

## Del Editor

Es con gran placer y humildad por haber sido nombrado para un puesto tan importante que yo inicio mi período como editor del boletín. Durante mi nombramiento planeo mantener el boletín como un vehículo para un intercambio vivo de información entre familias quienes experimentan la vida con esta enfermedad y todos los profesionales quienes están tratando de entender sus complejidades y crean formas para reducirlas o desaparecerlas. También es mi esperanza utilizar este tiempo para agregar un énfasis ligeramente mayor sobre los tópicos referentes al cerebro y la conducta, además de los temas que ya se manejan en estas páginas. Esto es en parte debido a que es mi propia línea de investigación. Sin embargo, es sobre todo porque es claro que estos tópicos están llegando a ser cada vez más relevantes y plantean preguntas acerca del síndrome y como es que podemos entender mejor estos temas y como vivir una larga y productiva vida con este padecimiento.

Existen muchas preguntas acerca de temas relativos a la escuela y al trabajo, relativos a aspectos psiquiátricos leves y severos, preguntas acerca de fármacos para ayudar con el aprendizaje, el pensamiento, la emoción y la conducta y relativos a las relaciones entre adultos. Todos estos aspectos interesan cada vez más a la comunidad.

Mientras que las columnas regulares y los recuentos personales permanecerán como parte del boletín, yo trataré de incluir información y discusiones acerca de algunos de estos tópicos algunas veces al año. Estoy deseando tener una buena cantidad de material provisto por las familias y los profesionales, con el fin de guiar estas discusiones y así, esta es una llamada a cualquiera y a todos para responder a solicitudes para colaboraciones y que su voz sea escuchada. Nuestra propuesta necesita venir de los miembros de la comunidad de todo el mundo y no solo en los EUA. Es claro que la fundación es ahora una entidad global y así yo espero que todos participen.

Para ayudarme a realizar este trabajo lo mejor posible, estoy honrado en tener la ayuda de dos colegas entusiastas. Una es Cheryl Fox-Dultz. Cheryl es una mamá de una bella niña de 9 años quien ha sido diagnosticada con la deleción 22q11. Cheryl es también una profesora de 3er grado en la escuela elemental de Kingwood de Citrus Heights en California.

Cheryl tiene interés en intervenciones educativas y ayuda para estudiantes con la deleción. Ella ha enseñado a estudiantes con el padecimiento, además de su hija. El otro es el doctor Joel Jonson, quien es residente de psiquiatría en la universidad de California en la escuela de medicina de Davis y quien está construyendo un sólido programa de

investigación dentro de mi propio equipo. El interés de Joel es sobre los indicadores que pudieran predecir problemas psiquiátricos posteriores y como utilizarlos para guiar tratamiento. Joel también es un miembro practicante de la clínica de tratamiento preventivo y diagnóstico temprano del departamento de psiquiatría de la universidad de California en Davis. Yo espero tener un continuo y vivaz intercambio de ideas con todos ustedes a lo largo de los próximos dos años y también de conocer personalmente a tantos de ustedes como sea posible.

## Preguntas frecuentes

Editado por Rober J. Shprintzen

P: mi hijo de dos años fue diagnosticado con una deleción mosaico 22q11. Que es una deleción mosaico? Como se diagnostica? Si mi hijo presenta este mosaico, los síntomas son más leves? Esto incluye problemas físicos y mentales? Basados en esto, pueden ustedes predecir que su probabilidad de desarrollar problemas más severos en futuro sea menor?

R: Un mosaico se refiere a una deleción que sucede después de que el huevo ha sido fertilizado de tal manera que no todas las células de la persona cargan la deleción...serían 50%, 25% o 12.5%, etc. Dependiendo de en que etapa del desarrollo sucedió la deleción. También es posible que solo algunas líneas celulares estén afectadas si el reordenamiento cromosómico sucede después del ciclo del desarrollo. Los reordenamientos cromosómicos de mosaico se ven en el síndrome de Down y en otras enfermedades cromosómicas. Uno esperaría una expresión más leve si la deleción fuese un mosaico. Sin embargo, la expresión del VCFS es tan variable para empezar que no se puede determinar si una persona tiene un mosaico por ninguna otra forma sino con un FISH en un gran número de células, usualmente 20 o más, para ver si existen algunas señales normales. Debido a que los mosaicos reportados en VCFS son raros, no se conoce como afecta a las características individuales ya sea físicas o mentales, pero en general la expresión tiende a ser más leve.

P: Mi hijo de 16 ha desarrollado problemas con su quijada recientemente y puede requerir cirugía. Esto es común en personas con VCFS?

R: Aunque no es muy común, algunas personas con VCFS llegan a tener problemas relativos a alineamiento de las quijadas. Las maloclusiones pueden causar una quijada con retroposición, una boca abierta constante y respiración oral. También puede haber un maxilar colapsado que se refiere como "paladar alto" o paladar en bóveda alta". Si la mordida es anormal, esto puede resultar en problemas de la articulación

témporo-mandibular, usualmente llamada ATM. Esto puede causar jaquecas, chasquidos en los oídos y apertura oral limitada. Esto puede ser evaluado por un ortodoncista familiarizado con problemas de la ATM. Tales problemas son comunes en personas con bajo tono muscular, lo que es frecuente en VCFS. Sin embargo, también sería útil descartar artritis reumatoide juvenil (ARJ) que puede ocurrir en VCFS. La ARJ alterará los posibles planes de tratamiento ya que es un trastorno progresivo. Aunque la JRA es muy rara en VCFS, es un posible característica clínica y debe descartarse. Mencione estos aspectos a su médico de atención primaria.

Una conferencia en Sacramento se enfoca a conducta y aprendizaje

Marzo 3-4, 2007.

Nuevo libro en el horizonte

Un libro práctico sobre educación en niños con VCFS y otros trastornos del desarrollo. Autor: Donna Landsman. Accesible a través de Amazon.com

Eventos regionales:

Marzo 11, 2007.

Grupo de apoyo 22q11 de North Carolina.

Familias 22q11 de Florida:

El grupo de apoyo VCFS de Florida está creando una base de datos de todas las familias de Florida con un miembro de la familia diagnosticado como 22q11 DS, para utilizarse en una conferencia en Florida y quizá en futuras reuniones. La privacidad está asegurada. Si le interesa, comuníquese a los correos siguientes.

