

March 2010

Volume 16, Issue 2

**Inside This Issue:**

Bienvenida del Presidente	2
Meeting Announcement	2
Mensaje de la Directora Ejecutiva	4
Mesa Redonda de investigación	5
Foro Global	6
Conozcan a Rebecca...	9
Preguntas Frecuentes	10
Actualizaciones Regionales	11
Conozcan más de la mesa directiva	13
Donor Honor Roll	18



Salt Lake City, Utah, host of the VCFSEF 17th Annual International Scientific Meeting. July 16-18, 2010

**Important News**

**17th Annual International Scientific Meeting**  
 Sheraton Salt Lake City Hotel  
 Salt Lake City, Utah  
 July 16-18, 2010

Visit our [website](#) for more information, hotel and conference registration, and forms to submit abstracts or program suggestions, and to participate in a talent showcase.

**Newsletter Deadline**

All contributions for the next VCFSEF newsletter should be sent to [editor@vcfsef.org](mailto:editor@vcfsef.org) by May 15th, 2010. Given the time of year, the theme will be recreation and social opportunities/challenges for individuals with the VCFS.

 **Join us on Facebook**  
 Click Here

**SALUDOS DE LA EDITORA**



Sue Carneol, MS,  
 CCC-SLP

Saludos...Es difícil creer que ya estamos en nuestra segunda edición del boletín VCFSEF del 2010. Mientras que yo nunca he visto volar el tiempo, es un hecho que se siente que vuela. Yo veo a mis niños quienes han crecido a jóvenes adultos y me pregunto ¿Qué pasó? Me sorprende del paso del tiempo cuando veo a mis pacientes de largo tiempo regresar para sus reevaluaciones. Sus visitas me permiten celebrar, colaborar y compartir con sus padres sus avances, retos y planes futuros. Esta edición está dedicada a la transición a la adultez en adolescentes con VCFS. En nuestra columna sobre investigación, encontrarán una lectura acerca de una investigación que se acaba de terminar, enfocándose específicamente a las necesidades de este grupo de edad. La pregunta en nuestra sección de preguntas

frecuentes se enfoca a las necesidades de aprendizaje y socio-emocionales de los jóvenes. También conocerán a un adulto quien recientemente fue diagnosticado y podrán leer sus reacciones ante este descubrimiento. Una columna previa, el foro global ha resucitado en este número. Los artículos incluyen historias de familias y jóvenes adultos alrededor del mundo y respuestas de expertos quienes se especializan en el trabajo con este grupo de edad.



Sue meets Doron Gothelf at Schneider Medical Center in Israel January 2010

Finalmente, el comité organizador para la 17ª reunión anual de la VCFSEF en Salt Lake City ha estado muy ocupado preparando un fantástico programa. Steve

## El Programa y Actividades para la 17<sup>th</sup> reunión internacional científica de la VCFSEF están en planeación y sus sugerencias son bienvenidas

The El comité organizador de la 17<sup>th</sup> reunión anual de la VCFSEF, en Salt Lake City, Utah, julio 16-18, 2010, se ha reunido mediante conferencias telefónicas cada 2 semanas durante meses, con el fin de asegurar el éxito de la reunión. La reunión tendrá lugar en el Sheraton de SLC, una extraordinaria sede para este evento. La porción científica iniciará el viernes, pero este año estamos planeando una bienvenida en la alberca el jueves por la noche para aquellos que lleguen un día antes. La cena opcional de este año será el viernes por la noche y se están planeando grandes sorpresas. No puedo decir mucho excepto de que estarán gratamente sorprendidos. Lo que sí podemos decir es que este año tendremos nuestra primera muestra de talento y todos están invitados a participar (vean el reporte de la directora ejecutiva).

La reunión científica cubrirá todos los aspectos de VCFS, presentados por autoridades mundiales. Como siempre, habrá consultas privadas con los expertos en una gran variedad de áreas, tales como lenguaje, alimentación y crecimiento y desarrollo. Un tema especial será la transición a la adultez. También habrá información acerca de la transición de niños de la alimentación por sonda a la alimentación oral. Por favor visiten el sitio de la fundación para conocer el programa preliminar y para obtener formas para enviar un resumen para una presentación o para registrarse, también pueden hacer su reservación de hotel utilizando la liga para ese efecto, el precio será de \$99 por noche.

[Conference Registration Link](#)

[Submit a Paper Link](#)

[Talent Show Entry Form Link](#)

[Hotel Reservation Link](#)

## Saludos de la Editora (Continued from page 1)

Orton, nuestro presidente nos invita a tomar una vacación familiar alrededor de la conferencia y gozar de la belleza natural alrededor de esta área.

Nuestro siguiente número será en junio. De acuerdo con esta época del año, el tema será la recreación ya las oportunidades y retos para los individuos con el síndrome. La fecha límite para enviar artículos será mayo 15. Pueden enviar sus colaboraciones por correo electrónico. Espero oír de ustedes.

- Sue Carneol, MS, CCC-SLP  
 Editora VCFSEF

## BIENVENIDA DEL PRESIDENTE

### 10 razones de Steve para tomar unas vacaciones alrededor de la 17<sup>th</sup> reunión anual científica de la VCFSEF en Salt Lake City, Utah.

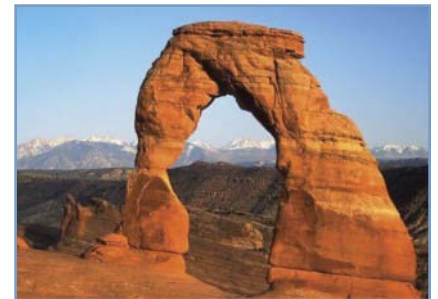


Steve Orton, President

Espero verlos en nuestra reunión anual en julio 16-18 este año. En el pasado, diversos asistentes y sus familias han tomado una vacación alrededor de la conferencia. Hay mucho que ver y hacer en nuestra región. Yo quiero compartir algunas de mis sugerencias para sus planes de viaje.

#### 1. Visiten los parques nacionales de Utah.

Con 5 parques nacionales, Utah es una de las capitales de parques del país. Nuestros parques incluyen el parque Zion, el cañón Bryce, el parque de los arcos, el parque de los cañones y el parque del arrecife Capitol. Visitar uno o varios de estos parques es obligado. Traigan su cámara para capturar las vistas que han ganado premios. La mejor experiencia es ir de excursión para que puedan ver los maravillosos paisajes.

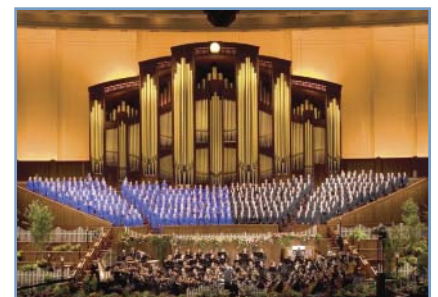


**2. Experimenten Park City.** Está a 30 minutos manejando del centro de Salt Lake City o a 20 minutos de los centros de venta. Park City es la sede de una de las más largas pistas en el mundo con más de 1000 metros. Utah fue la sede de los juegos olímpicos de invierno de 2002 y hay muchas cosas que ver, como el parque olímpico. Park City, la sede del festival de cine Sundance está plagada de lugares para ir de compras y cenar. Algunos dicen que Park City es un suburbio de California. Les gustará.

**3. Vayan de excursión.** Las veredas de Utah son diversas y van desde una vereda casual a una extrema (deben de estar en buena condición). Vayan de excursión a una cascada o a un risco en la belleza de la montaña o en el escenario del desierto.

#### 4. Vean y oigan el coro mormón del tabernáculo.

El famoso coro bautizado como el coro de América por el presidente Reagan tiene práctica cada jueves por la noche y es gratis para al público. Las puertas se abren a las 8 PM y el ensayo termina a las 9:30. Los programas del coro son muy famosos y han estado al aire desde 1929. La transmisión es los domingos por la mañana a las 9:30 AM. Aquellos que deseen asistir deben planear estar en sus asientos a las 9.15 AM. Si no pueden



Continued on page 3

## Bienvenida del Presidente

(Continued from page 2).

ver el coro, el atrio del templo es la mayor atracción turística de Utah.

