

# Entender el síndrome de Rubinstein-Taybi:

GUÍA PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES



*Emma disfrutando del sol en el parque*

*El folleto fue posible gracias al generoso apoyo de la Fundación Dr. Jack Rubinstein.*





*De izquierda a derecha: Rhett, Levi, Ryan-Dylan, Lexi, Madison, David y Myliege*

Sugerencia para citar referencia:

Char R, Miller R, Riddle I, Sabido A, Schloemer C, Schorry E, Stevens C\*, Wiley S.

*Entender el síndrome de Rubinstein-Taybi: Guía para familias y profesionales.* Cincinnati, OH, Universidad de Cincinnati, Centro para Excelencia en Discapacidades del Desarrollo (Center for Excellence in Developmental Disabilities - UCCEDD), División de Pediatría del Desarrollo y Comportamiento (Division of Developmental and Behavioral Pediatrics), Cincinnati Children’s Hospital Medical Center (CCHMC). 2019.

\*Departamento de Pediatría (Department of Pediatrics), Universidad de Tennessee, Escuela de Medicina, Chattanooga, Tennessee

# Entender el síndrome de Rubinstein-Taybi:

**GUÍA PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES**



*El folleto fue posible gracias al generoso apoyo  
de la Fundación Dr. Jack Rubinstein.*

*Este folleto está dedicado al Dr. Jack Rubinstein,  
quien dedicó su vida a entender y mejorar  
las vidas de niños y adultos con el síndrome  
de Rubinstein-Taybi (SRT) y sus familias.*

# Índice

Introducción.....	6
La historia del SRT .....	7
Diagnóstico del SRT .....	8
Puntos de referencia del desarrollo.....	11
Desarrollo cognitivo .....	11
Desarrollo físico y motor .....	13
Desarrollo de la comunicación y el lenguaje.....	13
Desarrollo social y emocional.....	14
Coordinación de la atención y cómo navegar el sistema .....	17
Qué esperar en cada etapa de la vida .....	18
Primeros meses .....	18
Primeros años.....	26
Edad escolar .....	30
Adolescencia.....	35
Transición a la etapa adulta .....	39
Etapa adulta y envejecimiento.....	43
Qué esperar desde el punto de vista médico.....	49
Anestesiología.....	49
Cardiología .....	49
Dermatología .....	50
Gastroenterología .....	50
Genitourinario.....	50
Neurología .....	51
Oncología y Hematología.....	51
Oftalmología.....	51
Ortopedia.....	52
Respiratorio/Otorrinolaringología.....	52
Cuidados y alivio para cuidadores .....	57
Conclusión .....	60
Referencias .....	61



*La Dra. Wiley y la familia de Hamza en el museo*

# Introducción

El objetivo de este folleto es brindar a las familias información exacta y actualizada sobre cómo brindar apoyo a su hijo(a) con el síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) y darles las herramientas para educar a familiares, amigos, colegas, profesionales y el público general sobre el síndrome.

Las historias que se incluyen en este folleto buscan enfatizar la belleza y la alegría de compartir la vida con una persona con SRT. Queremos que las familias se sientan capaces de anticipar qué observar y a qué prestar atención para crear una vida sana, feliz, segura y productiva para su ser querido en la comunidad.

Este folleto informativo sobre SRT fue un esfuerzo colaborativo del Centro para Excelencia en Discapacidades del Desarrollo de la Universidad de Cincinnati (UCCEDD), la División de Pediatría del Desarrollo y Comportamiento y la División de Genética (Division of Genetics) de Cincinnati Children's Hospital Medical Center (CCHMC) y el Grupo de Apoyo para la Familia para el Síndrome de Rubinstein-Taybi de Ohio-Kentucky-Indiana (RTS OKI - Rubinstein-Taybi Syndrome Ohio-Kentucky-Indiana Family Support Group). Un enorme agradecimiento a los médicos de Cincinnati Children's, expertos en el trabajo con personas con SRT, que han sido un recurso muy valioso en la creación y edición de este folleto. Otro gran agradecimiento para todas las personas con SRT y sus familias. Cada una de ellas dedicó tiempo y ofreció valiosas opiniones, que nos permitieron compartir información importante y pertinente de una forma accesible y fácil de comprender.

# La historia del SRT

El Dr. Jack H. Rubinstein, pediatra especializado en desarrollo en el Medical Center de la Universidad de Cincinnati (UC), y el Dr. Hooshang Taybi, pediatra radiólogo de la Universidad de Oklahoma, fueron presentados por un colega que había notado que ambos estaban observando niños que no eran parientes entre sí con discapacidades físicas e intelectuales similares. Después de conocerse, decidieron unir sus esfuerzos e investigaciones. A comienzos de la década de 1960, identificaron las características de lo que originalmente se llamó “síndrome de los pulgares anchos” y ahora se conoce como síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT).

El síndrome de Rubinstein-Taybi es un trastorno genético raro que afecta aproximadamente 1 de cada 100,000 a 125,000 recién nacidos cada año en todo el mundo<sup>1,2,3,4</sup>. En el 50-60% de los casos, es el resultado de mutaciones en el gen CREBBP en el cromosoma 16p13<sup>1,2,3,4</sup>, también llamado *SRT Tipo 1*. Las personas con esta forma de SRT tienen muchas de las siguientes características físicas: pulgares grandes y angulados, primeros dedos de los pies anchos, nariz aguileña característica, estatura baja, pelo y pestañas gruesos, ojos inclinados hacia abajo y paladar angosto<sup>1,2,3,4</sup>. A veces, al nacer, los bebés tienen una pequeña mancha rosa-rojizo en la frente. Es común que haya discapacidad intelectual, que varía de leve a severa<sup>1,2,3,4</sup>.

Una variación genética aún más rara que afecta al 3-8% de las personas diagnosticadas ocurre en el gen EP300 en el cromosoma 22<sup>4,5</sup>. Esto también se conoce como *SRT Tipo 2*. Las personas con este tipo de síndrome tienen algunas de las características que se ven en el SRT Tipo 1, pero los rasgos faciales pueden ser más suaves, es menos probable que los pulgares estén en ángulo hacia afuera y la discapacidad intelectual puede ser más leve en algunos casos<sup>2</sup>.

Las pruebas genéticas, que evalúan los genes mediante secuenciación y evaluación de deleciones, pueden confirmar el diagnóstico de SRT. En aproximadamente el 30% de los casos, los niños con características típicas de SRT no tienen una mutación identificada en los genes CREBBP o EP300. En esas personas todavía no se conoce la causa del SRT<sup>3</sup>.



*El Dr. Taybi y el Dr. Rubinstein, respectivamente, en una conferencia*

**En aproximadamente el 30% de los casos, los niños con características típicas de SRT no tienen una mutación identificada en los genes CREBBP o EP300. En esas personas todavía no se conoce la causa del SRT<sup>3</sup>.**

# Diagnóstico del SRT

El diagnóstico del SRT puede llegar en diferentes etapas de la vida, dependiendo de cada persona. Algunas personas reciben un diagnóstico en el momento del nacimiento, cuando empiezan a surgir problemas de salud. Otras personas pueden manifestar los signos físicos del SRT, lo que motiva a los médicos a investigar más a fondo, probablemente mediante pruebas genéticas.

En las pruebas genéticas, se obtiene una muestra de sangre del niño y se envía a un laboratorio que ofrece pruebas específicas. Muchos genetistas indican primero una prueba genética llamada microarray en niños con sospecha de síndrome. Si esa prueba es normal, el siguiente paso es indicar una prueba genética específica para los genes CREBBP y EP300. Los resultados pueden tardar desde algunas semanas a algunos meses. En la mayoría de los casos, los resultados serán claros y confirmarán si el niño tiene el diagnóstico de SRT o no. Sin embargo, en algunos casos, las pruebas indicarán una variante de significado clínico incierto (VUS, en inglés), que indica una “zona gris” y puede ser difícil de interpretar<sup>2</sup>. Su médico o asesor en genética puede ayudar a interpretar esos resultados.

Es posible que el diagnóstico en niños relativamente sanos no se haga hasta avanzada la niñez o comienzos de la adolescencia<sup>1,2</sup>. Eso es más frecuente en niños con SRT Tipo 2, en el que las características físicas pueden ser más sutiles y es posible que el diagnóstico se haga solo después de pruebas genéticas<sup>1,3</sup>.

Las investigaciones han indicado que la edad promedio del diagnóstico es aproximadamente a los 15 meses de edad; pero eso puede cambiar a medida que aumenta el conocimiento de la enfermedad y las pruebas genéticas se vuelven más comunes. Las familias pueden pedir a su médico de atención primaria o pediatra que les derive para hacer pruebas genéticas. Es posible que las pruebas no estén cubiertas por todos los planes de seguro. Antes de programar una cita con un genetista, comuníquense con su aseguradora para saber si las pruebas tienen cobertura, y si no es así, hablen sobre las opciones financieras. Las familias también pueden comunicarse con asociaciones para discapacidades locales, estatales y regionales para saber si hay otras opciones de financiamiento.



## SRT Tipo 1

*Sawyer vestido elegantemente y listo para salir*



## SRT Tipo 2

*Griffin pidiendo dulces con su disfraz en Halloween*



El SRT puede ser difícil de diagnosticar, y a veces es posible que no lo identifiquen ni siquiera las pruebas genéticas más exhaustivas<sup>3</sup>. A veces, las familias pueden recibir un “diagnóstico clínico” en base a las características físicas del síndrome y no un diagnóstico médico, que se confirma mediante pruebas genéticas<sup>6,7</sup>.

Después del diagnóstico, las familias con frecuencia quieren saber qué “causó” el SRT en su hijo(a). ¿Es algo que los padres hicieron o no hicieron? ¿Es probable que tengan otros hijos con SRT? Una persona que no tiene el SRT no puede ser “portadora<sup>1,7</sup>”. En base a las investigaciones recientes, un padre o madre típico tiene una probabilidad menor que 1% de tener más de un hijo con STR<sup>7,8</sup>. Eso se debe a que las mutaciones en los genes y cromosomas que causan SRT ocurren “de novo”, lo que significa que aparecen por primera vez y de forma espontánea<sup>1,2,5</sup>. Sin embargo, los estudios indican que una persona que tiene SRT tiene una probabilidad de 50% de transmitir el trastorno a un hijo biológico<sup>7</sup>.

Los padres se enfrentan al diagnóstico de SRT de muchas formas diferentes<sup>9</sup>. Algunos padres sienten pena y dolor después de recibir el diagnóstico. Otros se sienten aliviados de por fin tener un diagnóstico. Es bueno que los padres busquen apoyo durante este período. Las familias que participan en el Grupo de Apoyo RTS OKI han visto que conectarse con otras familias y profesionales que entienden los desafíos y la belleza de vivir la vida con una persona que tiene una discapacidad del desarrollo es fundamental. Esas familias y profesionales pueden brindar información, recursos y herramientas. También pueden ayudar a conocer los servicios y los apoyos que ofrecen los sistemas locales de atención de la salud, salud conductual y para discapacidades del desarrollo.

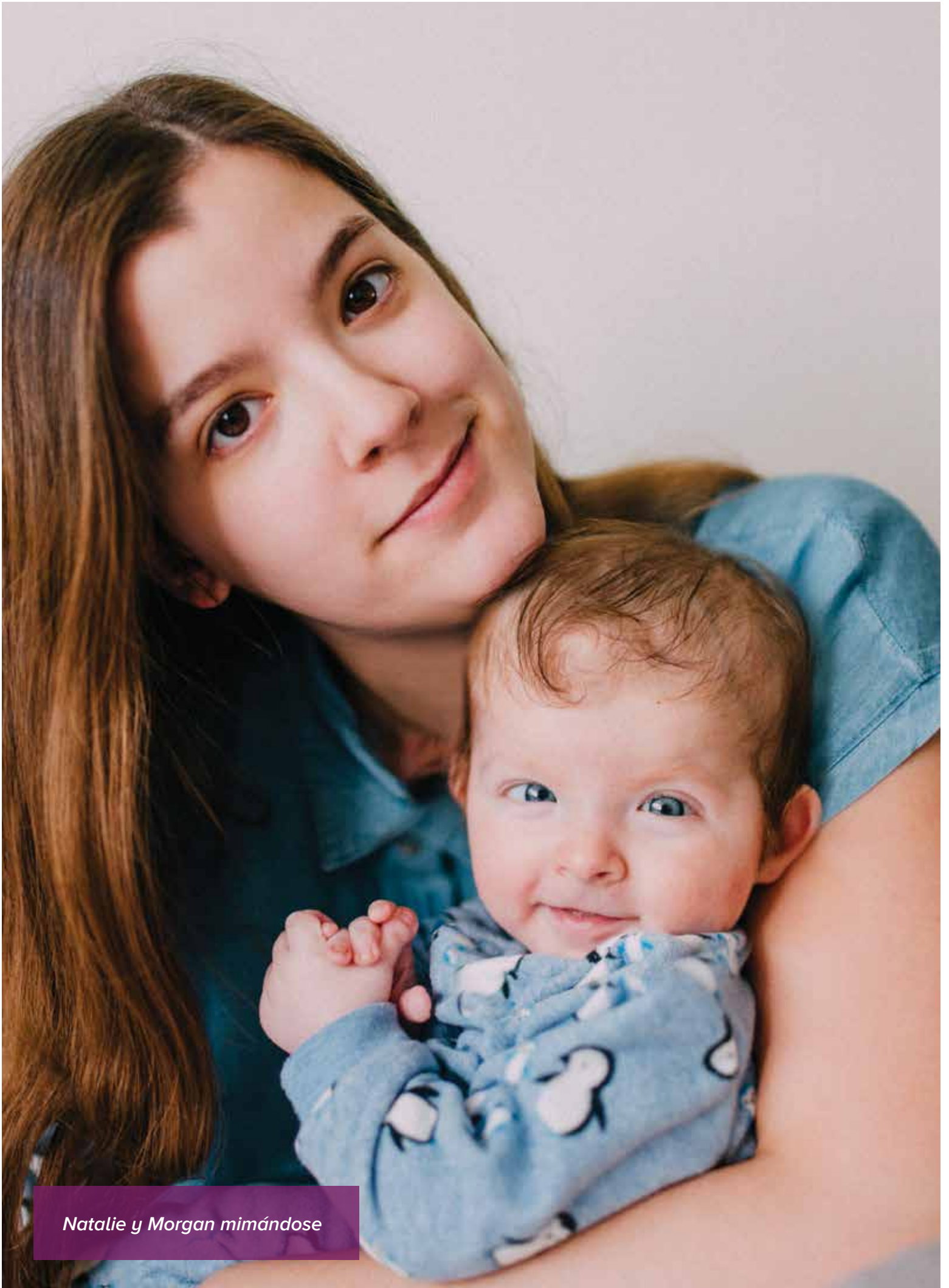
Al investigar el diagnóstico de SRT de su hijo(a), es importante tener en cuenta que la información en este folleto, en internet o de otras fuentes puede ser adecuada o no para su hijo(a). Si bien hay características y trastornos que son más comunes en las personas con SRT, cada persona es única.



*Ejemplo de pulgares grandes y angulares*



*Ejemplo de dedo gordo del pie ancho*



*Natalie y Morgan mimándose*

# Puntos de referencia del desarrollo

Las personas con SRT tendrán retrasos en el desarrollo, pero serán diferentes en cada niño. De la misma manera que en los niños con desarrollo típico, los niños con SRT pueden alcanzar los puntos de referencia del desarrollo a diferentes edades. En la siguiente tabla se muestran los puntos de referencia del desarrollo comunes y las edades en las que se alcanzan típicamente<sup>1,10</sup>.

