

DENVER- 8,9 Y 10 de AGOSTO 2008
Congreso sobre Variaciones Cromosómicas X e Y.

RESUMEN del CONGRESO de DENVER
(redactado por Mina Avery- madre de una niña triple XXX)

Comenzaré comentando que si nunca has asistido a un congreso de este tipo, prepárate. Este ha sido el segundo congreso para mi marido, Don, y el tercero al que he asistido yo. Juntos bromeábamos que a los primerizos se les debía ofrecer un ‘descuento por sufrimiento’, ya que recibes tanta información que resulta difícil de asimilar. No sé cómo lo viviréis muchos de vosotros, pero os puedo decir que el primer congreso fue, tanto para Don como para mí, muy doloroso.

Don me comentó que esta vez no le ha parecido tan duro. En cuanto a mí, me dediqué a aprovechar la información para verificar las actuaciones realizadas respecto a mi hija hasta el momento y orientar correctamente mis actuaciones futuras.

Espero que esto os dé una idea de mi experiencia en el congreso.

El viernes lo dedicamos a las consultas. Nosotros asistimos sin las niñas, por lo que no acudimos a ninguna consulta. Nos han comentado que han sido de gran utilidad.

Sábado.

Comenzamos con la Dra. Nicole Tartaglia (Hospital Infantil de Denver). Ella nos informó acerca del desarrollo de los proyectos del “eXtraordinarY Kids Clinic” del Hospital Infantil de Denver (Colorado). Explicó que el proyecto comenzó como respuesta a las demandas de los padres de un lugar al que acudir donde los profesionales conocieran bien estos problemas. De hecho enfatizó que “esta es vuestra consulta. Venid a verme cuando queráis”. Esto me pareció estupendo, ya que mi impresión anterior era de una investigación para la que nos llamarían ellos si así lo creyesen oportuno. Ella comentó que atendería a nuestras hijas hasta la edad de 30 años. Quiero que mi hija la vea el año que viene, ya que de momento todo le va muy bien. Creo que si la doctora conoce a mi hija cuando todo le va bien, podrá ayudarla mejor durante los períodos difíciles.

Nancy Raitano Lee (Médico del NIH) presentó los hallazgos preliminares del estudio cerebral de Trisomía X en NIH. Como sabréis, nuestras hijas tienden a tener un menor volumen de materia blanca. Este es el desglose de lo observado en las Resonancias practicadas.

Área cerebral	Función	Característica en TrisomíaX
Lóbulo temporal	Social, Lenguaje, emociones, memoria	Tamaño reducido en materia gris y blanca
Ganglios basales	Organización y priorización	Ligeramente más pequeños
Lóbulo occipital	Centro visual, orientación, color, tamaño, formas	Materia blanca más pequeña
Ventrículos, cavidades en el centro del cerebro	Contienen líquido espinal y en algunos trastornos aparecen más grandes	
Lóbulo frontal	Impulsividad, organización, lenguaje expresivo, personalidad y emociones	Materia blanca reducida
Lóbulo parietal	Función sensorial y procesamiento espacial	Materia blanca reducida
Capa cortical	Capa exterior, medición del grosor	Más gruesa en la corteza orbital frontal y corteza cingulada anterior Más fina en los giros fusiformes y áreas lateral temporal y lateral inferior frontal.

La materia blanca afecta la velocidad de transmisión. Lo comenté con un padre tras la conferencia quien me dijo: “Bien, y ahora, ¿qué hacemos para ayudarlas?”. Por supuesto no supe qué responderle pero me acordé de lo que me comentó un hombre adulto con el síndrome de Klinefelter a quien conocí durante el desayuno: “ Hay que lograr que la Trisomía X se incluya como discapacidad oficial, lo cual permitirá que tu hija reciba las ayudas que precisa”. Al contar con pruebas fehacientes, ¿no será más probable que reconozcan la trisomía X como discapacidad?

La doctora Nicole Tartaglia se dirigió por separado al grupo de la Trisomía X. (En el congreso celebrado en Kansas City hubo apenas cinco madres. Imaginaos mi alegría al descubrir que había más de 25 personas en las sesiones sobre trisomía x. ¡Viva!) La doctora había llevado a cabo una encuesta entre las niñas, que ponía de manifiesto que la ansiedad es un tema importante para nuestras hijas. Asimismo observó que el grado de agresividad estaba por debajo de lo normal, lo cual cree que es señal de pasividad. Observó también que las niñas se fatigan mucho, que se debe a su bajo tono muscular. Indicó que continuará estudiando esta tendencia hacia la fatiga, ya que no se observa un grado tan alto en otros casos de bajo tono muscular. Comentó que las niñas tienden a

manifestar “una inatención silenciosa”, lo que tal vez precise de tratamientos contra una atención deficitaria. En este sentido, comentó que algunos fármacos han dado buenos resultados en lo referente a la ansiedad y la atención. Comentó asimismo que las niñas suelen sufrir dolor abdominal, estreñimiento, son propensas a padecer alergias, neumonía, problemas dentales, ojo vago y trastornos renales, además de malformaciones cardíacas congénitas. Mencionó la posibilidad de padecer convulsiones y temblores.

