

Enfrentando los retos

Traducción de Raquel García Brewer 24 de agosto, 2010

Introducción

El propósito de este libro es apoyar con información bien fundamentada a quienes se enfrentan al reto de cuidar a personas con el síndrome de Cornelia de Lange (CdLS).

Hasta comienzos de los años noventa era muy escasa la información que tenían disponible familiares, amigos y profesionales que se enfrentaban a la enorme tarea de planear la vida y proveer alimento y atención a una persona con CdLS. “Enfrentando los retos” es un esfuerzo colaborativo de familias, profesionales y personas a cargo del cuidado que quieren compartir sus experiencias.

Durante los últimos 25 años, los miembros de la Fundación han expresado qué ha significado para ellos la diagnosis de CdLS y cómo ésta ha afectado sus vidas. En reuniones de la Fundación, en cartas y en conversaciones telefónicas, personas que cotidianamente viven con alguien con CdLS han venido compartiendo información que antes sólo guardaban en sus corazones y mentes. Este libro intenta combinar, en una guía práctica y de fácil lectura, dichas experiencias y los resultados de las investigaciones clínicas sobre este síndrome.

Los familiares no son los únicos que tienen escasa información. También, muchos profesionales y personas a cargo del cuidado han notado el vacío de información publicada, y por esta razón han compartido con nuestra fundación sus observaciones e investigaciones. Alguna de la información incluida este libro no ha sido publicada antes en tratados académicos profesionales y ahora se puede encontrar en la página de Internet de la Fundación, www.CdLSusa.org, y en otras publicaciones de nuestra organización. Los datos incluidos no son todos pertinentes a cada persona con CdLS. Lo que tratamos de lograr con este libro es diseminar información informal que la Fundación ha recibido durante años.

Animamos a los lectores a que cuestionen lo que lean en este libro. Sugerimos que ensayen los consejos que ofrecemos y que nos digan si les son útiles. Sobre todo, los animamos a que se unan a la Fundación CdLS.

“Tenemos mucho que aprender todavía acerca de CdLS y para beneficio de todos un buen comienzo es compartir lo que sabemos.”

— Sue Anthony, redactora desde el comienzo de la publicación periódica de la Fundación, “Reaching Out”, la cuál se ha publicado sin cesar seis veces por año desde su inicio en 1977.

Observación: Hemos cambiado los nombres de las personas en los casos citados y los hemos omitido en las fotos para proteger su confidencialidad. Los casos citados no están relacionados de ninguna forma con las fotos incluidas. Cuando decimos “personas a cargo del cuidado” nos referimos a todas las personas que están a cargo de cuidar a quienes tienen CdLS, incluso a los padres.

¿Dónde se origina el nombre de este síndrome?



El nombre proviene de la doctora Cornelia de Lange, pediatra holandesa quien en una ponencia en 1933 describió a dos niños con características semejantes. Nacida en Alkmaar, Holanda, en 1871, fue pionera de la medicina y se formó en esta profesión contra las objeciones de su padre. Llegó a ser académica clásica y célebre autoridad en la pediatría durante la primera mitad del siglo XX.

Se recibió de la facultad de medicina en Ámsterdam en 1897 y ejerció la medicina general antes de especializarse en pediatría. Se la recuerda como mujer tranquila y amigable quien reconoció que la pediatría merecía estudiarse como especialidad. Escribió un libro (*The Mental and Physical Education of the Child*) sobre medicina infantil que sirvió de norma para los padres a comienzos del siglo XX. Coronó su éxito como pediatra cuando fue nombrada como primera Profesora de Pediatría de la Universidad de Ámsterdam.

Durante la Segunda Guerra Mundial, la doctora de Lange tuvo que soportar la ocupación alemana y se mantuvo fiel a sus pacientes a pesar de enfermarse. Murió en 1950. Por los logros de su vida el gobierno holandés la honró con el Título de Caballería.

Algunos historiadores y algunas publicaciones médicas llaman a este síndrome “Síndrome Brachmann de Lange”, por el doctor W. Brachmann quien describió a un paciente semejante en 1916. La Fundación usa el nombre de la doctora de Lange porque cuando se estableció legalmente la corporación en 1981 las personas a cargo del cuidado usaban la sigla “CdLS,” y no la sigla “BdLS” para referirse a esta diagnosis.

La diagnosis

Es importante recordar que la persona que recibe la diagnosis está en un primer plano y que la diagnosis está en un plano secundario. Este síndrome presenta una amplia variabilidad y no hay una característica singular que confirme la diagnosis, por lo tanto, para comprender el desarrollo de un niño con este síndrome puede ser tanto útil como inútil caracterizarlo bajo el síndrome de Cornelia de Lange (CdLS). Cada individuo es singular y las decisiones sobre su cuidado deben fundamentarse en lo que más conviene a ese individuo en particular.

La diagnosis del síndrome de Cornelia de Lange puede contribuir alguna información sobre cómo crecerá y se desarrollará la persona diagnosticada. La diagnosis puede ayudar para que quienes cuiden al niño comprendan el por qué de su retraso, su necesidad de terapia, o cuándo consultar a un médico. Una vez confirmada la diagnosis, también se pueden obtener servicios de intervención pronta. La diagnosis correcta y pronta es importante para tomar decisiones bien fundamentadas que ayuden a la persona con CdLS.

Ya sea que ocurra al momento de nacer, o años más tarde, recibir la diagnosis del síndrome de Cornelia de Lange puede ser abrumador. Después de la diagnosis, el niño deja de ser simplemente “María” o “Roberto,” y asume una nueva nomenclatura que es larga, difícil de pronunciar, e inicialmente, ocasiona mucha confusión.

Al recibir esta diagnosis la reacción de cada persona a cargo del cuidado es singular. La diagnosis inicia un cuestionamiento que suele durar toda la vida, creando duda e



incertidumbre sobre nuestros sentimientos, pensamientos, acciones y creencias. Los recién iniciados suelen hallar solaz hablando con los coordinadores de servicios para familias de la Fundación, quienes los pueden remitir a especialistas en el síndrome o a otras personas a cargo del cuidado de personas con CdLS que están dispuestas a servir de apoyo.

El sentimiento de dolor

Es importante recordar que cuando nace un niño con discapacidades los familiares suelen pasar por un proceso de duelo que es normal. Sin embargo, a pesar del enojo, culpabilidad, incredulidad o tristeza que los padres o familiares suelen sentir, estos sentimientos no interfieren necesariamente con su habilidad de amar a la persona que tiene el síndrome. El proceso de duelo correrá su curso, ya sea que pongamos resistencia o no. No suele desaparecer rápidamente y con frecuencia es un proceso doloroso, pero el dolor con tiempo disminuirá. A medida que el niño crece y cambia, también crecerá y cambiará la familia. Aunque los sueños preconcebidos no puedan cumplirse, nuevos sueños los reemplazarán.

Algunos miembros del Consejo Asesor Clínico han descrito en detalle las respuestas emocionales y dolorosas que los padres o los familiares suelen experimentar cuando reciben aviso de la diagnosis.

La primera reacción puede ser de shock. Nadie está preparado para la noticia de que su hijo tiene una discapacidad –no importa la manera en que reciba la noticia. Suele significar la confirmación del peor temor que tiene todo padre: "¿Tendrá algún problema mi bebé?" El shock sirve de protección contra el trauma que la persona suele sufrir al enterarse de la discapacidad de su bebé. El shock también ayuda a aislar el dolor inicial.

Otra emoción que los padres suelen sentir comúnmente es la negación. Al igual que el shock, la negación contrarresta el impacto inicial de la noticia y da tiempo a la persona para reorganizar sus pensamientos. Es común que los padres digan que no creen en la diagnosis, o que se esperancen en que algún médico pueda "lograr que su bebé regrese a ser normal". Algunas familias buscan múltiples opiniones médicas para tratar de desacreditar la discapacidad de su bebé.

También suelen ser comunes los sentimientos de ira, contrariedad, fastidio y desilusión.

Pueden surgir a consecuencia de sentir desamparo, frustración y descontrol. Todos estos sentimientos forman parte normal del proceso de duelo, junto con la culpabilidad que surge porque de alguna manera los familiares se sienten responsables por la discapacidad del bebé.

Para disipar los sentimientos de culpabilidad y de ira es conveniente hablar con otras personas. Los familiares deben recordar que nada que ellos hagan o no hagan ocasiona el síndrome.

También es común que la tristeza se manifieste con episodios de llanto, falta de sueño, cambios en el apetito o desinterés en actividades. Los padres cuyos hijos sufren



discapacidades frecuentemente suelen aislarse emocionalmente el uno del otro, de otros familiares y de sus amigos. Algunas personas se entristecen por el resto de sus vidas debido al nacimiento de un hijo con discapacidades. A esto se le llama “tristeza crónica”.

Los hombres y las mujeres sufren las penas de diferentes maneras. Por esta razón, algunas veces el padre no puede servir de apoyo a la madre o vice versa, lo que suele aumentar su tristeza y aislamiento. Es conveniente que cada uno respete la manera diferente de sufrir la pena del otro. Además de tristeza también hay espacio para alegría y aceptación. Muchas serán las decisiones difíciles que tendrán que tomar, pero no será necesario tomarlas sin ayuda. Frecuentemente, cuando nace un niño con necesidades especiales, los miembros de la familia tienden a formar un círculo de amor y cooperación que surge sólo después del nacimiento del niño. En la Fundación CdLS existen muchas familias y profesionales dispuestos a ofrecer información, apoyo y ánimo a quienes soliciten ayuda.

¿Qué es CdLS?

Antes del nacimiento, a padres y madres les suele preocupar (por lo menos un poco) la apariencia y salud del bebé. Al nacer se examinan a todos los bebés para determinar si están saludables. Se miden, se pesan, se observa tono muscular, reflejos, funcionamiento cardíaco, otros signos vitales y el número de dedos de manos y pies. Algunas veces los médicos se inquietan por la apariencia física de un recién nacido que aunque parezca “normal”, podría indicar algún problema médico subyacente. Para determinar si es prudente efectuar otras evaluaciones, es posible consultar pediatras especializados en genética clínica, neurología, cardiología y/o gastroenterología.

¿Es CdLS una enfermedad, un trastorno o un síndrome?

La mayoría de las personas que hablan de CdLS no saben si considerarlo un síndrome, una enfermedad o un trastorno. La palabra “síndrome” significa “elementos mutuamente atados.” Cuando los profesionales usan la palabra “síndrome” se refieren a dos o más características o problemas médicos que regularmente suelen ocurrir juntos. Suman todas las señales, por ejemplo, pestañas largas, nariz corta y respingada, cabeza pequeña, reflujo gastroesofágico (RGE) al efectuar una diagnosis.

CdLS no es de por sí una enfermedad, pero es un síndrome que puede resultar en “enfermedades” o “trastornos”, que son anomalías específicas de una parte del cuerpo, de algún órgano o de algún sistema orgánico. Por ejemplo, por tener el síndrome, una persona con CdLS podría sufrir neumonía (inflamación de los tejidos pulmonares) que es una enfermedad o trastorno.

En la actualidad, la diagnosis de CdLS se efectúa sólo mediante un estudio clínico. Es decir que aunque por otros métodos se puede identificar el gene mutado que ocasiona CdLS, el método principal para confirmar la diagnosis es mediante una evaluación genética. Las pruebas moleculares que se hacen hoy en día sólo identifican mutaciones en la mitad de los pacientes; es decir que no se descarta la presencia del síndrome CdLS aun si el resultado de la prueba es negativo. En los casos de CdLS hay ciertas características físicas, médicas y de desarrollo que suelen aparecer juntas, **sin embargo, no todas las personas que tienen el síndrome muestran todas esas**



características. La diagnosis depende de que exista una combinación de características (véase la siguiente sección sobre estas características) que aparecen en diversos grados. En algunos casos suelen faltar las características o suelen ser leves al punto de ser irreconocibles excepto por los genetistas u otros profesionales especialmente capacitados para reconocer el síndrome.

Cuando a la vista de familiares y amigos las características son leves y poco obvias, a los padres les suele ser difícil creer que una condición potencialmente tan grave pueda afectar al bebé que parece tan saludable. Para agregar a la confusión, muchas de las características que se encuentran en niños con CdLS también se encuentran en niños que no tienen el síndrome. La presencia del síndrome es revelada por la combinación de características.

CdLS no discrimina contra ninguna población, es decir que los niños con CdLS nacen por todas partes del mundo, sin importar raza, edad de los padres, religión o nivel socioeconómico. El síndrome no tiene un patrón predecible, afecta a niños en diverso orden de nacimiento (primero, último o intermedio) y a niños de ambos sexos por igual.

Incidencia de CdLS

En este momento, se calcula que la incidencia de CdLS es aproximadamente uno por diez mil nacimientos vivos.

La Fundación sirve a más de dos mil quinientas personas con CdLS y considera que hay más de diez mil personas más que viven sin haber recibido la diagnosis y/o no están informados de los servicios que podrían recibir. La misión de nuestra organización es alcanzar al mayor número posible de personas y expandir nuestros programas para satisfacer sus necesidades.

¿Cómo se llega a la diagnosis?

CdLS es un síndrome congénito, es decir que está presente al momento de nacer y que la mayoría de señales y síntomas se pueden reconocer en ese momento o poco tiempo después. Sin embargo, es posible que no se efectúe la diagnosis en el momento de nacer si a la vista de familiares, amigos o profesionales médicos las características son leves o poco aparentes. Hay tanta variación en las características que la diagnosis es un reto, excepto

para los genetistas familiarizados con este síndrome. Aunque la mayoría de las veces la diagnosis suele efectuarse durante los primeros días o meses de vida, algunas veces no se confirma sino cuando el niño tiene tres años o más.

Algunos niños tienden a “semejar las características a medida que van creciendo”, lo cual dificulta la diagnosis. **La mayoría de los niños con CdLS se parecen entre sí, pero es importante tener en cuenta que aunque se parezcan entre sí, también puede parecerse a otros miembros de su familia.** Además, los médicos deben prestar atenta consideración para no diagnosticar erróneamente porque hay otros síndromes que tienen características semejantes a CdLS. Hay que recordar que no es necesario que un niño tenga todas las señales y síntomas para que se le diagnostique CdLS.



En las dos últimas décadas, los profesionales del Consejo Asesor Clínico de la Fundación han reunido historiales médicos e información de cientos de personas que tienen CdLS, desde recién nacidos hasta personas de 70 años de edad. Los miembros del Consejo Asesor Clínico continúan investigando las causas y las manifestaciones del síndrome. La información científica que publicamos en este libro ha resultado principalmente de los esfuerzos del Consejo Asesor Clínico y de otros profesionales que trabajan con personas con CdLS.

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS DE CdLS:

Una persona con CdLS puede tener muchas de las siguientes características o solamente algunas. Los genetistas establecen la diagnosis después de evaluar todos los criterios.

