hecho una tremenda diferencia. Gracias a la perseverancia de su papá, finalmente comprendí cuánto estaban interfiriendo los comportamientos obsesivos-compulsivos de Brent en su vida diaria. Pasamos por un largo período de pruebas antes de encontrar la dosis correcta, pero bien valió la pena. Ahora Brent puede participar más plenamente de su mundo. Ya los pequeños cambios no lo hacen perder el control.





Manny parece saber que no puedo soportar verlo lastimarse, así que comienza a golpearse la cabeza cada vez que lo dejo solo. Sus maestros también solían sobrereaccionar por la preocupación. Tuvimos que trabajar todos bajo la guía del terapeuta de comportamiento para aprender a prestar menos atención a su comportamiento y recompensar los períodos en que no se golpeaba la cabeza. Claro, los golpes de la cabeza se volvieron peores antes de mejorar, pero sabíamos en nuestro corazón que también estaba empeorando en la forma que estábamos manejando el problema.

Marisa corre y corre todo el día. Nunca se toma una siesta y raras veces duerme toda la noche. El médico nos dice que los que corren maratones experimentan un momento de éxtasis cuando se exigen al límite. Tal vez Marisa corre para tener la misma sensación. Por lo menos, esto explicaría parte de su comportamiento.

hay un programa educativo o recreativo apropiado, esto puede ser abordado. Aprender las razones de un comportamiento es la parte más difícil de un tratamiento. Dado que la información anecdótica (impresión) suele presentar un cuadro inadecuado de lo que está ocurriendo en la realidad, las decisiones del tratamiento deberían estar basadas sólo en información consistente recogida a lo largo de un tiempo.

Las técnicas de manejo de comportamiento, que van desde reorientar a la persona hacia otras actividades hasta el uso de ropa protectora, han tenido algún éxito. Hay también alguna evidencia dramática de que el CA crece cuando se le presta mucha atención.

Si la recolección de datos (que documentan el comportamiento) no ofrece ninguna respuesta fácil, el paso siguiente consiste en buscar problemas médicos subyacentes. Molestias gastrointestinales, dolores musculares, infecciones del oído, caries y aun la actividad de las convulsiones pueden conducir a la irritabilidad, CA o comportamiento agresivo. Aun personas que están afectadas levemente y se comunican bien pueden no reconocer la fuente de su molestia. El reflujo gastrointestinal no diagnosticado (reflujo silencioso) y el deterioro dental son dos de las razones más frecuentes para cambios en el comportamiento.

Después de una evaluación cuidadosa, podrá recomendarse medicación. La medicación que causa la menor cantidad de efectos colaterales se prueba primero. El principio rector es siempre "no causar daño" y asegurarse de que el tratamiento encare la causa subyacente. ¡La paciencia es la mejor herramienta!

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Siempre recuerdo la niña a la que le faltaba los dedos que se descontrolaba cada vez que sus padres intentaban ponerle los zapatos. Mientras hablaba con sus padres, la niña se subió a mi escritorio y tomó mi lapicera con los dedos del pie y jugó con ella. Claramente su agitación se debía a que estaban tratando de cubrir sus manos con cubiertas de cuero que le impedían interactuar con su mundo. Ella estaba mucho mejor sin zapatos problema resuelto.

Algunos investigadores creen que puede haber un trastorno bioquímico subyacente asociado con SCdL que hace que el CA tenga una mayor probabilidad de ocurrir. Sin embargo, no hay ningún plan de tratamiento que actualmente se adecue a todos los casos. El uso de medicación para cualquier persona es un asunto complejo. Requiere un conocimiento especial y un monitoreo cuidadoso. Alentamos a los cuidadores que buscan información acerca de temas de comportamientos y estrategias de tratamiento que contacten a la Fundación para conocer lo que ha sido exitoso y lo que no lo ha sido, de modo que los resultados estén en relación con todo el esfuerzo involucrado.



Neurología

Los informes de cuidadores y profesionales sugieren que algunas personas con SCdL pueden experimentar problemas neurológicos. Se han asociado convulsiones con varios individuos con SCdL. Se ha observado que otros poseen un umbral de dolor excepcionalmente alto, además de una posible sensibilidad aumentada al tacto o la temperatura.

Convulsiones

La mayor parte de la actividad de convulsiones puede ser controlada por medicación recetada por un neurólogo infantil. Sin embargo, algunas convulsiones son sumamente difíciles de controlar sin una “solución de compromiso” significativa entre el control de las convulsiones y los serios efectos colaterales de la medicación.

Suele sospecharse de la actividad de convulsiones cuando las personas con SCdL demuestran cambios en el comportamiento. Dado que no todo trastorno de convulsiones aparece en un EEG (electroencefalograma – un procedimiento médico

Los médicos seguían haciéndonos preguntas sobre lo que había pasado antes que se desmayara Marcus. Querían saber qué estaba haciendo, y si esto había pasado alguna vez antes. No sé si había sido la primera vez. Sólo sé que yo estaba tan asustado que no podía respirar. Gracias a Dios, él comenzó a actuar en forma normal antes de los cinco minutos. No sé por qué ocurrió, y ahora quieren que yo decida si empezamos con la medicación o esperamos para ver si ocurre de nuevo. ¿No saben que sólo somos sus padres?



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

que monitorea la actividad cerebral), las descripciones del comportamiento en las cercanías del momento del cambio observado son muy importantes. **Si una convulsión no está ocurriendo en el mismo momento de la prueba, el EEG no reflejará la actividad de la convulsión.**

Los cuidadores a menudo informan de convulsiones que ocurren más adelante en la vida. Dado que la Fundación sólo ha existido desde 1981, y la población conocida de individuos con SCdL es relativamente joven, se conoce poco acerca del impacto o la prevalencia de las convulsiones. No se ha determinado si hay un aumento del riesgo de actividad de convulsiones a la espera de quienes tiene SCdL cuando maduren. A medida que crece y se desarrolla la cantidad de miembros, la Fundación espera aprender mucho más acerca de las convulsiones y otros temas que deben enfrentar los adultos con SCdL.

Sensibilidad aumentada/disminuida

Debe tenerse cuidado cuando se usa el dolor como un criterio para evaluar la severidad de una lesión u otro problema médico, dado que los individuos con SCdL pueden tener un umbral de dolor más alto de lo que sería de esperar. Por ejemplo, una persona puede no responder con un dolor físico obvio a pesar de estar sufriendo por una lesión que será detectada luego de un examen médico y requerirá tratamiento.

También parece ser que los individuos con SCdL pueden experimentar una sensibilidad a la temperatura exterior en ambos extremos. A bajas temperaturas, muchos individuos parecen experimentar el fenómeno de Raynaud, un dolor severo en los dedos de la mano y del pie. Las altas temperaturas parecen ser toleradas escasamente por muchos individuos también, y pueden responder al calor con fatiga o apatía. Las causas de estas respuestas son desconocidas. La exposición a las temperaturas extremas debería ser minimizada.

Mi hijo de 15 años nunca había llorado mientras pasaba por procedimientos muy dolorosos: análisis de sangre en las venas, agujas para terapia intravenosa, y al menos seis punciones lumbares. Tampoco lloró ni una sola vez cuando tuvo un fémur fracturado. En el primer hospital donde lo llevamos lo trataron por una garganta irritada y una fiebre menor. En el segundo hospital, el médico fue alertado del problema por una leve inflamación de la rodilla. Debido a que nuestro hijo es tan profundamente retardado y es completamente no comunicativo, aún no sabemos cómo se fracturó su pierna . . . Sin embargo, nuestro hijo demuestra una sensibilidad aumentada tanto en sus manos como en sus pies. Odia completamente que le corten las uñas de las manos y de los pies; retira sus manos y sus pies, se retuerce e intenta alejarse de mí. Es un verdadero desafío, pero poco a poco nos está enseñando formas de brindar cuidado.

Ortopedia

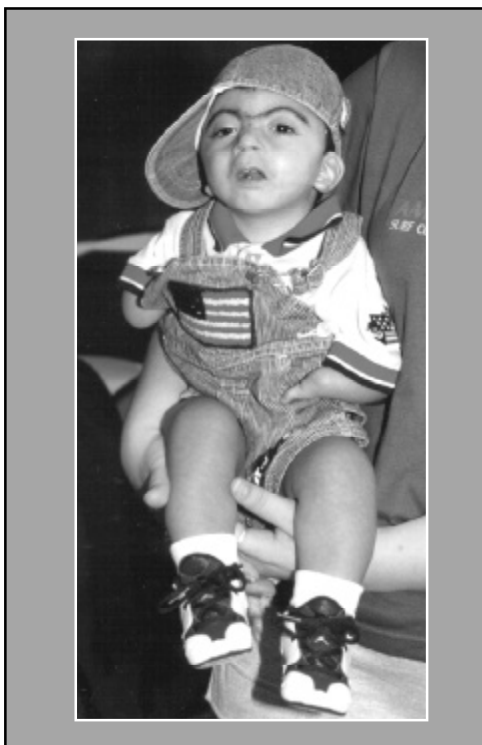
Los problemas ortopédicos pueden ser congénitos (presentes y reconocibles al momento de nacer) o de desarrollo (ocurren durante la niñez). En niños afectados más levemente, suelen verse manos pequeñas, con el meñique curvado (clinodactilia), un pulgar corto ubicado más cerca de lo común de la muñeca y alguna limitación del movimiento del codo. La existencia de piel entre uno o más dedos (sindactilia) es menos frecuente. A veces, el extremo superior del radio está dislocado en el codo, pero esto es indoloro. Algunas anomalías en los huesos tal vez no sean evidentes ante un examen físico y se necesitarán rayos X para verlas. No obstante, difícilmente los rayos X sean beneficiosos para un niño sin síntomas o sin un problema clínico.

El nacimiento de un niño con un problema físico obvio puede ser intimidador. Sea que a un niño le falte un dedo, una mano o un brazo, la primera reacción suele ser de consternación. Dado que la diferencia suele ser visible físicamente, a menudo se la reconoce mucho antes de dar el diagnóstico de SCdL. Muchos padres expresan que pasan por el proceso de duelo dos veces: una vez cuando notan por primera vez la incapacidad física del niño, y nuevamente cuando el médico diagnostica que su niño tiene SCdL. Para padres y otros cuidadores, los viajes al consultorio del médico o al almacén con un niño con una diferencia física obvia puede ser una experiencia muy difícil. Cuando a un niño le falta un miembro o parece mucho más pequeño que su edad real, a menudo los padres reciben preguntas y pueden luchar con su respuesta. Si un niño nace con un problema ortopédico, el médico probablemente haga arreglos para hacer una consulta dentro de los primeros

Mi hija no caminó hasta que tuvo doce años. Poco tiempo después, descubrimos que tenía un problema en su cadera que requería cirugía. Después de la cirugía, tuvo terapia física que fue muy dolorosa. Un día, su terapeuta tocó New York, New York. La sonrisa en su rostro mientras marchaba lentamente alrededor de la habitación valía un millón de dólares. Yo sabía que pronto los tiempos difíciles pasarían y ella estaría disfrutando nuevamente de sus cosas favoritas: caminar y explorar su mundo.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS



No supimos que Pierre tuviera problemas con sus caderas hasta que su terapeuta físico dijo: Veamos cómo le va cuando tratamos de hacer que se pare. Su rango de acción estaba perfecto, pero cuando sus pies tuvieron que soportar el peso el cuadro fue diferente; los rayos X indicaban un problema en sus caderas. La cirugía fue exitosa, y hoy corre, corre y corre. Siempre pensábamos que no caminaba debido a su síndrome. En la reunión de familias de este verano dije a cada familiar con quien me encontraba que no culpaba al síndrome si sus hijos no alcanzaban sus hitos. Puede haber una razón médica subyacente para el retraso.

pocos meses de vida. Otros problemas ortopédicos, tales como tendones del talón tirantes, pueden no ser reconocidos hasta más adelante.

En niños más severamente comprometidos, a menudo faltan dedos, metacarpianos y huesos largos del brazo. Sin embargo, a pesar de diferencias significativas en los miembros superiores, muchos niños con el síndrome usan sus brazos y manos bastante bien. Y si bien muchos individuos rechazan el uso de dispositivos protésicos (miembros artificiales) para mejorar su funcionamiento, algunos cuidadores informan tener éxito con prótesis y sugieren que bien pueden valer la pena la inversión de tiempo y de dinero.

Son menos frecuentes las malformaciones congénitas en las piernas y los pies, y suelen ser menos severas que en los miembros superiores. Los niños con SCdL tienen pies muy pequeños, y a menudo tienen una piel entre el segundo y tercer dedo. Esto no es un problema para el niño. Ocasionalmente ocurren deformaciones severas, tales como pie zambo o la ausencia de una parte o de todo el pie. Los pies zambos pueden ser corregidos quirúrgicamente con muy buenos resultados. Si bien el uso exitoso de miembros artificiales para las funciones de las extremidades superiores ha sido limitado, las prótesis han sido más ampliamente aceptadas para las extremidades inferiores.