Gracias

Rayos de Esperanza

Compilado por Maureen Anderson

En números anteriores hemos iniciado esta sección incluyendo a aquellos de nuestra comunidad que hayan superado los retos de VCFS y quieran compartirlos con nosotros. Si usted quiere compartir una historia, contacte a Maureen Anderson en su correo

Apryl

Mi nombre es Apryl Fox. Tengo 24 años. Los doctores me diagnosticaron VCFS cuando yo tenía siete y tenía múltiples problemas de salud. Les dijeron a mis padres que no yo podría escribir ni leer, aprender matemáticas o terminar High-School. Yo he logrado todas esas cosas. De hecho, me encanta escribir y he decidido publicar un libro de poemas.

Mi libro "This ain't No Paradise", contiene 52 poemas que escribí entre las edades de 21 a 24 años. Me han publicado en diversas revistas incluyendo "Strange Horizons", "Verse Libre Quarterly" y "Dark Animus". Yo soy un editor asistente de poesía en una revista en línea llamada "The Rose and Thorn" y soy un escritor libre y editor. Si quiere ver mi libro en línea, visite esta dirección.

Lo que yo quiero que todos sepan es esto: Todos podemos hacer grandes cosas a pesar de VCFS o de donde vengamos o cuanto dinero tengamos. La grandeza viene de dentro de nosotros.

Lindsay (Minnesota)

Mi vida comenzó con una lucha por sobrevivir. Yo pesé 5 libras cuando nací. Rápidamente perdí mi capacidad de succionar lo que me hizo imposible comer y rápidamente perdí mucho peso.

Mi primer cirugía ocurrió cuando yo tenía un año y medio y me repararon un anillo vascular. También tenía yo infecciones, específicamente neumonía. A los 5 años tuve mi 2ª cirugía para remover lóbulos de mi pulmón derecho.

Mis padres eran jóvenes, tenían 19 y 20 años. Mis enfermedades fueron una gran lucha para ellos. No podían entender porque sucedían todas estas enfermedades.

Mis primeros 5 años se pasaron prácticamente en el Hospital St. Mary's. También me trataron médicos de la clínica Mayo en Rochester. Cuando tenía 2 años, yo podía señalar letras. Los doctores estaban impresionados de cómo había yo aprendido a leer y escribir durante mi estancia hospitalaria.

Cuando crecí, me volví más sana y pude atender a una escuela pública regular. Me costó trabajo aprender matemáticas y ciencias. Especialmente recuerdo que no podía decir la hora en el 2º grado. Recuerdo mirar el enorme reloj de papel que mi profesora había hecho y yo no podía recordar la diferencia entre la manecilla grande y la pequeña. Yo no podía recordar que al cuarto para las tres las manecillas estaban en el dos y el nueve. También casi reprobé 6º grado ya que no podía leer medidas. Pero con la ayuda de mis amigos y familia, logré terminar la escuela y me gradué de High-School con el resto de mis amigos, aunque fui la penúltima de mi clase.

También batallé durante el primer año de universidad. Me retiré después de dos años de calificaciones reprobatorias. Con el apoyo de mi novio

(ahora mi esposo), empecé a trabajar. Esto me dio gran confianza y finalmente me di cuenta que debía regresar a la universidad. Cuando regresé, empecé a escribir para nuestro periódico escolar, el Eco y llegué a ser editor en jefe después de un año de ser un escritor del staff. Encontré mi llamado como escritor. Me di cuenta que todo lo que leí como niño en el hospital, me dio un conocimiento de Inglés que se necesita para ser un buen escritor. Yo estuve en la lista del decano por varios semestres después de que me di cuenta de esto.

Ahora he sido aceptada a la MSU de Mankato y voy a tomar dos clases este otoño mientras trabajo en el único periódico de nuestra ciudad. Mi meta es llegar a ser un escritor técnico (mi carrera) y escribir acerca de programas genéticos y genoma. Yo tendré un grado menor en Biología, que era una materia que alguna vez odié.

Yo aún batallo con hipotiroidismo, un síntoma de la deleción 22q11 por lo que debo tomar medicamentos diariamente por el resto de mi vida. También debo ser cuidadosa de infecciones ya que aún me da neumonía, bronquitis, gripa y pleuresía de vez en cuando.

Tengo que preocuparme acerca de cuando mi esposo y yo decidamos tener hijos lo que será en unos años. Debemos realizar estudios genéticos y debemos entender las consecuencias de lo que podría ocurrir si tenemos a nuestro hijo naturalmente. Sin embargo, estoy confiada en que con el conocimiento que ahora poseo, y habiendo conocido otros que lidian con la deleción 22q11, mi esposo y yo estaremos en mejor forma que mis padres hace 20 años. El tener este defecto me hace ser la persona que soy ahora. Soy amable, accesible y me importan los seres humanos que me rodean, aunque no siempre sean amables conmigo o con otros. Soy receptiva al resto de la gente que está luchando o ha luchado para sobrevivir porque yo he estado ahí.

Palabras de la directora ejecutiva

Karen Golding-Kushner, Ph. D.

Este año, por 1<sup>a</sup> vez tuvimos dos reuniones científicas internacionales y cada una fue un gran éxito. Planear dos conferencias el mismo año es algo que no habíamos hecho antes pero valió la pena el esfuerzo ya que nos permitió llegar a cerca de 800 personas. Nos reunimos en Strasbourg en julio y ahora que escribo esta columna, estoy 31 mil pies sobre el océano pacífico, regresando a EUA de nuestra 13<sup>a</sup> reunión en Brisbane, Australia. Como todos los que asistimos, estoy cansada pero motivada. Cualquiera que haya asistido a una de nuestras reuniones sabe lo que quiero decir. La respuesta de los participantes profesionales y legos en ambas reuniones fue extraordinaria. Escuché comentarios acerca de la alta calidad de las presentaciones clínicas y científicas. Muchos investigadores han compartido sus resultados de estudios que están en prensa pero todavía no están al alcance en revistas científicas. De tal manera, los asistentes fueron privilegiados de escuchar acerca de

