

Parte 5

La Fundación SCdL



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Historia de la Fundación SCdL

El 5 de abril de 1965 nació una bebita llamada Kathy a la familia Anthony, en Seattle, Washington. Los médicos de Kathy detectaron y diagnosticaron que tenía un trastorno genético poco frecuente conocido como Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL). Al momento del diagnóstico de Kathy, la mayoría de los genetistas no estaban familiarizados con SCdL. Las familias como los Anthony se sentían aisladas, sin tener una forma de compartir información o apoyarse unos a otros.

En 1977, Sue Anthony, la madre de Kathy, publicó un boletín informal y escrito a mano llamado Reaching Out (Extendiéndonos), a fin de compartir experiencias de vida e información médica con otros cuidadores y profesionales interesados en aprender más acerca de SCdL. Ese envío por correo inicial, enviado a sólo nueve familias y a un puñado de médicos, ha florecido para convertirse en una publicación que actualmente llega a más de 20,000 familiares, amigos y profesionales de todo el mundo.

Tres años después que fuera publicado el primer número de Reaching Out, 18 familias y un médico respondieron a una carta escrita en Exceptional Parent Magazine (Revista de Padres Excepcionales) que anunciaba una reunión en Pennsylvania de familias de niños con SCdL. Este pequeño grupo generó la suficiente energía como para concebir y hacer crecer una organización de apoyo familiar única, una que integra a los profesionales como miembros del mismo nivel y que están dispuestos a compartir la información y el apoyo. En los fines del año siguiente (1981), se había formado la Fundación del Síndrome Cornelia de Lange y había recibido la condición de organización no lucrativa.

La misión de la Fundación SCdL apoya los siguientes programas en forma permanente:

Apoyo familiar - Llevar los recursos de la Fundación directamente a las familias, a través de Coordinadores Regionales y de Toma de Conciencia y reuniones familiares locales.

Líneas telefónicas de ayuda Ofrecer apoyo personal e información a través de dos líneas telefónicas gratuitas atendidas por trabajadores sociales capacitados.

Educación Comunicar información valiosa a familias, amigos y profesionales a través de reuniones regionales, un boletín bimensual, un boletín por correo electrónico, protocolos de tratamiento y otras publicaciones.

Reuniones y conferencias Reunir a cuidadores y profesionales de todo el mundo a fin de intercambiar información y experiencias. Brindar a cuidadores una oportunidad para compartir victorias y desafíos personales en un entorno seguro y comprensivo, y alentarlos a participar en varios esfuerzos de investigación en marcha que incluyen, pero no están limitados a, las áreas del lenguaje, la educación, el comportamiento y la genética.

Concejo Asesor Científico Brinda el conocimiento, las habilidades y la experiencia compartidos por 20 de las principales autoridades en SCdL a familias y otros profesionales en línea, mediante la oficina de la Fundación, en conferencias y en reuniones familiares.

Servicio de extensión de SCdL Poner a disposición información actualizada y precisa, y crear oportunidades en línea para conectarse con otros a través del sitio Web de la Fundación (www.CdLoutreach.org).

ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

El primer artículo de investigación, una encuesta de 64 familias con niños con SCdL, fue publicado en 1983. Los profesionales siguen estando profundamente involucrados, brindando consultas permanentes para familias y enviando sus hallazgos para ser publicados en *Reaching Out*, además de revistas profesionales médicas. En 1993, el *American Journal of Medical Genetics* (Revista Americana de Genética Médica) publicó un suplemento sobre este síndrome, y en 1998, el National Institute of Health, Division of Rare Diseases (Instituto Nacional de la Salud, División de Enfermedades Poco Frecuentes) financió la reunión científica de la Fundación en Minneapolis.



La investigación sobre la causa y las manifestaciones del síndrome continúa en todo el mundo, y los cuidadores han apoyado mucho cada esfuerzo avalado por el Scientific Advisory Council (CAC – Consejo Asesor Científico). Este es un grupo internacional de profesionales del cuidado, y muchos representantes del CAC asisten a reuniones anuales y ofrecen consultas gratis para personas con SCdL mientras reúnen simultáneamente información para aumentar el conocimiento acerca de este defecto de nacimiento poco frecuente.