1) Peso al nacer, crecimiento y tamaño de la cabeza. El peso promedio de los bebés con CdLS es de cinco libras y una onza. Se han reportado pesos de nacimiento desde una libra y dos onzas hasta diez libras. La longitud promedio de nacimiento es aproximadamente 18 pulgadas.

Las personas con CdLS suelen ser de baja estatura y bajo peso en comparación con otras de su misma edad. Tener cabeza pequeña (microcefalia) es una característica común asociada con este síndrome.

Aunque parece que los bebés que nacen con menos de cinco libras tienen “mayor incidencia de malformaciones” y comienzan a caminar más tarde, no existe en la actualidad **ningún dato científico que indique que todos los bebés de bajo peso al nacer estén mayormente afectados**. Así mismo, los bebés que pesan más de cinco libras al nacer no están menormente afectados que los que pesan menos de cinco libras. En otras palabras, no se ha comprobado que el peso al momento de nacer sea la única indicación de la prognosis del bebé.

2) Retardo de desarrollo (Retardo mental). La gran mayoría de niños diagnosticados con CdLS sufren retardo mental, desde moderado hasta severo, con cocientes de inteligencia entre 30 y 85. El cociente de inteligencia promedio es 53. *Estas deficiencias cognitivas resultan en discapacidades de aprendizaje y frecuentemente, en retardos severos de lenguaje. Aunque el retardo mental se considera por lo general esencial para la diagnosis

de CdLS, en algunos casos raros, hay personas con CdLS con inteligencia marginal o normal.

*Muchos niños nacidos después de 1980 han sido reportados con coeficientes de inteligencia más altos; las razones para este aumento todavía están estudiándose. Es muy probable que los servicios de pronta intervención y el mayor número de diagnosis correctas de niños levemente afectados, pudieran explicar este resultado.

3) Enfermedad de reflujo gastroesofágico (ERGE, reflujo) Se calcula que el 85% de personas con CdLS sufren algún tipo de reflujo. El dolor que produce el reflujo es incómodo y puede ocasionar múltiples comportamientos problemáticos.



4) Problemas de comportamiento. Las personas con CdLS suelen mostrar varios comportamientos problemáticos, por ejemplo, lesiones autoinfligidas (golpearse la cabeza, morderse las manos, etc.) repetición compulsiva, y otros comportamientos semejantes a los autísticos. También se ha notado déficit de atención e hiperactividad. Los niños limitados al expresarse oralmente utilizan su comportamiento para comunicarse. Las lesiones autoinfligidas suelen estar relacionadas con alguna condición física dolorosa. Cuando la condición dolorosa se resuelve, el comportamiento autoinfligido suele desaparecer.

CARACTERÍSTICAS SECUNDARIAS:

1) Características faciales. Cejas delgadas que suelen estar unidas en el centro (sinofrisia), pestañas largas, nariz corta y respingada, labios delgados apuntando hacia abajo, orejas bajas y paladar de arco alto o paladar hendido.

2) Hirsutismo. Excesivo vello corporal.

3) Diferencias en las extremidades. Manos y pies pequeños, quintos dedos curvados hacia adentro (clinodactilia), conexión parcial de segundo y tercer dedo de los pies, pulgares con ubicación proximal, anomalías de extremidades, incluso carencias de extremidades o partes, por lo general dedos, manos o antebrazos.

4) Anormalidades del sistema neurosensorial. Pérdida auditiva y afecciones en los ojos como blefaritis (inflamación del párpado), ductos lagrimales deficientes o carentes, ptosis (párpados caídos) y miopía.

Otros problemas médicos suelen ser: retardo de destrezas de comunicación, problemas de alimentación, convulsiones, defectos de corazón y de oídos y problemas en la garganta, anomalías intestinales, testículos sin descender, y color purpúreo de la piel (cutis marmorata).

¿Qué ocasiona CdLS?

Después de que nace un niño con CdLS, los padres (y otras personas) naturalmente piensan en el embarazo y tratan de buscar causas del síndrome. En la actualidad todavía se están investigando las causas de CdLS. Muchos padres voluntariamente han donando su sangre y la de sus hijos para que se utilicen para análisis, almacenamiento e investigación. Es muy poco factible que el síndrome de un niño resulte de algo que se haya o no se haya hecho durante el embarazo. Según las investigaciones, no hay relación entre el síndrome CdLS y la exposición a sustancias como alcohol, cigarrillos, aspirina, cafeína, radiografías o pesticidas.

En 2004, los investigadores del Hospital Infantil de Filadelfia reportaron que habían identificado un gene (llamado NIPBL) sobre el cromosoma 5 que ocasiona CdLS cuando está mutado. Es muy importante que se haya encontrado este gene NIPBL porque esto permite que las familias confirmen la diagnosis, ayuda a mejorar la terapia para las personas con CdLS y mejoran los servicios de orientación para futuros embarazos. Los investigadores esperan comprender mejor por qué hay tantas variaciones en este síndrome entre un individuo y otro y cómo mejorar la calidad de vida de las personas que lo tienen. A medida que continúe la investigación y tengamos



información adicional sobre este gene, la Fundación CdLS actualizará las publicaciones y la página de Internet en www.CdLSusa.org.

Recurrencia y pruebas prenatales

Puesto que las personas con CdLS raramente tienen hijos, este gene casi nunca se pasa de una generación a otra. Sin embargo, algunas personas afectadas levemente por el síndrome han tenido hijos también afectados por el síndrome. También se han dado casos de padres aparentemente no afectados por el síndrome que han tenido más de un hijo afectado por CdLS.

A pesar de estos ejemplos, es muy raro que en una familia recurra CdLS. La investigación indica que la máxima tasa de recurrencia de CdLS en una familia es menos del uno por ciento (seis décimas del uno por ciento).

Recomendamos que los padres de un niño con CdLS que estén considerando tener otro hijo, pero tengan incertidumbre, busquen orientación y asesoría genética. Existen herramientas que pueden ayudar a resolver parte de la incertidumbre que los padres suelen sentir durante el embarazo. Una de estas herramientas es la prueba de proteína de plasma asociada (prueba PAPP-A), que es una prueba de sangre durante el embarazo que puede indicar cuando hay mayor o menor riesgo de que el feto tenga CdLS. La prueba PAPP-A se puede efectuar sobre el suero sanguíneo de la madre en varias etapas del embarazo. Esta no es una prueba prenatal que suela efectuarse, hay que solicitarla específicamente.

Es importante comprender que la prueba PAPP-A calcula si hay **mayor o menor riesgo y no es una prueba para diagnosticar el síndrome**. Si la prueba sugiere un aumento del riesgo, suele efectuarse una prueba más definitiva, por ejemplo, un análisis preciso y enfocado con ultrasonido de las características del feto que pueda confirmar o descartar la

diagnóstico. Para las familias que experimenten ansiedad durante embarazos sucesivos después de tener un hijo con CdLS, esta prueba podría aliviar su incertidumbre. Si los padres consideran pruebas prenatales, es importante que hablen de los beneficios y los riesgos de todos los procedimientos con un asesor sobre genética que tenga la información más reciente respecto a todas las pruebas.

Para cuando los lectores estén leyendo esta publicación, es posible que ya exista una prueba de CdLS para antes y después del nacimiento. Si llega a estar disponible dicha prueba, se cree que no todas las personas que ya han sido diagnosticadas con CdLS van a tener la marca genética. Sin embargo, la Fundación ha ampliado su misión para incluir a personas con "características semejantes" para que ninguna persona quede excluida si su diagnóstico no es confirmada por la prueba genética.

Cooperación de las personas a cargo del cuidado

Las personas que están a cargo del cuidado de una persona con CdLS o con otras características semejantes se enfrentan a un difícil reto que es cómo proporcionarles el mejor cuidado posible. El reto implica esfuerzo y dedicación para aprender información útil. La información que una persona recibe sobre CdLS suele variar dependiendo de



donde nazca el niño, ya sea en un hospital grande, en un hospital comunitario pequeño, en el hogar, o en otros sitios. La publicación bimensual de la Fundación, *Reaching Out*, y la página de Internet (www.CdLSusa.org) reportan los resultados siempre actualizados de investigaciones y mejores prácticas para tratamientos.

En junio de 1987, la Fundación CdLS convocó el primer “Día Clínico” en coordinación con la institución Jefferson Medical College de Filadelfia, donde muchos médicos de renombre examinan a cada uno de los 85 participantes que tienen CdLS. El Día Clínico fue una oportunidad singular que sirvió para intercambiar información entre quienes están a cargo del cuidado y quieren dar el mejor cuidado posible a sus seres queridos y los médicos que quieren aprender más sobre CdLS.

La información que se recopiló ese día ha dado lugar a varios artículos en revistas médicas y ha servido de fundamento a mucha investigación y datos nuevos sobre el síndrome. Después de ese evento, en todas las reuniones de la Fundación, los profesionales han ofrecido consultas gratis a personas con CdLS y a quienes están a cargo de su cuidado. Los miembros del Consejo Asesor Clínico de la Fundación proporcionan ahora un flujo constante de información a las personas a cargo del cuidado, de acuerdo a lo que han observado en las personas con el síndrome.

La información que publicamos aquí reúne datos obtenidos durante Días Clínicos, reuniones, consultas con la Fundación y reuniones dedicadas a investigación. También refleja el esfuerzo continuo de los dedicados miembros del Consejo Asesor Clínico quienes cotidianamente trabajan, informan y apoyan a personas a cargo del cuidado.

Antes o después de recibir la diagnosis de CdLS, es muy probable que se remita al niño a varias evaluaciones profesionales. Algunas de estas evaluaciones, por ejemplo la de cardiología, quizás sólo sea necesario efectuarlas una vez. Otras, por ejemplo la de

gastroenterología, quizás deban repetirse varias veces a medida que la persona crece. El primer paso necesario es encontrar a un médico principal, ya sea pediatra o internista, que coordine las evaluaciones. Lo ideal es formar equipo con un médico principal dispuesto a escuchar y que esté interesado en organizar los servicios necesarios.

Los médicos son fuentes valiosas de apoyo e información. También es muy beneficioso a largo plazo que las personas a cargo del cuidado intercambien entre sí información, en particular considerando la poca que se ha publicado en revistas médicas sobre CdLS. Quienes están a cargo del cuidado pasan gran parte de sus vidas observando y viviendo con quienes tienen el síndrome, por lo tanto, pueden dar información a los profesionales que están batallando para encontrar respuestas. Dentro de lo posible, es conveniente que tanto el padre como la madre asistan a las consultas médicas porque por lo general cada uno tiende a ver al niño con diferente perspectiva. Es importante encontrar a un médico dispuesto a escuchar, respetar y trabajar con las personas que están a cargo del cuidado y con los familiares.

Expectativa de vida

Es difícil predecir la expectativa de vida de las personas con CdLS porque cada individuo es único. Muchos padres reciben predicciones pesimistas cuando el niño nace



debido al bajo peso de nacimiento y los otros problemas físicos. Suelen oír que es posible que el bebé nunca salga del hospital o de que viva poco tiempo después de salir.

Hoy en día, es posible que la mayoría de personas con CdLS vivan más años que sus padres. Es importante hacer planes para el presente y para el futuro teniendo en cuenta este dato. Las personas con CdLS continúan aprendiendo durante toda la vida. Los programas ofrecidos por el sistema educativo tienen mayor impacto durante los primeros años de aprendizaje de un individuo, sin embargo, muchos adultos desarrollan nuevas habilidades participando en programas para adultos que apoyan su necesidad de aprender durante toda la vida.

Causas de muerte

CdLS es un síndrome que implica efectos graves para el desarrollo de una persona, pero la mayoría de estos efectos no acortan su expectativa de vida. Se ha podido comprobar clínicamente que la expectativa de vida de una persona con CdLS está directamente correlacionada a la severidad de su síndrome, a los medicamentos que consume, a su número de cirugías y a los problemas médicos que tenga al nacer. Cada persona con CdLS debe ser valuada de manera singular. No hay correlación entre edad y causa de muerte. Los adultos con CdLS pueden vivir hasta los 70 años y aún más.

Teniendo en cuenta estos factores, las siguientes condiciones médicas suelen causar la muerte a las personas afectadas con el síndrome Cornelia de Lange.

Torcimiento intestinal / Obstrucción intestinal / Mal rotación: Este problema, frecuentemente denominado “vólvulo”, parece ocurrir con mayor frecuencia en personas con CdLS. Los síntomas suelen ser vagos y episódicos, a la persona le queda difícil comunicarlos y al

médico le queda difícil interpretarlos. Es importante que el médico conozca la alta posibilidad de que una persona con CdLS tenga esta condición porque detectar los síntomas temprano puede evitar consecuencias fatales.

Neumonía: No es inusual que la neumonía, acompañada de otras enfermedades o fallas orgánicas, cause la muerte. La neumonía puede ser ocasionada por el reflujo, si el contenido del estómago es aspirado por los pulmones. El reflujo es un problema muy común y suele ser difícil diagnosticarlo si no se sospecha y se hacen las pruebas apropiadas. Mediante pruebas se puede controlar razonablemente bien y evitar complicaciones, como por ejemplo la neumonía química ocasionada por aspiración.

Defectos del corazón: Después del nacimiento (cuando el niño es recién nacido), los defectos congénitos de corazón podrían ser causa de muerte. Los defectos congénitos de corazón suelen detectarse inmediatamente al nacer o durante la niñez temprana. Si se manejan correctamente, no suelen surgir más tarde. La mayoría son corregibles, aunque algunos son complejos e inoperables ya sea debido a la malformación misma, al bajo peso de nacimiento o a insuficiente crecimiento.

Otras causas de muerte suelen ser: desarrollo insuficiente de los pulmones por retardo de crecimiento intrauterino y falta de madurez, hernia diafragmática congénita (difícil de



corregir mediante cirugía y que ocurre con mayor frecuencia en recién nacidos con CdLS que en la población general de recién nacidos) y los accidentes en el hogar.

Observación: El tema de las causas de muerte es obviamente sensible y a este tema se le dio mucha consideración antes de incluirlo en esta publicación. Sin embargo, muchos de quienes están a cargo del cuidado han recomendado que se traten temas difíciles como este en las publicaciones de la Fundación para que las familias puedan considerar todas las facetas del síndrome cuando tomen decisiones.

Para algunas personas con CdLS que son médicamente frágiles, la promesa de una vida larga no es clara. Sin embargo, la experiencia general indica que si su ambiente es seguro y su salud general es buena, muchas personas con CdLS viven hasta edad adulta avanzada.

Retardo de desarrollo / Retardo mental

Una pregunta que los padres suelen hacer sobre sus hijos con CdLS es: "¿Qué podrá hacer mi hijo?" En 1992, durante la Conferencia Internacional de la Fundación CdLS efectuada en Boston, la doctora Antonie Kline, miembro del Consejo Asesor Clínico, respondió esta y otras preguntas de acuerdo a su investigación. Contradiendo publicaciones previas que revelaban situaciones particularmente deprimentes, la investigación de la doctora reveló resultados más optimistas para los recién nacidos diagnosticados con CdLS. Por ejemplo, el cociente intelectual promedio de las personas con CdLS es 53. Este promedio indica un retardo leve a moderado, en vez del moderado a grave reportado previamente para muchas personas con CdLS.

