

VCFSEF NEWS

Reporte de la directora general

Karen Golding-Kushner, Ph. D.

El conocimiento es esperanza. Gracias a la visión y entusiasmo de nuestra presidenta, Nancy Robbins y a los esfuerzos de muchos otros, ahora tenemos un slogan y un logotipo. Hemos impreso el slogan en pulseras y esperamos que ustedes lo usen con orgullo para promover el conocimiento del VCFS/22q11.2DS y así ayudar a lograr nuestra misión como una fundación educaciones. Cada pulsera viene con una carta explicando el síndrome y incluye la dirección de nuestro sitio de internet (en la carta y por dentro de la pulsera). Nada de esto hubiera sucedido sin el trabajo de nuestros miembros tanto legos como profesionales en conjunto.

Nosotros hemos puesto nuestra atención en la planeación de nuestra 11^a conferencia científica internacional anual que se llevará a cabo en Syracuse, julio 29-31. Las formas de registro están llegando por correo cada día y los cuartos de hotel se están yendo rápido. Nuestro tema este año es "intervención", así que esperen mucha información práctica. Estamos introduciendo algunos nuevos elementos tales como un "inicio" pre-conferencia para aquellos que son nuevos en las pláticas sobre habla, imagen cerebral y genética. Estamos repitiendo algunas de nuestras sesiones interactivas previas tales como los desayunos y almuerzos con los expertos. Las sesiones de alimentos informales le permitirán a los participantes legos y profesionales, discutir temas clínicos relacionados con habla, genética, dolor de pié y otros y también involucrarse en diálogos sobre tópicos como "hablar con su hijo con VCFS sobre VCFS", "aspectos psicosociales de VCFS" y "planeando la vida adulta de su hijo". Estamos organizando oportunidades formales e informales para adolescentes y jóvenes adultos con VCFS para que se junten y entablen contactos y tengan muchas sorpresas planeadas para el club de niños. Sobra decir que el programa incluirá presentaciones expertas de clínicos e investigadores de todo el mundo, presentaciones por padres y una multitud de preguntas y discusiones. Ustedes pueden leer más acerca de esta reunión en otras partes de esta boletín y en nuestro sitio de internet.

Estamos trabajando en folletos de información y quisiéramos ver uno en cada oficina de todos los pediatras que podamos encontrar. Los voluntarios están escribiendo el folleto, pero la impresión, la obtención de listas de correo y etiquetas y timbres no son baratas.

Todas estas actividades requieren financiamiento y hemos sido muy afortunados de tener un dramático incremento en nuestras donaciones para apoyar estas iniciativas en los últimos meses. El pago de cuotas también nos ayuda a financiar costos, así que si no has pagado tus

cuotas 2004 –5, por favor hazlo. Las cuotas de membresí para 2005-6 se vencen el primero de junio. Nos vemos en Syracuse.

Karen Golding-Kushner, Ph. D.
Directora Ejecutiva

11^a reunión anual científica internacional de la fundación educacional VCFS, Syracuse, New York, E.U.A., julio 29-31, 2005

La 11^a reunión científica internacional de la fundación educacional VCFS, se llevará a cabo en el hotel universitario Sheraton en Syracuse, New York, del 29 al 31 de julio. Muchos eventos interesantes se han planeado para que el programa se realice desde el mediodía del viernes hasta el medio día del domingo. Se han incorporado muchas nuevas ideas en el programa, manteniendo las actividades favoritas que ya son regulares. De nuevo tendremos clínicas de habla, dolor de pie y alimentación durante la reunión. Habrá un club de niños adyacente a la reunión. Se ha planeado entretenimiento para sus niños incluyendo visitas de pequeños animales del Zoológico Rosamond Gifford, magos y una impresionante función de comediantes y burbujas. La cena anual (cuota por separado) se llevará a cabo el viernes por la noche y el sábado habrá un evento opcional en el museo de ciencia y tecnología que incluirá demostraciones solo para niños y muchas exhibiciones en vivo para todas las edades. El museo también tiene un teatro Imax y un planetario. Incluido en el evento del museo estará un banquete preparado por la famosa parrilla del dinosaurio. Se proveerá transporte de ida y regreso al museo localizado en la explanada de la armada, un gran lugar para explorar en el verano con sus múltiples restaurantes y tiendas. El domingo, planeamos una salida opcional al zoológico Rosamond Gifford para aquellos que estén interesados. Se programarán también eventos sociales y foros para adolescentes.

La reunión contará con profesores de todo el mundo y volverá a su formato usual dejando tiempo suficiente para preguntas y para interactuar con los conferencistas. Las sesiones cubrirán todos los aspectos de VCFS desde habla hasta psiquiatría, paladar a pies y habrá énfasis especial sobre el tratamiento en el presente y lo que podemos esperar en el futuro. Cada sesión tendrá tiempo suficiente para preguntas. Un nuevo elemento será la oportunidad para que la gente presente sus preguntas por adelantado y éstas sean respondidas por paneles de expertos. Nosotros también agregamos sesiones de discusión con los profesores en desayunos y almuerzos, dándoles la oportunidad para discusiones en pequeños grupos sobre tópicos de interés. Antes del inicio oficial de la reunión, tendremos tres sesiones de "inicio" sobre genética, habla e imagenología cerebral donde pequeños grupos serán capaces de aprender lo básico para incrementar su entendimiento de los trabajos y el programa regular que seguirá a continuación. Como

siempre, se ofrecerá desayuno continental y refrigerios incluidos en la cuota de registro. Los créditos académicos (CME) se otorgarán a médicos por la universidad médica del norte del estado y para patólogos de lenguaje y audiólogos por la unidad de trastornos de comunicación de la misma universidad.