La doctora Tartaglia, junto con Lennie Wilson están examinando la literatura actual sobre la trisomía x lo cual les permitirá hacer recomendaciones obre diversos tratamientos. Nos mostró una diapositiva que indicaba el solapamiento de otros síndromes con la trisomía x, tales como trastorno bipolar, autismo, convulsiones, problemas de déficit de atención, ansiedad, etc. Nos advirtió que la edad ósea reducida en muchas de nuestras hijas podría retrasar la pubertad; respecto a esto, aconseja que no se retrase demasiado, acudiendo al especialista si no se produjese a los 13/14 años. También comentó que el uso del teclado podría ser positivo en la escuela en los casos en los que escribir a mano les resulta muy costoso a algunas de nuestras hijas.

La presentación de Jay Lucker (Médico Audiólogo) sobre el procesamiento auditivo fue muy buena. Comentó que, una vez diagnosticado el déficit en procesamiento auditivo, conviene descubrir el síndrome causante de dicho déficit y tratarlo adecuadamente. Observó que los XXYs padecen Extracción Auditiva Fonémica, problemas de memoria auditiva, extracción auditiva temporal, atención auditiva general, organización secuencial y trastornos de integración auditiva. A continuación nos comentó cómo abordar cada uno de estos aspectos. Ha escrito un libro titulado “Don’t You Get It?” (“¿No te enteras?”), que puedes encargar directamente (drj@nacpad.org).

El encuentro del grupo de apoyo fue genial. Todos nos habíamos conocido durante las pausas, comidas y sesiones, pero fue muy positivo poder intercambiar experiencias e impresiones.

Domingo

Rich Boada (Especialista del Hospital Infantil de Denver) explicó el proceso de desarrollo de la lectura, cómo puede torcerse dicho proceso y lo que debemos y no debemos hacer para remediar la situación. Nos advirtió que no existen las soluciones rápidas y que lo mejor son los programas a largo plazo.

Karen Riley (Médico de Denver) nos habló sobre los aspectos escolares y cómo podemos hacer que los colegios ayuden a nuestras hijas. Animó a que los padres colaboren con la escuela para ayudarles a comprender el diagnóstico y así ayudar a las niñas.

Laura Pickler (Médico de Denver) nos explicó cómo podemos ayudar a que nuestras hijas gestionen los aspectos médicos. Cuenta con un librito que ayuda a los padres a mantener organizada la documentación médica para que la niña la aprenda a utilizar en el futuro. Para conseguir una copia del librito, diríjós a www.cdph.state.co.us/ps/Hcp/transition/workbook.pdf.

La ceremonia de entrega de premios fue estupenda. El Dr. Bruce Bender, que colaboró con el Dr. Robinson y con Mary Linden en el estudio original de Denver, ofreció una solidaria charla sobre la poca información que existía sobre estos trastornos antes del estudio de Denver y lo dedicados que estaban todos a ofrecer al mundo una visión más completa.

Nicole Tartaglia y Susan Howell (Asesora Genética del Hospital Infantil de Denver) moderaron una charla con dos adultos jóvenes con x adicionales. La chica con trisomía x fue fantástica. Me hizo reír y llorar y celebrar el potencial que tiene mi hija. El joven con síndrome Klinefelter habló claro y con contundencia.

Renée Beauregard (Directora Proyecto XYY en Colorado) dirigió una sesión titulada "La Planificación es el Poder". Explicó que todos los padres cuentan con un Plan A para sus hijos. ("Dales raíces y dales alas"). Ella comentó que a algunos niños les basta esto, pero que necesitamos contar con un Plan B cuando las cosas no vienen tan rodadas. Explicó cómo conseguir una cobertura sanitaria continuada, lo importante que nos los servicios de apoyo hasta la adultez, cómo manejarte por el sistema y mucho más. Nos entregó un folleto como guía para prepararnos para la edad adulta de nuestras hijas.

No asistí a ninguna de las sesiones para chicos XYY o Klinefelter, pero me dijeron que fueron muy buenas.

Los congresos son fantásticos, ya que te hacen sentir parte de una comunidad mucho mayor. Además te dan mayor esperanza y te informan de los recursos disponibles en caso de precisarlos. Espero poder conocerlos en otros eventos futuros. Tenemos mucho por delante que hacer, pero también mucho que celebrar.