

VCFS News

Del Editor

Es año nuevo, para la fundación por lo menos, y este boletín contiene presentaciones de nuestros miembros directivos y directores regionales. Hemos regresado excitados y motivados después de una gran reunión en Plano, Texas y fue maravilloso conocer a tantos de ustedes ahí. Como siempre, tenemos reportes actuales de todo el mundo, incluyendo noticias importantes de oriente medio. En este número, hemos incluido otro Foro Global, esta vez sobre aspectos de la atención médica en su localidad.

De nuevo, quisiera agradecer a Kelgin Ringold por su ayuda para conformar este boletín y también agradecer a mi “equipo editorial”, Cheryl Dultrz y Joel Johnson por su asistencia con el Foro Global.

Tony Simón, Ph. D.
Sacramento, CA

Preguntas Frecuentes

Robert Shprintzen, Ph. D.

Esta pregunta la recibí hace tiempo, ha sido editada para evitar información personal, pero la premisa básica de la pregunta no se ha alterado, y la respuesta no se ha editado. Quisiera profundizar sobre ella. Uno de los aspectos más comunes que enfrenta la gente que tiene niños con un trastorno genético es la culpa y en ocasiones una defensa contra la culpa es culpar a alguien más. Estos son sentimientos muy difíciles de enfrentar y de evitar. Existe siempre la cuestión “si solo hubiera hecho esto o si hubiera hecho aquello”. Aunque puede ser muy difícil sacudirse estos sentimientos, en este caso, los científicos que han estudiado VCFS han ideado respuestas que deben permitir a los padres entender que no fue nada que hubieran hecho y que no hay nada que hubieran podido hacer de manera diferente, y que el reacomodo del DNA que sucede para ocasionar la delección es parte de un proceso espontáneo que sucede constantemente en el genoma humano. La gran mayoría de casos de VCFS, más del 90%, son mutaciones nuevas (lo que quiere decir que ninguno de los padres está afectado). En tales casos, no hay culpa y no hay nadie a quien culpar por haber pasado genes.

La cuestión también puntualiza otro problema para interpretar los hechos que encontramos frecuentemente. A la hija de un escritor se le diagnosticó VCFS y al hijo de esa mujer se le diagnosticó Di George. La aplicación de términos distintos para la misma condición puede ocasionar confusión entre los padres, pero no es menos confuso para los científicos. Si tiene alguna pregunta con respecto a los nombres del síndrome, lea “The Name Game”, lo puede encontrar en el sitio de VCFSEF.

Pregunta: Mi hija, es un adulto con el diagnóstico de VCFS, realizado recientemente. Ella estuvo expuesta in útero a sustancias tóxicas. Yo he realizado ciertas investigaciones y creo con todo mi corazón que estas exposiciones son la causa de su delección. Ella tiene un bebé a quien se le diagnosticó síndrome de Di George. ¿Sabe usted si alguno de sus miembros ha estado expuesto a químicos tóxicos?

R: El mecanismo para la delección que causa VCFS se conoce muy bien y está relacionado con un reacomodo accidental del DNA que ocurre durante la división de las

células germinales, llamada meiosis, para la producción de espermatozoides u óvulos. La exposición a sustancias tóxicas o incluso agentes que ocasionan mutaciones (sustancias que ocasionan reacomodos de DNA), nunca ha estado implicada en VCFS. Ya que la deleción ocurre en todas las células del cuerpo, sería imposible para un embrión en cualquier etapa, estar expuesto a una sustancia que causara la misma deleción en cada célula.

Respuesta por Rober Shprintzen Ph. D.

Un Reto Personal

En el día de la amistad de 2006, mi esposa Brandy y yo fuimos bendecidos por unas gemelas, Addison y Allison Smith. Cuando las niñas tenían cerca de 4 meses, empezamos a notar que Allison no se desarrollaba como Addi. Nuestro pediatra nos envió con la Dra. Angela Scheuerle en Dallas y la Dra. Scheuerle diagnosticó VCFS. A través del sitio de la fundación, nos dirigimos con un grupo de apoyo en Dallas, encabezado por Keri y Steve Alexander. Fue durante nuestra primera reunión que nos enteramos que la conferencia nacional se iba a realizar en Dallas este año y que Keri nos había impuesto el reto de reunir \$10,000.