**5. Paseen en bicicleta de montaña.** Utah ha sido nombrado el estado más geográficamente diverso del país. Hay mucho que ver y se puede usar la bicicleta. Vean el desierto con sus bellas vistas de rocas, las verdes montañas con gran cantidad de vida salvaje y vegetación. Utah ha logrado una reputación mundial por la famosa vereda rocosa de Moab y se ha ido convirtiendo en un lugar muy famoso para la bicicleta de montaña, incluyendo acceso automatizado en algunos lugares de esquí.

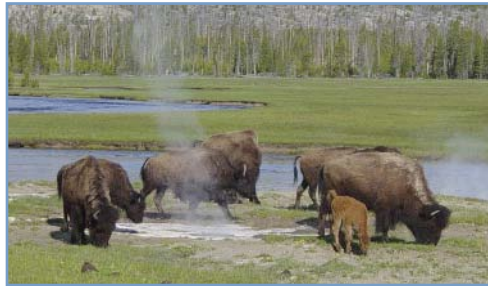
**6. Descubra a sus ancestros en nuestro centro de historia familiar.** La librería de genealogía más grande del mundo está a una milla del hotel de la conferencia y se puede recibir ayuda de expertos en genealogía sin costo.

**7. Vean la vida salvaje en al parque Yellowstone.** Yellowstone, localizado en su mayoría en Wyoming, está a un día de camino de Salt Lake City. Este magnífico parque debe estar en la lista de cosas que hacer antes de morir de todo mundo.

**8. Viaje al Gran Cañón.** Vea una de las maravillas naturales del mundo, localizado en el norte de Arizona, está a un día de camino de Salt Lake City.



**9. Visiten la cueva Timpanogas.** El monumento de la cueva de Timpanogas está en el monte Timpanogas en las montañas Wasatch. Hay 3 cavernas espectacularmente decoradas con estalactitas que son solo algunas de las diversas formaciones que se pueden encontrar en estas cavernas. Cuando los visitantes escalan a la entrada en una vereda pavimentada de 300 metros de elevación, pueden observar vistas increíbles del cañón Fork. Si tienen un día libre, les sugiero que consideren escalar a la cima del monte Timpanogas con más de 3000 metros sobre el nivel del mar. Se considera una actividad para guerreros, pero yo lo hice con mi hijo de 10 años.



**10. Visiten Las Vegas.** Cuando planeen volar a Salt Lake City, pueden ahorrar costos haciendo una triangulación a Las Vegas. Hay grandes atracciones y viandas en Las Vegas.

- Steven J. Orton,  
Presidente VCFSEF

## VISITAS FACEBOOK ¿?



Más de 700 personas se han unido a nuestro grupo, la VCFSEF en Facebook. Hay gran cantidad de discusiones sobre diversos tópicos, desde control de esfínteres hasta problemas de los adultos con VCFS. Los miembros son de todo el mundo: Malasia, Japón, Australia, Irlanda, Reino Unido, Croacia, Chile, México, Canadá, los EUA y muchos otros lugares. Tenemos familiares de pacientes con VCFS, gente con VCFS y muchos profesionales quienes ahí responden a preguntas y toman parte en discusiones en vivo. Les invitamos a participar.

Estamos trabajando en los detalles para algo especial para los "VCFSEF facebookers" en nuestra reunión de SLC. Siempre hemos pensado que es bueno poner una cara a un nombre. Estos días, hemos visto las caras de otros (inclusive de miembros de la familia, algunos de los niños más preciosos de la tierra, chequen nuestra galería de fotos). Así que digamos que en SLC, estamos planeando algún tipo de reunión para que podamos poner gente real a estos perfiles de fotos.

Esta es una invitación abierta para unirse a nuestro grupo de Facebook. Ser miembro de FB NO los hace automáticamente miembros de la VCFSEF. Para unirse a la fundación, esos somos nosotros, el grupo que publica este boletín y apoyar la reunión de Salt Lake City, visiten nuestro sitio y llenen una forma de suscripción. Eso es todo. Esto también les dará acceso a nuestros aditamentos para miembros como las presentaciones en power point en las conferencias pasadas. Las cuotas con MUY BAJAS, pero incluso pueden evitar el pago si presentan una justificación. Por favor, no duden en contactarnos.

## MENSAJE DE LA DIRECTORA EJECUTIVA



Karen Golding-Kushner,  
Ph.D.

Cuando el VCFS fue descrito por 1ª vez como una entidad por el Dr. Robert Shprintzen, fue porque él notó similitudes entre niños quienes acudían a un centro craneofacial. Esto fue hace 20 años, antes de que supiéramos que la delección 22q11 estaba detrás de todos los problemas. Ahora esos niños han crecido. Nuestros pacientes han pasado de la niñez a la adolescencia y a la adultez. Hemos aprendido más acerca de la historia natural de VCFS. Hemos visto como superan obstáculos tales como problemas de alimentación y de habla y tienen grandes logros. Sabemos que a pesar de lo difícil que es llegar ahí, el comer normal, hablar normal y tener un crecimiento normal son logros posibles. Al mismo tiempo, hemos visto como la

madurez conlleva otros problemas como aspectos sociales y psicológicos. En los últimos años ha habido una explosión acerca de la investigación de esos acontecimientos. En especial, la identificación de los trastornos químicos cerebrales que pueden predisponer a la gente con VCFS a tener más dificultades en estas áreas. Estas investigaciones están llevando a un mejor tratamiento. Este número está dedicado a la transición a la adultez y se discuten diversos de estos aspectos.

Para mantener el interés sobre la transición a la adultez, estamos planeando diversas presentaciones en nuestra reunión en Salt Lake City en julio. Habrá un panel de discusión con adultos afectados por la delección 22q11, también conocida como VCFS. Además uno de nuestro almuerzo con expertos será una mesa redonda con adolescentes y adultos con VCFS. Nuestros expertos panelistas con VCFS facilitarán la conversación, pero esperamos que todos los adolescentes y adultos con VCFS participen en esta sesión.

Estamos felices de anunciar que en esta reunión, tendremos la participación del Dr. Dennis Ruscello. El Dr. Ruscello es un patólogo del lenguaje con interés en trastornos motores del habla incluyendo alteraciones estructurales. Él es profesor de patología del lenguaje y audiología de la universidad de West Virginia y profesor adjunto de Otorrinolaringología de la misma universidad. Es miembro del equipo para alimentación y deglución de la universidad y el equipo de fisura de paladar. Ha publicado más de 85 manuscritos y presentado aproximadamente 130 trabajos en diversas reuniones profesionales. Denis tiene un certificado de competencia clínica en patología del lenguaje (CCC-SLP), es miembro de la ASHA y miembro de la asociación americana de paladar hendido. Ha sido ampliamente reconocido como un experto en trastornos del habla asociados con paladar hendido e insuficiencia velofaríngea.

Esperamos que lleguen a la fiesta de Pizza en la alberca el jueves 15 de julio de 6.30 a 8.30 PM Relájense antes de la reunión, reúnanse con viejos amigos y hagan nuevos, así estarán listos para la reunión científica el viernes.

Se están aceptando resúmenes para revisión y animamos a los profesionales a que nos los envíen, independientemente de donde trabajen. También hay un foro para presentaciones de familias o gente con VCFS y pueden enviar sus resúmenes con la misma forma.

Todos estuvimos espantados de oír de la devastación por el temblor en Chile. Yo contacté a la Dra. Gabriela Repetto, una genetista involucrada con VCFS quien es nuestro contacto allá. Le pregunté cómo estaban y si necesitaban algo en especial, aquí está su respuesta:

*Querida Karen, gracias por preguntar, estamos bien y entiendo que las familias que viven en Santiago están bien. Hay muy poca comunicación con las áreas rurales así que pasará algún tiempo antes de que tengamos información completa. Una vez que*

## Tienes talento ;?

Alguna vez te has tirado en paracaídas, vamos a mostrar un DVD de un valeroso adulto quien tiene la delección 22q11, brincando de un avión, detrás de su esposo. No les diré quien, pero ella estará en la reunión y el DVD se mostrará en nuestra primera muestra de talento en la cena opcional del viernes (ella también toca el piano y quizá se acompañe en el vuelo).