**Tabla 1. Habilidades y puntos de referencia del desarrollo<sup>1,10</sup>**

Habilidad	Intervalo para niños con desarrollo típico (meses)	Intervalo para niños con STR (meses)	Promedio para niños con STR (meses)
Rodar	2-5	2-24	7
Sentarse	5-8	6-30	11
Gatear	7-10	8-30	15
Primera palabra	9-13	6-57	25
Caminar	11-15	15-54	30
Ir al baño	24-27	30-216	63
Decir frases	14-24	24-156	65
Andar en bicicleta	36-48	42-246	68

## Desarrollo cognitivo

El desarrollo cognitivo de un niño comienza antes del nacimiento y continúa a un ritmo rápido durante los primeros meses y años<sup>11,12</sup>. Los puntos de referencia tempranos en esta área del desarrollo incluyen tareas como seguir objetos con los ojos o expresar la necesidad de un cambio en actividad o posición vocalizando o mostrando inquietud. Unos meses después, los bebés comienzan a reconocer y diferenciar entre caras conocidas o extienden el brazo y la mano para tomar objetos y llevarlos a la boca. Los niños pequeños comienzan a entender que los objetos tienen nombre y que pueden copiar comportamientos, como saludar con la mano. Este tipo de desarrollo cognitivo continúa durante los primeros años de la infancia y se amplía en el desarrollo social, emocional y del lenguaje en la niñez, adolescencia y etapa adulta<sup>11,12</sup>.

**Los niños y adultos con SRT pueden tener limitaciones en el funcionamiento intelectual, como el razonamiento, el aprendizaje y la resolución de problemas, además de en conductas adaptativas, incluidas habilidades prácticas y sociales de la vida cotidiana<sup>1,6</sup>.**

En este momento no hay investigaciones que exploren específicamente el aprendizaje, el pensamiento y la resolución de problemas en las personas con SRT. Sabemos, sin embargo, que los niños con SRT experimentan diversos grados de retrasos en su desarrollo cognitivo en comparación con pares con desarrollo típico. Esos retrasos se pueden evaluar cuando el niño tiene edad escolar y se puede identificar que tiene una discapacidad intelectual. La Asociación Americana para Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities - AAIDD) define la discapacidad intelectual como “caracterizada por limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y el comportamiento adaptativo, que incluye muchas habilidades sociales y prácticas de la vida cotidiana”. Los niños y adultos con SRT pueden tener limitaciones en el funcionamiento intelectual, como el razonamiento, el aprendizaje y la resolución de problemas<sup>1,6</sup>. El impacto de esos retrasos es diferente para cada niño y para cada familia. Como el desarrollo cognitivo comienza temprano en la vida, lo mejor para las personas con SRT es buscar intervenciones tempranas, cuando el cerebro tiene mayor capacidad de adaptación<sup>11</sup>. El desarrollo del cerebro que ocurre entre el nacimiento y los tres años establece las bases para el aprendizaje, el comportamiento y la salud. Con el tiempo se vuelve más difícil, pero no imposible, cambiar las conexiones en el cerebro que crean los caminos para este desarrollo<sup>12</sup>. En todos los estados se brindan servicios de Intervención Temprana (Early Interventions - EI), generalmente desde el nacimiento a los 3 años, a través de agencias como el Departamento de Salud (Department of Health) o el Departamento de Discapacidades del Desarrollo (Department of Developmental Disabilities).

Las organizaciones que se dedican a la investigación, como los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (Centers for Disease Control and Prevention - CDC), brindan información sobre puntos de referencia del desarrollo cognitivo típico (por ejemplo la campaña “Aprender los signos. Actuar a tiempo. [Learn the Signs. Act Early.]” de CDC)<sup>11</sup>, que permiten una mejor comprensión del crecimiento, las necesidades y el progreso en el tiempo de su hijo(a). Hablen con el proveedor de atención de la salud de su hijo(a) sobre los puntos de referencia esperados y los servicios de intervención que se sugieren para mejorar los resultados en el desarrollo para su hijo(a)<sup>11</sup>. La intervención temprana, seguida de servicios en la escuela y la comunidad,

pueden brindar apoyo a su hijo(a) pequeño o adolescente para que alcance todo su potencial.

Aprender sobre el desarrollo cognitivo de las personas con SRT y comprender los desafíos únicos a los que se enfrenta su hijo(a) a medida que crece le permite identificar y buscar las estrategias más eficaces para satisfacer necesidades específicas en las diferentes etapas de la vida. No importa si está en la adolescencia, etapa adulta o es un adulto mayor, cada etapa presentará nuevas experiencias y desafíos a su ser querido, y a ustedes, los cuidadores y la familia. Como los adultos con SRT pueden experimentar una disminución de la capacidad cognitiva a medida que envejecen, puede ser bueno que reciban intervenciones y apoyos específicos para esto<sup>1,2,13</sup>.

### Desarrollo físico y motor

La mayoría de los niños con SRT tendrán retrasos en el desarrollo físico y motriz, con frecuencia debido a bajo tono muscular<sup>1,6</sup>. Eso, junto con la discapacidad intelectual, puede afectar cosas como el equilibrio y el control, que pueden afectar el rodar, sentarse, caminar, comer, ir al baño y las habilidades de autosuficiencia<sup>10</sup>.

Muchas familias buscan servicios de intervención temprana, como terapia e intervenciones en base a juego, para fomentar el desarrollo de su hijo<sup>6,11</sup>. Las familias pueden buscar esas opciones por sí mismas y también pueden hablar con su pediatra o médico sobre los tipos de servicios para los que pueden necesitar una derivación. Los servicios de Intervención Temprana permiten que su familia establezca metas y ofrecen formas de reforzar esas metas mediante actividades y juegos en la comunidad. A medida que su hijo(a) logra progresos, debe crecer en autodeterminación y querer alcanzar las metas que se establecen para él(ella).

### Desarrollo de la comunicación y el lenguaje

Más del 90% de los niños que nacen con SRT sufren retrasos del habla importantes<sup>1,6,14,15</sup>. Un signo temprano de posible retraso del habla puede ser si un niño tiene dificultades para comer. Cuando un niño come, necesita que haya coordinación entre la boca y la lengua, que también es necesaria cuando se intentan hacer sonidos del habla. Si su hijo(a) está teniendo un retraso del lenguaje, el habla no es fácil de entender, o no habla, es importante que hablen



*Jason muestra orgulloso su tatuaje de Pokemon*



*Cooper y su mamá usando un iPad para comunicarse*

pronto sobre eso con su pediatra o médico. Ellos podrán derivarle para una evaluación del habla y el lenguaje que identifique las mejores formas de brindar apoyo a su hijo(a).

Según el resultado de la evaluación, las recomendaciones de apoyo pueden incluir: terapia del habla, lenguaje de señas, tableros de imágenes para comunicación, sistema de comunicación con intercambio de imágenes (PECS), tecnología de asistencia y/o dispositivos de comunicación aumentativa. Esos apoyos los puede brindar la escuela, la comunidad o ambos. Hacer que su hijo(a) participe en apoyos para el habla y el lenguaje puede ayudar a desarrollar métodos de comunicación adecuados y preferidos y puede ayudar a minimizar problemas de comunicación en el futuro<sup>16</sup>.

Los apoyos y las terapias se suelen continuar a través de la edad escolar y la adolescencia. Las metas se pueden adaptar para abordar nuevas etapas del desarrollo o áreas de inquietud. Las familias pueden trabajar con especialistas en habla, comunicación y tecnología de asistencia en la escuela y en la comunidad, además de trabajar con terapeutas privados en los enfoques que apoyen mejor el crecimiento de su hijo(a). Es bueno mantener informados a los terapeutas privados y de la escuela del trabajo que está haciendo cada uno. Eso se puede hacer firmando una autorización de divulgación para que puedan colaborar y crear planes de terapia informados que permitan que un esfuerzo coordinado aumente el impacto.

## **Desarrollo social y emocional**

Algunos estudios indican que los niños con SRT tienen un mayor desarrollo social y emocional que los pares con desarrollo típico. En un estudio<sup>17</sup>, los niños con SRT tuvieron un mejor desempeño que los pares con desarrollo típico en las áreas de contacto físico directo e interés social. Aún más específicamente, esta investigación mostró que los niños con SRT tuvieron un mayor puntaje en otras áreas relacionadas, como necesidad de contacto físico, mantener el contacto visual al hablar, buscar consuelo emocional cuando están molestos, iniciar juegos con otros, expresar diferentes emociones y mirar cuando se les habla. La mayoría de los niños con SRT tienen mejor desempeño cuando la persona que les habla se asegura que prestan atención y mantiene contacto visual. Es posible que necesiten contacto físico suave para fomentar la concentración y la atención<sup>17</sup>.

A veces, los niños y los adultos con SRT expresan sus emociones o molestia física portándose mal<sup>1,15,17</sup>. Esos comportamientos con frecuencia son desencadenados por la frustración causada por no poder comunicar lo que quieren, necesidad de atención, una respuesta a hacer algo que no les gusta, etc. Los problemas de conducta pueden ocurrir durante cambios (por ejemplo, un cronograma diferente, un cuidador nuevo), además de por problemas médicos.

Muchos profesionales del desarrollo, incluidos terapeutas de salud mental y psicólogos, se especializan en tratar comportamientos problemáticos. Los enfoques para tratar comportamientos problemáticos pueden incluir evaluaciones de un profesional, como la Evaluación Funcional de la Conducta (Functional Behavior Assessment - FBA) para determinar la causa de la conducta no deseada y un Plan de Intervención Conductual (BIP) para identificar la conducta deseada y los pasos necesarios para lograrla. Pueden pedir que la escuela haga evaluaciones como parte del Plan de Educación Personalizado (IEP) de su hijo(a), que las haga un especialista de salud mental local en la comunidad, o ambos.

Los comportamientos comunes en las personas con SRT pueden ser similares, pero no se limitan a los comportamientos asociados con un trastorno obsesivo compulsivo (TOC) y trastorno del espectro autista (TEA)<sup>1,6,13,17</sup>. Dichas conductas pueden incluir autoestimulación o movimientos repetitivos (por ejemplo, aleteo con las manos, mecer el cuerpo, sacudir la cabeza, etc.), concentración excesiva o quedar “atascado” en determinadas cosas, o necesitar una rutina y tener dificultades cuando no se sigue la rutina. Es bueno tratar esas conductas temprano con un proveedor de salud mental, médico, psicólogo o un Analista Conductual Certificado por una Junta (Board Certified Behavioral Analyst - BCBA), especialmente cuando la conducta es insegura y/o interfiere con las actividades cotidianas. Las investigaciones muestran que las dificultades conductuales en las personas con SRT pueden aumentar con la edad, por eso se recomienda continuar la intervención si los comportamientos vuelven o hay nuevos comportamientos difíciles<sup>13,17,18</sup>.

**La mayoría de los niños con SRT tienen mejor desempeño cuando la persona que les habla se asegura que prestan atención y mantiene contacto visual. Es posible que necesiten contacto físico suave para fomentar la concentración y la atención<sup>17</sup>.**



*Hannah en un control en el consultorio médico*



# Coordinación de la atención y cómo navegar el sistema

¡La vida puede ser complicada en cualquier etapa! Hacer malabares con las citas médicas, horarios escolares, monitorear la alimentación o incluso dormir suficientes horas, puede parecer abrumador. A pesar de eso, es fundamental identificar un sistema formal o informal de coordinación de la atención para minimizar el estrés. Sin importar en qué etapa se encuentran ahora, nunca es demasiado tarde para comenzar este proceso.

Los sistemas de atención de la salud, especialmente en pediatría, están desarrollando planes de coordinación de la atención para ofrecer atención más centrada en la familia<sup>19,20</sup>. Un plan de coordinación de la atención permite que un grupo de diferentes médicos y especialistas trabajen juntos para satisfacer las necesidades de la persona, usando las mejores prácticas conocidas. Este enfoque en equipo ayuda a la familia a manejar varios proveedores en diferentes departamentos y lugares, con apoyo de un coordinador de atención primaria<sup>20</sup>. Con este enfoque empoderador de la atención médica, las familias son consideradas parte del equipo médico que toma las decisiones, y pueden abogar mejor por las necesidades de su ser querido.

Un cuaderno de cuidado personal para registrar todo lo relacionado con la atención es una parte importante de un plan de coordinación de la atención. El cuaderno ofrece un sistema para hacer seguimiento de la atención de una persona. Si su médico no les ofrece un plan de coordinación de la atención, pueden usar el cuaderno para ayudarles a actuar como los coordinadores de la atención. Generalmente hay plantillas para cuadernos para registro de la atención gratis impresos y en internet. Un recurso útil en esta área es Orientar a las personas para navegar los sistemas (Guiding People Through Systems)<sup>21</sup>, un sitio web que ofrece herramientas, recursos e información sobre planes de coordinación de la atención y cuadernos para registro de la atención. Puede resultarles útil buscar palabras o frases clave en internet, como “medical care notebook” para encontrar otros recursos y plantillas. Se recomienda que busquen uno que se adapte a su estilo y necesidades, para que puedan completarlo fácilmente y llevarlo a todas las citas de su hijo(a). Eso asegurará que todos los médicos, terapeutas y otros profesionales clínicos en el equipo tengan la misma información para cuidar y tratar a la persona.

**Un plan de coordinación de la atención permite que un grupo de diferentes médicos y especialistas trabajen juntos para satisfacer las necesidades de la persona, usando las mejores prácticas conocidas.**

# Qué esperar en cada etapa de la vida

*\*Nota: los puntos relacionados con la atención médica en las secciones de Etapas de la vida se describen con más detalle en la sección “Qué esperar desde el punto de vista médico” más adelante en el folleto.*

## Primeros meses

¡Recibir a un bebé recién nacido en la familia es un momento muy especial! Probablemente se sientan felices y emocionados, al mismo tiempo que prevén que dormirán menos y que se enfrentarán a algunas dificultades. Puede ser abrumador si se agregan las necesidades especiales de atención de la salud desconocidas o las discapacidades del desarrollo de su hijo(a) con SRT. En esta etapa, es importante crear un sistema de apoyo de profesionales y seres queridos que puedan cuidarlos a ustedes para que puedan atender las necesidades del nuevo miembro de la familia.

Es común que los bebés con SRT tengan bajo tono muscular. Por eso, pueden tener dificultades para alimentarse, que incluyen succionar, tomar y pasar a comer comidas para bebé y regulares. Eso puede indicar disfagia, un problema de coordinación motriz de los músculos de la boca y la deglución<sup>1,6,7,14</sup>. A veces un bebé se atraganta o hace arcadas, lo que puede indicar que la comida o la fórmula fue por el lugar equivocado y llegó a los pulmones. Eso se llama aspiración. La aspiración frecuente puede causar lesiones en los pulmones, lo que a veces provoca neumonía y problemas respiratorios<sup>1,2,6</sup>. Hablen con su pediatra o médico inmediatamente si comienzan a ver esas dificultades.

Algunos niños con SRT tienen una mandíbula más pequeña y/o el paladar angosto, lo que a veces causa dificultades para prenderse al pecho y tragar cuando amamantan, pero sigue siendo posible amamantar<sup>6</sup>. Si le gustaría amamantar a su bebé, es bueno hablar con una asesora de lactancia y con el médico de su hijo(a). Los profesionales pueden tener en cuenta las necesidades específicas de su hijo(a) y ayudar a desarrollar un régimen de amamantamiento. Otras opciones son ordeñar la leche materna y/o alimentar al bebé con biberón. Quienes alimenten al bebé con biberón pueden necesitar probar diferentes tetinas y formas de sujetar al bebé mientras lo alimentan. Es importante que determinen,

**Es común que los bebés con SRT tengan bajo tono muscular. Por eso, los bebés con SRT pueden tener dificultades para alimentarse, que incluyen succionar, tomar y pasar a comer comidas para bebé y regulares.**

con orientación y apoyo adecuado de profesionales, qué es lo mejor para ustedes y su bebé.