El hotel universitario Sheraton es una preciosa y cómoda sede para la reunión y se está llenando rápidamente, así que les recomendamos que se registren lo antes posible. Una forma de registro está incluida en ese boletín y las reservaciones de hotel se pueden hacer llamando al Sheraton directamente en el 1 800 395 2105. Asegúrense de mencionar que atenderán esta reunión para que les den cuota especial. Ustedes también pueden encontrar información sobre la reunión en nuestro sitio de internet.

Nos vemos en Syracuse.

Convocatoria de trabajos para el boletín.

La fundación educacional VCFS desea reflejar los puntos de vista y experiencias de una gran variedad de sus miembros profesionales y legos. Comuníquense por favor con la editora, Hilen Marrinan en el 315 464 6580 o por correo electrónico para sus ideas o propuestas.

Se forman nuevos grupos de apoyo

Dallas

Comunicarse con Ken Alexander en 411 Fall Creek Drive. Richardson, TX 75080. 972 889 1103

New Jersey

Comunicarse con Yolanda Ortiz

Nominaciones para la mesa directiva de VCFSEF

La presidente Nancy Robbins y los miembros de la mesa Wendy Kates, Ph. D. (profesional) y Fred Berg (lego), completarán sus períodos en sus puestos al final de la reunión de verano en Syracuse. La mesa directiva aprobó lo siguiente, propuesto por el comité de nominaciones:

Presidente (2005-6) Stephen Russell de Brisbane, Queensland, Australia. Steve es el director regional de la VCFSEF para Australia/Asias y ha sido un participante activo en previas reuniones de la fundación. También es presidente de la fundación VCFS Queensland.

Miembro (lego) (2005-6) Dominique Pfeiffer, Estrasburgo, Francia. Dominique es presidente de generación 22, grupo de apoyo para familias con VCFS en Francia.

Miembro (profesional) (2005-6) Nathaniel Robin, M.D. Birmingham, Alabama. El Dr. Robin es un genetista clínico y un experto en VCFS.

Las elecciones se llevarán a cabo en la reunión de negocios de la VCFSEF el viernes 29 de julio de 2005 en la reunión anual en Syracuse. Todos los miembros de la fundación quienes estén en la reunión serán elegibles para votar. Esperamos verlos en la reunión de negocios en Syracuse.

Trastorno de déficit de atención e hiperactividad (ADHD) en VCFS

Doron Gothelf, M. D.

Psiquiatra infantil. Director regional de oriente medio y miembro del consejo profesional de la fundación educativa VCFS

ADHD es un trastorno común y poco diagnosticado en VCFS. Cerca de 40 a 60% de los niños con VCFS llenan los criterios de diagnóstico para ADHD. Es importante vigilar a los niños con VCFS para definir la existencia de ADHD ya que éste es un padecimiento tratable. Cuando no se trata el ADHD, éste interfiere con la escuela y el desempeño profesional de los sujetos con VCFS y afecta su conducta negativamente.

Criterios de diagnóstico

Existen tres tipos de ADHD 1. donde la falta de atención es el principal problema. 2. donde la hiperactividad e impulsividad son los principales problemas. 3. donde hay problemas en ambos rubros. Los síntomas de falta de atención son más comunes en VCFS que los síntomas hiperactivos.

Un niño se diagnostica con ADHD cuando tiene por lo menos 6 síntomas de falta de atención y/o al menos 6 síntomas de hiperactividad e impulsividad. La lista de estos síntomas se presenta a continuación:

Síntomas de falta de atención

1. Hace errores por falta de cuidado en su trabajo escolar y otras Actividades

Síntomas de Hiperactividad e Impulsividad

se mueve y contorsiona en su asiento

2. Tiene dificultades para mantener atención	frecuentemente deja su asiento en el salón de clase
3. Frecuentemente parece no estar escuchando	corre por todos lados
4. Le es difícil seguir instrucciones	le es difícil jugar tranquilamente
5. Tiene dificultad con la organización (por ejemplo, prepararse para ir a la escuela)	actúa como movido por un motor
6. Evita o le disgustan actividades que requieren esfuerzo mental como la tarea	habla excesivamente
7. Frecuentemente pierde cosas	dice respuestas antes de que las preguntas se hagan
8. se distrae fácilmente	le es difícil esperar su turno
9. olvidadizo	explota en conversaciones o juegos

El diagnóstico y tratamiento de VCFS se conduce por un psiquiatra infantil o neurólogo de niños. Cuando el niño tiene otros problemas emocionales o emocionales además de ADHD, se recomienda una valoración por un psiquiatra infantil para que el clínico determine si existen síntomas de ADHD. El diagnóstico se basa en los reportes de los padres y de los profesores. El reporte del profesor es esencial para el diagnóstico ya que él observa al niño de cerca en el lugar donde es más probable que los síntomas aparezcan, v. gr. Donde se necesita mayor atención sostenida y conducta controlada. Además, los profesores tienen una buena perspectiva de lo que significa un período de atención y conducta adecuados de acuerdo con el desarrollo del niño. Se recomienda que el profesor y los padres y el profesor completen un cuestionario estandarizado para la valoración de síntomas de ADHD, por ejemplo la escala de Conners. Este cuestionario es útil para realizar el diagnóstico y posteriormente cuantificar la efectividad del tratamiento. Algunos clínicos utilizan una prueba computarizada como el TOVA o el CPT de Conners, como ayudas para confirmar el diagnóstico de ADHD: Nuestra experiencia es que los niños con VCFS frecuentemente fallan

para seguir las instrucciones en la computadora para estos instrumentos, haciéndolos inválidos.

