

January 2011

Volume 17, Issue 1

## Inside This Issue:

Del escritorio de la Editora	8
MMensaje de la Directora Ejecutiva	2
Evaluación de las habilidades de comunicación del niño con VCFS	4
Respiración alterada durante el sueño en VCFS	8
El efecto del sueño sobre el aprendizaje y la conducta	8
Higiene del sueño: Nuevos hábitos para el año nuevo	9
Noticias de Investigación	10
Reportes regionales	11
Preguntas frecuentes	13
Donor Honor Roll	16

## Important News

### Save the Date!

18th Annual International Scientific Meeting,  
New Brunswick, New Jersey USA  
July 14-17, 2011



Join us on Facebook  
Click Here

## ANUNCIANDO NUESTRA 1ER CAMINATA INTERNACIONAL PARA LA CONCIENTIZACIÓN

Viernes 11-Feb-2011 ó Sábado 12-Feb-2011



Caminen en su centro comercial local para incrementar la conciencia sobre VCFS (delección 22q 11.2-como la fecha) . Caminen individualmente o en grupo con sus amigos, niños y familiares. No pueden el viernes? No hay problema lo pueden hacer el sábado.

Cuota de entrada \$22.11

Todos los caminantes que se registren y paguen antes de las 11:59 p.m. de enero 31, recibirán una camiseta de la VCFSEF

para portarla orgullosamente durante la caminata. Cada camiseta llegará con folletos para repartir mientras caminan.

Además, cada caminante puede tener patrocinadores, alguien que haga una donación para una vuelta alrededor del centro comercial ó solo por participar. Los patrocinadores pueden hacer sus donaciones directamente ó mediante correo electrónico en el sitio de la fundación, envíen fotos de su caminata para el Boletín de primavera.

Qué centro comercial tendrá el mayor número de caminantes?

Cuántos países tendrán caminantes?

Quién caminará más?

Quién tendrá más patrocinadores?

Quién se registrará primero?

Cuántas camisetas enviaremos?

Cuánto dinero se recaudará?

Pero, sobre todo, cuánta gente oirá acerca de VCFS por primera vez durante la caminata?

[Click Here to Register Online!](#)

Preguntas?

Contacten a Dianne Altuna en su correo.  
paltuna@aol.com  
info@vcfsef.org  
214.763.7388

## Renew Your VCFSEF Membership Today!

Membership renewal (Annual membership goes from January-December. Please be sure to renew your membership for 2011 by going to link below or by completing the form on the back.

[http://www.vcfsef.org/support\\_foundation/memberships.html](http://www.vcfsef.org/support_foundation/memberships.html)

## DEL ESCRITORIO DE LA EDITORA.



Sue Carneol, MS,  
CCC-SLP

Julietta de Shakespeare lo dijo muy bien “que hay en un nombre? Aquello que nombremos rosa, tendrá un aroma más dulce”. En otras palabras, una rosa será una rosa sin importar como la llamemos. Esta edición del boletín está dedicada al juego de los nombres. Empezamos con el artículo de la Dra. Golding-Kushner acerca de cómo llamar al síndrome causado por una micro deleción del brazo largo del cromosoma 22, más específicamente la región 11.2.

Usar nombres apropiados para un síndrome es fundamental para un buen tratamiento. Varios artículos se enfocan al diagnóstico diferencial de problemas médicos y del desarrollo. El Dr. Dennir Ruscello compartirá su experiencia al considerar diversas variables que afectan el habla del niño con VCFS, incluyendo disfunción velofaríngea, hipotonía, apraxia infantil y pérdida de audición por “nombrar” algunos.

Otra área de importancia es el trastorno del sueño. Aprendizaje, atención y problemas de conducta son características del VCFS que pueden perturbar el sueño. De nuevo, se deben investigar múltiples variables para determinar el tratamiento más benéfico.

Los artículos del Dr. Stephen Conley sobre la respiración alterada durante el sueño y del Dr. Kenneth Grizzle sobre aprendizaje y

problemas de conducta asociados con el trastorno de sueño enfatizan la necesidad de considerar la naturaleza multifactorial de estos problemas para determinar el tratamiento más efectivo.

Otra dimensión del “nombre del juego” es incrementar la conciencia del síndrome en nuestras comunidades, nacional e internacionalmente. Lean acerca de lo que se está haciendo en diversas ciudades, estados y países para incrementar el conocimiento público de VCFS.

Vean como pueden involucrarse y hacer una diferencia este año, participando u organizando un grupo para la caminata internacional en Febrero. Es hora de ponerse su gorra de pensar, sus tenis y subir sus mangas. Brindemos por un 2011 lleno de conocimiento y esperanza para individuos con VCFS.

La columna de preguntas frecuentes en este número se relaciona con dificultades de alimentación.

En la respuesta, apreciaron la complejidad de los problemas y la necesidad de un diagnóstico diferencial adecuado.

**El próximo número será en primavera. Envíen sus contribuciones a la Editora.**

- Sue Carneol, MS, CCC-SLP  
VCFSEF Editor

## MENSAJE DE LA DIRECTORA EJECUTIVA



Karen Golding-Kushner,  
Ph.D.

Cambiamos todas las formas que piden información de identificación, ustedes saben, las formas para su nombre, dirección, teléfono. Sólo necesitan su número de seguridad social. Ok, bien, incluyamos el nombre, pero el nombre completo, no los apodos, usemos Robert, eliminemos Bob, Rob, Robby, Bobby.

Todos deben usar Robert. Otra idea, en lugar de indicar si es masculino ó femenino, cambiemos a XX ó XY. Alguien piensa que esto es tonto? Yo levanto la mano, y tú?

Han oído del síndrome de Down? Seguro que sí. Han oído de Trisomía 21? No hay duda. Apuesto a que saben que es lo mismo. Usemos una ecuación S. Down=Trisomía 21.

Solo porque sabemos que en el síndrome de Down hay un cromosoma de más, no lo dejamos de llamar Síndrome de Down.

La mayoría de la gente ha oído de síndrome de Williams. Yo no he oído que se quiera eliminar este nombre y llamarlo 7q11.23. No oigo decir que es “confuso”. Todos aceptan que uno es el nombre genético y otro el genérico. Entonces, porque tanta gente se preocupa de VCFS y 22q11.2, porque tantas quejas.

Sabemos que niños y niñas se diferencian por los cromosomas X y Y, pero los seguimos llamando niños y niñas. También podemos utilizar ecuaciones

XY= niño  
XX= niña

Se imaginan a un profesor diciendo “Buenos días XX y XY”, Absurdo!

## Mensaje de la Directora Ejecutiva

(Continued from page 3)

De la misma forma podemos escribir

VCFS= Deleción 22q11.2

Los términos síndrome de Down y Trisonomía 21 se usan indistintamente y nadie batalla al respecto.

Raramente se refiere uno a los niños por su identidad genética, se les dice "niños" y "niñas".

Por qué tanta gente se preocupa por el hecho de que VCFS está causado por una deleción 22q11.2, pero se le sigue llamando VCFS. Si hay una deleción en un área crítica del cromosoma 22, tiene VCFS. Si alguien tiene VCFS, tiene una deleción en esa área crítica.

Qué pasa con Síndrome de Shpintzen? Bob Shpintzen siempre se ha referido al síndrome como VCFS. Siempre ha rechazado que lleve su nombre. Sin embargo, hay gente que lo llama así, porque él lo describió, así sucede con síndrome de Williams, Turner, Morfan, Tourette y otros (incluyendo Di George). Di George no llamó a la entidad DGS. Sin embargo, la comunidad médica lo llamó así después que él publicó las características del síndrome que ahora lleva su nombre.

Si me preguntaran, yo le daría crédito a Bob llamándolo síndrome de Shpintzen, sin embargo, como amiga, se que le apena y prefiero VCFS desde el principio aún antes que supiéramos que la causa era la deleción 22q11.2. Otros no están de acuerdo, quieren darle crédito a quien lo merece y persistirá el síndrome de Shpintzen.

