



Por favor enviar por correo en un sobre separado a:

**Cornelia de Lange
Syndrome Foundation**
302 West Main Street, #100
Avon, CT 06001

Información sobre publicaciones

La Fundación CdLS-USA publica los siguientes materiales para familias, profesionales y amigos interesados en el síndrome:

■ ***Remember their Faces (Recuerden sus rostros)***

Un folleto que discute las características del síndrome así como los programas y servicios que están disponibles a través de la Fundación CdLS-USA. 2001.

■ ***Facts About Cornelia de Lange Syndrome (Datos sobre el Síndrome de Cornelia de Lange)***

Un folleto que trata sobre las preguntas más frecuentes sobre el síndrome. 2001.

■ ***"Reaching Out" ("Extendiéndonos")***

Un boletín bimestral (publicado desde 1977) que brinda artículos de interés general sobre el cuidado de personas con SCdL. Incluye información aportada por familias y profesionales.

■ ***Facing the Challenge: A Guide to CdLS (Enfrentando el desafío: Una guía para el SCdL)***

Un librito en el que las familias y los profesionales comparten sus experiencias, que cubren todos los aspectos del síndrome, para personas interesadas en aprender más sobre personas con SCdL. 2001.



Hay un paquete de información gratuito disponible para toda persona interesada en aprender más sobre el SCdL y las personas que sirve la Fundación.

Fundación

Síndrome de Cornelia de Lange

Extendiéndonos, ayudando y dando esperanza.

302 West Main Street, #100

Avon, CT 06001

860-676-8166

800-753-CdLS ó 800-223-8355

860-676-8337 (FAX)

E-Mail: info@CdLSusa.org

Sitio Web: www.CdLSusa.org

La Fundación Síndrome de Cornelia de Lange (Cornelia de Lange Syndrome Foundation) es una organización sin fines de lucro de apoyo familiar que existe para asegurar el diagnóstico temprano y preciso del SCdL, promover la investigación en las causas y manifestaciones del síndrome, y ayudar a personas con un diagnóstico de SCdL, y otras con características similares, a tomar decisiones informadas a lo largo de su vida.

Para propósitos de información y apoyo, publicamos varios materiales escritos que incluyen un boletín bimestral, cubrimos los costos de líneas telefónicas entrantes gratuitas, y conferencias periódicas para familias y profesionales. Bajo la dirección médica del Dr. Antonie Klein, las familias de la Fundación están involucradas actualmente en la investigación sobre la causa y las manifestaciones del síndrome.

Una red nacional de voluntarios brinda oportunidades para el contacto personal entre familias, profesionales y amigos.



DATOS

sobre

SCdL

Síndrome de Cornelia de Lange

¿Qué es el Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL)?

En 1933, la Dra. Cornelia de Lange, una peditra holandesa, describió a dos niños con rasgos similares. Hoy se la reconoce por haber descrito el conjunto de síntomas y signos que comprenden el síndrome que lleva su nombre. Se denomina “síndrome” a una condición médica en la que hay un conjunto de signos (cambios observables del cuerpo) y síntomas (problemas relatados por el paciente) reconocibles ante el examen de un médico. El SCdL es un síndrome congénito, es decir que está presente desde el nacimiento. Aunque hay personas con el síndrome que tal vez no tengan todos los signos y síntomas, tendrán los suficientes como para ser diagnosticados. Los signos y síntomas individuales pueden verse en personas sin el síndrome.

¿Cómo puede reconocerse el SCdL?