Casos que parecen ADHD pero no lo son

Como todos los niños con trastornos del desarrollo, los niños con VCFS deben ser valorados de acuerdo con su edad mental, no su edad cronológica. La edad mental del niño con VCFS es frecuentemente 2 a 4 años por debajo de su edad cronológica. Las expectativas respecto del período de atención para concentrarse, su habilidad para organizar sus actividades, etc. Deben ser valoradas de acuerdo con este aspecto. Nosotros frecuentemente hallamos casos de niños con VCFS quienes estudian en escuelas regulares y que tenían falta de atención debido a que su programa escolar era demasiado difícil para su nivel académico. Por lo tanto, es importante distinguir si el niño tiene un trastorno de aprendizaje, ADHD o la combinación de ambos.

Los niños con VCFS pueden sufrir de trastornos psiquiátricos que también se manifiestan como hiperactividad y falta de atención. Estas condiciones incluyen depresión, manía, ansiedad y psicosis. El psiquiatra infantil valora al niño para determinar la presencia de estos padecimientos que pueden simular ADHD o ser comorbilidades con ADHD. Uno de los diversos factores que permiten distinguir ADHD de otras condiciones psiquiátricas son que los síntomas de ADHD por definición empiezan durante los años preescolares y son un problema continuo. En contraste, si la depresión causa la falta de atención, ésta inicia con el episodio y ceden cuando la depresión se mejora.

¿Cuáles son los factores de riesgo para ADHD en VCFS?

ADHD es cuatro a 8 veces más común en niños que en niñas con VCFS. Al igual que con niños típicos, existe un riesgo mayor de desarrollar ADHD si otro miembro de la familia tiene ADHD. Hemos encontrado que la tasa de ADHD en parientes de primer grado de niños con VCFS y ADHD es 4 veces mayor que en los parientes de niños con VCFS sin ADHD.

La presencia de otros problemas del desarrollo (tales como el embarazo, perinatales, fallas para alcanzar las metas de desarrollo y IQ bajo) y la severidad de las comorbilidades médicas (tales como anomalías cardíacas y del paladar) no incrementan el riesgo de desarrollar ADHD en niños con VCFS. Por lo tanto, parece ser que el ADHD en VCFS es el resultado de genes del cromosoma 22 afectados por la deleción, interactuando con genes modificados localizados en otra parte del genoma. Estos genes aún no se han encontrado.

Tratamiento

En contraste con los trastornos psiquiátricos tales como ansiedad y depresión, mismos que pueden tratarse efectivamente ya sea con fármacos o psicoterapia, el tratamiento de ADHD requiere fármacos. Muchos estudios en niños típicos y algunos estudios en niños con trastornos del desarrollo han mostrado el fuerte efecto terapéutico y la seguridad de los fármacos en el tratamiento de ADHD, incluyendo Ritalín, Concerta, Stratera y Aderall.

Desafortunadamente solo se ha realizado un estudio sobre el tratamiento de ADHD en VCFS. En este estudio, prescribimos una baja dosis de ritalín (0.3 mg por Kg) a niños y adolescentes con VCFS. El tratamiento mejoró significativamente los síntomas de ADHD en 9 de 12 niños (75%). La duración promedio del efecto de Ritalín fue de 3.2 horas). Los efectos colaterales fueron similares a aquellos referidos en niños típicos incluyendo: pérdida de apetito (los niños siempre recuperaron el apetito más tarde en el día), irritabilidad (esto frecuentemente ocurre como un "rebote" cuando el efecto farmacológico cede), tristeza y dolores abdominales. En todos los casos, los efectos colaterales fueron leves de tal manera que en ninguno de los niños se discontinuó el tratamiento farmacológico debido a los efectos colaterales. Ninguno de los niños tratados desarrollaron síntomas psicóticos o maníacos. Este estudio preliminar sugiere que bajas dosis de Ritalín son seguras y efectivas en niños con VCFS. Sin embargo, para confirmar este hallazgo, se requieren estudios controlados, longitudinales y con placebo.

Además del tratamiento farmacológico, los tratamientos psicosociales que se ofrecen son útiles en el tratamiento de ADHD, entre estos se incluye la terapia de grupo para mejorar las habilidades sociales y la orientación para padres con el fin de implementar programas conductuales (también frecuentemente realizados en grupo). Para mayor información sobre el manejo conductual y los grupos para tratamiento de ADHD consulten las referencias que se proporcionan abajo.

Curso

Ya que cerca de la mitad de los niños con VCFS tienen predominantemente síntomas de atención, el ADHD frecuentemente no se diagnostica. Aquellos con síntomas de hiperactividad marcada usualmente se refieren para evaluación y tratamiento tempranos, durante los años preescolares. No existen datos específicos acerca del curso de ADHD en VCFS, pero la tendencia general en niños típicos es que los síntomas, especialmente los síntomas hiperactivos, lleguen a ser más moderados al inicio de la adolescencia tardía o la edad adulta temprana. Sin embargo, la mayoría de los niños con ADHD continúan teniendo varios grados de síntomas en la edad adulta, en cuyo caso se recomienda tratamiento continuo, mismo que es efectivo. Se necesitan

futuros estudios para explorar el curso longitudinal de ADHD en individuos con VCFS.

Preguntas realizadas frecuentemente

Dr. Robert Shprintzen

Pregunta: Tengo una hija de 17 años con VCFS. Estoy tratando de obtener información acerca de adultos jóvenes con VCFS. Me han dicho que debo aplicar para seguridad social por discapacidad para ella cuando cumpla 18. Ella tiene muchos problemas de aprendizaje, ansiedad y depresión. Ella también parece tener "uniones" faltantes. Ella no alcanza a comprender que existen consecuencias para todo lo que ella hace y en ocasiones hace cosas peligrosas sin pensar en lo que pudiera pasar. No estoy segura si ella será capaz de tener un empleo regular y si puede, no creo que será capaz de mantener un trabajo de tiempo completo. ¿sabe usted donde puedo obtener mayor información?