Aunque parezca desleal a nuestro fundador, no es algo que la fundación apoye o promueva.

Nadie debía llamar esto síndrome de Di George. Por lo menos por dos razones. Primero, DG es una frecuencia no es un síndrome, esta diferencia va más allá de esta columna. Esto es, Di George no es lo mismo que VCFS, ya que Di George puede estar causado por diversas deleciones, no sólo 22q11.2. El postulado matemático de esto sería:

Di George es a veces= VCFS

Di George es a veces= 22q11.2

En la gente en quien DGS está causado por 22q11.2, el diagnóstico es secuencia de DG como parte de VCFS. Sin embargo, no todos los VCFS/22q. tienen los trastornos que forman la secuencia de Di George y no todos con la secuencia de DG tiene la deleción 22q11.2.

Sin embargo, aquellos con DGS y la deleción 22q11.2 tienen VCFS, los que tienen DGS con otra deleción no tienen VCFS. Así como no todos los que tienen VCFS tienen paladar hendido, no todos con VCFS tienen DGS. Es uno de los problemas que pueden o no ocurrir con VCFS.

Nos quedamos con esto, básicamente, dos nombres utilizados ampliamente: VCFS y síndrome de deleción 22q11.2. Por ahora, puedo asegurar que no habrá un cambio de nombre con VCFS así como no lo habrá con síndrome Down ó "niños" y "niñas".

Lo que necesitamos es que todos nos esforcemos para que la gente sepa acerca del síndrome y no discutir sobre el nombre. Todos necesitaron saber que Di George es una secuencia no un síndrome y que involucra una constelación de 180 características que pueden ocurrir o no con una deleción 22q11.2. Se necesita saber que todos los que tienen una deleción en el área crítica 22q11.2 tienen VCFS y que si no existe una deleción en el área 22q11.2 no tienen VCFS (a menos que sea un error de laboratorio, lo que es raro, pero puede pasar).

Como hemos visto, nos podemos referir a la gente como masculino o femenino o XX y XY, su identidad genética. Yo pienso que se pueden identificar así mismo como femenino y no como XX, correcto? La misma idea sucede aquí. Vamos a continuar utilizando el término Síndrome Velocardiofacial.

Escuchamos a tanta gente hablar del uso de diferentes términos para el mismo trastorno. Damas y caballeros (o debía decir XX y XY), enfoquemos nuestra energía donde corresponde\_\_ incrementar la conciencia del síndrome conocido como VCFS y 22q11.2. Dejen de insistir que la comunidad médica escoja entre el nombre de síndrome y el nombre genético. Aseguremos que se aumente la conciencia sobre los temas correctos.

Con cordiales saludos a cada uno de ustedes

Karen

# EVALUACIÓN DE LAS HABILIDADES DE COMUNICACIÓN DEL NIÑO CON VCFS: SUPERPOSICIÓN DE VARIAS CATEGORÍAS ETIOLÓGICAS.

Dennis Ruscello  
Departamento de Patología del Habla y Audición  
Universidad de West Virginia  
Morgantown, WV

## Introducción

El propósito de una evolución de comunicación, es identificar las características del trastorno, de tal manera que se realice un diagnóstico apropiado. El proceso sistemático de eliminación se conoce como diagnóstico diferencial y es una función del clínico con base en su conocimiento y experiencia. En algunos casos el diagnóstico es simple, en otros puede ser complicado, como es el caso de niños con VCFS (Greenberg & Fifer, 2000). La superposición sobre las categorías puede ser todo un reto, en particular para aquellos que no están familiarizados con los problemas de habla, lenguaje y audición (Shpintzen, 2000).

Para esta discusión, me referiré a este problema desde la perspectiva de un trastorno primario del habla y usaré las características etiológicas de las dificultades de aprendizaje (trastorno funcional del habla), déficit sensorial (pérdida auditiva), disfunción velofaríngea que es una de las características primarias del habla de individuos con VCFS y trastorno motor del habla. En la tabla 1 se enumeraron las variables de comunicación relacionadas a esta discusión. Se asume que una evolución de comunicación examina estas y otras características.

## PROCESO DE DIAGNÓSTICO

### Historia

El proceso de diagnóstico inicia con recabar información. Esto incluye información respecto del desarrollo de comunicación, el desarrollo en general, la historia médica y el impacto del trastorno de comunicación sobre los que cuidan al niño. Es tentador hacer un diagnóstico inicial pero no se cuenta con toda la información. Es más, nuestro diagnóstico de sospecha se modifica a medida que evaluamos al niño. La información de la historia se revisa durante la evaluación al mismo tiempo que obtenemos más información mediante entrevista. Siegel-Sadewitz y Shpintzen (1982) que es fundamental para el clínico conocer el espectro de cada síndrome en particular.

La tabla 2, muestra hallazgos generales que se pueden identificar en la historia. Por ejemplo, una historia médica positiva puede estar relacionada o no con un trastorno de habla atribuido a aprendizaje inadecuado, pero seguramente está presente en la historia de pacientes con trastorno motor del habla, VCFS o trastorno sensorial. Factores como desarrollo del habla retardado, historia familiar de trastorno de comunicación o de aprendizaje, defectos cardiacos, bajo tono muscular, problemas de alimentación tempranos incluyendo regurgitación nasal, reflujo gastroesofágico y apnea, son algunos de los problemas asociados con VCFS y son típicos en la historia del paciente.

### Evaluación del sistema de sonido

A continuación, el sistema de sonido del niño debe evaluarse mediante una prueba estandarizada y algún tipo de muestra de habla espontánea. Lo común es que un niño pequeño pueda emitir solo un número limitado de consonantes y vocales, independientemente de la categoría etiológica. Los tipos de error y las diferencias prosódicas proveen información importante para el diagnóstico diferencial. Sin embargo, el clínico debe tener en mente que también estas categorías se superponen. El niño con un trastorno funcional mostrará errores de desarrollo que se categorizan como simplificaciones, asimilaciones y errores de contraste. Dentro de estos errores, predominan las omisiones o simplificaciones y sustituciones. Los errores de sustitución pueden estar condicionados por sonidos específicos que aparecen en una palabra (asimilación) o representar un error de punto y modo (contraste). Por ejemplo, un niño que dice kick por tick, puede estar presentando una sustitución que se asimila. La k final en la palabra influencia el cambio de la t inicial. Un niño que

## Evaluación de las habilidades de comunicación del niño con VCFS: superposición de varias categorías etiológicas.

(Continued from page 4)

usa t en lugar de s en todas las palabras está produciendo una sustitución por contraste. Existe un cambio en el modo en que el sonido (la forma en que se realiza-una pausa en lugar de un sonido continuo o sibilante) pero se lleva cabo en el mismo lugar en la boca. La pérdida auditiva tiene un efecto negativo en la producción de sonidos del habla que varía de acuerdo con el tipo y grado de la pérdida. La sustitución, la eliminación y la distorsión son errores que se encuentran a lo largo de diferencias prosódicas (tabla 2). La prosodia es el ritmo, flujo y cadencia del habla que usamos para darle énfasis a palabras o frases y agregar emoción al habla.

Los errores en el habla de niños con VCFS pueden ser errores de desarrollo, compensatorios u obligatorios. Los últimos dos son los más comunes relacionados con el mecanismo velofaríngeo. Los clínicos están familiarizados con los errores de desarrollo pero no con los errores compensatorios y obligatorios (Ruscello, 2008). Los errores compensatorios son típicamente errores en el punto de articulación que se piensa son estrategias desarrolladas por el hablante en respuesta a déficit estructural afectando el mecanismo velofaríngeo. Existe un problema con el paladar blando aislando la cavidad oral de la nasal, por lo tanto, el hablante, desarrolla compensaciones para tratar de sobreponer el problema. Por ejemplo, un golpe glótico es un error compensatorio que es utilizado frecuentemente por algunos hablantes con trastorno velofaríngeo y se lleva a cabo juntando las cuerdas vocales y rápidamente soltándolas. Los errores obligatorios son una función de un defecto anatómico y usualmente se auto-corrigen cuando el problema físico se corrige. La emisión nasal es un ejemplo de error obligatorio.