Adivinen quien de nuestros mundialmente famosos cirujanos toca la batería. Tendrán que acudir a la cena para averiguarlo. Él tocará en vivo en nuestro escenario.

Quien es una concertista de piano de fama mundial, enseña en un conservatorio de música y tiene VCFS. Pista: Ella es una mamá de un adorable niño y es miembro de nuestro consejo de directores. No voy a decir nombres, pero tendremos el gusto de escucharla en el piano.

Cuál es tu talento. Los profesionales y miembros de la familia son bienvenidos. Niños y adultos. Solo vayan a nuestro sitio y completen la forma y participen voluntariamente. Pueden hacerlo en vivo o mediante DVD.

Traigan sus cámaras y nos veremos en el escenario.

## Mensaje de la Directora Ejecutiva

(Continued from page 4)

*cuente con una mejor sensación de lo que se necesita, te avisaré, gracias por preguntar.*

*Cuídate.*

*Gabriela*

Un miembro de nuestro grupo de Facebook vive en concepción, Chile, cerca del epicentro del terremoto. Participó en nuestra discusión por última vez 4 días antes del terremoto. No he podido contactarlo, y esperemos que él y su familia estén bien y esta falta de comunicación se deba a las dificultades inherentes al sismo.

Antes de cerrar, quisiera pedirles a todos los que leen el boletín que apoyen a la fundación. Por favor sean miembros. Las cuotas y donaciones son nuestras únicas fuentes de financiamiento pero tenemos muchos gastos incluyendo el teléfono libre de costo que ayuda a cientos de profesionales y familias, el sitio web y la reunión anual. Las cuotas de registro cubren menos de la mitad de los gastos de la conferencia. Estamos tratando de mantener los folletos sin costo, pero cada vez son más costosos y tenemos versiones en varios idiomas más en la imprenta. Por favor, consideren hacer un donativo, cualquier cantidad es bienvenida.

Gracias y nos vemos en Salt Lake City.

- Karen J. Golding-Kushner, Ph.D.  
Directora Ejecutiva.  
Marzo, 2010.

Nota: finalmente tuve comunicación de nuestro miembro de Facebook cerca del epicentro quien escribió: *"Estoy bien, estoy trabajando en el hospital ayudando a la gente afectada por el terremoto. Ahora algunas instituciones privadas y públicas se están organizando para ayudar a los lugares más afectados. Gracias por escribir"*. Estamos aliviados de oír esto y continuamos deseando lo mejor para él, su familia y su comunidad.

## MESA REDONDA DE INVESTIGACIÓN

Nota de la Editora: Esta nueva columna ofrece a nuestros lectores información sobre estudios de investigación, proyectos y programas concluidos recientemente, en progreso o en planeación. La VCFSEF no financia o patrocina investigación, sin embargo, estamos contentos de publicar trabajos aún en progreso. Para ser incluidos en nuestro sitio o en el boletín, la propuesta de investigación, el protocolo y la aprobación IRB deben ser sometidas a revisión. Por favor envíen su petición a nuestra directora ejecutiva por correo electrónico para que sea revisada por nuestro comité de investigación.

### Retos sociales y sexuales en adolescentes y adultos jóvenes con VCFS

Doron Gothelf, M. D., The behavioral neurogenetics center, Schneider Children's Medical Center of Israel. Director regional de medio oriente.

En un estudio de cohortes de individuos con VCFS de Israel (el laboratorio dirigido por Doron Gothelf) y de Europa occidental (el laboratorio dirigido por Stephan Elliez), hemos evaluado la frecuencia de trastornos psiquiátricos en VCFS de la niñez a la adultez (Green et al, 2009). En este estudio encontramos una alta incidencia de depresión (44%) en el grupo de adultos jóvenes con VCFS entre 18 y 24 años. De nuestra experiencia clínica, pensamos que la emergencia de la depresión durante la edad adulta en VCFS, puede venir en parte de una dificultad para adquirir la independencia e integración social que se esperan en esas edades. Nuestra experiencia clínica también muestra que para muchos individuos con VCFS, el lidiar con los retos de llegar a ser adultos independientes (dejar casa, encontrar una vocación y desarrollar una relación afectiva estable con una persona del sexo opuesto) pueden desencadenar depresión.

Otros aspectos que son retos para adolescentes y adultos jóvenes con VCFS son los aspectos sociales y sexuales. Los adolescentes con VCFS tienen las mismas necesidades, deseos e intereses que otros jóvenes y pasan por los mismos cambios físicos, emocionales o sociales. Sin embargo, la sexualidad es un aspecto más complicado en la gente con VCFS, donde el componente sexual del crecimiento frecuentemente es negado por padres y cuidadores.

Los padres de adolescentes con VCFS con frecuencia evitan el tema de la sexualidad como resultado del temor. Temor de que hablar de estos aspectos pueda promover interés sexual, temor a situaciones embarazosas, temor de abuso sexual, embarazo o enfermedades de transmisión sexual. Los padres también están influenciados por el temor de que su niño con VCFS inevitablemente transmita el síndrome a su descendencia. Aunque se reconoce cada vez más la necesidad de consulta por los padres, solo unos cuantos reciben guía o educación respecto de la sexualidad de su niño con VCFS. Esta falta de información acerca de la sexualidad lleva a sentir desamparo y escoger formas disfuncionales de lidiar con estas situaciones.

En nuestro punto de vista, el abordaje recomendado para ayudar a los niños con discapacidad a desarrollar su sexualidad recae en educar tanto a los adolescentes con trastornos de aprendizaje, así como a sus padres, proveyendo la información necesaria sobre sexualidad.

Mientras que existe cada vez más conciencia de la necesidad de la educación psicosexual en individuos con discapacidades, existe una falta de conciencia sobre esta necesidad en síndrome neurogenéticos. En el centro de neurogenética de la conducta en el centro médico de niños Schneider de Israel, tratamos a individuos con síndromes neurogenéticos asociados con discapacidades de

*Continued on page 6*

## Mesa Redonda de investigación

(Continued from page 5)

aprendizaje incluyendo VCFS y síndrome de Williams. Ya que sentimos que los aspectos sociales y sexuales de adolescentes con estos síndromes son cruciales para su desarrollo y bienestar, hemos decidido llevar a cabo un programa de educación socio-sexual en grupo para adolescentes y adultos jóvenes con VCFS y síndrome de Williams. El programa de tratamiento se lleva en dos grupos paralelos, uno para adolescentes y otro para padres. Mientras que las intervenciones de educación sexual para adolescentes se conducen en escuelas de educación especial en Israel, es muy raro encontrar trabajos terapéuticos o educacionales que atiendan a los padres. En nuestro trabajo con padres, hemos aprendido que tienes graves dificultades para aceptar los cambios que ocurren en sus adolescentes discapacitados. Los padres expresan su ansiedad respecto de que su niño no sea capaz de lidiar adecuadamente con su deseo sexual emergente. En algunos casos, la ansiedad parental tiende a hacer mayor la dependencia mutua, limitando la habilidad del adolescente para desarrollar adecuados mecanismos sociales y sexuales que le permitan alcanzar su independencia como adulto. Los padres exhiben pena respecto de la sexualidad de sus hijos. Expresan temores de que su niño pueda ser víctima de abuso sexual, embarazo no deseado o tener un bebé discapacitado. Para inducir un cambio significativo en la maduración sexual y social de adolescentes con discapacidades, se requiere un trabajo de largo plazo tanto con el adolescente, así como con sus padres. Desde nuestro punto de vista, uno de los mayores logros de la terapia de grupo es proveer algunas herramientas y justificación para que los padres ayuden a sus adolescentes a ejercitar su derecho a una vida sexual y social satisfactoria.

Para desarrollar una vida social y sexual satisfactoria, los adolescentes con síndromes genéticos y discapacidades, primero necesitan adquirir un adecuado concepto de sí mismo que requiere conocer sus habilidades y aceptar sus limitaciones. El adecuado conocimiento de uno mismo lleva a escoger un grupo de apropiado de adolescentes con quienes relacionarse y con niveles de desarrollo similares. Solo en un grupo como éste puede el adolescente sentirse igual a los demás y tener amistades verdaderas basadas en relaciones recíprocas. En casos donde el adolescente con una discapacidad del desarrollo falla para desarrollar un adecuado concepto de sí mismo y escoge asociarse con un grupo de adolescentes en desarrollo típico, él o ella puede estar predispuesto a ser sujeto de abuso y humillación. La habilidad de establecer relaciones íntimas-románticas es el máximo nivel de esta pirámide jerárquica, recayendo en el establecimiento de un concepto de sí mismo y adecuadas relaciones sociales en grupo.