la verdaderamente última palabra en la investigación sobre VCFS. Al mismo tiempo, se expresó que la información se presentó de forma que los profesionales de otras áreas y padres, pudieran entenderla. Tanto los padres veteranos de nuestras reuniones, así como los que atendían por 1ª vez, pudieron captar la información adecuadamente. Los científicos y clínicos planearon nuevas colaboraciones internacionales. Los padres hicieron conexiones entre sí y con otros profesionales. Los profesionales escucharon a padres y niños, ganando nueva información acerca del impacto de sus investigaciones y su trabajo clínico y acerca de prioridades. Esto no podría haber sucedido sin los presentadores quienes viajaron desde 5 continentes, cedieron generosamente su tiempo y compartieron sus investigaciones. No se ocultó la pasión, compasión y sensibilidad con la que los profesionales abordan su trabajo. Entre los huéspedes a la reunión de Brisbane, estuvo Roopa Nagarajan, quien encabeza el departamento de terapia de lenguaje y audición en el colegio médico Sri Ramachandra y el instituto de investigación en Chennai, India. VCFS no se diagnostica comúnmente en India, pero sabemos que esto cambiará con la información que ahora se tiene al alcance allá.

Gracias a Dominique y Jean Louis Pfeiffer, quienes con el apoyo de Generation 22, organizaron y fueron sede de la reunión en Strasbourg, y a Stephen y Kathy Russel y la fundación VCFS de Queensland, quienes organizaron y nos hospedaron en Australia. Planeamos tener artículos en el próximo número acerca de las reuniones en Strasbourg y Brisbane. Para aquellos quienes no pudieron asistir en persona, ofreceremos lo siguiente mejor, las presentaciones de los conferencistas quienes dieron su permiso para tener estas conferencias en formato de power point en nuestro sitio. También contamos con grabaciones de audio.

Gracias a los esfuerzos de nuestra jefe de publicaciones Nancy Robbins, nuestro folleto acerca de VCFS está ya en prensa. Nosotros enviaremos copias de este folleto a genetistas, cardiólogos, pediatras y terapeutas de lenguaje. Los envíos en masa son posibles gracias a generosas donaciones del fondo Amanda McPherson. Los miembros de la fundación también recibirán una copia. Vigilen el sitio de la fundación para obtener información de cómo ordenar copias del folleto si no es miembro o si desea copias adicionales. Esto me recuerda que por favor se aseguren de inscribirse o renovar su membresía, bajando una forma de membresía del sitio, llenarla y enviarla a Lisa Jennings, tesorera. Nuestra membresía inicia en enero, así que ahora se debe pagar 2007. Como siempre, nuestras cuotas son voluntarias. Si pagar la cuota es difícil, indique en la forma que no lo puede cubrir y nosotros lo obviaremos. Su membresía a la fundación es mucho más importante que las cuotas. Sin embargo, si puede, sus cuotas (u otras donaciones) pueden pagarse en línea con PayPal o con un cheque enviado junto con su membresía. Por favor complete la forma, aunque esté renovando su membresía. La forma nos permite mantener una lista de correo actualizada.

Dado que las cuotas son voluntarias, me preguntan por que recaudamos cuotas. Las cuotas y otras donaciones apoyan a la fundación permitiéndole mantener el sitio (el espacio cibernético es caro), el teléfono gratis y llevar a cabo las reuniones científicas anuales. Todos los fondos van directamente a gastos de la fundación. Ni un centavo va a salarios, todos en la fundación donan su tiempo voluntariamente.

Nuestra banda "knowledge is hope" (el conocimiento es esperanza) se ha vendido en todo el mundo esparciendo conciencia acerca de VCFS y ayudando a informar dirigiendo a la gente a nuestro sitio. Más de 7000 bandas se han distribuido en todo el mundo. Por que no compra una para usted y su familia y algunas extras para dar a profesores, doctores, incluso amigos y vecinos. Cada una está empacada individualmente con una tarjeta informativa. Las bandas constituyen excelentes etiquetas de regalos.

Estamos muy excitados introduciendo camisetas que muestren nuestro logo, lo que esperamos incremente la conciencia. La información para pedir camisetas y bandas está en la página 13 de este newsletter.

Así, resumiendo, desde nuestros últimos números, hemos tenidos dos reuniones internacionales, elegido una nueva mesa directiva, completado un folleto informativo acerca de VCFS y creado camisetas con logo, todo lo que se relaciona con nuestra misión de incrementar la conciencia y diseminar información educativa. También le damos la bienvenida a India a la familia de países unidos a la fundación educacional.

Calurosos saludos a todos,

Karen Golding-Kushner, PH. D.  
Directora Ejecutiva.

Palabras del presidente

Hola, estamos excitados acerca de la conferencia 2007 en julio 20-22 en el estado de la estrella solitaria. Yo he querido presentarme y decirles un poco acerca de mi familia, nuestro grupo de apoyo, la conferencia 2007 y de mi misma. My esposo, Steve y yo hemos tenido 2 hijos maravillosos. Ty, el mayor, es un precioso niño de 7 años que acude a primer grado. Rhett, nuestro amoroso y fan de los monster truck, tiene VCFS y tiene 4 años. Yo sabía que algo no estaba del todo bien con Rhett cuando yo ya le había diagnosticado varios síndromes después de incontables horas en internet cuando tenía 3 meses. Sin embargo, se me dijo que su craneosinostosis, expulsión de saliva por la nariz e infecciones de oído frecuentes eran solo problemas aislados. A los 2 años y medio, el habla de Rhett no había progresado como la de sus compañeros y empezamos a buscar terapia de lenguaje, así llegamos con Diane Altuna quien era amiga del Dr. Shprintzen. En minutos, Diane

sintió que Rhett tenía VCFS. Después de la prueba de fish, se confirmó la sospecha y nos preguntamos que es VCFS y que es lo que el futuro depara para nuestro hijo.