Las anomalías en los pies pueden ocurrir más adelante en la niñez. A medida que aumenta el tono muscular en el niño al crecer, los tendones del talón suelen volverse tirantes, haciendo que los pies apunten hacia abajo y hacia adentro. Es importante la corrección de los tendones tirantes del talón, a fin de dar al niño una base de apoyo estable para caminar y

pararse. El tratamiento suele incluir ejercicios de estiramiento, moldes correctores o cirugía para alargar los tendones del talón y/o otros tendones.

A veces aparecen juanetes (hallux valgus), que son desviaciones de la articulación en la base del dedo gordo del pie, y se alienta fuertemente a los cuidadores a buscar una evaluación si se sospecha esto. La severidad de esta afección puede variar. Las opciones para tratamiento pueden incluir el uso de calzado ortopédico y la cirugía, pero no están limitadas a esto. Un ortopedista es el profesional más apropiado a consultar con relación a este tema.

Es poco frecuente la dislocación congénita de la cadera. Durante el crecimiento y el desarrollo, sin embargo, *ocurre una anomalía progresiva en la cadera en cinco a diez por ciento de niños con SCdL*. Esto está caracterizado por una disminución creciente de la concavidad de la articulación de la cadera, que normalmente tiene forma de taza, hasta que el extremo superior del fémur con forma de “pelota” que suele deformarse corre riesgo de dislocación, e interfiere con la capacidad de caminar del niño. El ultrasonido puede ser más eficaz al hacer este diagnóstico en los primeros seis meses de vida. Debido a que esta afección es difícil de detectar mediante un



examen físico, *podría ser una buena idea obtener una radiografía de las caderas cada tantos años durante el crecimiento*. Si se detecta una anomalía, casi siempre falla el tratamiento con aparatos ortopédicos, pero la cirugía es bastante exitosa.

También son frecuentes las contracturas de flexión de las rodillas (rodillas combadas) y suelen responder bien a tratamientos no quirúrgicos. Si bien la mayoría de los niños con SCdL caminan a los tres años, otros logran caminar en forma independiente mucho más tarde en la niñez, lo cual hace que el tratamiento de los problemas de los miembros inferiores sea muy importante.

En una escala de 1 a 10, no puedo decirle cuánto dolor estaba sufriendo mi hijo; ¡yo diría que estaba en once! Durante nueve años ignoramos su dolor en el pie, pensando que no podía ser causado por los juanetes. Durante ese tiempo, la causa de su dolor era el hueso desnudo sobre hueso desnudo. En consecuencia, los médicos decidieron fusionar ambos huesos. Después de la cirugía, ¡dijeron que no podían creer que no había ningún fluido que protegiera su articulación!

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Oftalmología

Todos los niños con SCdL deberían ser evaluados por un médico de ojos (oftalmólogo) infantil. Hay métodos de prueba especiales disponibles para niños cuya capacidad de cooperación durante el examen pueden ser limitada. Si un niño tiene programado algún otro procedimiento que requiera anestesia general (trabajo dental o colocación de conductos auditivos, por ejemplo), el oftalmólogo tal vez escoja hacer un examen completo de ojos en este momento también.

Algunos de los problemas oculares más comunes asociados con SCdL son la miopía, ojos enrojecidos recurrentes, secreción o lágrimas y párpados caídos (ptosis). Si una persona tiene un problema de visión, podrán recetarse anteojos o una terapia con parches, y estos suelen ser de ayuda. Cuando los anteojos ayudan a que las personas puedan ver mejor el mundo, naturalmente querrán usar los anteojos recetados. Si se resisten fuertemente al uso de los anteojos, aun cuando la receta y el ajuste sean buenos, probablemente están tratando de comunicar que los anteojos no los están ayudando a ver el mundo que les interesa en su nivel de desarrollo específico. **Cuando más retrasada está la persona, más restringirá su atención visual a los objetos que están más cerca de ella.**

Otros problemas oculares, incluyendo la conjuntivitis crónica (ojo rosado) o blefaritis (inflamación de las pestañas y de los párpados), pueden ser tratados fregando las pestañas con champú para bebé. La mayoría de los niños que tienen lágrimas o secreción mejoran sin ninguna intervención quirúrgica, si bien algunos tienen anomalías anatómicas en el sistema de drenaje de sus lagrimales.

Teníamos una lucha diaria para tratar de limpiar los ojos de Johnny, hasta que finalmente aprendimos una nueva técnica. Cada mañana, mezclamos una solución muy liviana de agua y champú sin lágrimas para bebés con un acondicionador, y limpiamos sus párpados pegajosos. La suciedad costrosa simplemente se desliza y sale. Es mucho más fácil manejar a Johnny, y no parece tener tantas infecciones.



Una ptosis significativa puede limitar la visión y puede hacer que una persona levante su mentón o que arquee su espalda para poder ver por debajo de los párpados caídos. Si esta afección progresa al punto de obstaculizar el equilibrio, la capacidad de caminar, la visión o la interacción con el entorno circundante, hay opciones quirúrgicas disponibles. Si bien los beneficios de este procedimiento suelen pesar más que los riesgos, debería señalarse que algunas personas podrían no cerrar sus ojos tan bien después de este tipo de cirugía. Además, tal vez haga falta repetir la cirugía para corregir una caída de párpados adicional.

Nos preocupamos mucho por la cirugía de ptosis que debía tener Jeremy, pero era obvio que él sólo estaba viendo unas pocas cosas del mundo maravilloso que lo rodeaba. Después de la cirugía, esperamos para ver su reacción, ¡y quedamos asombrados! No sólo está mucho más alerta, sino que está más feliz. Su caminar ha mejorado dramáticamente y sólo lamento que, si bien pensábamos que lo estábamos protegiendo del daño (la cirugía), lo que estábamos haciendo en realidad era impedir que viera todo lo que quería ver.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Aspectos dentales de SCdL

Es importante el cuidado dental apropiado para todos y se recomienda aun durante la infancia. Por esta razón, la Fundación incluye información acerca del cuidado dental en el paquete inicial enviado a nuevas familias. Los cuidadores deben estar atentos a los siguientes problemas: poco desarrollo de la mandíbula, dientes apretados, dientes adicionales o faltantes, higiene oral pobre debido a la incapacidad del niño para limpiarse los dientes, caries, enfermedad periodontal (de la encía), dientes pequeños y la erosión de los dientes causada por los ácidos estomacales que vienen del reflujo.

¡Tenía ganas de gritar! Melinda finalmente tuvo una cirugía dental, y encontraron muchos problemas que pudieron arreglar. Está feliz nuevamente, pero durante dos años intentamos usar técnicas de manejo del comportamiento para solucionar un problema dental. ¡Con razón no funcionó!

En general, el cuidado dental se hace en el consultorio pero, en ocasiones, debe ser realizado bajo anestesia general en el quirófano. Al buscar un dentista, usted querrá buscar un dentista infantil o un dentista general con un trasfondo educativo relacionado con el cuidado de pacientes con necesidades especiales.

Se sugiere comenzar con controles dentales periódicos al año o dos de edad, seguidos por controles cada seis meses, a menos que sean necesarias limpiezas más frecuentes. Los tratamientos con fluoruro, sean sistémicos o tópicos, deberían ser usados según sea necesario. Los selladores plásticos aplicados a los molares también pueden ayudar a prevenir caries.

Los dientes deberían ser cepillados al menos dos veces por día con la menor cantidad de pasta dental posible, usando un bajalengua o gasas para mantener la boca abierta. Algunos cuidadores encuentran que es más fácil hacer el cepillado con el niño acostado sobre una camilla o una cama. También puede administrarse de esta forma la solución fluorada aplicada con un cepillo de dientes o un algodón. Aún más importante es que los

Finalmente encontramos un dentista que a Amy le gusta. Es un dentista infantil que se especializa en trabajar con los incapacitados. Habla suavemente y no la asusta con sus luces o sonidos extraños. Todavía tengo que sostenerla en mi falda mientras la examina, pero poco a poco se está volviendo más fácil de manejar.

cuidadores aprendan el contenido de azúcar de los cereales y de otros alimentos a fin de controlar la ingestión de dulces del niño. Una provisión de comidas saludables también ayudará en la lucha contra las caries.

Entre los muchos problemas dentales frecuentes entre personas con SCdL, los más serios pueden ser los relacionados con el reflujo. El reflujo y el ácido que ingresan a la boca pueden causar un deterioro serio del esmalte que recubre los dientes.

Si bien Billy tiene ocho años, todavía sigue metiéndose todas las cosas en la boca. El dentista nos mostró una forma fácil de abrir su boca para poder sacar las cosas que no tendría que tener. ¡Sus dientes son asombrosos! Algunos están saliendo demasiado pronto, algunos demasiado tarde y algunos son casi, pero no exactamente, como deberían ser. Con razón está mordiendo y babeando constantemente. ¡Siempre está sacando nuevos dientes!



Una vez que la capa protectora de esmalte ha sido alterada, las grandes caries dentales pueden destruir los dientes en poco tiempo. A menudo, es sumamente difícil brindar una higiene oral adecuada a los individuos debido a sus acciones defensivas y resistentes, que inhiben el acceso a la boca. Llevar el cepillo dental a las partes más posteriores de la boca, donde el ácido puede tener sus efectos más devastadores, puede ser todo un desafío. Por lo tanto, en una situación donde la higiene oral es difícil y/o los dientes entran en contacto crónicamente con fuertes ácidos estomacales, uno puede esperar caries dentales, lo que conduce a posibles infecciones, y aún abscesos.

Ortodoncia

También se ven a menudo dientes adicionales o faltantes entre personas con SCdL. No parece haber ninguna razón o lógica en lo que pasa con cada persona, pero SCdL conlleva anomalías en la cantidad de dientes que pueden estar presentes.

El único factor limitador relacionado con el tratamiento de un niño con dientes faltantes o adicionales es la capacidad del niño de cooperar con el tratamiento. Si fuera imposible obtener las radiografías y las impresiones necesarias para los modelos de estudios de ortodoncia (moldes), entonces podría ser muy difícil colocar aparatos fijos o móviles en la boca. La presencia de aparatos fijos o móviles también compromete la higiene oral y podría hacer peligrar la salud de los dientes existentes si el cepillado se vuelve inconsistente.

Problemas médicos adicionales

Afecciones cardíacas

Los niños con “síndromes” tienen una mayor probabilidad que otros de tener problemas de corazón congénitos, y alrededor del quince por ciento de los niños con SCdL nacen con una afección cardíaca de algún tipo. Un examen minucioso hecho por el pediatra del niño debería detectar cualquier trastorno cardíaco, el cual suele indicarse con un soplo del corazón. Cuando se encuentra un problema, puede ser necesario un examen adicional por un cardiólogo infantil. Dado que la mayoría de las afecciones se detectan en los primeros tres meses de vida, los cuidadores de niños mayores no deberían preocuparse en exceso acerca del desarrollo de problemas cardíacos.



La cirugía suele no ser necesaria para los problemas cardíacos congénitos que se encuentran más frecuentemente en niños con SCdL. Sin embargo, las malformaciones serias del corazón (incluyendo anomalías septales, valvulares y de los vasos mayores) ponen en alto riesgo a un bebé y probablemente requieran cirugía.

Testículos no descendidos

Los testículos no descendidos son un defecto de nacimiento relativamente frecuente en la población masculina general. En casos donde está presente SCdL, ambos testículos frecuentemente están sin descender; esto se conoce como criptorquidia bilateral. En la mayoría de los casos, los testículos están presentes, pero simplemente no han descendido del abdomen o del canal entre el abdomen y el escroto. Hay riesgos asociados con la falta de descenso: esterilidad (que puede o no ser un tema importante en SCdL, según el nivel en que esté involucrado), riesgo de desarrollar cáncer testicular (que es diez veces mayor si los testículos quedan en el abdomen y se reduce mucho si los testículos son bajados), hernias y la torsión de los testículos que interrumpe la provisión de sangre genital.

Como resultado, generalmente se aconseja hacer bajar los testículos. Esto se hace quirúrgicamente, idealmente entre los nueve y quince meses de edad. Los testículos deben ser monitoreados con posterioridad a la cirugía para asegurarse de que no asciendan nuevamente al abdomen. Si sólo suben al canal, pero pueden ser palpados (pueden sentirse), entonces no hay un incremento del riesgo.

Si los testículos no pueden ser palpados inicialmente, entonces a menudo el cirujano recomendará ingresar al abdomen y mirar con un laparoscopio para asegurarse de que el testículo esté ahí. Si el testículo, cuando se lo encuentra, parece anormal (más pequeño de lo que debería ser, arrugado o marchito), entonces lo más probable es que el cirujano lo extraiga a fin de no someter al paciente a ningún incremento de riesgo de cáncer.