La gran mayoría de los niños con CdLS **también** tienen retardo de desarrollo. Según la investigación, el 25 por ciento de niños con CdLS participantes caminaron a los 18 meses de edad, el 50 por ciento, a los dos años, el 75 por ciento, a los tres años y medio, y el 95 por ciento caminaron a los 10 años de edad. Los retardos principales aparecen en la comprensión y expresión de lenguaje, mientras que las áreas fuertes aparecen en la memoria visual y espacial y en la organización por percepción. Por lo tanto, es recomendable hacer énfasis en el uso de computadores e imágenes, en lugar de utilizar instrucciones orales.

Es importante saber que **todas** las personas con CdLS aprenden a comunicarse y continúan progresando durante toda su vida. Algunas personas con CdLS se comunican con palabras; otros usan idioma de señas, dibujos, objetos y gestos para comunicarse con otras personas. A medida que se hacen los diagnósticos, los investigadores podrán encontrar con mayor precisión los factores correctos para predecir lo que estas personas podrán hacer en el futuro.

Crecimiento, alimentación y nutrición

Muchos niños con CdLS son incorrectamente diagnosticados como "individuos con discapacidad para desarrollarse," condición que principalmente trata el bajo peso del niño. Aunque los niños con CdLS ganan peso lentamente, su crecimiento por lo general es proporcionado a su estatura durante toda su vida.



Los niños con CdLS frecuentemente sufren problemas de alimentación, dificultad para tragar, dificultad para digerir alimentos y para ganar peso. Quienes están a cargo de su cuidado suelen inquietarse por su manera lenta de ganar peso y quieren poner al niño en una dieta de altas calorías, suplementos alimenticios y/o aumentar el número de comidas diarias para estimular su crecimiento. En la actualidad, no hay prueba clara que indique que suplementar la alimentación diaria del niño sea benéfico a largo plazo. Según parece, las personas con CdLS ganan peso a su propio ritmo. Crecen paulatinamente en estatura y peso, pero la mayoría son pequeños toda su vida. Aun antes de su nacimiento, su crecimiento es lento, pero sorprendentemente, durante la pubertad suele notárseles una racha acelerada de crecimiento. Por lo general, los varones tienden a ser más altos y pesar más que las hembras.

Los padres se preocupan por la cantidad y calidad de comida que comen sus hijos, pero también deben tener en cuenta la coordinación entre mover labios y mejillas, tragar y respirar, que requiere el proceso de comer. Si los padres se sienten culpables porque el niño no come todo lo que se le ofrece, la comida y el tiempo de familia pueden convertirse en una experiencia desagradable y negativa. También hay que tener en cuenta que algunos niños al acercarse a la adolescencia suelen aumentar de peso repentinamente. En esa época, si no se le ofrecen alternativas de alimentos saludables y de bajas calorías, el antes diminuto, puede convertirse en un niño con exceso de peso.

Se deben hacer evaluaciones y pruebas adicionales si el crecimiento, el peso o el tamaño de la cabeza del niño son desproporcionados. Los médicos deben tener a su disposición tablas de crecimiento correspondientes a personas con este síndrome (disponibles en nuestra página de Internet: www.CdLSusa.org) para estar atentos en caso de que el niño tenga problemas de crecimiento.

Terapia con hormonas de crecimiento

Para las personas con insuficiencia documentada y establecida mediante pruebas apropiadas, suele recomendarse terapia de reemplazo de hormonas de crecimiento. Las hormonas de crecimiento son muy importantes para el organismo, no sólo para el crecimiento, sino también para su funcionamiento normal total. Existen varios informes publicados sobre personas con CdLS cuyo crecimiento es deficiente por carencia hormonal que han tenido éxito con tratamiento.

La terapia con hormonas de crecimiento es larga, costosa e incluye efectos secundarios riesgosos. Además, algunas investigaciones limitadas indican que este tratamiento es ineficiente para personas con niveles normales de hormonas de crecimiento. Por lo tanto, no suele recomendarse para estos casos. En los casos de problemas de comportamiento no es aconsejable la terapia con hormonas de crecimiento puesto que es mucho más difícil cuidar a una persona con CdLS de mayor tamaño.

Problemas alimenticios

Además del alimento recibido, el momento de comer es muy importante para el desarrollo social y del lenguaje. Varios miembros del Consejo Asesor Clínico han sugerido soluciones para problemas al momento de comer.



Lo primero que hay que hacer es organizar un equipo de profesionales (médico general, especialistas médicos si es necesario, patólogos de lenguaje, terapeutas, nutricionistas, dentistas, maestros, etc.) para elaborar un plan que responda a los diversos problemas de alimentación de la persona. Luego, el equipo debe determinar cuáles son estos problemas y desarrollar estrategias para resolverlos.

Algunos problemas suelen surgir por sensibilidad a temperatura, textura o sabor de la comida. Otros suelen surgir por sensibilidad al ambiente, iluminación, ruidos, temperatura ambiental, o por aspectos sociales, por ejemplo, quiénes estén presentes en el momento de comer, o quién dé de comer al niño. Otro factor que suele causar problemas al comer o al alimentar por sonda es el reflujo gastroesofágico (véase la siguiente sección).

Se debe evaluar la manera de comer y tragar de toda persona con CdLS, de cualquier edad, que tenga dificultades para comer. Una vez hecha la evaluación, los patólogos de lenguaje entrenados específicamente en este campo podrán recomendar estrategias para la alimentación. También un nutricionista capacitado podría ayudar a encontrar una dieta equilibrada y nutritiva que supla sus necesidades de crecimiento y desarrollo. Además, para

resolver problemas comunes de estreñimiento, diarrea o malestar estomacal, es recomendable obtener información sobre sustitución de alimentos, ejercicio y vitaminas.

Alergias alimenticias

Existen algunos estudios sobre alergias alimenticias en personas con CdLS y los efectos en su crecimiento y comportamiento. Como resultado de esos estudios, se sabe que las personas con CdLS suelen ser alérgicas a la leche y beneficiarse de una dieta libre de productos lácteos. De manera semejante, algunas personas parecen tener fuertes reacciones a los productos que contienen cafeína, como las colas o el chocolate, y si se eliminan estos productos de la dieta, los resultados suelen ser muy benéficos en su vida cotidiana.

Es posible que las personas con CdLS tengan intolerancia a la lactosa (incapacidad para digerir el azúcar de la leche de vaca) y que algunas personas no toleren la proteína de la leche (caseína). La leche y los productos lácteos suelen ocasionarles gas excesivo, dilatación del estómago y calambres. La solución obvia es alterar la dieta para excluir productos con lactosa o proteína de leche de vaca. Esta tarea suele ser difícil debido a los numerosos productos en las estanterías de los mercados que contienen leche o algún derivado en sus ingredientes. A toda costa se deben evitar las diversas formas de la leche; incluso el queso, el yogurt, el helado, la mantequilla y los productos horneados que utilicen leche en su preparación. Además, suele ser difícil asegurar que una dieta libre de productos lácteos tenga suficiente proteína, calorías y calcio para un buen crecimiento. Un nutricionista podría ayudar a elaborar una dieta libre de productos lácteos aunque con los suficientes nutrientes requeridos.

También es algo común que los niños con CdLS sean alérgicos al gluten, la proteína que se encuentra en granos de trigo, centeno, cebada y avena. Las personas que padecen de enfermedad celíaca se benefician de consumir una dieta libre de gluten. En



esta dieta se pueden consumir almidones provenientes de maíz, arroz, soya, harina de papa, sorgo o linaza. Deben evitarse otras fuentes de gluten en aditivos, estabilizadores, preservativos para alimentos, medicamentos, dentífricos y enjuagues bucales. Para obtener mayor información sobre algún producto es conveniente llamar al fabricante del producto específico. La Fundación también puede proporcionar recursos adicionales sobre este tema para quienes los soliciten.

Problemas gastrointestinales

Muchas personas con CdLS padecen problemas del sistema gastrointestinal. En ellos son comunes las dificultades de la parte superior del ducto gastrointestinal, incluyendo el esófago, el estómago y la parte superior del intestino delgado. Las señales leves a moderadas de estos problemas suelen incluir vómito ocasional, eructos, acidez estomacal, mal apetito intermitente o cambios de comportamiento. Desafortunadamente, muchas personas con este síndrome no pueden comunicar su malestar e incomodidad, a menos que "se comporten mal" o, en algunos casos, que comiencen a autolesionarse. Quienes están a cargo de su cuidado deben estar atentos a los cambios de comportamiento y a las señales tradicionales del reflujo.

Las dolencias pueden ocurrir también en la parte inferior del ducto gastrointestinal; específicamente en el intestino grueso, el recto y el ano. Son comunes los problemas de estreñimiento, diarrea y distensión por gases con calambres, pero suelen ser leves y manejables. Los síntomas de estas condiciones suelen controlarse con medicamentos y cambios de dieta. Pero, si los síntomas son más severos, persistentes o debilitantes, tal vez requieran la evaluación de un médico con especialización en el sistema gastrointestinal. Los estudios que se hacen comúnmente para problemas gastrointestinales en la parte superior y en la parte inferior suelen ser: análisis de sangre, pruebas coprológicas, radiografías y estudios endoscópicos.

Enfermedad de reflujo gastroesofágico (ERGE)

El reflujo gastroesofágico (ERGE) es una de las condiciones médicas más comunes asociada con CdLS. En efecto se calcula que el 85% de las personas con CdLS padecen de algún tipo de reflujo. La Fundación recomienda que se hagan pruebas a todas las personas por lo menos una vez, aunque carezcan de síntomas, para descartar el reflujo. A pesar de ser tan común, manejar con éxito esta condición continúa siendo un reto para los médicos y para quienes están a cargo del cuidado.

El reflujo es el retorno o curso inverso del contenido del estómago hacia el esófago, de manera semejante a lo que comúnmente se llama "acidez estomacal". El Consejo Asesor Clínico recomienda que se hagan pruebas a las personas cuando exista sospecha de reflujo. Es muy importante el reconocimiento y tratamiento temprano para ayudar a la persona con CdLS a lograr su potencial. Recalcamos que recomendar una evaluación de reflujo suele ser el mejor consejo cuando se buscan respuestas en los casos de cambios de comportamiento.

Condiciones relacionadas con el reflujo

En la actualidad se considera que muchas dificultades de alimentación y enfermedades de pulmón, oído, nariz y garganta son atribuibles al reflujo. Enfermedad de reflujo



gastroesofágico (ERGE) es el término que se usa para describir la condición en la que de manera crónica el reflujo causa esta enfermedad. Las personas con CdLS que pueden comunicar sus síntomas gastrointestinales, reportan severa acidez estomacal, vómito y dolor de estómago. El dolor suele impedir el apetito, la participación en actividades deseadas y el sueño tranquilo. Suele ser especialmente doloroso acostarse después de una comida debido a la acidez del reflujo. Como hemos mencionado anteriormente, las personas con CdLS que no pueden comunicarse directamente, suelen hacerlo indirectamente con cambios de comportamiento, irritabilidad, hiperactividad o autolesiones.

El reflujo no solo es irritante debido al retorno ácido e incomodidad, sino que también representa un peligro real. La materia del estómago retornada puede ser aspirada por el sistema respiratorio y causar neumonía que potencialmente puede ser letal. El reflujo algunas veces se “esconde”, es decir que la persona no vomita o eructa. El **reflujo silencioso**” o escondido suele ocurrir si los ácidos estomacales sólo suben hasta la parte

baja del esófago y regresan al estómago. Con frecuencia, las personas que padecen de “reflujo silencioso” no sienten el mismo dolor e incomodidad que los que padecen ERGE. Esta condición es peligrosa puesto que esta materia contiene jugos gástricos que son ácidos y pueden dañar las paredes del esófago.

Si no se trata, el reflujo conduce a complicaciones tales como hernia del hiato (cuando parte de la unión entre esófago y estómago se desplaza hacia el pecho), esofagitis (inflamación dolorosa del esófago), angostura de esófago (producida por cicatrices), esófago de Barrett's (reflujo avanzado con cambios en las paredes del esófago) o síndrome de Sandifer (véase sección insertada).

Tratamiento del sistema gastrointestinal

Para tratar el reflujo gastroesofágico podría administrársele al niño comida más gruesa, mantenerlo elevado después de comer para permitir que la gravedad desempeñe su labor, y usar dietas especiales y medicamentos. Los medicamentos que se usan son para ayudar a evacuar el estómago con mayor rapidez, hacer más fácil tragar los alimentos e inhibir las secreciones ácidas. Si estos tratamientos son insuficientes, tal vez sea necesaria la cirugía.

Cirugía gastrointestinal - Funduplicación/Gastrostomía

Muchas personas requieren y responden bien a las intervenciones quirúrgicas del sistema gastrointestinal. Si se presenta un problema gastrointestinal complejo, la decisión sobre el mejor tratamiento podrá tomarse con la ayuda de un pediatra, un gastroenterólogo pediatra o un cirujano que preste su apoyo. Si después de atenta consideración, los padres llegan a la decisión de que la cirugía es la mejor opción, también podrán consultar con especialistas en gastroenterología miembros del Consejo Asesor Clínico y hablar con otros padres cuyos hijos hayan sido intervenidos quirúrgicamente. La Fundación con gusto conectará a los padres con otros que estén dispuestos a compartir sus experiencias.



Las intervenciones quirúrgicas gastrointestinales más comunes son la funduplicación y la gastrostomía. La funduplicación tiene por objeto proteger la parte baja del esófago envolviendo el fondo del estómago alrededor del esófago. De esta manera se angosta la parte baja del esófago y se reduce el reflujo. Como resultado, es posible que los niños no vomiten o eructen bien después de esta operación. También podrían sufrir incomodidad abdominal.

La gastrostomía es una cirugía en la que se hace un agujero en el estómago, y frecuentemente se efectúa junto con la funduplicación. El agujero permite la alimentación mediante una sonda de gastrostomía, también conocida como sonda de alimentación. Aunque suene poco placentero, la mayoría de quienes están a cargo del cuidado consideran que esta sonda es un alivio porque permite alimentar al ser querido con mayor facilidad y disminuye dolorosos gases estomacales. Si el esófago se recupera suficientemente y la

enfermedad de reflujo responde al tratamiento, la persona puede llegar a ingerir alimentos por vía bucal nuevamente.

Cada situación es diferente y debe evaluarse de manera singular. La mayoría de personas a quienes se les hace funduplicación para curar reflujo pierden la posibilidad de vomitar. Esta información debe pasarse a los médicos que atiendan a la persona porque el vómito suele ser un indicador importante de muchas condiciones o enfermedades.