Estamos convencidos que apoyar a los adolescentes y adultos jóvenes con los retos de desarrollo descritos en este artículo, pueden ayudarlos en su valiente lucha para llegar a ser un adulto más independiente. Esto consecuentemente ayuda a prevenir la ocurrencia de depresión durante el vulnerable período de transición a la adultez

**Reference:** Green T, Gothelf D, Glaser B, Debbane M, Frisch A, Kotler M, Weizman A, Eliez S.

Psychiatric disorders and intellectual functioning throughout development in velocardiofacial (22q11.2 deletion) syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2009 ;48:1060-8

## FORO GLOBAL

*Nota de la editora: Estamos haciendo resurgir el foro global que existió en el boletín por muchos años. El propósito del foro es reunir ideas de la comunidad alrededor del mundo sobre tópicos importantes relacionados con al VCFS. Cheryl Dultz, una madre y educadora y Joel Stoddard, MD, sirvieron como moderadores de la columna. El año pasado, se solicitaron artículos relacionados con aspectos de importancia para los adultos jóvenes y se presentan ahora en este número dedicado a la transición a la adultez.*

### Aspectos sociales – románticos y de empleo

Como padres, nuestra mayor esperanza es que nuestros niños crezcan siendo ciudadanos felices y productivos. Este foro aborda los aspectos del joven adulto relativos a los amigos, las parejas y el empleo. Estamos muy agradecidos por los múltiples artículos enviados y esperamos que nuestra edición haya capturado la esencia de las historias. Como hemos aprendido, no hay un solo camino a la adultez para nuestros niños con el síndrome. Existe sin embargo un tema recurrente en todas las narraciones-educación y protección casi siempre encuentran el éxito. Esperamos que estas historias den luz a los aspectos adultos de romance,

amistad y empleo. Nuestro sincero agradecimiento a las familias quienes compartieron sus experiencias con nosotros. Cheryl Dultz & Joel Stoddard.

Una mamá de Australia escribió acerca de su hijo de casi 27 años quien fue diagnosticado con el síndrome cuando tenía 13. Ella mencionó que “Siempre supimos que había algo diferente en él y los años de búsqueda finalmente dieron frutos”.

La educación media no fue fácil para él, pero fue al colegio técnico y tomó algunos cursos. Su primer empleo fue como un lavador y cuidador de autos y encargado

*Continued on page 7*

## Foro Global

(Continued from page 6)

del patio. Continuó haciendo este tipo de trabajo para diferentes patios de autos por 6 o 7 años. Pudo ahorrar algún dinero, comprarse un auto y obtener su licencia. Actualmente trabaja en una fábrica y recientemente obtuvo su licencia para montacargas de lo cual está muy orgulloso. Su madre escribió que nunca ha dejado un trabajo por no gustarle, continúa en él a pesar de ello. Respecto de su vida romántica, su mamá escribió que ha tenido una novia por los últimos 4 años lo que ha ayudado a su autoestima. Su hijo continúa teniendo retos para razonar y planear el futuro.

La mamá de una mujer de 24 años con VCFS quien vive en Irlanda, compartió su frustración al tratar de conectarse con otros padres de adultos jóvenes con el síndrome. El grupo de apoyo de su área está compuesto en su mayoría de padres de niños más pequeños. La madre compartió sus preocupaciones respecto de su hija, los retos románticos y sociales que ha enfrentado en su transición a la adultez. La mamá cuestionó si sería mejor informar a los empleadores y a los amigos potenciales acerca de VCFS para ayudar a entender a Aine. La mamá expuso que estos temas son complejos y complicados y que es difícil saber manejarlos.

Otra madre escribe que su hija de 20 años con VCFS ha tenido problemas con las interacciones sociales afectando sus experiencias románticas, sociales y vocacionales. Después de la educación media, Meghan fue a la universidad tomando clases regulares. Fue capaz de usar el sistema de autobús para ir a la escuela y de regreso.

Meghan se considera muy social y la mayoría de sus conductas sociales se han llevado a cabo alrededor de actividades de la iglesia. La mamá describe a Meghan como persistente en sus esfuerzos para relacionarse con compañeros de su edad. A veces ha sido exitosa y otras no. La

mamá expuso que Meghan puede ser desenvuelta y literal, citando que ningún rasgo se lleva bien con las relaciones.

La mamá de Meghan compartió su frustración con el razonamiento limitado de Meghan con respecto a sus dificultades sociales, así como las dificultades de Meghan para mantener un trabajo de medio tiempo. Meghan recientemente conoció a un joven quien se parecía mucho a ella. Su mamá expresó preocupación acerca de que la joven pareja hablara de matrimonio y su habilidad para funcionar independientemente con finanzas y otras responsabilidades.

La mamá de Forrest, de 24 años, compartió algunos de sus éxitos y retos en su transición a la adultez. Indicó que al inscribir a su hijo en una escuela privada en el 6º grado fue una excelente decisión a pesar del enorme esfuerzo financiero. Ella sintió que la escuela pública no llenaba las necesidades de Forrest. En la escuela privada le permitían socializar con otros niños con necesidades similares minimizando los efectos negativos en su autoestima. Después de graduarse de la educación media, Forrest se quedó en la escuela como ayudante. Después tomó un empleo de entrenamiento en una institución estatal de rehabilitación. Su mamá escribió: Fue muy duro dejarlo ahí, pero al final resultó ser benéfico. Él pensó que estaba en la universidad. Además de irle muy bien estudiando tecnología computacional, conoció a una chica quien aún es su novia después de 3 años. Es grandioso que se hayan conocido y que se tengan uno al otro. Es conmovedor verlos juntos, parecen iluminarse uno al otro con su compañía.

La mamá de Forrest describió a su hijo como una persona social quien trata de tener conexiones con otros. Estas conexiones se establecen ya sea con parientes, gente que conoce en línea o jugando videojuegos o gente en el centro. Ella expuso que él siempre se ha llevado mejor con adultos y que ha habido varios que se han interesado en él.

Para cerrar, la mamá de Forrest escribió que ha tenido que mantener un ojo vigilante en el entorno de su hijo, asegurándose

de que tenga las mejores oportunidades. Agrega que continúa luchando con el temor de cómo lo tratará el mundo real.

La intuición de una madre es algo fuerte, escribió la madre de Patrick cuando reflexionaba sobre la vida de adulto de su hijo. Ella sintió que algo no andaba bien y empezó a cuestionar a su doctor familiar cuando su hijo tenía 2 años de edad. Él habla de Patrick no se desarrollaba como debía. A la mamá se le dijo que todos los niños alcanzaban sus metas en su propio tiempo. Cuando Patrick tenía 3 años y medio, finalmente fue referido con una patóloga del lenguaje quien refirió a Patrick a una clínica donde se le diagnosticó hipernasalidad. También se le dijo que su hijo tenía el síndrome de shprintzen. Después de múltiples cirugías para corregir su insuficiencia velofaríngea, Patrick recibió el diagnóstico de VCFS. El futuro era incierto. Patrick tenía cerca de 5 años. Nadie podía decir a sus padres si tenía problemas serios de aprendizaje. Nadie les decía acerca del futuro de la salud mental de su hijo, misma que según su mamá es una de las más atemorizantes manifestaciones de VCFS para los padres.

Patrick siempre amó la computadora de su padre. Cuando los padres se enteraron del diagnóstico, compraron una computadora para la casa y la mamá inició su investigación. Nadie había oído hablar de VCFS en su ciudad, así que la mamá se concentró en la computadora. Encontró amigos, entre ellos otra mamá de un niño con el síndrome. Sus hijos tenían edades similares y las mamás se comunicaban regularmente. El encontrar alguien que pasara por los mismos avatares fue un gran apoyo.

