

Este documento es una traducción del Manual "*During the First Years: An Introduction for Parents of Newly Diagnosed Children*" (editado por la Asociación de pacientes del Reino Unido) efectuada en el año 2.004 por la ASOCIACIÓN VALENCIANA DE SÍNDROME DEL

CROMOSOMA 22q11.

Guía para Padres

Todo lo que necesitan saber Sobre

El Síndrome Velo-Cardio-Facial

Síndrome DiGeorge, o

Síndrome del Cromosoma 22q11.

El Grupo 22q11

El Grupo 22q11 fue fundado en Inglaterra en 1994 por padres de niños diagnosticados con el Síndrome Velo-Cardio-Facial o Síndrome DiGeorge como consecuencia de una microdelección del cromosoma 22.

El objetivo de esta asociación es dar información, consejo y apoyo a familias afectadas por este síndrome y organizar un registro permitiendo a familias con niños de similares síntomas contactar los unos con los otros. Sus propios datos pueden añadirse si usted quiere que otras familias puedan contactar con usted.

Este documento ha sido escrito por padres y está basado en la experiencia personal y en la investigación.

Las primeras preguntas que la mayoría de padres hacen son:

¿Que es el síndrome Velo-Cardio-Facial, Síndrome Digeeorge o Síndrome del Cromosoma 22q11?

Estas denominaciones tienen exactamente la misma base: La falta de una pieza de información genética en el brazo largo de uno de los cromosomas 22. Se designa específicamente a esto como una micro-delección en el cromosoma 22, por ejemplo 22q11 (siendo 'q' el brazo largo).

Dependiendo de dónde y por quién fue diagnosticado su hijo, al síndrome se le habrá dado una variedad distinta de nombres, Ej. Velo-Cardio-Facial (VCFS), Síndrome DiGeorge (DGS), Síndrome Shprintzen o una delección del 22q11. En este documento nos referiremos a este hecho como VCFS o Velo-Cardio-Facial.

Un síndrome es un conjunto de síntomas que se suelen venir juntos. "Congénito" significa que naces con ellos.

¿Tiene mi hijo un desorden genético raro?

La delección 22q11 es mucho más común de lo que se pensaba antes. Actualmente se estima que alrededor de 1 de cada 3-4.000 nacimientos están afectados, y esta cifra está siendo revisada constantemente. Es la causa más común de defectos coronarios congénitos después del Síndrome de Down.

La falta de esta información genética es tan pequeña que no puede ser vista en un microscopio, así que se ha desarrollado en los últimos años un test especial llamado FISH (fluorescencia in situ hibridización). Este test normalmente demuestra si su hijo tiene una delección en el cromosoma 22, sin embargo, hay un número determinado de personas en las que esta delección no se ve, aunque clínicamente hayan sido diagnosticados con el VCFS.

Toda esta información genética se puede ampliar preguntando a su médico de cabecera o pediatra.

¿Cómo afecta esto a mi hijo?

El alcance varía con cada niño y es casi imposible de prever. Hay aproximadamente 180 anomalías causadas por esta delección, y cada niño puede tener muchas (aunque nunca todas), o simplemente unas cuantas, o no tener problemas visibles en absoluto. Por otra parte, muchas de estas anomalías también se producen en la población en general, pero están incluidas en la lista porque ocurren con más frecuencia en personas con el síndrome Velo-Cardio-Facial. Vea Apéndice I al final del documento para ver una lista completa de las anomalías.

Las anomalías que se dan con mayor frecuencia son:

El Paladar

Esta es una de las zonas más comunes donde se producen anomalías. Los problemas son variables, de modo que a su hijo le debe visitar un foniatra y después, si fuera necesario, un equipo de especialistas en fisuras palatinas. Uno de los primeros síntomas en los bebés, es la leche saliendo por la nariz o el ahogamiento en las tomas. Los bebés con VCFS también tienen problemas para ganar peso ya que encuentran dificultad en tomar grandes cantidades en una sola toma. A veces ayuda intentar tomas más pequeñas pero frecuentes.

Aunque a veces se ven en el Síndrome Velo-Cardio-Facial los paladares con hendiduras completas, son mucho más frecuentes los paladares submucosos. También muy común en VCFS una Insuficiencia Velo Faringe (VPI). Esto significa que los músculos de las paredes laterales y traseras de la garganta (paredes faríngeas) no funcionan bien. Este tipo de problema no puede verse mirando simplemente dentro de la boca, aunque a veces se puede ver una delgada línea azul en el paladar blando (la parte trasera del paladar). Esta línea puede indicar la existencia de un paladar submucoso. A menudo, pero no siempre, es necesaria la cirugía para corregir estos problemas, pero se debe trabajar primero la articulación con la ayuda de un foniatra.

Las pruebas que habitualmente se llevan a cabo para averiguar si hay una fisura palatina o VPI son una video fluoroscopia y una nasendoscopia.

La video fluoroscopia es una radiografía móvil sobre la garganta del niño mientras dice unas cuantas palabras. Es muy rápido e indoloro. La nasendoscopia requiere una pequeña cantidad de anestesia local puesta en las fosas nasales con un bastoncillo de algodón. Después, un tubo muy fino, con una cámara al final, se posiciona hacía la parte trasera de la nariz y la garganta para estudiar el movimiento del paladar al hablar. El cirujano (o el foniatra) tienen entonces una visión clara de como funcionan el paladar y las paredes de la faringe. Esto no es doloroso para el niño pero puede ser algo molesto. El niño normalmente lo olvida tan pronto como se termina el test.

Carótidas anormales

Durante la nasendoscopia, el cirujano a veces ve una pulsación en la cavidad detrás de la nariz. Esto podría ser una arteria carótida desplazada. Para asegurar la posición de las arterias carótidas (que van al cerebro) todos los niños que sean candidatos a cirugía del paladar se deben hacer un escáner MRI del cuello y la garganta par asegurarse que estas arterias no pasan demasiado cerca del área propuesta para cirugía. Este escáner se debería hacer en todo caso aunque el cirujano no haya visto una pulsación en la nasendoscopia.

Dificultades en el habla

Después de ser ayudado por los problemas de alimentación con los bebés, su hijo debe realizar unos controles periódicos para evaluar y monitorizar su habla y su lenguaje. Todos los niños con VCFS deben recibir atención temprana ya que se ha demostrado que esta tiene un efecto positivo sobre el lenguaje y aprendizaje futuros.

Aunque al final muchos niños necesitarán cirugía (normalmente a partir de los cuatro años en adelante) es muy importante que tengan foniatra muy pronto para mejorar su articulación antes de que se pueda llevar a cabo la intervención. No se puede estudiar el paladar si el niño no habla en absoluto.

Lenguaje

El lenguaje es el medio por el cual los niños entienden de lo que hablas y comprenden expresiones como “Se partió de risa” o “Me va a explotar la cabeza” Para los niños VCFS estas frases son muy difícil de entender ya que estos entienden casi siempre las palabras literalmente. Sin embargo,

hay maneras de ayudar a los niños que aprendan estas expresiones “de memoria” explicándoles previamente lo que significan. Las dificultades en el lenguaje afectan a nuestra comunicación con el mundo exterior igual que las dificultades para entender expresiones faciales, lenguaje corporal o ironías. Estos aspectos sociales del lenguaje se llaman pragmáticas y un especialista debe poder explicar lo que resulte necesario para ayudar a su niño. Su profesor también puede ayudar asegurándose que el niño entiende exactamente lo que se espera de él, o explicándole las cosas por medios visuales (ver el apartado de Educación) o mediante un método paso a paso.

La mayoría de niños con VCFS tendrán algún tipo de retraso en el lenguaje, pero se les puede ayudar mostrándoles diferentes maneras de comunicarse. Entre otras comunicación gesticular o lenguaje por signos combinado con el habla para evitar la frustración inicial hasta que finalmente se logre un adecuado nivel de habla. Esto motivará a su hijo a seguir, ya que se alegrará cuando usted pueda entender lo que él o ella quieren decirle.

Desarrollando conocimientos interactivos de comunicación

Una de las prioridades de la atención temprana es desarrollar conocimientos interactivos que apunten una comunicación eficaz. Los profesores y ayudantes en la guardería y en el colegio pueden ayudar con algunas de estas habilidades y se debería comentar con ellos algunos de estas técnicas a utilizar:

- .. Tolerar una proximidad física - Ej. Sentado como parte de un grupo.
- .. Atención en las actividades dirigidas por adultos.
- .. Contacto visual – mirándose por una razón - Ej. Saludos, preguntas, etc.
- .. Respondiendo a su nombre.
- .. Énfasis en las comunicaciones funcionales y espontáneas con adultos, dando objetos, etc.

Debe ser una prioridad trabajar sobre habilidades interactivas antes del desarrollo del habla, y tiene que continuar hasta después de que se desarrolle ésta.

Modificar el lenguaje de los adultos para facilitar la comunicación

Los adultos que se comunican con su hijo, sea en casa, en el colegio o en el parvulario, deberán trabajar muy duro para mejorar las destrezas

comunicativas de los niños. Se requiere mucha energía y constancia para cada pequeño paso, ya que es así como su hijo aprenderá. Los adultos mismos necesitarán apoyo y ánimos para mantener sus esfuerzos, por lo tanto, trabaje si puede con los profesores de su hijo y explique a los miembros de la familia unas cuantas reglas simples.

- .. Utilice frases cortas y sencillas.
- .. Utilice el mismo lenguaje para los mismos eventos.
- .. Limite la cantidad de lenguaje o elimínelo si el niño está estresado.
- .. Hable lentamente.
- .. Repita palabras clave.
- .. Utilice una entonación exagerada.
- .. Utilice expresiones concretas para cada actividad.
- .. Realice gestos claros y añada expresiones faciales.
- .. Lenguaje preciso: Utilice “quizás” y “a lo mejor” en lugar de “será así”.
- .. Lenguaje preciso.
- .. Cree una necesidad de comunicación: Espere y deje pausas para que el niño hable.
- .. Apoyar con comprensión visual.

Oídos

Muchos niños con VCFS sufren de frecuentes infecciones de oídos y tapones de cera. Esto puede llevar a pérdida de oído y/o tímpanos perforados. Como con muchas otras infecciones, suelen desaparecer según el niño crece y la cirugía del paladar también parece ayudar mucho. Los niños deben ser vistos por un especialista para determinar si hay pérdida de oído y esto debe ser controlado de una forma regular.

Muchos niños con paladares hendidos tienen diferencias anatómicas en el oído incluyendo Trompas de Eustaquio estrechas que evitan el paso de los fluidos en las orejas (de allí el término “oído de pegamento”). Es importante destacar que no se deben extirpar las vegetaciones en pacientes VCFS ya que esto crearía un hueco más grande en la garganta y haría el habla más difícil debido al escape de aire por la nariz.