Aun si la cirugía tiene éxito, se pueden presentar complicaciones como adhesiones y obstrucciones. Las personas que están a cargo del cuidado deben estar alertas a medida que su ser querido crece porque existe la posibilidad de que la cirugía tenga que repetirse. Para las personas que tienen problemas gastrointestinales se recomiendan las evaluaciones anuales.

Las opciones de sondas o botones de gastrostomía

Para las personas que necesiten sonda de alimentación durante largo tiempo los cirujanos suelen usar botones de gastrostomía. Un botón permite que el agujero del estómago permanezca abierto y elimina la necesidad de tener una sonda larga insertada todo el tiempo. Los botones nuevos (por lo general, moldeables, hechos de silicona) no resaltan sobre la superficie de la piel, por lo tanto los niños no los halan o desinstalan con facilidad. El botón se puede utilizar para insertar la sonda de alimentación y para cerrar la apertura nuevamente una vez que haya concluido la alimentación. Los botones tienen válvulas contra el reflujo que evitan escapes hacia la sonda. Debe limpiarse todos los días y puede hacerse a la hora de tomar un baño o una ducha. La mayor diferencia entre un modelo de botón y otro es con qué facilidad se puede cambiar. Algunos modelos requieren ir donde un médico para cambiarlos o reemplazarlos, otras marcas se pueden reemplazar en casa. Puesto que algunas marcas de botones se prestan más para cambiarse con frecuencia, antes de escoger la marca, la familia debe considerar durante cuánto tiempo el niño necesitará el botón. Para tomar este tipo de decisiones, recomendamos que las personas a cargo del cuidado conversen con el especialista que ve al niño por asuntos gastrointestinales para estar informados sobre los últimos avances médicos en este tema.

Labio y paladar hendido

Las personas con CdLS frecuentemente tienen el labio y paladar hendido o el paladar alto y arqueado. La separación interna del labio por lo general también separa externamente la piel. Puede comprometer sólo el labio superior, o puede llegar también hasta el orificio nasal. Estas condiciones deben repararse tan pronto como sea posible puesto que pueden afectar la habilidad de comer de la persona, causar infecciones de oído y hasta dañar la audición.

El paladar hendido puede comprometer solamente la parte blanda del paladar hacia la garganta, o puede comprometer también el paladar duro. La separación en el paladar hace que al bebé le quede difícil succionar, la comida suele salir por la nariz y producir ahogo. No

es inusual encontrar paladar alto y arqueado entre las personas que no tienen paladar hendido

El tratamiento por lo general implica cirugía, terapia de lenguaje y corrección de los dientes y puede empezarse desde los tres meses de edad, dependiendo de la condición médica del niño. Antes de corregirse este problema, al niño le quedará muy difícil alimentarse y es recomendable consultar a un especialista de alimentación.

Oído, nariz y garganta

Durante muchas de las clínicas convocadas desde 1987, otolaringólogos han examinado a docenas de personas con CdLS, desde recién nacidos hasta adultos. Casi todas han mostrado pérdida de audición y por consiguiente, impedimentos de desarrollo de lenguaje. El retardo de desarrollo de lenguaje también suele relacionarse con el paladar hendido y con otras anomalías de desarrollo mediofacial. Puesto que las personas con mejor audición desarrollan mejor lenguaje, es recomendable hacer pruebas tempranas y comprensivas para empezar el uso de dispositivos de audición antes de los tres años, que es una época crítica para el desarrollo del lenguaje de todos los niños.

Audición

Muchos niños con CdLS parecen tener pérdida de audición entre leve y moderada. Algunos padres informan que las pruebas del otolaringólogo son particularmente difíciles debido a los angostos canales del oído de los niños y a su dificultoso comportamiento durante el examen. Considerando el alto riesgo de pérdida de audición de los niños con CdLS, recomendamos enfáticamente que se les evalúe aún a los dos meses de edad.

Para los recién nacidos y otros niños que no pueden cooperar durante la prueba, se puede utilizar la prueba auditiva evocada potencial del tronco del encéfalo (pruebas BAER, VER, ABR o BSER, por las siglas de sus nombres en inglés). Este procedimiento relativamente indoloro consiste en colocar electrodos en la cabeza del niño que envían sonidos por medio de audífonos para poder hacer un seguimiento desde el nervio auditivo hasta el encéfalo.



Si se detecta pérdida de audición, se podría recomendar el uso de dispositivos de audición. Por lo general, si la persona está interesada en comunicarse en su hogar, y si los dispositivos de audición le benefician, es fácil que la persona los use. La primera inquietud es la posibilidad de que los dispositivos no aumenten adecuadamente la audición. En caso de que se presente esa dificultad, se podría considerar una evaluación en un centro familiarizado con niños con necesidades especiales.

Las infecciones de oído son comunes, y muchas personas que están a cargo del cuidado nos informan que son difíciles de diagnosticar. Es posible que el niño carezca de las señales que indiquen problemas o que al médico le quede difícil ver claramente dentro del oído debido a la estrechez del canal auditivo. Un cambio de comportamiento, por ejemplo la falta de sueño, podría ser el primer indicio de una infección de oído u otro problema médico que requiera tratamiento.

Los padres y los profesionales deben saber que, por razones todavía desconocidas, algunos niños con CdLS tienen resultados muy bajos en estos exámenes cuando son muy jóvenes. Algunas veces hasta se les diagnostica como sordos. No es inusual que a los padres se les informe poco tiempo después del nacimiento que su hijo es sordo, que tenga impedimento moderado de audición a los 12 meses, y que tenga impedimento leve o carezca de impedimento a los 18 o 24 meses. Esta aparente mejoría de la audición es inusual y no tiene explicación. Recomendamos y animamos a quienes están a cargo del cuidado de los niños que se comuniquen con ellos verbalmente y de otras formas, aun si las pruebas indican pérdida auditiva.

Problemas de la nariz

Pocos y limitados estudios se han efectuado sobre problemas de los senos nasales en niños con CdLS, sin embargo, estos problemas parecen ser bastante frecuentes. Asumimos que los problemas se originan en las estructuras anormales de estos niños que suelen incluir paladar hendido, paladar con arco alto, nariz de tamaño pequeño o quizás anomalías de las mucosas, problemas asociados también con otitis (inflamación del canal auditivo).

Otros problemas menos comunes asociados con este síndrome son pólipos nasales e infecciones nasales. Algunos niños comunican su incomodidad por estos problemas con comportamientos inusuales como tirándose la nariz o golpeándose la cabeza.

La sinusitis crónica podría estar acompañada de pólipos y alergias. Como ocurre en los casos de efusión (líquido) en el oído medio, no hay tratamientos preventivos eficientes antes del primer incidente. Si el niño tiene sinusitis frecuente, sería recomendable tratarlo con medicamentos como esteroides y antibióticos para infecciones activas. En casos graves, podría indicarse la cirugía nasal (endoscópica funcional, por lo general).

Habla y lenguaje

Las personas con CdLS comúnmente tienen problemas de comunicación. Según los miembros del Consejo Clínico Asesor, se deben considerar cinco factores para predecir la posibilidad de que un niño con CdLS adquiriera lenguaje y hable. Los factores son peso de nacimiento, retardo social, impedimento auditivo, malformación de extremidades superiores y desarrollo motriz (sentarse y caminar). La habilidad de



lenguaje y habla de todo niño con CdLS debe evaluarse temprano. Esto puede hacerse aún a los dos meses de edad. **No hay que esperar a que el niño comience a hablar para iniciar la terapia.**

Puesto que la habilidad de oír es un factor crítico para el desarrollo de lenguaje y habla, es recomendable efectuar pruebas tempranas y frecuentes. Si hay impedimento auditivo, se deben utilizar dispositivos de audición del tamaño correcto. Para los niños con reflujo, es recomendable evitar daños e irritaciones de boca, faringe y laringe y de la trompa de Eustaquio. Un tratamiento también puede mejorar la calidad de la voz y la audición.

Aun si se cree que el bebé no oye, debe hablársele como si se esperara que respondiera.

Las pruebas auditivas son inconstantes para medir la habilidad auditiva de los niños con CdLS. Por lo tanto, un resultado deficiente de una prueba auditiva no significa que la audición del niño no pueda mejorar más tarde.

Las familias bilingües deben tratar de comunicarse en ambos idiomas; no se recomienda limitar la comunicación a sólo uno. Se puede usar idioma de señas para ayudar a facilitar el lenguaje, pero es importante continuar esperando también el lenguaje oral.

Como en muchos otros aspectos de este síndrome, la gama de habilidades de habla y audición es muy amplia. Algunas personas, aunque reciban la mejor terapia posible, sólo podrán desarrollar habla limitada o no desarrollar nunca el habla. Puesto que tratar de ayudar a aprender lenguaje es un proceso muy frustrante para todos, es conveniente también considerar otros métodos de comunicación, por ejemplo, idioma de señas y tableros de comunicación. Hacer gestos es una manera MENOS FORMAL DE IDIOMA DE SEÑAS y podría ser una manera práctica para comunicar las necesidades más sencillas. Cualquiera que sea el método de comunicación de la persona, lo importante es que quienes estén a cargo del cuidado aprendan el sistema de comunicación que su ser querido haya escogido para reducir su ansiedad y para ayudarlo a expresar lo que necesita.

Muchos terapeutas ahora recomiendan que quienes estén a cargo del cuidado usen desde un comienzo idioma de señas y lenguaje oral. Por ejemplo, es recomendable decir al mismo tiempo “te quiero”, “más, por favor” o “sí” con palabras y con idioma de señas. Puesto que el lenguaje oral es mucho más rápido que el de señas, la mayoría de los padres informan que las señas van rezagándose a medida que el niño aprende nuevas palabras orales.

Comportamiento

Los problemas de comportamiento de las personas con CdLS no son inevitables. En efecto, según los miembros del Consejo Clínico Asesor, algunas personas con CdLS no tienen ningún problema de comportamiento, mientras que otras tienen sólo problemas leves o temporales. Los problemas que surgen, por lo general responden bien a tratamiento. Sin embargo, no puede negarse la gravedad de los problemas de



comportamiento que tienen que manejar los que están a cargo del cuidado de personas que se infligen lesiones o que hacen daño a otros.

Muchos de los problemas de comportamiento asociados con CdLS son reactivos (algo ocurre en el cuerpo o entorno de la persona que inicia el comportamiento) o son cíclicos (surgen y desaparecen). Hay dos períodos típicos para cambios de comportamiento. Temprano en la niñez y en la adolescencia. Como la mayoría de personas, las afectadas con CdLS desarrollan problemas de comportamiento por razones específicas y es importante tratar las causas subyacentes del comportamiento (autoinfligido y/o agresivo). Si se identifica la fuente del problema, se debe reconocer y evitar que ocurra.

La mejor manera de ayudar a quienes toman las decisiones sobre tratamientos es documentando los patrones de comportamiento. Si el comportamiento tiene un patrón constante (es decir que sea siempre en ciertos momentos, lugares o con ciertas personas) el tratamiento debe comenzarse analizando la manera de cambiar la situación. Si el entorno no tiene suficiente

estructura, o si no es apropiado el programa educativo o recreativo, estas insuficiencias deberían resolverse. Descubrir las razones del comportamiento es la parte más difícil del tratamiento. La información anecdótica (las impresiones) por lo general sólo muestra imprecisamente lo que esté ocurriendo. Por lo tanto, las decisiones sobre tratamiento deben fundamentarse solamente en información recogida durante un período constante y suficiente de tiempo.

Algunas técnicas de manejo de comportamiento tienen éxito, desde guiar a la persona a otras actividades hasta usar ropa protectora. Se han visto pruebas dramáticas de que las lesiones autoinfligidas aumentan cuando SE LES PRESTA MUCHA ATENCIÓN.

Si recoger información (documentar el comportamiento) no da respuestas claras, otro aspecto que se debe explorar es la existencia de un problema médico. Malestares gastrointestinales, dolores musculares, infecciones de oído, caries dentales y hasta convulsiones pueden resultar en irritabilidad, lesiones autoinfligidas o agresión. Aun las personas levemente afectadas y que pueden comunicarse bien a veces no reconocen la fuente de su incomodidad. Dos de las más comunes razones de cambios de comportamiento son la enfermedad de reflujo gastroesofágico y las caries dentales.

El uso de medicamentos podría ser recomendable después de cautelosa evaluación. Primero se recetan los que tengan menos efectos secundarios. Lo principal es “no ocasionar ningún perjuicio” y luego asegurar que sirva para la causa subyacente. ¡La mejor herramienta es la paciencia!

Algunos investigadores creen que CdLS tiene que ver con un trastorno bioquímico y que este factor hace más factibles las lesiones autoinfligidas. Sin embargo, no existe ningún tratamiento que sirva para todos los casos. El uso de medicamentos es complejo en todas las personas. Requiere especial conocimiento y cuidadoso monitoreo. Quienes estén a cargo del cuidado e interesados en información sobre problemas de comportamiento y estrategias de tratamiento pueden contactarse con la Fundación para recibir información sobre cuáles tratamientos han tenido éxito y cuáles no.

Neurología



Los informes de quienes están a cargo del cuidado de personas con CdLS y de los profesionales que los tratan sugieren que estas personas podrían padecer de impedimentos neurológicos. Varios individuos con CdLS sufren convulsiones. Se ha observado que algunos tienen un límite inusualmente alto para aguantar dolor y posiblemente mayor sensibilidad al tacto o a la temperatura.

Convulsiones

Los estudios muestran que cerca del 25% de las personas con CdLS sufren convulsiones, o sea descargas anormales de actividad eléctrica en el cerebro. No hay edad típica para el comienzo

de las convulsiones. La mayor parte de la actividad de convulsiones puede controlarse con medicamentos recetados por un neurólogo pediatra. Sin embargo, es muy difícil controlar algunas convulsiones sin “equilibrar” el control de las convulsiones con fuertes efectos secundarios de medicamentos.

Cuando las personas con CdLS muestran cambios de comportamiento, frecuentemente se sospecha actividad relacionada con convulsiones. Puesto que no todos los trastornos de convulsiones son aparentes un electroencefalograma (procedimiento médico que vigila la actividad del cerebro) es muy importante para observar lo que ocurre en el momento del cambio de comportamiento. **Si no hay actividad de convulsiones en el momento de la prueba, el electroencefalograma no revelará actividad de convulsiones.**

Aumento / Disminución de sensibilidad

Hay que tener cautela si se usa el dolor como criterio para evaluar la gravedad de una lesión u otros problemas médicos porque es posible que las personas con CdLS tengan un límite más alto para soportar dolor de lo esperado. Por ejemplo, es posible que la persona no responda de la manera obvia al dolor físico si se le expone a temperaturas extremas.