La mamá dijo que ella por su parte aprendió acerca de terapia de lenguaje, ocupacional y física, así como integración sensorial. Ella educó a los doctores, profesores y terapeutas a medida que ella y el resto de la familia aprendía. A través de este proceso ella se dio cuenta que tenía que luchar por los mejores resultados y trabajar para evitar lo peor. Patrick aprendió a trabajar duro a temprana edad. Ahora, a los 19, su madre describe a

*Continued on page 8*

## Foro Global

(Continued from page 7)

Patrick como un gran trabajador. Todos sus profesores han comentado sobre su gran ética de trabajo. Patrick aprendió el violín y estuvo en la orquesta de la escuela de los grados 5-12. Patrick se graduó con honores de educación media superior este año pasado con planes de atender a la universidad en el otoño. El espera obtener su grado en multimedia. Su madre sabe que con su ética de trabajo y determinación, él logrará sus metas.

El aprender todo lo que pudo acerca de VCFS, ayudó a la mamá de Patrick. Ella investigó intervenciones, acomodados y modificaciones que le permitieron ayudar a su hijo en el salón de clases. Ella aprendió a ser el experto y la mejor defensa que él pudiera tener. Ella llegaba preparada a las reuniones escolares, armada con artículos que apoyaban a Patrick. Los padres lo apoyaron para que se enrolara en los scouts, jugara deportes (hasta que llegó a ser demasiado competitivo) y aprender un instrumento musical. La experiencia de Patrick en la orquesta le ayudó socialmente ya que se hizo amigo de los otros miembros de la orquesta. Patrick también se involucró en actividades de la iglesia. De acuerdo con su mamá, Patrick es un chico adorable. Sin embargo, el nunca pudo entender las reglas que gobiernan las relaciones sociales. El no sabía interactuar de acuerdo a su edad. A los 19 él está mucho mejor, pero aún hay que recordarle de vez en cuando. Al involucrar a Patrick en situaciones adultas y estructuradas, él aprendió como interactuar apropiadamente.

La familia estuvo involucrada en las actividades extraescolares de Patrick. Ambos padres fueron oficiales PTSA de la escuela, así como voluntarios en el salón de clases. Ellos desarrollaron fuertes relaciones con sus profesores y directores. Fueron líderes de los scouts y líderes de los grupos juveniles, así como porristas de Patrick. Su involucramiento les permitió ver las conductas de Patrick, conocer sus fortalezas y sus debilidades y ver como interactuaba con sus pares y superiores. Juntos, los padres desarrollaron planes de cómo servirle mejor a Patrick.

Cuando se les preguntó que hubieran hecho diferente, la mamá reflexionó que no habría

pasado tanto tiempo preocupándose y colocándolo bajo el microscopio. Ella dijo que hubiera tratado de gozar más el presente y preocuparse menos por el futuro. Ser el padre de un niño con necesidades especiales no es fácil, toma tiempo y paciencia. Pero hay muchas cosas maravillosas que aprendes en el camino. Aprendes que no necesariamente debes caber en un molde de galletas determinado. Los padres de Patrick creen que su conocimiento e involucramiento fueron claves para el éxito de su hijo.

### Respuesta profesional de EUA

Por : Kevin M. Antshel  
Assistant Professor of Psychiatry  
Department of Psychiatry and Behavioral Sciences  
SUNY - Upstate Medical University  
Syracuse, New York

Como un psicólogo infantil (y padre de dos), diariamente recuerdo que una meta de la paternidad es ayudar a asegurar que nuestros niños lleguen a ser adultos confiados, cómodos y autosuficientes. Las historias relatadas describen claramente los cambios que son muy comunes en los padres de un niño con necesidades especiales, VCFS u otro (ADHD, trastorno de aprendizaje, etc.) De hecho, todas las historias describas no son específicas para VCFS. En otras palabras, estas historias pudieran ser representativas de muchos adultos jóvenes, no solo VCFS. Se han realizado muchas investigaciones sobre como asegurar que los niños se desarrollen en adultos confiados, cómodos y autosuficientes. Mientras que el éxito educacional (aprender a leer y comprender, aprender hechos históricos, etc.) es importante, en y por sí mismo, el éxito académico no es un buen indicador de si los adultos jóvenes se convertirán en adultos confiados, cómodos y autosuficientes. Por lo tanto, los padres de los jóvenes con VCFS, yo los conmino a no enfocarse solo en la escuela y las actividades académicas, sino desarrollar relaciones con sus pares y favorecer la autoestima, ya que estos elementos son tan importantes (si no es que más importantes) para predecir el funcionamiento en la adultez temprana. Con respecto a las relaciones con pares, el tener una fuerte relación con un par o compañero es mejor que tener muchos

## ANNUAL INTERNATIONAL SCIENTIFIC MEETINGS OF THE VCFSEF:

- July 16-18, 2010 Salt Lake City, Utah, USA
- July 2011 New Jersey, USA
- July 2012 Pittsburgh, Pennsylvania, USA
- July 2013 Dublin, Ireland

conocidos. Por lo tanto, yo conmino a los padres de los jóvenes con VCFS a que se concentren en ayudar a identificar a los compañeros de la misma edad que pueden convertirse en esa relación fuerte. Los jóvenes con VCFS, frecuentemente respondan mejor a las actividades estructuradas. Por lo tanto, estas relaciones con sus pares pueden realizarse mejor en el contexto de un club o grupo (scouts, equipo de basquetbol) que en actividades no estructuradas (jugando en el descanso o recreo de la escuela). La autoestima es un término global que se refiere a la opinión que un individuo tiene de sí mismo. Muchas investigaciones sugieren que tener alguna habilidad es importante para la desarrollar la autoestima. Por lo tanto, yo conmino a los padres de jóvenes con VCFS a que se concentren en identificar las habilidades o talentos que pueden proporcionar gratificación y servir como herramienta para mejorar la autoestima. En otras palabras, más que concentrarse en fortalecer las debilidades, concéntrense en reforzar más las fortalezas. En suma, las historias anteriores son altamente representativas de padres de jóvenes con VCFS. En muchas maneras, los padres de los jóvenes con VCFS son vanguardistas al criar a un niño con un síndrome genético, desconocido para muchos profesores, profesionales médicos, etc. Nosotros tenemos una deuda con ellos por todos sus esfuerzos. Muchos de los retos, sin embargo, no son específicos para VCFS. El desarrollo de una amistad fuerte y la identificación y desarrollo de áreas de fortaleza (más que concentrarse en las debilidades) pueden ser importantes para asegurar el desarrollo de un adulto joven cómodo, confiado y autosuficiente.

*Continued on page 9*

## CONOZCAN A REBECCA...

*Nota de la editora: Rebecca contactó al presidente de la VCFSEF Steve Orton, después de descubrir nuestro sitio web en su búsqueda de internet. Steve pensó que ella es alguien quien les gustaría conocer.*



Hola, mi nombre es Rebecca Crutchfield Osberg. Yo he estado casada con mi maravilloso esposo, Tim por 11 y medio años. Yo son de un pequeño poblado en Alabama con cerca de 3 mil habitantes. A mí se me diagnosticó VCFS recientemente y quisiera compartir mis pensamientos acerca de esta experiencia.

Como niña, yo estuve muy enferma y necesité hospitalización. Recuerdo pasar tiempo en una tienda de Oxígeno y a veces recibir hasta 9 inyecciones por día. A lo largo de los años, tuve que luchar con diferentes enfermedades (Asma, diabetes, infecciones de senos, calcio bajo y problemas de paratiroides, así como diversos problemas de salud mental. Mi habla sonaba hipernasal. Yo sabía que había algo mal, pero no sabía qué. Yo amo las computadoras y esto me llevó a investigar en internet. Así fue como me crucé con DiGeorge. Después de que el diagnóstico se confirmó, mis doctores me dijeron que yo era un milagro viviente. Esto puede sonar extraño, pero yo estaba feliz y liberada acerca del diagnóstico, finalmente pude cerrar esa página.