Después de organizar grandes reuniones en un parque estatal durante cinco años, se tomó la decisión de tener reuniones más formales, o “conferencias.” Estas conferencias, rebosantes de energía, significado e inspiración, se han convertido en un símbolo de la Fundación SCdL. Los ambiciosos comités de anfitriones impulsados por miembros crean las agendas de cada conferencia, reúnen los fondos que son tan necesarios, acogen la participación internacional, alientan la cooperación profesional, apoyan la investigación, facilitan las consultas profesionales e invitan a todos los que se interesan por personas con SCdL a compartir sus experiencias valiosas. Los lugares de celebración de las conferencias cubren toda la nación y los temas de las conferencias han explorado temas muy variados.



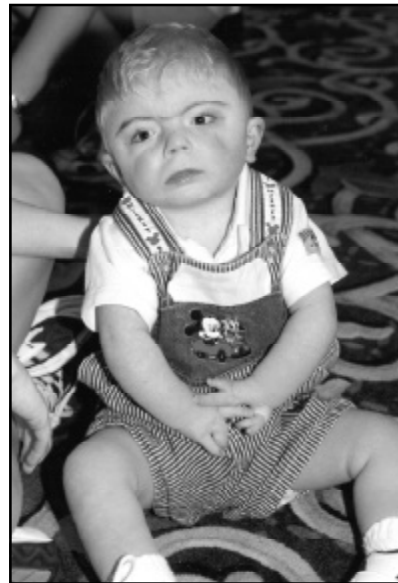
Después de celebrar las primeras dos conferencias en Indianapolis, en 1985 y 1986, la Fundación trasladó la conferencia al Thomas Jefferson Medical College, en Philadelphia, en 1987. Los profesionales de ese lugar examinaron más de 80 personas que asistieron durante lo que se denominó “Día de Clínica.” El Día de Clínica ha evolucionado hasta ser un elemento básico de las consultas profesionales en

las conferencias. Las conferencias de Illinois (1988) y California (1989) expusieron temas como “Comunicación” y “Enfrentando los Desafíos,” respectivamente. En 1990, las familias y los profesionales se reunieron en Georgia para celebrar el crecimiento de la Fundación durante los últimos diez años, y en 1991 la conferencia se celebró en Louisiana y se centró en el tema de la toma de conciencia.

La conferencia de Massachusetts (1992) fue grabada en vídeo y, por primera vez, la información presentada fue puesta a disposición de familiares y profesionales en formato de vídeo. En 1993, la conferencia de Ohio enfatizó el uso de apoyo de familiares y amigos, en tanto que la conferencia de Arizona (1994) vio el desarrollo de un nuevo programa, “CdLS LINK” (ENLACE SCdL), y abordó los problemas de la inclusión. La cantidad de hermanos y hermanas que asisten a las conferencias ha crecido dramáticamente con los años y, consecuentemente, la conferencia de 1995, en Florida, reconoció el papel importante que pueden jugar los hermanos y hermanas en la vida de una persona con SCdL.

La conferencia de Tennessee (1996) marcó el lanzamiento del sitio Web de la Fundación, y se centró en el mejoramiento del futuro de los que tienen SCdL. La Fundación fue el anfitrión de la conferencia de 1997 en el Reino Unido, que se centró en la necesidad de servicios para personas con SCdL en todo el mundo y galvanizó los esfuerzos internacionales por tener conferencias en todo el globo. La conferencia de Minnesota (1998) brindó una mirada profunda a los cambios de comportamiento de personas con SCdL, y Texas (1999) brindó un telón de fondo al celebrar la Fundación 20 años de conferencias, además de exponer la terapia musical.

Como resultado del tremendo crecimiento y un aumento sin precedentes de la cantidad de miembros, el año 2000 presentó algunos desafíos al establecer un programa de conferencias efectivo. A fin de poner a disposición de un mayor porcentaje de miembros las experiencias del tipo de las conferencias, la Junta Directiva de la Fundación escogió tener dos reuniones más pequeñas de “Conexiones,” centradas en temas de interés creciente para los miembros: la comunicación y el diagnóstico. Las reuniones, celebradas en Arizona y Pennsylvania, brindaron una experiencia tremenda para los asistentes, y permitieron que los investigadores recogieran información muy necesaria para estudios en marcha. La Fundación espera seguir brindando oportunidades adicionales para reuniones enfocadas, como las reuniones de Conexiones, de forma que más familiares pudieran beneficiarse de la miríada de experiencias que suelen estar asociadas sólo con las conferencias.