Ortopedia

Los problemas ortopédicos pueden ser congénitos (presentes y reconocibles al nacer) o surgir en el desarrollo (surgir durante la infancia). Entre los niños menos afectados frecuentemente se ven manos pequeñas, curvatura del quinto dedo (clinodactilia), pulgar corto más cerca de la muñeca de lo usual y alguna limitación de movilidad del codo. La presencia de una o más membranas entre los dedos (sindactilia) es menos común. Algunas veces la parte superior del radio (hueso del antebrazo) está dislocada en el codo, pero esto no causa dolor. Algunas anomalías de los huesos no suelen notarse en los exámenes físicos y para reconocerlas son necesarias las radiografías.

El nacimiento de un niño con problemas físicos evidentes puede ser intimidante. Ya sea que el niño carezca de un dedo, una mano, o de un brazo, la primera reacción es de shock. Puesto que la diferencia se nota a la vista, con frecuencia se reconoce antes de que se efectúe la diagnosis. Muchos padres dicen que pasan por el proceso de duelo dos veces, la primera cuando notan la discapacidad física del niño y la segunda cuando el médico les da la diagnosis de CdLS. Para los padres y las otras personas que están a



cargo del cuidado de un niño con diferencias físicas obvias, una salida con el niño al consultorio médico o de compras a la tienda puede ser una experiencia difícil. Cuando a un niño le falta una extremidad o se ve mucho más pequeño de lo correspondiente a su edad, la gente suele hacer preguntas que los padres a veces no saben cómo responder.

Si el niño nace con un problema ortopédico, el médico suele hacer arreglos para consulta en los primeros meses de vida. Sin embargo, algunos problemas ortopédicos, por ejemplo, tensión del tendón del talón, suelen reconocerse mucho más tarde, cuando el niño comienza a caminar.

En casos más severos, los niños carecen de dedos, de secciones metacarpianas o huesos largos del brazo. A pesar de diferencias considerables de extremidades superiores, muchos

niños con este síndrome utilizan muy bien sus brazos y manos. Además, aunque muchas personas rechacen las prótesis (extremidades artificiales) para mejorar sus funciones, algunas personas que están a cargo del cuidado nos informan que las prótesis han tenido éxito y sugieren que podrían ser una muy buena inversión de tiempo y dinero.

Las malformaciones congénitas de piernas y pies son menos comunes y suelen ser menos severas que las de las extremidades superiores. Los niños con CdLS tienen pies muy pequeños y frecuentemente tienen membranas entre el segundo y tercer dedo de los pies. Para el niño esto no representa ningún problema. De vez en cuando, hay deformaciones severas del pie o carencia de una parte del pie o de la pierna. Las deformaciones del pie pueden corregirse por medio de cirugía con muy buenos resultados. A pesar de que el éxito de las prótesis para las extremidades artificiales es limitado, para las extremidades inferiores la aceptación suele ser mucho mayor.

Las anomalías de los pies pueden presentarse más tarde durante la infancia. A medida que el niño crece y su tono muscular es mayor, los tendones de los talones suelen tensionarse, causando que los pies se tuerzan hacia abajo y hacia adentro. Es importante corregir la tensión del tendón de talón para dar al niño una base estable de apoyo para caminar y sostenerse de pie. El tratamiento suele incluir ejercicios de estiramiento, yeso, o cirugía para corregir y alargar los tendones de los talones y/u otros tendones.

Las contracturas de las rodillas (rodillas dobladas) también suelen ser comunes y responden bien a tratamientos sin cirugía. Aunque la mayoría de los niños con CdLS caminan a los tres años de edad, otros logran caminar independientemente mucho más tarde en la niñez, por lo cual los tratamientos de extremidades inferiores son muy importantes.

Los juanetes, desviaciones de la articulación básica del dedo grande del pie, ocurren algunas veces y es recomendable buscar evaluación médica si se sospecha esta condición. Su severidad suele variar. Las opciones de tratamiento suelen incluir, entre otras, calzado ortopédico y cirugía. Lo más apropiado es consultar a un ortopedista sobre este tema.



Las dislocaciones congénitas de la cadera son raras. Sin embargo, durante el crecimiento y desarrollo, suelen ocurrir anomalías progresivas en la cadera en el cinco al diez por ciento de los niños con CdLS. Se caracteriza por falta de profundidad en la cavidad de la articulación que normalmente suele tener forma de taza. El extremo superior del fémur que tiene forma de bola corre el riesgo de dislocación, y esto impide la habilidad del niño para caminar. La manera más eficiente de diagnosticar esta condición es mediante un ultrasonido en los primeros seis meses de vida. Puesto que es difícil detectarla mediante observación física, sería conveniente hacer tomas de rayos X de las caderas cada pocos años durante el crecimiento. Si se detecta una anomalía, el uso de soportes casi siempre falla, pero la cirugía suele tener mucho más éxito.

La escoliosis (curvatura de la columna vertebral) algunas veces se desarrolla en la infancia, pero aunque si ha ocurrido, no suele ser común en niños con CdLS. Cuando las curvaturas son pequeñas, se revisan periódicamente, pero no suelen tratarse activamente. Cuando son moderadas, pueden tratarse con un soporte hasta que el niño termine de crecer. El soporte suele parar, pero no endereza una curvatura creciente y no suele tener efecto en todos los

casos. Es posible que los niños con comportamiento impredecible no toleren el uso de un soporte. Para corregir las curvaturas grandes es necesaria la cirugía. Las técnicas quirúrgicas modernas para la columna son muy seguras y eficientes, no requieren yesos ni soportes postoperatorios, y no suelen requerir más de cinco o seis días de hospitalización.

Oftalmología

Todos los niños con CdLS deben ser evaluados por un oftalmólogo pediatra. Hay métodos especiales para examinar a niños con habilidad limitada de cooperación. Si al niño se le va a efectuar otro procedimiento que requiera anestesia general (por ejemplo, odontología o sondas en los oídos), el oftalmólogo podría efectuar el examen de los ojos a la misma vez.

Los problemas de ojos más comunes asociados con CdLS suelen ser miopía, conjuntivitis repetida, drenaje o lagrimeo, y párpados caídos (ptosis). A quienes tengan problemas de visión, podrían recetárseles lentes y/o parches, y suelen responder bien a terapia. Las personas naturalmente querrán usar sus lentes si con ellos pueden ver el mundo mejor. Si se resisten fuertemente a usarlos, a pesar de que la receta sea la correcta, con esa resistencia podrían estar tratando de comunicar que los lentes no les ayudan a ver un mundo interesante para su nivel de desarrollo particular. **Entre más retardo tenga la persona, más limitada será su atención visual a los objetos que le rodeen.**

Otros problemas de ojos, como la conjuntivitis o la blefaritis (inflamación de pestaña y párpado), se pueden tratar lavando y frotando la pestaña con champú para bebés. La mayoría de los niños que padecen de lagrimeo y drenaje suelen mejorarse sin intervención quirúrgica, pero algunos tienen anomalías anatómicas del conducto lacrimal.



Una ptosis considerable podría limitar la visión y hacer que la persona levante la quijada y arquee la espalda para tratar de ver por debajo de sus párpados caídos. Existen posibilidades quirúrgicas correctivas si esta condición es avanzada a tal punto que impida el equilibrio, la habilidad para caminar, la visión o la habilidad de acción dentro del entorno. A pesar de que los beneficios suelen ser mayores que los riesgos, es necesario recalcar que después de este tipo de cirugía, la persona podría tener dificultad para cerrar los ojos firmemente. Además, es posible que la cirugía tenga que repetirse para corregir los párpados caídos otra vez.

Aspectos dentales de CdLS

El buen cuidado de los dientes es importante para todo el mundo y se recomienda empezarlo desde la infancia. Por esta razón, en el paquete inicial que la Fundación envía a las familias se incluye información sobre cuidado dental. Quienes están a cargo del cuidado deben estar atentos a los siguientes problemas: Subdesarrollo de la quijada, insuficiente espacio para los dientes, dientes adicionales o carentes, insuficiente higiene oral debido a que el niño no tiene la habilidad de limpiarse los dientes, caries, enfermedad de encías, dientes pequeños y erosión de dientes por los ácidos estomacales del reflujo.

Por lo general, el cuidado de los dientes se atiende en el consultorio dental, pero a veces es necesario efectuarlo bajo anestesia en una sala quirúrgica. Al seleccionar un dentista, es conveniente buscar a un especialista en odontología pediátrica o general que haya aprendido a atender pacientes con necesidades especiales.

Sugerimos comenzar los controles dentales después de uno o dos años de edad y continuarlos cada seis meses a no ser que sean necesarias las limpiezas más frecuentes. Se deben hacer tratamientos con fluoruro, sistémicos o topicales, según sea necesario. Para evitar las caries se puede aplicar un sellador plástico sobre las muelas.

Los dientes se deben cepillar por lo menos dos veces al día con muy poco dentífrico, utilizando depresores de lengua y/o gasa para sostener la boca en posición abierta. Algunas personas encuentran que es más fácil cepillar los dientes del niño acostado sobre un sofá o sobre una cama. De esta manera también se puede aplicar la solución de fluoruro con un cepillo de dientes o un hisopo de algodón. Lo más importante es que quienes estén a cargo del cuidado de los niños sepan el contenido de azúcar de los cereales y de los otros alimentos que consume el niño. Para ayudar a combatir las caries también es bueno dar al niño comidas livianas y saludables.

Entre los problemas dentales que son comunes en personas con CdLS, los más serios son los relacionados con el reflujo. El reflujo y el ácido que entra en la boca pueden deteriorar gravemente el esmalte que cubre los dientes.

Una vez alterado el esmalte protector de los dientes, las caries suelen destruir los dientes en poco tiempo. Frecuentemente, es muy difícil mantener higiene oral adecuada debido a las acciones protectoras y rechazantes de estas personas, que impiden acceso a su boca. Suele ser un difícil reto cepillar la parte interior de la boca donde el ácido tiene los efectos más fuertes. Por lo tanto, en una situación en la que la higiene oral es difícil y/o los dientes de manera crónica están en contacto con los ácidos



estomacales, se pueden esperar caries dentales y la posibilidad de infecciones y abscesos.

Ortodoncia

Carecer de algunos dientes o tener dientes adicionales también es frecuente entre quienes tienen CdLS. No hay uniformidad, pero CdLS presenta anomalías en el número de dientes de estas personas.

El único factor de consideración respecto al tratamiento del niño tiene que ver con su inhabilidad para cooperar. Si es imposible obtener rayos X e impresiones para moldes de ortodoncia, también puede ser muy difícil colocar frenillos o retenedores en la boca. Los frenillos y retenedores también afectan la higiene dental y podrían comprometer la salud de los dientes existentes si no se pueden cepillar constantemente.

Otros problemas médicos

Defectos del corazón

Los niños con síndromes con frecuencia tienen problemas congénitos del corazón y cerca del veinticinco por ciento de niños con CdLS nacen con algún tipo de condición cardíaca. Con un examen minucioso el pediatra del niño podrá detectar señales de trastornos cardíacos, los que suelen reconocerse por un murmullo del corazón. Entre los defectos más comunes del corazón se encuentran los siguientes: defecto septal ventricular (VSD), defecto septal atrial, ducto arterioso patente y tetralogía de Fallot. Si se encuentra algún problema, será necesario que un cardiólogo pediatra evalúe al niño. Puesto que estas condiciones se detectan en los primeros tres meses de vida, las personas a cargo del cuidado de niños de más edad no deben preocuparse innecesariamente por problemas de corazón más tarde.

Por lo general, la cirugía no es necesaria para la mayoría de problemas congénitos del corazón en niños con CdLS. Sin embargo, algunas malformaciones severas de corazón (incluyendo las anomalías septales, valvulares y de grandes vasos) son de gran riesgo para el niño y suelen necesitar cirugía.

Testículos sin descender

Entre la población masculina general, los testículos sin descender son un defecto de nacimiento relativamente común. Cuando está presente el síndrome CdLS, frecuentemente los dos testículos no descienden. Esto se llama criptorquidismo bilateral. Casi siempre, los testículos están presentes, pero no descienden del abdomen o del canal entre el abdomen y el escroto. Se corren ciertos riesgos si no se hacen descender: Infertilidad (lo cual puede ser o no ser un factor de consideración dependiendo del nivel de CdLS), riesgo de cáncer testicular (lo cual es diez veces mayor si se dejan los testículos en el abdomen y mucho menor si se hacen descender), hernias y retorceduras de los testículos que cortan el abastecimiento sanguíneo a la zona genital.

Por lo tanto, por lo general es recomendable hacer descender los testículos. Esto se hace con una intervención quirúrgica, preferiblemente entre los nueve y los quince



meses de edad. Después de la cirugía se debe vigilar que no vuelvan a ascender hacia el abdomen. Si sólo suben hasta el canal, pero se pueden palpar, no hay aumento de riesgo.

Si no se pueden palpar los testículos inicialmente, el cirujano puede recomendar entrar al abdomen con un laparoscopio para buscar el testículo. Si al encontrar el testículo, éste parece anormal (demasiado pequeño, arrugado o disminuido) el cirujano suele extraerlo para que no aumente el riesgo de cáncer del paciente.

Problemas femeninos en la pubertad

Quienes estén a cargo del cuidado deben considerar atentamente los problemas femeninos de la pubertad. A medida que madura una joven con CdLS hay que pensar en su higiene personal y las alternativas de tratamientos médicos. Suele ser necesario explicarle su menstruación y sus otros cambios físicos. Al igual que cuando ocurren problemas médicos, las jóvenes suelen manifestar con comportamiento la incomodidad que sienten por su menstruación.

Como a otras niñas que llegan a la pubertad, se les debe hacer prueba de Papanicolau con regularidad, y para mayor comodidad conviene que sea bajo sedación. Si la menstruación es muy dolorosa, o si causa otros problemas de salud, podría considerarse una cirugía. Quienes están a cargo del cuidado de niñas reportan buenos resultados cuando se ha decidido que el tratamiento correcto es efectuar una histerectomía (extracción quirúrgica del útero).

Efectos de la edad

La población de personas con CdLS por todo el mundo es una fuente valiosa de información sobre el síndrome y sobre sus efectos durante el proceso de envejecimiento. Según las respuestas a cuestionarios de quienes están a cargo del cuidado y según las consultas con los miembros del Consejo Asesor Clínico, parece que las personas con CdLS envejecen más rápidamente que otras. Físicamente parecen de más edad, y es posible que esto esté conectado con algunos problemas médicos y de comportamiento. Algunos ejemplos de aceleración de envejecimiento que se han notado incluyen agrandamiento de la próstata en varones desde los treinta años, mayor pérdida de memoria tanto en varones como en hembras, y la continua posibilidad del fenómeno de Raynaud (Véase sección de neurología). También parece que en algunas personas suelen empeorar los problemas relacionados con el comportamiento y con el sueño. La Fundación tiene la esperanza de que quienes estén a cargo del cuidado continúen compartiendo sus experiencias entre sí y con la Fundación para aumentar el banco de conocimientos sobre adultos con CdLS.