Para complicar más el diagnóstico, es importante descartar cualquier trastorno del desarrollo motor del habla. Estos trastornos incluyen apraxia infantil del habla, un problema de planeación motora y la disartria del desarrollo, un problema de ejecución motora. Para el patólogo del habla que tiene poca experiencia en problemas de habla relacionados con paladar hendido, los errores compensatorios y obligatorios pueden ser difíciles de reconocer y pueden ser confundidos con apraxia infantil y no atribuirse a trastornos velofaríngeos en el niño con VCFS.

Las mayores características de la apraxia infantil son articulaciones defectuosas de consonantes y vocales. La variabilidad en la producción de esos sonidos, se incrementa en la transición entre sonidos y sílabas y diferencias prosódicas. La inconsistencia de la producción en apraxia infantil es cualitativamente diferente de la que se produce en niños con trastornos del desarrollo quienes están en el proceso de adquirir una correcta producción y en niños que están en terapia pero aún no han integrado la producción correcta completamente. Las mayores características de la articulación en niños con disartria del desarrollo incluyen imprecisión consonante que se manifiesta en errores de distorsión y diferencias prosódicas y con frecuencia suena débil y arrastrada. También pueden existir impedimentos en otros componentes del sistema de comunicación como la respiración, fonación y la resonancia.

Con frecuencia, el niño pequeño con VCFS presenta un trastorno de habla severo que incluye un inventario limitado de fonemas y la presencia de errores compensatorios, particularmente golpes de glotis. (Baylis, Munson y Moller, 2008). Además, algunos investigadores tales como Kummer, Lee, Stutz, Maroney y Brandt (2007) han reportado características de apraxia infantil (variabilidad de articulación y diferencias prosódicas) y otros han incluido características de disartria (Carneol, Marks y Weik, 1999; D'Antonio, Scherrer, Miller, Kalbfleisch y Bartley, 2001). Es claro que las características se superponen en las categorías etiológicas y esto representa un reto para el clínico.

La modalidad sensorial de audición es muy importante y las personas con pérdidas conductivas o sensorineurales presentan trastornos de habla mayores. Las pérdidas conductivas fluctuantes pueden presentarse en las historias de niños a través de las otras tres categorías. Mientras que el efecto de la pérdida conductiva no se delineado claramente, se ha notado que niños con VCFS tienen episodios frecuentes de otitis media (D'Antonio, y col. 2001) y también han presentado una mayor incidencia de pérdidas sensorineurales y disfunciones de reflejo acústico que no se habían reportado anteriormente (Zarchi y col. En Prensa). Por lo tanto, el clínico, debe estar alerta de estos problemas potenciales y buscar la asistencia del audiólogo y el otorrinolaringólogo en el diagnóstico y la planeación del tratamiento.

### Trastornos de habla coexistentes

Algunos niños presentan trastornos de habla coexistentes que pueden ser pasados por alto o diagnosticados erróneamente (St. Louis, Ruscello y Lundeen, 1992). La tabla 2 muestra como estos trastornos de resonancia, fonación, y en menor grado respiración pueden coexistir. Los niños con pérdida auditiva y trastornos motores del habla pueden mostrar trastornos a través de todas las áreas de la comunicación dependiendo de los sistemas involucrados y la severidad del trastorno del habla. Los niños con VCFS muestran hipernasalidad que es una función del trastorno velofaríngeo y también pueden tener un trastorno de voz que se manifiesta perceptualmente como ronquera o frecuencia alta.

*Continued on page 6*

## Evaluación de las habilidades de comunicación del niño con VCFS: superposición de varias categorías etiológicas.

(Continued from page 5)

### Trastornos de lenguaje

Finalmente, los trastornos de lenguaje se presentan muy frecuentemente a través de cada uno de los grupos. El trastorno en la forma (estructura de lenguaje), contenido (semántica) y el uso (pragmatismo) van a variar generalmente como una función de la severidad del trastorno. Por ejemplo una pérdida de audición severa o profunda tiene un efecto devastador sobre el desarrollo del lenguaje. El niño con VCFS con frecuencia presenta un trastorno de lenguaje tal como un trastorno de base pragmática y de interacción. Además, los trastornos de aprendizaje también se ven frecuentemente en la progresión del síndrome.

### RESUMEN

Esta discusión probablemente genera más preguntas que respuestas, pero espero que ilustre la superposición entre las diversas categorías etiológicas. Nuestra profesión requiere de la aplicación de conocimiento y habilidades a la situación clínica. Las observaciones iniciales de Shprintzen y sus asociados (1978) llevaron a la identificación y estudio de niños con VCFS. No fue el trabajo de técnicos entrenados sino de clínicos astutos. Desde entonces, se han descrito más de 180 características del síndrome a través de estudio empírico. Un clínico debe utilizar su conocimiento y habilidades para identificar miembros de esta población, ya que existe superposición entre las categorías diagnósticas. Como sabemos, el diagnóstico correcto lleva al desarrollo de un pronóstico y al tratamiento más efectivo. Esto es particularmente importante en niños con VCFS ya que su complejo de problemas emerge a lo largo del desarrollo y el trastorno de comunicación es un elemento mayor dentro de estos problemas

### REFERENCIAS. (NO REQUIEREN TRADUCCIÓN)

- Baylis, A. L., Munson, B., & Moller, K. T. (2008). Factors affecting articulation skills in children with velocardiofacial syndrome and children with cleft palate or velopharyngeal dysfunction. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 45, 193-207.
- Carneol, S. O., Marks, S. M., & Weik, L. (1999). The speech-language pathologist: Key role in the diagnosis of velocardiofacial syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 8, 23-32.
- D'Antonio, L. L., Scherer, N. J., Miller, L. L., Kalbfleisch, J. H., & Bartley, J. A. (2001). Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFSS) and children with phenotypic overlap without VCFSS. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 39, 455-467.
- Greenberg, I. S. & Fifer, R. C. (2000). Evidence that the association between Hypernasality and 22q11 deletion syndrome still goes undetected: A case study. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 9, 197-201.
- Kummer, A. W., Lee, L., Stutz, L. S., Maroney, A., Brandt, J. W. (2007). The prevalence of apraxia characteristics in patients with velocardiofacial syndrome as compared with other cleft populations. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 44, 175-181.
- Ruscello, D. R. (2008). *Treating Articulation and Phonological Disorders in Children*. St. Louis: Mosby Elsevier.
- Shprintzen, R. J., Goldberg, L. D., Lewin, M. L., Sidoti, E. J., Berkman, M. D., Argamaso, R. V., & Young, D. (1978). A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: Velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate Journal*, 15, 56-62.
- Shprintzen, R. J. (2000). *Syndrome identification for speech-language pathology*. San Diego: Singular Publishing.
- Siegel-Sadewitz, V. & Shprintzen, R. J. (1982). The relationship of communication disorders to syndrome identification. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 47, 338-354.
- St. Louis, K. O., Ruscello, D. M., and Lundeen, C. (1992). *Coexistence of Speech and Language Disorders*. Rockville, MD: ASHA Monographs, No. 27.
- Zarchi, O., Attias, J., Raveh, E., Frisch, A., Basel-Vanagaite, L., Sapota, L., & Gothelf, D. (in press). A comparative study of hearing loss in two microdeletion syndromes: Velocardiofacial (22q11.2 deletion) and Williams(7q11.23 deletion) syndromes. *Journal of Pediatrics* (www.jpeds.com).

## Evaluación de las habilidades de comunicación del niño con VCFS: superposición de varias categorías etiológicas.

(Continued from page 6)

Tabla 1. Lista de características de diagnóstico para la evaluación de un trastorno de comunicación.

### Historia de diagnóstico

Desarrollo de comunicación. Historia Médica. Desarrollo cognitivo, motor y social.