Problemas de alimentación en bebés y niños pequeños

Muchos bebés con VCFS encuentran difícil el paso a comidas “de mayores”, prefiriendo la comida de textura más blanda. Los que avanzan hacia texturas

de comida adulta tienen tendencia a tener náuseas; desde luego con más frecuencia que los bebés normales. Esto se aprecia cuando rechazan grumos, o comidas crujientes o de masticar o cuando sólo quieren unas cuantas comidas preferidas. Las comidas de MacDonalld's siempre parecen ser sus favoritas. Los niños tienden a mantenerse inmaduros en sus hábitos de comer y a veces hay que animarles, bajo la supervisión de un especialista, a probar diferentes comidas, si comer con normalidad llegara a ser una dificultad. Algunas maneras de animar a su hijo a comer a través del juego incluyen:

Pintar con los dedos – El Pudín, la nata montada, el yogurt, el requesón o el ketchup son sucios para jugar, pero son divertidos para su hijo. Esta es una experiencia oral no peligrosa, y puede darse cuenta que su hijo se chupa los dedos cuando menos se lo espere.

Macedonia de frutas – Colores, olores, texturas y sabores diferentes; trocear, oler, chupar y utilizar tantas diferentes frutas como se pueda para esta experiencia.

Pizza casera – Deje que su hijo le ayude con la pasta, añadiendo salsas, queso e ingredientes.

Sabores y especias en las bebidas – Añadir zumo de limón a las bebidas y darle limonada (las burbujas despiertan el paladar). Intentar el zumo de tomate o bebidas de Bovril (concentrado de carne) ya que muchos niños evitan las cosas dulces y prefieren cosas saladas y especiadas en su lugar.

Comidas sensoriales – Intentar las rosquilletas, papas, sabores intensos y todo tipo de comida que anime a masticar.

Coordinación mano a boca y mezclando diferentes texturas: Comer con la mano papas, verduras troceadas, rosquillas o tostadas con algo para mojar o crepes con sirope o limón y azúcar.

Lo más importante es recordar que comer debe ser algo positivo y no una presión. NUNCA debe forzarle a comer, ni llevar a su niño más allá de su propio nivel de comodidad. Recuerde que, a menudo, es difícil entender porque nuestros hijos no quieren comer cuando nosotros lo encontramos tan placentero. Normalmente han tenido malas experiencias con la comida en el pasado y solamente podrán encontrar placer en la comida si les dejamos avanzar a su propio ritmo. Si su hijo se alimenta a través de una sonda no comerá simplemente porque se elimine la alimentación por sonda y se le haga pasar hambre. Sin embargo, si ha empezado a aceptar pequeñas cantidades, estimular su sensación de hambre trabajando con un especialista en nutrición y paulatinamente eliminar su alimentación por sonda

debería tener más éxito. Utilizar las anteriores sugerencias para aprender a aceptar comida a través del juego es uno de los primeros pasos hacia una alimentación normal.

Estreñimiento

Un gran número de niños con VCFS sufren de estreñimiento. Esto puede deberse a hipotonía (debilidad muscular) que puede afectar no solamente al paladar si no también al resto del cuerpo, incluyendo el colon. Animar a su hijo a utilizar el lavabo a menudo y beber suficientes líquidos puede aliviar el problema, en otro caso, hay que hablar con un especialista.

Se sabe que algunos jóvenes y adultos han sufrido de crisis agudas de estreñimiento con calambres estomacales. Esto puede deberse inicialmente a hipotonía en el colon pero también puede suceder debido a la ansiedad y a la preocupación de que se vuelva a reproducir el problema. Aunque no hay documentación oficial sobre esto, uno o dos padres se han dado cuenta de que dando unos suplementos de calcio durante sesiones de siete días han mejorado los calambres estomacales. Esto puede deberse a que, como se sabe, el calcio es bueno para las contracciones musculares.

El sistema inmunológico

Algunos de los niños nacidos con VCFS (aunque no todos) tienen ausencia total o parcial de la glándula del timo. Esta glándula es muy importante en el desarrollo del sistema inmunológico. Si falta, algunas células blancas (conocidas como células T) que son importantes en la lucha contra las infecciones, podrían no ser tan abundantes en la sangre como deberían, y podrían no funcionar bien. Un análisis de sangre ayudará a averiguar si éste es su caso. Los niños con baja cantidad de células T pueden tener más infecciones respiratorias o diarreas de lo normal. Ocasionalmente pueden presentar infecciones no habituales o serias. Las posibilidades de que esto ocurra se reducen dándoles antibióticos cada cierto tiempo, y en algunos casos dándoles dosis de anticuerpos (inmunoglobulina intravenosa) en vena.

Aunque el número de células T sea bastante correcto, resulta conveniente que los niños con VCFS reciban vacunas “muertas” en lugar de vacunas “vivas”. Las de la difteria, el tétanos, la tosferina, las vacunas Hib y la de Meningitis C todas son vacunas “muertas”. Las gotas contra la polio contienen vacuna “viva” pero existe una vacuna “muerta” disponible que se da en forma de inyección. Su médico podrá solicitarlo para su hijo. El sarampión, las paperas y la rubéola son todas vacunas “vivas” pero éstas no se ponen hasta los 15 meses, cuando el sistema inmunológico

es suficientemente maduro para aceptarlas, incluso en niños con VCFS. La BCG es también una vacuna “viva” y no se debe poner nunca a niños con VCFS, aunque a veces se pueda poner cuando los niños ya son mas mayores. Recomendamos que consulte a un inmunólogo para que les asesore en este aspecto.

Calcio

Muchos bebés son hipocalcémicos al nacer (bajo nivel de calcio) debido a problemas con la glándula Paratiroides, pero esto se corrige normalmente en las primeras semanas de vida. Algunos médicos recomiendan chequeos anuales de niveles de calcio, ya que se sabe que el problema pueden volver a presentarse en la adolescencia. Los niños que hayan sufrido ataques de hipocalcemia deben ser controlados con chequeos regulares de niveles de calcio.

El Corazón

La mayoría de los niños con VCFS tienen algún tipo de defecto congénito de corazón (congénito significa que nacieron con él) y normalmente es de naturaleza grave. Aunque su hijo no tenga un defecto conocido de corazón, es aconsejable que le valore un cardiólogo para descartar cualquier problema. Incluyendo pruebas como un electrocardiograma y/o un escáner por ultrasonido del corazón, que son procedimientos no agresivos. Son completamente indoloros y muy rápidos y les dejarán a ustedes y al cardiólogo completamente tranquilos.

Algunos de los problemas asociados con VCFS son CIA (Comunicación Intra Auricular), Arco Aórtico Interrumpido, Tetralogia de Fallot, PDA (patent ductus arteriosus), Coarctation de la Aorta (estrechamiento de la arteria principal), Truncus Sarteriosus y Aorta de Lado Derecho. (Vea la lista completa de anomalías al final de este folleto en Apéndice I). Aunque la mayoría de los defectos más graves necesitan cirugía a una edad temprana, algunos de ellos no necesitarán cirugía en absoluto. Por otra parte algunos pacientes necesitarán grandes dosis de antibióticos ante cualquier tipo de trabajo dental como limpieza de boca o empastes, para evitar una endocarditis (infección que afecta los músculos del corazón).

Los Riñones

Algunos niños pueden tener anomalías como la falta de un riñón o un riñón enfermo. Todos los niños con VCFS se deben realizar un escáner por ultrasonidos de los riñones, tengan o no infecciones de riñón frecuentes, para asegurar que no haya problemas importantes.

Dolores de piernas

Este síntoma fue aceptado como anomalía debido a la investigación llevada a cabo por Ahmad Al-Khattat en la Universidad de Northampton, instigado por el Grupo 22q11 en 1995. Muchos niños sufrían de dolores de piernas mientras estaban despiertos o dormidos durante la noche. A menudo el niño despertaba varias veces durante la noche, sin ninguna razón aparente, y se movían por la cama y movían mucho las piernas. Sin embargo, se advirtió que estos mismos niños podían pasar una hora o más con alguna actividad que les gustaba, por ejemplo, bailar.

Parece que hay algunas anomalías en los pies y piernas que pueden ser más comunes en pacientes de VCFS que en la población en general. Estas se pueden aliviar llevando plantillas que elevan el talón, apoyan el empeine y están hechas de un material de “almohadilla” para suavizar el impacto al andar.

Características faciales

Los niños con VCFS tienen unas características faciales muy típicas que a menudo son bastante sutiles en el individuo y más pronunciados en un grupo.

- Los bebés tienden a ser muy “bonitos” con rasgos pequeños incluyendo orejas pequeñas (en relación con el resto de la familia), boca pequeña y ojos almendrados.
- La nariz es a menudo más ancha que la nariz normal de “botón” de la mayoría de los niños. Cuando se hacen mayores sus caras tienden a hacerse más alargadas y la nariz se ensancha en la punta y llega a ser bulbosa.
- Los niños con VCFS a menudo muestran una expresión con la boca abierta y una falta de expresión facial. Esto no significa que no pueden hacer “muecas” si tu se lo pides.

- Tienen algo que preocupa a menudo a los padres que son unos círculos rojos oscuros debajo de los ojos. Estos se llaman "alergic shiners" y no son preocupantes.
- Normalmente sus párpados parecen hinchados, especialmente cuando son bebés y niños pequeños. Esto, según parece, desaparece con la edad.
- Hay quien destaca su abundancia de pelo y sus dedos largos y delgados.
- Normalmente son bastante cortos de altura comparados con sus familiares y siguen así en su vida adulta, mientras que otros tienen una talla media, una vez han pasado por la adolescencia. La altura suele ser proporcional a sus padres y hermanos.

Personalidad

Según nuestra experiencia los niños con VCFS presentan muchas similitudes en sus personalidades. Si deciden que quieren algo lo pedirán una y otra vez, ignorando el hecho de que se ya les haya dicho que no. Parecen obsesivos sobre ciertas cosas, por ejemplo, mirar una y otra vez el mismo video o pedir repetidamente la misma comida. Esto puede ser muy frustrante si usted claudica y dice "sí" porque entonces ya no querrán eso y pedirán algo más. Esta obsesión desaparecerá de repente como si nada hubiera ocurrido pero será reemplazada por otra cosa. Los niños con VCFS siempre parecen estar preocupados por lo que va a ocurrir la semana que viene en lugar de lo que está ocurriendo ahora. Tienen amistad con niños mayores y adultos, pero riñen fácilmente con los de su edad.

Parecen no escuchar una conversación, cambiando de tema por lo que tengan en mente en ese momento. Los cambios de rutina les desorientan muy rápidamente. Los momentos buenos relajados y felices pueden cambiar rápidamente por otros de mal humor y agitación. A menudo comen de más y abren constantemente la puerta de la nevera. Se ponen muy nerviosos por eventos como cumpleaños y Navidad, y se preocupan por cosas pequeñas.

Hipospadía

La hipospadía es una deformación congénita del pene, que es bastante común en la población normal, afectando aproximadamente 1 de cada 200 nacimientos de varones. Sin embargo, parece más común en niños con VCFS.

¿Qué es?

La uretra, el tubo a través del cual la orina es expulsada, no crece hasta la punta del pene: en su lugar se abre por abajo, más atrás de lo que es normal. En casos severos, la apertura puede estar en la base del pene o la parte trasera del escroto, y el pene puede estar curvado hacia abajo.

¿Puede corregirse?

Las hipospadias pueden ser corregidas fácilmente mediante la cirugía.

Preguntas frecuentes

¿Cuál es el pronóstico a largo plazo para niños con VCFS?