Observación: Aunque ya se sabe mucho sobre este síndrome, los informes recientes sugieren que hay mucho más por aprender. Tanto quienes están a cargo del cuidado como los profesionales que atienden a personas con CdLS han escrito y han llamado para contarnos sus observaciones sobre ciertas condiciones. Sus inquietudes incluyen menor sensibilidad al dolor y/o mucha sensibilidad al tacto, problemas para regular la temperatura del cuerpo (especialmente en días muy calientes o muy fríos), dificultad para extraer sangre por venas extremadamente pequeñas, alergias a alimentos,



comportamiento autolesionante y audición inconstante. Esperamos que en el futuro nos enfoquemos más en aprender sobre estos problemas.

Avances tecnológicos

Se ha logrado mucho en el campo de dispositivos para adaptación y ayuda. Muchas de las personas a cargo del cuidado de seres queridos con discapacidades utilizan estos productos para ayudarles a ser productivos, independientes y tan seguros como sea posible. En tecnologías, hay cuatro categorías generales: Adaptadores, auxiliares, dispositivos para comunicación e implementos para seguridad.

Los adaptadores (objetos o herramientas modificadas para cumplir una función específica) pueden ser bastante sencillos o complicados. Los objetos corrientes, por ejemplo, camas, utensilios para comer o muebles, se modifican para que sean más útiles y accesibles. Por ejemplo, los utensilios para comer se adaptan de tal manera que los puedan usar las personas que puedan comer por sí solas, pero que no tengan dedos para agarrar los utensilios. Al ayudar a una persona a utilizar adaptadores se le ayuda a participar más en su mundo, a ser más independiente, a participar en el proceso de tomar decisiones y se fomenta su autoestima.

En la tecnología de auxiliares hay nuevos avances todo el tiempo. Los asientos para automóviles, los caminadores, las sillas de ruedas y múltiples modos de transporte son sólo algunos de los ejemplos que muestran la tecnología disponible para que las personas con CdLS puedan desplazarse mejor. Además, las innovaciones permiten que los auxiliares sean cada vez más cómodos, durables, flexibles y económicos.

En el campo de los dispositivos para comunicación también se han logrado adelantos. Quienes están a cargo del cuidado de los que tienen el síndrome recomiendan que antes de comprar algún dispositivo se prueben diversos modelos. Existen centros para dispositivos tecnológicos que facilitan este proceso. Ahora más que nunca antes, las personas con discapacidades tienen mayor acceso a computadoras y a dispositivos electrónicos diseñados específicamente para impedimentos.

En las últimas dos décadas la innovación también ha llegado al campo de la seguridad. Finalmente se están desarrollando alarmas para puertas, cascos protectores y arneses de seguridad para personas que no sean niños (para quienes se diseñaron estos implementos originalmente). Para obtener más información sobre productos tecnológicos es posible llamar a la Fundación, participar en la Fundación o asistir a ferias de exposición de productos para “necesidades especiales”.

Los hermanos de quienes tienen el síndrome

Para los padres, uno de los retos más difíciles es encontrar un equilibrio entre cumplir con lo que necesita el hijo con CdLS, sin descuidarse a sí mismos o a sus otros hijos. La clave del éxito es fomentar que todos los miembros de la familia trabajen en equipo.

No cabe la menor duda que a los padres no les gusta hablar con sus hijos de asuntos que los pongan tristes o incómodos. También es verdad que la imaginación de un niño puede elaborar una situación mucho más terrible que la realidad. Explicar el síndrome CdLS a los niños puede ser muy difícil, pero es de suma importancia que los padres den



a sus hijos amplia información y que ésta sea correcta, sencilla y apropiada para su edad.

Todos los niños, especialmente los más pequeños, deben saber que no pueden “contraer” CdLS puesto que no es una enfermedad. También deben saber que su hermano, o hermana, se beneficiará si recibe cariño y atención. Los sentimientos, positivos y negativos, son “normales” y se debe animar a los hermanos a expresar sus sentimientos a los padres o a alguna persona de su confianza. Todos los hermanos deben tener la confianza de expresarse cuando necesiten ayuda o necesiten estar solos.

Algunos niños resienten el tiempo y energía que requiere el cuidado del hermano con CdLS y suelen sentirse más valorados e incluidos cuando participan en los arreglos necesarios para suplir sus necesidades. Otros prefieren no participar. Los sentimientos de cada uno son personales y singulares. No hay ninguna reacción que sea correcta o incorrecta. Algunos niños suelen tener más dificultad que otros y podrían beneficiarse si reciben orientación psicológica de un profesional familiarizado con estos temas.

Tener un hermano, o hermana, con CdLS afectará a sus hermanos por el resto de la vida. Estarán expuestos a un mundo y a una perspectiva que de otra manera no conocerían jamás. Aunque la experiencia sea muy difícil, también puede ser enriquecedora y benéfica, y expone a los otros niños a múltiples, carreras y oportunidades de desarrollo y crecimiento personal.

Los abuelos y los otros familiares

El nacimiento de un niño con CdLS puede tener profundo efecto sobre todos los familiares. Todos suelen sentir enorme tristeza, no sólo por el niño, sino también por los padres. Los abuelos suelen sentir enojo y tristeza al perder la imagen de la “familia perfecta”.

Por sus propias experiencias, los abuelos y otros parientes adultos suelen reconocer las diferencias en el bebé aún antes que los padres, particularmente si el niño es el primogénito. Los abuelos suelen ser los primeros en urgir a los padres para que pregunten al pediatra, “¿Es totalmente normal mi hijo?”

Algunas veces, los abuelos y otros familiares deciden por su propia cuenta quién es el “responsable” del síndrome. Les parece importante asignar culpas. **Suele ser difícil para ellos aceptar que nada podría haber evitado el síndrome.** Después de la diagnosis, los abuelos y otros adultos preocupados suelen hacer el mismo tipo de preguntas a los padres: “¿Hablará el bebé?” “¿Caminará?” “¿Cómo será cuando sea adulto?” Es importante que todos comprendan que aunque criar a un hijo con discapacidades es diferente que criar a otros hijos, muchas de las necesidades de los niños son las mismas. Todos los niños saben instintivamente si las personas los quieren y los aceptan.

Aunque los abuelos y los otros familiares quieran ayudar, es posible que no sepan cómo ni dónde empezar. Los tíos, los primos y posiblemente también los amigos suelen sentirse abrumados e impotentes. Los padres podrían romper el hielo sugiriéndoles que lleven al niño a dar un paseo, que aprendan idioma de señas, que le lean libros o que lo



cuiden de vez en cuando. Si el niño requiere atención médica especial, los padres pueden enseñar a los otros adultos cómo cuidarlo. Los abuelos deben saber que aunque el niño tenga necesidades especiales, su responsabilidad hacia el niño continúa siendo la misma: apoyar continuamente a su hijo, o hija, y a su nieto, o nieta.

Una manera en la que pueden ayudar los abuelos u otros familiares a un niño con CdLS y a su familia es ofreciendo regalos considerados, fomentando comunicación por teléfono y otra correspondencia. También pueden ofrecerse voluntariamente a pasar tiempo con la familia. Este es un regalo que los padres aprecian como un tesoro, ya sea cuidando a los niños o haciendo labores caseras. Además de contribuir tiempo y apoyo, hay otros regalos muy útiles para un niño con CdLS. Por ejemplo, los baberos y la ropa para personas con retrasos de desarrollo son regalos perfectos, porque frecuentemente una persona con CdLS “desgasta” la ropa antes de que le quede demasiado pequeña. También los regalos de artículos esenciales, como pañales, pagos de visitas médicas y gasolina, aunque no sean glamorosos, dan un mensaje de comprensión y cariño, y suelen ser muy apreciados.

A los adultos y familiares les suele ser difícil hablar a sus amigos sobre su niño. En particular, los abuelos disfrutan hablando de sus nietos, probablemente más de lo que hablaban de sus

propios hijos. Inicialmente, para proteger a su hijo o hija, es posible que los abuelos nieguen la condición de su nieto. Sin embargo, con el transcurso del tiempo, en su mayoría, los familiares llegan a aceptar al niño como miembro amoroso y contribuyente a la familia.

Intervención/Educación temprana

Lo más factible es que los niños diagnosticados con CdLS al nacer cumplan con los requisitos para participar en programas especiales de agencias estatales que brindan ayuda a personas con retardos de desarrollo. El personal del hospital o de la oficina del pediatra podría ayudar a la familia para seguir los procedimientos necesarios para solicitar participación en estos programas.

Se deben considerar programas de intervención temprana tan pronto estén cómodamente en casa el nuevo bebé y la persona a cargo de su cuidado. Es muy importante encontrar el apoyo emocional y el conocimiento de profesionales bien informados. Después de las evaluaciones iniciales, los terapeutas podrán ayudar a determinar frecuencia apropiada y duración de terapias recomendables. Desde el nacimiento hasta los tres años se pueden proveer servicios de intervención temprana. Se suele preparar un "plan individualizado de servicios para la familia" (al que nos referimos aquí como plan IFSP, por la sigla del nombre del plan en inglés, "Individualized Family Service Plan").

Intervención temprana significa diferentes cosas para diferentes personas a cargo del cuidado. Para algunos, podría significar que un profesional venga al hogar a ayudar a cuidar al niño. Para otros, podría significar que el niño vaya a una escuela (o a otro lugar de la comunidad) a jugar y a aprender con otros niños. No hay manera de predecir con precisión cuál será el potencial de desarrollo de cada niño, pero la investigación



indica que los niños que participan en programas de intervención temprana tienen mucha mayor posibilidad de desarrollar sus habilidades al máximo.

Después de cumplir tres años, las autoridades escolares locales tienen la labor de educar al niño hasta los 21 años de edad. A medida que crecen los niños y sus ventajas y limitaciones se hacen más evidentes, a las personas a cargo del cuidado se les solicitará que colaboren con los profesionales para fijar metas educativas apropiadas. Hay que recordar que nadie conoce mejor a los niños que las personas que los cuidan primordialmente. Cuando hablen con los educadores que desarrollarán las metas, quienes están a cargo del cuidado primordialmente deben estar preparados para poner énfasis en sus ventajas y para sugerir programas educativos.

Cuando se hable de las metas y objetivos educativos con los profesionales de la escuela, se desarrollará un plan educativo individualizado (al que nos referimos aquí como plan IEP, por la sigla de su nombre en inglés, "Individualized Educational Plan"). Este plan se elaborará por escrito después del común acuerdo entre las personas a cargo del cuidado del niño y el equipo de profesionales escolares que representen los servicios (ayudantes suplementarios, modificaciones y terapia) disponibles para el niño mientras esté en la escuela. El progreso del niño se monitorea y todos los años se evalúan nuevamente metas, objetivos y un nuevo plan. El plan IEP es un documento legal, regido por las leyes federales, y todo el personal escolar que trabaje con el niño deberá cumplirlo. En colaboración, las personas a cargo del cuidado y los maestros podrán decidir cuál será el plan de acción más apropiado para el niño.

Puesto que pueden ser considerables las diferencias entre las recomendaciones de los profesionales y lo que opinan quienes están a cargo del cuidado, es posible solicitar la participación de un administrador profesional del caso o de un defensor del punto de vista de los padres que ayude a moderar el proceso de preparación del plan IEP. El administrador del caso suele hacer las veces de defensor del niño y servir de apoyo a los padres y a las otras personas que estén tratando de tomar la mejor decisión.

Inclusión dentro del ambiente escolar regular

Durante los últimos 25 años se han dado grandes pasos en la educación de niños con necesidades especiales. En 1997, el congreso aprobó la ley sobre educación para individuos con discapacidades (la ley IDEA, por la sigla de su nombre en inglés, "Individuals with Disabilities Education Act") para asegurar la disponibilidad de oportunidades educativas equitativas para todos los niños de edad escolar. Esta ley asegura que los distritos escolares proporcionen para niños con discapacidades los mismos servicios y programas disponibles a niños sin discapacidades en una comunidad. También afirma que los niños con discapacidades puedan participar en servicios y actividades extracurriculares con sus compañeros sin discapacidades. La ley IDEA también dice que el estado debe identificar, ubicar y evaluar las necesidades de todos los niños con discapacidades. Los distritos escolares deben proporcionar a los niños con discapacidades educación pública gratis y apropiada (educación FAPE, por la sigla de su nombre en inglés, "Free and Appropriate Public Education") desde los tres hasta los 21 años de edad. En 2004, el congreso autorizó nuevamente la ley IDEA y afirmó su compromiso hacia las familias de niños con necesidades especiales. Todo esto muestra que cada niño debe tener la oportunidad de lograr el potencial de sus habilidades, junto con compañeros sin discapacidades, dentro del entorno menos



restringido (entorno LRE, por la sigla de su nombre en inglés, “least restrictive environment”).

Es muy importante educar a los maestros y ayudantes que trabajen con los niños, sobre las necesidades especiales. Desarrollar un programa educativo que dé una experiencia positiva a todos los estudiantes del aula de clases suele ser difícil, pero no es imposible. Hay muchos libros y artículos escritos en años recientes sobre programas exitosos, cuyas copias se pueden encontrar en bibliotecas públicas, centros de educación para padres o en la Internet. La Fundación tiene múltiples publicaciones que pueden ayudar a los equipos escolares a comprender las necesidades de los niños con CdLS.

Consideraciones respecto a la educación

Al contrario de lo que se solía creerse hace décadas, los comportamientos nuevos o difíciles de una persona con CdLS no indican que la persona sea mala. El comportamiento difícil podría ser resultado de que el niño esté tratando de comunicar algo pero que haya agotado otras maneras de comunicarse. Respecto al entorno donde el niño aprende, existen múltiples razones para comportamientos cambiantes. Al evaluar causas de comportamientos nuevos o difíciles se deben considerar los siguientes factores:

1) El entorno físico

- ¿Ocasiona el entorno tensión a los sentidos? ¿Hay ruido frecuente o inesperado? ¿Está el salón organizado visualmente o parece un caleidoscopio virtual que dificulta enfocar la atención?
- ¿Están los materiales y las estaciones de trabajo en lugares predecibles y claramente organizados? ¿Le queda fácil a la persona tener acceso y sentir estabilidad y seguridad?
- ¿Hay sitios tranquilos adonde la persona pueda tomar un descanso? De manera semejante a otros estudiantes, las personas con CdLS necesitan aprender a tolerar paulatinamente las exigencias del ambiente educativo.
- Si para comunicarse el estudiante utiliza un modo alterno (objetos, imágenes, símbolos, etc.) estos materiales deben estar a su alcance. El personal escolar y los estudiantes que trabajen con el niño también deben tener los materiales a su alcance y saber usarlos.