No llevó mucho tiempo, 3 semanas después, estaba yo en un avión hacia Atlanta para la conferencia de 2004. 2 meses después con la ayuda de Diane, empezamos un grupo de apoyo en el norte de Texas y actualmente tenemos 22 familias. Un año después en la conferencia 2005 en Syracuse, Diane Altuna y yo ofrecimos la sede para la conferencia 2007 en Dallas. Nuestro grupo de apoyo se reúne cada 4 meses y por lo menos dos veces al año tenemos conferencistas quienes nos ayudan a educarnos sobre aspectos de VCFS. Nuestro grupo de apoyo arreglará los planes locales para la conferencia y organizará la "kids zone". Los padres quienes atiendan a la conferencia podrán sentirse seguros que su hijo está divirtiéndose y estará bien supervisado. A la fecha, ya tenemos planeada una recaudación de fondos para el 21 de abril en nuestra cosa, esperamos reunir 7500.

La fundación ha creado camisetas con el logo de VCFS y nuestro slogan "knowledge is hope", las camisetas estarán a la venta pronto, las enviamos desde nuestro hogar en Dallas.

Diane Altuna y yo seremos encabezaremos la conferencia este verano. Diane es una patóloga del lenguaje en Dallas. Actualmente trabaja en el centro de cirugía plástica de Fogelson en el centro médico para niños y es conferencista y supervisor de la universidad de Texas en Dallas, en su departamento de trastornos de comunicación. Se ha especializado en el diagnóstico y tratamiento de trastornos de lenguaje, habla, resonancia y alimentación en niños con malformaciones craneofaciales durante los últimos 20 años. En 2002 Diane, desarrolló la zona CARE. a través de la universidad de Texas en Dallas. Este programa de verano, ofrece terapia de lenguaje intensiva a niños con trastornos de comunicación. Los "clínicos" son estudiantes de posgrado en la universidad de Texas en Dallas.

Los niños con VCFS tienen un sitio especial en el corazón de Diane y ayudar con esta conferencia, brinda la oportunidad de aprender más acerca de estos niños especiales y sus familias. Diane vive con su esposo Patricio Altuna y su hija Gabriela en Dallas. La familia Altuna tiene dos perros de rescate adoptados. Sus pasatiempos favoritos en familia son estar juntos, andar en bicicleta, viajar y leer.

La conferencia 2007 se llevará a cabo en el Legacy Center en Plano, situado convenientemente solo 20 millas del aeropuerto DFW. El centro tiene un lago a las puertas del Marriott con una ruta de caminata. A 2 minutos está una docena de restaurantes, tiendas, cines y zona ESPN. Estamos planeando actividades para niños, conferencistas y logística. Muchos más detalles se resolverán en los próximos meses.

Para cerrar, estoy tan excitada de ser parte de esta gran fundación. Ha sido un placer trabajar con toda la gente que he conocido en la fundación. El entusiasmo por nuestros niños se siente en las incontables horas que nuestro grupo ha trabajado. Estoy comprometida a planear

una conferencia memorable para los padres, nuestros niños y todos los líderes médicos que participarán en la conferencia internacional 2007. Esperamos que se nos unan, julio 20-22, 2007. Gracias y espero un gran año.

Keri Alexander

Nuevo fondo para la kid's zone

La fundación VCFS ha establecido un fondo llamado kid's zone. Todas las donaciones a este fondo se utilizarán para costear la supervisión de niños y la programación en nuestras reuniones internacionales.

Esperamos que esto anime y permita a más profesionales y legos de la fundación a venir con sus familias a las reuniones. Continuaremos haciendo todo esfuerzo para proveer los programas de la kid's zone sin cargo para los participantes, así que sus donativos serán altamente apreciados.

Para donaciones, haga clic en el sitio.

Conozca a la mesa directiva

Se realizaron elecciones en la reunión de Strasbourg en julio. Stephen Russell completó su período como presidente y Keri Alexander de Richardson, Texas fue elegida para sucederlo. Eileen Marrinan completó su tercer período como editor y ahora le damos la bienvenida a Tony Simon, Ph. D. Del instituto M.I.N.D. En California, Davis, quien ha tomado la posición para este número. Cada año elegimos dos nuevos miembros del consejo quienes permanecerán por 3 años. Este año se eligió a Bronwyn Glaser (profesional) y Amyel Loy (lego). Ellos ocuparán las posiciones de Jay Riski y Raymond Tanner. La fundación agradece a Steve, Eileen, Jay y Raymond por su dedicación y deseamos lo mejor a Keri, Bronwyn y Amyel ahora que inician sus períodos.

Keri Alexander. Presidente

Keri Alexander está casada con Steve y tienen dos hijos, uno de 7, Ty y uno de 4, Rhett. Rhett fue diagnosticado a los 2 y medio años como VCFS. Le encantan los coches, los trenes y todos lo que tenga ruedas. Tiene un modelo en su hermano quien lo cuida y lo hace fuerte. Los Alexander viven en Dallas, Texas y están entusiasmados con ser la sede de la próxima conferencia en 2007. Keri dijo: " considero una bendición ayudar a crear conciencia sobre VCFS en nuestra comunidad y el mundo médico local. Planeamos en que todos gocen de la hospitalidad sureña y aprendan que todos podemos aprender acerca de este síndrome". Keri es ama de casa y es voluntaria en la escuela de sus hijos y muchas actividades de su iglesia. Tienen mucha familia que vive cerca y aman las reuniones familiares. Rhett está rodeado por los que lo aman y se

sienten afortunados de tal apoyo. Keri fundó el grupo de apoyo con Dianne Altuna hace dos años. Dianne es la patóloga de lenguaje que sugirió que a Rhett se le diagnosticara VCFS y será también cabeza de la reunión 2007 junto con Keri. Los Alexander tienen una mascota llamada Calli que ama a sus dos hijos. Ellos esperan conocerlos y pasar un tiempo maravilloso en la gran D el próximo verano.

Toni Alexander. Editor

Tony Simon es un neurocientífico pediatra, lo que quiere decir que estudia la relación entre el hardware del cerebro y el software de la mente a medida que cambian en la infancia. Su investigación se centra en explicar y eventualmente remediar trastornos cognitivos que se observan en trastornos genéticos y que pueden cursar con retardo mental, trastornos del desarrollo o trastornos psiquiátricos. Su principal interés es en niños con deleciones 22q11 o VCFS. Nativo de Londres, Inglaterra, Tony se mudó a EUA en 1988 y ahora vive felizmente con su esposa Virginia y su pequeño hijo Benjamín en el norte de California. Los intereses de Tony sobre VCFS vienen casi por accidente a causa de su trabajo inicial sobre como el cerebro representa y procesa números. Él está muy entusiasmado con este proyecto y con los niños y familias maravillosos involucrados en él. Encuentra su trabajo actual como lo más satisfactorio que podría estar haciendo. Tony estuvo sorprendido y honrado de haber sido electo a la mesa directiva de la fundación y ser nombrado editor del newsletter. Recientemente asistió a la reunión de Brisbane y tomó tiempo para conocer algunos de los locales. Tony es profesor asociado de psiquiatría en la U. De California en Davis donde trabaja en el instituto M.I.N.D.. Anteriormente trabajó en el hospital de niños de Philadelphia.