Respuesta: Muchos adultos con VCFS son capaces de obtener beneficios de seguridad social pero con frecuencia toma mucho papeleo explicar como es que este síndrome impacta el funcionamiento en el trabajo. La seguridad social contempla diversas áreas para determinar si una persona puede empleada adecuadamente. Con el fin de calificar bajo el área neurocognitiva, una persona debe demostrar severos déficits en cognición, atención, lenguaje, autodeterminación, habilidades de vida diaria y/o memoria. La seguridad social utiliza criterios específicos para determinar si los problemas de una persona que aplica son lo suficientemente severos para impedirle conseguir trabajo. Sería muy útil realizar alguna investigación antes de aplicar, de tal manera que pudiera contar con toda la documentación y pruebas que se necesitan para apoyar la reclamación. Una carta explicando como es que estos déficits impactan sobre su hija, además de ejemplos específicos, pudieran ayudar a la junta de determinaciones a entender las dificultades cotidianas que ella enfrenta. Yo también recomendaría que le entregaran a la oficina de seguridad social, artículos relevantes acerca de VCFS, especialmente aquellos que se relacionan con el aprendizaje, la cognición y las dificultades psiquiátricas. Además, comuníquese con su departamento local de rehabilitación vocacional y pídale una valoración. Esta evaluación puede ser útil en resaltar áreas de debilidad y como es que estos déficits se relacionan con el desempeño en el trabajo. Finalmente, comuníquese con su oficina estatal que se encarga de la población con discapacidad del desarrollo y vea si su hija puede calificar para estos servicios. Esto puede ayudar a acelerar la aplicación para seguridad social.

P. ¿la gente con VCFS vive un período de vida normal?

R. Calcular el período de vida para una condición específica es engañoso, pero déjenos contestar la pregunta inicialmente en esta forma. La gente con VCFS quienes alcanzan la vida adulta, probablemente vivan un tiempo normal. Aunque no existen estadísticas para demostrar la longevidad. Existen casos documentados de personas con VCFS que llegan a los 60 años quienes estaban en buenas condiciones y esperaban vivir muchos años más. Existe gran cantidad de información de árbol genealógico que indica que también hay personas en los 70 años. Dicho esto, la longevidad se calcula con frecuencia contemplando poblaciones enteras de gente con una condición específica y tomando el tiempo de vida promedio. Debido a que existen bebés con VCFS quienes no sobreviven la infancia debido a las anomalías cardíacas severas o bien sucumben a infecciones debido a su sistema inmune deficiente (aunque esto es raro hoy en día). Estos casos se consideran para el promedio. Por lo tanto, si existiese tal cálculo para VCFS, podría mostrar una longevidad reducida. Sin embargo, si eliminamos estos casos de infantes peligrosamente enfermos, la expectativa de vida está probablemente en los límites normales para la gran mayoría de gente con VCFS, asumiendo que reciban cuidado médico adecuado.

P. mi hijo tiene 3 meses de edad y nació con tetralogía de Fallot. El FISH se realizó y confirmó VCFS cuando la tetralogía había sido detectada. El tuvo cirugía cardíaca y le ha ido bien. No existe paladar hendido y parece ser un caso leve en otros aspectos. Si este caso es leve, ¿cuáles son las probabilidades de que el tenga problemas de aprendizaje o enfermedad mental significativos?

R. Nos da gusto que su hijo le haya ido bien y que su cirugía haya sido exitosa. Cuando usted dice que el no tiene paladar hendido y que el caso es leve, debe usted ser cauteloso en este tipo de interpretación. Basándonos en su pregunta, usted tiene muy claro que muchas de las características clínicas son conductuales, tales como trastornos de aprendizaje, algunos aspectos psicológicos e incluso enfermedad mental potencial. Es muy temprano a los 3 meses para poder estimar la expresión del síndrome debido a los múltiples elementos involucrados y que no necesariamente son evidentes en esta edad. Además, el habla y el lenguaje no han iniciado su desarrollo aún ni se ha tenido la oportunidad de determinar si existen problemas inmunes, problemas tiroideos, problemas dentales y otros aspectos que se desarrollan con la edad en VCFS. Por lo tanto, sería mejor continuar una vigilancia cuidadosa utilizando como guía la hoja de eventos del especialista que se provee en nuestro sitio. Algunos elementos son dependientes de la edad y otros pueden simplemente no ser evidentes en este tiempo. En otras palabras, es importante prestar atención a la historia natural de VCFS de tal manera que pueda buscar anomalías que pudieran desarrollarse en lugar de asumir que no existen. Finalmente, no parece

existir correlación entre tipos específicos de anomalías en términos de predicción de otras. La presencia o ausencia de enfermedad cardíaca congénita no parece predecir la presencia o ausencia de limitaciones severas de aprendizaje o el desarrollo de problemas psiquiátricos. Por lo tanto, el mejor consejo es siempre anticipar la necesidad de evaluaciones en el tiempo adecuado.

P. Mi hijo de 14 años con VCFS ha mostrado algunas conductas sexuales inapropiadas en presencia de sus compañeros. No parece estar avergonzado por ellas. Ha hecho algunos comentarios inapropiados en público e incluso ha tocado a algunas niñas cuando no debía hacerlo. Esto es claramente sin malicia. El solamente no parece entender que esto está mal. ¿es esto común en VCFS?

R. Hemos encontrado múltiples casos de conductas sexuales inapropiadas en adolescentes con VCFS. Como puede usted saber, VCFS puede estar asociado con problemas psiquiátricos. Por lo tanto, recomendamos que todas las personas con VCFS sean valoradas por un psiquiatra infantil cada 1 o 2 años. La conducta que se describe puede ser el síntoma de un problema psiquiátrico. Tal conducta puede ocurrir en adolescentes con VCFS y la conducta sexual inapropiada puede ser uno de los síntomas. Sin embargo, dependiendo del grado de trastorno cognitivo, esto puede ser sintomático de un retardo en el desarrollo y la impulsividad que lo acompaña. Se recomienda referir a su hijo para una evaluación con un psiquiatra infantil que esté familiarizado en el trabajo con adolescentes con discapacidades del desarrollo. En caso de que aparezca manía u otros problemas psiquiátricos estén presentes, existen fármacos eficientes que pueden ayudar. Nosotros hemos encontrado que la educación sexual-social en grupos para adolescentes y sus padres puede ser muy efectiva en VCFS.