Con tal de que su hijo no tenga una afección severa que ponga en peligro su vida (Ej. Corazón, sistema inmunológico, etc.) su esperanza de vida es normal. Dada la disponibilidad de educación especial, los niños jóvenes deben beneficiarse sustancialmente y poder llegar a alcanzar su máximo potencial. El hecho de que puedan vivir independientemente o no dependerá de la habilidad individual de manejarse.

¿ Pasará mi hijo su síndrome a sus propios hijos?

Si su hijo tiene una delección en el cromosoma 22, tiene un 50% de posibilidad de pasar esta a sus hijos. Hoy en día ya hay exámenes para detectar esta delección durante el embarazo.

Destrezas motrices

Destrezas motrice difíciles

Su hijo puede tener problemas con las destrezas motrices más difíciles. Estas son las tareas para las que tiene que utilizar los dedos y las manos.

Estas dificultades pueden ser muy frustrantes para los niños en edad escolar y pueden provocar que otros niños les importunen.

- Pueden tener dificultad poniéndose los calcetines, poniéndose los zapatos en los pies correctos y atando los cordones.
- Pueden tener dificultad para abrochar botones, etc.
- Pueden tener dificultad para anudar una corbata.
- Pueden tener dificultad en sujetar correctamente las tijeras para recortar.
- Pueden sujetar su lápiz o bolígrafo en un ángulo incomodo.
- Pueden tener dificultad en comer con cuchillo y tenedor y frecuentemente vuelcan bebidas, etc.

Cosas que se pueden hacer para mejorar

- La manipulación con los dedos puede mejorarse jugando habitualmente con plastelina o masa.
- Se pueden poner colores dentro de los zapatos para distinguir izquierdo y derecho
- Se pueden utilizar corbatas elásticas para niños pequeños .
- Existen unos sistemas de ayuda para atar los cordones.
- Se pueden comprar pequeños tubos de goma para poner alrededor de los lápices y plumas para aumentar su tamaño y facilitar su sujeción.
- Cuando tenga que abotonar botones, será más fácil para el niño empezar desde abajo y subir, ya que puede ver lo que está haciendo.
- Los cierres de velcro y las cremalleras serán preferibles para las zapatillas de deporte.

Destrezas motrices más amplias

Son las que están asociadas con los brazos y las piernas

- Los niños pueden encontrar muy difíciles de realizar las tareas que impliquen equilibrio y coordinación como saltar, recoger, lanzar y dar patadas a un balón.
- Algunos niños parecen torpes, chocan con la gente, vuelcan cosas o dejan cosas caer.
- Puede ser difícil aprender a montar en bici.
- Aprender a nadar (particularmente braza) puede ser muy difícil porque los brazos y piernas tienen que ir sincronizados y es imprescindible respirar en el momento adecuado.
- Los juegos del patio y de Educación Física pueden ser difíciles si incluyen palabras como “izquierdo”, “derecho”, “arriba”, “abajo”, “hacia delante”, hacia atrás”, “delante”, “detrás”, etc.
- Si su hijo tiene problemas con las destrezas motrices puede pedir asesoramiento a un terapeuta. Algunas autoridades sanitarias realizan talleres durante las vacaciones escolares para niños con problemas motrices, o el terapeuta puede visitar a su hijo de forma individual para ayudarle a mejorar la comunicación, equilibrio, agudeza, etc.

Conocimiento de secuencia y espacio

- Algunos niños pueden tener dificultades para secuenciar, lo que puede causar mayores complicaciones cuando empiezan en el colegio.
- Pueden tener dificultad para dibujar. Por ejemplo, poner un rasgo en una cara en la posición correcta o poner los números correctamente en el reloj.
- Pueden tener dificultad en delimitar formas y hacer puzzles.
- Pueden tener dificultades en vestirse, al no poder decidir en que orden se pone la ropa, etc.
- Pueden tener dificultad en copiar de la pizarra.

Dificultades de memoria audio-secuencial

- Algunos niños pueden tener dificultad en recordar las instrucciones de las cosas que tienen que hacer. Si los mandas a otra habitación para traer algo, pueden haberlo olvidado antes de que lleguen allí.
- Muchas veces no puedan repetir mensajes y a menudo tienen dificultades en hilvanar unas cuantas frases para describir un evento. El niño no puede recordar las palabras necesarias para darles un significado e incluso puede parecer que ha olvidado lo que ha empezado a decir.
- Pueden tener dificultades recordando secuencias comunes: El alfabeto, los días de la semana, etc. Y frases como “*el mes que viene*” les confunden.
- A veces se les acusa de no escuchar o no poner atención porque tienen unas condiciones auditivas pobres. Pueden oír el sonido pero no siempre pueden identificarlo.
- Algunos niños parecen tener problemas reteniendo información en su memoria a largo plazo, por ejemplo, pueden aprender unas tablas para un examen escolar y las habrán olvidado el día siguiente.

Cosas que se pueden hacer para mejorar

- La repetición puede ayudar. Repitiendo tareas una y otra vez, el niño finalmente retendrá esta información. Es bueno seguir con esto durante las vacaciones escolares.
- Trabajar sobre una sola cosa a la vez, para evitar presión, por ejemplo, concéntrate en aprender los días de la semana hasta que los hayan memorizado, o en como anudar una corbata, pero no ambos a la vez. Vuelve al tema muy a menudo para asegurar que el niño haya retenido la información.
- Utilice actividades multisensoriales, deje que su hijo consiga información a través de los diferentes sentidos, por ejemplo, videos, información escrita, canciones, ritmos, dibujos, etc. Pronto descubrirá lo que le va bien a su hijo.

Juegos que pueden ayudar a la

memoria auditiva y secuencial

- La Madre Calabazera ...
- Veo Veo, que ves ...
- El patio de mi casa es particular....
- Déle a su hijo un dibujo y pídale que le cuente la historia. Que incluya lo que ocurrió antes y después del dibujo.

Formas de hablar

Muchos niños con VCFS son pensadores literales e interpretan las palabras de una forma exacta. La mayoría de los niños normales aprenden el significado de los modismos sin necesidad de una enseñanza especial pero los niños con VCFS necesitarán ayuda.

Puede seleccionar unos cuantos y escribirlos en cartulinas para revisarlas juntos, como por ejemplo

“Me estoy volviendo loco”; “Me has dado un susto de muerte”; “cualquier día te olvidas la cabeza”; “voy volando”; “se quedó de piedra”; “sordo como una tapia”; “hace un día de perros”; “me quedé blanco”; “come como una lima”; “es de la piel del diablo”;

Distracciones

Algunos niños pueden tener dificultad en mantenerse centrados en su tarea porque el ambiente les distrae fácilmente. Esto no es lo mismo que una falta de concentración.

Puede ser que se le diagnostique un Desorden de Déficit de Atención a su hijo. Si es así, es importante no utilizar la medicina Ritalin, que se receta para esta situación. Se ha comprobado que Ritalin tiene un efecto adverso sobre

niños con falta de 22q11.

Si su hijo tiene un problema con distracciones o ha sido diagnosticado con un Desorden de Déficit de Atención, hay mucho que usted y su profesor pueden hacer para hacerle la vida más fácil.

Considere que todos los ruidos, colores, luces y movimientos de su medio ambiente tienen la misma importancia para él que la tarea que se supone que está realizando.

- Situar una alfombrilla u hoja de papel de su color favorito debajo de su tarea le ayudará a centrarse.
- Trabaja mejor cuando se le sitúe en la parte delantera de la clase, con los otros niños detrás de él o, si no le importa, de cara a la pared.
- Algunas aulas tienen un rincón tranquilo que pueda usar. Cuanto menos distracciones tenga, mejor.

Es MUY IMPORTANTE, sin embargo, que su hijo no asocie este tratamiento diferente con un castigo. Utilice recompensas para su trabajo. Su hijo hará un trabajo de mejor calidad en periodos cortos de tiempo.

Si su hijo tiene problemas de distracción, tendrá dificultades también en otras situaciones, no solamente en la escuela. Se pueden aplicar los mismos principios:

- Si van a un restaurante, piense donde estará mejor sentado su hijo: Desde luego no mirando un espacio lleno de gente.
- Evite si es posible comprar en supermercados, pero si no, déle a su hijo tareas en el camino para mantenerle centrado.
- Equipos multi-sensoriales como los ordenadores pueden ser herramientas muy útiles para mantener la atención del niño.
- Si su hijo tiene que aprender tablas de memoria, inténtelo con un cassette y auriculares en una habitación oscurecida.
- Si tiene usted dificultad en centrar la atención de su hijo el suficiente tiempo para tener una buena conversación,

intente hablar con él a la hora de dormir, en una habitación tranquila y oscura.

Aprendizaje y desarrollo

Los niños diagnosticados con VCFS/DGS normalmente sufren alguna forma de retraso en el desarrollo. Esto significa que pueden tardar en aprender a gatear, caminar o conversar con otros niños. Parte del problema puede ser debido a la cantidad de tiempo que tienen que pasar ingresados en hospitales, pero también es probablemente debido a su condición genética, que conlleva pobres destrezas motrices, falta de tono muscular y de coordinación. La mayoría de los niños empiezan a andar alrededor de los 18 meses. Sin embargo, algunos no andan hasta la edad de 3 años (la mayoría antes de la edad escolar). No todos los niños tienen el mismo grado de atraso. De hecho, en algunos niños no se detecta en absoluto, y en consecuencia, hay padres que tienen ellos mismos esta delección genética, y no lo averiguan hasta que tienen su propio hijo.

Los problemas de educación y escolarización son los que más preocupan a los padres. Es esencial que se organice la educación desde una edad muy temprana, incluso antes de notarse los problemas. El apoyo de los padres es de vital importancia, junto con una tutoría si fuese necesaria. Una ayuda extra en el colegio ayudará a sacar los máximos beneficios de su educación. Algunos patrones típicos en su enseñanza son los siguientes:

Formas de aprendizaje

- En los primeros años, las principales áreas de dificultad están relacionadas con problemas médicos y de habla.
- Según los niños van haciéndose mayores, la diferencia entre sus logros y habilidades y los de sus hermanos y compañeros se hace mayor. Van atrasándose más según crecen.
- Pueden resultarles difíciles los razonamiento abstractos. Para cuando lleguen a 8/9 años, el aprendizaje en la escuela es abstracto, pero ellos siguen necesitando aprender a través de materiales y experiencias concretas.

- Estos niños piensan de una forma literal, así que comentarios como “me estas volviendo loco” pueden ser confusos y sin sentido.
- Ellos pueden mirar a otras personas y copiar una tarea sin entenderla, por lo que se pueden enmascarar problemas en el colegio.
- Las áreas donde los niños normalmente tienen que luchar son: Lengua y comprensión, habla y destrezas de expresión, memoria, procesamiento oral, destrezas motrices, matemáticas complejas y procesos con razonamiento abstracto y solución de problemas.
- Sus fuertes normalmente incluyen cálculos matemáticos sencillos, memoria, deletrear y lenguaje escrito, decodificar palabras y leer información básica, personalidad agradable y ganas de aprender.
- Puede haber problemas con presentaciones en grandes grupos, tomar notas y conseguir información de videos.
- Puede que no recuerden información sin una guía. Hace falta enseñarles técnicas de memoria, y es necesaria una repetición constante.
- Recordar que pueden ser difíciles unas instrucciones por etapas o complejas.
- A menudo tienen dificultad con conceptos de tiempo, forma, color y tamaño. Incluso los niños mayores pueden encontrar misterioso en el dinero y el valor de las monedas.
- Pueden tener una forma de pensar desorganizada y llegar a obsesionarse con un tópico o idea. (Esto lleva a que algunos niños se les diagnostiquen erróneamente el síndrome de Asperger).
- Un horario para organizar el día en el colegio es una ayuda y puede ser útil en el hogar también.
- Se advierte frecuentemente que los niños tienen un bajo rendimiento en las pruebas comparativas de Cociente Intelectual.