Bronwyn Glaser. Miembro profesional del consejo

Después de completar su licenciatura en la U. De Stanford en 1998, Bronwyn Glaser ha realizado investigación clínica en niños afectados por síndromes neurogenéticos incluyendo VCFS, síndrome del frágil X y síndrome de Williams. En 2004 Bronwyn obtuvo su maestría en la universidad de Denver en psicología clínica infantil, donde estudiaba el desarrollo de psicopatología. Actualmente trabaja en su doctorado en psicología en la universidad de Ginebra en Suiza, mientras realiza investigación acerca de el fenotipo cognitivo y conductual de VCFS: Trabaja enfocada en VCFS y ha trabajado con familias VCFS en la universidad de Stanford en California y en la universidad de Ginebra, bajo la tutela de Allan Reiss y Stephan Elliez. El trabajo doctoral actual de Bronwyn se concentra en la contribución de trastornos de percepción visual a la cognición social anormal en VCFS. Después de su doctorado, a ella le gustaría combinar su investigación e intereses de educación con el desarrollo de terapias de tratamiento específicas para los aspectos

cognitivos del síndrome y formas de vigilar cognitivamente a los niños con trayectorias atípicas del desarrollo. Siendo una californiana transplantada a Ginebra, Bronwyn tiene gran placer en estar expuesta a diferentes abordajes de tratamiento y estrategias, así como la riqueza de la diversidad cultural y de idiomas en Europa.

Amyel Loy. Miembro lego del consejo

Amyel nació en Roma el 7 de diciembre de 1969. Ella piensa que lo que hace a la vida significativa son los niños y el arte. Por eso tuvo 2 hijos, Giuseppe y Orlando. Ella es una historiadora de arte y escribe libros de arte para niños. Ella se considera una mujer muy afortunada ya que ha descubierto que la belleza y el amor pueden surgir solo de la complejidad y el esfuerzo. Ella escribió: " gracias, VCFSEF por la maravillosa oportunidad que me dan para compartir y aprender".

Reporte de Conferencia Max Appeal UK 2006

Cuatro conferencistas presentaron una sesión matutina de la conferencia Max Appeal de 2006. El Dr. Frances Bullock, cardiólogo del hospital Glenfield en Leicester, explicó como los equipos clínicos aseguran que se mantengan los standards de atención. El Dr. Jacob Vortsman explicó que los pacientes con 22q11 muestran conductas similares a aquellos con espectro autista y por lo tanto el tratamiento similar puede ser apropiado. Los asistentes recibieron los hallazgos del Dr. Vortsman en forma constructiva y estuvieron muy interesados y apreciaron la amabilidad y humor del Dr. Vortsman. La Dra. Anna Zeffert, psicóloga clínica en el hospital Addenbroke en Cambridge, habló acerca de las valoraciones cognitivas que pudieran ser benéficas durante la transición a la educación secundaria. Sophie Brigstocke, una investigadora de la universidad de York, ya estado viajando en el UK investigando patrones de aprendizaje en niños con VCFS y presentó sus hallazgos preliminares. Después del lunch, el Dr. Andrew Gennery, inmunólogo del hospital freeman en Newcastle, presentó la conferencia "todo tipo de cosas acerca de inmunología que usted no sabía y quisiera saber". Andy siempre explica este complejo tópico con humor ayudado por analogías. La siguiente conferencista, Aine Lawlor, robó el show. Ella tiene 23 años y fue diagnosticada en Irlanda cuando tenía 15 y recibió poca ayuda. Aine perseveró y representó a su país en las olimpiadas especiales de 2003 y escribió su propio discurso. Aine es prueba viviente que la gente puede tener vidas plenas y lograr grandes cosas. Andrea Parker explicó el trabajo con el programa Kumon para ayudar con matemáticas e Inglés. Karen Marie-Morris explicó como el servicio de asociación de padres puede dar ayuda práctica a los padres que requieren necesidades especiales de educación. Finalmente, Anne Keatly-Clarke, jefe de la federación de corazón de niños, amablemente explicó como mejorar las posibilidades de recibir ayuda económica de discapacidad.

Como la conferencia fue un mes antes de lo normal este año, el padre navidad aún estaba tomando sus vacaciones, así, el astronauta Buzz McHale (también conocido como abuelito) amablemente llegó a entregar regalos a todos los niños. Esta fue la conferencia Max Appeal más grande y su sede en el Centro Nacional Espacial Británico, ayudó a los niños y a los padres a verdaderamente gozarla. Nuestra conferencia anual siguiente será en Bristol el 1º de diciembre de 2007.

## Ética en la investigación médica

Lo que puede hacer para protegerse  
Joel Jonson M. D.

Raymond Tanner, quien ha vivido con VCFS por más de 50 años, sugirió que mandáramos un artículo acerca de su experiencia con prácticas no éticas en la investigación médica. Usted puede leer el artículo en línea visitando la dirección de internet mostrada abajo. En 1986, su recién nacido hijo sucumbió a las malformaciones cardíacas y falleció. Después de la autopsia, su corazón y cerebro se guardaron y fueron estudiados sin el permiso de la familia Tanner.

La investigación no ética nos daña a todos. Claramente, los participantes y sus familias son afectados. También, el conocimiento de tal investigación no es confiable y no es aceptado por la comunidad médica. La mayoría de los investigadores que son concientes se enfrentan a una comunidad que llega a ser sospechosa con razón. Por otro lado, se hace más difícil conocer acerca de enfermedades.