### Variables de sonidos del habla

Inventario fonético y fonémico. Tipos de errores. Factores supra - segmentarios.

### Variable sensorial

Audición

### Trastornos del habla coexistentes

Resonancia fonación respiración

### Trastornos del lenguaje coexistentes

Forma del lenguaje contenido uso.

Tabla 2. Categorías etiológicas y factores de diagnóstico asociados.

### Categorías

Historia	Aprendizaje	Sensorial	VCFS	Motor
Historia de comunicación:	+	+	+	+
Historia de desarrollo	+/-	+	+	+
Historia Médica	+/-	+	+	+
<b>Sonidos del habla</b>				
Inventario vocales /consonantes	+	+	+	+
Tipos de errores		-	-	+
Variación suprasegmentaria	-	+	+/-	+
<b>Factor sensorial</b>				
Audición	+/-	+	+/-	+/-
<b>Trastornos de habla coexistentes</b>				
Resonancia	-	+/-	+	+/-
Fonación	+/-	+/-	+/-	+/-
Respiración	-	+/-	-	+/-
<b>Trastornos de lenguaje coexistentes</b>				
Forma/Contenido/uso	+/-	+	+/-	+/-

+ = factor presente

- = factor ausente

+/- = puede estar presente o no.

## RESPIRACIÓN ALTERADA DURANTE EL SUEÑO EN VCFS

Stephen Conley, MD, FAAP, FACS, otorrinolaringólogo pediatra.

La respiración alterada durante el sueño puede aparecer en VCFS debido a anomalías estructurales o funcionales. Los síntomas incluyen ronquido, despertares durante la noche, pausas de apnea con esfuerzo respiratorio, fatiga matutina, somnolencia diurna, cambios de conducta y bajo aprovechamiento escolar. La apnea de sueño causada por obstrucción o disminución del ritmo respiratorio se identifican mejor en estudios de sueño (polisomnografía).

Los niños con VCFS comúnmente tienen obstrucciones de la vía respiratoria alta debido a múltiples causas que pueden actuar en conjunto empeorando los síntomas. Estas condiciones pueden existir aisladas o en combinación e incluyen: bajo tono muscular en la garganta (faringe), mandíbula orientada posteriormente (retrognatia), incoordinación muscular de la caja de voz (laringomalasia), estructuras laríngeas crecidas (aritenoides hipertróficos), obstrucción congénita de la caja de voz (membrana laríngea), reducción del diámetro de la vía aérea por compresión externa (anillos vasculares, arteria subclavia anómala). Frecuentemente, se encuentra más de un problema y cada uno debe corregirse para mejorar la obstrucción de la vía aérea del niño. Afortunadamente, la obstrucción severa que requiere traqueotomía es rara. La endoscopía flexible es fundamental para el diagnóstico del sitio o sitios de obstrucción.

Entre los niños mayores con VCFS, la respiración alterada durante el sueño puede ocurrir debido a amígdalas crecidas (hipertrofia). El adenoides raramente contribuye a la obstrucción ya que son pequeños en VCFS. La base del cráneo aplanada común en VCFS causa que la garganta (faringe) sea más amplia que el volumen normal permitiendo que las amígdalas caigan hacia atrás. Por lo tanto, las amígdalas crecidas pueden no ser vistas en una inspección oral de rutina. La endoscopía flexible puede detectar este tipo de hipertrofia amigdalina. La persistencia de bajo tono muscular (hipotonía) en la faringe o la lengua, pueden contribuir a la respiración alterada durante el sueño. La orientación posterior de la mandíbula (retrognatia) persiste a pesar del crecimiento en niños con VCFS y puede orientar la base de la lengua contra la pared posterior de la faringe contribuyendo a la respiración alterada durante el sueño. La polisomnografía en coordinación con la endoscopía flexible bajo sedación (para simular el sueño) en un medio vigilado pueden ser extremadamente útiles para identificar la apnea obstructiva del sueño y el sitio o sitios de obstrucción.

*El Dr. Conley es director médico de la clínica VCFS en el hospital de niños de Wisconsin.*

*Post script: VCFSEF welcomes contributions from all professionals as well as from family members of - and people with VCFS. However, it does not endorse or promote any particular specialist(s) or institution(s)*

*Editor's Note: The potential for psychiatric disorders, ADHD and learning problems is high in the VCFS population. While these are considered primary characteristics of the syndrome, it is important to be aware of other variables that contribute to the behavioral, social emotional and learning profile of children with VCFS.*

## EL EFECTO DEL SUEÑO SOBRE EL APRENDIZAJE Y LA CONDUCTA

Kenneth Grizzle, PhD

Aunque existe solo investigación limitada sobre las dificultades de conducta ya aprendizaje asociadas con los problemas del sueño en niños con VCFS, se ha escrito mucho acerca de la asociación entre diversos trastornos psiquiátricos y problemas del sueño en la población general. Se estima que más del 50% de los niños con déficit de atención e hiperactividad, una de las condiciones psiquiátricas más comunes asociadas con VCFS, tienen problemas de sueño. Las dificultades con el sueño en estos niños pueden tener una base conductual y fisiológica. Los trastornos emocionales tales como la depresión y la ansiedad, se acompañan frecuentemente de sueño alterado. Los niños con ambas condiciones pueden encontrar difícil conciliar el sueño. Es típico para la mayoría de los niños, a medida que se preparan para ir a la cama y sus papás los arropan, que hablen sobre su día, incluyendo quejas sobre sus amigos y sus profesores. Muchos niños también tienen miedos irreales que les pueden hacer difícil conciliar el sueño. Sin embargo, estas preocupaciones diurnas y nocturnas tienden a ser limitadas en tiempo y los niños son capaces de calmarse y dormirse en un período de tiempo razonable. La preocupación y obsesión que se encuentra en algunos niños con trastornos de ansiedad, tiende a ser más intensa. Estos niños no solo tienen dificultades para conciliar el sueño, también tienden a despertarse en la noche y encontrar difícil volverse a dormir. El insomnio es también común entre niños y adolescentes con depresión, así como quejas acerca de sentirse cansados durante el día. Aunque la evidencia no es aún clara,

*Continued on page 9*

## El efecto del sueño sobre el aprendizaje y la conducta

(Continued from page 10)

parece haber una relación bidireccional entre ansiedad y depresión y somnolencia: el humor y la ansiedad afectan negativamente el sueño y el sueño alterado empeora los síntomas psiquiátricos.

En la ausencia de condiciones psiquiátricas diagnosticadas, los problemas del sueño también se asocian con retos de aprendizaje y conducta. Cualquier padre de un niño o adolescente no necesita escuchar acerca de los problemas para conciliar el sueño o mantenerlo durante la noche. No debía sorprender encontrar que los niños con somnolencia tienden a ser más impulsivos y presentan conducta que se considera riesgosa y potencialmente peligrosa. Los padres frecuentemente describen a sus niños cansados como que hablan incesantemente, saltando de una cosa a otra y les cuesta trabajo calmarse. Dificultad para concentrar la atención también se encuentra frecuentemente en niños con sueño alterado. La investigación en niños con respiración alterada durante el sueño y síndrome de piernas inquietas encuentra consistentemente una relación entre estos problemas y trastornos de atención. La investigación sobre los efectos cognitivos de la somnolencia ha reportado resultados variables. Los trastornos del sueño y la somnolencia en niños se han asociado con memoria alterada, alteración de pensamiento más sofisticado, razonamiento y habilidades para resolver problemas y rendimiento escolar en general. Aunque la evidencia no es clara aún, pudiera ser que la labilidad emocional/conductual y la capacidad de atención limitada causadas por el sueño alterado, tienen el mayor impacto sobre el rendimiento escolar. Independientemente de la conexión exacta, la ciencia de la conducta está coincidiendo con lo que los padres y educadores han sabido desde hace tiempo, los niños somnolientos durante el día, por cualquier razón, son más propensos a mostrar dificultades conductuales, emocionales y de aprendizaje lo que hace que su rendimiento óptimo en clase sea un reto.