Problemas relacionados con la pubertad femenina

Es importante que los cuidadores consideren los temas relacionados con la pubertad femenina. A medida que madura una joven con SCdL, será necesario encarar la ayuda en la higiene personal y las opciones de tratamiento médico. La menstruación y demás cambios físicos a menudo requieren ser explicados a un individuo con SCdL. Al igual que otros temas médicos, la comunicación de las molestias asociadas con la menstruación pueden manifestarse en signos de comportamiento.

Como en toda mujer que alcanza la pubertad, se aconseja que se hagan pruebas de Papanicolaou periódicamente y puede sugerirse el uso de sedación para la comodidad de algunos individuos. La cirugía puede ser una opción si la menstruación es especialmente dolorosa o contribuye a otras afecciones de salud nocivas. Los cuidadores informan resultados positivos en casos donde una histerectomía (procedimiento quirúrgico para quitar el útero) fue decidida como la forma de tratamiento correcta.

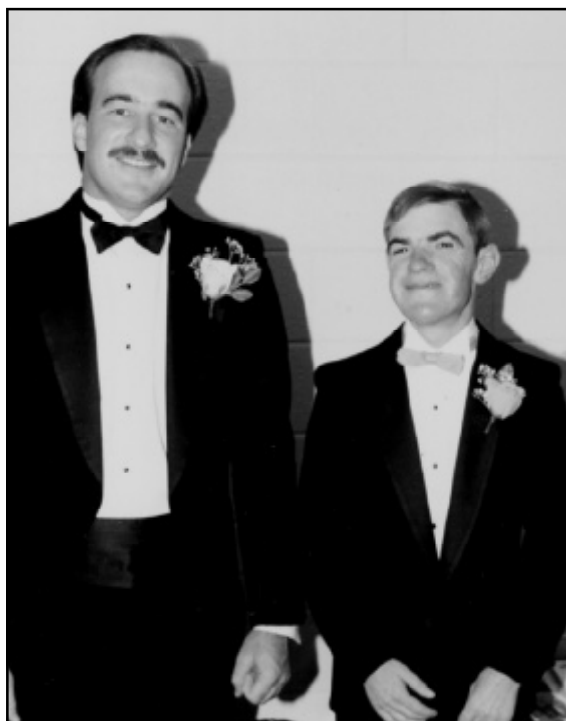


ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Efectos del envejecimiento

La población de individuos con SCdL en todo el mundo provee una perspectiva valiosa del síndrome y sus efectos en el proceso de envejecimiento. Basados en los cuestionarios de los cuidadores y en las consultas personales con miembros del CAC, se cree que los individuos con SCdL parecen envejecer más rápidamente que sus pares. Físicamente, pueden parecer más viejos que lo esperado, y puede haber algunos temas médicos y de comportamiento asociados. Algunos ejemplos notados incluyen próstatas agrandadas para hombres cerca de los cuarenta años, un incremento de la pérdida de memoria tanto en varones como en mujeres, y una posibilidad constante del fenómeno de Raynaud (ver Neurológico). Además, los temas relacionados con el comportamiento y el sueño pueden empeorar para algunos individuos. La Fundación tiene la esperanza de que los cuidadores continuarán compartiendo sus experiencias entre sí y con la Fundación, a fin de incrementar la base de conocimientos acerca de los adultos con SCdL.

Nota: Si bien ahora se conoce mucho acerca de este síndrome, los informes recientes sugieren que hay mucho más para aprender. Los cuidadores y los



profesionales por igual han escrito y han llamado para compartir sus observaciones acerca de la conexión entre SCdL y ciertas afecciones. Sus inquietudes incluyen una falta de sensibilidad al dolor y/o una sensibilidad aumentada al contacto físico; problemas para regular las temperaturas del cuerpo (especialmente en días muy calurosos o fríos); dificultades para extraer sangre debido a venas inusualmente pequeñas; alergias a alimentos; comportamiento autoagresivo; y una audición cambiante. Nuestra esperanza es que la investigación futura se centrará en aprender más acerca de estos problemas.

Avances tecnológicos

Ha habido avances importantes en el campo de los equipos de adaptación y de asistencia. Muchos cuidadores usan estos productos para que sus seres queridos con incapacidades puedan ser tan productivos, independientes y seguros como sea posible. Los avances tecnológicos abarcan cuatro categorías generales: equipos de adaptación, equipos de asistencia, dispositivos de comunicación y equipos de seguridad.

Los equipos de adaptación (objetos o herramientas que han sido modificados para un propósito específico) pueden ser bastante sencillos o de cierta complejidad. Elementos comunes como camas, utensilios para comer y muebles han sido alterados para incrementar su utilidad y hacerlos accesibles. Por ejemplo, los utensilios para comer han sido adaptados para acomodar a quienes son capaces de comer pero no de asir debido a la falta de dedos. Cuando las personas pueden hacer cosas con equipos de adaptación, se ven alentadas a participar más plenamente en su mundo y a contribuir a su independencia, capacidades personales para tomar decisiones y una mayor autoestima.

Hay nuevos desarrollos en el campo de la tecnología de asistencia a diario. Asientos para autos, andadores, sillas de ruedas, y diferentes modos de transporte son sólo una muestra de la tecnología que está disponible para que los que tienen SCdL adquieran mayor movilidad. A su vez, las innovaciones están haciendo que estos equipos sean más cómodos, durables, flexibles y accesibles económicamente.



*¡Marie siempre me asombra!
Es cierto que nuestros hijos
entienden más de lo que
admitimos nosotros. Una vez
que Marie logró dominar el
Touch Talker (Hablador por
Contacto), me dijo: Quiero
una galleta unos pocos
minutos después que
desempaqué los comestibles.*

Se han dado pasos gigantes en el área de los dispositivos de comunicación también. Muchos cuidadores aconsejan probar una gran cantidad de modelos antes de hacer la compra. Hay centros de tecnología de asistencia que pueden facilitar este proceso. Las computadoras están más accesibles para los que tienen incapacidades que en ninguna otra época y se ha diseñado mucho en el campo de los equipos electrónicos, especialmente para los que tienen impedimentos.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

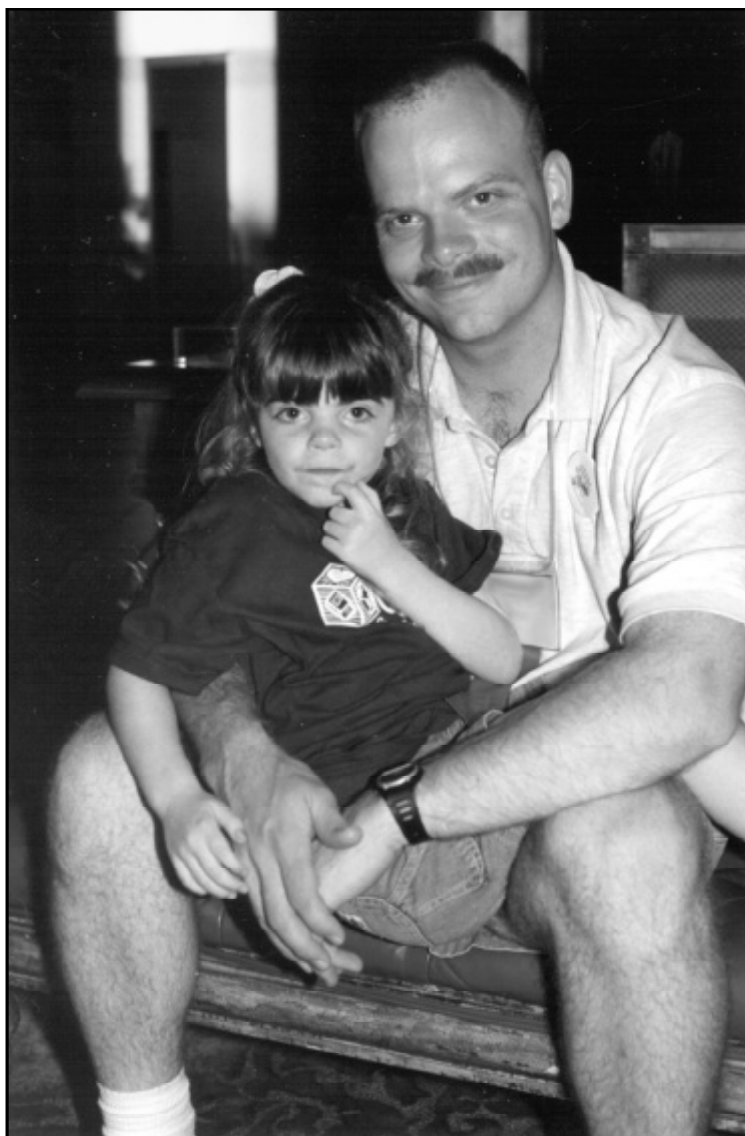
Las innovaciones en seguridad también han avanzado mucho en las últimas dos décadas. Finalmente se están desarrollando elementos como alarmas para puertas, cascos, arneses para cinturones de seguridad para individuos que son de mayor edad y tamaño que los niños para quienes fueron diseñados los equipos originalmente. A menudo puede conseguirse más información sobre productos tecnológicos participando en una reunión de la Fundación, asistiendo a una feria de “necesidades especiales,” o leyendo un ejemplar de *Reaching Out*.

Mantener a David seguro durante la noche era mi mayor desafío. Como madre soltera, necesitaba 8 horas de sueño si iba a permanecer ahí durante las 16 horas siguientes. Encontrar una cama segura y adaptable que él disfruta nos da toda la comodidad que necesitamos ambos.



Parte 3

Cuestiones familiares



Hermanos y hermanas

Para los padres, suplir las necesidades de un niño con SCdL sin descuidarse ellos mismos o a sus otros hijos representa un desafío tremendo y uno de los ejercicios de equilibrista más grandes del mundo. La clave del éxito está en alentar a la familia a trabajar en conjunto.

Es un hecho de la vida que a los padres no les gusta decir a sus niños cosas que los pongan tristes o incómodos. También es verdad que la imaginación de un niño puede idear cosas mucho más terribles que lo que podría ser la verdad alguna vez. Explicar SCdL a los niños puede ser muy difícil, pero es sumamente importante que los padres brinden suficiente información precisa, realista y adecuada a la edad.

Los hijos aprenden de lo que ven. Nuestros hijos nos miran muy de cerca. Cuando sintieron que no estábamos avergonzados sino orgullosos de lo que Danielle había logrado, se sintieron más cómodos acerca de incluirla. Nos aseguramos de que tengan bastantes oportunidades para vivir sus propias vidas también, y tratamos de no esperar que ellos renuncien a sus propias actividades para ayudar con el cuidado de la niña. Encontrar una niñera amorosa que pudiera venir a la casa no fue fácil, pero ciertamente permite que hagamos muchas cosas con nuestros otros hijos que no hubiéramos podido hacer.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS



Todos los niños, y especialmente los más pequeños, necesitan saber que no pueden “contagiarse” de SCdL, dado que no es una enfermedad. También necesitan saber que su hermano o hermana se beneficiará de su amor y cuidado. Sus sentimientos, tanto positivos como negativos, son “normales,” y se los debería alentar para que los compartan con sus padres o alguien de su confianza. Los hermanos necesitan sentirse cómodos acerca de hacer saber a otras personas cuándo necesitan ayuda o tiempo solos.

Sea honesto cuando hable con sus hijos, y conteste sus preguntas lo mejor que pueda. Si no sabe la respuesta, sea honesto en esto también. No hay nada de malo en decirles que nadie sabe por qué su hermano o hermana nació con SCdL. Asegúrese de que entiendan que ellos no hicieron nada para causar el síndrome.

Algunos niños resienten el tiempo y la energía que requiere el cuidado de su hermano o hermana, y pueden sentirse más valorados y parte de la cosa cuando participan en hacer arreglos para suplir las necesidades de su hermano o hermana. Otros tal vez prefieran no participar de ninguna forma. Los sentimientos de su hijo acerca de su hermano o hermana serán personales e individuales. No hay reacciones correctas o incorrectas. A algunos niños les costará más que a otros, y pueden beneficiarse de un asesoramiento de un profesional que esté familiarizado con estos temas.

Tener un hermano o hermana con SCdL afectará a los hermanos durante toda su vida. Estarán expuestos a un mundo y recibirán una perspectiva que nunca habrían sabido que existiera de otra forma. Si bien el trayecto puede ser difícil, a menudo puede ser una experiencia enriquecedora y beneficiosa, que expone a los demás hijos a una variedad de carreras y oportunidades para el crecimiento y el desarrollo personal.

Ahora me sorprende de no haber visto las señales de advertencia. Todos mis hijos e hijas han escogido carreras en profesiones de ayuda. Pienso que han visto buenos modelos y ejemplos en las elecciones que hicimos de los cuidadores de Rachel. Actualmente tengo una terapeuta profesional, una enfermera y una maestra de educación especial en mi familia. ¡Ni siquiera sabía lo que hacía una terapeuta física hasta que tuve a Rachel!



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Abuelos y familia extendida

El nacimiento de un niño con SCdL puede tener un efecto profundo en toda la familia extendida. Puede haber una tremenda tristeza, no sólo por el niño, sino también para los nuevos padres. La pérdida de la imagen de “familia perfecta” a menudo deja a los abuelos con una sensación de ira y de tristeza.