Desde nacimiento hasta los 5 años

Durante este tiempo los niños aprenden mucho acerca del mundo que les rodea y les beneficiará la atención temprana en los parvularios. Esto no solamente les ayuda a desarrollar sus destrezas lingüísticas sino que también les da una oportunidad para la interacción social. Los niños con

VCFS tienden a parecer bastante inmaduros cuando van al parvulario y normalmente serán niños tranquilos, que se comportan bien.

Encuentran dificultad en iniciar el juego, pero responden bien cuando se les enseña lo que hay que hacer. Tienden también a aprender por repetición.

Los días en el parvulario les preparan para el colegio, ya que es un ambiente enriquecedor donde el niño aprende a jugar y se acostumbra a estar con otros niños de su edad. Esta es una época importante en la que asegurarse de que su hijo consigue la ayuda extra que sea necesaria, reclamando necesidades educacionales especiales o constando en un registro de necesidades especiales, ya que es fácil descuidar las necesidades de un niño “de buen comportamiento”.

Desde los 5 hasta los 8 años.

A esta edad el niño empieza su educación formal. El niño VCFS normalmente aprende a leer bastante bien, aunque no siempre es el caso. Tendrá buenos conocimientos de decodificación, pero posiblemente tenga problemas de comprensión. Las matemáticas tempranas son muy concretas y no suelen presentar problemas en esta etapa. Los niños VCFS normalmente trabajan felices en clase porque esta estructurada y saben lo que se espera de ellos, ya que la profesora va paso-a-paso y se asegura que cada niño entiende lo que se le pide.

Las dificultades pueden aparecer en situaciones sociales como en el patio. Si su hijo tiene dificultades en hacer amigos o pedir a la gente que juegue con él, intente que la profesora o ayudante lleve al niño a un grupo y se lo presente. A muchos niños de esta edad les gusta “encargarse” de otros niños. El niño VCFS aprende por imitación y práctica. Tiene una maravillosa manera de desarrollar estrategias para superar estas situaciones, y por eso, a menudo aparentan no necesitar una educación especial.

Algunas ideas para ayudar en el desarrollo de lenguaje y destrezas sociales en el parvulario y el colegio son las siguientes:

Utilizar un método visual.

Nuestros hijos a menudo son aprendices visuales. Tienden a estar más conscientes, y responden mejor a información visual, que cuando se les habla (información auditiva). Una información visual clara y constante es un gran apoyo cuando hay dificultades de aprendizaje. Sin embargo, debemos recordar que la información visual también puede distraer o estresar al niño. Por lo tanto, la forma de apoyo visual elegida debe ser fácilmente reconocida

por el niño y no ser una experiencia de aprendizaje en sí misma.

1.- Objetos de referencia

- Un horario visual de las actividades diarias ayuda en la comprensión del lenguaje, secuencia y dificultades de memoria y evita un rechazo hacia los cambios inesperados
- Los horarios visuales pueden prepararse para toda la clase o para un solo individuo
- Animar a los niños a tolerar las actividades que menos les gusten para seguir una rutina

2.- Información visual

- Utilizar fotos, dibujos lineales y/o símbolos para mantenerles centrados con una tarea, por ejemplo, un dibujo de alguien leyendo o sentado en una mesa.
- Cuando el niño ya pueda leer algunas palabras funciona utilizar palabras escritas como un recordatorio permanente de lo que el niño está haciendo.
- Se puede utilizar algún tipo de información visual para clarificar una secuencia de eventos y su final.

3.- Grandes símbolos

- Estos símbolos pueden utilizarse como un claro recordatorio de lo que quieres que el niño haga. Por ejemplo, si un niño está haciendo matemáticas pero se distrae y lo olvida, puedes utilizar un símbolo como una suma sencilla delante de él, o la palabra matemáticas, para recordarle lo que está haciendo
- Estos símbolos pueden tener una utilización general para la clase o una utilización puramente individual.
- Pueden utilizarse para motivarle una auto evaluación.

Desde los 8 hasta los 12 años.

A esta edad el aprendizaje en la escuela llega a ser más abstracto y puede encontrar que su hijo VCFS tiene dificultades con las matemáticas, la ciencia y la comprensión del idioma. Como cuando son más pequeños, es aconsejable continuar con las ayudas visuales y prácticas mencionadas anteriormente –particularmente con las matemáticas y la ciencia-. Cosas como hacer un pastel en casa y después cortarlo en trozos puede ser de gran ayuda, ya que son muy prácticos y se disfrutan haciéndolo. Pesar los ingredientes es útil para las destrezas matemáticas como contar, medir y calcular; mientras que cortar el pastel en cuartos, mitades u octavas partes ayuda con las fracciones y la interacción social.

En la preparación para la escuela superior, deberíamos estar pensando en ayudar al niño a organizar su día. Manténga una rutina muy simple animándole a preparar su mochilla, vaciar su tartera después del colegio y hacer sus deberes a una cierta hora. Debe asegurarse que entiende exactamente lo que los deberes escritos en la pizarra significan. Si su hijo encuentra dificultades en tener amigos en la familia o en la escuela, intente invitar a uno de ellos a merendar un día y escúcheles mientras juegan. Anímeles a compartir tareas y solucionar las cosas entre ellos y, principalmente, asegúrese de que se lo pasan bien. Muchos padres nos ha informado de que parecen funcionar mejor algunos ratos cortos con un amigo que las visitas muy largas, en las que puede ocurrir que el niño VCFS llegue a estar demasiado estimulado y después reaccione bloqueando totalmente al amigo.

Las actividades y cursillos extraescolares son beneficiosos para todos los niños ya que les animan en su interacción social fuera del aula y del hogar. Les da la oportunidad de conocer cosas nuevas y pudiera llevar al descubrimiento de un nuevo hobby. Se ha constatado que muchos niños con VCFS son buenos tocando instrumentos musicales y que otros tienen una excelente coordinación para juegos como el tenis. El hecho de probar muchas cosas es bueno para los adolescentes a los que les guste salir con un grupo de amigos de su propia edad. Haber probado varias actividades les dará la confianza necesaria para salir adelante y probar otras.

Comportamiento / Destrezas sociales

Aunque algunos defectos de comportamiento y destrezas sociales pueden solucionarse hablando con un psicólogo o terapeuta, muchos comportamientos tienen que ver directamente con la educación, y se deben tener en cuenta en el colegio del niño.

- Son socialmente inmaduros y esto a menudo se relaciona con un retraso oral. Hay que enseñarles un patrón que puedan aplicar. Es posible que no entiendan el patrón pero pueden aplicarlo.

- Es fácil que cometan fallos porque quieren tener amigos y por ello siguen a la mayoría.
- Tienen un comportamiento obsesivo o de tipo autista, por ejemplo, centrarse en una pequeña parte de un objeto / dibujo / situación, que no es importante.
- En la pubertad, tienen dificultades para ser sociales, entender tareas, higiene, problemas emocionales y de autoestima; todas estas circunstancias pueden afectar a su educación.
- Tienden a llevarse bien con niños más jóvenes o más mayores que hagan el papel de padres.
- Tienen pobres destrezas sociales cuando están en un grupo de su edad, así como patrones de comportamiento inmaduro o inapropiado, hiperactividad, tendencia a ser impulsivos, crédulos y a sufrir de cambios de humor.
- A menudo se nota que los niños tienen una baja autoestima, falta de confianza y actúan mejor cuando están con un adulto con quien tengan confianza: a menudo “renuncian” a la menor dificultad.
- Son fácilmente frustrados y distraídos.

Desde los 12 en adelante.

La escuela superior es un lugar adulto y concurrido que puede ser difícil para cualquier estudiante pero mucho más para el niño VCFS. Este es el momento en el que la mayoría de ellos tendrá dificultad en mantenerse al día e integrarse sin ayuda. Sería ideal que fueran a un colegio que tenga una unidad de comunicación; pero no es siempre fácil de encontrar. Será de gran ayuda disponer de los servicios de un logopeda que comprenda sus dificultades de lenguaje y comprensión, y su comportamiento tipo “autista” ya que éste podría hablar con cada profesor acerca de los mejores métodos de enseñanza que le puedan ir mejor a las necesidades del estudiante VCFS.

Destrezas en comunicación

- Tienen dificultad con el lenguaje oral; por ejemplo, al hacer una pregunta. No pueden verbalizar la información que quieren expresar. Pueden decir ¿Se ha muerto tu madre? pero en realidad quieren decir algo como ¿Como está tu

madre después del accidente?, ¿Está en el hospital?. No siempre encuentran las palabras correctas ni las juntan adecuadamente.

- Pueden decir “no puedo hacer esto” cuando quieren decir “puedes ayudarme con la sección 3 “.
- A menudo muestran una falta de expresión en su cara (pobre tono muscular) y aparentan una expresión de asombro o extrañeza.
- El Síndrome Velo-Cardio-Facial es un desorden de la comunicación que muy posiblemente afectará a la educación.

El papel de la terapia del lenguaje en los departamentos de comunicación

- Valorar y enseñar a los alumnos con dificultades de comunicación en grupo o dentro de la clase
- Dar consejos y instrucciones escritas o verbales a los profesores de apoyo en relación a consultas o cuestiones específicas.
- Dar información sobre el nivel de los estudiantes después de sesiones intensivas de terapia de grupo.
- Hacer de “consultor” para aportar soluciones a dificultades de lenguaje en la clase.
- Planificación de grupo – planificar sesiones, materiales, etc. Esto permite que una variedad del personal académico puedan manejar grupos de comunicación después de haberlos llevado conjuntamente con el terapeuta.
- Planificación de programas, dando esquemas visuales para ayudar a los estudiantes a organizarse a sí mismos y a su trabajo.
- Escribir historiales sociales para ayudar a superar las necesidades específicas de alumnos que tengan problemas con su entendimiento social.
- Coordinación con otras agencias o especialistas como parte de un enfoque multidisciplinar de equipo.
- Relación padre-terapeuta. Se debe invitar a los padres a conocer a los terapeutas de la escuela para comentar sobre su hijo y trabajar juntos preparando objetivos a alcanzar que sean importantes tanto para el hogar como para el colegio.

Como puede ayudar el profesor

Instrucciones escritas

Encargando tareas por escrito en etapas específicas y altamente estructuradas.

Enumerando etapas

Aumentando su independencia.

Símbolos visuales para apoyar y enseñar conceptos específicos

Conceptos como “igual / distinto”, preposiciones, etc.

Distinguiendo entre las diferentes formas de hacer preguntas, etc.

En General

Poner énfasis sobre el componente visual de cualquier tarea.

Hacer una demostración visual de cómo se debe completar cualquier tarea.

Crear visual y claramente un “fin” de la tarea.