*Dr. Grizzle is the child psychologist for the Velocardiofacial Syndrome Clinic at Children's Hospital of Wisconsin.*

## HIGIENE DEL SUEÑO: NUEVOS HÁBITOS PARA EL AÑO NUEVO

*(Nota de la editora: Las siguientes sugerencias fueron enviadas por Julie Cooper, RN y otrora presidente de VCFSEF. Las obtuvo del Dr. Phillip Appel, director de servicios de conducta y salud del hospital nacional de rehabilitación en Washington, DC, quien nos dio autorización para condensarlas en estas recomendaciones. El Dr. Appel ha sido muy útil trabajando con la hija de Julie, Katie. Al igual que hacemos resoluciones para el 2011, quizás pudiéramos mantener estos tips en mente a medida que maniobramos en nuestras ocupadas vidas familiares.*

1. Mantengan un horario regular. Despierten a la misma hora cada día, incluso en fines de semana. Establezcan tiempos regulares para alimentos, medicamentos, tareas y otras actividades para mantener su reloj interno funcionando adecuadamente.
2. Eviten siestas durante el día. Si lo hacen, traten de hacerlo al mismo tiempo siempre y por no más de una hora. La media tarde (no más de las 3 PM) es lo mejor para la mayoría de la gente.
3. No pasen tiempo excesivo en cama. Usen su cama para dormir, la intimidad o en tiempos de enfermedad.
4. Vayan a la cama cuando se sientan con sueño. Permítanse una hora para calmarse antes de ir a la cama.
5. Establezcan un ritual antes de dormir que los relaje, tal como tomar un baño tibio o una golosina ligera o leer por 10 minutos.
6. Eviten alimentos pesados antes de ir a la cama.
7. Traten de ejercitarse regularmente. El ejercicio vigoroso debe limitarse a tempranas horas del día, por lo menos 6 horas antes de ir a la cama. El ejercicio ligero debe hacerse no más de 4 horas antes de ir a la cama.
8. Eviten la cafeína 6 horas antes de ir a la cama. Un consumo "razonable" de cafeína se considera 1 o 2 tazas al día.
9. No consuman alcohol cuando estén somnolientos, puede causar disrupción del sueño durante las primeras horas.
10. Eviten la nicotina al ir a la cama o durante la noche.
11. Traten de no anticipar un sueño alterado. Confíen en su cuerpo y dormirán. Alguna gente encuentra útil mantener un diario y escribir todo lo que se tiene que hacer el próximo día antes de ir a la cama. Esto les permite dejar sus pensamientos en papel más que en su mente antes de ir a dormir.
12. Si no pueden dormirse en los primeros 20 minutos, no permanezcan en la cama, levántense y hagan algo que no sea estimulante.
13. Su recámara y comodidad son muy importantes. Tengan un buen colchón, mantengan el cuarto a una temperatura confortable, oscuro y con en silencio. Algunas persona gente prefiere los taponos de oídos, la música o un ambiente calmado, eviten la TV.
14. Tan pronto como sea posible después de despertar, estén en ambiente luminoso. Los rayos del sol naturales son lo mejor, esto ayuda a su reloj interno.

## NOTICIAS DE INVESTIGACIÓN

### **AEstudio comparativo de pérdida auditiva en dos síndromes de microdelección, VCFS y Williams (7q11.23).**

Omar Zarchi, MA, Josef Attias, DSc, Eyal Raveh, MD, Amos Frisch, PhD, Lina Basel-Vanagaite, MD, Liron Saporta, MA

#### **Resumen**

Se evaluó el funcionamiento audiológico en 62 individuos con VCFS, 44 individuos con síndrome de Williams, 23 individuos con discapacidad del desarrollo idiopática y 23 controles con desarrollo típico. Se encontró que la audición estaba significativamente afectada en los grupos con VCFS y Williams, incluyendo pérdida en frecuencias altas, predominantemente sensorineural o mixta, pérdida de reflejo acústico y patología de oído medio. En ambos grupos con VCFS y Williams, la pérdida auditiva correlacionó positivamente con la edad. En VCFS, la pérdida auditiva fue más severa en el subgrupo portador del alelo COMTVal, comparada con el subgrupo portador del alelo COMT Met. Nuestros hallazgos sugieren que las pérdidas auditivas, incluyendo la sensorineural y la disfunción de reflejo acústico, son más comunes en VCFS y Williams. La pérdida en VCFS fue menos severa en sujetos con el alelo COMT Met, posiblemente debido al efecto protector de la dopamina sobre el sistema auditivo.

Zarchi O, Attias J, Raveh E, Frisch A, Basel-Vanagaite L, Saporta, L, Gothelf, D (in press). A Comparative Study of Hearing Loss in Two Microdeletion Syndromes: Velocardiofacial (22q11.2 Deletion) and Williams (7q11.23 Deletion) Syndromes, Journal of Pediatrics (www.jpeds.com).

### **Estudio de investigación sobre un programa de entrenamiento cognitivo computarizado para adolescentes con VCFS.**

Dra. Wendy Kates

Estamos conduciendo un estudio de la utilidad de un programa de entrenamiento cognitivo computarizado para adolescentes con VCFS. Deseamos invitarlos que sus hijos participen. Estamos estudiando adolescentes entre 12 y 16. Si están interesados, la participación de su hijo en este estudio contribuirá al conocimiento sobre la utilidad de estos programas diseñados a mejorar la memoria y atención en VCFS.

Se les pedirá traer a su hijo a Syracuse para 4 evaluaciones, cada una con 9 meses de distancia, en 2 años. Cada evaluación llevará día y medio. Los participantes fuera del área central de Nueva York, serán reembolsados parcialmente por sus gastos de viaje. En la segunda evaluación, su hijo recibirá una laptop para llevar a casa con el fin de participar en el programa diseñado para incrementar la memoria y el aprendizaje. Les pediremos que su hijo participe en 3 sesiones de entrenamiento por semana por 6 a 9 meses. Cada sesión durará alrededor de 45 minutos. Un entrenador cognitivo de nuestro centro trabajará con su hijo a través de videoconferencia (Skype) a medida que participen en cada sesión de entrenamiento. Todas las sesiones de entrenamiento serán programadas convenientemente para padres e hijos. Pueden ser después de la escuela, en media tarde o el fin de semana.

Cada adolescente que participe recibirá un cheque de \$10 por cada sesión que complete.

Si están interesados, contacten a:

(ver datos)

Jo-Anna Botti

Research Coordinator Department of Psychiatry

SUNY Upstate Medical University

750 East Adams Street, Syracuse, New York 13210

Phone: 315-464-3268

bottij@upstate.edu

## REPORTES REGIONALES



*Stephen Eliez, M.D.  
Co-Regional Director,  
Europe VCFSEF*

### Europa

Bronwyn Glaser, PhD y Stephan Eliez, MD. Directores regionales

Saludos invernales desde la Europa cubierta de nieve. Stephan y yo les enviamos saludos al resto del mundo VCFS. Sabiendo que otros están trabajando en la investigación y la clínica que están cerca de nuestros corazones, nos hace estar agradecidos durante esta época del año. Estamos agradecidos por los reportes de fin de año de Francia e Irlanda.



*Bronwyn Glaser, Ph.D.  
Co-Regional Director,  
Europe VCFSEF*

Frederique De Clercq de Generación 22 es realista en su reporte. La vida de una asociación de un síndrome relativamente raro es difícil. Uno debe siempre mantenerse a flote. Las familias deben estar motivadas, con el único objetivo de aprender más del síndrome y adaptarse mejor a los tratamientos médicos a nuestro alcance. Por ello continuamos trabajando y animando a los doctores de hospitales más grandes a ver familias en ambientes más confortables para favorecer el intercambio de idea y enfocarse en cuestiones clínicas. En Francia, estamos yendo hacia adelante, pero hay aún muchos obstáculos, especialmente respecto de tratamientos psiquiátricos. Estamos forzados a pelear duro y trabajar para difundir los últimos avances de investigación. En Diciembre 4 y 5, participamos en las caminata para enfermedades raras organizada como un evento de recaudación de fondos por TV. Generacion22 es parte de un nuevo consorcio llamado discapacidades mentales, que incluye las asociaciones más grandes que comparten la meta de mejorar las intervenciones médicas y académicas para niños con discapacidad. También continuamos trabajando en una encuesta nacional acerca de la atención para niños y adoles



centes con discapacidades mentales para entender más acerca de la situación actual en Francia.