Si bien los bebés con SRT generalmente tienen un peso típico al nacer, a veces, debido a las dificultades para alimentarse, pueden perder peso o tener dificultades para aumentar de peso. También es posible que no crezcan en estatura al mismo ritmo que los bebés con desarrollo típico<sup>1,23,24</sup>. Su pediatra monitoreará el crecimiento del bebé, pero si algo les preocupa, hablen con el médico y compartan las curvas de crecimiento para SRT en este folleto. A veces se recomienda una sonda de alimentación para que estos bebés puedan recibir suficiente nutrición. Conversar con su médico y/o especialista (genetista o gastroenterólogo) puede ayudarles a tomar una decisión informada sobre qué es lo mejor para su hijo(a)<sup>6</sup>.

Con frecuencia, las vías respiratorias de los niños con SRT tienen diferente estructura<sup>1,6,7,14</sup>. Por eso, las infecciones respiratorias a veces pueden terminar en algo más grave, como neumonía. Es importante observar con atención a su hijo(a) cuando tiene una infección respiratoria o cuando se planifica darle anestesia (Consultar la sección Anestesiología). Debido a la estructura de las vías respiratorias, si su bebé tiene episodios repetidos de dificultad para respirar o silbidos persistentes, se recomienda que hablen con el pediatra sobre reflujo o posible aspiración<sup>6</sup>.

Algunos padres refieren que su bebé con STR está callado, duerme con mucha frecuencia y durante períodos largos. Muchas veces eso se ve como algo bueno, pero es importante controlar cuándo duerme y come el bebé, especialmente si pesa menos que al nacer. Muchos bebés con STR duermen gran parte del día y de la noche. Pero si su bebé no está aumentando de peso, puede ser necesario que lo despierten para alimentarlo. Pregunten al pediatra del bebé cuánto tiempo debería estar despierto según la edad.

Los problemas en los testículos son comunes en los varones con STR<sup>1,6,14</sup>. Con frecuencia, uno o ambos testículos no descienden correctamente. Si uno o ambos testículos de su hijo no descienden al nacer o poco después, consulten al pediatra, que puede seguir controlando eso. Si uno o ambos testículos de su hijo no descienden al escroto (saco) entre los 6 y los 12 meses, asegúrense de mencionar el tema de nuevo. Es posible que sea necesario que un urólogo haga una cirugía para llevar los testículos al escroto. Ese problema

generalmente se corrige sin complicaciones, pero trabajen con su pediatra y especialista para determinar cuándo es médicamente seguro dar anestesia a su hijo.

Al igual que con cualquier bebé o niño con desarrollo típico, es bueno que trabajen en estrecha colaboración con el pediatra para monitorear cómo está progresando para alcanzar los puntos de referencia del desarrollo esperados. Cada niño con SRT puede alcanzar los puntos de referencia del desarrollo a una edad diferente. Si es necesario, el pediatra puede ayudarles a acceder a los recursos y posibles intervenciones y terapias adecuados para mantener el progreso del niño.

## Sugerencias para padres

- Usen vasos con sorbito o popotes terapéuticos, diseñados para reducir la disfagia. Los líquidos se liberan más lentamente que en los vasos normales para reducir el riesgo de aspiración.
- Las tetinas con flujo acelerado, rápido o en forma de “y” hacen que sea más fácil comenzar a tomar para los bebés que toman biberón.
- Usar lenguaje de señas mientras habla puede ayudar al desarrollo del lenguaje.
- Pueden observar que su hijo(a) es extremadamente sensible a los estímulos auditivos. Si los ruidos fuertes o el “ruido blanco” comienza a molestar a su hijo(a) al punto que se enoja o llora, usar auriculares que eliminan el sonido puede solucionar el problema.
- Monitoreen los puntos de referencia del desarrollo usando los datos en el sitio web de CDC, Actuar a tiempo (Act Early). Es realmente muy fácil de usar para las familias y tiene excelente información.
- Creen conexiones en la comunidad. Participar en grupos de juego con niños típicos y con necesidades especiales, grupos de padres y grupos en la comunidad es importante para que los niños socialicen y los padres hagan conexiones, lo que hace más resilientes a las familias.
- Ofrezcan juguetes educativos y sensoriales para fomentar el desarrollo y las habilidades de calmarse a sí mismos.
- Continuar con los controles anuales con los especialistas que hayan visto para dificultades médicas diagnosticadas, por ejemplo cardiología, para asegurarse de que no haya surgido ninguna novedad.

*(Estas sugerencias fueron compartidas por otros padres de niños con SRT. Siempre consulten al pediatra o especialista de su hijo(a) antes de implementarlas.)*

# Conozcan a Morgan

*Morgan tiene 21 meses y vive con su mamá y papá en Maryland.*



*Morgan y su papá disfrutando de un momento papá-hijo*

Morgan es hijo único, pero le encanta visitar a sus tías, tíos y primos. Aunque algunos días son una confusión de citas con médicos y terapias, disfrutamos mucho de salir a pasear caminando o hacer un simple recado. También nos gusta mucho el rato del cuento en la biblioteca o la librería. Sobre todo, mi esposo y yo disfrutamos de simplemente seguir nuestra rutina diaria con Morgan. Mi esposo trabaja desde casa, así que algunas veces al día Morgan y yo hacemos una “visita a papá” en el trabajo. Disfruto mucho de jugar con Morgan y hacerlo reír. Nuestro hijo nos da mucha alegría y ánimo cada día.

Morgan nos ha enseñado a apreciar incluso la más pequeña de las victorias. Cada nueva pequeña habilidad que aprende nos da un poco de esperanza. Es fácil dar las cosas por sentado en la vida, y nuestro hijo nos ayuda a disfrutar cada día. Morgan nos enseña paciencia y perseverancia, y hemos aprendido a estar contentos y conformes con lo que ha logrado hasta ahora. Aunque hay mucha incertidumbre sobre su futuro, cuándo caminará o incluso cuándo hablará, es un bebé feliz que nos da la fuerza para seguir adelante.

En medio de las enfermedades, cirugías y noches sin dormir, la sonrisa y la risa de Morgan nos anima. Nos parece sorprendente.

A las familias que acaban de recibir el diagnóstico, les recomendamos que busquen un grupo de apoyo, ya sea un grupo específico para SRT u otras familias con las que puedan compartir sus inquietudes, temores y alegrías. A veces tener un hijo con un trastorno raro puede hacernos sentir mucho miedo y muy solos, especialmente cuando los médicos ni siquiera han oído hablar de SRT.

Encontrar personas que les brinden apoyo a ustedes y a su hijo hace que todo sea más fácil. Además, ¡no olviden cuidarse ustedes! Muchas veces los padres quedan atrapados en citas, terapias y el día a día y olvidamos cuidar de nuestra salud mental y física.

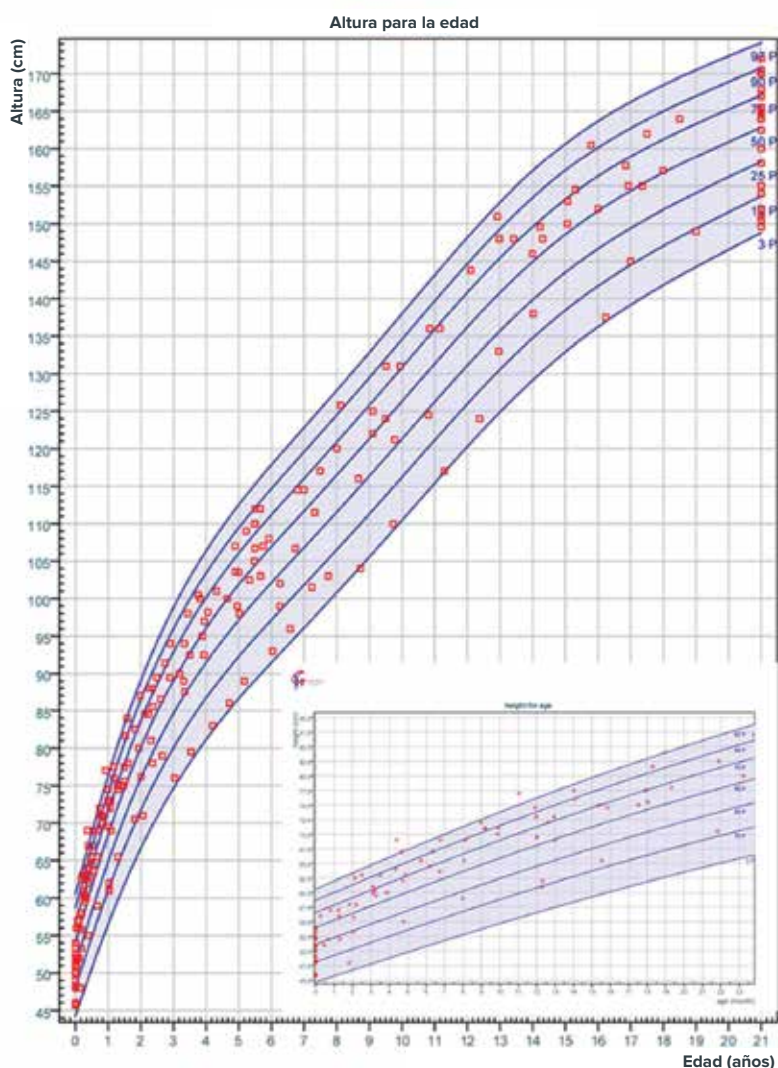
¡No olviden hacer de vez en cuando cosas que disfrutan!

—Natalie, mamá de Morgan

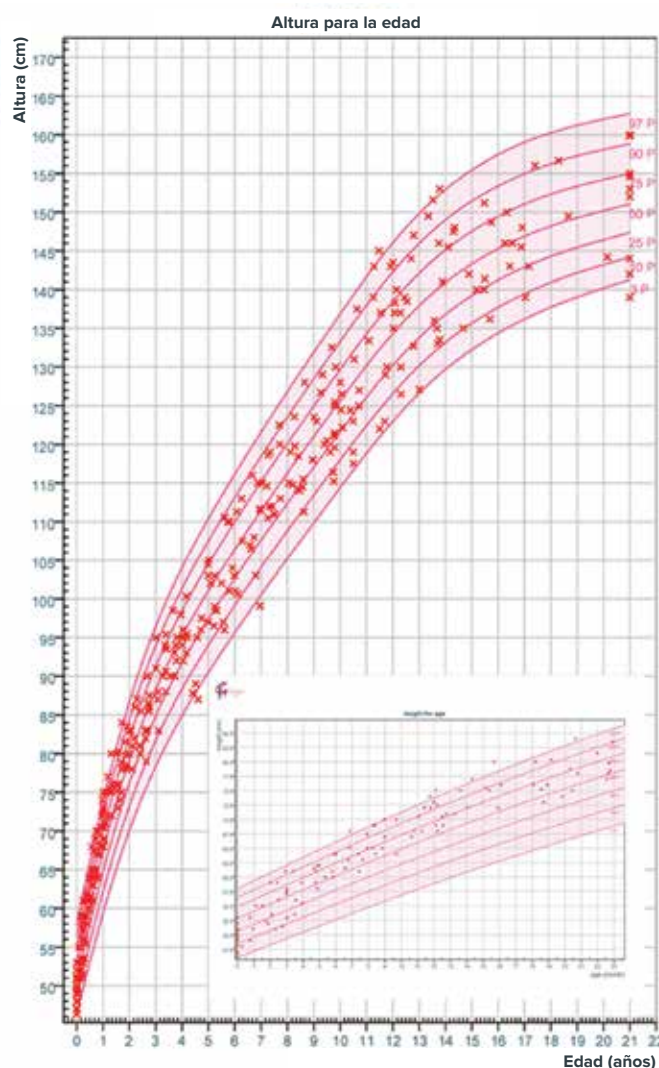
## Curvas de crecimiento para SRT

Hay dos curvas de crecimiento para personas con SRT que vale la pena mencionar. Las curvas de crecimiento de “Crecimiento en el síndrome de Rubinstein-Taybi”, Stevens et al, (1990) usaban datos de crecimiento típico de la década de 1970, en comparación con 50 personas con SRT en los Estados Unidos y 45 personas de Países Bajos<sup>22</sup>. El diagnóstico de SRT en este estudio se confirmó mediante diagnóstico clínico, pero no incluyó una confirmación genética. Es importante señalar que las curvas de crecimiento se actualizaron teniendo en cuenta cambios en la salud y diferencias culturales. Por ejemplo, los Centros para Control de Enfermedades (CDC) actualizaron las curvas de crecimiento en 2000 para personas con desarrollo típico en los Estados Unidos.

El segundo conjunto de curvas publicado en “Curvas de crecimiento para personas con el síndrome de Rubinstein-Taybi”, Beets et al, (2014) fue diseñado para personas de una diversidad de países. Solo se incluyeron personas con diagnóstico confirmado mediante evaluación genética (clínica y/o molecular). Los gráficos se muestran aquí<sup>23</sup>.

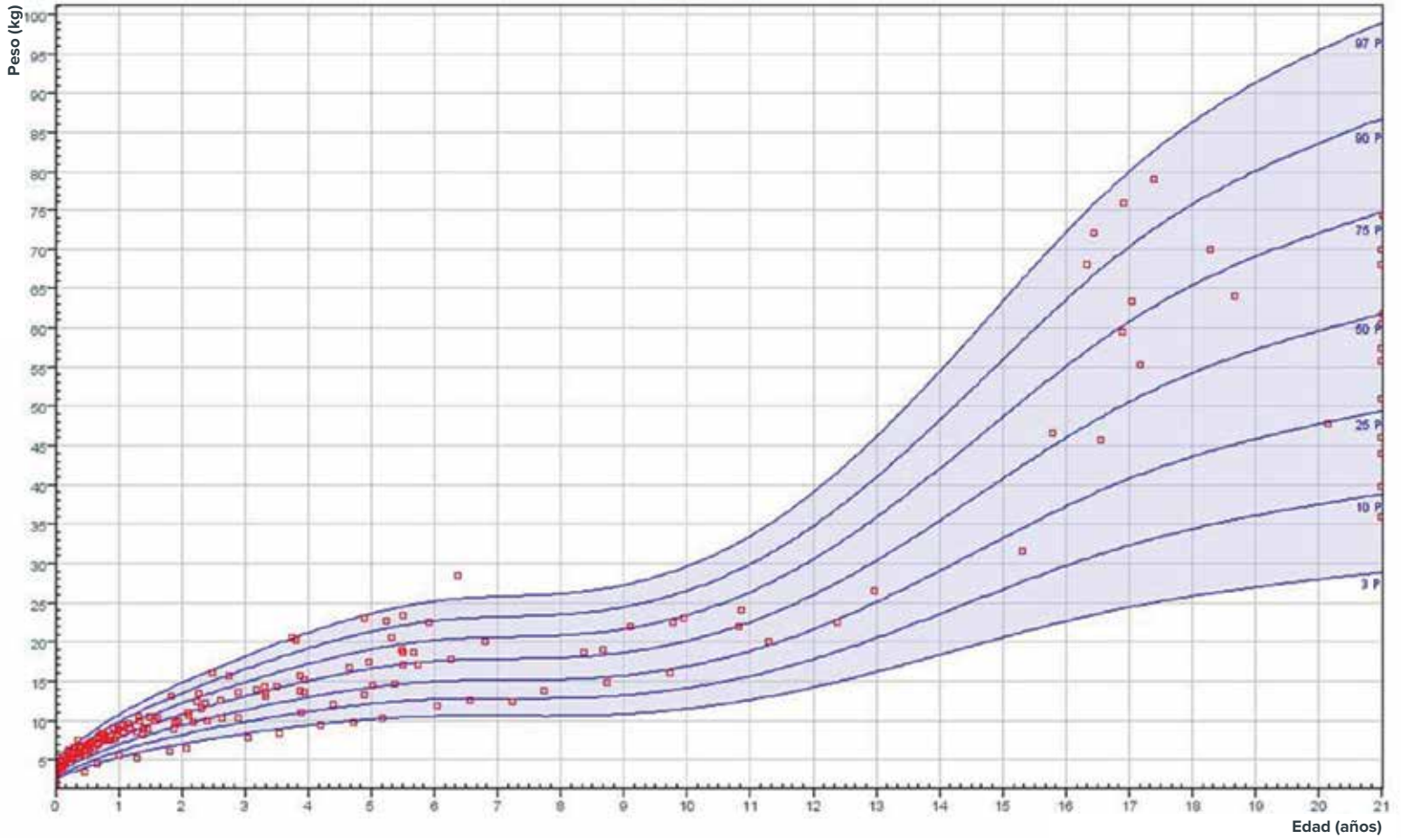


**Crecimiento en altura para varones con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato. El recuadro muestra una ampliación del gráfico de estatura/altura para niños de 0 a 24 meses de edad<sup>23</sup>.**