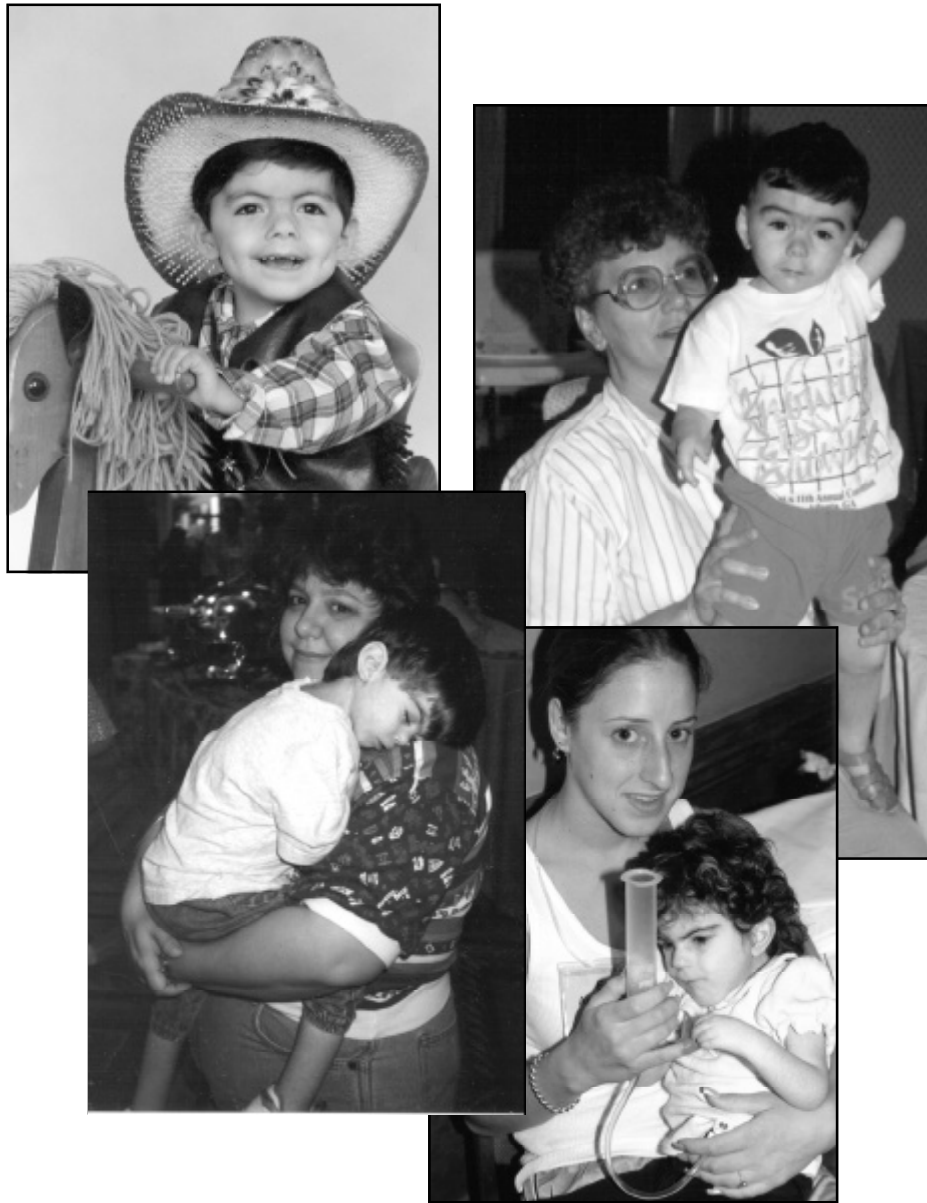
ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

La Fundación SCdL sostiene una red de más de 400 voluntarios cuidadores que viven en todos los Estados Unidos. Muchos de estos voluntarios sirven con Coordinadores Regionales, y mantienen un contacto estrecho con familias, ayudándolos a acceder a recursos de la Fundación. Las preguntas que no pueden ser contestadas por estos Coordinadores son derivadas a la oficina central, que a su vez contacta a los profesionales apropiados para tener una respuesta, si es necesario. Un aspecto central en la próxima década consistirá en brindar educación, información y apoyo a familias en forma regional. La Fundación quiere ampliar esta red de Coordinadores Regionales, además de revitalizar el programa de Coordinadores de Toma de Conciencia, dado que ayuda a llevar información a nivel de las bases, donde más se la necesita – a profesionales que atienden a individuos y a cuidadores cuyo amor, aliento y compasión ayudará a que todas las personas con SCdL vivan la vida en su mayor plenitud.