Gracias a sus propias experiencias, los abuelos y otros integrantes de la familia frecuentemente detectan las diferencias en el bebé antes que los padres, especialmente si es el primer hijo. A menudo los abuelos son quienes primero alientan a su hijo o hija a preguntar al pediatra: “¿Está todo bien con mi hijo?”

A veces, los abuelos y otros familiares construirán su propia versión de quién es “responsable” del síndrome. Tal vez parezca importante echar la culpa a alguien. **El hecho que no hay ninguna causa conocida de SCdL, y que nadie podría haber evitado que ocurriera, puede ser muy difícil de aceptar.**

Tener un niño con una incapacidad puede ser una bendición para algunas familias, pero ciertamente no para otras. Puede hacer aún más fuerte una buena relación familiar, o puede hacer que una mala relación sea aún peor. Si los abuelos no querían a su yerno inicialmente, la llegada de un niño con SCdL les dará aún más razones para no quererlo.

Mi amiga, cuando detectó mi pena y dolor y supo que me sentía impotente porque no había nada que pudiera hacer para cambiar el diagnóstico, me dio estos consejos. Me dijo: Sé que éste es un tiempo difícil para ti y para toda tu familia, pero como abuela de Megan y madre de Peter, debes ser fuerte. Porque será de ti que toda la familia podrá extraer fuerzas. Ahora sé que tenía razón. Al confiar en el Señor que me daría la valentía para enfrentar al mundo y luchar por los derechos de Megan, he podido apoyar a mi familia durante algunos tiempos muy difíciles. Tal vez a Megan no le importe si le compro el último juguete para Navidad, pero sé que mi regalo para ella es más importante y duradero, ya que es un apoyo para su mamá y su papá.

Después que se rompe el corazón, hay lugar para nuevos sentimientos de amor y de cuidado. La vida nos ha dado un regalo llamado Sara, un regalo que siempre atesoraremos.

Después del diagnóstico, los abuelos y otros adultos interesados suelen hacer las mismas preguntas a los padres: “¿Hablará el bebé?” “¿Caminará?” “¿Cómo será cuando sea adulto?” Es importante entender que, si bien criar a un niño con incapacidades no es lo mismo que criar a otros niños, muchas de las necesidades del niño son las mismas. Todos los niños saben instintivamente cuándo son amados y aceptados.

Los abuelos y otros familiares tal vez quieran ayudar, pero simplemente no saben cómo o cuándo comenzar. Los tíos y tías, primos y amigos también pueden sentirse abrumados e impotentes. Los padres pueden ayudar a romper el hielo sugiriendo que lleven a pasear al niño, que aprendan el lenguaje de señas, que lean algo al niño, o que lo cuiden de vez en cuando. Si un niño tiene problemas médicos especiales, los padres pueden enseñar a otros adultos cómo brindar cuidados. Los abuelos necesitan recibir la seguridad de que, si bien el niño tiene necesidades especiales, su papel/responsabilidad sigue siendo la misma: brindar un apoyo constante para su propio hijo o hija y para su nieto o nieta.

Una forma en que los abuelos y otros integrantes de la familia extendida pueden

apoyar a la familia de un niño con SCdL es con regalos bien pensados, llamadas telefónicas alentadoras y otras formas de comunicación. También pueden ofrecer su tiempo voluntariamente, un regalo que los padres siempre valoran, sea para el cuidado de los niños o para ayudar con las tareas de la casa. Además de ofrecer tiempo y aliento, ciertos regalos pueden ser tremendamente útiles para un niño con SCdL. Por ejemplo, baberos o ropa para quienes tienen retardos en el desarrollo pueden ser regalos perfectos, ya que una persona con SCdL a menudo “desgasta” la ropa antes de dejarla porque le queda chica. Los regalos de artículos esenciales como pañales, copagos médicos y de gasolina tal vez no sean llamativos, pero suelen brindar un mensaje de comprensión y de cuidado que es muy apreciado.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Los padres de mi esposo pasan muy poco tiempo con Rosa. Cuando tuvimos nuestro segundo hijo, derrocharon atención sobre ella y a menudo encontraban tiempo para leerle cuentos. Nunca le leyeron a Rosa, que tiene cinco años y es muy intuitiva. Ella sabe que no es aceptada.



Los adultos y familiares interesados pueden encontrar que les resulta difícil contar a amigos acerca de su hijo. A los abuelos especialmente les gusta compartir historias acerca de sus nietos, tal vez aun más que de sus propios hijos. Inicialmente tal vez traten de negar al nieto, casi como una forma de proteger a su hijo o hija. Con el tiempo, sin embargo, la mayoría llegará a aceptar al niño como una parte amorosa y como una contribución a la familia.



Parte 4

Cuestiones adicionales



Intervención/educación precoz

Apenas el nuevo bebé y el cuidador estén cómodos en el hogar, deberían considerarse programas de intervención precoz. Es muy importante encontrar profesionales informados que puedan compartir información y ofrecer apoyo emocional. Después de las evaluaciones iniciales, los terapeutas ayudarán a determinar la frecuencia y la duración apropiadas de las terapias recomendadas.

Intervención precoz significará diferentes cosas para diferentes cuidadores. Para algunos, puede significar tener un profesional que concorra al hogar para ayudar en el cuidado del niño. Para otros, puede involucrar llevar al niño a un entorno escolar o comunitario para jugar y aprender junto a otros niños. No hay forma de predecir con precisión el potencial de desarrollo de cada niño, pero la investigación indica que **los niños que participan de programas de intervención precoz tienen una oportunidad mucho mayor de alcanzar sus plenas capacidades.**

A medida que los niños crecen y sus fortalezas y limitaciones individuales se hacen más evidentes, se les pedirá a sus cuidadores que trabajen con profesionales para establecer objetivos educativos adecuados. Recuerde que nadie conoce mejor a los niños que sus proveedores de cuidado primarios. Los proveedores de cuidado primarios deberían estar preparados para enfatizar las fortalezas de un niño a los educadores que estarán desarrollando los objetivos y haciendo las sugerencias para los programas educativos.

Al discutir objetivos educativos con un

Las leyes públicas y la educación

En 1986, el Congreso de los Estados Unidos de Norteamérica promulgó la Ley Pública 99-457 haciendo obligatorio los servicios para todos los niños preescolares con incapacidades, de tres a seis años, para el año escolar 1991-1992. También creó un flamante programa federal para niños en riesgo o incapacitados desde recién nacidos hasta los tres años y sus familias. El propósito de esta ley fue enmendar y continuar la Ley Pública 94-142, el Acta para la Educación de Todos los Niños Incapacitados, promulgada en 1975. Si bien cada estado implementa estas leyes de forma diferente, todos los niños con SCdL pueden beneficiarse grandemente de la intervención precoz ordenada por esta legislación.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

profesional, se desarrollará un “Plan de Servicio Familiar Individualizado” (IFSP) o “Plan Educativo Individualizado” (IEP). Estos planes se escriben y se acuerdan entre el cuidador y un equipo de profesionales que representan los servicios o las terapias disponibles para el niño, a fin de establecer qué tipo de servicio será provisto, cómo será administrado, cuánto abarcará o por cuánto tiempo se extenderá el servicio, etc. Fijar los límites para la duración o la cantidad de servicios que necesita cada niño es difícil, y requiere un alto grado de comunicación entre el cuidador y los profesionales educativos. Algunos niños, por ejemplo, tal vez sólo requieran diez minutos de terapia de lenguaje diarios, en tanto que otros se beneficiarán de un programa de lenguaje integrado durante todo el día escolar. Al trabajar en conjunto, los cuidadores y los maestros pueden decidir cuál es el mejor curso de acción para cada niño.

Debido a que puede haber diferencias significativas entre las recomendaciones profesionales y lo que los cuidadores sienten que necesita un niño, podrá solicitarse que un administrador de casos profesional ayude a moderar la formación de un IEP. El administrador de casos puede actuar como un defensor del niño y como un apoyo para los padres y otros que están tratando de decidir lo mejor para él. Aquellos niños que no son colocados en clases regulares a menudo funcionan bien en entornos educativos especiales donde pueden continuar con el trabajo iniciado en programas de intervención precoz.

Inclusión/Integración

La mayoría de las personas con SCdL pueden ser incluidas en un entorno escolar regular. En el pasado, muy pocas comunidades brindaban más que servicios

Nuestra hija, Elizabeth, nunca aprendió el alfabeto, así que su maestra anterior daba por sentado que nunca aprendería a leer. Pero la nueva maestra le enseñó a hacer corresponder las señas con los dibujos (bañera, mariposa, automóvil, etc.), y de repente pudo leer a simple vista.

Realmente espero que discuta algunos niños con bajo funcionamiento en su libro. Sé que es más fácil hablar de niños que leen, escriben, hablan, etc., pero hay muchos que ni siquiera pueden sentarse o alimentarse por sí solos. Como maestro de ellos, le puedo decir que son adorables y encantadores tal como son.

Cuando Zachary era joven y comenzó la escuela, yo estaba impresionada por sus maestros y terapeutas. Me decía: ¿Cómo podría yo saber tanto como alguien que ha ido a la universidad y ha tenido toda esa capacitación adicional? Pero, después de involucrarme activamente, me di cuenta que nadie podría conocer a Zach y sus necesidades como nosotros. Uno no va a encontrar el tipo de cosas que sabemos en ningún libro.

limitados a niños con necesidades especiales. Hoy, hay muchas escuelas públicas que apoyan la inclusión de todos los niños en sus clases escolares regulares, en tanto que otras ofrecen oportunidades limitadas para la inclusión. El compromiso de la comunidad respecto de mantener a todos los niños en su escuela local suele variar de una zona a otra. Independientemente de la decisión que se tome eventualmente, el proceso requiere del conocimiento de la Ley Pública (Public Law) 94-142, el Acta de Educación para Todos los Niños Incapacitados, y mucho trabajo duro de parte de los cuidadores, además de los profesionales educativos involucrados. Aun cuando la plena inclusión sea la mejor opción educativa, el éxito académico a menudo no llega fácilmente para el niño con SCdL.



Es muy importante educar a los maestros y ayudantes que estarán trabajando con un niño acerca de sus necesidades específicas. Desarrollar un programa educativo que provea una experiencia positiva para todos los estudiantes en el aula puede ser un desafío, pero no es imposible. Se han escrito muchos libros y artículos en años recientes sobre programas que han sido exitosos, y tendría que haber copias disponibles en la biblioteca local, el centro de capacitación de padres o en Internet.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS



Consideraciones educativas

A diferencia de unas décadas atrás, ahora hay un amplio consenso en cuanto a que los comportamientos nuevos o difíciles de una persona con SCdL no son indicativos de un mal carácter. Más bien, el comportamiento difícil puede ser el resultado de un niño que está tratando de decir algo y puede haber agotado otras formas de decirlo. Puede haber muchas razones para los cambios de comportamiento que tienen que ver con el entorno de aprendizaje. Al evaluar la causa de comportamientos nuevos o difíciles, considere los siguientes aspectos:

1) El entorno físico

- ¿Genera tensión en los sentidos de la persona? ¿Hay ruidos frecuentes e inesperados? ¿Está organizada visualmente la habitación, o es un caleidoscopio virtual, y hace que sea difícil saber a qué prestar atención?
- ¿Están los materiales y los puestos de trabajo en ubicaciones consistentes, claramente organizados y accesibles para la persona, y en consecuencia brindan estabilidad y seguridad?
- ¿Hay lugares más tranquilos donde la persona puede ir para tener un descanso? Al igual que otros estudiantes, muchas personas con SCdL necesitan ir aumentando gradualmente su tolerancia a todas las exigencias de un entorno educativo.

2) El programa de estudios

En una aula común, se espera que los niños con múltiples incapacidades participen de todas las actividades del aula. Sin embargo, la cantidad y el ritmo de las actividades a menudo son excesivos y demasiado rápidos, y generan tensión como resultado. Estos niños, que tienen más éxito cuando hay más rutina, probablemente no puedan identificar o anticipar ninguna rutina en la confusión de las actividades. Si tomamos en cuenta el hecho que también podrían tener dificultades motoras, el desafío de mirar-escuchar-hacer al mismo tiempo puede ser abrumador. La situación puede ser muy aterradora para algunos niños, y no conducente al aprendizaje.

Las siguientes sugerencias pueden ser útiles al evaluar un programa de estudios y los profesionales educativos involucrados en su implementación:

- Las lecciones deberían comenzar con actividades conocidas y agradables, creciendo lentamente para incluir más actividades, usando primero materiales conocidos y gradualmente agregando los no conocidos junto con actividades más desafiantes.
- Determine si la presentación de las actividades es adecuada para las fortalezas del niño, o si necesitan ser adaptadas.
- Recuerde que, además de las instrucciones verbales, deben darse indicaciones también a través de demostraciones, dibujos o actividades en conjunto (donde el instructor y el alumno avanzan juntos paso a paso en una actividad).