Ya que la adolescencia de muchos niños VCFS puede ser más compleja que para otros niños, este es un momento en que los padres y profesores deben ser conscientes de la dificultad de un ambiente escolar grande y de la cantidad de trabajo que los estudiantes pueden realizar. Los cambios hormonales ya de por sí son un cambio bastante grande, sin tener que intentar ser muy organizado ni tener que hacer muchas tareas adicionales en casa. Como muchos de los otros niños, tienen dificultad con destrezas y tiempo, el uso de un ordenador sería beneficioso en clase ya que se pueden guardar tareas en un disquete y cambiarlo cuando sea necesario. El uso de un ordenador portátil es también bueno ya que el adolescente puede guardar recordatorios y notas para ayudarlo con su organización personal.

La mayoría de los adolescentes encuentran un reto el proceso de crecer, pero el adolescente VCFS tiene además una predisposición a la depresión así que es aconsejable hacer que su día sea organizado y libre de estrés en la manera de lo posible, y estar pendiente de cualquier síntoma de decaimiento o cambios de humor. El Grupo 22q11, junto como otros grupos y profesionales alrededor del mundo, cree que el ambiente juega un papel muy importante en el hecho de que su hijo se deprima o no. Por ello, si se es consciente de esta posibilidad, se pueden tomar medidas para evitar un empeoramiento de estos problemas.

Tiempo de exámenes

La mayoría de los colegios ayudan a estos niños al hacer sus exámenes de educación secundaria. Hoy en día la mayoría de ellos no discriminan entre los diferentes niveles de dificultad en el aprendizaje y ofrecen ayuda con la lectura y escritura de las preguntas y respuestas según las necesidades del estudiante. Incluso pueden ofrecer exámenes escritos con una tipografía mas grande.

Dejar la escuela

Algunos jóvenes adultos con VCFS siguen con la educación superior en un ambiente protegido mientras otros salen directamente a trabajar. Sin embargo, algunos jóvenes adultos tienen dificultad en mantener un trabajo a tiempo completo y pueden encontrar más fácil un trabajo a tiempo parcial.

Así que, ¿Qué pasa realmente cuando su “niño” deja la escuela a los 16 años y se convierte en adulto?

Empleo

A la edad de 16-17 años cuando los niños dejan la escuela les conviene tener un trabajo porque es bueno para su autoestima y les hace sentir que van “encajando”. También les ayuda a aprender a ser más independientes. Sin embargo, esto puede ser muy cansino para el joven adulto con VCFS. Un trabajo a tiempo parcial mientras esté en la escuela puede darle lo mejor de los dos mundos.

Ir a la Universidad

Ir a la universidad también ayuda con su autoestima, y puede cualificar al joven adulto para algún tipo de empleo, incluso a tiempo parcial. Esto no afectaría a ninguna de las ayudas públicas.

Servicios Sociales

La ayuda varía de la que era cuando el niño era pequeño; pero puede conseguir una Ayuda de Respiro incluso cuando sea adulto.

Es un momento muy importante en sus vidas para intentar prepararles para su futuro y su independencia. Todavía son bastante jóvenes para que pueda dirigirles: esto es vital para su bienestar físico y mental. Si se acostumbran a

no hacer nada en absoluto, este es un a época de posibles depresiones.

Otra cosa que los padres deben tener en cuenta es que a partir de la edad de 16 años los jóvenes adultos ya firman el consentimiento médico para sus intervenciones. La posibilidad de que rechacen operaciones importantes asusta, pero es una posibilidad debido a su diferente enfoque del mundo, así que se sugiere que se organice todas las operaciones necesarias mientras esté bajo su custodia.

Es muy importante animar al adolescente sin empujarle a nada. Lo más importante es que sea feliz y que pueda cuidar de sí mismo. Anímele en sus aficiones y en las cosas que hace bien (todo el mundo hace algo bien); e intente mantener siempre una actitud positiva.

Como adultos

Todavía estamos aprendiendo como serán nuestros hijos como adultos. Sin embargo, hay muchos padres por ahí fuera que también tienen este síndrome y no lo sabían hasta que tuvieron a su hijo. Siendo muy positivos, esto significa que la previsión es, por los menos, buena. Nuestros hijos desarrollarán estrategias para solucionar los problemas que encuentran en la vida y nosotros estaremos allí para aconsejarles cuando lo necesiten. La mayoría de nosotros podemos recordar momentos en los que había cosas que, simplemente, no podíamos hacer. De alguna manera, aprendimos a través de nuestros errores a solucionar los problemas, o simplemente decidimos que era algo que no podíamos hacer y pasamos a cosas que sabíamos hacer bien.

Asuntos psicológicos

Cuando hablamos de asuntos o problemas psicológicos, queremos decir problemas como baja autoestima y falta de integración. Muchos niños con necesidades especiales tienen problemas de autoestima y encuentran dificultades para integrarse en un grupo de niños de su misma edad. Tienden a llevarse mejor con adultos que pueden adaptarse mejor o con niños más jóvenes. Algunos de los problemas que pueden tener, y que llevan a una baja autoestima, son sentimientos de estar intranquilo, ansioso, preocupado o enfadado. Los niños con necesidades especiales parecen tener más de estos sentimientos que otros niños.

¿Cómo podemos manejar estos sentimientos?

Niños (0-18 meses)

Cuando el niño experimenta intranquilidad consigue una respuesta, ya que su intranquilidad es aliviada por sus padres o su cuidador. Esto lleva a una dependencia que puede ser una dependencia de cualquier cuidador, no necesariamente de los padres. Sin embargo, para llegar a ser fuerte y sobrevivir a una variedad de circunstancias, el niño/bebe debe aprender a tolerar estos sentimientos dentro de sí mismo. Se podría decir que los “Padres Perfectos” – si existieron – no necesariamente son lo mejor. Así que no le hará daño a su bebe si lo deja llorar unos minutos mientras termina usted su comida, o termina de colgar la ropa.

Niños (18-36 meses)

Hay una diferencia a esta edad en como regula sus estados emocionales. El padre (o, cuidador) todavía responde a las necesidades del niño, pero también espera que el niño empiece a tener su propio comportamiento. El lenguaje esta desarrollándose y la comunicación empieza a ser muy importante (utilizando palabras como “mio”, “quiero”), Si el niño no puede expresarse empiezan las típicas rabietas, es la típica época difícil de “los dos añitos”. Este es el momento en el que se podría intentar seguir los consejos dados en la sección sobre Lenguaje: Desarrollo de la comunicación social y interacción. Nunca es demasiado temprano aunque el niño no tenga suficiente lenguaje. Muchas de sus frustraciones se aliviarán si él siente que usted le comprende; aunque sea mediante signos simples, expresiones faciales o ayudas visuales, como enseñarle una taza y preguntarle si quiere beber. Asegúrese de que responde de alguna manera, aunque sea solamente con un gesto para decir sí. Con suerte, podrá evitar muchas rabietas de esta manera, ¡ pero no todas ¡.

Preescolar (3-6 años)

Normalmente, antes de esta edad, las destrezas de lenguaje ya están normalmente desarrolladas, y en lugar de un “necesito” o “quiero”, ya piensan en como acercarse a los padres y como reaccionan estos. Para un niño VCFS esto es más difícil ya que les faltan las destrezas lingüísticas y no logran comunicar sus necesidades. Esto deriva en problemas de

comportamiento y por lo tanto están en mayor riesgo. Para ayudar a su hijo, debe mantenerse firme y asegurarse de poner límites para que su hijo se sienta cómodo y sepa lo que se espera de él. Se ha demostrado también que el niño aprende mejor en un ambiente tranquilo así que intente no cargarle con demasiada información y mantenga una rutina regular en casa. En el colegio normalmente la profesora tiene algún tipo de rutina así que el niño VCFS normalmente se comporta bien y aprende “reglas y rutinas” bastante rápidamente.

Asuntos emocionales en niños VCFS

- ❑ Problemas con ansiedad y cambios de humor.
- ❑ Autoestima: Los niños VCFS necesitan una atención cuidadosa, especialmente los adolescentes.
- ❑ Se molestan por lo que dice la gente, especialmente si se ríen de ellos lo que podría acabar en una depresión.
- ❑ Cualquier signo de depresión debe tratarse con sensibilidad.
- ❑ Desde la pubertad en adelante, algunos niños pueden tener una tendencia hacia la depresión maníaca (no todos). Un estudio reciente ha reflejado que un determinado porcentaje de personas con esquizofrenia tenían también la delección 22q11.
- ❑ Se debe destacar que ocasionalmente los niños pueden sufrir de un ADD (Desorden de Déficit de Atención) y que no debe recetarse una medicación con Ritalin ya que puede causar una reacción adversa.

Autoestima

Para mejorar la autoestima en niños y en adolescentes, los métodos siempre son los mismos:

- ❑ Tener unos momentos para dar y compartir.
- ❑ Animar a su hijo en sus empeños.
- ❑ Las personas con baja autoestima encuentran dificultad en tolerar las sensaciones adversas.

- ❑ Aumentar su autoestima y así ellos manejarán mejor sus sentimientos.
- ❑ Mantener las expectativas bajas. Asegurarse que pueden lograrse (incluso a un nivel inferior al de otros niños de su edad).
- ❑ Guardar un álbum de recortes sobre su hijo y las cosas buenas que ha hecho o puede hacer.
- ❑ Deje que su hijo sepa cuando usted está feliz o triste y háblele de la situación o comportamiento que le hace sentirse así. Cuéntele una historia, sin centrarse en él, para que no sienta que él es culpable.

Control del comportamiento y planes de apoyo

Es importante recordar que comportamiento no siempre significará “mal comportamiento”. Este también puede ser positivo pero usted tiene que lograrlo. Por ejemplo, no espere que su hijo sea bueno todo el día pero ponga objetivos razonables; quizás con compensaciones como pegatinas para niños pequeños o una salida al parque o al cine para niños más mayores.

Los niños se desarrollan a velocidades diferentes; así que no intente empujarlo. En los niños VCFS su ritmo de desarrollo lingüístico más lento puede tener un efecto sobre su comportamiento (como se mencionó con anterioridad en este capítulo). El truco es mantener los límites (que pueden diferir de una familia a otra) y mantenerse constante en los esfuerzos. Esto hará que su hijo se sienta seguro.

Es bueno reconocer el buen comportamiento y premiarlo; por ejemplo, si su hijo le deja hacer una llamada telefónica sin interrumpirle, o le permite terminar de comprar en el supermercado sin organizar un jaleo, entonces hágale ver que aprecia lo que ha hecho y sugiera una merienda en el jardín o en el parque, o un viaje a un estanque cercano para dar de comer a los patos. Si el niño es mayor, alquile un video o vayan al cine o a la bolera.

Políticas de comportamiento en el colegio

Legalmente, las escuelas deben de tener redactada y aprobada unas Normas de Comportamiento que puedes exigir que te den. Todo el mundo debe estar involucrado con estas normas: Padres, niños, profesores, secretarías,

bedeles y supervisores de comidas; de hecho, cualquier persona que tenga contacto con los niños en la escuela. La ventaja de involucrar a todo el mundo es que algunas personas ven cosas que otras no ven. Los niños responden bien a las rutinas y a las reglas y saben lo que se espera de ellos.