Conferencia VCFSEF en Estrasburgo

La siguiente conferencia internacional de VCFSEF en Estrasburgo se llevará a cabo julio 7,8 y 9 de 2006. Estrasburgo es una ciudad llena de tradición, donde su arte, arquitectura e historia la hacen uno de los destinos que no deben perderse en Francia. El Rin rodea el centro medieval de la ciudad donde los visitantes pueden admirar la inspirante e impresionante catedral, fachadas pintorescas y tiendas. Estrasburgo recae sobre todo en sus productos locales. La cocina regional y el vino son conocidos mundialmente y se pueden degustar en los tradicionales restaurantes de la ciudad así como en sus bares locales. Estrasburgo por lo tanto promete ser un lugar adorable para la conferencia del siguiente año. Las presentaciones se llevarán a cabo en el edificio de la economía europea mismo que está equipado con todo el equipo audiovisual necesario, incluyendo traducción simultánea que se ofrecerán en francés e inglés. Habrá tarifas reducidas para alojamiento . Una porción de los

costos de la conferencia serán pagados con subsidios locales. Más detalles para el registro a la conferencia estarán a su alcance en los próximos meses. Mientras tanto, por favor guarden las fechas. Para mayor información pueden comunicarse con Dominique Pfeiffer, presidente de la asociación francesa Generación 22.

Conductas de riesgo

Wendy Kates, Ph. D.

Hospital Universitario de la Universidad del norte del estado. Syracuse, NY

Durante la década pasada, los clínicos e investigadores quienes trabajan con familias con VCFS han aprendido que los niños con VCFS frecuentemente desarrollan trastornos de conducta durante la niñez. Comparado con los niños normales de edad similar, los niños con VCFS exhiben una mayor incidencia de trastorno de déficit de atención e hiperactividad y fobias (principalmente miedo a la oscuridad y al ruido). Los niños pueden también mostrar cambios de humor, irritabilidad y aislamiento social. Usualmente con ciertas guías proporcionadas por profesionales, las familias son capaces de manejar estas dificultades a medida que se desarrollan sus hijos.

Como la mayoría de familias con niños con VCFS lo saben, sin embargo, algunos niños desarrollan trastornos psiquiátricos más serios a medida que se aproximan a la edad adulta. Algunos síntomas de estos trastornos pueden aparecer durante la adolescencia. Los investigadores están actualmente tratando de identificar los factores que nos ayudarán a entender que niños están en riesgo de desarrollar trastornos psiquiátricos severos. Esperamos que en la próxima década, podamos desarrollar un mejor entendimiento de los precursores específicos de la enfermedad psiquiátrica que nos permitan proveer intervenciones de salud mental tempranas para los niños con mayor riesgo. Entre tanto, muchas familias quisieran saber que conductas o síntomas deben vigilar. Hemos enlistado muchos cambios en conducta que pueden justificar una consulta con el psiquiatra o el psicólogo. Se incluyen:

- . Incremento en ansiedad o depresión, asociado con:
 - conductas regresivas
 - conductas pueriles
 - cambio en apetito o hábitos de sueño
 - pérdida de interés en actividades previas
 - caída súbita del rendimiento académico
- . Incremento en irritabilidad intensa o cambios del estado de ánimo
- . Incremento en la retracción y el aislamiento social voluntario
- . Decremento significativo en la higiene personal
- . Incremento en pensamientos o conductas raras, inusuales o desorganizadas.

Solo una minoría de niños con VCFS desarrollan enfermedad psiquiátrica severa y para aquellos que lo hacen, los científicos están investigando actualmente estrategias para tratamiento efectivo. Esperamos que la colaboración continua entre padres, clínicos e investigadores pueda permitirnos adquirir el conocimiento que necesitamos para mejorar la calidad de vida de todos los individuos con VCFS.

La fundación educacional VCFS depende de cuotas y contribuciones para lograr su misión de diseminar la información educacional acerca del síndrome. Hacemos patente nuestro agradecimiento a los siguientes individuos por sus donaciones que se han realizado desde nuestro último boletín.

En memoria de Alisson Robbins (lista anexa)

En memoria de Hangal Kusumaker (lista anexa)

En memoria de Donald Anderson (lista anexa)

En honor de Monica Jennings (lista anexa)

En memoria de Myrtle Moor Setzer (lista anexa)

Síndrome velo-cardio-facial-un modelo para entender los trastornos por microdelección

Revisión por Kieran C Murphy, abril 2005

Editores: Kieran C. Murphy y Peter J. Scambler
Cambridge University Press ISBN 0 521 821851

En julio 2005, la universidad de Cambridge publicará uno de los libros más accesibles sobre VCFS. Todos los que han tenido contacto con alguna persona con VCFS sabe que los individuos afectados frecuentemente tienen una multitud de problemas físicos y psicológicos asociados con esta enfermedad. Esto causa grandes problemas para los profesionales de la salud quienes pueden no estar concientes de la existencia de este padecimiento y aún estando concientes, su conocimiento generalmente se circunscribe al área del cuerpo cubierta por su propia disciplina. Sobre los años, Pete Scambler y yo hemos tenido muchas conversaciones tanto con padres y profesionales acerca de estos temas y de estas discusiones, hemos decidido publicar un libro sobre VCFS con contribuciones de muchos de las autoridades internacionales líderes en VCFS.