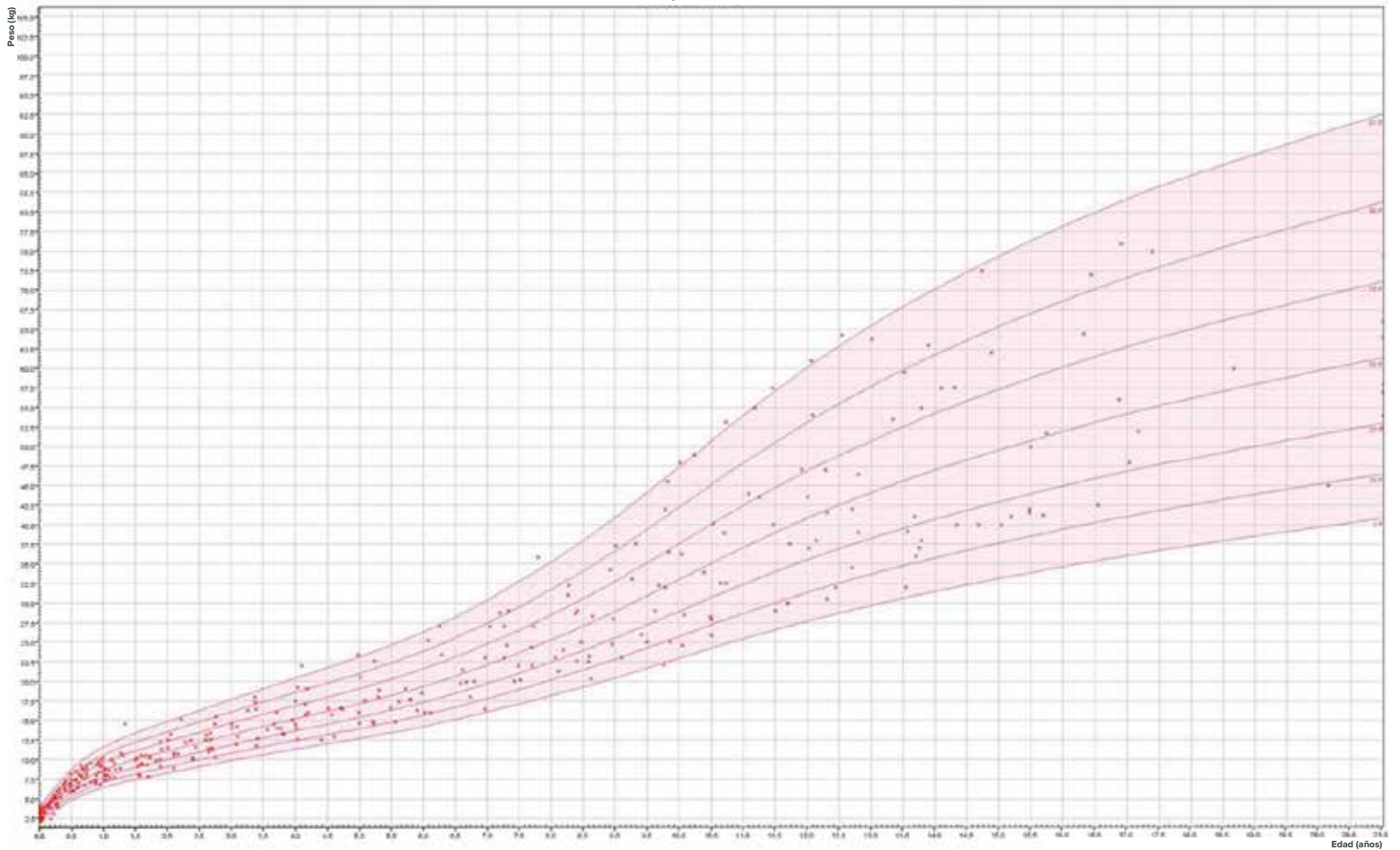
**Crecimiento en altura para mujeres con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato. El recuadro muestra un gráfico agrandado de estatura/altura para niñas de 0 a 24 meses de edad<sup>23</sup>.**

Peso para la edad



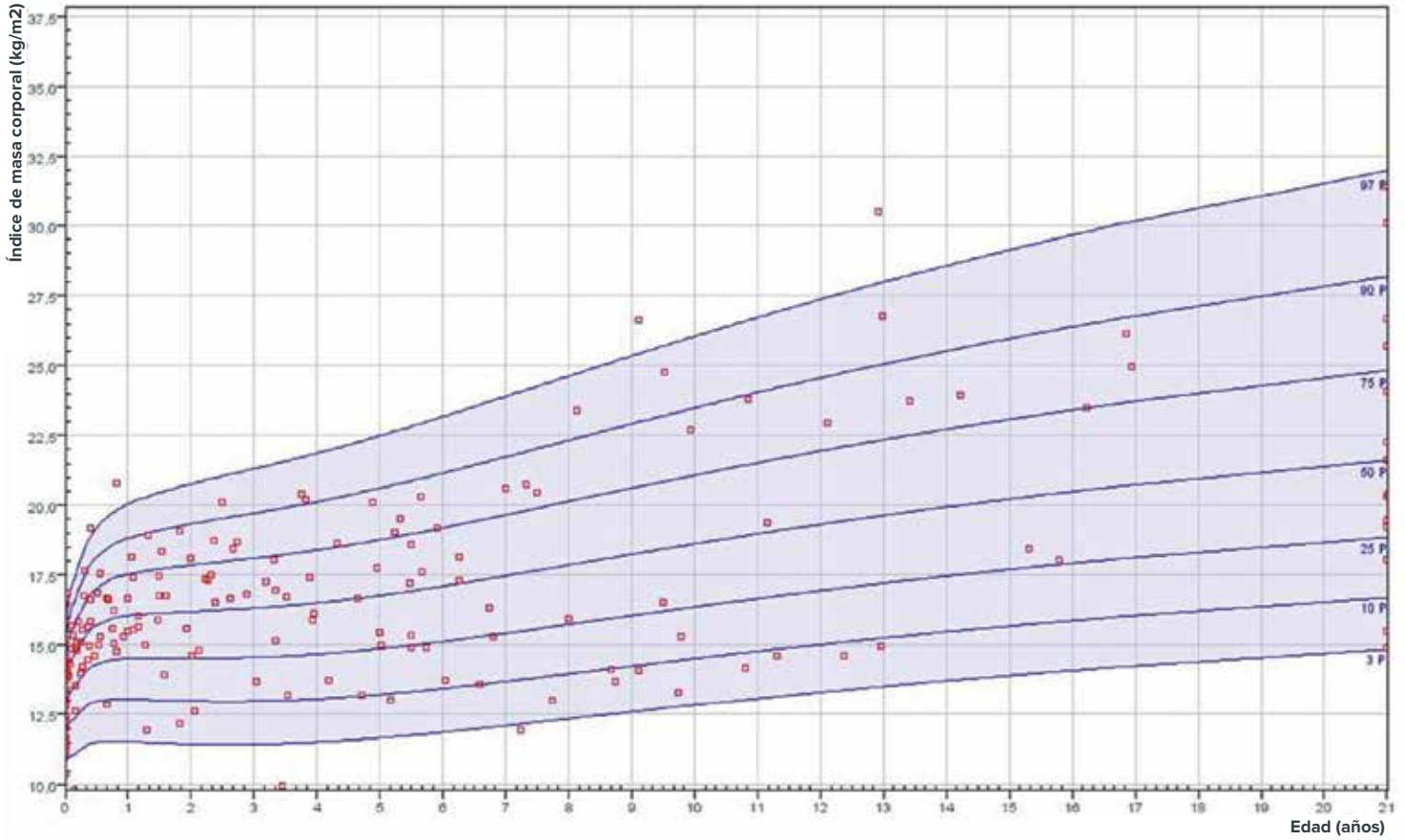
Peso en varones con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

Peso para la edad



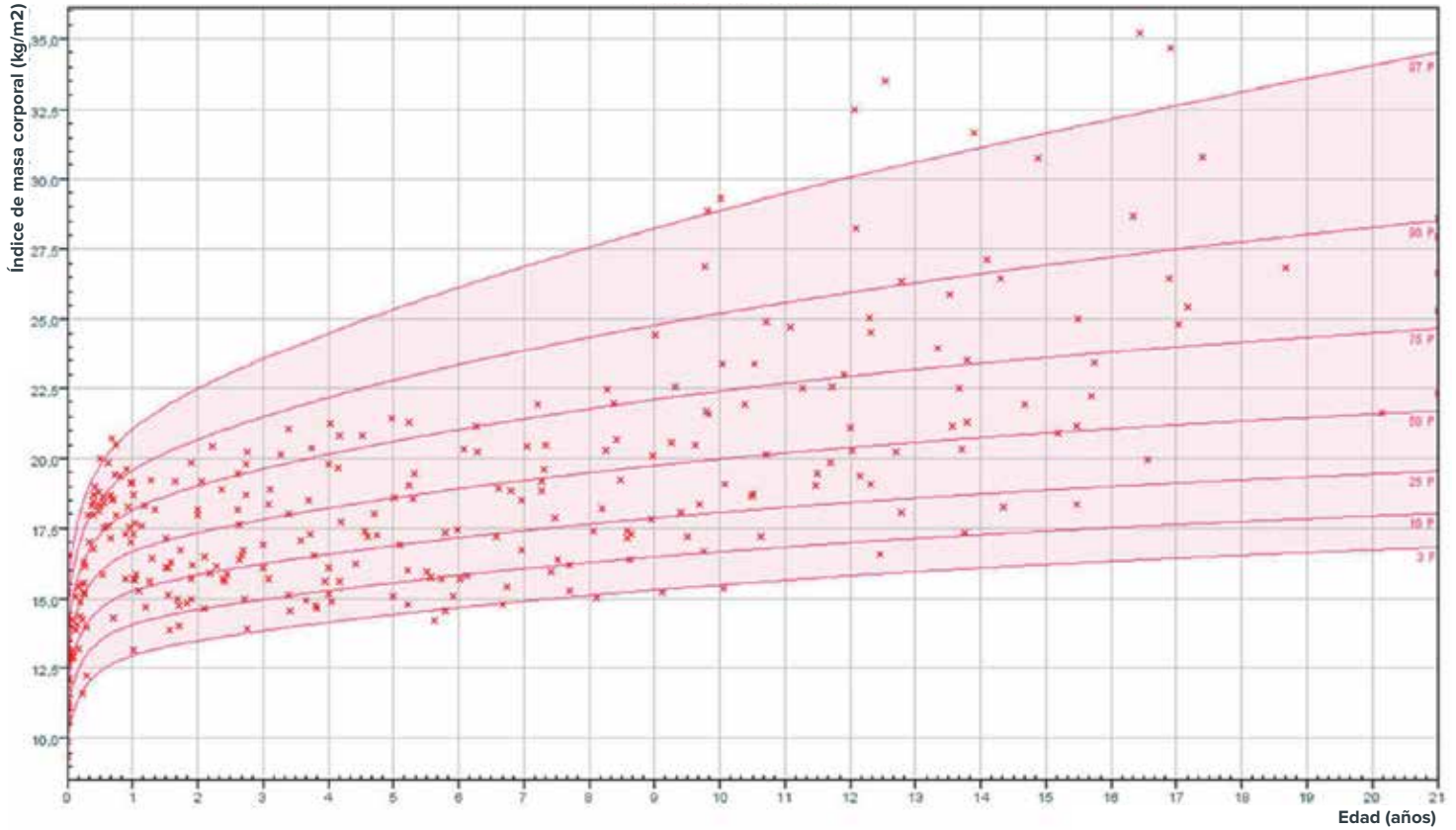
Peso en mujeres con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