Algunos de nuestros adolescentes están escribiendo y produciendo un film corto. El tema no tiene nada que ver con el síndrome, pero mostrará que pueden desarrollar un script. Se juntan los fines de semana y estamos ansiosos de ver lo que han logrado.

Estamos trabajando muy duro en el Symbiosum 2010. Generacion22 cumple 15 en 2012 y estamos planeando una gran fiesta trayendo a familias y profesionales de Britania. Vamos a compartir experiencias, escuchar conferencias y pasar tiempo juntos, así como reír, llorar, comer, bailar, beber y vivir. Todos juntos. Esta es la razón para llamar a este Symbiosum de la raíz Simbiosis. Nos vemos a nosotros como una asociación cómoda de dos mundos diferentes, cada mundo beneficiándose de Generacion22, a pesar de ciertas desventajas e inconvenientes. No está mal, verdad? Esperamos tener muchos participantes.

Anne Lawlor escribe que este es un tiempo muy ocupado para la asociación irlandesa. Su día de navidad familiar fue sábado 4 de diciembre y estuvieron trabajando duro en otros eventos venideros. La respuesta de Irlanda al llamado para estrategias nacionales y planes para enfermedades raras puede consultarse en el sitio web de Europa. Tanto Anne como el profesor Kieran Murphy hablarán en la conferencia cuyo título es: viaje a través del diagnóstico, información y otorgamiento de poder: la experiencia

22q. Otra maravillosa oportunidad para incrementar la conciencia es una mini-conferencia que están preparando en conjunción con Kieran Murphy y su equipo donde se diseminarán hallazgos y se discutirá con padres. Eso será en Enero 2011. Los detalles se encuentran en el sitio web. Estamos actualizando nuestro sitio web y nuestra página facebook que continuarán conectándonos con la gente en diversas formas.

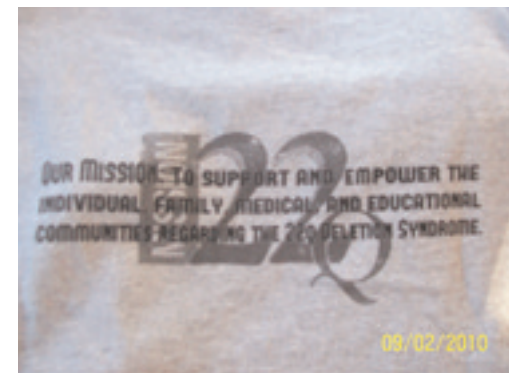


*Dianne Altuna  
US/Canada Regional  
Director*

### US/Canada

Dianne Altuna.  
Directora Regional

Grupos de apoyo familiar nuevos y existentes han estado muy ocupados en estos meses pasados diseminando información al mundo acerca de VCFS y reuniendo fondos para apoyar sus esfuerzos.



Anne Stalker y su grupo Mission22q en Lincoln, Nebraska tuvo una recaudación de fondos en septiembre. El día de fotos y la degustación de vinos ayudaron al grupo a reunir fondos para su nueva organización. Felicidades a todos los involucrados con el grupo. Por favor utilicen las ligas mencionadas abajo provistas por un periódico de Nebraska para saber más acerca de Anne y su grupo.

## Regional Updates

(Continued from page 11)

[http://journalstar.com/news/local/article\\_3-b1e31d0-f7f9-11de-8027-001cc4c03286.html](http://journalstar.com/news/local/article_3-b1e31d0-f7f9-11de-8027-001cc4c03286.html)

[http://journalstar.com/news/local/article\\_d6f4d982-19ce-11df-9615-001cc4c03286.html](http://journalstar.com/news/local/article_d6f4d982-19ce-11df-9615-001cc4c03286.html)

[http://journalstar.com/lifestyles/community-matters/article\\_68fcd066-babd-11df-86a2-001cc4c002e0.html](http://journalstar.com/lifestyles/community-matters/article_68fcd066-babd-11df-86a2-001cc4c002e0.html)

nuevo y si mi Bella puede pelear sus batallas, también yo puedo. Yo quisiera expandir el conocimiento de este trastorno, no solo en la comunidad médica sino también en las escuelas y en el mundo profesional para que los padres y niños puedan tener el apoyo que necesitan y merecen.

Gracias a Beth por compartir su historia acerca de Bella y por ofrecer ayudar a otras familias mientras se incrementa la conciencia de VCFSEF. Pueden contactar a Beth en su correo o en su dirección personal.

El grupo de apoyo de Dallas ha estado muy ocupado. En octubre, tuvimos un picnic para familias, el clima estuvo hermoso y todo mundo pasó un tiempo grandioso. Este mismo grupo tuvo un "envolver para concientizar" en esta temporada de fiestas. Un grupo de padres y estudiantes de la universidad de Texas en Dallas (departamento de trastornos de comunicación), envolvió libros en Barnes & Noble. "Envolviendo para concientizar" es una forma fácil y divertida para recaudar fondos para cualquier grupo no lucrativo. El grupo de apoyo de Dallas donó 29 horas de envoltura de regalos. A cambio, se aceptaron donaciones para la VCFSEF. Se dio un folleto de agradecimiento a cada cliente. Fue una forma divertida de conocer gente de nuestra comunidad e incrementar la conciencia sobre VCFSEF y la fundación. Otros grupos de apoyo alrededor del país debían considerar esta opción para la temporada de fiestas.



This is a picture of Dianne Altuna, Ashli Cheung and Ainsli Cheung at the Barnes and Noble in Dallas.



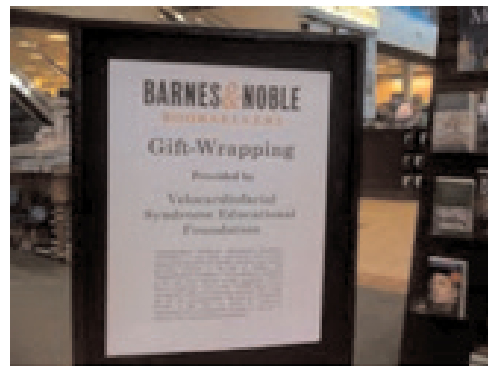
Mike Stalker, Anne Stalker, Teri Lutz and Seth Lutz, founders of Mission 22q at the vineyard where they had their wine-tasting fundraiser.



\*\*\*\*\*

## Conozcan a Bella

Quisiéramos dar la bienvenida a Beth Suschil quien ha sido voluntaria para iniciar un grupo de apoyo en el área del Noreste de Ohio. Beth recientemente compartió alguna información con nosotros acerca de su hija de 5 años quien ha sido la inspiración para que Beth inicie este grupo. Beth escribe que Bella quien fue diagnosticada a la semana de edad "gracias" a trastornos respiratorios, tiene Asma, encopresis una boca pequeña, voz hipernasal y retos sociales y económicos (no severos, pero suficientes para mantenerla en estimulación temprana). A pesar de todo, ella es una niña increíblemente feliz y cariñosa y su fuerza para lidiar con todos sus retos en tan temprana edad me inspira. Cada día es



## PREGUNTAS FRECUENTES

**Pregunta:** Alguna razón porque mi hijo de 12 semanas pudiera estar vomitando súbitamente y estando generalmente muy incómoda después de alimentarla, tosiendo y con cólico y con nausea (como que necesita vomitar). También está solamente teniendo movimientos intestinales cada 3 o 4 días. Debía yo pedir un estudio de trago de bario ?