Como niña, vivía en el mismo poblado que vivo ahora. Vengo de una familia de fe. Mis padres han tenido niños adoptados a lo largo de los años así que por momentos somos una gran familia. Nunca estuvimos solos. Los mejores recuerdos que tengo son de cuando

## Respuesta Profesional de Australia

Por : Linda Campbell, PhD  
NH&MRC Research fellow & SHIP Project Coordinator  
University of Newcastle Priority Research Centre  
Brain & Mental Health  
Newcastle, Australia

Foro Global  
(Continued from page 8)

Criar a un niño con un síndrome genético es un reto. Con frecuencia no es suficiente simplemente ser el padre del niño, los padres con frecuencia deben convertirse en los abogados de sus niños y enseñarle a los profesionales de la educación y de la salud acerca de VCFS. El proceso de buscar respuestas y crear conciencia sobre lo especial que es su hijo por lo general se inicia antes del diagnóstico de VCFS. Inicialmente el centro de atención son las complicaciones de VCFS que ponen en peligro la vida, pero a medida que pasa el tiempo, el niño tiene que enfrentar nuevos retos. La escuela por ejemplo presenta problemas sociales y de aprendizaje. La adolescencia que es un reto para cualquier padre, es otra etapa donde se pueden desarrollar problemas de salud mental.

Pero la e tapa en la vida cuando la mayoría de las relaciones paterno-filiales cambian para siempre es cuando el niño se convierte en un adulto independiente. Las implicaciones del resultado a largo plazo en pacientes con VCFS son de interés para cualquier padre (y para el niño mismo también) con un niño que presente el síndrome. La pregunta acerca de cómo se va a comportar el niño cuando se enfrente al hecho de ser adulto siempre acecha. Desafortunadamente no existen muchas investigaciones sobre esta etapa desde la perspectiva de VCFS. Sin embargo, parece ser que las experiencias de los adultos jóvenes con VCFS no son distintas a otra gente con necesidades especiales. Muchos adultos jóvenes con necesidades especiales permanecen en casa por mayor tiempo y también son dependientes económicamente de sus padres por más tiempo (aunque esto parece ser cada vez más común en todos los adultos jóvenes). El rol de los padres puede ser un factor importante a medida que el adulto joven se desplaza del sistema educacional estructurado hacia el campo laboral. Esto es particularmente cierto en gente con VCFS con menos discapacidades intelectuales, ya que tienen mayores expectativas y menos apoyo. Esto puede resultar en mayores niveles de estrés y retos a medida que intentan la transición a los roles adultos.

Todos los padres desearían que sus hijos fueran felices, sanos y exitosos. Para poder lograr esto, es importante centrarse en construir la autoestima, las habilidades para lidiar con problemas, las habilidades sociales y crear redes de apoyo social. También es importante centrarse en las fortalezas y habilidades de cada persona, en vez de centrarse en los problemas y limitaciones. Como una mamá de 2 niños pequeños, me doy cuenta que esto es algo que todos los padres deben trabajar, pero la pregunta es cómo hacerlo. El Dr. Antshel ha provisto algunas ideas con respecto a las relaciones con pares y la autoestima. También es importante dejar tiempo para identificar la exploración del pensamiento independiente, la decisión libre y dar la oportunidad de considerar varias ocupaciones. Estos procesos son quizá más importantes para la transición exitosa a la adultez, que las medidas tradicionales. Cuando se logran estos procesos dentro de un contexto de una red social de apoyo, proveen al adulto joven con más herramientas para lidiar con futuros retos como un adulto joven feliz, confiado e independiente. En suma, los padres continúan siendo un importante apoyo para los jóvenes adultos con VCFS, tal y como lo son para cualquier adulto joven. Sin embargo, también es importante asegurar que las fuentes externas de apoyo (consejeros, mentores y amigos) permanezcan y se fortalezcan durante este tiempo para asegurar que el joven tenga una buena fundación para aprender, para adquirir las habilidades de vida y explorar sus propias posibilidades.

acampábamos en las vacaciones y días de asueto. Yo fui scout y 4-H por muchos años. Inicé con lecciones de piano a la edad de 12. Lo más difícil para mí como niño fueron los problemas de aprendizaje. Yo tenía problemas para entender los conceptos

básicos de matemáticas, especialmente contar dinero. Mi papá trabajaba conmigo por largas horas. Yo tenía que luchar para obtener mínimas calificaciones aprobatorias. A pesar de esto, recibí un premio por ser

Continued on page 10

## Conozcan a Rebecca...

(Continued from page 9)

el mejor estudiante en las ocupaciones de salud en mi año intermedio en el bachillerato. Después fui a la escuela de enfermería y obtuve mi licencia. Yo considero mi graduación como enfermera y mi matrimonio como mis mayores logros. Mis pacientes dicen que soy una persona dedicada y caritativa.

Mis pasatiempos actuales son tocar el piano, escribir poesía, lenguaje manual y tejido. He sorprendido a mis familiares y amigos con lo buena que he resultado en estas actividades. Yo recibí una carta del presidente Bush hace años por escribir un poema para las tropas más allá del mar y salí en la TV local. Mis retos actuales son poder llevar un presupuesto y mantener mi chequera al corriente.

Mi fe me mantiene. Ahora tengo una nueva meta, establecer un grupo de apoyo en Alabama para gente con VCFS y sus familias. Si están interesados en unirse, por favor contácteme por correo electrónico. También me pueden contactar a mí o a otros grupos de apoyo a través de internet.

*Nota de la directora ejecutiva: Algunos doctores diagnostican erróneamente el síndrome de DiGeorge como un síndrome, cuando en realidad es una secuencia, no un síndrome. DiGeorge tiene muchas causas genéticas y no genéticas y la delección 22q11.2 que se conoce como VCFS no es sino una de las múltiples causas genéticas (la secuencia de DiGeorge se refiere a la asociación de cardiopatía congénita con hipoparatoroidismo, hipocalcemia y deficiencia inmune). Dejamos el término tal y como lo escribió Rebeca para que pudiéramos tener la oportunidad de incluir esta explicación ya que nuestra misión como fundación es educar al público y a las comunidades profesionales.*

## PREGUNTAS FRECUENTES

**Pregunta:** Mi hijo de 24 años tiene VCFS, algo que averiguamos recientemente por unos problemas de depresión. Aunque él ha luchado a través del bachillerato y nunca fue muy activo socialmente, siempre ha amado la música y nuestro sistema escolar ha tenido muy buenos programas musicales. El toma todo tipo de instrumentos de percusión y también teclados. Cuando toca música, él es feliz y es bien aceptado por sus compañeros. Pero siempre ha sido el raro en la clase, en el almuerzo y después de la escuela. Yo quiero que vaya a la universidad, y muchas escuelas seguramente estarían felices de tener un músico como él en su banda. Desde que se graduó de bachillerato, ha tenido algunos empleos, pero nunca ha permanecido en uno mucho tiempo. Yo tiendo a pensar que sus patrones no entienden su personalidad. Nunca le hemos dicho a nadie que él tiene VCFS y nunca hablamos con él de ello para no lastimar su autoestima. Ustedes creen que deberíamos empujarlo a que regrese a la escuela para que pudiera tener un trabajo más calificado.

**Respuesta:** (Robert Shprintzen) Esta pregunta se dirige a muchos aspectos que requieren ser abordados, incluyendo educación, la habilidad de “encajar” y adaptarse socialmente, la posibilidad de depresión y el consejo en pacientes con VCFS. Veamos si podemos abordar todos estos aspectos juntos. Empecemos con la necesidad de saber acerca de VCFS. Mi opinión personal siempre ha sido mantener la información al alcance. Externamente, por ejemplo con educadores, doctores y otros profesionales en contacto con su hijo, el diagnóstico tiene significado y puede afectar el tratamiento y el curso de acción. Existen aspectos especiales de manejo que dependen del diagnóstico. El diagnóstico provee oportunidades para entrar a servicios que de otra manera no estarían al alcance. Por ejemplo, en la escuela, el diagnóstico califica a los estudiantes para tener la categoría de “otra discapacidad de salud”, permitiéndoles tener servicios especiales y planes educacionales individuales cada año. El diagnóstico dice a los doctores que problemas buscar para interceptarlos antes de que se vuelvan serios. Internamente, en términos de decir a su hijo y a la familia, yo tendría que preguntar si él nunca ha tenido curiosidad de su situación o si piensa que otros cercanos a usted (amigos

y familia) probablemente lo rechazarían si supieran el diagnóstico. Lo opuesto podría ser verdad. Cuando él está actuando de una forma particular que puede ser parte del fenotipo del síndrome, la gente puede pensar que él está escogiendo actuar así o bien que es algo que usted le ha pasado a él. Mi experiencia es que cuando la gente tiene una explicación, ellos inmediatamente se vuelven empáticos y curiosos de saber más. Cuando hablamos de gente con VCFS, yo siempre le aconsejo a la gente a dejar que su curiosidad sea una guía acerca de cuándo decirles del diagnóstico. Utilicen a un consejero genético o de otro profesional para ayudarles si se sienten perdidos en cuanto a que decir o cuándo decirlo. La verdad es usualmente la mejor opción, pero debe ser dicha de manera que su hijo la entienda y sea relevante para las circunstancias particulares. El conocimiento puede ayudar a liberarlos a ustedes y a su hijo de toda culpa, conductas defensivas y aislamiento. Si su hijo decide iniciar una familia propia algún día, el ciertamente necesita saberlo.