Índice de masa corporal para la edad



IMC en varones con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

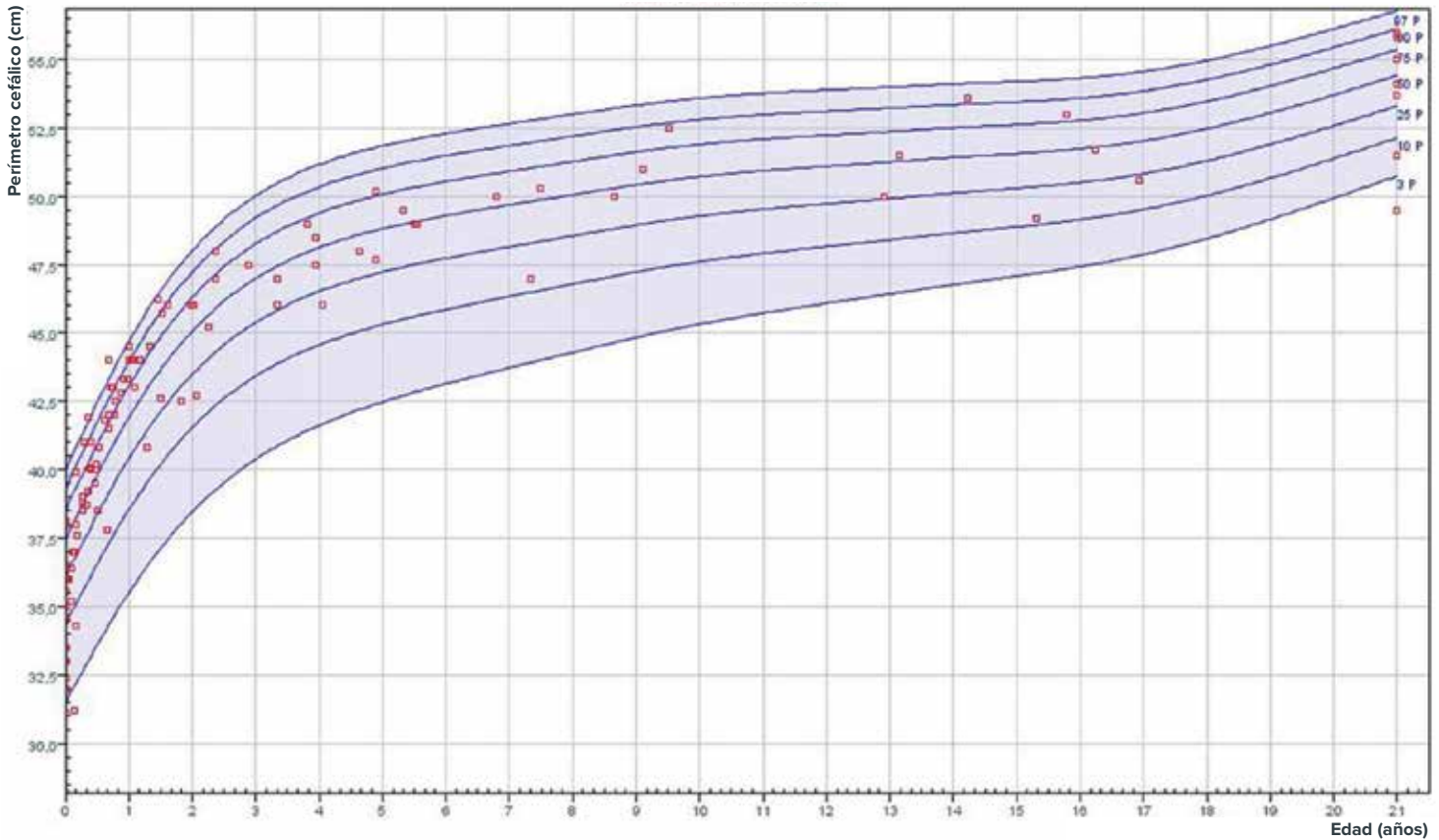
Índice de masa corporal para la edad



IMC en mujeres con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

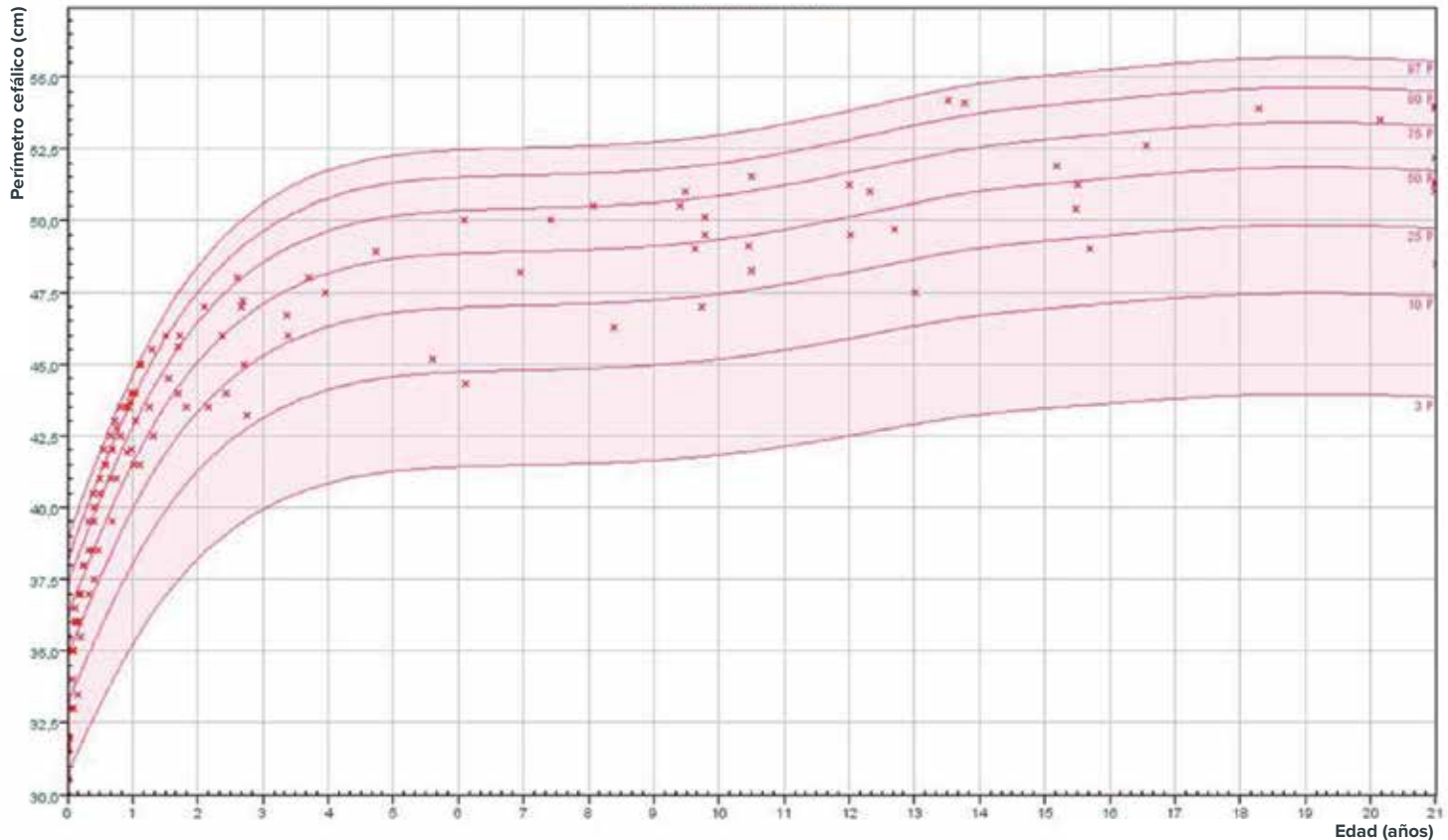


Perímetro cefálico para la edad



Perímetro cefálico en varones con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

Perímetro cefálico para la edad



Perímetro cefálico en mujeres con SRT, 0 a 21 años, mostrando puntos por cada dato<sup>23</sup>.

Las curvas de crecimiento específicas para el síndrome, cuando se usan en comparación con las curvas de niños con desarrollo típico, son útiles para entender si un niño está aumentando adecuadamente en áreas como altura y peso, teniendo en cuenta el trastorno genético. Si su hijo(a) no tiene una curva de crecimiento adecuada, el médico puede usar estas curvas para orientar evaluaciones ampliadas de condiciones médicas y sociales que pueden contribuir a las dificultades de su hijo(a) en cuanto al crecimiento.



*Hannah sonríe mientras espera una visita de su médico en Cincinnati Children's*

## Primeros años

Este es el período en que comenzarán a ver formarse la personalidad de su hijo(a). Es posible que vean menos problemas con la alimentación y la deglución, pero quizás aparezcan algunos problemas de salud nuevos. Es importante que se mantengan en contacto con sus médicos y especialistas para asegurarse de que su hijo(a) esté feliz y saludable.

Dormir en forma saludable es importante para el crecimiento y el desarrollo. A esta edad puede haber problemas con el sueño, como ronquidos fuertes, sueño inquieto y respiración anormal<sup>6,15</sup>. Consulten con su médico si su hijo(a) tiene estos problemas con el sueño, ya que podrían ser un signo de apnea del sueño (una obstrucción de las vías respiratorias durante el sueño). Una obstrucción continua de la respiración puede causar presión arterial alta y problemas de hipertensión<sup>6,15</sup>. Si se le diagnostica apnea del sueño, el médico debe monitorear la presión arterial regularmente.

Algo que ocurre comúnmente en las personas con SRT son los queloides, o exceso de tejido cicatricial<sup>24</sup>. Los queloides son protuberancias grandes de color rosa-rojizo que generalmente aparecen en el pecho y la espalda, pero pueden aparecer en cualquier lugar donde haya piel irritada. La piel podría irritarse debido a algo grande como una cirugía, o tan leve como una picadura de insecto. Los queloides son benignos (no cancerosos), pero pueden causar picazón y molestias<sup>24</sup>. Consulten a su médico o dermatólogo sobre opciones de tratamiento para reducir los efectos de los queloides en su hijo(a).

El estreñimiento puede ser un problema en personas con SRT de todas las edades, pero especialmente en la niñez y la adolescencia<sup>1,2,6,14,15</sup>. Es bueno hablar con su médico o especialista sobre las opciones que hay para ayudar con esta dificultad. Su hijo(a) puede comunicar la molestia que siente de diferentes formas, que incluyen mal comportamiento. Es importante, especialmente después de que aprenden a ir al baño solos, desarrollar formas discretas y respetuosas de monitorear y hacer un seguimiento de las idas al baño. Algunos médicos pueden recomendar una dieta especial con alto contenido de fibra o medicamentos específicos (por ejemplo, laxantes) que podrían ayudar a evitar o aliviar el estreñimiento<sup>1,2,6,14,15</sup>.

La médula anclada, que ocurre cuando hay estiramiento y tensión de la médula espinal, puede aparecer en niños con SRT<sup>6,14,15</sup>. Los problemas asociados con esto tienden a ocurrir

**Tanto los varones como las mujeres con SRT tienen tendencia a aumentar de peso excesivamente, comenzando a una edad temprana y continuando durante la adolescencia. Es importante que su hijo(a) coma una dieta equilibrada y haga actividad física.**

durante períodos de crecimiento rápido<sup>25</sup>. Algunos signos de posible médula anclada son: estreñimiento severo o peor a lo normal; problemas para ir al baño después de que un niño aprendió a ir al baño solo; dificultad para sentarse erguido; cambios en cómo camina (postura agachada, caminar en puntillas, problemas con el equilibrio) y dolor en la espalda baja y en las piernas. Para determinar si un niño tiene médula anclada, los médicos generalmente hacen una resonancia magnética de la médula baja con cinematografía (permite ver si la médula espinal se mueve). A veces las imágenes no son concluyentes y son útiles otras pruebas. Eso puede incluir estudios urodinámicos, que evalúan cómo funcionan la vejiga y la uretra al hacer su trabajo de almacenar y liberar orina. Después de hacer pruebas, si continúa la preocupación de que su hijo(a) pueda tener médula anclada, puede ser bueno ver un neurocirujano pediatra con experiencia en esa dificultad<sup>25,26</sup>.



*Griffin en su visita a Cincinnati Children's*

## Sugerencias para padres

- Hablen con el pediatra sobre cualquier problema respiratorio y apnea del sueño. El médico puede recomendar extirpar las amígdalas y/o adenoides.
- Hablen desde el comienzo y con frecuencia con su pediatra y especialistas sobre las inquietudes relacionadas con los niños con SRT y la anestesia. El trabajo “Lineamientos médicos para el síndrome de Rubinstein-Taybi” (Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines) de Wiley, Swayne, Rubinstein, Lanphear y Stevens (2003) es una referencia profesional recomendada.
- Comiencen a ayudar a su hijo(a) a aprender a hacer amigos y manejar situaciones sociales. Trabajen para desarrollar habilidades que les ayudarán a tener éxito en el preescolar.
- Fomenten relaciones con pares con desarrollo típico, también. Es muy bueno tener amigos que les ofrecen modelos para alcanzar puntos de referencia del desarrollo, metas académicas y comportamientos adecuados. A veces, asegurarse de que su hijo(a) pueda manejar el “currículo de la plaza de juegos” es tan importante como el currículo académico.
- Tengan expectativas que incluyan ayudar con tareas domésticas sencillas y de autosuficiencia para aumentar el éxito de su hijo(a) en la escuela y la comunidad. A nuestra hija le encanta ayudar y vemos una diferencia real en cómo se esfuerza en hacer las cosas porque cree que es capaz de hacerlas.
- Manejen los comportamientos inadecuados y los estallidos emocionales con límites claros y sistemáticos. No bajen las expectativas de un comportamiento adecuado con respecto al que se exige de los hermanos o pares con desarrollo típico. ¡No duden en buscar ayuda de especialistas en el desarrollo y el comportamiento!

*(Estas sugerencias fueron compartidas por otros padres de niños con SRT. Siempre consulten al pediatra o especialista de su hijo(a) antes de implementarlas.)*

# Conozcan a Jaymin

*Jaymin tiene 6 años y medio y vive con su mamá y su papá.*



*Jaymin disfrutando de la libertad de un día de otoño*

Jaymin fue un bebé sano con un precioso pelo negro azabache. Notamos enseguida los pulgares angulados, pero nos dijeron que nos preocupáramos demasiado por eso. Los primeros tres meses fueron totalmente increíbles, aunque, por supuesto, difíciles porque éramos padres primerizos, pero era un bebé maravilloso. Comía muy bien, dormía bien y estaba feliz la mayor parte del tiempo. Fue una delicia total.

En el control de los tres meses de Jaymin, el pediatra que veíamos siempre no estaba, y el médico que lo reemplazó insistió en que viéramos un genetista por los pulgares. Por supuesto, pensamos que eso no tenía ningún sentido, pero mi esposo, John, lo llevó. Cuando recibimos los resultados, lloramos mucho y nos asustamos. Investigamos lo que pudimos sobre SRT, pero no había demasiada información. Cuando recibimos el diagnóstico de SRT, fue un gran alivio en muchos aspectos. Ya no había preguntas, solo quedaba el futuro.

Jaymin está ahora en 1er grado en una excelente escuela por convenio en la que 1/3 de los niños tienen un Plan de Educación Personalizado (IEP) y los otros 2/3 tienen un desarrollo “típico”. Le encanta la escuela. Es muy bueno en matemáticas y le encanta contar. Le gusta mucho recitar sus libros favoritos y adora leer.

Está totalmente obsesionado con todos los deportes, ¡y le encanta jugarlos! Sus otras obsesiones en este momento son los dinosaurios y su colección de Snoopy, de la que está muy orgulloso. Recibió una bicicleta nueva para Navidad y está aprendiendo a andar rápidamente. Nos encanta ir a museos en familia los fines de semana, especialmente el Museo de Naturaleza y Ciencias, donde Jaymin puede caminar por los Jardines Botánicos. También participa en una clase de gimnasia los sábados y la espera con entusiasmo durante toda la semana.

Jaymin es un niño encantador que hace amigos con facilidad, sonrío casi todo el tiempo y es muy, muy cariñoso.

—Samantha y John, mamá y papá de Jaymin

En los primeros años de la infancia, los padres con frecuencia observan que su hijo(a) con SRT no está creciendo en altura tan rápidamente como los pares con desarrollo típico y que es posible que esté aumentando de peso<sup>5,22,25</sup>. La altura promedio para los varones es unos 5 pies, y para las mujeres unos 4 pies 9 pulgadas<sup>5,22,23</sup>. Tanto los varones como las mujeres con SRT tienen tendencia a aumentar de peso excesivamente, comenzando a una edad temprana y continuando durante la adolescencia. Es importante que su hijo(a) coma una dieta equilibrada y haga actividad física. Buscar actividades que disfrute es una buena forma de fomentar el ejercicio y podrían incluir nadar, bailar, caminar o hacer un deporte. Ese tipo de actividades se pueden hacer en la comunidad con pares con desarrollo típico, además de actividades con apoyo a través de Juegos Olímpicos Especiales o la agencia local para discapacidades del desarrollo. Si es necesario atención extra con respecto al peso de su hijo(a), las familias podrían considerar trabajar con un nutricionista para recibir orientación.

La salud dental es importante en todos los niños, incluidos los niños con SRT<sup>27</sup>. La edad recomendada para que los niños con SRT vean un dentista varía, pero el enfoque en el cepillado debería ayudar con las visitas y la atención dental más adelante<sup>6</sup>. Es tentador a esta edad acostar a los niños de noche o a dormir la siesta con el vaso con sorbito o el biberón, pero eso puede causar caries y otros problemas.



Esto es lo que dice Shelby, hermana de Sawyer, sobre vivir con su hermano, que tiene SRT:

*“Me gusta cuando Sawyer se ríe. Tiene una risa muy linda... Lo que más me gusta es cuando bailamos juntos con música. ¡A él le encanta y a mí me gusta mucho también!... Este verano inventamos un saludo con las manos especial y secreto. Siempre recuerda cómo hacerlo y nos hace muy felices a los dos... ¡Cuando seamos más grandes no creo que tengamos peleas tontas por cosas como el iPad!”*

*Sawyer y su hermana Shelby se divierten juntos*



*Jett y su mamá se sacan una selfie en el Día Mundial de SRT*

## Edad escolar

Ver a su hijo(a) ir a la escuela, trabajar en las tareas para el hogar y participar con sus pares será gratificante. La mayoría de los padres con niños que tienen SRT dicen que a su hijo(a) le encanta la escuela y todos los días esperan con entusiasmo el momento de ir. La versión de la escuela de su hijo(a) puede ser diferente, dependiendo de sus necesidades y capacidades, pero sin importar el salón de clases, ¡los padres suelen sorprenderse con lo que su hijo(a) puede hacer! Mientras su hijo(a) participa en la escuela y en actividades extracurriculares, hay algunas posibles dificultades relacionadas con la salud que es necesario tener en cuenta y que se indican a continuación.