**Respuesta:** (Del Dr. Robert Shprintzen) Aunque muchas personas recomendarían un estudio de trago de bario o estudios modificados de trago de bario para evaluar problemas con la alimentación, estos procedimientos deben evitarse tanto como sea posible. Estos procedimientos involucran radiación ionizante y existe una considerable cantidad de exposición a radiación directa sobre el cuello, específicamente la glándula tiroides. En niños la tiroides es creciendo activamente. La exposición a radiación en múltiples ocasiones se considera como factor de riesgo para anomalías tiroideas subsecuentes. En la mayoría de los casos, tales estudios de rayos X, son innecesarios para el diagnóstico de problemas de deglución. Un buen examen clínico guiado por una historia acuciosa y conocimiento de VCFS debe ser suficiente para determinar el problema. En algunos casos, se requiere endoscopia de la vía respiratoria alta o esófago pudieran estar indicadas.

También es importante tratar de asegurarse que existen movimientos intestinales todos los días. Hablen con su pediatra acerca de agregar algún fluido adicional a su dieta, tal y como el jugo de uva (un muy nutritivo y laxante leve). Eviten el jugo de manzana, especialmente el no filtrado, ya que contiene pectina y puede producir constipación. Pregunten a su pediatra si Miralax u otro laxante similar sería útil. Si no está defecando lo suficiente, su vientre se sentirá lleno y esto lo hará estar incómodo y si la comida no se saca del estómago, estará mucho más propenso a vomitar. Lo que está haciendo es vomitar (emesis), no reflujo. Otro evento en bebés con VCFS es que los bebés con anomalías cardíacas complejas con frecuencia tienen constricciones vasculares del esófago. Esto previene que la comida pase por el esófago lo suficientemente rápido y si se mantiene ahí por incluso unos minutos, inducirá nausea y vómito. Si las compresiones vasculares son la causa del problema, el mejor tratamiento es la edad y el crecimiento. En el análisis final, si está ganando peso y evolucionando bien, límpielo y continúen adelante, manténganlo regularmente con sus movimientos intestinales y no los alimenten de más si su vientre se siente lleno.

### DO YOU FACEBOOK?



Over 1,200 people have joined our group, The VCFS Educational Foundation on Facebook. There are active discussions on a variety of subjects, ranging from potty training to issues affecting adults with VCFS. Group members are from all over the world – Malaysia, Japan, Australia, Ireland, UK, Croatia, Chile, Mexico, Canada, the US and many other places. We've got relatives of people with VCFS, people with VCFS, and many professionals who are on there responding to questions and taking part in lively discussions. We invite you all to join!

Just remember, being a member of the FB group does NOT automatically make you a member of the VCFS Educational Foundation. To join the EF, that's us, the group publishing this newsletter and sponsoring international scientific meetings every year, and publishing brochures, and offering a toll-free phone for questions, and a website with all kinds of information, go to our website at [www.vcfsef.org](http://www.vcfsef.org) and complete the membership application, That's all there is to it. This will also give you access to our members-only features such as power point presentations from past conferences. Dues are VERY low, but can be waived if payment would present a hardship, so please do not hesitate to check us out.

See you online!





**18<sup>th</sup> Annual International Scientific Meeting  
July 14-17, 2011**

**New Brunswick, New Jersey USA**

**HANDOUT BOOK SUBMISSION FORM  
For SINGLE-LINE GREETINGS**

**ALL ads AND full payment must be received NO LATER  
than 11:59 PM EST on April 30, 2011.**

Please enter my greeting in the handbook distributed at the 18<sup>th</sup> Annual International Scientific Meeting of the VCFS Educational Foundation, Inc., the proceeds of which will be used to support the meeting and to further the educational mission of the VCFSEF. The VCFS Educational Foundation is a 501(c)3 organization. Donations are tax-deductible to the full extent of the law.

**Submit to:** VCFS Educational Foundation, Inc., PO Box 850, Milltown, NJ 08850. Attention: CONFERENCE BOOK or email to [conference@vcfsef.org](mailto:conference@vcfsef.org).

**FOR SINGLE-LINE LISTED GREETINGS and SPONSORSHIPS: PART 1**

Please complete ALL information about the DONOR. Print CLEARLY or type. We are not responsible for spelling errors.				
<b>Name to be listed in Handout Book:</b>		<b>Phone:</b>		
<b>Company name (if applicable):</b>				
<b>Street Address:</b>				
<b>City:</b>		<b>State:</b>		<b>Zip</b>
<b>email addr:</b>		<b>Country</b>		

**Greeting and Sponsorships: PART 2**

Check one	Category	Amount enclosed
	President's Circle \$5,000+	
	Founder \$1,000 - \$4,999	
	Benefactor \$500 - \$999	
	Patron \$100 - \$499	
	Supporter \$1 - \$99	
<b>Dedicate your Greeting or Sponsorships: PART 3</b>		
In honor of:		
In memory of:		
	Payment enclosed Check # _____	
	Online payment: Write in Paypal confirmation number _____	

**Please complete each section fully, PRINT clearly or  
type. Thank you very much!**

**Greeting and Sponsorships: PART 4**

Ad solicited by: (indicate if self)	
Name	
#, street	
Apt #	
City	
State	Zip code
Country	
Email	
Phone#	

## DONOR HONOR ROLL / NOVEMBER-DECEMBER 2010

### FOUNDER (\$1000-\$4999)

Shoemaker Family Fund/Fidelity Charitable Gift Fund

### BENEFACTOR (\$500-\$999)

Deborah Buell

*in support of Ragan O'Malley "Run for Awareness in the NY Marathon"*

### PATRON (\$100-\$499)

Jill Loris

*in honor of Katie Cooper*

Peter and Beth Kallman

*in honor of Katie Cooper*

Paul and Barbara Cooper

*in honor of Katie Cooper*

Lori Swalla

*in honor of Sean Boehm*

Christine MacDonald

Agonian Alumni Association

*In support of Ragan O'Malley "Run for Awareness in the NY Marathon"*

John Istel

Ann Armbruster

Dianne Altuna

Gordan and Lynn Hastings

David and Stacey Kramer

Sarah Crichton

Alice and Robin Griffiths

Lori Bongiorno

Gabriell Howard

Alexandra Chavchavadze

Peter Davidson and Katherine McGhee

Steven Schindler and Susan Kath

Leslie Hartzell

Susan Gushee O'Malley

Maria del Carmen Dominguez

### DONORS (\$1-\$99)

Valerie Anderson

Catherine Edwards

Danna Smith

Rachel Hoover

*in honor of Alexander Javier Gonzales*

Richard and Amy Sussman

*in honor of Katie Cooper*

Richard and Sharon Goldner

Amber Valenzuela

**DONOR HONOR ROLL / NOVEMBER-DECEMBER 2010**

(Continued from page 14)

**DONORS** *(continued)*

*in support of Ragan O'Malley "Run for Awareness in the NY Marathon"*

Rachel Touseid  
Tricia Reixach  
Stephanie Schragger  
Joelle Zimmerman  
Navid Kairmedding  
Rosemary Coltin  
Eva Zasloff  
une Tillotson Norman  
Joseph Gross  
Patricia Theodosopoulos  
Karen Tomson  
Ann Foley  
Denise Rinaldo  
Amy Fontaine  
Marjorie Meredith  
Nancy Riley  
Perla Delson-Delson or Sherman Architects  
John F. Morgan  
Elaine Brewster  
Melissa Kantor  
Dwight and Christine Hastings  
Diana Lomask

*Editor's note: We want to thank all of our generous donors for their support of the VCFSEF which relies on membership dues and donations for it's funding.*

# VCFSEF DONATION FORM

The Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc is an organization comprised of both professionals and lay people. It's mission is to educate the public, the scientific community, families and individuals affected by Velo-Cardio-Facial Syndrome (VCFS). Also known as DiGeorge & 22q.11.2 deletion, VCFS is one of the most common genetic syndromes.