Como muchos otros que se enfrentan con VCFS, yo quería que existiera una razón para que Allison hubiera nacido con este síndrome y para que esto sucediera yo necesitaba involucrarme con la fundación, no solo para reunir fondos. Yo también quiero incrementar la conciencia del síndrome en el área del este de Texas. Siendo un hombre que le gusta el campo y la cacería, yo sabía que si pudiéramos organizar un torneo de tiro al blanco, podríamos alcanzar ambos objetivos.

Para organizar el torneo, yo tuve que reunir cerca de 30 voluntarios y conseguir un lugar para 50 tiradores. Con gran ayuda de la gente de Refacciones ABC, donde yo trabajo, pudimos lograr ambas cosas. Yo tuve más de 30 voluntarios de la empresa y alrededor de 60 personas vinieron a nuestro torneo. Tuvimos también ayuda de Whataburger en el este de Texas, quienes nos donaron más de 100 hamburguesas para el evento e incluso enviaron un equipo para cocinar para nosotros. Después del torneo, durante la comida, yo pude explicar lo que era VCFS y decirles acerca de la conferencia y de los fondos que estábamos recaudando.

Cuando empezamos a planear este evento, mi meta era reunir \$5000 para la conferencia y estoy muy feliz de decir que lo logramos. Cuando todo terminó, reunimos \$5165 y de mayor importancia, tuvimos la oportunidad de esparcir la conciencia sobre VCFS hablando con otras personas acerca de lo que es y como afecta a las familias.

Ahora que el torneo y la conferencia ya han concluido, no quiero que mis esfuerzos terminen. Mi familia, amigos y la compañía para la que trabajo vamos a reunir fondos para realizar una subasta silente con premios donados por Refacciones ABC en nuestro próximo evento de aprecio al cliente y muchos de mis amigos están planeando tener un juego de cartas de beneficencia que tendrá un mínimo de \$20 como entrada y todo el dinero que reunamos en ambos eventos irá para la fundación.

En conclusión, yo deseo retar a cada uno de ustedes para hacer lo que puedan para ayudar a reunir fondos para nuestra fundación e incrementar la conciencia en su área. Reunir fondos para la fundación no solo ha ayudado a la fundación, sino que me ha ayudado a mí a enfrentar la cuestión a la que todos nos hemos enfrentado alguna vez: ¿porqué afectó este síndrome a mi familia? Yo creo que involucrándose con la fundación y con su comunidad le permitirá encontrar la respuesta.

Atentamente,

Justin, Brandy, Carter, Addison y Allison Smith.

De la Directora Ejecutiva.

No esperaba escribir de Nuevo como directora ejecutiva, pero aquí estoy. Estoy honrada por la confianza que el comité de nominaciones y de la junta directiva han depositado en mí, por su persistencia y su apoyo. Me persuadieron de aceptar otro término de 4 años en este puesto. Yo continuaré haciendo lo mejor que pueda para servir a esta maravillosa organización.

En este número, podrán leer acerca de nuestra reciente reunión en Plano, Texas. Las presentaciones fueron de excelente calidad. Muchos conferencistas presentaron datos clínicos que aún no han sido publicados, esto nos hace reflexionar acerca de la importancia que nuestra reunión anual tiene como un foro para intercambiar información reciente. Los conferencistas y los asistentes vinieron de todo el mundo a la reunión. La mayoría de los manuscritos y presentaciones estarán a su alcance en nuestro sitio muy pronto. También se pueden obtener grabaciones y MP3, comprándolas directamente. Busquen la forma para ordenar en este número.

Me da mucho gusto presentarles a nuestros nuevos miembros, Jennifer Lewandowsky, Jennifer Stevens y Philippe De Clercq, y Merav Berg. También damos la bienvenida a Dona Landsman y Dianne Altuna como co-directores regionales para Estados Unidos y Canadá. Agradecemos a Lisa Jennings quien fue la tesorera por 11 años y ahora asume la posición de cabeza de los miembros. También agradecemos a Keri Alexander, ahora ex – presidente y otro miembro de la mesa directiva y a Dorón Gothlelf quien ahora continuará solo en su capacidad de director regional para el oriente medio. Nuestro aprecio para Dominique Pfeiffer quien fue la coordinadora local para la reunión del 2006 en Strasbourg y quien se retiró un año antes del término de su período por razones personales.