3) Interacción social

Además de los desafíos relacionados con el entorno físico o el programa de estudios, los niños con SCdL también pueden tener problemas con la interacción social. Los alumnos a menudo encuentran que las interacciones con los compañeros de aula son difíciles debido a las diferencias de estilos de comunicación, habilidades y niveles de interés. Estas diferencias requieren que los adultos ayuden activamente a los niños “típicos” a que aprendan a jugar con aquellos niños que están incapacitados. Las actividades necesitan ser significativas, tanto para el niño como con incapacidades como para el niño que no las tiene si se busca el desarrollo de verdaderos vínculos de amistad. Los profesionales educativos tienen muchas técnicas para lograr que un alumno se adapte a un nuevo entorno, programa de estudios y pares.

Lo que aprendí de todo el proceso es que parte de ser la defensora número uno de mi hija significa construir y mantener buenas relaciones con los profesionales que trabajan con ella. Tuve que aprender a confiar tanto en mi buen juicio como en su verdadero interés por brindar un cuidado integral para ella.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Terapia musical

Las observaciones de padres y de profesionales indican que la capacidad receptiva (la comprensión de lo que se dice) de muchos niños con SCdL puede exceder en mucho sus capacidades orales. Los profesionales también creen que los programas terapéuticos que incorporan a la música como parte del proceso de aprendizaje parecen producir los mejores resultados.

La música tiene cualidades inherentes para estimular o relajar el cuerpo, para influir en el desarrollo cognitivo y para fomentar una sensación de bienestar, además de brindar entretenimiento. La terapia musical eficaz tiene objetivos de rehabilitación y se centra en descubrir y desarrollar capacidades. A diferencia de simplemente oír o aprender acerca de la música, la terapia musical es un tratamiento que usa elementos musicales para influir y alterar el comportamiento e inducir cambios. Los beneficios de la terapia musical incluyen un incremento del rango de atención del niño, desarrollo de la vocalización y del lenguaje, coordinación visomotora, creatividad, y evocación de la memoria.

Un beneficio adicional de la terapia musical es que puede ser integrada a la vida de una persona en el hogar, donde se puede alentar a la familia a pasar música que refleje sus gustos. La música, además de ser reconfortante para la persona con SCdL, puede serlo igualmente para el resto de la familia. Esto permite que toda la familia participe y refuerce la terapia.

Puede explorarse un ejemplo simple de terapia musical mientras se le canta a un niño. Al hacerlo, conviene exagerar las inflexiones vocales (diferencias o cambios). Si bien puede parecer absurdo para el oyente promedio, no parece absurdo para un niño con SCdL. En general, la música debería tener un ritmo cómodo, con un bajo no demasiado profundo y sin ninguna característica que pudiera ser irritante – una música que todos en la familia disfruten.

Tal vez el ingrediente más importante para el proceso educativo sea una actitud de “podemos hacerlo,” y un equipo de cuidadores flexibles y abiertos a nuevas formas de enseñanza.



Mandy ahora tiene cinco años, y recién ha comenzado a decir ma y pa. Su terapeuta del habla dice que ella casi le canta los sonidos. Tratamos de hablarle con una voz alta y con un canto y parecía atrapar su atención. Tal vez aprenda más palabras de esta forma.

El tiempo de respiro

La mayoría de los padres necesitan tener un tiempo separados de la constante demanda de cuidar de sus niños. Esto es especialmente cierto para los padres de niños con incapacidades. Si bien los padres a menudo se sienten culpables por dejar a su niño al principio, el hecho de tomar tiempo para ellos es crucial para continuar brindando el mejor cuidado. Muchas veces, los padres pueden aislarse de familiares que podrían proveer tiempo de respiro. Este aislamiento puede complicar la tarea de encontrar proveedores de cuidado del niño capaces y calificados, especialmente si los padres son nuevos y están inseguros de sus propias capacidades como padres.

El tiempo de respiro se recomienda para padres y otros cuidadores primarios a fin de ayudarlos a evitar el agotamiento, que podría afectar negativamente sus relaciones entre sí y con sus niños. El desafío de evitar el agotamiento incluye reconocer y reducir la tensión, mantener una relación saludable con la pareja, y construir un sistema de apoyo que preserve la propia salud emocional, mental y aun emocional del cuidador.

Cuidado propio

La tensión de criar a un niño con discapacidades puede abrumar a cualquiera. La preocupación puede convertirse en la solución de problemas al identificar irritaciones y desarrollar formas de resolverlas. Al recordarse a sí mismos aquello que no puede ser controlado, planificar para lo que puede ser controlado y confiar en que las complejidades de la vida se irán despejando, permitirá que los cuidadores se centren en lo que es importante y en lo que brinda una dirección

Durante años, pensaba que yo era la única que podía cuidar a mi hija. No se imagina cómo me sentí cuando me di cuenta que no sólo pudo soportar su primera experiencia con una niñera, sino que de hecho disfrutó de pasar un tiempo con alguien nuevo y diferente.



No haga de su hijo toda su vida. Todos necesitan al menos una hora al día para sí. Sea lo suficientemente egoísta como para tomarse un tiempo para disfrutar de un pasatiempo o estar un tiempo solo con su cónyuge para mantener las pilas cargadas. Yo empecé a practicar Tai-Chi, y realmente fue maravilloso para mis nervios. Hasta me hice de unos amigos que se ofrecieron a cuidar a mi hija de vez en cuando.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

para cambiar lo que está en sus manos.

Cuando están bajo tensión, las personas a menudo se cuidan poco a sí mismas, comen en exceso o comen alimentos poco saludables, o no hacen ejercicios. Es precisamente en tiempos de tensión que una atención cuidadosa a la dieta y a la ejercitación puede hacer una diferencia. Hágase exámenes médicos periódicos, practique una buena medicina preventiva y ríase. Un sentido del humor ayuda a mantener la vida en perspectiva. Las personas saludables están en mejores condiciones para cuidar a otros.



Si uno mantiene relaciones saludables con su cónyuge, pareja y amigos, puede ayudar a crear un tipo de respiro sin tener que ir a ninguna parte. Fortalezca las amistades alimentando intereses comunes. Separe un tiempo cada semana en forma regular para hacer cosas con otras personas. Conviértalo en un rutina saludable, o nunca ocurrirá. Reconozca los esfuerzos de familiares y de amigos por compartir las cargas de la vida y la necesidad de su amistad. Celebre ocasiones especiales, sorprenda a alguien con flores o con una poesía, o planifique un viaje con seres queridos.

Círculos de cuidado

Un tercer componente importante para mantenerse fortificado como padre y cuidador es el establecimiento de un sistema de apoyo. Los familiares y amigos suelen recibir de los cuidadores primarios del niño los indicios de cuánta ayuda prestarán. Si reciben la impresión de que todo está bajo control y las ofertas de ayuda exterior siempre son rechazadas, podrían distanciarse. Las reacciones de los padres ante ofertas de ayuda o expresiones de simpatía podrán variar, según en qué punto se encuentran los padres en cuanto a su ajuste al diagnóstico del niño. Cuando los cuidadores están dispuestos a aceptar ayuda de otros, debería hablar abiertamente acerca de sus necesidades, y

Aprendimos muy al principio que teníamos que buscar nuevas formas de celebrar y traer alegría a nuestras vidas. Al comienzo, nuestros amigos y nuestra familia cuestionaron nuestras celebraciones diarias de el día sin que el niño llore o el día de sol. Ahora entienden y comparten sus pequeñas alegrías de la vida con nosotros también.

mantenerse positivos aun cuando las ofertas de ayuda sean inciertas. Los ayudantes potenciales pueden tener dudas en cuanto a ofrecerse como voluntarios, por temor a que tanto el niño como el cuidador sean frágiles. Dé a estos ayudantes la seguridad de que pueden aprender lo que hace falta hacer a fin de brindarle un descanso adecuado. Después de todo, usted no tuvo ninguna capacitación hasta que su hijo necesitó de su ayuda – deje que otros aprendan lo que usted ha aprendido.

Hay muchos caminos abiertos para cuidadores que buscan ayuda. Hay organizaciones locales que con todo gusto le brindarán información sobre servicios de respiro disponibles en su área. La atención del tiempo de respiro también puede funcionar bien en forma informal. Lo que sigue es la experiencia de uno de nuestros cuidadores.

Hace unos años, la esposa de nuestro pastor nos preguntó acerca de la posibilidad de que miembros de la iglesia pudieran brindarnos tiempos de respiro para Joy. El hecho de tener que atender a las necesidades de Joy mientras manteníamos una vida equilibrada para nuestras otras dos hijas y para nosotros había traído consecuencias, y aceptamos con entusiasmo. Al principio, participaron 18 familias. Todavía tenemos esa cantidad aproximadamente, si bien algunas han dejado y otras se han agregado. El primer paso fue hacerles conocer las necesidades de Joy. Hicimos una reunión con todas las familias interesadas, donde las llevé a recorrer un día típico en la vida de Joy, incluyendo el baño, las comidas, los posibles problemas médicos, etc. Una de las mujeres tomó notas e hizo copias para todo el grupo. Con los años, estas notas han crecido hasta convertirse en una libreta de apuntes con información sobre Joy que usan todas las familias. Ahora, cada mes hay dos familias de guardia. Si hay una enfermedad en la familia anfitriona o un conflicto de horarios, le corresponde a esa familia hacer arreglos para el cuidado de Joy con una familia de respaldo. A veces las personas llaman para decir que están disponibles para el fin de semana próximo y que tomarán a Joy por todo ese tiempo. Otras veces tal vez ella se vaya por sólo un día. El programa ha sido un salvavidas. Hemos podido salir de vacaciones largas con nuestras



otras hijas. Y la iglesia ha crecido también. Tener a Joy en sus hogares ha hecho que los demás niños sean mucho más comprensivos con las personas que tienen incapacidades. Como grupo, le han hecho tres fiestas de cumpleaños, incluyendo uno animado por un payaso profesional que todos disfrutaron. Creo que la clave para comenzar un programa como éste está en que uno haga conocer sus necesidades. Nos hemos asombrado al descubrir cuánta disposición para ayudar tienen las personas. A menudo simplemente no saben cómo hacer ese contacto inicial.

Decisiones acerca de dónde vivir

El cuidado de una persona con SCdL en forma diaria incluirá decisiones que tomen en cuenta los mejores intereses de todas las personas involucradas: la persona que tiene SCdL, los padres, los hermanos y hermanas, y otros integrantes de la familia. Durante el cuidado, las circunstancias que afectan las decisiones podrán cambiar, lo cual requerirá revisar decisiones difíciles que se han tomado. Determinar dónde vivirán las personas, si con sus padres, abuelos u otros familiares, o en un lugar alternativo (hogar adoptivo/casa de crianza, hogar grupal, clínica), suele ser una de las decisiones más difíciles de tomar. Hay pocas cosas que puedan preparar a los cuidadores para una decisión de esta magnitud. Podrán depender de la sabiduría y el apoyo de otros para tomar estas decisiones. No hay respuestas correctas o incorrectas; estas son decisiones personales, y la tarea del cuidador consiste en tomar las mejores decisiones que pueda con la información disponible.



Cuando Mary llegó a nuestro programa estaba asustada y con miedo. Sus padres la habían cuidado en su casa durante muchos años y comenzaban a prepararla para el día cuando ya no pudieran cuidarla. Pasaron varios meses antes que comenzara a adaptarse a nuestra modalidad. Hoy tuvo un buen día. Comió bien y pareció disfrutar del viaje al parque. Hasta hizo señas de más cuando le dimos galletas dulces en la merienda. Estamos construyendo la confianza a diario y estamos agradecidos de que sus padres estén disponibles para ayudar con la transición.

Me alegro que nunca escuché a las personas que me dijeron que llevara a Devin a otro lugar. Es un ángel enviado a nosotros, amoroso y lleno de alegría. Mis hijas le prestan mucha atención y mi hijo mayor es su protector y su maestro. A todas las madres de otros niños con SCdL les digo: ¡No aflojen!

Nadie me dijo jamás que la parte más difícil de ser un padre era poder dejar ir a un hijo. Todavía lloro cada noche cuando paso por la habitación vacía de Taylor. Pero sé que necesitaba más de lo que yo le podía dar. Aun cuando sé que tomé la mejor decisión para él y para nosotros, esto de ninguna forma lo hace más fácil. ¿Por qué hay que tomar estas decisiones?

Muchos cuidadores toman la decisión de criar a su hijos en casa y buscar una participación creciente en sus propias comunidades. Afortunadamente la sociedad está siendo desafiada a crear entornos que acepten a todas las personas, sin tomar en cuenta su incapacidad. La Fundación espera que el futuro tenga más oportunidades para que los cuidadores aprovechen los recursos de la comunidad de forma que pueden cuidar a su hijo en el hogar más fácilmente.