Las actividades extraescolares permiten a los profesores la oportunidad de llegar a conocer a los niños y averiguar lo que realmente les gusta. Los profesores deben intentar hacerlo en la clase, encontrando lo “fuerte” de los niños y avanzar a partir de ahí. Esto se puede aplicar también a los padres, ya que son los que pasan más tiempo con sus hijos y deberían ser los primeros en averiguar cuales son los puntos fuertes de estos. Otra razón por la que estas actividades funcionan bien es porque el profesor está interesado normalmente en la actividad o deporte y el niño tiene la oportunidad de mostrar sus capacidades. El comportamiento en estos grupos es normalmente bueno.

Conclusión

Maneras simples y efectivas de ayudar a su hijo

- ✓ Intente ser consistente en sus respuestas.
- ✓ Utilice entretenimientos.
- ✓ Este listo para apoyar sus palabras con acciones.
- ✓ Hable con alguien si le preocupa el comportamiento de su hijo.
- ✓ Cambie el “Tu” por el “Yo” y el “No hagas” por “Haz”
- ✓ Utilice frases positivas: Me gustas pero no me gusta tu comportamiento.
- ✓ Mantenga las reglas al mínimo.
- ✓ Dedíquele a su hijo algo de tiempo especial.
- ✓ Céntrese en la acción y no en el niño.
- ✓ Haga sus reglas realistas e incluya a su hijo al hacerlas
- ✓ Escuche las opiniones de su hijo.
- ✓ Déle a elegir.

- ✓ Dése tiempo para tranquilizarse.

Asuntos de Salud Mental

Un número de adultos jóvenes con VCFS sufren de problemas de salud mental, que a menudo comienzan después de la pubertad cuando ocurren los cambios hormonales en el cuerpo. Aunque solamente un pequeño porcentaje sufren de problemas mentales severos, la mayoría de los que los tienen padecen depresiones y episodios de depresión maniaca.

¿Cuándo debe buscar la ayuda de un psiquiatra?

Si está preocupado porque su hijo se está retrayendo de los amigos y de la familia y no quiere participar, sería bueno guardar notas de la duración de estos episodios y mientras tanto tratar de aumentar su autoestima. Puede hacer esto de muchas maneras, pero lo más importante es darle de posibilidad de lograr algo. Una sugerencia sería ponerle tareas en el hogar que sepa que pueda llevar a cabo y confiar en él para tomar sus propias decisiones. Esto le dará la confianza en su propia habilidad de manejar su vida. Algunos niños que hayan sido demasiado “cuidados” encontrarán dificultad en integrarse en la sociedad. Si todavía está preocupado, hable con su médico de cabecera para que le envíe a un psiquiatra.

Contando a su hijo que tiene el síndrome VCFS

A muchos padres les preocupa cuando contarle a su hijo que tiene VCFS. Todos tenemos un inmenso deseo de proteger nuestros hijos. Especialmente cuando tienen temores y fobias irracionales. No sabemos hasta donde llegar explicándoles sus problemas. Lo que algunas veces se nos olvida o no sabemos reconocer es lo siguiente:

- Los niños aceptan la verdad mucho más fácilmente que nosotros; especialmente si tienen una familia cariñosa rodeándoles, dispuesta a contestar sus preguntas.
- Quizás nosotros nos sentimos más vulnerables y perdidos cuando sabíamos que algo andaba mal pero no entendíamos lo que era. ¿Cómo se sintió una vez que lo averiguo? Quizás asustado al principio, pero después aprendió a aceptar y manejar la situación.

Mantenerse positivo

La clave para asegurarse que la autoestima de su hijo se mantenga intacta es mantenerse positivo. Puede que estén mal cuando se den cuenta que tienen algún tipo de incapacidad. Sin embargo, vale la pena subrayarles que tienen una incapacidad pero esto no impide que pueda hacer algunas cosas muy bien, por ejemplo, un deporte, tocar un instrumento musical, bailar, o ser bueno con los niños pequeños. TODO EL MUNDO es bueno haciendo algo. Averígüelo para su hijo y anímele. Encontrarse con otros niños con su misma condición también les permite ver, y sentir, que no están solos.

Sea preciso cuando su hijo haga preguntas pero no entre en más detalle de lo estrictamente necesario en ese momento, según su edad y su habilidad de entendimiento. Asegure a su hijo que cuando le llegue el momento de tener su propia familia, habrá especialistas dispuestos a contestar a sus preguntas, pero que mientras tanto, usted estará allí para contestar todas sus preguntas sinceramente.

Si su hijo va a oír otras personas mencionar su síndrome (por ejemplo en hospitales, con familia y amigos), entonces es mejor que su hijo sepa lo que significa VCFS, DiGeorge o síndrome del cromosoma 22q11. Dígale de una forma sencilla que puede tener algunas lagunas en su comprensión de las cosas que podría darle algún problema. Conocer esta información le ayudará si alguien le hiciera preguntas. Quizás deba decirle que muchas personas no han oído hablar de este síndrome, así que él sabe algo que otras personas no saben. Esto puede ayudarle a sentirse bien porque sabe algo.

A algunos niños les puede beneficiar leer libros acerca de niños con discapacidades, mientras para otros es suficiente con tener contestación a sus preguntas. Cada niño es un individuo y cada familia es diferente, así que haga lo que usted crea correcto en cada caso. Al final, los padres suelen conocer a su hijo mejor que nadie.

Apoyando al hermano o hermana no afectado

Cuando se tiene un hijo con un complejo historial médico y problemas de comportamiento, es muy fácil olvidar que sus otros hijos pueden tener sus propias preocupaciones. Cada niño, y cada familia son diferentes y organizan su vida y lo que esta les trae, de diferentes maneras. Sin embargo, vale la pena recordar que sus otros hijos tendrán sus propias ideas, que pueden variar según su edad. Antes de nada, sea abierto y honesto. Pueden estar preocupados por muchas cosas:

- Si pueden “coger” lo que tiene su hermano o hermana. Hágalos saber que el síndrome VCFS es genético y no se puede “coger” o contagiar como una gripe..
- Si son un poco más mayores, pueden estar preocupados por ser portadores. Asegúralos que podrán hablar con un especialista en genética cuando vayan a tener su propia familia.
- Pueden estar preocupados sobre si su hermano o hermana vaya a morir. No se sabe la contestación a eso, pero todo el mundo muere. Sin embargo, si su hijo está gravemente enfermo, dígale la verdad.

Los hermanos de niños con necesidades especiales pasan por una gran gama de emociones que son todas muy normales:

- ENFADO – nunca le diga que no debe estar enfadado, pero enséñele a ser constructivo con su enfado.
- CELOS – pueden estar celosos de la atención que su hermano o hermana recibe aunque sea durante sus estancias en el hospital. Déjeles que vayan a visitarles en el hospital y pronto averiguarán que no es tan interesante. Asegúrese de dedicarles también un “tiempo especial” para ellos. Recuerde que la calidad del tiempo vale más que la cantidad.
- CONFUSIÓN - Pueden preguntarse porque ellos y su familia son diferentes de las familias de sus amigos. Esta idea pasa por diferentes etapas según su edad.
- PRESION – Intente no presionarlos demasiado en lo referente a sus resultados en la escuela, deportes, etc. sólo para compensar las dificultades con su niño especial.

- SOLEDAD – Pueden sentir que son los únicos con este problema. Quizá hablando con otros, o escribiéndoles les ayude a darse cuenta de que no están solos.
- RESENTIMIENTO – No intente convertir a sus otros hijos en cuidadores, aunque sean mucho más capaces que su hijo VCFS. A menudo querrán ayudar de todas formas, pero sentirán resentimiento si se espera esto de ellos.
- VERGÜENZA – Si es posible, intente que no pasen por situaciones de vergüenza. Por ejemplo, si tienen un amigo o amiga en casa para jugar, intente que su hijo VCFS esté ocupado para que no le avergüence. Tome el mismo cuidado en el colegio si van a la misma escuela; el hermano o hermana tiene derecho a su propia vida y amigos. Si su hijo VCFS se comporta bien durante estos momentos, entonces recompense su comportamiento. Puede intentar utilizar estas situaciones para dar una atención especial a los demás miembros de la familia, viendo una película juntos, leyendo un libro o haciendo un pastel.

Una nota muy positiva: Se ha demostrado que muchos hermanos y hermanas de niños especiales adoptan más adelante profesiones que implican cuidado de los demás y son muy sensibles. **Hay que formar un hogar feliz con un niño que tenga una incapacidad; y no una casa de incapacitados.**

Apoyando a los abuelos

Los abuelos o abuelas de un niño VCFS no está tan alejado del problema como se puede pensar. La presión de preocuparse por su hijo o hija a la vez que de su nieto o nieta puede ser tremenda. Esto significa que puede usted guardar sus preocupaciones para no dar a su hijo o hija preocupaciones añadidas. Pero necesita expresar sus emociones también. Quizás tenga una vecina o una amiga muy cercana con quien pueda hablar. Si tiene miedo de perder a su nieto o nieta, pídale a su hijo o hija algún libro o documentación sobre el tema y aprenda tanto como pueda. Encontrará que un poco de información alivia muchas de las ansiedades que acompañan tener una nieta o nieto con complejas dificultades médicas, sociales y psicológicas.

Algunos de los comentarios hechos por abuelos de niños VCFS son los siguientes:

“Yo sentí mucho que ella no naciera sana, pero de todas formas es mi nieta como los demás, así que no me centro en sus problemas. Me siento seguro sabiendo que mis hijos harán lo mejor que puedan por ella; lo mejor que yo puedo hacer es hacerles saber que estoy allí para lo que necesiten de mí.”

“Mi principal preocupación es el dolor que mis hijos están pasando como padres, y como mi nieto se apañará en su vida cuando crezca, ya que nosotros no estaremos aquí para ayudar.”

“Tengo que salir adelante. Él es como mis demás nietos. Los quiero a todos por igual. Mi único consejo sería el de ayudar a su hijo o hija tanto como le sea posible, ya que es posible que tengan otros hijos y muchas visitas hospitalarias.”

Intimidación

Desdichadamente, la intimidación es algo que ocurre no solamente en el colegio o en el patio sino también en el lugar de trabajo e incluso en el hogar. Debido a las dificultades de aprendizaje de los niños VCFS, y sus persistentes dificultades lingüísticas, lamentablemente, a menudo son el objetivo de intimidación, particularmente cuando son adolescentes. Todos los niños deben poder aprender en un ambiente seguro, donde puedan desarrollar sus conocimientos, destrezas y confianza y sentirse apoyados y libres de temor, tristeza y ansiedad. Todos los colegios deberían tener unas Normas anti-intimidación que podemos pedir que nos enseñen.

Por lo tanto, ¿Qué tipos de intimidación hay?

La intimidación es un comportamiento deliberado, a veces persistente, que tiene la intención de molestar a otra persona. El acto de intimidación puede ser físico, psicológico, verbal, etc., o una combinación de estas.

¿Que puede hacer el colegio?

Las escuelas tienen la obligación de reprender cualquier caso de intimidación que vean o que se les comente y deben estar alertas a cualquier cambio en el comportamiento o apariencia del alumno.

Signos físicos:

- Heridas que no se explican adecuadamente.
- Moraduras y una historia de moraduras y accidentes.
- Heridas que empeoran progresivamente, o que ocurran con un cierto patrón de tiempo.