El aspecto de educación, particularmente relativo a la escuela y el manejo día a día del trabajo escolar y los logros es muy

*Continued on page 11*

## Preguntas Frecuentes

(Continued from page 10)

variable en VCFS, pero principalmente en relación con el proceso de llevar a la gente con VCFS a través de la escuela exitosamente. Hay material publicado sobre el proceso, como manejar los programas individuales, como enseñar mejor a los niños con VCFS. Leer estos materiales es valioso, pero también quisiera aconsejarle a la gente a centrarse en el panorama general. Ya sea exitoso o no, con dificultades o sin ellas, aislado o no, en algún punto la escuela termina y el resto de la vida está entonces frente a ti. Yo le aconsejo a la gente, especialmente al terminar la escuela elemental, que vean con "ojos largos". Si el abordaje es solo llevar al niño a través de la escuela, entonces, ¿qué pasa? Yo prefiero centrarme en cómo es que la educación puede preparar al niño para el resto de su vida. Las metas a largo plazo. Las dificultades de aprendizaje en VCFS frecuentemente significan centrarse en los problemas del niño, de tal manera que se pierden de vista las fortalezas del niño. ¿Cómo capitalizar las fortalezas? ¿Cómo poner a buen uso las habilidades, por ejemplo la habilidad de este individuo para la música. No solo es una fortaleza, es una fuente de felicidad. Capitalizar esas fortalezas es importante para que pueda encontrar su lugar en el mundo para que pueda despertar en la mañana viendo el nuevo día con buena cara. Obviamente sin saber más acerca de su hijo, es difícil decir en qué se puede convertir esto, pero es un buen inicio. Es buena idea encontrar esas fortalezas y puede haber muchas en gente con VCFS y convertirlas en un camino de oportunidad ya sea académico, vocacional o algo en que ocuparse. Esto también puede ser una manera de hacerlo que "encaje" mejor ya que será más fácil que encuentre otra gente con intereses similares. En otras palabras, guiarlo a través del camino que él desea seguir, no el camino que usted piensa un típico joven de 24 años debe seguir. Puesto de otra manera, no tratemos de insertar una madera cuadrada en un orificio redondo. La universidad puede no ser para él, pero habrá alguna oportunidad educativa. Ahora existen muchas oportunidades vocacionales para gente que no se beneficiaría de la universidad tradicional. Aunque algunas personas con VCFS van a la universidad con éxito, esto no es real para toda la gente con VCFS. Por supuesto, lo mismo puede decirse de gente que no tiene VCFS.

Finalmente, el reto de la depresión y otros problemas psiquiátricos en VCFS es determinar cuánto del problema se deriva de un estado interno y cuánto de las fuentes externas de estrés. La depresión puede también ser parte de un problema endocrino que puede existir en gente con VCFS, tal y como el hipotiroidismo. La evaluación de la naturaleza del problema es obviamente dependiente de lograr una evaluación y tratamiento adecuados. No es necesariamente simple, pero esa es una de las metas de la fundación, proveer tanta información como sea posible para que usted (y su hijo) puedan hacer las preguntas correctas a sus profesionales de salud.

## ACTUALIZACIONES REGIONALES



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

### Europa

Bronwyn Glaser, Ph.D.  
Co-Regional Director,  
Europe VCFSEF  
europe@vcfsef.org

Hola a todos desde el viejo continente donde estamos teniendo uno de los años más nevados que puedo recordar.

Hemos recibido reportes de las asociaciones irlandesa y francesa.

El presidente Frederique De Clercq escribe que Generación 22 está en un renacimiento de comunicación. Para empezar, ellos tienen ahora 8 centros de referencia para tratar VCFS y otros trastornos genéticos en Francia. Cada centro está dirigido por un genetista y está ligado a otros centros de referencia, así como a 20 centros donde las familias pueden ser consultadas. Generación 22 está colaborando con cada uno de los 8 centros para organizar reuniones para familias con profesionales

de salud. Las reuniones ya se han llevado a cabo en Dijon, Lille, Lyon, Rennes y París y pronto en Marsella, Montpellier y Estrasburgo. Las reuniones están dirigidas a padres que vivan lejos de París, para que puedan estar en contacto con profesionales de salud que trabajen con el síndrome y ayudar a los padres a entender su rol en el cuidado de sus niños. Gen22 también está trabajando en un protocolo nacional que ayudará a tener estándares de tratamiento para VCFS. Estará accesible para todos los doctores y pacientes. Además, han organizado reuniones para abordar algunos aspectos difíciles con las familias, incluyendo aspectos psiquiátricos, de fertilidad y cómo reaccionar cuando la microdelección se detecta durante el embarazo. También publican regularmente un boletín y tienen 150 miembros en Facebook. Todos estos intentos de incrementar la comunicación, esperan mejorar el cuidado de individuos con el síndrome mientras que provean información que circule entre los profesionales de la atención de la salud y las familias. Gen22 está trabajando para

evitar que los individuos afectados se sientan aislados, trayendo la información a su centro de ciudad más cercano.

La presidenta irlandesa Anne Lawlor escribe: El grupo irlandés 22q tuvo una reunión muy exitosa en octubre 09. Estuvimos felices de que Bob Shprintzen y Stephan Elliez pudieran unirse a nosotros y por supuesto, nuestras familias dijeron que fue de lo mejor. Quiero tomar esta oportunidad para agradecerles públicamente a ambos, sus visitas hicieron una diferencia visible y



Continued on page 12

## Actualizaciones Regionales

(Continued from page 11)

esperamos que hayan gozado su tiempo aquí con nosotros.

En términos más generales estamos incrementando en forma lenta pero segura la conciencia de nuestros grupos. Yo he dado algunas pláticas de perspectivas parentales a gente diversa. Existen planes para un nuevo hospital infantil aquí en Dublín y nuestra esperanza es que podamos tener un coordinador para nuestras familias 221 en este nuevo hospital.

La reunión de enfermedades raras de Europa se llevó a cabo el 28 de febrero. Aquí en Irlanda marcamos la ocasión el 25 de febrero. El centro de atención fue sobre padres y profesionales trabajando juntos sobre investigación y por supuesto un plan nacional. El profesor Kieran Murphy, quien actualmente conduce un estudio FMRI irlandés, presentó sus perspectivas y yo presenté como un representante de un grupo de padres.

En medio de todo esto, estamos planeando una conferencia este año, algunos días familiares, teniendo en mente el 2013, cuando seremos anfitriones de la conferencia científica anual internacional de la VCFSEF y esperamos tener energía para esto en julio. También tenemos una página en Facebook que se ha vuelto muy popular. En una nota mucho más triste, perdimos a uno de nuestros bebés, justo antes de navidad, el pequeño Billy. Hay una liga para un blog en la misma página de FB.



Antonio Ysunza, MD, SciD  
VCFSEF Regional  
Director Latin America

### Latinoamérica

Antonio Ysunza, MD,  
SciD  
VCFSEF Regional  
Director Latin America

*Nota de la editora:  
esta contribución fue  
enviada un mes antes  
del devastador terremoto  
en Chile.*

Cerca de 1000 folletos en español se enviaron a Chile, la Dra. Repetto, una genetista de la escuela de medicina de la

clínica alemana en Santiago los distribuirá entre familias y profesionales de Santiago y sus alrededores.