Lo más importante es que la Fundación existe no sólo debido a los miles de personas que dan de su tiempo y talentos, sino también porque es necesaria. Al mantener una presencia activa en el sitio Web, en www.CdLSoutreach.org, las personas están encontrando la Fundación a horas del nacimiento del niño. Las preguntas que no podían ser contestado para las madres que crearon la Fundación están siendo contestadas hoy. Las respuestas tal vez no sean las que uno quisiera, pero existe el conocimiento para proveer una orientación para personas que inician el camino de SCdL.



A medida que cambia el mundo, puede conocerse mucho más acerca de SCdL. Con esperanza y comprensión, no es necesario que ningún niño nacido hoy tenga que estar solo jamás. Hay una comunidad de personas a las que les importa – se llaman a sí mismas la familia SCdL, y todos están invitados a unirse a ella. Si usted está leyendo este libro, sabemos que ha sido tocado por uno de nuestros niños. Bienvenido a la familia SCdL.



ENFRENTANDO LOS DESAFÍOS

Reconocimientos

Desde su primera publicación en 1984, *Enfrentando los Desafíos* ha sido una lectura esencial para aquellos que cuidan a una persona con SCdL. Ha provisto comprensión para personas que se han encontrado de repente cumpliendo el papel de cuidador, información para los profesionales que necesitan comenzar una terapia o un tratamiento, y esperanza para todos los que viven con los desafíos que presenta este síndrome. La Fundación SCdL tiene una gran deuda con todas las personas involucradas en los primeros tres libros: *CdLS: A Book for Families* (SCdL: Un libro para las familias), *Facing the Challenges: A Parent's Guide to Cornelia de Lange Syndrome* (Enfrentando los desafíos: una guía del Síndrome de Cornelia de Lange para padres), y *Facing the Challenges: A Family's Guide to Cornelia de Lange Syndrome* (Enfrentando los desafíos: una guía del Síndrome de Cornelia de Lange para la familia).

Enfrentando los desafíos: una guía para el SCdL refleja la tremenda cantidad de información aprendida acerca de SCdL desde el comienzo de estos primeros libros, y es un testimonio para los muchos profesionales y cuidadores que ayudan a mejorar las vidas de las personas a las que sirve la Fundación. El conocimiento acerca del síndrome sigue creciendo en proporción directa con la cantidad de familias, amigos y profesionales vinculados con la Fundación. La Junta Directiva está agradecida con aquellos que tuvieron la visión de entender la importancia de los primeros tres libros y agradecido porque se ha descubierto tanto más acerca de SCdL que ha sido necesario escribir un libro adicional.

Agradezco a las muchas personas que nos han ayudado a aprender tanto a lo largo de los años; los padres/cuidadores, la familia extendida, maestros, médicos, terapeutas y amigos que han compartido tan generosamente sus pensamientos y experiencias; al Dr. Laird Jackson que ha dado generosamente de su tiempo y talento a esta Fundación y ha dedicado gran parte de su vida a ayudar a personas con SCdL; al Concejo Asesor Científico que ha sido de ayuda para identificar la información pertinente acerca de este síndrome; a la Junta Directiva que supervisa el trabajo diario de esta Fundación y asegura su capacidad para proveer esperanza y ayuda a todos los que lo solicitan; y finalmente, pero ciertamente no en último lugar, las personas con SCdL en todo el mundo cuya fortaleza, coraje, risas y hermosura hacen del mundo un lugar mejor.

Scott Hersberger, Presidente
Junta Directiva

Fundación Síndrome de Cornelia de Lange
302 West Main Street, #100
Avon, CT 06001
Estados Unidos de Norteamérica

(EE.UU.) 860-676-8166
www.CdLSoutreach.org