La investigación no ética generalmente es sin intención. Como es que se pueden proteger los participantes. En la mayoría de los casos, cualquier investigación involucrando gente o animales, debe pasar por un estricto proceso de revisión por un grupo de expertos aprobado por el gobierno. Estos grupos tienen expertos en ciencia, miembros de la comunidad y representantes de los participantes. Ellos ayudan a detectar errores éticos que pueden ser sutiles. Por ejemplo, un investigador puede tener que cambiar la redacción de unas formas de consentimiento informado para que sean más fáciles de leer.

La comunidad VCFS apoya fuertemente y es activa en la investigación, con este apoyo, se ha aprendido mucho acerca de este padecimiento en la última década. Hemos avanzado mucho desde que se detectó el defecto genético de VCFS en 1992.

Como es que se puede proteger usted y su familia de la investigación no ética.

Averigüe si el estudio ha sido aprobado por un comité de ética. Asegúrese de que cualquier investigación en la que usted esté involucrado este aprobada por un comité y que este comité siga las reglas del gobierno. Si el estudio en el que usted está involucrado no está apoyado por el gobierno, asegúrese de que haya sido aprobado por el gobierno.

No se tímido. Pregunte al investigador para que es exactamente la investigación y por que se le ha pedido ser parte de ella. No se satisfaga con no entender una parte del estudio. Es responsabilidad del investigador explicarte todo a usted en términos entendibles.

Entienda que los estudios pueden no ser benéficos para sus participantes directamente. Los beneficios directos son limitados a propósito. Por ejemplo, para prevenir que los pobres sean sujetos de investigación en forma exagerada, los incentivos económicos son limitados. Incluso si usted es parte de un ensayo clínico, usted debe esperar solo beneficios clínicos limitados. Algunos estudios ofrecen evaluaciones clínicas, pero los investigadores no tienen las mismas responsabilidades legales que un profesional de la salud al hacer una evaluación completa y un diagnóstico. Tomar parte en un estudio es ayudar al bien de la sociedad.

Si usted es parte de un ensayo clínico, entienda que un investigador tiene sesgos no intencionales para mantenerlo en el estudio. El éxito del estudio depende de que usted permanezca en él. Recuerde este principio y mantenga un sano escepticismo. No tema preguntar en que grupo de tratamiento está usted. Si algo sale mal, no tema contactar al investigador y tomar una segunda opinión.

Ninguno de nosotros puede esperar estar razonablemente protegido de una decepción por parte de una institución de confianza pública como un hospital. En estos casos, así como el caso de la familia Tanner. Depende de la comunidad involucrarse y notificar a la prensa y las autoridades pertinentes.

El hijo del Sr. Tanner murió pronto después de nacer y no tuvo oportunidad de planear su fallecimiento. La mayoría de nosotros somos afortunados de tener este tiempo. Mi experiencia como médico me ha enseñado que las reuniones familiares en la unidad de terapia intensiva durante los últimos momentos de un ser amado no es el lugar para tomar decisiones. Por favor contacte a su hospital local para informarse sobre como establecer una conducta adecuada.

Usted puede leer acerca de la experiencia del Sr. Tanner en la dirección de internet siguiente:

El Sr. Tanner revisó y apoyó este artículo. El comenta "Puedo añadir que el hospital para mujeres y niños de Adelaide está actualmente en proceso de tener una escultura memorial que será develada en las próximas semanas. Además, en los próximos años, se creará un jardín memorial en el hospital donde la escultura quedará situada permanentemente".

Como mandan nuestros estatutos, la fundación VCFS no auspicia ni solventa ninguna investigación. Sin embargo, como un servicio para los profesionales y las familias interesadas en estudios sobre VCFS, podemos bajo solicitud actuar como una fuente de información a través de nuestro sitio, acerca de proyectos de investigación, dirigida a prospectos de participar en estas investigaciones.

La información se coloca SOLO después de que el comité de investigación de la fundación ha realizado una revisión detallada del protocolo de estudio y la aprobación del comité de la institución que auspicia la investigación.

Foro de comunidad global

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH):  
experiencias con diagnóstico y tratamiento

Moderador: Joel Jonson, M. D.

Bienvenidos a nuestro 1er foro de comunidad global impreso para el newsletter. El propósito es reunir y archivar ideas de la comunidad sobre temas importantes relacionados con VCFS. Cada foro comenzará con una breve introducción del tópico. Seguirán los comentarios representativos, seleccionados por el moderador, de miembros de la comunidad alrededor del globo quienes nos hayan escrito. Trataremos de imprimir la mayor cantidad de respuestas que podamos y que representen tantos puntos de vista como sea posible. Las opiniones presentadas no necesariamente están apoyadas por el staff editorial o la fundación, pero esperamos que favorezcan la comunicación. Por favor, noten que no podemos imprimir solicitudes específicas de atención médica o consejo médico. Sin embargo, está bien discutir nuestras propias experiencias médicas. Les aconsejamos que toda comunicación personal sea evitada. Sin embargo, si la información médica se comparte, nos reservamos el derecho de remover cualquier información de identificación. También nos reservamos el derecho de editar las respuestas para mejorar la claridad y la gramática. Pero no cambiaremos el contenido.

La pregunta

Para empezar el primer foro, hemos preguntado a los miembros de la comunidad acerca de sus experiencias con fármacos utilizados para tratar el TDAH en pacientes con VCFS. Como ustedes seguramente saben, a cerca del 50% de los niños con VCFS se les diagnostica TDAH cuyos síntomas impactan sobre sus vidas diariamente. TDAH no es un diagnóstico simple, en la práctica el diagnóstico se realiza de diversas formas y existen múltiples problemas después de este diagnóstico. Estos incluyen decidir si se da tratamiento o no, cuales son los efectos positivos y negativos de la decisión, que drogas utilizar si se elige el tratamiento, cuales son los posibles efectos colaterales y muchos otros asuntos que no sabemos y que las familias han experimentado.

Para una revisión sobre TDAH y sus opciones de tratamiento, vean el artículo del Dr. Gothelf "Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD)

in VCFS", apareció en el número de junio de 2005 del newsletter. Se puede encontrar en la dirección de la red a continuación.

Tengan la libertad de pedir una copia impresa en la dirección inferior.

Las respuestas

De Maine

Hablando como padre.