Otros signos:

- Trabajo escolar pobre o deteriorado.
- Asistencia irregular.
- Pocas ganas de ir a la escuela (a menudo enfermedades matinales).
- Falta de energía.
- Pertenencias (incluyendo libros escolares) perdidas, sucias o dañadas
- Pocas ganas de salir en el recreo y al mediodía.
- Pocas ganas de caminar hasta casa, junto con los otros niños
- Comportamiento infeliz, aislado y retraído.
- Una nueva tendencia a tartamudear.
- Crisis de agresividad.
- Búsqueda constante de atención.

¿Qué pueden hacer los padres?

Los padres deben preguntar directamente a su hijo que parezca preocupado si quizás le están intimidando. A veces dar una idea preguntarle regularmente sobre sus experiencias en el colegio. Sin embargo, se ha encontrado que al preguntarle directamente cuando llega del colegio le resulta difícil responder. Parece que necesitan relajarse y aclarar sus pensamientos, como si ya hubieran tenido bastante por un día. Esté pendiente de cualquier signo o síntoma que muestre un cambio en su rutina normal, aunque estos cambios también sean bastante normales en un niño VCFS:

- Falta de ganas de acudir al colegio.
- Cambios de humor.
- Cambios en su forma de comer.
- Problemas de dormir /pesadillas/ mojar la cama.
- Pertenencias perdidas o rotas frecuentemente.

Si su hijo le cuenta que esta siendo intimidado

- Escuche lo que le está diciendo.
- Tome notas de lo que le dice.
- Asegure a su hijo que ha hecho bien en contárselo.
- Mantenga la calma, e informe del incidente al colegio.
- Trabaje con el colegio mientras se soluciona el problema.

Si su hijo está involucrado en una intimidación

- Hable con él o ella y explíquele que la intimidación no es un comportamiento aceptable.
- Desanímele de utilizar un comportamiento intimidatorio en el hogar o en otro sitio.
- Obtenga una cita para ver un profesor para comentar sus preocupaciones.
- Compruebe frecuentemente como le van las cosas a su hijo en el colegio.

Consejos para su hijo

Si su hijo está siendo intimidado, debería saber lo siguiente:

- Si esta siendo intimidado debe contarlo a alguien.
- Busca la ayuda de adultos. No intentes solucionarlo por tu cuenta. Recuerda, que la intimidación funciona mediante el silencio.
- Si un amigo te cuenta que está siendo intimidado, ayúdale a hablar con un profesor o con sus padres.
- No hay testigos inocentes en la intimidación. Si tú eres testigo de un ataque y no haces nada para ayudar a la victima, entonces te conviertes en parte del entramado.
-

TODOS LOS CASOS DE INTIMIDACIÓN DEBEN SER DENUNCIADOS

Un Adolescente en la casa

Tener un adolescente en la casa puede ser un reto incluso en los mejores momentos. Sin embargo, cuando su adolescente también tiene VCFS, puede ver que está metido en problemas que no tienen nada que ver con los de los adolescentes de su familia o con sus amigos. Debido a su inmadurez social y a sus problemas de comunicación,

puede pasar que su adolescente tenga más dificultades para integrarse en la escuela o con sus amigos. Los niños y adolescentes con VCFS a menudo encuentran más fácil tener un solo amigo en lugar de un grupo, aunque pueden desenvolverse en una situación de grupo cuando la excursión/salida está estructurada. Por ejemplo, en la bolera o viendo un partido. Los grupos como los Scout etc. Pueden ayudar mucho, ya que están organizados y supervisados por gente entrenada en Mantener a los niños ocupados y disciplinados.

Como los niños con VCFS no siempre captan las claves sociales, es fácil llevarles por mal camino debido a malos entendidos. Debe hablar con su hijo sobre lo que es, o no es, un comportamiento razonable respecto al alcohol, drogas y asuntos sexuales. Déjele saber que no es necesario que haga algo que no quiera simplemente para encajar. Y lo que es más importante, asegúrese que sepa decir NO, si no se encuentra cómodo. Los amigos pueden ser muy persuasivos, incluso para hacer a su hijo salir más tarde de lo que debe.

Algunas sugerencias para manejar adolescentes en general; tengan o no VCFS.

Hable con su hijo adolescente.

Nunca es demasiado tarde para hablar con su hijo adolescente, aunque hayan tenido muchas discusiones, aunque a veces sea difícil regresar a una normalidad y hablar con sensatez. Recuerde que su hijo VCFS no siempre capta lo que usted está diciendo a la primera, así que es mejor repetir varias veces cosas simples que bombardearle con mucha información en una sola sentada.

Intente hablar con él cuando no estén cara a cara; por ejemplo en el coche o en el autobús, y mientras esté fregando. A veces los personajes en una serie de televisión están pasando por una situación similar, y es más fácil para el adolescente entender y comparar esa situación con la suya. Antes que nada, recuerde que discutir con sus padres es una parte normal de crecer. Si recuerda sus propios años adolescentes, entonces probablemente recordará haber pasado por situaciones similares.

Hable con amigos y familiares.

Obtenga algún consejo o ideas nuevas sobre como comportarse con un adolescente, hablando con otras personas que están pasando por lo mismo o que ya han pasado por allí ¡y han sobrevivido! A menudo es suficiente hablar del asunto aunque no ponga en práctica los consejos.

Que hacer cuando todo es demasiado

- Si no puede tener tiempo para estar solo, piense en tomar un baño caliente o algún otro lujo más tarde.
- Planifique una excursión para otro día de la semana, así tendrá algo en que pensar.
- Planifique un momento adecuado para cuando ambos estén tranquilos y puedan hablar
- Siéntese, ponga sus pies en alto, y respire profunda y lentamente.
- De un paseo al aire libre.

¿Todavía necesita ayuda?

Cuando las cosas se desbordan hay personas y organizaciones que pueden ayudarle. Recuerde que los empleados de estas asociaciones están acostumbrados a ayudar a personas con problemas y probablemente han visto varias veces situaciones similares. No están sorprendidos por nada de lo que pueda decir, no van a desaprobarte nada que usted diga, y no harán nada que usted no quiera hacer. Algunas de estas organizaciones están recogidas al final de este folleto y podrán ponerle en contacto con alguien cerca de su domicilio. Si encuentra dificultad en contactar con alguno de estos grupos, su médico e inspector sanitario pueden ayudarle a contactar con una asociación que pueda darle una ayuda profesional.

Cuidarse

Tener un hijo con cualquier discapacidad es un esfuerzo para una familia, especialmente para usted y para su relación con sus otros hijos o con su compañero/a. Cuando estamos muy ocupados atendiendo asuntos diarios, y sin embargo difíciles, a veces olvidamos reservar un poco de tiempo para nosotros mismos. Para poder seguir funcionando, necesitamos relajarnos y hacer algo exclusivamente para nosotros mismos. No es una situación egoísta, sino necesaria. Algunos puntos importantes para recordar son:

R No tiene que ser perfecto; empiece por preparar platos simples, cocine el doble y congele.

R Nadie espera que siempre esté sonriendo y feliz; todos somos humanos. Intente recordar esto y mantener el sentido del humor cuando las cosas no vayan bien.

Comunicación

Seguir las siguientes reglas le ayudará a comunicar con su familia:

- Escuche a los demás miembros de la familia.
- Trate a su compañero como usted quiera ser tratado.
- Tenga respeto por los deseos de su compañero.
- No vuelva a hablar de lo mismo: Ya ha pasado.

Poner el síndrome donde pertenece.

Aunque puede parecer difícil, ponga el síndrome en su lugar. NO PUEDE ACERTAR 24 HORAS AL DIA. Algunas cosas no pueden cambiarse, así que, concéntrese en lo que puede cambiar. Reconozca lo que son, que partes no le gustan y las que puede cambiar. Atiende estas primero.

¿Cómo saber si necesita ayuda?

Si está constantemente preocupado, entonces puede que necesite ayuda. Intente hablar con un amigo, con su médico o con un asistente social. Anticípese y planifique la siguiente etapa de desarrollo de la vida de su hijo, pero no se preocupe del futuro (dentro de 5 años). Piense acerca de este año y solamente este año.

Algunas ideas para relajarse:

- Tome un largo baño perfumado; quizás con música, velas y un vaso de vino.
- Lea un libro que le interese tanto que no puede dejarlo
- Vaya al cine.
- Compre una comida para llevar a casa en lugar de cocinar.
- Intente organizar un fin de semana fuera sin los niños. No tiene que ser necesariamente en un hotel, puede ir a quedarse con un amigo o ir a acampar y tomar aire fresco.
- Dése un capricho.
- Intente mantener un hobby o actividad que no tenga nada que ver con su hijo y su enfermedad.

Padres que tienen más de un hijo con VCFS.

Puede que esté pensando que todos estos consejos no tienen nada que ver con su familia. En este caso lo que necesita hacer es organizar un poco de ayuda extra en los momentos difíciles del día; quizás un amigo o pariente.

- Hágase miembro de un grupo de padres o averigüe si hay alguna amigo/a dispuesto a organizar un grupo para cuidar niños con usted. Esto incluiría cuidar los niños de otros y hacerlo por turnos, etc. (pros y contras).
- Reúnase, o por lo menos comuníquese, con otras familias en la misma situación que pueden ayudarle a darse cuenta que no esta solo.
- Pregunte por actividades locales donde su hijo pueda participar.
- Haga listas y asegúrese de hacer un calendario de fechas y citas (quizás en la cocina) para que no se le olvide nada.
- Invite a otros niños a jugar en su casa; añadir uno de los amigos de su hijo puede cambiar la dinámica diaria de su familia de una forma positiva.
- Decida lo que es prioritario y lo que no lo es. Limite el tiempo que pasa en tareas concretas; como media hora para planchar.

Planificar el futuro.

Planificar para las futuras necesidades financieras de su hijo siempre es una preocupación. Hay varias maneras de atender esto. Solucionar los asuntos financieros antes que los asuntos legales es de vital importancia.

Compruebe los planes de pensiones que ya tenga. Asegúrese que sus hijos están incluidos como beneficiarios. Hable con un asesor acerca de sus finanzas, si necesita ayuda y consejos.

Asuntos legales

Lo más importante es que tenga preparado el testamento y mantenerlo al día. También es importante nombrar un tutor legal diferente del encargado de los asuntos financieros. El padre o la madre son los tutores hasta su muerte, y para después necesitará un tutor y un fiduciario. Hable con un abogado.

Beneficios

El departamento de Seguridad Social da folletos con todo los beneficios disponibles. Si recibe una asignación por atención, una asignación por discapacidad o una asignación por atención a un inválido, puede tener derecho a recibir un apoyo salarial o un beneficio de domicilio o beneficios en los impuestos.

APÉNDICE I

LISTA DE ANOMALIAS

Esta lista de anomalías fue redactada por la Fundación Educacional del síndrome VCFS. La lista muestra las anomalías que han sido asociadas con VCFS, uno de los desordenes asociados con la delección del 22q11.

Ninguno de las anomalías tiene una frecuencia del 100% Algunos pacientes tendrán más, pero la mayoría solamente tendrán un pequeño número de estas anomalías.