Your donation helps support the Foundation's mission and is greatly appreciated. **You may also make a donation online at: [http://www.vcfsef.org/support\\_foundation/donations.html](http://www.vcfsef.org/support_foundation/donations.html)**

Donor Name(s)

Address

City

State

Postal

Code Country

Home Telephone

Email

VCFSEF, Inc is a US 501(c)(3) non-profit organization. Donations are US tax-deductible to the fullest extent of the law.

**Please consider a donation to support our efforts:**

## STEP 1: Donation Amount

- President's Circle \$5,000+** \$ \_\_\_\_\_
- Founder's Circle \$1,000**
- Benefactor \$500**
- Patron \$100 - \$499** \$ \_\_\_\_\_
- General:** \$ \_\_\_\_\_

## STEP 3: Enter Name (if applicable)

**In Honor of:**

\_\_\_\_\_

**In Memory of:**

\_\_\_\_\_

My company has a matching gift program:

Company Name

Address

City

State

Postal Code

## STEP 2: Select Donation Fund

- General Donation**  
- Educational and awareness materials
- Caitlin Lynch Memorial Fund**  
- Provides scholarships for the VCFSEF annual meeting
- Tony Lipson Memorial Fund**  
- Helps members from Australia to attend the VCFSEF annual meetings
- Amanda McPherson Fund**  
- Supports layout, printing, and distribution of informational brochures in multiple languages
- Kid's Zone Fund**  
- Supports childcare and children's activities for children with VCFS and their siblings during the Annual International Scientific Meeting so that professionals with children and parents may attend sessions.

Please include this completed form with your payment made payable to:

**VCFS Educational Foundation, Inc.**  
**P.O. Box 874**  
**Milltown, NJ 08850**

**Total Enclosed \$** \_\_\_\_\_

## VCFSEF MERCHANDISE & "KNOWLEDGE IS HOPE" BROCHURE

### Knowledge Is Hope Bracelets

Promote VCFS awareness by purchasing "Knowledge is Hope" wristbands, available in Adult size (8 1/4") and Child size (7 1/4"). The wristbands are made of 100% silicone and read **KNOWLEDGE IS HOPE** on the outside of the band, with [www.vcfsef.org](http://www.vcfsef.org) on the inside.

**Each wristband is \$1.50 US and shipping is FREE!!!** Due to shipping costs, we suggest a minimum order of 5 wristbands for international purchases.

You can purchase your bracelets directly from the foundation's web site at [http://www.vcfsef.org/products/product\\_list.php](http://www.vcfsef.org/products/product_list.php)

For questions regarding wrist bands, contact [wristbands@vcfsef.org](mailto:wristbands@vcfsef.org).



### Educational Foundation Logo Tee-Shirts

Promote VCFS awareness by purchasing "Knowledge is Hope" tee-shirts, available in youth sizes S, M, L and adult sizes S, M, L, XL, XXL, XXXL.

The tee-shirts are white and made of 100% cotton, and read **KNOWLEDGE IS HOPE**, above the VCFSEF logo.

You can purchase your tee-shirts directly from the foundation's web site at [http://www.vcfsef.org/products/product\\_list.php](http://www.vcfsef.org/products/product_list.php). Each tee-shirt is \$15 .00 US, with free shipping in the U.S. and Canada. For orders of 4 or more, shipping outside the U.S. and Canada is also free.

For questions regarding tee shirts, including shipping cost to other destinations, contact [tshirts@vcfsef.org](mailto:tshirts@vcfsef.org).

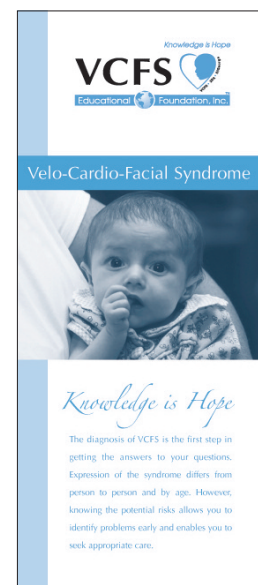


### Knowledge is Hope brochure

The "Knowledge is Hope ©" brochure published by the VCFS Educational Foundation, Inc is an 18 page booklet that contains basic information about velo-cardio-facial syndrome for providers, families and others interested in learning more about VCFS. It provides an essential overview about the syndrome to facilitate proper diagnosis and treatment. Order copies for you patients or care providers. You can order brochures directly from the foundation's web site at: <http://www.vcfsef.org/brochures/index.php>.

**The Knowledge is Hope brochure is currently available in the following languages:**

- English
- French
- Italian
- Korean
- Spanish
- Japanese





## DISCLAIMER

The information contained in this newsletter is for informational purposes only, and should not be used to replace professional medical advice. Readers are responsible for how they chose to utilize this content. This information should not be considered complete, nor should it be relied on in diagnosing or treating a medical condition. It is best to seek advice and attention from your physician or qualified healthcare professional. Always consult your physician before beginning a new treatment, diet or fitness program.

## CONTACT INFORMATION

If you have further questions, including membership in our organization, please contact The Foundation via phone, post, or email, and we will assist you.

### Telephone:

Toll Free 1-866-VCFSEF5 (1-866-823-7335)  
From outside the US: 1-732-238-5494

### Postal address:

PO Box 874  
Milltown, New Jersey 08850  
USA

### Electronic mail:

General Information: [info@vcfsef.org](mailto:info@vcfsef.org)

### Officers

Executive Director	Karen J. Golding-Kushner, Ph.D	<a href="mailto:execdirector@vcfsef.org">execdirector@vcfsef.org</a>
Secretary	Christina Bush	<a href="mailto:secretary@vcfsef.org">secretary@vcfsef.org</a>
Treasurer	Jennifer Stevens	<a href="mailto:treasurer@vcfsef.org">treasurer@vcfsef.org</a>
Editor (2009)	Sue Carneol, MS, CCC-SLP	<a href="mailto:editor@vcfsef.org">editor@vcfsef.org</a>

### Professional Council

Merav Burg-Malki	<a href="mailto:meravbu@hotmail.com">meravbu@hotmail.com</a>
Wendy Kates, Ph.D.	<a href="mailto:KatesW@upstate.edu">KatesW@upstate.edu</a>
Virgina Dixon, Wood-M.A., CCC-SLP	<a href="mailto:woodgl@peds.ufl.edu">woodgl@peds.ufl.edu</a>

### Lay Council

Karen Ruckman Lindsay - 2009	<a href="mailto:Ruckmankb@yahoo.com">Ruckmankb@yahoo.com</a>
Philippe DE CLERCQ - 2010	<a href="mailto:pdeclercq@wordshop.fr">pdeclercq@wordshop.fr</a>
Ashli Chung - 2011	<a href="mailto:ashli@momerize.com">ashli@momerize.com</a>

### Ex-Officio

Robert J. Shprintzen, Ph.D,	Past Executive Director	<a href="mailto:shprintr@upstate.edu">shprintr@upstate.edu</a>
Steve Orton	Past President	<a href="mailto:ortonio@digis.net">ortonio@digis.net</a>

### Regional Directors

Asia and Africa	Nagato Natsume, DDS, D Med Sci., Ph.D	<a href="mailto:asia_africa@vcfsef.org">asia_africa@vcfsef.org</a>
Australia and New Zealand	Linda Campbell	<a href="mailto:australia@vcfsef.org">australia@vcfsef.org</a>
Continental Europe (co-Directors)	Professor Stephan Eliez, MD	<a href="mailto:europe@vcfsef.org">europe@vcfsef.org</a>
	Bronwyn Glaser	<a href="mailto:europe@vcfsef.org">europe@vcfsef.org</a>
Latin America	Antonio Ysunza, MD, Sc. D.	<a href="mailto:latinamerica@vcfsef.org">latinamerica@vcfsef.org</a>
Middle East	Doron Gothelf, MD	<a href="mailto:middle_east@vcfsef.org">middle_east@vcfsef.org</a>
United States and Canada	Dianne Altuna	<a href="mailto:uscanada@vcfsef.org">uscanada@vcfsef.org</a>