2) El plan de estudios

Dentro de las aulas regulares, se espera que los niños con múltiples discapacidades participen en todas las actividades. Sin embargo, las actividades frecuentemente son demasiado numerosas, rápidas y estresantes. Estos niños que prosperan siguiendo una rutina, podrían ser incapaces de identificar o anticipar otra rutina dentro de un conglomerado de actividades. Si consideramos que probablemente también tendrán problemas motrices, comprenderemos que para ellos el reto de observar, escuchar y desempeñar actividades simultáneamente podría ser abrumante. Este tipo de situaciones podrían atemorizar a algunos niños y ser poco aptas para el aprendizaje.



Las siguientes sugerencias podrían servir para evaluar un plan de estudios y ayudar a los educadores profesionales a implementarlo:

- Las lecciones deben comenzar con actividades familiares y acogedoras, poco a poco agregar nuevas actividades, utilizar materiales conocidos inicialmente y, paulatinamente, ir agregando los materiales desconocidos y las actividades más complicadas.
- La presentación de actividades debe ser apropiada utilizando las ventajas del niño o adaptando las actividades si es necesario.
- Las instrucciones e indicaciones orales deben seguirse siempre con demostración, imágenes o actividades explicativas (en las que el instructor y el estudiante juntos practiquen la actividad paso por paso).

3) Interacción social

Además de los retos del entorno físico o del plan de estudios, los niños con CdLS también tienen problemas de interacción social. Debido a sus diferencias en estilos de comunicación, habilidades y niveles de interés, les suele ser difícil alternar con sus compañeros de clase. Estas diferencias requieren que los adultos activamente ayuden a los niños “típicos” a aprender a jugar

con los discapacitados. Para que se desarrollen verdaderos lazos de amistad, las actividades deben ser significativas tanto para los unos como para los otros. Los educadores profesionales suelen utilizar múltiples técnicas para fomentar que los estudiantes se acomoden a su entorno, plan de estudios y compañeros nuevos.

Terapia con música

Las observaciones de los padres y los profesionales indican que muchos niños con CdLS tienen más habilidad receptiva (comprender lo que se dice) que habilidad para hablar. Los profesionales también creen que los programas terapéuticos que incorporan música como parte del proceso de aprendizaje parecen dar los mejores resultados.

Además de ser entretenida, la música tiene cualidades inherentes que estimulan y relajan el cuerpo, fomentan el desarrollo cognitivo y aumentan la sensación de bienestar. El objetivo de la terapia eficiente con música es la rehabilitación enfocada en descubrir y desarrollar habilidades. No consiste simplemente en oír música o aprender información sobre música, es un tratamiento que utiliza la música para influir, alterar e inducir cambios de comportamiento. Este tipo de terapia ayuda a aumentar la duración de la atención del niño, la vocalización y el desarrollo del lenguaje, la coordinación visual-motriz, la creatividad y la habilidad para recordar.

Además la terapia con música puede integrarse en la vida hogareña, fomentando los gustos musicales de la familia. La música suele ser reconfortante para la persona con CdLS y para todas las otras personas que vivan en su hogar. De esta manera toda la familia puede participar y reforzar la terapia.

Un ejemplo sencillo de terapia con música consiste en cantarle al niño. Al cantar, es bueno exagerar las inflexiones de la voz (diferencias o cambios). Aunque la exageración parezca una tontería a otras personas, para el niño con CdLS no lo es. La música debe



ser de ritmo cómodo, sin tonos demasiado bajos y sin elementos irritantes. Debe ser música que toda la familia pueda disfrutar.

Quizás el componente más importante para una educación exitosa es que todos los miembros del equipo a cargo del cuidado del niño tengan una actitud positiva, flexible y abierta a nuevos métodos de enseñanza.

Treguas de descanso para las personas a cargo del cuidado

La mayoría de los padres necesitan alejarse periódicamente de las exigencias constantes relacionadas con el cuidado de sus hijos. Esto es particularmente cierto para padres de niños con discapacidades. Aunque suelen sentirse culpables al alejarse de su bebé, es crucial que los padres tomen descansos para poder continuar proporcionando el mejor cuidado. Muchas veces, los padres se aíslan de los familiares que podrían permitirles descansar ayudando con el cuidado de los niños. Este aislamiento hace más difícil encontrar personas capaces y calificadas para cuidar a los niños, especialmente los padres primíparos que no están seguros de su habilidad.

Es recomendable que los padres y las otras personas a cargo del cuidado primordial de los niños tomen treguas de descanso para evitar el “agotamiento” que podría afectar negativamente las

relaciones entre padres e hijos. Para evitar el agotamiento se deben reconocer sus señales, reducir el estrés, mantener una relación saludable con el compañero y crear un sistema de apoyo que proteja la salud emocional, mental y física de la persona a cargo del cuidado del niño.

Cómo cuidarnos a nosotros mismos

El estrés de criar a un niño con discapacidades suele ser abrumador para cualquier persona. En lugar de preocuparnos, podríamos tratar de resolver problemas, identificando inconvenientes y buscando soluciones. Conviene recordar que hay asuntos que no podemos controlar. Debemos planear lo que sí podemos controlar, confiar en que los asuntos complejos de la vida se resuelven solos, dar prioridad a los asuntos importantes y tratar de cambiar lo que sí podemos cambiar.

Las personas bajo el efecto del estrés suelen descuidarse a sí mismas: Comen en exceso, consumen alimentos poco saludables y no hacen ejercicio. Precisamente en los momentos de estrés es cuando la dieta y el ejercicio son más importantes. Debemos ir al médico con regularidad, controlar y prevenir problemas de salud y también reírnos. Manteniendo un buen sentido del humor ponemos nuestra vida en perspectiva. Para cuidar bien a otras personas debemos estar saludables.

Las relaciones saludables entre cónyuges, compañeros y amigos suelen crear un tipo de tregua que nos permite descansar sin cambiar de sitio. Debemos fortalecer nuestras amistades fomentando intereses comunes. Todas las semanas con regularidad debemos planear actividades con otras personas. Nuestros planes sólo se convierten en realidad si establecemos una rutina saludable. Debemos reconocer esfuerzos de familiares y amigos, compartir las cargas de la vida y reconocer nuestra necesidad de



amistad. Debemos celebrar las ocasiones especiales, sorprender a alguien con flores o con un poco de poesía, o planear algún viaje con seres queridos.

Círculos de apoyo que nos permiten dar el mejor cuidado

Un tercer componente para que los padres y personas a cargo mantengan buena energía en el cuidado de los niños consiste en establecer un círculo de apoyo. Los familiares y amigos suelen motivarse para ayudar según sea la iniciativa de la persona que primordialmente está a cargo del cuidado del niño. Suelen distanciarse si tienen la impresión de que la persona a cargo tiene todo bajo control y rechaza ofertas de ayuda. Las maneras en que los padres reaccionan a ofertas de ayuda o a expresiones de condolencia suelen variar dependiendo de cómo estén procesando la diagnosis que han recibido sobre el niño. Cuando la persona a cargo del cuidado esté lista para recibir ayuda de otras personas, debe decir con claridad lo que necesita y mantener una actitud positiva aun si al solicitar ayuda las otras personas responden de manera tentativa. Las personas que potencialmente podrían prestar ayuda suelen sentir temor de la fragilidad del niño o de la persona a cargo de su cuidado. Es conveniente dar confianza a los ayudantes potenciales para que aprendan lo que hay que hacer para ayudar durante la tregua de descanso. Hay que recordar que las personas a cargo del cuidado suelen aprender a cuidar al niño sin haber aprendido previamente cómo hacerlo y pueden comunicar a otras personas lo que han aprendido.

Las personas a cargo del cuidado tienen varias avenidas abiertas para recibir ayuda. En todas las localidades hay organizaciones que con gusto dan información sobre servicios disponibles para que personas a cargo del cuidado de otras tomen treguas de descanso. Estos descansos también pueden ser informales. A continuación narramos la experiencia de una persona a cargo del cuidado que muestra que otras personas están muy dispuestas a ayudar. Estas personas suelen ayudar a pesar de que inicialmente no sepan cómo acercarse.

Decisiones sobre cómo organizar la vida y cuidar a una persona con CdLS

Cuidar a una persona con CdLS cotidianamente incluye tomar decisiones sobre lo que más conviene a todos los involucrados: la persona con CdLS, los padres, los hermanos y los otros familiares. Cuando se está a cargo del cuidado, las circunstancias suelen cambiar y hay que evaluar y volver a tomar decisiones difíciles. Una de las decisiones más difíciles es la de determinar dónde vivirá la persona que requiere cuidado, ya sea con padres, abuelos, otros familiares, o en un centro alternativo de vivienda (casa de crianza, casa adoptiva, hogar de grupo, hospicio, etc.) Es difícil para cualquier persona a cargo estar preparada para tomar una decisión de esta magnitud. A veces conviene depender de la sabiduría y el apoyo de otras personas antes de tomar esta decisión. No hay soluciones correctas o incorrectas, sino de preferencias personales. Las personas a cargo del cuidado deberán tomar la mejor decisión que puedan con la información que tengan a su alcance.

Muchas personas a cargo del cuidado deciden criar a sus hijos en su propio hogar, buscando cada vez mayor participación dentro de sus propias comunidades. Afortunadamente, hoy en día la sociedad está impulsada a crear entornos que aceptan a todas las personas, incluso a aquellas con discapacidades. La Fundación espera que en el futuro quienes estén a cargo del cuidado tengan más oportunidades de utilizar



recursos comunitarios para cuidar a sus hijos en sus propios hogares con mayor facilidad.

Para algunas personas a cargo del cuidado, la solución consiste en colocar a su ser querido en un sitio fuera del hogar, en una escuela como estudiante interno, en un hogar de grupo, en un hogar comunitario de capacitación o, cuando el hijo es mayor, en un apartamento bajo supervisión. Dicha colocación se lleva a cabo sólo después de un difícil proceso de tomar decisiones sobre las necesidades médicas y educativas de la persona y de considerar los puntos fuertes y las limitaciones de la familia. Algunas personas nacen o desarrollan condiciones médicas que requieren cuidado las 24 horas del día, mientras otras pueden desarrollar problemas psicológicos o conductuales que requieren tratamiento como residentes internos en centros especializados. Cuando sean adultos, todos los individuos que requieran cuidado necesitarán un plan de por vida, ya sea que vivan en el hogar de un pariente, en un centro residencial, en un hogar de grupo, o en vivienda supervisada o independiente.

De todos modos, encontrar una ubicación aceptable fuera del hogar suele ser difícil porque hoy en día hay muy pocas residencias, centros privados de atención o instituciones estatales que acepten nuevos residentes. Debido a cambios recientes de políticas y fondos públicos, los servicios disponibles para personas que requieren cuidado son muy diferentes de los que había antes. Muy pocas residencias disponibles hace 20 años existen hoy en día y las personas a cargo del cuidado tienen que dedicar mucha energía para encontrar residencias viables para sus seres queridos.

Ayudar a su ser querido a ocupar un sitio apropiado en el mundo nunca es fácil para quienes están a cargo de su cuidado. Las personas con CdLS viven hasta edad avanzada, y quienes están a cargo de su cuidado deben considerar opciones disponibles para cuando ellos personalmente no puedan proporcionar el cuidado. Aunque sea difícil pensar en estas decisiones, una parte importante de estar a cargo del cuidado incluye hacer planes para el presente y el futuro del ser querido.

Enfrentándose al mundo exterior

A las personas a cargo del cuidado les suele ser difícil hablar con familiares y amigos acerca de CdLS. Algunas personas prefieren decir las cosas sin rodeos, otras más privadas quizás prefieran compartir solo algunos datos. La decisión sobre lo que se ha de compartir sobre CdLS debe tomarse temprano. Las personas son curiosas por naturaleza y si uno evade o ignora sus preguntas, tienden a inventar lo que no saben, introduciendo la información que "desean" creer. Cuando la comunicación no es abierta y franca suele crear desconfianza y dañar las relaciones necesarias para recibir apoyo. Para facilitarnos la comunicación es conveniente estar preparados para responder algunas preguntas comunes. Podemos evitar mucha tensión si estamos preparados para hablar sobre el niño y sobre el síndrome. A continuación presentamos algunas preguntas que suelen surgir y algunas posibles respuestas:

P: ¿QUÉ LE PASA A TU BEBÉ?

R: Tiene un defecto de nacimiento inusual que se llama CdLS. POR ESTA RAZÓN ES MUY PEQUEÑA Y

TIENE RETARDO DE DESARROLLO.



P: ¿ES CONTAGIOSO? R: NO. NO ES UN VIRUS.

P: ¿ES UN DEFECTO DE FAMILIA?

R: NO. ES UNA CONDICIÓN GENÉTICA QUE OCURRE AL AZAR.

P: ¿VIVIRÁ MUCHO TIEMPO TU BEBÉ?"

R: PODRÍA VIVIR TANTO COMO TÚ O COMO YO, SI EL SÍNDROME NO LE CAUSA ALGUNA COMPLICACIÓN DE SALUD,

PERO DE POR SÍ EL SÍNDROME NO ACORTA SU VIDA.

P: ¿TODOS LOS BEBÉS CON CDLS SE PARECEN A TU BEBÉ?

R: SÍ Y NO. LA MAYORÍA DE PERSONAS CON CdLS TIENEN APARIENCIA SEMEJANTE, PESTAÑAS LARGAS, LABIOS

QUE APUNTAN HACIA ABAJO, OREJAS BAJAS Y SUS CEJAS SE UNEN EN EL CENTRO. PERO FUERA DE ESTAS SEMEJANZAS, HAY MUCHAS DIFERENCIAS ENTRE LAS PERSONAS QUE TIENEN CdLS.

P: ¿TODOS TUS HIJOS TENDRÁN CdLS?

R: LO MÁS PROBABLE ES QUE NO. PUESTO QUE CdLS ES TAN POCO COMÚN, LA POSIBILIDAD DE QUE SE REPITA

EN OTRO HIJO EN EL FUTURO ES DE MENOS DEL UNO POR CIENTO.

P: ES TAN PEQUEÑA PARA SU EDAD. ¿LE DAS SUFICIENTE COMIDA?

R: EL SÍNDROME HACE QUE LA BEBÉ GANE PESO LENTAMENTE. ESTÁ RECIBIENDO TODA LA ALIMENTACIÓN QUE

NECESITA.

P: ¿PUEDEN HACER LOS MÉDICOS ALGO PARA AYUDAR A TU BEBÉ?

R: NO EXISTE CURA, PERO LOS MÉDICOS ESTÁN INVESTIGANDO DIVERSOS ASPECTOS DEL CdLS Y DESARROLLANDO TRATAMIENTOS QUE LE HAGAN LA VIDA MEJOR.

P: MI HIJA ESTÁ EMBARAZADA. ¿DEBO PREOCUPARME QUE ESTO LE OCURRA A ELLA?

R: UNO DE CADA DIEZ MIL NIÑOS TIENE CdLS. LA POSIBILIDAD DE QUE SU HIJA TENGA UN NIÑO SALUDABLE ES

MUCHÍSIMO MAYOR QUE LA POSIBILIDAD DE QUE TENGA ALGÚN PROBLEMA.