Para algunos cuidadores, la ubicación fuera del lugar en una escuela residencia, un hogar grupal, un hogar de capacitación comunitaria o un apartamento supervisado es la respuesta, especialmente a medida que crece el niño. La ubicación ocurre sólo después que sucede alguna decisión difícil con relación a las necesidades médicas o educativas de una persona, y en consideración de las propias fortalezas y limitaciones de la familia. Algunos individuos nacen con condiciones médicas que exigen un cuidado de 24 horas, o las desarrollan, en tanto que otros pueden adoptar serios problemas psicológicos o de comportamiento al crecer que pueden requerir tratamiento en un entorno residencial. Como adultos, todos los individuos necesitarán un plan de toda la vida para el cuidado, sea que su ubicación ocurra en el hogar de un pariente, una instalación residencial, un hogar grupal, un apartamento supervisado o un arreglo para vivir en forma independiente.

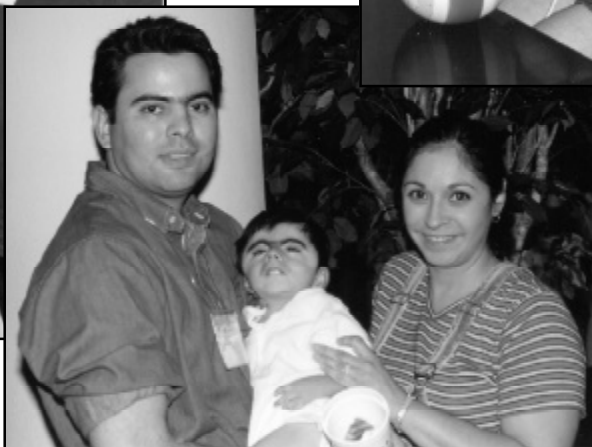
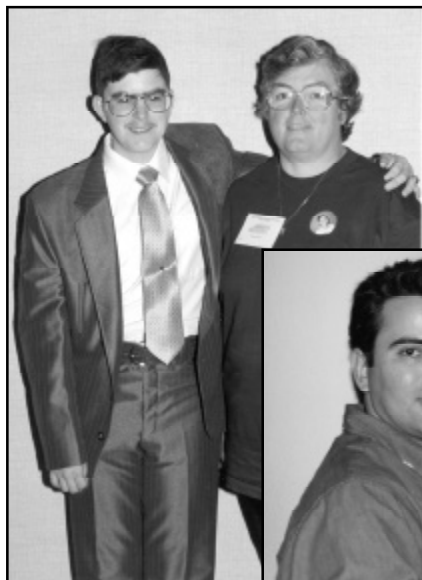
Habiendo dicho esto, encontrar una ubicación fuera de la casa aceptable

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

puede ser bastante difícil, ya que hay muy pocas instalaciones residenciales, hogares de cuidado privados o instituciones estatales que acepten actualmente nuevas incorporaciones. Debido a los cambios en el financiamiento y la política pública en años recientes, los servicios para aquellas incapacidades que requieren un cuidado diario son significativamente diferentes que en contextos económicos anteriores. Hay pocas opciones residenciales que estaban disponibles hace 20 años, lo cual exige que los cuidadores dediquen una energía considerable a encontrar un lugar para vivir adecuado para sus seres queridos.

Lynne ha avanzado mucho desde que los médicos trazaron un cuadro tan sombrío de cómo sería su vida. Un médico dijo que podría vivir hasta los cinco años. Otro dijo que tal vez hasta la edad adulta. Me alegro mucho por haberla traído a casa conmigo. A veces uno tiene que escuchar lo que dice el corazón, aun contra viento y marea.

Ayudar a que una persona ocupe su lugar en el mundo nunca es fácil para los cuidadores. Dado que muchas personas con SCdL viven hasta bien entrada la edad adulta, los cuidadores necesitan considerar qué opciones están disponibles cuando no estén en condiciones de brindar cuidado. Por más doloroso que sea tomar estas decisiones, planificar para la vida presente y futura de una persona es una parte necesario y importante del cuidado que se brinda.



Cómo enfrentar el mundo exterior

A los cuidadores les puede resultar difícil hablar a sus familiares y amigos acerca de SCdL. Mientras que algunos preferirán un enfoque directo, otros podrán ser más reservados en cuanto a la información que decidan revelar. Es mejor tomar la decisión acerca de cuándo y cómo compartir la información acerca de SCdL temprano. Las personas son naturalmente curiosas, y si sus preguntas son eludidas o ignoradas generalmente rellenarán los huecos de lo que saben con lo que “quieren” creer.

Una falta de comunicación abierta y honesta puede crear una situación de desconfianza que sólo puede dañar las relaciones que suelen ser necesarias para el apoyo. En consecuencia, es útil considerar cómo pueden ser contestadas preguntas comunes antes que se presente la situación. Si uno está preparado para hablar de su hijo y del síndrome esto puede facilitar la situación para todos. Algunas preguntas y respuestas frecuentes se tratan a continuación:

Como Lizzie es tan pequeña, la mayoría de las personas no me cree cuando les digo la edad que tiene. Si se quedan mirando, simplemente les digo que tiene problemas médicos. Esto generalmente contesta su pregunta principal, y no pierdo todo el día educando a las personas sobre algo que no les interesa. Sin embargo, a veces las personas están interesadas y les hablo, si tengo tiempo.

P: ¿QUÉ LE PASA A SU BEBÉ?

R: *TIENE UN DEFECTO DE NACIMIENTO POCO FRECUENTE QUE SE CONOCE COMO SCdL. COMO RESULTADO, ES MUY PEQUEÑO Y RETRASADO.*

P: ¿ES CONTAGIOSO?

R: *No. No es un virus.*

P: ¿ES ALGO QUE ESTÁ EN LA FAMILIA?

R: *No. Es una afección genética aleatoria.*

P: ¿VIVIRÁ MUCHO TIEMPO SU BEBÉ?

R: *PROBABLEMENTE TANTO COMO USTED O YO. PODRÍA TENER UNA COMPLICACIÓN DEBIDO AL SÍNDROME QUE PODRÍA AFECTAR SUS SALUD, PERO EL SÍNDROME MISMO NO ACORTARÁ SU VIDA.*

P: ¿TODOS LOS BEBÉS CON SCdL SE PARECEN AL SUYO?

R: *SÍ Y NO. LA MAYORÍA DE LAS PERSONAS CON SCdL SON PARECIDAS EN SU ROSTRO Y TIENEN PESTAÑAS LARGAS, LABIOS CURVADOS HACIA ABAJO, OREJAS DE INSERCIÓN BAJA Y CEJAS QUE SE JUNTAN EN EL MEDIO. PERO HAY MUCHAS DIFERENCIAS ENTRE PERSONAS CON SCdL APARTE DE ESTAS.*

P: ¿TODOS SUS HIJOS TENDRÁN SCdL?

R: *ES IMPROBABLE. DADO QUE SCdL ES TAN POCO FRECUENTE, LA PROBABILIDAD DE QUE VUELVA A OCURRIR CON OTRO HIJO EN EL FUTURO ES DE MENOS DE SEIS DÉCIMAS DE UN UNO POR CIENTO (0.6%).*

P: ES TAN PEQUEÑO PARA SU EDAD. ¿LE DA DE COMER LO SUFICIENTE?

R: *EL SÍNDROME HACE QUE AUMENTE DE PESO LENTAMENTE. RECIBE TODO EL ALIMENTO NECESARIO.*

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

P: ¿PUEDEN HACER ALGO LOS MÉDICOS PARA AYUDAR A SU BEBÉ?

R: BUENO, NO HAY NINGUNA CURA, PERO LOS MÉDICOS ESTÁN INVESTIGANDO QUÉ PROVOCA SCdL Y ESTÁN DESARROLLANDO TRATAMIENTOS PARA MEJORAR SU VIDA.

P: MI HIJA ESTÁ EMBARAZADA. ¿DEBERÍA ESTAR PREOCUPADO DE QUE ESTO LE PUEDA SUCEDER A ELLA?

R: No, SCdL ES MUY POCO FRECUENTE. LA PROBABILIDAD DE QUE SU HIJA TENGA UN HIJO SALUDABLE ES MUCHO MÁS GRANDE DE QUE TENGA ALGÚN PROBLEMA.

Debido a la dificultad de enfrentar el escrutinio público, la Fundación provee materiales escritos y ofrece un taller en conferencias para ayudar a los cuidadores a manejar estos temas.



Al principio, fue fácil engañar a todo el mundo y simular que Kenny era el bebé perfecto que habíamos esperado. Sin embargo, al pasar los meses y volverse más obvios sus retrasos, finalmente encontramos la valentía para compartir nuestros temores con la familia y los amigos. Realmente les dolió porque no les informamos de entrada. En retrospectiva, hubiera sido tanto más fácil haberlos incluido desde el inicio.

Al principio, tenía miedo de salir. Pensaba que el mundo me trataría a mí o a mi bebé cruelmente haciendo comentarios insensibles, o que me preguntarían qué droga tomaba yo. Ahora me doy cuenta cuánto más fácil ha sido mi vida porque me obligué a abrirme al mundo. ¡Tenía tanto miedo! Pero me di cuenta que necesitaba ser valiente por mi hija. Es difícil sentir los ojos del mundo sobre uno, pero yo amo a mi bebé, y ella es parte del mundo también. ¡Ella está tocando más vidas y está haciendo más amigos que la mayoría de las personas conocidas que vivirán hasta los cien años! ¡Estoy muy orgullosa de ella y de mí!

Planificación financiera/de la herencia

A la mayoría de las familias les preocupa planificar el futuro financiero, pero cuando un integrante de la familia tiene SCdL, esta inquietud asume un significado adicional. Asegurarse de que los hijos estarán atendidos en la ausencia de sus padres es un proceso complejo pero necesario. La mayoría de las personas demoran la planificación de la herencia porque la muerte es un tema tan difícil de imaginar, y mucho menos de discutir. Sin embargo, si uno descuida la preparación para la muerte propia puede obligar a los sobrevivientes a pagar impuestos y gastos innecesarios, a soportar demoras para recibir los bienes y experimentar frustración en un momento en que aún están de duelo.

La planificación de la herencia es simplemente el proceso de desarrollar un plan para la administración eficaz y la disposición de la propiedad que uno tiene con el menor costo posible para sus sobrevivientes. Todos, independientemente del tamaño de su herencia, deberían tener un plan. Hay varias agencias privadas y públicas que están dispuestas a ayudar a familias en la planificación de la vida presente y futura de su hijo.

Cuando Lamont fue diagnosticado por primera vez con SCdL, se nos dijo que moriría dentro de dos meses. Lloramos sin parar. Ahora que tiene 13 años y está tan bien, nos preocupa que pueda vivir más que nosotros. Me preocupa pensar que vaya a alguna parte donde nunca ha estado si algo nos ocurriera. Hemos comenzado a llevar un diario de sus actividades diarias y de lo que le gusta y no le gusta, si en caso.

Al darnos cuenta que no teníamos abuelos o parientes que estarían dispuestos a cuidar a nuestra hija si algo nos pasara, comenzamos a buscar opciones. Encontramos que había varias organizaciones que tenían muy buena información que respondía a nuestras preguntas financieras. Tal vez no tengamos todas las respuestas acerca de cómo prever el futuro de Keri ahora mismo, pero al menos sabemos que vamos en la dirección correcta.