El siguiente es un extracto de nuestro prólogo: "los pacientes con VCFS pueden presentarse en muchas clínicas diferentes debido a la naturaleza polifacética de esta condición-más de 100 manifestaciones diferentes se

han descrito en la literatura. Este libro intenta resumir el rápido progreso que recientemente se ha realizado en el entendimiento y el tratamiento de los pacientes con VCFS. Esperamos que la publicación de este libro sea útil por diversas razones: 1. Los profesionales estudiante o tratando un aspecto de VCFS con frecuencia están relativamente aislados acerca de la afectación de otros sistemas y este libro los asistirá para obtener una vista más global de las personas con VCFS. 2. VCFS puede ser visto como un paradigma para otros síndromes de delección menos comunes y la experiencia con VCFS puede ayudar a dirigir la investigación y estrategias de tratamiento hacia una amplia gama de otros padecimientos por microdelección. 3. Mientras que este libro enfatiza los temas clínicos relevantes para VCFS, también refleja el reconocimiento creciente de que un entendimiento de las enfermedades relativamente raras como VCFS, puede decirnos mucho acerca de condiciones más comunes, por ejemplo acerca de la predisposición a enfermedades psiquiátricas. 4. El estudio de las bases embriológicas de las malformaciones estructurales observadas en VCFS está ayudando a descubrir algunos mecanismos básicos de la biología del desarrollo. En el capítulo 1, Bob Shprintzen provee una introducción histórica de VCFS y describe en detalle como es que el reconocimiento de VCFS como un síndrome específico progresó de una descripción inicial en 1955 por Sedlackova hasta hoy en día. En el capítulo 2, Katrina Prescott y Pete Scambler delinear el impresionante desarrollo que ha tenido lugar en nuestro entendimiento de la genética molecular de VCFS en la última década aproximadamente. Los mayores sistemas afectados en VCFS se discuten posteriormente en capítulos subsiguientes. Bruno Marino y sus colegas discuten la enfermedad cardiovascular, Richard Kirshner delinea las alteraciones palatales y velofaríngeas mientras que Koen Devriendt y sus colegas detallan los hallazgos neuro-urológicos, gastrointestinales y oftalmológicos. En vista de la importancia de la inmunodeficiencia en VCFS, Kathleen Sullivan provee un detallado recuento de los problemas que enfrenta la gente con VCFS incluyendo guías extremadamente prácticas tanto para los profesionales, las personas con VCFS y sus familias.

El cerebro se ve comúnmente afectado en VCFS y hemos dedicado tres capítulos al cerebro en este volumen. Angela Stevens y yo discutimos las alteraciones de conducta y las alteraciones psiquiátricas tanto en niños así como en adultos con VCFS, incluyendo guías prácticas para el tratamiento. Linda Campbell y Ann Swillen proveen un recuento muy accesible de la función cognitiva en VCFS, explicando como se procesa la información en el cerebro de personas con la delección, mientras que Stephan Eliez y Therese Van Amelsvoort delinear como el examen del cerebro utilizando imagen de resonancia magnética ha incrementado nuestro entendimiento de la estructura y función del cerebro en personas con VCFS. En los capítulos finales, Karen Golding-Kushner escribe acerca de los trastornos de habla y lenguaje, Donna McDonald-McGuinn y Elaine Zackai discuten los temas referentes a consejo

genético para personas con VCFS y sus familias y proveen guías prácticas útiles para profesionales y familias afectadas. Finalmente, debido a que cada persona con VCFS es parte de una familia, Julie Squair proporciona un recuento franco y sensible del impacto que un diagnóstico de VCFS puede tener en la familia inmediata y extendida. Ha existido un considerable entusiasmo respecto de lo rápido que ha evolucionado la comprensión de VCFS, particularmente en la última década y Pete y yo hemos buscado plasmar este entusiasmo en este libro. Ustedes tendrán que juzgar por sí mismos si es que hemos tenido éxito.

Carta de la presidenta

Como presidenta, uno de mis deberes primarios es ayudar a planear la conferencia anual. Debido a que estoy localizada físicamente en Virginia, planear una reunión en Syracuse pudiera haber sido muy difícil sin la asistencia de múltiples miembros de la fundación que viven en Syracuse. El Dr. Shprintzen, Ann Marie Higgins, Hielen Murrinan y Beth Wallace han estado por encima y más allá de el simple deber ayudándome en esta gran tarea. Ellos han tenido cuidado de arreglar el alojamiento local, organizando el club de niños, planeando eventos sociales y asegurando el entretenimiento. Cada semana nos hemos reunido mediante una conferencia telefónica y yo he estado impresionada por la energía y entusiasmo que todos tienen. Todos están trabajando muy duro para hacer de esta reunión un éxito. Estoy sumamente agradecida por su apoyo.

Este año hemos agregado algunas nuevas cosas al programa incluyendo: una sesión inicial para los nuevos asistentes, libros relevantes a la venta, entretenimiento para la cena del viernes por la noche y recursos para que los asistentes lleven a casa para nombrar solo algunas. Hemos incluido más tiempo para preguntas y respuestas. Debido a que el "equipo Syracuse" se ha encargado de la mayoría de la planeación, yo he tenido más tiempo para dedicarme a algunos proyectos que he querido iniciar. Con la ayuda de algunos miembros de la fundación, especialmente Lisa Jennings y Maureen Anderson, hemos logrado un slogan "conocimiento es esperanza" y hemos ordenado la confección de pulseras azules mostrando el slogan en el exterior con el sitio de la fundación en el interior de la pulsera. Las pulseras se han ido rápidamente y ya hemos tenido que pedir una segunda orden para restituir nuestra reserva de pulseras de niños. Entonces yo me voy a poner mi gorra de mensajera y empezaré a llenar los pedidos. Mientras tanto, Kelvin ya actualizado nuestro sitio en internet para que las pulseras puedan ser ordenadas en línea más fácilmente. Él también ha creado un botón de donación en la página inicial para que la gente pueda hacer contribuciones a la fundación más fácilmente. Hemos finalizado el logotipo de la fundación incorporando el slogan "conocimiento es esperanza" con un diseño que refleja nuestra misión