Nuestra hija, quien ahora tiene 24 años, fue diagnosticada como VCFS a los 19. Mirando atrás, es claro que tenía claros síntomas de TDAH desde su infancia temprana, pero este diagnóstico no se realizó formalmente hasta que era adolescente. Se le trató con Adderall y Tegretol hasta los 15 años. Yo me preocupé acerca de si su dificultad para aprender y recordar estaba relacionada con el Tegretol y cuando tuvo 18 años, persuadí al psiquiatra de suspenderlo. Entonces ella inició con psicosis (oops !). Ahora ella está bien.

Una cosa acerca de VCFS es que los síntomas de TDAH que se ven pueden tener gran variedad de orígenes. Puede ser que se inicie un trastorno bipolar o esquizofrenia y no se de uno cuenta. Lo que parece TDAH puede también ser una falla tiroidea, esto le sucedió a nuestra hija a los 11 años. Ella había desarrollado encefalopatía de Hashimoto, pero como no se le había diagnosticado VCFS, ninguno de media docena de doctores con quienes la llevé pensaron hacer una prueba de hormona tiroidea. Yo sospecho que ella perdió algunas células cerebrales en el curso de ese fiasco. Un otorrinolaringólogo finalmente decidió descartar problemas tiroideos.

Hablando como profesional (soy un neuropsicólogo).

Yo nunca ceso de sorprenderme de cuantos de mis clientes, tanto jóvenes como viejos, aparecen en mi oficina con un diagnóstico de TDAH. El más memorable fue una mujer en sus cincuentas quien creía tener un TDAH tardío (¿?), pero resultó ser que tenía un accidente vascular cerebral. Yo también rutinariamente veo niños con síntomas de atención secundarios a trastorno bipolar de inicio temprano o trastornos de personalidad.

Pensando acerca de fármacos...es un proceso delicado y difícil ayudar a los médicos familiares (y algunos psiquiatras) a darse cuenta de que en realidad no se quiere prescribir un psicoestimulante o antidepresivo (sin estabilizador del ánimo) a un niño con una historia familiar de trastorno bipolar o esquizofrenia. Yo me pregunto cuantos adultos vemos en los que no se ha diagnosticado VCFS. Seguramente un buen número, aunque todavía no he "atrapado" a ninguno.

De España.

A mi hijo de 11 años se le ha diagnosticado VCFS (hace 1 año) y TDAH (a los 9 años o menos). Ha tenido múltiples cirugías (corazón, paladar, hernia y oído). El diagnóstico de TDAH fue debido a su mala conducta en la escuela. Siempre olvidaba su tarea y tenía muchos problemas con matemáticas y vocabulario.

Tuvimos una cita con un psiquiatra y mi hijo inició con metilfenidato, el nombre comercial en España es Rubifen. Pero se puso muy ansioso, irritable y sus alimentos se convirtieron en una tortura porque disminuyó su apetito. Dormía pobremente (falta de dormir con pesadillas). Después de algunas semanas llegó a estar muy deprimido y tomó otras píldoras para la depresión (no recuerdo el nombre) pero los efectos fueron lo contrario. Durante este período, mi hijo estuvo afectado por compañeros agresivos en la escuela y quizá el efecto de los fármacos estaba escondido de alguna manera a causa de estos problemas. A pesar de todo, decidimos no usar más fármacos durante el verano. Cuando inició en una nueva escuela, tratamos de iniciar con fármacos y fuimos con otro psiquiatra quien sugirió que utilizáramos metilfenidato de larga acción (concerta). El explicó acerca de la mejor tolerancia a Concerta debido a que mantiene una dosis de metilfenidato a lo largo del día. Los resultados no fueron espectaculares, pero su atención mejoró ligeramente. El psiquiatra trató de incrementar la dosis típica (36 mg) y su efecto fue similar al del Rubifen, incluyendo ansiedad, irritabilidad, pérdida de apetito, trastornos de sueño, pesadillas, depresión y mala conducta general debido a su incapacidad de controlar la ansiedad. Decidimos suspender todos los fármacos. Debido a que el psiquiatra insistió, yo tomé Concerta, 36 mg cada día por una semana. Yo soy extremadamente distraído y tengo algunas características de TDAH. Pero yo espero que no tenga TDAH. Estas píldoras trabajan realmente bien y no he tenido efectos colaterales. Yo he hablado con otros padres de niños con TDAH y he escuchado buenas y malas experiencias con Concerta.

Hoy mi hijo no está tomando fármacos. En ocasiones es muy difícil trabajar con él y su atención es muy pobre, pero nuestra experiencia es que los efectos nocivos del metilfenidato en mi hijo son mayores que los beneficios sobre su atención. La conducta de mi hijo en la escuela no es buena y requiere trabajo extra en casa. Hemos sabido de otro medicamento no estimulante llamado Strattera, pero ahora estamos muy escépticos acerca de cualquier fármaco. En este momento, preferimos lidiar con los síntomas de TDAH sin medicamentos. Yo pienso que no existe una gran experiencia en España con TDAH. Mi personal opinión es que los psiquiatras están muy confiados con Concerta. En general ellos se oponen mucho a escuchar cualquier mala noticia sobre Concerta. También, pienso que el tratamiento no puede ser solamente una píldora, los padres deben tener educación acerca de cómo tratar a los niños. Yo encuentro este punto particularmente difícil en España.

Desde North Carolina

Mi hijo tiene VCFS con TDAH. Tiene 10 años y se le diagnosticó TDAH a los 6 años. Hemos elegido medicarlo con Concerta y toma 72 mg cada mañana. Sin el medicamento, yo siento que la vida de mi hijo y la vida de los demás miembros de la familia serían gravemente afectadas. Cuando mi hijo despierta cada mañana, él es torpe, obstinado, distraído, difícil y no es agradable estar con él. Él tiene dificultad para acabar su desayuno debido a su distracción. Él hace ruidos molestos y molesta a sus hermanos. Después de 45 minutos, cuando el medicamento ha podido ser absorbido por su organismo, él es un niño diferente. Es mucho más coordinado, deja de molestar a sus hermanos, es cooperador y puede mantenerse en una tarea, es una transformación impresionante.

