

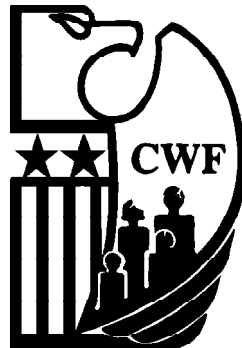
Enfrentando los Desafíos

Una guía para el Síndrome de Cornelia de Lange



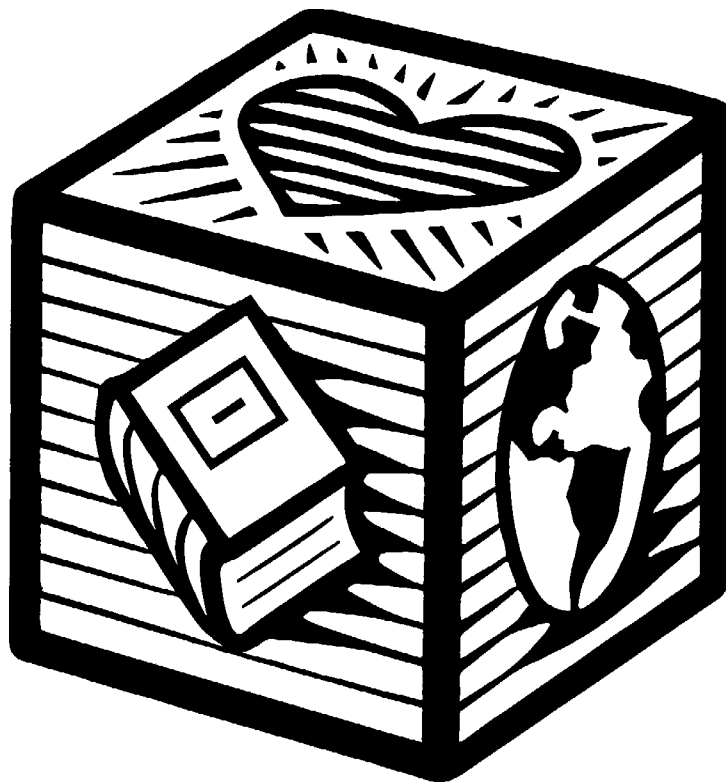
Este libro fue posible
por una Beca de
parte de

**American Legion
Child Welfare
Foundation, Inc.**



Enfrentando los Desafíos

Una guía para el
Síndrome de Cornelia de Lange



DEDICATORIA

Este libro está dedicado a **Laird G. Jackson, M.D.**
por su dedicación inquebrantable, su defensa
incansable y su devoción afectuosa por mejorar las
vidas de las personas que tienen
el Síndrome de Cornelia de Lange.

Índice

Introducción	7
<i>Un diagnóstico de SCdL</i>	9
¿Cómo obtuvo su nombre el síndrome?	11
La recepción del diagnóstico	12
¿Qué es SCdL?	15
Cómo arribar a un diagnóstico	17
¿Qué causa SCdL?	20
Reincidencia/Pruebas prenatales	21
<i>Temas médicos frecuentes y protocolos de tratamiento</i>	23
Compañeros en el cuidado	25
Expectativa de vida	27
Retraso en el desarrollo / Retardo mental	29
Crecimiento, alimentación y nutrición	30
Problemas gastrointestinales	34
Labio y paladar fisurados	39
Oído, nariz y garganta	40
Habla y lenguaje	42
Comportamiento	44
Neurología	47
Ortopedia	49
Oftalmología	52
Aspectos dentales de SCdL	54
Problemas médicos adicionales	56
Avances tecnológicos	59
<i>Cuestiones familiares</i>	61
Hermanos y hermanas	63

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Abuelos y familia extendida	66
Cuestiones adicionales	69
Intervención/Educación precoz	71
El tiempo de respiro	77
Decisiones acerca de dónde vivir	80
Cómo enfrentar el mundo exterior	83
La Fundación SCdL	91
Historia de la Fundación SCdL	93
Reconocimientos	99

Toda la información incluida aquí es para el interés personal del lector. Las discusiones acerca de los protocolos de tratamiento, la medicación, los procedimientos, etc. no son guías para tratarse uno mismo. Las preguntas deberían ser discutidas con un médico o algún otro profesional apropiado.



© 2001 Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.
Todos los derechos reservados.

Darrell Cookman, Editor

Introducción

El propósito de este libro es brindar apoyo emocional e información objetiva para quienes están enfrentando los desafíos de cuidar a una persona que tiene el Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL – Cornelia de Lange Syndrome, CdLS).

Hasta principios de la década de 1990, había muy poca información disponible para ayudar a que las familias, amigos y profesionales enfrenten las tareas aparentemente insolubles de planificar, sustentar y prever las necesidades de una persona con SCdL. “Enfrentando los Desafíos” es un esfuerzo de colaboración de familias, cuidadores y profesionales que desean compartir sus experiencias con otros.

Durante los últimos 20 años o más, los miembros de la Fundación han descrito lo que ha significado el diagnóstico de SCdL para ellos, y cómo ha afectado sus vidas. Durante las reuniones de la Fundación, en la correspondencia, y a través de conversaciones telefónicas, las personas que conviven día a día con un individuo que tiene SCdL han compartido información que previamente sólo había estado disponible en sus corazones y sus mentes. Este libro intenta combinar su experiencia con los hallazgos clínicos, a fin de brindar una guía útil y fácil de leer para quienes están tratando con este síndrome.

A menudo, las familias no son las únicas que se enfrentan con la falta de datos. Muchos cuidadores y profesionales, esperando llenar el vacío en la información publicada disponible, también han compartido sus observaciones e investigación con la Fundación. La información contenida en estas páginas, en su mayor parte, no ha sido publicada en revistas profesionales; sin embargo, gran parte de ella se discute con mayor detalle en el sitio Web de la Fundación y en otras publicaciones de la Fundación. Algunos contenidos pueden no ser aplicables para la persona con SCdL que usted tiene en su vida. Esto es simplemente un esfuerzo por transmitir el conocimiento informal que ha sido confiado a la Fundación a lo largo de los años.

Al leer este libro, lo alentamos a cuestionar la información contenida. Verifique los consejos y cuéntenos acerca de su valor. Sobre todo, siga involucrado con la Fundación SCdL.

“Hay mucho más para aprender acerca de SCdL, y compartir juntos para beneficio de todos nosotros es un buen lugar donde comenzar.”

— Sue Anthony, editora fundadora de Reaching Out, el boletín de la Fundación, publicado continuamente (seis veces al año) desde su inicio en 1977.

Nota: A fin de preservar la confidencialidad, los nombres de los individuos han sido cambiados en la citas, y han sido omitidos en la fotos. Las citas no están relacionadas de ninguna forma con la fotos incluidas. El término “cuidador” se refiere a todos quienes brindan cuidado a personas con SCdL, incluyendo a los padres.