internacional. Ustedes ya han visto el logotipo en el inicio de este boletín y ustedes pronto podrán ver el logotipo en nuestro sitio y en otros materiales de la fundación. Finalmente, hemos hecho un bosquejo de un folleto internacional que estamos actualmente editando. Esperamos tener el folleto completado y al alcance de todos en la conferencia y quisiéramos verlo en la oficina de cada pediatra del país. Esta será el primero de una serie de folletos que serán distribuidos internacionalmente a doctores, instituciones educativas y especialistas. El primer folleto será una visión básica de VCFS para ser entregada a cualquier persona que no está familiarizada con el síndrome. Los folletos subsiguientes estarán especializados- en temas tales como habla, cardiología, psiquiatría, etc. La fundación Amanda Mcpherson ha donado generosamente el dinero para hacer este proyecto posible. Estamos muy agradecidos por su constante apoyo.

Mientras yo estaba un poco dudosa de aceptar la posición de presidente, estoy feliz de tener la oportunidad de ser capaz de dar algo de regreso a la fundación que ha sido una enorme fuente de información y apoyo para mí y mi familia. Espero verlos a todos en julio.

Nancy Robbins

Esposa de John y mamá de Allison (10) y Steven (12)

Pulseras "conocimiento es esperanza"

Promueve el conocimiento de VCFS comprando las pulseras "conocimiento y esperanza", a la venta en tamaño adulto y niño. Las pulseras están hechas de silicón y se lee: CONOCIMIENTO ES ESPERANZA, en el exterior de la pulsera con el sitio en el interior. Cada pulsera cuesta 1.50 US y el envío es GRATIS. Debido a los costos de envío, sugerimos una orden con un mínimo de 5 para compras internacionales.

Usted puede comprar las pulseras directamente en el sitio de la fundación con pagos en línea.

Para preguntas, comuníquense con Nancy Robbins en su correo electrónico.

Actualización desde Australia

Bueno, los aussies han estado ocupados.

Nosotros en la fundación Queensland hemos estado muy ocupados con nuestros dos grandes proyectos. El primero es el establecimiento de nuestra primera clínica multidisciplinaria VCFS en Australia-en el Hospital para niños Mater en Brisbane. Y el segundo por supuesto es la planeación de nuestra conferencia aquí en Brisbane del 2 al 4 de noviembre de 2006.

Además de esto, continuamos nuestro trabajo usual manteniendo VCFS en el mapa aquí. Estamos ocupados planeando asistir a un gran número de conferencias aquí en Australia, no solo para incrementar el perfil de VCFS en las profesiones médicas y de terapia sino también (sin pena) promover nuestra conferencia del 2006. Estaremos en el congreso mundial de Neurología en Sydney del 5 al 11 de noviembre 2005, la conferencia de la sociedad para el estudio de los fenotipos de conducta en Cairns, del 6 al 8 de octubre de 2005 y la conferencia de la asociación internacional de odontopediatría en Sydney del 31 de octubre al 5 de noviembre de 2005.

Todo este trabajo ha requerido que nuestra fundación tome un importante paso. Hemos contratado un ejecutivo de tiempo completo. Nuestro oficial ejecutivo es la Srita. Joanna Friesen. Los detalles para contactar a Jo se proveen a continuación (lista anexa).

La planeación de nuestro evento para recaudar fondos anual-las caras del baile del brillo de sol- están ya muy adelantadas. La fiesta de este año será el 1º de octubre de 2005 y promete ser una gran noche. Estamos deseando superar nuestro esfuerzo del año pasado y tenemos todas las razones para esperar poder hacerlo.

Esto me recuerda nuestros dos mayores proyectos. En mi última actualización, mencioné que estábamos esperando abrir nuestra clínica multidisciplinaria en la conferencia del 2006, pero deseábamos anunciar la apertura de la clínica este año. Bueno casi lo hemos logrado. De hecho, hemos fijado la fecha del 1º de julio de 2005 para abrir nuestras puertas, ¿dónde? En uno de los mejores hospitales para niños de Australia, el hospital para niños Mater de Brisbane.

El mater está situado en un lugar privilegiado para proveer el servicio global que los niños con VCFS necesitan. Tiene una gran comunidad de profesionales clave como en cardiología, habla y lenguaje y cuidados pediátricos y en salud de niños y salud mental. El profesor Brett McDermott, jefe del servicio de salud mental de niños y adolescentes del Mater ha establecido un servicio clínico eminente para el cuidado de jóvenes con dificultades de conducta y emocionales y padecimientos complejos de salud mental. Brett y su equipo están comprometidos para establecer la clínica VCFS en el Mater como un centro de excelencia con la ayuda de la fundación Queensland y nuestros socios del otro lado del mar.

El centro VCFS estará situado eventualmente en su propio edificio en el Mater. SE ha planeado una institución independiente con una identidad propia. Crearemos un centro doméstico creativo y sólido que facilite la intervención temprana y un abordaje que optimice el potencial de cada niño. El ambiente tradicional de cuidado de la salud no se enfatizará. En marzo de 2005, teníamos un costo estimado de 2.7 millones de moneda australiana, con una solución que incluía que los servicios de salud Mater donaran el terreno apropiado en el lugar del Mater.