Este marzo, El Dr. Ysunza estará en Cochabamba, Bolivia evaluando pacientes con VCFS así como haciendo presentaciones sobre el síndrome. La meta de estas pláticas es incrementar la conciencia sobre el síndrome y ayudar a crear grupos de apoyo. Algunos cirujanos plásticos que ejercen en Cochabamba, se entrenaron en el Hospital Gea González de la ciudad de México y conocen al Dr. Ysunza. Ellos ayudaran a promover el evento. También se distribuirán folletos en español en estos eventos.

El último boletín (newsletter) se tradujo al español y está disponible en el sitio web.



Dianne Altuna  
US/Canada Regional  
Director

### US/Canada

Dianne Altuna  
US/Canada Regional  
Director

Forth Worth, Texas es la sede de la reunión anual de la asociación americana de paladar hendido (ACPA) en marzo 15-20 de este año. Dianne Altuna

está en el comité de planeación y presentará en la conferencia internacional donde promoverá la educación continua y la conciencia sobre VCFS.

La red de apoyo familiar de Wisconsin será la sede de su evento de educación familiar anual en mayo 1, 2010 en Milwaukee. Quinn Bradley, un logrado autor y documentador quien tiene VCFS, será el conferencista, compartiendo sus experiencias creciendo con VCFS y trastornos de aprendizaje. Todos son bienvenidos al evento que incluirá oportunidades para redes sociales para adultos y niños. Por favor, contacten a LuAnn Weik, consejero genético en el hospital de niños de Wisconsin para mayor información.

De acuerdo con la estación, nuevos grupos de apoyo están viendo la

primavera alrededor de EUA. Un nuevo grupo de apoyo se ha formado en Alabama, encabezado por Rebecca Osberg. Ustedes pueden leer su historia en este número. Por favor contacten a Rebecca en su correo si están interesados en unirse a este grupo.

Indiana tiene un nuevo grupo, encabezado por Courtney Wallace, una trabajadora social con una niña de 9 meses con VCFS. Ella presentará fechas para futuras reuniones en el sitio de la fundación y desea intercambiar ideas, historias y pensamientos positivos con aquellos que quieran unirse. Ella puede ser contactada por correo electrónico.

Para contactar a estos u otros grupos alrededor del mundo, utilicen el internet.

## CONOZCAN MÁS DE LA MESA DIRECTIVA



**Linda E. Campbell, Ph. D.**  
**Consejera. Profesional.**

Linda Campbell nació y creció en Estocolmo, Suecia pero fue a Londres en el Reino Unido a estudiar psicología en el colegio universitario de Londres y el instituto de psiquiatría. Ella empezó su investigación sobre VCFS como una estudiante de doctorado en el 2000 y actualmente es investigadora post-doctoral en el centro para investigación sobre cerebro y salud mental en la universidad de Newcastle en Australia. La Dra. Campbell está muy interesada en la psicopatología del desarrollo y está interesada en seguir niños con el síndrome desde la infancia hasta la adultez. Ella inició su investigación sobre la relación entre el cerebro, la conducta y la cognición en niños y adolescentes con VCFS. Actualmente, existe un gran número de proyectos que están siendo llevados a cabo en su laboratorio, incluyendo un estudio centrado en los precursores de psicosis en jóvenes con VCFS, el desarrollo de la cognición social en niños con VCFS y la transición a la adultez en gente joven con el síndrome. La pueden contactar en su correo electrónico.



**Merav Burg-Malki**  
**Consejera. Profesional**

Merav Burg-malki es la psicóloga del centro de neurogenética de la conducta en el centro médico infantil de Israel. Ella ha trabajado con familias con VCFS y síndrome de Williams desde que el centro fue establecido por el Dr. Doron Gothelf hace 8 años. Como parte de su trabajo clínico, ella está involucrada en las evaluaciones psicológicas y las diversas terapias proporcionadas por el centro (modificación conductual, psicoterapia, guía para padres, programa de educación psico-sexual). Ella coordina el programa "Gran Hermano" que opera en el centro, un programa que ayuda a los niños a desarrollar habilidades sociales y entrenamiento psicológico de adaptación en la universidad de Tel-Aviv y actualmente es estudiante de doctorado (Premio del presidente Israelí) en el departamento de psicología de la universidad de Bar-LLan. Su tópico de investigación es la cognición social y la conducta social de niños con VCFS y síndrome de Williams. Sean bienvenidos a contactarla en su teléfono o en su correo electrónico. Felicidades a la Dra. Merav Burg-Malki por la reciente obtención de su grado de doctor.

## DONOR HONOR ROLL / JANUARY-MARCH 2010

### PRESIDENTS CIRCLE (\$5000 +)

Your name could be here!

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

Mary McPherson, to the Amanda McPherson Fund

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

Blair Evans, in honor of Kyle and Molly Evans  
Wesley Lemke, on behalf of Mason McDott  
Theresa Mueller, in honor of Sophia Maldonado

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

Melissa Aldred  
Alpha Kappa Phi, SUNY New Paltz  
James Buckley  
Nathaniel Buckley-Wright  
Angelia Martin, for 2010 Conference  
Students of St. Thomas of Villanova, in honor of Riley Dempster  
Lori Swalla, in honor of Sean Boehm  
Wendy Vendeen

### GENERAL DONORS

Anonymous, in memory of Thomas W. Higgins, husband of Anne Marie Higgins  
Jonathan Carter, in honor of Maren McClellan  
Michael Curtin  
C.W. and Cilla Duncan, in memory of Christie Parson  
Jessica Gilman, in honor of Kaylen Gilman  
Stuart Kushner  
Robert J. Shprintzen, in honor of Karen Golding-Kushner, VCFSEF Executive Director  
Robert Shprintzen, in memory of Thomas W. Higgins, husband of Anne Marie Higgins  
Robert Shprintzen, to the General Fund  
Lara Wells, in honor of Ohio Leckie

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

# VCFSEF DONATION FORM

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

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

Donor Name(s)

Address

City

State

Postal

Code Country

Home Telephone

Email

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

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

## STEP 1: Donation Amount

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

## STEP 3: Enter Name (if applicable)

**In Honor of:**

\_\_\_\_\_

**In Memory of:**

\_\_\_\_\_

My company has a matching gift program:

Company Name

Address

City

State

Postal Code

## STEP 2: Select Donation Fund

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

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

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

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



## VCFSEF MERCHANDISE & "KNOWLEDGE IS HOPE" BROCHURE

### Knowledge Is Hope Bracelets

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

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

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

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



### Educational Foundation Logo Tee-Shirts

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

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

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

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

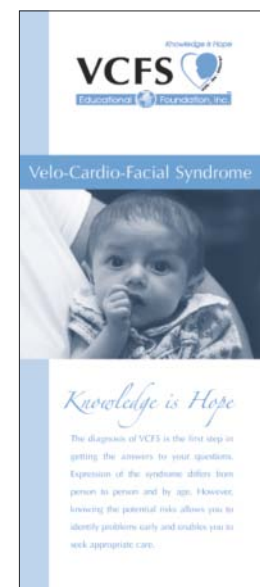


### Knowledge is Hope brochure

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

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

- English
- French
- Italian
- Korean
- Spanish



## DISCLAIMER

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

## CONTACT INFORMATION

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

### Telephone:

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

### Postal address:

PO Box 874  
Milltown, New Jersey 08850  
USA

### Electronic mail:

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

### Officers

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

### Professional Council

Merav Burg-Malki	<a href="mailto:meravbu@hotmail.com">meravbu@hotmail.com</a>
Wendy Kates, Ph.D.	<a href="mailto:KatesW@upstate.edu">KatesW@upstate.edu</a>
Linda Campbell, Ph.D.	<a href="mailto:linda.e.campbell@newcastle.edu.au">linda.e.campbell@newcastle.edu.au</a>

### Lay Council

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

### Ex-Officio

Robert J. Shprintzen, Ph.D,	Director Past Executive Director	<a href="mailto:shprintr@upstate.edu">shprintr@upstate.edu</a>
-----------------------------	----------------------------------	--

### Regional Directors

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