Mi hijo toca el piano bastante bien, pero sus dedos sin el medicamento no son capaces de tocar bien y él toca mucho más rápido sus piezas sin precisión. Él puede leer sin medicamento, pero no podría decir lo que ha leído. Él puede escribir sin medicamento, pero su escritura parecen "patas de gallo" y la letra es exageradamente grande para su edad. Sin medicamento, toca bellamente el piano, lee de acuerdo a su grado escolar y puede contarte lo que ha sucedido en el cuento, también escribe bastante bien. En escuela él saca buenas calificaciones en el 4º grado, terminó su examen de escritura y obtuvo un buen lugar dentro del estado. Generalmente lo escogen como uno de los niños excelentes de su clase debido a su buena conducta en asambleas y su diligencia para el trabajo escolar. Sin el medicamento, no siento que mi hijo pudiera mantener buenas calificaciones o tener buena conducta. Él sería un niño más con problemas en la escuela por su conducta. Los niños con TDAH, frecuentemente son los que pierden privilegios para toda la clase debido a que no son capaces de comportarse en la escuela y realizar su trabajo. Mi hijo es bien apreciado y no es de los que trastorna a la clase. Él estaría frustrado en la escuela y no podría aprender al grado que lo hace si no estuviera medicado. Además, nuestra vida hogareña sería mucho menos agradable si él actuara todo el día como en los primeros 45 minutos de cada mañana.

Ahora, debo agregar que el medicamento no alivia completamente el TDAH. Él aún se distrae más fácilmente que otros niños y el medicamento no dura hasta que se va a la cama. Nosotros compensamos leyendo y haciendo la tarea más temprano en el día o en el inicio de la noche. NO podemos esperar hasta la cena para hacer la tarea o ya ha perdido su lapso de atención. También él probablemente tome un refrigerio un poco menor, pero compensa con la cena. Él toma muchas golosinas después de la cena en lugar de durante la tarde, lo que está bien en realidad. Él usualmente duerme bien, pero le lleva algunos minutos más conciliar el sueño.

En concreto, encontramos que Concerta es absolutamente invaluable para el tratamiento del TDAH de mi hijo. No se lo que haríamos sin él.

Me devuelve al hijo que yo conozco y amo y el puede lograr tener éxito en muchas áreas de la vida.

## Perspectiva Profesional

Joel Jonson, M. D. Y Tony J. Simon, Ph. D.

Las cartas anteriores ilustran los múltiples problemas que los padres enfrentan cuando tratar de encontrar tratamiento para TDAH en niños con VCFS. En primer lugar, consideren a los niños sin VCFS. La mayor conciencia del diagnóstico de TDAH y la prueba de que el tratamiento mejora el resultado global ha llevado a la situación de que, para estos niños, el tratamiento estándar es usar fármacos. Este estándar está apoyado por cientos de ensayos médicos con decenas de miles de participantes y el gran estudio del tratamiento multimodal de niños con TDAH, realizado en EUA. A pesar de esto, el tratamiento de TDAH con medicamentos en niños desarrollándose típicamente es controversial. Esto se debe en gran parte a los efectos colaterales de los fármacos así como a el costo de los mismos. ES difícil para un padre tomar una decisión.

En VCFS, la decisión es más difícil. Existe un solo estudio publicado sobre este tema (Gothelf, Gruber, Presburger, Dotan, Brand-Gothelf, Burg, Invar., Steinberg, Frisch, Apter & Weizman, 2003). El estudio involucra el uso de metilfenidato (Ritalín) y estudió solo 12 niños con VCFS por un mes. Mientras que los resultados fueron positivos, es difícil saber si todos los niños con VCFS responderían igual. ES más, existe una razón teórica para que los padres estén preocupados acerca de cómo estas drogas afectarán a sus niños. Por ejemplo, así como en la carta de España, los niños con VCFS pueden ser más susceptibles a los efectos colaterales de los estimulantes directos ya que no pueden procesarlos muy bien. La variación natural en el bien conocido gen COMT, puede tener un efecto en la ocurrencia y fuerza de los efectos colaterales, pero el papel del gen en este proceso aún no se entiende claramente. Los niños con VCFS son más susceptibles a los efectos colaterales tales como psicosis y crisis convulsivas debido a algunos de estos medicamentos. Por otro lado, los niños con VCFS se beneficiarían mucho del tratamiento. Con el trastorno del desarrollo y los trastornos cognitivos específicos, alguna ayuda temprana para poder concentrarse en las habilidades cognitivas para poder aprender mejor, puede ser la ventaja que estos niños necesitan para mejorar su desarrollo integral. Claramente este es el caso de niños sin VCFS.

Que debe hacer un padre? Afortunadamente, existen muchas opciones de tratamiento farmacológico y de terapia para los niños con VCFS. La mejor estrategia tendrá que trabajar íntimamente con el psiquiatra infantil, el neurólogo pediatra y el pediatra especialista en desarrollo, quienes están familiarizados con VCFS. Como frecuentemente sucede, los padres tomarán el papel de educar a sus doctores. Los padres

deberían prevenir específicamente a sus doctores acerca de la susceptibilidad de los niños con VCFS a los efectos colaterales de los medicamentos para TDAH.

#### Siguiente Pregunta del Foro

Los padres con VCFS y aquellos con VCFS, frecuentemente están en la embarazosa posición de educar a su profesionales de la salud. Necesitamos su asistencia para recavar información acerca de cómo ha tratado de encontrar profesionales bien informados, como ha educado a los profesionales a los que ha tenido acceso u otras estrategias que hayan producido un mejor resultado. Apreciamos cualquier tipo de respuesta, puede ser una narración personal acerca de una experiencia familiar con altos y bajos para encontrar atención informada. Por ejemplo, estamos interesados en como las experiencias varían entre aquellos que viven en ciudades grandes y pequeñas. Como siempre, estamos interesados en perspectivas desde diferentes países. También estamos interesados en escuchar de profesionales que hayan tenido pacientes que traigan nueva información. Cuál es la forma más efectiva para que los pacientes lo aborden con información nueva o diferente ? Que ha encontrado útil ? Que no es útil ? Cuál piensa usted que es la mejor forma para que los pacientes llamen su atención hacia alguna información ?

Escriban a...

Fotos de la reunión max appeal...

Pulseras "knowledge is hope" (el conocimiento es esperanza)...

Camisetas con el logo de la fundación...