Muy pronto, todos los miembros de la fundación recibirán por correo, dos copias de nuestro nuevo folleto: “VCFS conocimiento es esperanza”. Por favor, guarden uno y den el otro a alguien más a quien pueda beneficiar, o a unos padres de un niño a quien ustedes traten, o a la terapeuta que trata a su niño, o a un profesor, o a un vecino.

Estamos reclutando la ayuda de todos nuestros miembros para ayudarnos con nuestro sitio web. Los paquetes de 25 folletos se enviarán con una caja de presentación. Si no está en nuestra lista de correo (que es diferente de nuestra lista de correo electrónico), puede estarlo, llenando nuestra forma de membresía, también a su alcance en línea. Los que no son miembros pueden también pedir copias del folleto, pero esperamos que aquellos que estén interesados se inscribirán y ayudarán a apoyar nuestras las actividades de la fundación mediante sus cuotas o sus donaciones.

Karen J. Holding-Kushner, Ph. D.
Directora Ejecutiva.

Mensaje de la Presidenta

Hola a todos desde la ciudad de los motores, Detoit, Michigan. Yo, junto con el grupo de apoyo de Michigan, estamos felices de tener la oportunidad de traer la conferencia 2008 a nuestra área.

Yo estoy honrada de ser la presidenta de fundación este año y ansío coordinar la conferencia. Yo tengo una maravillosa familia. Mi esposo, Michael y yo hemos estado casados por 13 años y tenemos 3 preciosos niños. Katie tiene 9 años y tiene VCFS, Sara tiene 6 y Jack tiene 3. Sobra decir, estamos muy ocupados pero gozamos las tres preciosas vidas que se nos han dado para compartir.

Katie tenía 4 años cuando fue diagnosticada. Mi primera sospecha fue cuando tenía 3. Yo la llevé para su chequeo y le dije al pediatra, “la oigo que habla enredado”. El doctor miró en su boca y sospeché una fisura submucosa por su úvula bífida. Empezamos la terapia de lenguaje y pronto notamos que su rodilla estaba muy laxa y se dislocaba mucho. Katie terminó teniendo una rodilla inflamada por su dislocación. En una visita con el jefe de pediatría, pregunté si no existiría alguna relación entre su aumento de elasticidad y su habla. El doctor no se impresionó mucho pero nos envió con el jefe de genética del hospital cercano. El genetista pensó en algunos síndromes pero en realidad no sospechaba nada específico. Se tomó sangre para una prueba de DNA y se hizo una prueba de FISH. Bien, pues vea el diagnóstico de VCFS me dijeron. Cuando yo revisé los signos y síntomas, todo hizo sentido. Nosotros batallamos mucho para darle el seno materno, pero ella lo logró y con mucho éxito. Katie logró sus metas de desarrollo aunque solo en el límite inferior. Siempre notamos su elasticidad, tiene constipación crónica, utiliza una férula en su rodilla para su clase de gimnasia y otros deportes, tiene diversas alergias y le cuestan trabajo las matemáticas. Katie va al 4º grado y trabaja mucho. Recibe terapia para las matemáticas y para el habla y lenguaje y la trabajadora social la ve 2 veces por semana. Katie es muy agradable y tiene mucha energía para la vida. Estamos orgullosos de todos los logros que ha tenido hasta ahora. Aunque el aprendizaje no es fácil para ella, siempre pone todo de su parte.

Nuestro grupo de apoyo está compuesto por 11 familias. Yo puedo testificar el hecho de que no sentimos como una misma familia. Sin este grupo de familias, no me puedo imaginar como sería enfrentar el VCFS. Yo me siento bendita por tenerlos en mi vida. Por esta razón nos sentimos tan motivados de organizar esta conferencia y seguir adelante. Hemos pensado mucho después de ver la maravillosa conferencia que Keri organizó en Texas. Nosotros estamos seguros de poder lograr una conferencia como la de 2007. La información más reciente e importante se presentará mientras tenemos una zona de niños bien organizada, de tal manera que los padres no se tienen que preocupar por sus hijos y pueden dedicarse a las conferencias. Tendremos la reunión en Troy, Michigan. Esto queda 20 millas al norte de Detroit y a 35 minutos del puerto aéreo. Tendremos múltiples atracciones cercanas, centros comerciales y restaurantes, el norte del estado es increíble en esta época del año. Por favor, vengan y conozcan de que se trata la ciudad de los motores. La conferencia será del 18-20 de julio del 2008, aparten las fechas. Pueden visitar nuestro sitio web.