Es importante continuar prestando atención a los cuidados dentales. Como las personas con SRT generalmente tienen dientes apiñados, un paladar con arco alto y una pequeña abertura en la boca, el cepillado de los dientes a veces es difícil<sup>1,2,6,14,15</sup>. Se recomienda que supervisen a su hijo(a) para asegurarse de que se está lavando bien los dientes. También puede necesitar algo de apoyo cuando no tiene ganas de lavarse los dientes. Un gran porcentaje de niños con SRT tiene al menos uno, y con frecuencia dos, dientes con cúspide en garra. Algunos niños tienen esto en los primeros dientes (dientes de leche), pero en la mayoría de los casos ocurre en los dientes permanentes. Estos dientes generalmente no afectan los cuidados dentales ni requieren procedimientos adicionales<sup>14,15</sup>.

A esta edad, los varones, si no se hace un monitoreo cuidadoso, pueden empezar a aumentar de peso notablemente. Las mujeres tienden a aumentar más de peso durante la adolescencia<sup>1,6,22,23</sup>. Nuevamente, es importante una dieta bien equilibrada y el ejercicio.

Hay formas en las que pueden apoyar a su hijo(a) para que alcance todo su potencial en el aspecto académico. Eso puede incluir abogar por su hijo(a) pidiendo a los maestros y a los miembros del personal intervenciones o terapias en la escuela y/o dispositivos de comunicación aumentada.

Los niños con SRT casi siempre necesitan algún nivel de servicios de educación especial en la escuela. Se pueden hacer valoraciones y evaluaciones para identificar las necesidades individuales de su hijo(a) que luego se escriben en un Plan de Educación Personalizado (IEP). Un Plan de Educación Personalizado generalmente incluye lo siguiente: metas educativas diseñadas para cerrar la brecha de

habilidades entre su hijo(a) y los pares con desarrollo típico, apoyos para acceder al currículo, formas en que su hijo(a) puede volverse más autosuficiente en la vida diaria y formas en que puede comunicarse mejor y abogar por sí mismo(a).

Este es un buen momento para asegurarse de que ustedes entienden los derechos que les otorga a ustedes y a su hijo(a) la Ley de Estadounidenses con Discapacidades (Americans with Disabilities Act, ADA) y la Ley de Mejora Educativa para Personas con Discapacidades (Individuals with Disabilities Educational Improvement Act, IDEIA). Esto se puede hacer conectándose con organizaciones que apoyan a familias y personas con discapacidades intelectuales y



*Rylan-Dylan disfrutando en el parque*

## Sugerencias para padres

- Mantengan la comunicación con los especialistas (incluidos los genetistas), incluso cuando las cosas vayan bien. Eso nos ha ayudado a tomar decisiones más informadas durante períodos difíciles.
- Usar un cepillo de dientes eléctrico puede ser mejor que un cepillo estándar para un cepillado más fácil y exhaustivo. Consulten con el dentista de su hijo(a) antes de implementar esta sugerencia.
- Participen activamente en el proceso de creación del Plan de Educación Personalizado de su hijo(a). En ese momento se toman decisiones que afectan toda la vida de su hijo(a). Aprendan todo lo que puedan sobre las capacidades de su hijo(a), sus derechos y la escuela para ayudarlo de la mejor forma posible.
- Busquen recursos para abogar por las necesidades de su hijo(a), como “De las emociones a la defensoría” (From Emotions to Advocacy, solo disponible en inglés) de Pete Wright.
- Animen a su hijo(a) a participar lo más posible en la comunidad en la que viven. Creen oportunidades para su hijo(a) fuera del sistema para discapacidades combinando actividades en la comunidad con amigos con desarrollo típico y actividades con apoyo con pares con necesidades especiales. Eso les ayuda a desarrollar relaciones para toda la vida.
- Cuando su hijo(a) tenga comportamientos difíciles en público, resistan la tentación de quedarse con ellos en casa. Busquen ayuda de la escuela, terapeutas y especialistas en comportamiento para superar las dificultades para que su hijo(a) pueda seguir participando en actividades.
- Comiencen a ayudar a su hijo(a) a pensar en el futuro. Piensen en lo que quieren para él(ella) y qué necesitan para lograrlo. Compartan ese sueño con otras personas. Algunos de los mejores apoyos para su hijo(a) son familiares y amigos que comparten esa visión.

*(Estas sugerencias fueron compartidas por otros padres de niños con SRT. Siempre consulten al pediatra o especialista de su hijo(a) antes de implementarlas.)*

del desarrollo, como las agencias estatales y locales para Discapacidades del Desarrollo (Developmental Disabilities) o la organización local de Arc.

Las familias con hijos con retrasos del desarrollo significativos suelen buscar intervenciones y terapias en la comunidad, además de las que brinda la escuela. Su hijo(a) crece y aprende mucho durante este período y esos apoyos extra pueden maximizar el progreso en áreas en las que podrían tener retrasos. La opinión de expertos en las áreas de necesidad específicas de su hijo(a) es la mejor forma de determinar si este enfoque puede ayudar al progreso de su hijo(a).

Si su hijo(a) con SRT tiene retrasos en el habla, se puede usar un dispositivo de comunicación aumentada o tecnología de asistencia. Esos apoyos pueden ayudar a un niño a comunicarse y expresar lo que sabe y necesita en la escuela, y pueden ayudar a disminuir las dificultades del comportamiento. También permite que los niños puedan comunicarse con sus pares para formar amistades.



Inara es la hermana pequeña de Mia y compartió algunas ideas sobre su relación:

*“¡Me gusta todo de mi hermana! Me hace llorar de risa cuando dice palabras divertidas. Nos gusta jugar al escondite. Nos gusta jugar a que soy un perro y ella me dice qué hacer. Este verano aprendimos a nadar juntas, ¡y me gustó mucho! Me encanta pasar tiempo con ella... ¡porque la quiero mucho!”*



*Mia e Inara disfrutaron una comida juntas; jugando en el parque*



# Conozcan a Mia

*Mia tiene 10 años y vive con su papá,  
madrastra y hermana de 5 años.*



*Mia en el parque*

Vivimos en una comunidad rural de la zona Centro Oeste de los Estados Unidos en la que Mia se ha convertido en una persona famosa. Quiere ser maestra cuando sea grande, y su pasatiempo favorito es organizar una clase con sus muñecas y enseñarles. Nos gusta ir al parque en familia, y a Mia le encanta columpiarse.

Mia está en 4<sup>to</sup> grado, asiste a una clase de necesidades especiales en la escuela ¡y es muy sociable! A Mia le gusta mucho la escuela y tiene un rol importante en su desarrollo personal. Mia no empezó a hablar hasta que llegó al kindergarten, pero ahora tiene un vocabulario enorme ¡y lee hasta unas 75 palabras a simple vista! Está trabajando en habilidades de autosuficiencia en la escuela, como aprender a peinarse y usar champú seco. Mia es capaz de hacer muchas cosas, pero a veces hace que las personas hagan por ella lo que puede hacer sola. Todo el tiempo estamos trabajando en que haga las cosas por sí misma.

Mia enseña a nuestra familia paciencia y amor incondicional. Ha superado todas las expectativas que teníamos para ella cuando era más pequeña. Una de las mejores características de Mia es que ama con todo el corazón. Tiene un humor excelente 98% del tiempo, pero a veces se siente triste. La dejamos llorar unos 5 minutos, y luego dice: “¡Ahora, Mia contenta!”.

Si tuviera que dar un consejo a una familia que acaba de recibir el diagnóstico, es que sean valientes y hagan todo lo posible para no darse por vencidos. No olviden nunca que ustedes son quienes más conocen a su hijo. Si les parece que algo no está bien y un examen indica que no pasa nada, sigan presionando y trabajando con los médicos para saber qué está mal: aboguen por las necesidades de su hijo. Una de las cosas más difíciles que tuvimos que enfrentar es que nuestra hija no hablara y tratar de entender qué le dolía o molestaba. Por último, no sean complacientes con su hijo. Merece llegar a ser la mejor versión de sí mismo.

Hay momentos en que estamos tan contentos con el progreso de Mia que creemos que está bien no seguir presionándola, pero eso no es justo para ella. Merece alcanzar todo su potencial, igual que cualquier otro niño.

*—Jamie y Aimee, papá y madrastra de Mia*

# Conozcan a Jason

*Jason tiene 12 años y vive con su mamá, papá y hermano mayor.*



*Jason y su sonrisa contagiosa*

Somos una típica familia de clase media alta que vive en un suburbio de Ohio. Mi esposo Rob y yo trabajamos y nuestros hijos van a la escuela pública. Nos gusta hacer caminatas y pasar tiempo juntos en familia. Jason está siempre muy ocupado y participa en Cub Scouts, la iglesia y otras actividades relacionadas con la escuela.

Jason va y viene a la escuela en autobús. Está en 6<sup>to</sup> grado y asiste a una clase específica, con modificaciones, en la escuela media. Jason está con niños con desarrollo típico en algunas materias, pero tiene un currículo modificado. Está en una clase más pequeña con un especialista en intervención en lectura y matemáticas. Lo que más le gusta de la jornada escolar es el almuerzo, porque se puede sentar con su mejor amigo y después salir a columpiarse. Aunque hay algo de retraso en la comprensión, puede leer casi a nivel de grado, ¡y sabe hacer las cuentas muy bien! Usar un iPad para hacer las tareas escolares ha sido algo muy bueno para Jason.

Jason es encantador. Todos en nuestra comunidad lo conocen por su maravillosa sonrisa y ha sido excelente ver todas las personas que dedican tiempo para ayudarlo a tener éxito.

Nos sentimos orgullosos de Jason por muchos motivos. Tiene un buen desempeño académico y ha recibido premios por compasión y perseverancia, además de un premio nominado por los estudiantes por “ser buen amigo y ayudar a otros”. Hace poco aprendió a andar en bicicleta y le encanta. Jason participó en los Juegos Olímpicos Especiales de verano y se quedó en el dormitorio con el equipo. ¡Nos sentimos tan emocionados con su independencia!

Nuestro consejo es que disfruten cada día, y cada logro, sin importar cuándo llegue. No podemos saber qué nos depara el futuro. Concéntrese en lo que ustedes y otras personas pueden hacer para ayudar a su hijo a alcanzar todo su potencial. Dejen que su hijo determine ese potencial, y traten de no compararlo con otros niños, incluso con niños con SRT. Su hijo es único y maravilloso y les enseñará cosas sobre la vida que nunca imaginaron.

Hemos sido afortunados de que Jason haya tenido pocos problemas médicos y de comportamiento. Es simplemente un niño encantador al que le encanta Pokemon.

—Karen y Rob, mamá y papá de Jason

## Adolescencia

Esta etapa puede ser un período divertido, pero difícil, para cualquier padre, sin importar el nivel de habilidades de su hijo. Comenzarán a ver cambios físicos en su hijo(a) y es posible que noten variabilidad en las emociones a medida que hay cambios hormonales. Cuando su hijo(a) con SRT llegue a la pubertad, hay algunas cosas (además de paciencia) que es necesario tener presentes.

La pubertad en los niños con SRT comienza aproximadamente a la misma edad que en los pares con desarrollo típico, entre los 9 y los 12 años<sup>6,14,15,23</sup>. Es bueno que hablen con su hijo o hija antes de que comiencen los signos y los cambios de la pubertad. Esos cambios pueden incluir aprender las palabras formales adecuadas para las partes del cuerpo y los procesos, y la importancia de rutinas de higiene buenas y eficaces. Ayuden a su hijo(a) a desarrollar rutinas fáciles de seguir en la mañana, como tomar una ducha, cuidados dentales y afeitarse. Expliquen la menstruación, las emisiones o poluciones nocturnas, las erecciones y los cambios de humor exagerados, cuando sea adecuado. Háganlo en un momento que hayan reservado especialmente para eso, en un ambiente relajado. Tengan en cuenta el estilo de aprendizaje de su hijo(a), usando apoyos que funcionen mejor en su caso, como repetición, imágenes, datos simplificados e historias sobre expectativas sociales y experiencias.

En la mayoría de las niñas, el período menstrual comienza 1 a 2 años después de que comienza el desarrollo de las mamas<sup>14</sup>. Es importante que hablen con su hija antes de que comience a tener el período. Recuérdenle que es algo normal, y que aunque está sangrando, no está lastimada. Respondan todas las preguntas que haga para evitar el miedo y la vergüenza. En caso de que la niña comience a tener el período cuando ustedes no estén con ella, ayúdenla a practicar la conversación que podría tener con una persona adulta adecuada. También pueden enseñarle a usar una toallita femenina y preparar un bolsito con los elementos necesarios, para que se sienta lista y confiada. También podría ser bueno hablar con el pediatra, profesional médico o un ginecólogo sobre la mejor forma de tratar los ciclos menstruales, especialmente si parecen causar dolor y/o irritación.

También puede ser bueno prepararse para otras conversaciones sobre el vello corporal, partes íntimas, erecciones y emisiones nocturnas. Esas conversaciones deberían ser sobre información concreta, pero también

deben reflejar los valores de su familia. Expliquen a su hijo(a) que estos temas son privados, pero es bueno identificar con quién pueden hablar sobre estas cosas: padres, médicos o la enfermera de la escuela. Es importante distinguir qué partes del cuerpo son íntimas y qué es adecuado o no es adecuado en público. Tocar las partes íntimas podría indicar irritación o infección. Si su hijo(a) insiste en ese comportamiento o la conducta interfiere con otras actividades, deben consultar a su médico.

No hay ninguna investigación que indique que los varones o las mujeres con SRT tengan dificultades con la fertilidad, por eso es bueno que la familia piense en cómo tratar los temas de prevención del embarazo y el embarazo<sup>6,7</sup>.

Los adolescentes con SRT tiene el mismo impulso sexual y todos los sentimientos asociados que las personas con desarrollo típico<sup>1,6,7</sup>. Los adolescentes con SRT tienen el mismo interés en desarrollar relaciones íntimas que cualquier otra persona. Es importante enseñar a su hijo(a) sobre relaciones adecuadas y seguras con otras personas. Si su hijo(a) tiene interés en una relación con un par, bríndele apoyo con una orientación clara.

Es probable que los padres vean una necesidad de aumentar las horas de sueño en su hijo(a) adolescente con SRT<sup>10</sup>. Los ciclos de sueño en los adolescentes con desarrollo típico tienden a cambiar a ir a la cama más tarde y dormir hasta más tarde, debido a una diferencia en los ciclos de la melatonina<sup>28</sup>. No hay muchos datos sobre el sueño en relación con SRT, pero parece ser coherente con el de los adolescentes con desarrollo típico.

Esta es la edad en la que es posible que vean que su hijo(a) con SRT aumenta de peso, específicamente las mujeres<sup>1,6,7,22,23</sup>. Los varones típicamente comienzan a aumentar de peso antes (aproximadamente a los 6-12 años, consultar la sección Edad escolar). Se recomienda una dieta bien equilibrada y ejercicio.