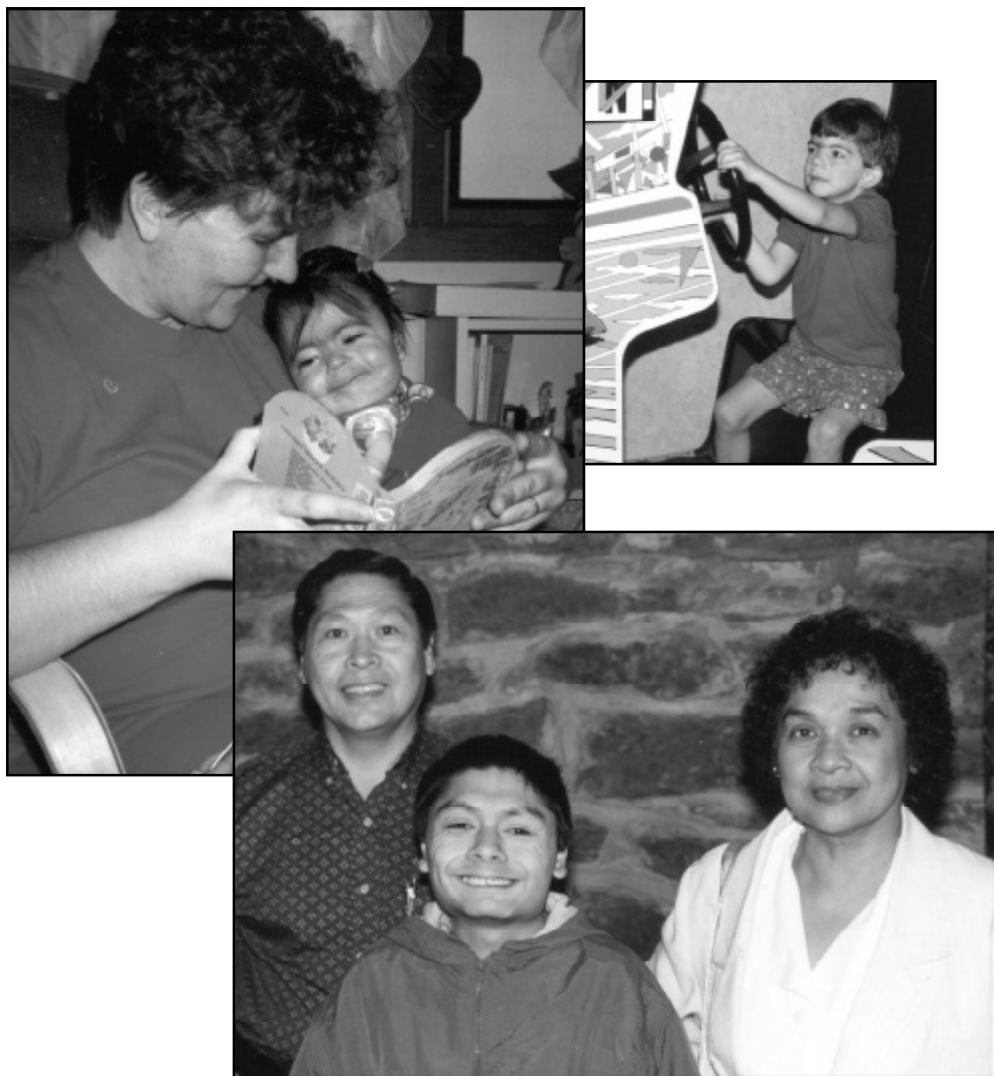
El primer paso en la planificación de la herencia es fijar metas. Identificar el mejor custodio, brindar seguridad financiera y determinar la elegibilidad para programas y beneficios del gobierno son temas importantes a ser explorados. Cada familia es diferente y tendrá objetivos diferentes, pero los objetivos comunes ayudarán a brindar un ingreso para la pareja sobreviviente, oportunidades educativas para los hijos, a transferir propiedades a herederos sobrevivientes y asegurar un cuidado médico de calidad.

Una vez que se han identificado los objetivos, consulte a un asesor profesional. Lo más probable es que sea un abogado, pero también podrá incluir contadores, agentes de seguros, planificadores financieros o delegados funcionarios. Dado que la planificación hereditaria es sumamente técnica, no debería ser un proyecto de "hágalo usted mismo." Los honorarios profesionales bien valen la pena la tranquilidad que puede brindar este asesoramiento experto.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Una vez tomadas las decisiones finales, un abogado (preferentemente uno especializado en testamentos, fideicomisos y planificación de herencias) redactará los documentos necesarios para finalizar el plan. Debido a que las leyes estatales cambian, todos los planes deberían ser revisados anualmente. El plan también debería ser enmendado para mantenerse actualizado con cambios tales como el casamiento, el divorcio, niños adicionales o la muerte de alguien nombrado en el plan.

Cada decisión tomada durante el proceso de planificación de herencia es una decisión menos que tendrán que tomar los sobrevivientes cuando menos quieren pensar en este tipo de asuntos. Tener los asuntos financieros propios en orden ciertamente es un regalo de valor incommensurable para los seres queridos sobrevivientes.



Una carta de intención

Una parte única y muy importante de la planificación de herencia para familias con individuos con SCdL es la creación de una Carta de Intención. Esta es una obra de amor no legal, no técnica que describe la historia de vida de la persona y su estado actual, además de lo que usted espera de su cuidado después de su muerte. Los padres, familiares y/o otros cuidadores tal vez prefieran escribir una carta de intención y, cuando sea posible, incluir el aporte de la persona con SCdL.

Una Carta de Intención suele estar dirigida A quien corresponda. Sin embargo, debería incluir una lista de personas a ser contactadas en caso de que usted muera o quede incapacitado, como ser otros familiares, su consejero espiritual, abogado o el administrador del caso de su hijo. El cuerpo de la carta debería discutir todos los aspectos de la vida de su miembro de la familia. Transmita su conocimiento de las cosas que han funcionado y las que no. Discuta el pasado del individuo y el plan que usted tiene para su futuro.

Evalúe la posibilidad de incluir los siguientes elementos: historia de familia y de vida; necesidades educativas; historia de empleo; cuidado de alojamiento/hogar; cuidado y administración médica; manejo del comportamiento; entorno social y religioso. Incluya otros temas no listados aquí que sean una parte importante de la vida cotidiana de su hijo. No hay ningún límite a la información que usted puede transmitir a través de la carta.

Tenga en mente que este documento, a diferencia de una carta tradicional, es dinámico. Es importante mantener actualizada su carta de intención. Trate de agregarle algo cada año, o cada vez que haya un cambio significativo. También es importante hacer saber a otras personas de la carta y dónde encontrarla.

Al compilar esta información acerca de su ser querido de esta forma, usted imparte a los futuros cuidadores el conocimiento y la comprensión necesarios para brindar un cuidado de calidad. Usted les estará dejando un registro accesible de las cosas que le gustan y las que no le gustan, sus habilidades y debilidades, y las técnicas de manejo del comportamiento exitosas que pueden hacer que la transición entre los cuidadores sea lo más suave posible.

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Calidad de vida

Uno de los temas más sensibles para los padres es la calidad de vida de su hijo. No hay que sorprenderse que haya poco acuerdo y ninguna respuesta fija sobre lo que esto significa en la realidad. A medida que los programas de acción afirmativa llevan a más individuos con incapacidades a integrarse a la vida normal, las actitudes de la sociedad están cambiando y, con ellas, nuestras ideas acerca de lo que constituye la calidad de vida.

La madre de un joven severamente involucrado con SCdL escribió lo siguiente. Brinda otra perspectiva para cuidadores que están luchando con este tema.

Como no puedo hablar, leer o escribir, mis acciones deben representar lo que considero importante en la vida. Las cosas básicas de toda vida son pocas: comida, ropa y abrigo. Pero hay mucho más en la vida que estas cosas. Hay amor, libertad, seguridad y el derecho a vivir la vida a pleno, a ampliar nuestros límites, a tener éxito, a fracasar, a compartir la felicidad y la tristeza con las personas que amamos.

Me encanta correr, trepar y explorar. Pero también me gusta estar quieto, admirar las sombras que cambian constantemente de las hojas sobre una alfombra o examinar una pintura, contemplar el



pasado o anticipar el futuro, y acurrucarme junto a mi papá, seguro en su fortaleza y calentado por su amor y su aceptación. Necesito ser valorado por lo que soy y por las alegrías y los desafíos que traigo.

No debe haber nada de lástima en mi mundo. La lástima arroja grandes sombras de desesperanza y opaca el mundo que debería ser brillante con la promesa. Quiero que mi mundo esté lleno de colores brillantes y suaves brisas. No quites los obstáculos de mi camino, sino ayúdame a vencerlos. Un

médico sabio dijo una vez que nunca podría pararme. Pero con ayuda aprendí a pararme, a caminar, a trepar y a correr. Estos son logros que ahora considero comunes. Pero al momento cada uno fue una victoria importante, una victoria que compartimos.

Me encantan las estaciones cambiantes. Pero no me juzgues por el calendario del mundo. Llevo otro tiempo. Cuando los días del calendario dicen que soy un hombre, seguiré siendo un niño. Mírame como soy, no como debería ser. Necesitaré un lugar donde crecer sin el metrónomo de los días para marcar mi progreso. Como padre, manténme seguro, protégeme de los peligros que no puedo prever, guarda mi salud y suple mis necesidades. Vísteme con orgullo y asegúrate que mi comida sea no sólo nutritiva sino también variada y sabrosa. Enséñame siempre. Ayúdame a aprender a ser autodisciplinado, a canalizar mi energía, a saborear las recompensas de trabajar y de un trabajo bien hecho. Enséñame también las alegrías de la amistad. No me aisles de la sociedad, sino ayúdame a encajar donde y cuando pueda. Y si alguna vez estoy listo, déjame ocupar mi lugar en el mundo de los almanaques y relojes.

Por sobre todo, deja que mi mundo esté lleno de música. Así como el alimento nutre al cuerpo, la música nutre mi alma. Me encanta bailar al ritmo del rock and roll o escuchar a mi hermano tocar una melodía de blues en su guitarra. Me encanta estar rodeado por los sonidos poderosos de Bach y de Beethoven. No hay nada que me sosiegue tanto como una sinfonía, y nada que me emocione tanto como un concierto de piano. Mi mayor gozo es tocar el piano. Ahí controlo la música. Creo y comunico.

En la ciudad hay un edificio que visité una vez con mi mamá. Tiré de una puerta grande y pesada para entrar en un salón lleno de luz y color. La fuerte luz de octubre pasaba por los vitrales. Me quedé quieto, sobrecogido por la belleza. Luego, comenzó a sonar la música en esa gran habitación de piedra llena de sillas vacías. Unos sonidos bajos resonaban desde un órgano de tubos y llenaban el aire, pasando de la simplicidad a la complejidad hasta que, con un crescendo, la música se entremezcló con la luz. Me sentí transfigurado, transportado a un lugar donde estaba entero. Demasiado pronto, mi mamá me tomó de la mano y dijo que debíamos salir. Lloré. Algún día, déjame volver y deja que el salón esté lleno de personas que me aman.

Parte 5

La Fundación SCdL



Historia de la Fundación SCdL

El 5 de abril de 1965 nació una bebita llamada Kathy a la familia Anthony, en Seattle, Washington. Los médicos de Kathy detectaron y diagnosticaron que tenía un trastorno genético poco frecuente conocido como Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL). Al momento del diagnóstico de Kathy, la mayoría de los genetistas no estaban familiarizados con SCdL. Las familias como los Anthony se sentían aisladas, sin tener una forma de compartir información o apoyarse unos a otros.

En 1977, Sue Anthony, la madre de Kathy, publicó un boletín informal y escrito a mano llamado Reaching Out (Extendiéndonos), a fin de compartir experiencias de vida e información médica con otros cuidadores y profesionales interesados en aprender más acerca de SCdL. Ese envío por correo inicial, enviado a sólo nueve familias y a un puñado de médicos, ha florecido para convertirse en una publicación que actualmente llega a más de 20,000 familiares, amigos y profesionales de todo el mundo.

Tres años después que fuera publicado el primer número de Reaching Out, 18 familias y un médico respondieron a una carta escrita en Exceptional Parent Magazine (Revista de Padres Excepcionales) que anunciaba una reunión en Pennsylvania de familias de niños con SCdL. Este pequeño grupo generó la suficiente energía como para concebir y hacer crecer una organización de apoyo familiar única, una que integra a los profesionales como miembros del mismo nivel y que están dispuestos a compartir la información y el apoyo. En los fines del año siguiente (1981), se había formado la Fundación del Síndrome Cornelia de Lange y había recibido la condición de organización no lucrativa.

La misión de la Fundación SCdL apoya los siguientes programas en forma permanente:

Apoyo familiar - Llevar los recursos de la Fundación directamente a las familias, a través de Coordinadores Regionales y de Toma de Conciencia y reuniones familiares locales.

Líneas telefónicas de ayuda Ofrecer apoyo personal e información a través de dos líneas telefónicas gratuitas atendidas por trabajadores sociales capacitados.

Educación Comunicar información valiosa a familias, amigos y profesionales a través de reuniones regionales, un boletín bimensual, un boletín por correo electrónico, protocolos de tratamiento y otras publicaciones.

Reuniones y conferencias Reunir a cuidadores y profesionales de todo el mundo a fin de intercambiar información y experiencias. Brindar a cuidadores una oportunidad para compartir victorias y desafíos personales en un entorno seguro y comprensivo, y alentarlos a participar en varios esfuerzos de investigación en marcha que incluyen, pero no están limitados a, las áreas del lenguaje, la educación, el comportamiento y la genética.

Concejo Asesor Científico Brinda el conocimiento, las habilidades y la experiencia compartidos por 20 de las principales autoridades en SCdL a familias y otros profesionales en línea, mediante la oficina de la Fundación, en conferencias y en reuniones familiares.

Servicio de extensión de SCdL Poner a disposición información actualizada y precisa, y crear oportunidades en línea para conectarse con otros a través del sitio Web de la Fundación (www.CdLSoutreach.org).

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

El primer artículo de investigación, una encuesta de 64 familias con niños con SCdL, fue publicado en 1983. Los profesionales siguen estando profundamente involucrados, brindando consultas permanentes para familias y enviando sus hallazgos para ser publicados en Reaching Out, además de revistas profesionales médicas. En 1993, el American Journal of Medical Genetics (Revista Americana de Genética Médica) publicó un suplemento sobre este síndrome, y en 1998, el National Institute of Health, Division of Rare Diseases (Instituto Nacional de la Salud, División de Enfermedades Poco Frecuentes) financió la reunión científica de la Fundación en Minneapolis.