Como con otros síndromes, las personas con SCdL se parecen mucho entre sí. Las características comunes incluyen: bajo peso al nacer (a menudo menos de dos kilos y medio), retraso en el desarrollo, baja estatura y tamaño de cabeza pequeño. Los rasgos faciales típicos incluyen cejas delgadas (que suelen unirse en el medio), pestañas largas, nariz corta y respingada, y labios delgados con las comisuras bucales hacia



abajo. También puede haber un exceso de pelo en el cuerpo, manos y pies pequeños, la unión parcial del segundo y tercer dedo del pie, meñiques

curvados hacia afuera, reflujo gastroesofágico, convulsiones, defectos en el corazón, fisura del paladar, anomalías del intestino, dificultades de alimentación, problemas de la vista, pérdida de audición, problemas de comportamiento y retraso en el desarrollo. También se encuentran en algunas personas diferencias en los miembros, incluyendo falta de miembros o de partes de miembros (generalmente dedos, manos o antebrazos).

¿Qué tan frecuente es el SCdL?

La incidencia exacta no está clara, pero se cree que el SCdL ocurre entre 1 de cada 10,000 a 1 de cada 30,000 nacimientos vivos.

¿Cómo se establece el diagnóstico?

Una evaluación médica completa, incluyendo un historial médico y una examinación física, y un análisis de laboratorio, como un estudio cromosómico, se conduce generalmente antes que se haga un diagnóstico.

¿Qué causa el SCdL?

Actualmente la causa de SCdL no se conoce exactamente, aunque se sospecha que un gen o genes (posiblemente localizados en el cromosoma número tres) pueden ser responsables. La Fundación CdLS-USA está involucrada en la investigación que intenta localizar el o los genes.

¿Significa esto que el SCdL es hereditario?

El SCdL no es hereditario, en el sentido habitual de un gen que pasa directamente de padre/madre a hijo. Es probable que si un gen está implicado, sea simplemente una mutación rara y aleatoria. Este gen casi nunca es traspasado a la generación siguiente porque las personas afectadas raramente tienen hijos propios. Ha habido instancias excepcionales en que dos niños afectados han nacido en la misma familia.

Hay algunas pruebas que pueden ayudar a resolver parte de la incertidumbre que sienten las familias que sufren de SCdL en embarazos futuros. Los centros de asesoría genética pueden proporcionar la información actualizada sobre las pruebas.



¿Se conoce la expectativa de vida?

Una esperanza de vida de las personas no se puede saber con certeza. Inicialmente, muchos niños murieron debido a problemas médicos serios en la infancia porque sus necesidades no fueron anticipadas. Esto ya no es el caso, y se espera que la mayoría de ellos vivan hasta bien entrada su adultez.

¿Hay siempre retraso mental?

Generalmente, las personas con SCdL tienen cierto grado de retraso mental que va de leve a profundo. La mayoría cae en el rango de leve a moderado.

Si a mi hijo se le diagnostica SCdL, ¿qué puedo esperar?

Cada niño progresará según su propio ritmo, pero usted puede esperar generalmente un ritmo menor que el promedio en su desarrollo físico y cognitivo. El área del habla y de la comunicación suele tener un retraso significativo, aun en los más levemente afectados. Los programas de estimulación infantil y otras terapias e intervenciones en el desarrollo son muy importantes y se recomiendan fuertemente.



FUNDACIÓN SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Sí, quiero ayudar a personas que sufren de SCdL. Incluyo mi contribución deducible de impuestos.

Método de pago:

Cheque adjunto (por favor haga los cheques pagaderos a **CdLS Foundation**)

Cantidad _____

Visa r MasterCard r American Express

Nº de tarjeta _____

Fecha de expiración _____

Firma _____

Deseo que mi donación sea anónima.

Por favor no publiquen mi nombre.

Por favor escriba en letra de imprenta abajo cómo quiere que su nombre o nombres aparezcan en nuestros reconocimientos.

Nombre/s _____

Dirección _____

Ciudad _____ Estado _____ Zip _____

Teléfono/s _____

E-mail/s _____

¿Cuál es su relación con la persona que sufre de SCdL? _____

Nombre de la persona que sufre de SCdL? _____

Deseo recibir “Reaching Out”, el boletín bimestral de la Fundación.