En los adolescentes con desarrollo típico, pueden surgir nuevos comportamientos. Su hijo(a) con SRT no es diferente. Esos comportamientos (consultar la sección Desarrollo social y emocional) son variados, pueden tomarlos desprevenidos, pero suelen no causar daño a nadie. Es una buena idea que hablen sobre qué esperar cuando van a un lugar nuevo o desconocido con anticipación. Especialmente, si saben que será diferente de las rutinas normales. Es importante hablar sobre cosas como qué tanto ruido habrá, cuántas

**La pubertad en los niños con SRT comienza aproximadamente a la misma edad que en los pares con desarrollo típico, entre los 9 y los 12 años<sup>6,14,15,23</sup>.**

personas estarán allí y qué podrían ver y experimentar. Puede ayudar crear cronogramas visuales y conversar sobre las expectativas para el comportamiento. Se recomienda consultar un especialista de la conducta o psicólogo sobre estrategias positivas para enfrentar dificultades durante períodos difíciles o cuando el comportamiento comience a afectar negativamente la participación de su hijo(a) en las actividades cotidianas. A esta edad, las personas con SRT pueden ser sociables y extrovertidas. Pero a veces pueden ser demasiado sociables. Es importante trabajar con su hijo(a) sobre cómo tener un comportamiento socialmente adecuado en todas las situaciones (por ejemplo, no abrazar a extraños o entender los límites personales).

Identificar qué le gusta y no le gusta a su hijo(a) adolescente, sus intereses, preferencias y/o habilidades ayudará a enmarcar qué le gustaría hacer en el futuro en cuanto a empleo y/o trabajo voluntario. Esos temas se pueden hablar con el equipo escolar de su hijo(a) y se pueden escribir en el Plan de Educación Personalizado (hasta los 21 años). Todo eso ayudará a su hijo(a) adolescente a desarrollar una visión de cómo vivir una vida saludable, feliz, segura, autodeterminada y productiva en la comunidad.



Ethan es el hermano mayor de Emma. Ethan y Emma tiene una relación muy cercana. Ethan compartió lo que le gusta de su hermana y cuáles son sus planes para el futuro de su hermana:

*“¡Me encanta lo sociable que es Emma! Es muy cariñosa y le gusta darme abrazos. Me gusta lo cariñosa que es y que lo demuestre... Cuando yo ya no viva en casa, voy a volver a verla. Sé que voy a ayudar a cuidar de ella en el futuro. No tengo ningún problema con eso. Al formar parte de su vida cuando sea grande, podré asegurarme que esté segura y que siempre tenga personas alrededor que la quieran”.*

*Ethan y Emma disfrutan de un espectáculo*

# Conozcan a Cooper

*Cooper tiene 15 años y vive con su mamá, su papá y su perro, Nosey.*



*A Cooper le encanta pasear por la ciudad*

Nuestra familia de cuatro vive en una calle tranquila en una comunidad urbana. Tenemos la bendición de estar rodeados de un gran sistema de apoyo y pasar mucho tiempo con personas que queremos mucho. Durante la semana, Cooper pasa mucho tiempo con el personal del programa de apoyo para la vida comunitaria, en el parque, jugando al básquetbol o al Wii, en la biblioteca y escuchando música. En los fines de semana, nos gusta cocinar, mirar películas y lo que Cooper prefiere, ¡mirar videos en YouTube!

Cooper es un estudiante de segundo año en una escuela secundaria pública. Está en una clase independiente con apoyo de pares mentores y oportunidades de participación en las actividades principales con pares típicos en clases opcionales.

Cooper y su instructor de instrucción en base a contenido (CBI) van a una tienda de alimentos una vez por semana para explorar carreras laborales, donde está aprendiendo a reponer mercadería en los estantes. Cooper también va con un grupo a tiendas de venta al público y restaurantes donde aplican habilidades prácticas como autosuficiencia, seguridad, organización y matemáticas práctica. Viaja en autobús de ida y vuelta a la escuela y tiene muchos amigos con y sin discapacidades.

Cooper enfrentó muchas dificultades físicas en los primeros años de vida, entre ellas varias cirugías. También tuvo muchas infecciones y asma severa. ¡Ahora Cooper juega al básquetbol, camina dos o más millas y sube escaleras sin ayuda! Casi no tiene asma y es muy sano. Cooper también tuvo que aprender a comunicarse sin hablar. Aprendió lenguaje de señas, luego avanzó al sistema de comunicación con intercambio de imágenes (PECS) y ahora usa dispositivos de comunicación aumentativa, entre ellos ProLoQuo en un iPad. Ahora Cooper se comunica espontáneamente, usando frases, escribiendo lo que piensa, ¡y conversa con todas las personas que conoce!

Un consejo que daría es respirar. Esto es algo que lleva tiempo entender y aceptar. Tengan paciencia con ustedes y con su hijo(a). Reconsideren sus percepciones y expectativas. Leer el poema “Bienvenidos a Holanda” nos ayudó. Contacten a otros padres con hijos con SRT y grupos de apoyo. ¡No están solos!

*—Joe y Jennifer, papá y mamá de Cooper*

## Transición a la etapa adulta

La transición a la etapa adulta puede ser un período emocionante y abrumador. Hay muchas opciones para los jóvenes con discapacidades, por eso es importante tener en cuenta las fortalezas y dificultades de su hijo(a) adolescente, lo que le gusta y no le gusta, sus intereses, sueños y deseos. Comunicarse con los recursos locales, estatales y regionales puede ayudar a determinar los pasos en el proceso de transición<sup>6</sup>. Es importante trabajar con su hijo(a) adolescente, el equipo escolar y los sistemas de recursos para discapacidades del estado para determinar las habilidades que necesita su hijo(a) para dar el siguiente paso, ya sea que tengan planes de participar en actividades independientes durante el día o en programas con apoyo.

El proceso de transición ocurre a lo largo de varios años y es necesario tomar muchas decisiones. Típicamente, en los Estados Unidos, comienza a los 14 años de edad con el Plan de Educación Personalizado para la Transición, que está diseñado para establecer un cronograma con plazos para que un adolescente haga la transición de servicios en la escuela a servicios para adultos. Es bueno conversar con el equipo escolar antes de la primera reunión para el Plan de Educación Personalizado para la Transición. En esa conversación, pueden hablar sobre su visión para la vida de su hijo(a) y qué habilidades tiene para que puedan crear un plan sobre cómo trabajarán juntos para lograrlo. Los temas de conversación pueden incluir: servicios en la escuela después de los 18 años, programas después de la secundaria, un empleo en la comunidad, tareas voluntarias, pasantías, programa de apoyo para la universidad, etc. Los planes que hagan y las habilidades que su hijo(a) adolescente necesita para tener éxito luego se integran en el Plan de Educación Personalizado como metas de la transición.

También hay decisiones financieras y legales que tendrán que conocer a medida que su hijo(a) adolescente se acerca a los 18 años. Por ejemplo, decisiones sobre elegibilidad para Seguridad de Ingreso Suplementario (SSI) y Seguro para Discapacidad de Seguro Social (SSDI). También podría ser un buen momento para hablar sobre una cuenta ABLE, si todavía no tienen una. Otra cosa que es importante hablar es sobre el apoyo que podrían necesitar para tomar decisiones de vida después de los 18 años, conociendo y hablando sobre las opciones de curaduría, toma de decisiones con apoyo, poder para representante y tutela.



*Xen (13), del Reino Unido, concentrado en terminar su dibujo*



*Otro dibujo de Xen nos recuerda que cada niño tiene talentos y capacidades, sin importar los desafíos que enfrente.*



*Devin se toma en serio su trabajo y hace su mejor esfuerzo*

Es fundamental hablar sobre cómo, cuándo y dónde el(la) joven puede hacer la transición de un proveedor pediátrico a un proveedor para adultos, en medicina general y en especialidades. Pueden preguntar a su pediatra y a otros especialistas durante cuánto tiempo harán seguimiento de su hijo(a) después de los 18 años. También pueden considerar hacer una transición temprana a un profesional médico de familia, que hacen seguimiento durante toda la vida. Estas decisiones pueden ser abrumadoras, pero si las conversaciones sobre la transición ocurren temprano y con frecuencia, la transferencia a la atención para adultos puede ser más fácil. Teniendo en cuenta la complejidad médica en muchas de las personas con SRT, es importante que hagan seguimiento del historial médico de su hijo(a). Se puede hacer con un cuaderno de registro de atención de la salud (consultar la sección Coordinación de la atención) y se puede usar para informar a los nuevos proveedores para adultos. Su pediatra, profesional médico o especialistas pueden entregarles resúmenes de atención de la salud y listas de control para la transición para preparar la transición a la atención de la salud para adultos.

Todas las personas tienen derecho a vivir en su comunidad, haciendo lo que les gusta, con las personas que quieren. Durante este período de transición, ustedes, su hijo(a) joven con SRT y su familia, pueden hablar y tomar decisiones sobre lo que esto significa para su familia. Su hijo(a) puede participar en la vida tanto como otros miembros de la familia, con el apoyo de la familia y amigos en la comunidad en la que viven, o pueden decidir participar en un programa para el día o de empleo en la comunidad, o incluso algo que incluya todo eso. Es bueno que consideren si su hijo(a) vivirá en el hogar, en una casa o apartamento en la comunidad o en un entorno con apoyo. Cada comunidad es diferente y tiene diferentes opciones y recursos. Es importante evaluar y volver a evaluar las opciones que tienen para determinar qué es lo mejor para ustedes y la persona que hace la transición. Puede ser una enorme ayuda comunicarse con recursos locales, estatales y regionales para determinar los siguientes pasos. Hablar con otras familias que tomaron decisiones en cuanto a vivienda, transporte y vida en la comunidad también puede ayudarles a decidir qué es lo mejor para su familia.



Por ley, a los 18 años su hijo(a) es considerada una persona adulta y es legalmente responsable para tomar decisiones por sí mismo(a). Es fundamental proteger la independencia personal y autonomía de su hijo(a), al mismo tiempo que se le permite tomar decisiones seguras y/o con apoyo, para que pueda vivir bien la vida<sup>29</sup>. En la mayoría de los estados, hay diversas opciones para brindar apoyo a su hijo(a) para que tome decisiones. Esas opciones pueden incluir, entre otras, poder general para representante o poder para un área específica (financiera, médica, educativa, etc.), beneficiario representante para beneficios del Seguro Social, toma de decisiones con apoyo, curaduría o tutela total.

Las conversaciones sobre estos temas suelen comenzar en la mesa de discusión del Plan de Educación Personalizado, como parte de la planificación de la transición de su hijo(a). No hay reglas estrictas para determinar si su hijo(a) necesita o no tutela a los 18 años, o si es más adecuado permitirle tomar decisiones con apoyo en todas las áreas o en áreas específicas. Es posible que les digan que es necesario la tutela, pero puede haber otras opciones que fomenten la salud, la seguridad y la independencia de su hijo(a). En otras palabras, es importante saber que la tutela, aunque a veces es una opción adecuada, no es la única opción. Se recomienda que investiguen exhaustivamente las opciones en su estado. Hagan preguntas a la agencia para Discapacidades del Desarrollo de su estado, el Centro Universitario para Excelencia en Discapacidades del Desarrollo (UCEDD), Consejo para Discapacidades del Desarrollo, agencia de Protección y Defensoría o a un abogado que conozca todas las opciones de tutela. Dediquen tiempo a informarse sobre cada una de esas opciones.

**Todas las personas tienen derecho a vivir en su comunidad, haciendo lo que les gusta, con las personas que quieren. Durante este período de transición, ustedes, su hijo(a) joven con SRT y su familia, pueden hablar y tomar decisiones sobre lo que esto significa para su familia.**

# Conozcan a Sophia

*Sophia tiene 21 años y vive con su mamá y su papá.*



*Sophia dando un paseo a paso rápido con sus padres y su perro, Gabriel*

Vivimos en los suburbios con el adorable pero revoltoso golden retriever de Sophia, Gabriel, y tres gatos que Sophia cree que son “tan lindos”. Es un pueblo pequeño, y todos conocen y quieren a Sophia. Gran parte de lo que hacemos, lo hacemos juntos. Sophia es adulta ahora, y estamos en la etapa de encontrar cómo darle independencia y al mismo tiempo apoyarla para tome buenas decisiones. Se mantiene activa nadando en la YMCA. También le encantan las tiendas de segunda mano, Chiplote y Starbucks.

Todos los días, Sophia viaja en autobús a un taller para adultos, que le gusta mucho. A Sophia le gusta la estructura en su rutina, desde el desayuno a cómo se prepara para salir. También participa en el Club de Adultos Jóvenes de Stepping Stones.

Nuestra familia tiene momentos buenos y malos, como todas. Pero tener una persona en nuestra familia con SRT nos ha permitido conocer a muchas personas que probablemente no hubiéramos conocido. Y como Sophia es tan sociable, ¡podemos conocer a la gente a otro nivel!

Sophia es divertida, histriónica y le encanta la gente. A veces tenemos dificultades con el comportamiento, pero si puede superar la ansiedad, es muy empática. Tiene un alma maravillosa y constantemente nos asombra su resiliencia, alegría y entusiasmo por la vida y lo que la rodea.

El Dr. Rubinstein lo expresó muy bien cuando nos dijo “vayan y vivan la vida”. Si bien hay fortaleza en conectar con otros en la comunidad SRT, la verdadera belleza comienza cuando uno empieza a vivir y no deja que el SRT defina cada momento de la vida. No tengan miedo de hablar con sus familiares y amigos desde el comienzo para pedirles que formen parte de su red de apoyo ampliada, es muy importante para su familia.

*—Bill y Melissa, mamá y papá de Sophia*

## Etapa adulta y envejecimiento

Hay poca información en la literatura médica sobre adultos con SRT, lo que puede hacer más difícil la tarea para los profesionales médicos y las personas a cargo. Típicamente, los problemas a los que se enfrentan las personas con SRT durante la infancia pueden seguir afectándolos a medida que crecen (aumento de peso, curvatura de la espalda, problemas en la vista, queloides y tumores, dificultades con la alimentación, etc.)<sup>6,13</sup>.

La mayoría de los proveedores médicos para adultos no conocen el SRT y los problemas asociados con el síndrome. Se recomienda que sigan haciendo controles con los especialistas que su ser querido ve ahora (eso puede incluir especialistas en ortopedia, gastroenterología, cardiología, endocrinología y neurología) y que programen citas con su genetista. Esos controles regulares les permitirán compartir información e investigaciones importantes sobre SRT y cómo se puede relacionar con su hijo(a) adulto(a), lo que en última instancia formará un equipo para tratar las dificultades que se presenten durante el envejecimiento<sup>6,13</sup>.

Las dificultades de comportamiento pueden empeorar con la edad<sup>13,18</sup>. Esas dificultades pueden incluir lograr que presten y mantengan atención, conductas impulsivas o distorsionantes y conductas repetitivas y de autoestimulación, que son comunes en otras discapacidades del desarrollo y diagnósticos de salud mental, como TDAH, TEA, ansiedad y TOC<sup>1,6,13,18</sup>. Si su ser querido manifiesta comportamientos como los que se mencionaron, trabajen con su profesional médico para identificar si puede ser bueno que reciba terapias educativas, conductuales y/o farmacológicas. Esos comportamientos también pueden indicar un nuevo trastorno físico o médico, y puede justificar que se siga investigando o que se haga una valoración médica<sup>2,6,18</sup>.

Algunas familias de personas adultas con SRT han informado una disminución de la capacidad cognitiva, la resistencia, la movilidad, la visión y la audición<sup>13</sup>. Para lograr una posible disminución de esa caída, es importante mantener la participación y actividad en la comunidad. Una sugerencia puede incluir conectarse con pares con desarrollo típico y pares con discapacidades, con intereses similares. La interacción social, el apoyo emocional y el bienestar físico/mental ayudan a las personas a evitar el aburrimiento, la depresión y los comportamientos negativos.