Finalmente, tengo tal pasión por esta fundación y sus miembros y los profesionales involucrados. Sin la dedicación de esta gente, no puedo imaginar donde estarían nuestros niños y como serían nuestras vidas como padres enfrentando VCFS. Estoy feliz de dedicar mi tiempo y esfuerzos para el próximo año y lograr otra exitosa conferencia.

Gracias...

Espero verlos a todos en 2008.

Jennifer Lewandowski

Foro Global

Moderador: Cheryl Dultz, madre y educadora & Joel Johnson, M. D.

Bienvenidos a la edición actual del foro comunitario global. El propósito del foro es reunir y archivar ideas de la comunidad sobre temas importantes que estén relacionados con VCFS. Cada foro inicia con una breve introducción del tema. A continuación se presentan comentarios representativos, editados por el moderador. Los comentarios son de miembros de la comunidad alrededor del mundo quienes nos han escrito. Trataremos de imprimir tantas respuestas como podamos y representar tantos puntos de vista como sea posible. Los puntos de vista no necesariamente están auspiciados por el personal editorial de la fundación, pero esperamos que favorezcan la comunicación. Por favor, noten que no podemos imprimir solicitudes o consejo médico directo. Sin embargo, si puede discutir sus propias experiencias médicas. Sugerimos que toda información personal se evite. Si se comparte información médica, nos reservamos el derecho de remover cualquier información de identificación. También nos reservamos el derecho de editar las respuestas en cuanto a su claridad y su gramática. No cambiaremos el contenido.

La Cuestión

Hemos preguntado a nuestra comunidad acerca de sus experiencias para obtener atención médica y como han podido educar a los proveedores de esta atención. Hemos buscado respuestas que permitan visualizar la situación en ciudades pequeñas y grandes y las perspectivas de diversos países. Hemos incluido narraciones personales acerca de experiencias positivas y negativas al buscar atención médica bien informada. Sin embargo, la fundación no puede publicar los nombres de médicos ni hospitales así que los hemos evitado.

Las respuestas:

De Carolina del Norte:

Soy un padre de un niño de 10 años con VCFS. Vivimos en el Carolina del Norte y hemos tenido excelente cuidado desde que a mi hijo se le realizó el diagnóstico. Nunca he tenido problema para encontrar atención adecuada ya que vivo a 15 minutos de un hospital universitario en Winston-Salem. Nuestro genetista está bien informado y el personal del hospital ha sido excelente. No he intentado utilizar otras opciones ya que este centro médico está tan cerca.

De Adelaida, Australia:

En 1993, mi hijo y yo fuimos pacientes del hospital local. Nuestro doctor resultó ser amigo de un experto internacional en el área quien nos refirió con el genetista del hospital. El genetista sabía mucho de VCFS y es muy accesible. También, como ustedes saben, la fundación VCFS de Queensland abrió el año pasado la primera clínica especializada en VCFS en un hospital infantil de Brisbane. Esto beneficiará mucho a las familias de niños con VCFS.

De Moscow, Idaho:

Nuestra hija nació con atresia esofágica y fístula traqueo-esofágica, misma que fue reparada en Boise, Idaho, cuando tenía un día de vida. Cerca de un mes después, la llevamos a casa con un tubo para alimentarla. Trabajamos con el pediatra local en Pullman, Washington para proveer la mejor atención posible. La experiencia fue devastadora. En una de las visitas de la enfermera domiciliaria, se nos reveló que nuestra hija se estaba retrayendo. La llevamos al doctor inmediatamente. La respuesta del doctor fue que ella estaba respirando bien. Una semana después, la llevamos a Boise, Idaho, para una visita de seguimiento con un cardiólogo de allá. El cardiólogo se alarmó de que nuestra hija batallara tanto para respirar, lo que era evidente por el grado en que se estaba retrayendo. El cardiólogo nos dio la devastadora noticia de que nuestra hija tenía insuficiencia cardíaca. Esto fue frustrante después de todo el cuidado que tuvimos para estar llevando a nuestra hija al pediatra. A pesar de los retos, algo bueno surgió de esta situación. El cardiólogo nos refirió con unos pediatras de Boise, Idaho, quienes serían los candidatos ideales para proveer el cuidado que nuestra frágil hija necesitaba. El nuevo equipo de doctores nos dio mucha confianza ya que conocían mucho acerca de esta condición y podrían proveer la mejor atención para nuestra hija. Nuestro nuevo pediatra nos refirió con otros recursos al alcance de nuestra hija. El otro lado de la moneda, es que también hemos tenido algunos bajones con los doctores fuera de nuestro círculo regular de profesionales de la salud. En un par de ocasiones, hemos tenido que ir al departamento de emergencias del hospital en Boise. Con una excepción, hemos tenido que instruir al médico de primer contacto acerca del síndrome y citar las características relevantes para la situación presente. Hemos lidiado con otros profesionales de la salud, incluyendo terapeutas físicos, ocupacionales y de lenguaje para nuestra hija. Las terapeutas ocupacionales y de lenguaje con las que hemos trabajado tenían un buen conocimiento de la condición de nuestra hija. Esta fue una experiencia excepcional ya que ellas habían trabajado con otros niños con problemas

similares y con VCFS: En respuesta a este esfuerzo para explorar las diferencias para obtener profesionales de la salud bien preparados en las comunidades rurales y urbanas, nuestras experiencias han probado que los profesionales de la salud en ciudades pequeñas no están bien preparados para tratar niños con VCFS., particularmente en el norte de Idaho. Otro aspecto importante que hemos aprendido es que para buscar profesionales de la salud calificados y preparados, específicamente en este diagnóstico, el intercambio de información y orientación entre las familias afectadas y los doctores especializados, tales como nuestro cardiólogo pediatra y nuestro cirujano son las mejores formas para buscar a los mejores profesionales para nuestros niños.

De Madison, Wisconsin

La comunidad médica de Madison, tiene poca información sobre VCFS. Los doctores de nuestro niño, han aprendido del síndrome primariamente por la información que les hemos proporcionado. Es muy común que nosotros vayamos de urgencia por un problema y que el médico no sepa nada de este síndrome. De hecho, el inmunólogo más importante de nuestra localidad, no tenía conciencia de la existencia de VCFS. Aunque había oído de DiGeorge, Según su conocimiento, no hay muchos niños diagnosticados con este padecimiento en nuestro hospital universitario local. El cardiólogo de nuestro niño, nuestro otorrinolaringólogo, el especialista de córnea, el endocrinólogo y el médico de primer contacto, virtualmente no tenían conocimiento de VCFS antes de conocer a nuestro hijo. A su favor, ellos han estado muy interesados y han sido útiles, nosotros sentimos que el tratamiento de nuestro hijo ha sido bueno. El psiquiatra de nuestro hijo, tampoco conocía el VCFS., pero después de tratar a nuestro hijo, ha trabajado con otros niños afectados por el síndrome en su práctica. La percepción general es que el VCFS es un padecimiento muy raro y que no existe mucha intención de obtener información en la comunidad. Me encantaría cambiar esta percepción. He considerado ir a la administración del hospital para pedir mayor educación para el personal, pero no lo he hecho hasta este momento. Lo mas seguro es que lo haga durante este año.

De St. Albert, Alberta, Canada:

Nosotros somos de ST. Albert, Alberta, Canadá. Nuestra atención médica es predominantemente en Edmonton, AB. Nuestra hija tiene 4 años y medio y se le diagnosticó VCFS a los 22 meses de edad. El diagnóstico lo realizó un cardiólogo quien estaba lo suficientemente preparado como para pedir la prueba de FISH desde la primera vez que la vio. Hasta entonces, hemos estado muy frustrados porque deseábamos saber que estaba mal. Habíamos visto muchos especialistas en un hospital universitario por sus diversos trastornos. Ellos no sabían lo suficiente para considerar la posibilidad de VCFS. Vimos a un nefrólogo, un gastroenterólogo, un especialista en pulmones, un pediatra, una terapeuta ocupacional para la deglución, pediatras de la sala de emergencias y un cirujano especialista en el paladar. Yo estuve en una clínica de alto riesgo durante mi embarazo, debido a que se visualizaron riñones quísticos in-útero. Después del diagnóstico, se agregó un genetista y un hospital de rehabilitación. El hospital de rehabilitación fue muy útil en algunas áreas, pero no sabían nada en específico respecto de VCFS. Sin embargo, durante un chequeo de rutina y vacunación, cuando nuestra hija tenía 12 meses, conocí a una enfermera en la clínica quien había trabajado en genética antes de nuestra visita. Después de escuchar la historia de nuestra hija, ella sugirió que le preguntáramos a nuestro doctor acerca de pruebas genéticas. Lo