Pág. **36**

Anomalías Cráneo / Facial / Orales

- Paladar hendido, abierto, submucosa u oculto
- Retrognatia (maxilar inferior retraído)
- Platybasia (base de cráneo plana)
- Huellas faciales asimétricas al llorar en la infancia
- Cara asimétrica estructural y funcionalmente.
- Perfil facial recto
- Labio hendido (no común)
- Hipoplasia del esmalte en primeros dientes
- Dientes pequeños
- Dientes que faltan de forma congénita
- Huellas faciales flácidas o hipotónicas
- Comisuras de la boca hacia abajo
- Microcephalia (microcefalía).

- Pequeñas fosas craneales posteriores
- Exceso maxilar vertical (cara alargada)

Anomalías Oculares

- Vasos retínales tortuosos
- Congestión suborbital
- Estrabismo
- Fisuras palpebrales estrechas
- Embriotoxon posterior
- Disco óptico pequeño
- Nervios corneales prominentes
- Cataratas
- Nódulos en el iris
- Coloboma del iris (no común)
- Coloboma de la retina (no común)
- Ojos pequeños
- Hipertelorismo orbital suave
- Dystopia orbital suave
- Párpados hinchados

Anomalías de miembros del cuerpo

- Manos y pies pequeños
- Dedos afilados
- Uñas cortas
- Contracturas
- Trifalangismo en los pulgares
- Sindactilia de los tejidos blandos
- Piel rugosa y enrojecida en las manos
- Morfea
- Polidactilia (tanto preaxilar como postaxilar).

Anomañas nasales

- Puente prominente
- Punta nasal bulbosa
- Domos nasales un poco separados
- Orificios de la nariz estrechos
- Pasillos nasales estrechos

Descubrimientos del conducto respiratorio faringe / laringe

- Obstrucción conducto respiratorios superior en la infancia
- Vegetaciones pequeñas o inexistentes
- Membrana de la laringe (anterior)
- Conducto de la laringe grande
- Ablandamiento de laringe
- Hipoplasia artenoide
- Hipotonía de la faringe
- Movimiento de la faringe asimétrica
- Músculo de faringe delgado
- Paresia unilateral de las cuerdas vocales
-

Piel

- Espina dorsal trabada
- Syrxinx
- Deformidad de Sprengel /deformidad escapular
- Músculos esqueléticos pequeños
- Luxaciones de articulaciones
- Dolores crónicos de piernas
- Pies planos
- Articulaciones hiperextensibles/flojas
- Costillas extras
- Fusión de costillas
- Talipes equinovarus
- Osteopaenia

Psiquiátrico/psicológico

- Desorden afectivo bipolar
- Enfermedad depresivo maniaca o psicosis
- Desorden de humores cíclicos rápidos o ultrarrápidos
- Desorden de humores
- Depresión
- Hipomanía
- Desorden generalizado de ansiedad
- Desorden esquizo afectivo
- Impulsos
- Afectos planos
- Distemia
- Ciclomanía
- Inmadurez social
- Desorden compulsivo obsesivo
- Fobias

Descubrimientos cardíacos

- Defecto ventrículo septal (VSD)
- Defecto atrial septal (ASD)
- Atresia o estenosis pulmonar

- Tetralogía de Fallot
- Aorta de lado derecho
- Truncus arteriosus
- PDA (Patent ductus arteriosus)
- Aorta interrumpida
- Coartación de aorta
- Anomalías válvulas aórticas
- Arterías subclaviculares anómalas.
- Anillo vascular
- Origen anómala arteria carótida
- Transposición vasos grandes
- Atresia tricúspide

Descubrimientos oreja / oído

- Helix plegado
- Lóbulos adheridos
- Orejas prominentes en forma de copa
- Orejas pequeñas
- Orejas ligeramente asimétricas
- Otitis media frecuente
- Ligeramente pérdida oído
- Pérdida oído sensorineural

- Fóveas de las orejas (poco común)
- Canales externas estrechas

Problemas en la infancia

- Dificultad con comida, falta de vigor en crecimiento
- Vómitos nasales
- Reflujo gastroesofágico
- Regurgitación nasal
- Irritabilidad
- Estreñimiento crónico (no megacolon Hirshprung)

Habla / lenguaje

- Hipernasalidad severa
- Deterioro severo articulación
- Deterioro lenguaje (normalmente atraso ligero)
- Dispraxia
- Insuficiencia velofaríngea (normalmente severa)
- Tono de voz alto
- Ronquera

Aprendizaje

- Discapacidad aprendizaje (concepto matemático, comprensión lectura)
- Pensamiento concreto, dificultad con lo abstracto
- Caída en nivel CI en años escolares (test artifact)
- Intelecto franja normal
- Retraso mental ligero ocasional
- Desorden déficit atención – hiperactividad

Endocrino

- Hipocalcemia
- Hipoparatiroidismo
- Seudo-hipoparatiroidismo
- Hipotiroidismo
- Deficiencia ligera de crecimiento, estatura relativa baja
- Timo hipoplásico ausente
- Glándula pituitaria hipoplásica

Descubrimientos neurológicos / cerebrales

- Quistes periventriculares
- Pequeños vermis cerebelares
- Hipoplasia/disgenesia cerebelar
- UBOs materia blanca (objetos brillantes no identificados)
- Ataxia cerebelar
- Ataques
- Ataques fulminantes
- Espina bifida/meningocele
- Atraso desarrollo ligero
- Fisuras silvianas dilatadas
- Hipotonía generalizada

Anomalías vasculares

- Arterias carótidas internas medianamente desplazadas
- Carótida interna dañada, doblada, ausente o accesoria
- Anomalías venas yugulares
- Venas pequeñas
- Anomalías hexágono de Willis
- Ausencia de arteria vertebral (unilateral)
- Bifurcación vértebras tortuosas o dobladas
- Fenómeno de Reynaud

Genito-urinario

- Hipospadias
- Reflujo G-U
- Criptorquidismo

Inmunológico

- Poblaciones células T reducidas
- Frecuentes enfermedades conducto respiratorio bajo (neumonías, bronquitis)
- Frecuentes infecciones vías respiratorias superiores
- Hormona tímica reducida
- Enfermedad vías respiratorias reactiva

Abdomen/riñón/intestino

- Riñón hipoplásico
- Riñón quístico
- Anomalías anales (desplazado, perforado)
- Hernias inguinales
- Caso único de malrotación de intestino

- Hernia hepatoblastoma y de diafragma

Asociaciones y secuencias

- Secuencia DiGeorge
- Secuencia Pierre Robin
- Secuencia Potter
- Asociación CHARGE
- Holoprosencéfalia (caso único)

APÉNDICE II

Dolores de piernas

Este documento esta basado en investigación llevado a cabo por Ahmad Al-Kkhattat, Warren Turner y Patricia Nesbitt sobre una pequeña muestra de 16 pacientes en la Escuela de Pediatría de Northampton.

El estudio

El proceso de estudiar dolores de piernas es difícil por diferentes de razones. A menudo es difícil obtener una descripción de los síntomas ya que muchos de los pacientes son niños pequeños, además muchos tienen problemas con la comunicación

y esto resta su capacidad para describir el problema. Es posible también que el dolor de piernas este presente desde una edad muy temprana y por lo tanto el niño no sea consciente de que esto es anormal y por lo tanto puede que no se queje.

Los síntomas descritos fueron un dolor sordo o una sensación de quemazón en ambas piernas, particularmente en la zona de la pantorrilla. El dolor ocurría en cualquier momento pero principalmente por la noche y al final de un día físicamente activo. Los padres comentaron dos señales que daban a entender que su hijo tenía dolor de piernas.

La primera era que el niño necesitaba descansar durante paseos cortos, el niño podía quejarse de dolor de piernas, pedir que se le llevara en brazos o quedar atrasado y empezar a llorar. Algunos niños no podían correr tanto como otros, a menudo necesitaban sentarse a descansar durante actividades físicas de grupo.

Curiosamente, algunos niños que quejaban de dolor de piernas a menudo podían aguantar actividades físicas que disfrutaban, mientras que se quejaban con actividades más normales como andar. Por ejemplo, algunos niños pudieron participar en bailes dos veces a la semana durante media hora a la vez sin queja. Por otra parte, muchos padres se sorprendieron de la distancia que su hijo podía caminar sobre una cinta andadora mientras examinaban manera de andar. El comentario habitual fue “Él/ella nunca caminaría tanto por la calle”.

La segunda señal de dolor de piernas fue los frecuentes episodios de despertar durante la noche. Estos episodios variaban de día a día y de niño a niño. Un niño se despertó nueve veces en una sola noche. Aunque se entiende que los niños con una delección de 22q11 pueden tener un sueño intranquilo por muchas razones, no se pueden eliminar los dolores crónicos de piernas como un factor destacado y los padres lo deben preguntar a sus hijos. Los investigadores averiguaron que los niños que se despiertan durante la noche a menudo se quejaban de dolor de piernas, llorando frecuentemente y moviendo sus piernas de una forma intranquila.

Otros Estudios

Un cuestionario para determinar la presencia de dolores de piernas fue enviado a 15 niños, elegidos al azar por la Dra. Judith Goodship, una especialista en genética en la Universidad de Newcastle Upon Tyne. Se recibieron 11 respuestas (73.3%). De estas, 4 (36.4%) definitivamente tenían dolores de piernas, 3 (27.3%) definitivamente no tenían dolores de piernas y 4 respuestas (36.4%) no fueron concluyentes. Un estudio más amplio de 150 pacientes está siendo llevado a cabo por el Grupo 22q11 y se completará en un futuro cercano.

Anormalidades posturales y de pies

La anomalía más común anotada por los investigadores fue la pronación subtalar excesiva, donde el pie se mueve hacia dentro, causando pies planos. Menos común fue el problema contrario, síndrome cavoide, donde el pie muestra un arco alto con una tendencia a moverse hacia fuera. Estos problemas fueron más evidentes cuando el niño se pone de pie o andando.

Otra anomalía común es talón equino, donde el niño no puede mover el pie hacia la pierna tanto como se necesita para un andar normal. Esto a menudo está asociado a un estrechamiento de los músculos de la pantorrilla. Se encontraron también músculos de la corva tirantes en algunos pacientes.

Las anomalías de pie y pierna obligan al miembro inferior a compensar con otros miembros para lograr una locomoción normal, la cual causa dolores musculares, ya que tienen que trabajar más de lo normal, lo que explicaría la sensación de dolor en muchos niños. Esta hipótesis está apoyada por el hecho de que todos los pacientes mostraron una mejoría de sus síntomas después de recibir un tratamiento adecuado.

Tratamiento

El tratamiento consiste en el uso de una plantilla para dentro del zapato. Esta está diseñada para mejorar la absorción de golpes y normalizar la posición del pie al andar. También se recomiendan ejercicios de estirar los músculos para niños con pantorrillas tirantes y /o corvas tirantes.

Se advierte reducción de dolor, mejor tolerancia al ejercicio y una reducción en el número de episodios nocturnos de dolor. Se debe destacar también que unos cuantos pacientes consiguieron una completa solución a sus problemas.

Una ultima palabra

También es posible que un niño tenga dolores de piernas pero que no se queje. Por lo tanto, es importante para los padres estar atentos al problema de dolor crónico de piernas, para comprender la causa y buscar el tratamiento adecuado cuando sea necesario.