La investigación sobre la causa y las manifestaciones del síndrome continúa en todo el mundo, y los cuidadores han apoyado mucho cada esfuerzo avalado por el Scientific Advisory Council (CAC – Consejo Asesor Científico). Este es un grupo internacional de profesionales del cuidado, y muchos representantes del CAC asisten a reuniones anuales y ofrecen consultas gratis para personas con SCdL mientras reúnen simultáneamente información para aumentar el conocimiento acerca de este defecto de nacimiento poco frecuente.

Después de organizar grandes reuniones en un parque estatal durante cinco años, se tomó la decisión de tener reuniones más formales, o “conferencias.” Estas conferencias, rebosantes de energía, significado e inspiración, se han convertido en un símbolo de la Fundación SCdL. Los ambiciosos comités de anfitriones impulsados por miembros crean las agendas de cada conferencia, reúnen los fondos que son tan necesarios, acogen la participación internacional, alientan la cooperación profesional, apoyan la investigación, facilitan las consultas profesionales e invitan a todos los que se interesan por personas con SCdL a compartir sus experiencias valiosas. Los lugares de celebración de las conferencias cubren toda la nación y los temas de las conferencias han explorado temas muy variados.



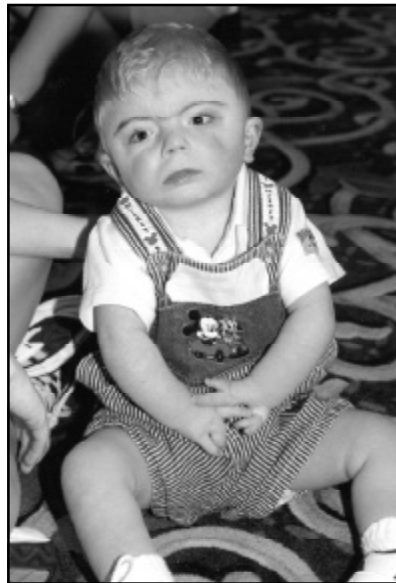
Después de celebrar las primeras dos conferencias en Indianapolis, en 1985 y 1986, la Fundación trasladó la conferencia al Thomas Jefferson Medical College, en Philadelphia, en 1987. Los profesionales de ese lugar examinaron más de 80 personas que asistieron durante lo que se denominó “Día de Clínica.” El Día de Clínica ha evolucionado hasta ser un elemento básico de las consultas profesionales en

las conferencias. Las conferencias de Illinois (1988) y California (1989) expusieron temas como “Comunicación” y “Enfrentando los Desafíos,” respectivamente. En 1990, las familias y los profesionales se reunieron en Georgia para celebrar el crecimiento de la Fundación durante los últimos diez años, y en 1991 la conferencia se celebró en Louisiana y se centró en el tema de la toma de conciencia.

La conferencia de Massachusetts (1992) fue grabada en vídeo y, por primera vez, la información presentada fue puesta a disposición de familiares y profesionales en formato de vídeo. En 1993, la conferencia de Ohio enfatizó el uso de apoyo de familiares y amigos, en tanto que la conferencia de Arizona (1994) vio el desarrollo de un nuevo programa, “CdLS LINK” (ENLACE SCdL), y abordó los problemas de la inclusión. La cantidad de hermanos y hermanas que asisten a las conferencias ha crecido dramáticamente con los años y, consecuentemente, la conferencia de 1995, en Florida, reconoció el papel importante que pueden jugar los hermanos y hermanas en la vida de una persona con SCdL.

La conferencia de Tennessee (1996) marcó el lanzamiento del sitio Web de la Fundación, y se centró en el mejoramiento del futuro de los que tienen SCdL. La Fundación fue el anfitrión de la conferencia de 1997 en el Reino Unido, que se centró en la necesidad de servicios para personas con SCdL en todo el mundo y galvanizó los esfuerzos internacionales por tener conferencias en todo el globo. La conferencia de Minnesota (1998) brindó una mirada profunda a los cambios de comportamiento de personas con SCdL, y Texas (1999) brindó un telón de fondo al celebrar la Fundación 20 años de conferencias, además de exponer la terapia musical.

Como resultado del tremendo crecimiento y un aumento sin precedentes de la cantidad de miembros, el año 2000 presentó algunos desafíos al establecer un programa de conferencias efectivo. A fin de poner a disposición de un mayor porcentaje de miembros las experiencias del tipo de las conferencias, la Junta Directiva de la Fundación escogió tener dos reuniones más pequeñas de “Conexiones,” centradas en temas de interés creciente para los miembros: la comunicación y el diagnóstico. Las reuniones, celebradas en Arizona y Pennsylvania, brindaron una experiencia tremenda para los asistentes, y permitieron que los investigadores recogieran información muy necesaria para estudios en marcha. La Fundación espera seguir brindando oportunidades adicionales para reuniones enfocadas, como las reuniones de Conexiones, de forma que más familiares pudieran beneficiarse de la miríada de experiencias que suelen estar asociadas sólo con las conferencias.



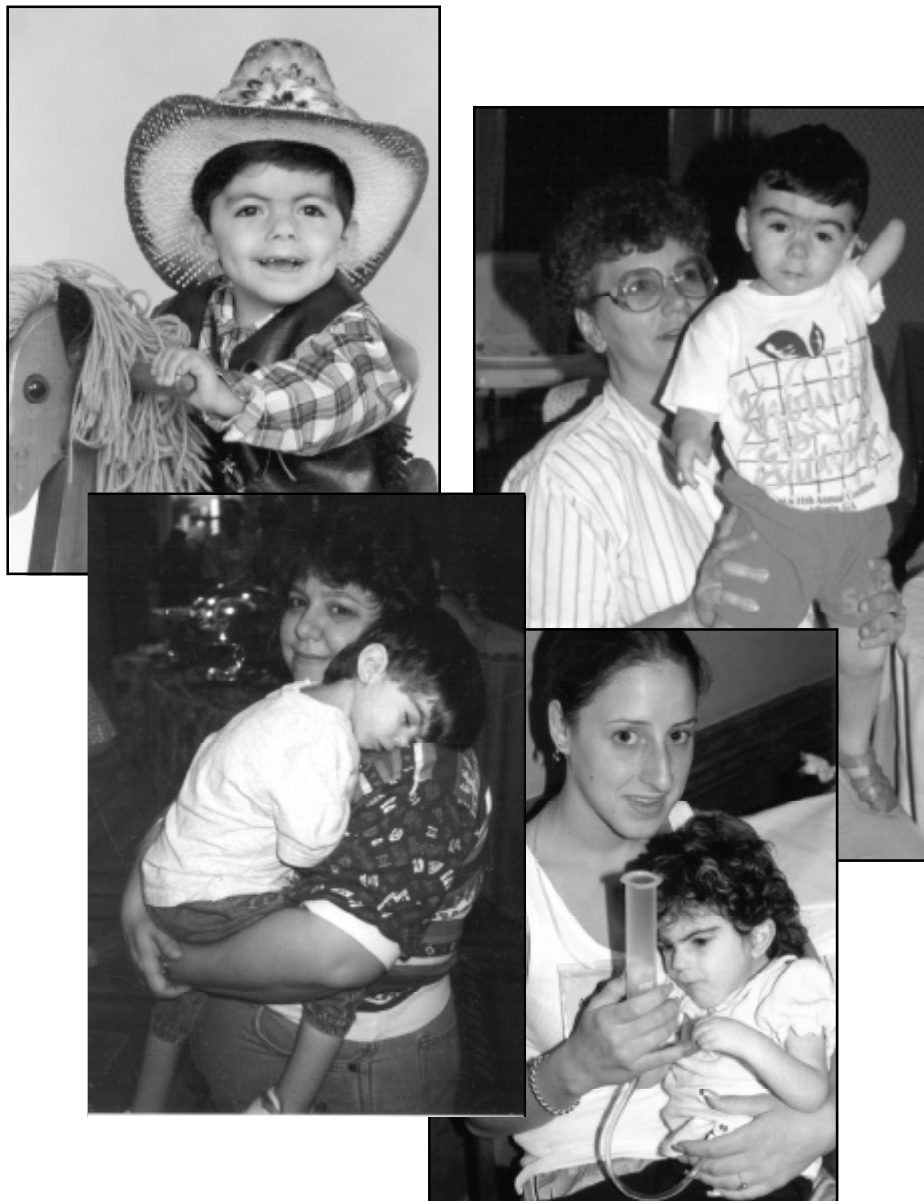
ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

La Fundación SCdL sostiene una red de más de 400 voluntarios cuidadores que viven en todos los Estados Unidos. Muchos de estos voluntarios sirven con Coordinadores Regionales, y mantienen un contacto estrecho con familias, ayudándolos a acceder a recursos de la Fundación. Las preguntas que no pueden ser contestadas por estos Coordinadores son derivadas a la oficina central, que a su vez contacta a los profesionales apropiados para tener una respuesta, si es necesario. Un aspecto central en la próxima década consistirá en brindar educación, información y apoyo a familias en forma regional. La Fundación quiere ampliar esta red de Coordinadores Regionales, además de revitalizar el programa de Coordinadores de Toma de Conciencia, dado que ayuda a llevar información a nivel de las bases, donde más se la necesita – a profesionales que atienden a individuos y a cuidadores cuyo amor, aliento y compasión ayudará a que todas las personas con SCdL vivan la vida en su mayor plenitud.

Lo más importante es que la Fundación existe no sólo debido a los miles de personas que dan de su tiempo y talentos, sino también porque es necesaria. Al mantener una presencia activa en el sitio Web, en www.CdLSoutreach.org, las personas están encontrando la Fundación a horas del nacimiento del niño. Las preguntas que no podían ser contestado para las madres que crearon la Fundación están siendo contestadas hoy. Las respuestas tal vez no sean las que uno quisiera, pero existe el conocimiento para proveer una orientación para personas que inician el camino de SCdL.



A medida que cambia el mundo, puede conocerse mucho más acerca de SCdL. Con esperanza y comprensión, no es necesario que ningún niño nacido hoy tenga que estar solo jamás. Hay una comunidad de personas a las que les importa – se llaman a sí mismas la familia SCdL, y todos están invitados a unirse a ella. Si usted está leyendo este libro, sabemos que ha sido tocado por uno de nuestros niños. Bienvenido a la familia SCdL.



Reconocimientos

Desde su primera publicación en 1984, Enfrentando los Desafíos ha sido una lectura esencial para aquellos que cuidan a una persona con SCdL. Ha provisto comprensión para personas que se han encontrado de repente cumpliendo el papel de cuidador, información para los profesionales que necesitan comenzar una terapia o un tratamiento, y esperanza para todos los que viven con los desafíos que presenta este síndrome. La Fundación SCdL tiene una gran deuda con todas las personas involucradas en los primeros tres libros: CdLS: A Book for Families (SCdL: Un libro para las familias), Facing the Challenges: A Parent's Guide to Cornelia de Lange Syndrome (Enfrentando los desafíos: una guía del Síndrome de Cornelia de Lange para padres), y Facing the Challenges: A Family's Guide to Cornelia de Lange Syndrome (Enfrentando los desafíos: una guía del Síndrome de Cornelia de Lange para la familia).

Enfrentando los desafíos: una guía para el SCdL refleja la tremenda cantidad de información aprendida acerca de SCdL desde el comienzo de estos primeros libros, y es un testimonio para los muchos profesionales y cuidadores que ayudan a mejorar las vidas de las personas a las que sirve la Fundación. El conocimiento acerca del síndrome sigue creciendo en proporción directa con la cantidad de familias, amigos y profesionales vinculados con la Fundación. La Junta Directiva está agradecida con aquellos que tuvieron la visión de entender la importancia de los primeros tres libros y agradecido porque se ha descubierto tanto más acerca de SCdL que ha sido necesario escribir un libro adicional.

Agradezco a las muchas personas que nos han ayudado a aprender tanto a lo largo de los años; los padres/cuidadores, la familia extendida, maestros, médicos, terapeutas y amigos que han compartido tan generosamente sus pensamientos y experiencias; al Dr. Laird Jackson que ha dado generosamente de su tiempo y talento a esta Fundación y ha dedicado gran parte de su vida a ayudar a personas con SCdL; al Concejo Asesor Científico que ha sido de ayuda para identificar la información pertinente acerca de este síndrome; a la Junta Directiva que supervisa el trabajo diario de esta Fundación y asegura su capacidad para proveer esperanza y ayuda a todos los que lo solicitan; y finalmente, pero ciertamente no en último lugar, las personas con SCdL en todo el mundo cuya fortaleza, coraje, risas y hermosura hacen del mundo un lugar mejor.

Scott Hersberger, Presidente
Junta Directiva

Fundación Síndrome de Cornelia de Lange
302 West Main Street, #100
Avon, CT 06001
Estados Unidos de Norteamérica

(EE.UU.) 860-676-8166
www.CdLSoutreach.org