hice en mi próxima, el doctor literalmente miró al cielo y se rió diciendo, “NO, tu hija no necesita pruebas genéticas”. Yo nunca lo volví a mencionar.

Los especialistas parecen centrarse en su área de especialidad y no colaboran para ver la imagen completa. Sin embargo, nuestro cardiólogo nos dijo que estaba buscando diagnosticar en nuestra hija “catch22”. Nosotros averiguamos después que ese nombre ya no se usa. No pudimos encontrar información bajo ese nombre y quedamos en el limbo por 3 semanas. Yo contacté a un amigo quien da consejo genético y obtuvimos nuestra primera información en papel. Fuera de lo que averiguamos por nuestra cuenta en el momento en Internet, nuestra comunidad médica no nos había dado ninguna información. Yo busqué por un pediatra que supiera que yo conocía sobre niños con necesidades especiales. Nuestro nuevo pediatra nos dio apoyo en algunos aspectos, nuestras necesidades médicas no son enormes.

Yo trabajo en atención de la salud como terapeuta respiratorio y conozco como trabaja el sistema. Yo he hecho contactos y he sido capaz de acelerar el proceso en algunas áreas del cuidado de salud de nuestra hija. Yo presiono mucho. Yo creo que la gente con menos conocimiento del sistema de salud o sin contactos, está en desventaja en Canadá. Los padres que saben como presionar y continúan haciendo preguntas, avanzan más. Esto es desafortunado para aquellos que no saben presionar. Desde entonces hemos atendido una conferencia en Toronto y planeamos asistir a otras. Hemos recibido muchos boletines y hemos ordenado todos los libros que conocemos sobre VCFS. Yo he dado mucha de la información a nuestros médicos aquí. Yo sé que aún tenemos largo camino por recorrer para educar a la comunidad médica y al sistema educativo. Yo voy paso a paso aquí mientras aprendo.

Perspectiva del Moderador

Los comentarios en esta foro ilustran los muchos problemas que los padres enfrentan cuando están tratando de encontrar profesionales de la salud para sus niños con VCFS. Pareciera que los hospitales universitarios mayores son los que más probablemente tengan médicos que cuenten con conocimiento sobre este síndrome. ¿Dónde deja esto a los padres de áreas rurales? Mientras que el conocimiento del síndrome es importante, quizás la cualidad más importante que debe buscar un padre en un médico es la compasión y el deseo de educarse acerca de la delección y sus consecuencias. Un médico quien desea ayudar y busca asistencia, es tan valioso como un médico quien tiene conocimiento práctico sobre VCFS.

¿Esto quiere decir que los padres deben hacerlo todo? Si y no...Las buenas noticias son que existen fundaciones y grupos de apoyo que pueden proveer información y guiar a los padres mientras abogan por sus niños. Las asociaciones y el intercambio de información en conjunto es clave para ayudar a los niños con VCFS. Desde Australia a Canadá, el mensaje es el mismo: cuando los padres se asocian con médicos e investigadores, sus niños reciben mejor atención de la salud. Trabajando juntos podemos crear una base de conocimiento para nuestros niños quienes tienen la delección. Y como sabemos en la fundación educacional VCFS...conocimiento es esperanza.

Nota del Editor

Para ayudar más en este proceso. La VCFSEF acabe de producir un folleto de información que fue patrocinado por el fondo Amanda McPherson de la fundación educacional VCFS. Se están enviando copias por correo a un gran número de médicos, hospitales y organizaciones médicas. Uno puede ordenar folletos gratis en el sitio de la

fundación o llamando al teléfono de la misma, se pueden hacer llamadas internacionales. Los padres pueden llevar estos folletos a los clínicos, educadores y otros profesionales con quien trabajen.