Para ayudar a las personas a cargo del cuidado a enfrentar este tipo de interrogatorio que es tan difícil, la Fundación distribuye materiales útiles.

Planeación sobre asuntos financieros y testamentarios

A la mayoría de las familias les inquieta su futuro económico, y cuando un miembro de la familia tiene CdLS, esta inquietud tiene un componente adicional. Asegurar el cuidado de los hijos cuando falten los padres es un proceso complejo pero necesario. Muchas personas postergan los planes testamentarios porque es difícil enfrentar el tema de la mortalidad, y aún es más difícil hablar de la mortalidad. De todas manera, si no nos preparamos para la muerte forzamos a nuestros sobrevivientes a pagar impuestos y gastos innecesarios, los sujetamos a demoras en la sucesión de bienes, y les imponemos enfrentarse a experiencias frustrantes encima del dolor de nuestra muerte.



Hacer planes testamentarios simplemente consiste en planear la administración y disposición eficiente de nuestros bienes a mínimo costo para nuestros sobrevivientes. Todo el mundo debe elaborar un plan testamentario, no importa cuál sea el tamaño del patrimonio. Existen agencias privadas y públicas que pueden ayudar a preparar un plan para la familia que considere la vida presente y futura de los hijos.

El primer paso para elaborar un plan testamentario consiste en fijar objetivos. Hay que explorar asuntos principales, como por ejemplo, identificar quién sería el mejor tutor para el hijo, cómo prever su seguridad económica, y determinar si el hijo cumple con los requisitos para programas y beneficios ofrecidos por el gobierno. Cada familia es diferente y tiene objetivos diferentes, pero el establecer metas comunes ayudará a proteger los ingresos de nuestro compañero sobreviviente, permitirá que nuestros hijos reciban educación, ayudará a transferir propiedades a nuestros herederos y asegurará que reciban buena atención médica.

Una vez identificadas las metas, es conveniente consultar a un asesor Profesional. Lo más común es consultar a un abogado, pero también podría ser un contador, un agente de seguros, un asesor de finanzas o un agente de fideicomiso. Hacer planes testamentarios es un asunto muy técnico, por lo tanto, no es un proyecto que una persona pueda hacer sin asesoría. El costo de la ayuda profesional suele comprar la tranquilidad de recibir la asesoría de un experto.

Después de tomar las decisiones finales, un abogado (preferiblemente especializado en testamentos, fideicomisos, patrimonios y sucesiones) preparará los documentos legales necesarios para completar el plan testamentario. Las leyes testamentarias cambian, por lo tanto, los planes deben revisarse anualmente. El plan debe enmendarse periódicamente para que siempre esté al día según los cambios, por ejemplo, matrimonios, divorcios, otros hijos, o la muerte de alguien que figure en el plan.

Toda decisión que tomemos para elaborar el plan testamentario es una decisión menos que tendrán que tomar nuestros sobrevivientes en el momento que tal vez sea el más difícil para pensar en esos asuntos. Tener en orden nuestros asuntos financieros es un regalo de inmensurable valor que damos a nuestros sobrevivientes.

Calidad de vida

Uno de los temas más sensibles para los padres es el de la calidad de vida del hijo. No es extraño que no exista una idea común sobre lo que significa calidad de vida. Cada día se incorporan más personas con discapacidades en más programas de acción afirmativa en la vida ciudadana regular. La actitud de la sociedad está cambiando y también cambia nuestro concepto sobre calidad de vida.

La madre de una joven fuertemente afectada por CdLS escribió lo siguiente: Las personas a cargo del cuidado tenemos ahora una nueva perspectiva sobre cómo batallar.

Historia de la Fundación CdLS

El 5 de abril de 1965, una niña llamada Kathy nació en la familia Anthony en Seattle, Washington. Los médicos detectaron y diagnosticaron que Kathy tenía un trastorno



genético inusual conocido como síndrome de Cornelia de Lange (CdLS). En el momento de la diagnosis de Kathy, la mayoría de genetistas desconocían el síndrome CdLS. Familias como la de los Anthony, estaban aisladas y no recibían información ni apoyo de otras familias.

En 1977, Sue Anthony, la madre de Kathy, publicó una carta informal, escrita a mano, bajo el título *Reaching Out*, para compartir sus experiencias de vida e información médica con otras personas a cargo del cuidado de niños como la suya y con los profesionales interesados en saber más sobre CdLS. La distribución de esa publicación que inicialmente llegó a nueve familias y a unos pocos médicos, desde entonces ha aumentado a más de 20 mil familias, amigos y profesionales por todo el mundo.

Tres años después de la primera publicación de *Reaching Out*, 18 familias y un médico respondieron a una carta escrita en la revista *Exceptional Parent Magazine*, en la que se anunciaba una reunión en Pennsylvania para familias con hijos con CdLS. Este pequeño grupo generó suficiente energía para concebir y hacer crecer la organización singular de apoyo compuesta por profesionales y miembros que por igual han compartido información y apoyo. A finales del siguiente año (1981), la Fundación del Síndrome Cornelia de Lange se estableció como sociedad legalmente incorporada y se categorizó como organización sin ánimo de lucro.

La misión de la Fundación CdLS es apoyar de manera continua los siguientes programas:

Apoyo a familias – Llevando los recursos de la Fundación directamente a las familias por medio de coordinadores y concientizadores voluntarios regionales y por medio de reuniones locales para familias.

Líneas telefónicas de ayuda – Ofreciendo apoyo personal e información por medio de líneas telefónicas gratis manejadas por coordinadores de servicios para familias.

Educación – Comunicando valiosa información a familias, amigos y profesionales por medio de reuniones regionales, un boletín bimensual, boletines electrónicos, protocolos sobre tratamientos y otras publicaciones.

Reuniones y congresos – Conectando a las personas a cargo del cuidado con los profesionales interesados en todas partes del mundo, para que intercambien información y experiencias. Ofreciendo a las personas a cargo del cuidado la oportunidad de compartir sus triunfos personales y los retos que enfrentan, en un entorno en que sientan apoyo. Animando a estas personas a participar en múltiples temas tales como el lenguaje, la educación, el comportamiento y la genética.

Consejo Clínico Asesor – Impartiendo conocimiento, desarrollando habilidades y, por medio de la Internet, capacitando a familiares y profesionales, con información provista por más de 40 fuentes principales de conocimiento sobre CdLS, por medio de la oficina de la Fundación, congresos y reuniones con las familias.

Difusión de información sobre CdLS – Distribuyendo información actualizada y correcta y creando oportunidades para que, por medio de la Internet, otras personas puedan contactar a la Fundación (www.CdLSusa.org).

El primer artículo investigativo, que fue una encuesta de 64 familiares de niños con CdLS, fue publicado en 1983. Los profesionales continúan participando con dedicación, ofreciendo consultas a las familias y publicando los resultados de sus investigaciones en el boletín *Reaching Out* y también en otras publicaciones médicas profesionales. En 1993, la revista *American Journal of Medical Genetics* publicó un suplemento sobre este



síndrome y en 1968, la División de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud financió la reunión científica en Minneapolis de la Fundación.

La investigación sobre causas y manifestaciones de este síndrome continúa por todo el mundo. Las personas a cargo del cuidado han respaldado todos los esfuerzos fomentados por el Consejo Clínico Asesor. Un grupo internacional de profesionales interesados y muchos representantes del Consejo Clínico Asesor asisten a reuniones anuales, ofrecen consultas gratis para personas con CdLS y reúnen datos para aumentar su conocimiento sobre este raro defecto de nacimiento.

Después de cinco años de concurridas reuniones en un parque estatal, se formalizaron las reuniones y los congresos. Estos congresos, llenos de energía, significado e inspiración, han llegado a ser el distintivo de la Fundación CdLS. Comités ambiciosos dirigidos por miembros, ayudan a crear los temas de los congresos, a procurar fondos indispensables, a fomentar la participación internacional, a urgir la cooperación de los profesionales, a respaldar las investigaciones, a facilitar las consultas con los profesionales, y a invitar a todos los interesados en las personas con CdLS para que compartan sus valiosas experiencias. Los congresos se llevan a cabo por todo el país y los temas de los congresos han explorado temas muy variados.

Lugares y temas de congresos de la Fundación CdLS

1985, 1986 Con el apoyo de *American Legion*, se llevan a cabo el primer y el segundo congreso de la Fundación en Indianápolis, Indiana.

1987 Se lleva a cabo el congreso en Filadelfia, Pensilvania, y el primer "Día Clínico" sobre CdLS en la institución académica Jefferson Medical College.

1988 Se lleva a cabo el congreso en Chicago, Illinois. El tema es "Abriendo las puertas para comprender".

1989 Se lleva a cabo el congreso en San Francisco, California. El tema es "Enfrentando los retos".

1990 Se lleva a cabo el congreso en Atlanta, Georgia. El tema es "Conocimiento y crecimiento". En la reunión se establece el Premio Sue Anthony, en honor a la "Madre fundadora" de la Fundación.

1991 Se lleva a cabo el congreso en Nueva Orleans, Louisiana. El tema es "Concientización 91".

1992 Se lleva a cabo el congreso en Boston, Massachusetts. El tema es "Una diferencia en común".

1993. 1993 Se lleva a cabo el congreso en Ohio. El tema es "Círculo de cariño".

1994. 1994 Se lleva a cabo el congreso en Tempe, Arizona. El tema es "Crecientes esperanzas"



y expectativas”.

1995 Se lleva a cabo el congreso en Orlando, Florida, por primera vez se establece el programa de hermanos y hermanas. El tema es “Un rayo de esperanza en un mundo de sueños”.

1996 Se lleva a cabo el congreso en Nashville, Tennessee. El tema es “Una nota de esperanza para el futuro”.

1997 Se lleva a cabo el primer congreso de CdLS fuera de los Estados Unidos en el Reino Unido.

1998 Se lleva a cabo el congreso en Minneapolis, Minnesota. El tema es “Miles de lagos, millones de sueños”.

1999 Se lleva a cabo el congreso en Dallas, Texas. El tema es “Cada persona es una estrella, en lo profundo del corazón de Texas”.

2001** Se lleva a cabo el congreso en Costa Mesa, California. El tema es “Aprovechando la ola de la oportunidad”.

2003 El congreso internacional de CdLS es patrocinado por la Asociación Australiana y se lleva a cabo en Sydney, Australia.

2004 Se lleva a cabo el congreso en Chicago, Illinois. El tema es “Una ciudad favorable a CdLS”. Este congreso tiene un significado especial porque bajo el patrocinio de la Fundación se llevó a cabo el primer Simposio Científico sobre CdLS en el que se comunicó a los participantes que se había identificado el gene causante del síndrome CdLS.

2005 El congreso internacional de CdLS es patrocinado por la Asociación Italiana y se lleva a cabo en Grosetto, Italia.

***En el año 2000, para poner al alcance de un mayor número de afiliados experiencias semejantes a congresos, el Consejo Directivo de la Fundación CdLS-USA decidió patrocinar un*

congreso cada dos años, y en los años en los que no se efectuaran los congresos, dos reuniones más pequeñas de “Conexiones”, enfocado temas de interés para los afiliados. La Fundación continúa ofreciendo reuniones que enfocan aspectos particulares de CdLS para que un mayor número de familias puedan beneficiarse de la miríada de experiencias usualmente asociadas con los congresos.

La Fundación CdLS respalda una red de más de 400 voluntarios que viven por todos los Estados Unidos. Muchos de ellos sirven como Coordinadores Regionales, se mantienen cerca de las familias, les ayudan a recibir recursos de la Fundación y facilitan que se contacten mutuamente familias que tienen intereses y retos comunes. Las preguntas que los coordinadores no puedan responder se remiten a la oficina principal, y si es necesario, de allí se contactan a los profesionales apropiados para obtener las



respuestas. Impartir educación, información y apoyo a las familias en todas las regiones será el enfoque principal de esta década.

La Fundación tiene también una red muy activa de Coordinadores de Concientización que hacen llegar información a sus comunidades y a quienes más la necesitan que son los profesionales que atienden a quienes tienen CdLS y las personas a cargo de su cuidado, quienes con su amor, aliento y compasión podrán ayudarlos a vivir su vida plenamente. La Fundación tiene un Coordinador de Servicios que tiene la función de ofrecer ideas y materiales, solicitar ayuda para quienes tienen CdLS y hacer conocer la Fundación y su misión.

Recalamos que la Fundación existe no sólo por el tiempo y talento invertido de miles de personas, sino porque su existencia es necesaria. Manteniéndose presente en la Internet por medio de el sitio **www.CdLSusa.org**, la Fundación está al alcance de quienes necesitan información pocas horas después del nacimiento de un bebé. Hoy en día las personas obtienen respuestas a preguntas que las madres fundadoras hicieron sin obtener respuestas. Las respuestas tal vez no sean las deseadas, pero con conocimiento podemos recorrer el camino del síndrome CdLS.

Con esperanza y comprensión, ninguna familia y ningún niño que nazca con CdLS, estarán solos. Existen personas interesadas en su bienestar. La familia CdLS invita a todos a ser parte de la unión familiar. Le invitamos a unirse a nosotros porque si usted está leyendo este libro, sabemos que uno de nuestros niños ha tocado su vida.

Bienvenidos a nuestra familia CdLS.

Reconocimientos

Desde su primera publicación en 1984, Enfrentando los retos ha sido lectura esencial para quienes están a cargo del cuidado de alguien con CdLS. Ha impartido información a personas que repentinamente se han visto a cargo del cuidado, a profesionales que han tenido que comenzar terapia o tratamiento, y ha dado esperanza a todas aquellas personas que viven con los retos que conlleva este síndrome. Enfrentándonos a los retos: La guía sobre CdLS refleja la enorme cantidad de información que hemos aprendido sobre CdLS impartida por muchos profesionales y personas a cargo del cuidado que han ayudado a mejorar las vidas de las personas a quienes sirve la Fundación. El conocimiento sobre el síndrome continúa aumentando en proporción directa al número de familias, amigos y profesionales que se unen a la Fundación. El Consejo Directivo agradece a quienes tuvieron la previsión de comprender la importancia de proporcionar este recurso.

La Fundación agradece a las muchas personas que nos han ayudado a aprender tanto a través de los años: Agradecemos a los padres, a las personas a cargo del cuidado, a los familiares, a los maestros, a los médicos, a los terapeutas y a los amigos, quienes tan generosamente han compartido sus pensamientos y experiencias con nosotros; y por ultimo, pero no con menos reconocimiento, agradecemos a las personas con CdLS en todas partes del mundo cuya fortaleza, valentía, risa y belleza hacen de éste un mundo mejor.





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

800-223-8355 800-753-2357 860-676-8166 www.CdLSusa.org

2006 revised edition
Translation into Spanish: August 24, 2010

REACHING OUT. PROVIDING HELP. GIVING HOPE.

CdLS Foundation | 302 West Main Street, #100 | Avon, CT 06001 | www.CdLSusa.org