Debido a que VCFS no se conoce bien en Australia, nuestra fundación ha reconocido la necesidad de buscar ayuda para establecer y manejar la

clínica por parte de nuestros expertos mundiales en VCFS . Hemos iniciado discusiones para establecer la clínica VCFS de Brisbane como parte de un consorcio internacional de centros de excelencia para VCFS alrededor del mundo y esperamos desarrollar este excitante concepto en los meses venideros. Este ambicioso proyecto subestima el valor de la fundación educacional VCFS, todo nuestro trabajo en Australia ha sido inspirado y apoyado por diversos oficiales de la fundación. Nosotros simplemente no hubiéramos podido llegar a donde estamos y a lo que queremos lograr sin la ayuda de nuestros amigos de todo el mundo, todos ellos asociados a la fundación.

Los mantendré informados de cómo vamos.

Nuestro segundo mayor proyecto, la conferencia VCFS en Brisbane, del 2 al 4 de noviembre de 2006, está bajo control. Nuestro status actual es:

1. Ya tenemos compromisos de un número sustancial de profesores internacionales. Una de nuestras sugerencias para Brisbane 2006 (una excelente yo creo) fue pedir a cada ponente del otro lado del mar que se asocie con un ponente local. Estaremos implementando esta sugerencia.
2. Similarmente, muchos profesores locales ha confirmado sus compromisos.
3. Habrá muchos ponentes locales y asistentes de la clínica Brisbane. Nuestra primera tarde de especialistas para la clínica se llevará a cabo en las próximas dos semanas.
4. Nuestra sede y fechas por supuesto se han confirmado. Hotel Carlton Crest, Ann Street, Brisbane, 2 – 4 noviembre 2006.
5. Estaremos en Syracuse con otro equipo de promoción (encabezado por Jo friesen) con materiales de promoción. Esto definitivamente incluirá paquetes de viaje y alojamiento.

Espero verlos a todos en Syracuse en julio.

Steve Russell
Presidente
Fundación VCFS (queensland)
Director Regional Australia / Asia

Nuevos hallazgos inmunológicos pueden explicar las bases para la baja función tiroidea

Joseph A. Bellanti M. D.
Centro Médico de la Universidad de Georgetown, Washington, D.C.

Los científicos de la universidad de Georgetown que estudiaron a 3 jóvenes preadolescentes del sexo femenino con VCFS e hipotiroidismo, encontraron la presencia de anticuerpos tiroideos anti-inmunes en el suero de cada uno de los niños. Aunque el hipotiroidismo se ha

detectado ocasionalmente en pacientes con VCFS y se ha reportado recientemente en un modelo animal con VCFS, las bases precisas para la baja función tiroidea se desconocen. Una teoría describe la condición a efectos moleculares de la dosis de TBX1 en el desarrollo humano embrionario, resultando en la malformación de la glándula tiroides. En su estudio de niños en Georgetown la Dra. Julia Méndez de Inocencio y el Dr. Joseph A. Bellanti inicialmente sospecharon hipotiroidismo en sus pacientes por una elevación leve de lípidos sanguíneos y leves incrementos en las enzimas hepáticas que se ven en algunas ocasiones en pacientes con baja función tiroidea. Razonando de la observación de que el inicio de la condición había iniciado durante el período antes de la pubertad de cada paciente y no en edades menores que hubiera estado más a favor de un gen relacionado con un defecto del desarrollo, los dos doctores se preguntaron si la causa pudiera estar más bien relacionada con un ataque del sistema inmunológico del paciente, dirigido hacia su propio tejido tiroideo, una condición referida como tiroiditis auto inmune o enfermedad de Hashimoto, que puede ser diagnosticada por el hallazgo de anticuerpos antitiroideos elevados en el suero. La ocurrencia de otras enfermedades autoinmunes como artritis reumatoide juvenil, etc. Ha sido observada con frecuencia global de 9% y se ha reportado en la reunión del año pasado por la Dra. Kathleen Sullivan. La ocurrencia de tiroiditis autoinmune, sin embargo, no se había reportado previamente en la literatura.

Los resultados de este estudio preliminar se reportarán en la conferencia VCFS del 2005 en Syracuse y está en relación con el tema de esta conferencia-INTERVENCIÓN y su atención a tratamientos ilustra como es que los hallazgos de investigación pueden eventualmente resultar en opciones alternas. Ya que los síntomas conductuales pueden no solo ser vistos en VCFS sino también en hipotiroidismo, es crítico que se realice un diagnóstico correcto. Los niños con VCFS que muestran síntomas de hipotiroidismo, v. gr. astenia, trastornos de conducta, aumento de peso inusual, deben ser evaluados primero respecto de una alteración tiroidea antes de llegar a la adolescencia y antes de ser referidos para tratamiento psicológico o asesoría conductual. Esto no es solo esencial para hacer el diagnóstico correcto sino que es crucial para prescribir el tratamiento correcto con la administración tiroidea y evitar el uso innecesario de drogas psicotrópicas y sus efectos adversos asociados.

UNA CLASE DIFERENTE DE HEROE

Steven Robbins, de doce años de edad, mandó este dibujo e historia al programa de reflexiones nacional PTA, un programa de reconocimiento y logros para estudiantes. El tema fue "una clase diferente de héroe" Steven es el hijo de John y Nancy Robbins y hermano de Allison. Su madre, Nancy es la presidenta actual de la fundación educacional VCFS.

La razón de que mi hermana Allison sea una clase diferente de héroe es porque ella tiene una impresionante cantidad de valor y fuerza. Ella nació con un trastorno genético llamado síndrome velo-cardio-facial. Allison ha sido sometida a múltiples procedimientos que yo nunca hubiera podido resistir con el valor que ella ha mostrado. Ella nunca se queja o se siente compadece de sí misma. Ni aún cuando se le coloca una intravenosa cada mes, Allison está asustada o triste. Después de cada procedimiento siempre espera regresar a casa para jugar con sus amigos. A los 9 años de edad, ella ha tenido más operaciones y procedimientos que otras gentes en toda su vida. Allison es la niña más valiente que conozco y me ha enseñado como superar mis temores"

Steven Robbins.