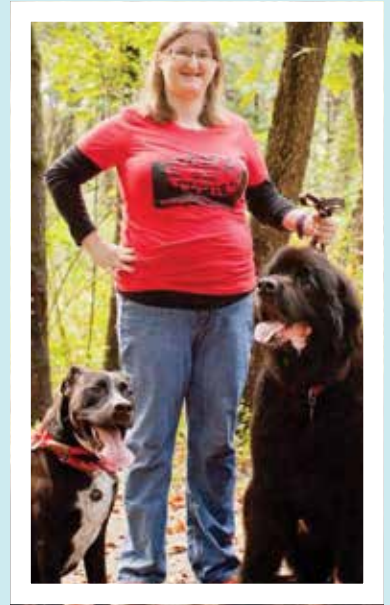
Todos tomamos decisiones sobre cómo envejecer, que incluyen dónde vivir, a qué dedicar tiempo y con quién pasar tiempo. Esas decisiones se deben hablar y ajustar periódicamente. No solo estarán pensando sobre estas cosas para su hijo(a) adulto(a), sino que también estarán tomando decisiones sobre su propia vida como padres o personas a cargo de una persona adulta con SRT. ¿Dónde y cuándo se jubilarán? ¿Venderán la casa familiar y se mudarán a una vivienda más pequeña? ¿Se mudarán cerca de los nietos? También es importante pensar en qué pasará cuando ya no puedan cuidar a su hijo(a) adulto(a) y tener un plan. ¿Hay un hermano o hermana que tenga interés y esté dispuesto(a) a cuidar de su hijo(a) con SRT, o algún otro familiar? ¿Han ahorrado dinero para brindar apoyo a su hijo(a) adulto(a)? Un plan para envejecer bien (para ustedes y para su hijo(a) con SRT) les permitirá anticipar los cambios al iniciar conversaciones sobre planes para el futuro, lo que ayudará a evitar crisis provocadas por enfermedades o fallecimientos.

Si todavía no lo han hecho, deberán empezar a pensar sobre toma de decisiones con apoyo y la tutela cuando ya no estén. ¿Quién ayudará a su hijo(a) adulto(a) con SRT a seguir tomando decisiones cuando ustedes ya no puedan hacerlo? ¿Han hablado y formalizado decisiones para el final de la vida (para ustedes y su hijo(a) adulto(a) con SRT, incluidas directivas anticipadas? ¿Han establecido momentos para actualizar planes con los miembros de la familia adecuados? ¿Han tenido en cuenta las necesidades financieras de su hijo(a) adulto(a) con SRT? ¿Tienen un testamento y han hablado sobre un tutor, si es adecuado? ¿Han analizado las finanzas, fideicomisos para necesidades especiales, activos, cuentas ABLE y otras formas de brindar apoyo a su hijo(a) adulto(a) con SRT? Todas esas conversaciones son importantes y si las tienen en el momento adecuado, se reducirá el estrés de enfrentarlas en momentos de urgencia y crisis.

**Un plan para envejecer bien (para ustedes y para su hijo(a) con SRT) les permitirá anticipar los cambios al iniciar conversaciones sobre planes para el futuro, lo que ayudará a evitar crisis provocadas por enfermedades o fallecimientos.**

# Conozcan a Jessica

*Jessica y sus  
perros Annie  
y Yadi*



Jessica vive en St. Louis y creó su propia empresa, “Yadi’s Yummies”. Comenzó trabajando en su casa y vendía las galletas en ferias de artesanías, eventos especiales, exposiciones y por internet. Gracias a su trabajo duro y al apoyo de sus clientes, la comunidad y la familia, hace poco tiempo abrió su propia tienda en el centro de St. Peters. Jessica ha demostrado que con trabajo duro y determinación, ninguna tarea es demasiado grande.

“Hola, me llamo Jessica y tengo dos perros, Annie y Yadie, y dos gatos, Joey y Mickey. Soy fanática de los deportes y me ENCANTA alentar a los Cardenales de St. Louis y los Blues de St. Louis. Disfruto ir a eventos deportivos, andar a caballo y pasar tiempo con mi familia y mis amigos. Comencé Yadi’s Yummies por dos motivos. Primero, me encantan los perros y disfruto de hacer galletas para perros. Segundo, quería encontrar una forma de ayudar a algunos de los perros abandonados y que sufrieron abuso que veo en los refugios, que no tienen familias que los quieran y los cuiden. Gracias a su apoyo puedo donar dinero para la atención médica de esos perros, así que juntos podemos hacer una diferencia”.



*Arriba: Jessica en su nueva tienda en St. Peters; Jessica cocinando las galletas caseras para perros; Jessica lleva las galletas Yadi’s Yummies de gira, vendiendo las sabrosas galletas en un evento en la comunidad.*

# Conozcan a Devin

*Devin tiene 25 años y vive con su mamá, su papá, su hermano menor y su perra labradora, Bella.*

*Devin se divierte andando en bicicleta*



Vivimos en un pueblo pequeño cerca de Indianápolis, rodeados de familia. Nos gusta salir a comer o simplemente pasar un rato juntos en casa. A Devin no le gustan los lugares con mucha actividad y ruido, por lo que los sitios con mucha gente no son ideales, pero es muy sociable y termina conversando con todas las personas con las que se encuentra.

Cuando me dieron el diagnóstico de SRT, me pregunté “¿Qué hice mal?” y lamenté la pérdida del bebé sano que esperábamos. No fue hasta que asistimos a nuestra primera conferencia de SRT que dejamos de sentirnos solos. Habíamos encontrado una nueva familia que nos apoyaba y animaba.

Devin se graduó con el Certificado de Finalización en 2012. Ese año, fue elegido Rey de la Reunión de Antiguos Alumnos y también formó parte de la Corte del Baile de Graduación, que votaron sus compañeros.

Actualmente Devin asiste a un programa durante el día, en el que arma cajas y empaca kits de objetos personales. Un par de veces al mes, sale con algún amigo a comer y de compras. Devin también participa en un Programa de Capacitación de Habilidades para la Vida, donde trabaja en habilidades de autosuficiencia y pre vocacionales. El resto del tiempo Devin está en casa conmigo y disfruta de tener una rutina.

Mi consejo es que celebren las pequeñas cosas y se sientan muy orgullosos de los logros, no importa lo pequeños que sean. Ustedes son los expertos en su hijo(a), confíen en su instinto. Mi esposo y yo le damos prioridad a hacernos tiempo para nosotros, lejos de nuestros hijos, por ejemplo viajando en cruceros. Es muy importante para nuestro matrimonio.

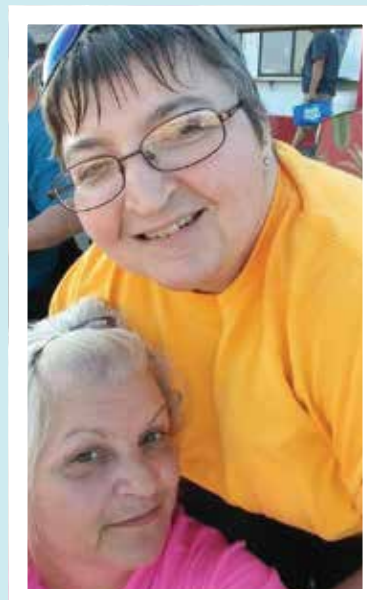
Tómense las cosas con calma, respiren hondo y sean amables con ustedes mismos; nadie es perfecto. Ser padres es difícil, no importa si los hijos tienen un desarrollo típico (o no). No hay problema en llorar de vez en cuando. Lo más importante es saber que no están solos. En los 25 años que hemos tenido la bendición de tener a Devin en nuestra vida, me ha enseñado lo que significa el amor incondicional, amar a alguien tanto que duele y cómo se siente tener el corazón tan lleno que podría estallar.

—Corina, mamá de Devin

# Conozcan a Melissa

*Melissa tiene 46 años y vive en un centro residencial de vida asistida.*

*Melissa y su hermana disfrutando de un día juntas*



Vivo en un centro residencial de vida asistida con personas jóvenes y ancianas. Mis padres todavía viven, pero mis hermanas pensaron que era un buen momento para que viviera con un poco más de independencia. No todos aquí saben que tengo SRT.

Un día típico para mí incluye hacer brazaletes y collares y hablar con otras personas que viven aquí. Hace poco comencé a esforzarme mucho para perder peso y hasta ahora he adelgazado 19 libras. Camino mucho durante el día para hacer ejercicio y tengo cuidado con lo que como. Mi objetivo es vivir la vida al máximo y ser una inspiración para los que están a mi alrededor.

Tengo un novio maravilloso que es completamente sordo y tiene síndrome de Asperger. Vive en otro estado, así tenemos conversaciones por video en lenguaje de señas americano (ASL). Mi novio y yo nos queremos mucho. Él no sabe que tengo SRT porque no entendería y es complicado de explicar.

Tener SRT ha sido muy importante para mí y no lo cambiaría por nada en el mundo. Me ha enseñado cómo amar y ser amada. Considero que el SRT no es una maldición ni una desventaja, sino una bendición. Me he enfrentado a obstáculos en la vida, como dificultades de aprendizaje en la escuela. He tenido problemas de ira en ocasiones, he tenido discusiones con mi mamá o he tenido mala actitud. Generalmente he solucionado los problemas hablando con mi mamá, mis hermanas y mi papá. He podido superar todo con Dios y con el vínculo cercano que tengo con mi familia. Mis dos hermanos también están a mi lado cuando los necesito. Estoy muy agradecida de que mi mamá y mi papá me hicieran formar parte de la iglesia.

Mi consejo es que no piensen en el SRT como algo malo, sino como una cosa buena, una bendición disfrazada. Piensen en eso como una forma en que Dios dice que tiene un plan especial para ti. El SRT es un regalo. Una de las cosas que más me gustan de tener SRT es que a veces siento que tengo ganas de abrazar a las personas y decirles que las quiero. Tengo mis defectos, como todas las personas, pero soy lo que soy. Así es como Dios me hizo y como quiso que fuera.

Creo que eso es muy especial.

—Melissa



*La Dra. Manning y Griffin en su cita médica*



# Qué esperar desde el punto de vista médico

Las personas con SRT pueden tener una diversidad de trastornos médicos, pero la mayoría tendrá una buena calidad de vida. Esto es especialmente cierto cuando los temas médicos que preocupan se tratan temprano y se establece un régimen de seguimiento.

**Anestesiología:** Si es necesario usar anestesia, el profesional médico debe entender las posibles diferencias en las vías respiratorias de las personas con SRT, además de qué tipos de medicamentos se han usado de forma segura con su hijo(a). Sin tener en cuenta esas cosas, su ser querido podría tener mayor riesgo de sufrir un paro cardíaco<sup>2-5</sup>. Si se usa anestesia podría ser necesaria la intubación, debido al alto riesgo de aspiración durante la cirugía, pero podría ser difícil debido a que las paredes de la laringe pueden colapsar fácilmente<sup>6</sup>. Pueden asegurarse de que su médico y anesthesiólogo estén bien informados pidiendo una consulta de anestesia preoperatoria. Esta estrategia se suele usar, incluso en las cirugías menores, cuando las personas tienen un mayor riesgo de problemas con la anestesia.

**Cardiología:** Los niños con SRT pueden nacer con problemas cardíacos congénitos. La cardiopatía congénita, o enfermedad cardíaca congénita, ocurre en aproximadamente 30% de las personas con SRT<sup>1,6,15</sup>. En los Estados Unidos, los hospitales están haciendo tamizaje a *todos* los bebés para detectar la posibilidad de una cardiopatía congénita. Si hay inquietudes en el proceso de tamizaje del recién nacido, se suelen hacer más pruebas, como un ecocardiograma (una ecografía del corazón para observar la estructura y el funcionamiento del corazón).

Si no se hizo a su hijo(a) tamizaje para cardiopatía congénita, puede pedir que lo hagan. Los niños con SRT también deben tener chequeos regulares que sigan las pautas habituales de atención médica (control de la presión arterial en los controles para niños sanos a partir de los 3 años de edad). Si se detectan problemas cardíacos, lo mejor puede ser que un cardiólogo pediatra les indique los pasos a seguir y los intervalos de seguimiento adecuados<sup>6</sup>.

*Nota: es posible que los puntos médicos en esta sección también se aborden en las secciones de etapas de la vida antes en el folleto. Es importante consultar a un profesional médico en caso de que se observe cualquiera de los temas o preocupaciones tratados en esta sección, además de cualquier otra preocupación que no se haya mencionado.*



*Ejemplo del aspecto de un queloide*

**Dermatología:** Las personas con SRT son susceptibles a tener un crecimiento excesivo en la piel, que se conocen como queloides. Los queloides son un exceso de tejido cicatricial que sobresale, a menudo hinchado, que se forma en la piel, con frecuencia debido a una irritación. Si bien los queloides se forman más a menudo en el pecho y/o la espalda, se pueden formar en cualquier parte de la piel, generalmente en el proceso de curación de algo como una cirugía, o incluso algo tan leve como la picadura de un insecto, la perforación para una alhaja o una vacuna<sup>24</sup>.

**Gastroenterología:** Problemas como el reflujo, náuseas y regurgitación son comunes en bebés con SRT. Algunos bebés pueden necesitar una sonda para alimentarse si no son capaces de masticar o tragar adecuadamente y están perdiendo peso<sup>6</sup> (consultar la sección Primeros meses). La mayoría de los bebés dejan de tener esos problemas cuando crecen, y desarrollan un apetito más típico.

El estreñimiento puede ser un problema en personas con SRT de todas las edades, pero especialmente en la niñez y la adolescencia<sup>1,2,6</sup>. Es bueno hablar con el pediatra de su hijo(a) sobre las opciones que hay para ayudar con esta dificultad. El médico puede recomendar una dieta especial, como aumentar el consumo de fibra o líquidos, o medicamentos específicos como laxantes para ayudar a evitar o aliviar el estreñimiento. Es importante, especialmente después de que su hijo(a) aprende a ir al baño, desarrollar formas discretas y respetuosas de monitorear y hacer seguimiento de las idas al baño y de posibles accidentes. El seguimiento puede ayudar a identificar lo que podría estar mal si ven un cambio en el comportamiento o actividad.

Las personas con síndromes de anomalías congénitas como el SRT también tienen mayor riesgo de tener malrotación intestinal<sup>30</sup>. Eso ocurre cuando el intestino no se enrolla como debe, o se retuerce, lo que provoca molestias y obstrucciones. Si esto llegara a ocurrir, habitualmente ocurre en los primeros años de vida. Si hay vómitos, dolor de estómago muy fuerte o estreñimiento como resultado de la malrotación intestinal<sup>30</sup>, se necesitará cirugía. Si les preocupa que su hijo(a) pueda tener este problema, comuníquense con su pediatra o gastroenterólogo para pedir más evaluaciones.

**Genitourinario:** Las investigaciones actuales indican que más de la mitad de las personas con SRT tienen problemas renales, que pueden causar infecciones frecuentes del tracto urinario. Además, muchos varones diagnosticados con SRT

experimentan un descenso incompleto o con retraso de los testículos, y si no han descendido entre los 6 y los 12 meses de edad, un urólogo pediatra debe tratar el problema<sup>6</sup>.

**Neurología:** Muchas personas con SRT tienen algunas diferencias en el desarrollo neurológico, lo que produce retrasos en el desarrollo y discapacidades cognitivas. Las familias deben contactar a los sistemas de intervención temprana y para discapacidades del desarrollo, escuelas y proveedores pediátricos para conocer más sobre servicios y apoyos, intervención temprana, terapias en la escuela y privadas con pago para lograr los mejores resultados posibles<sup>6</sup>.

Como se mencionó antes en este folleto, los niños con SRT pueden tener un trastorno conocido como médula anclada<sup>25,26</sup>. La médula anclada es el resultado de estiramiento y tensión de la médula espinal. Algunas personas nacen con la médula anclada, pero lo más común es que ocurra en períodos de rápido crecimiento en niños pequeños. Algunos signos de posible médula anclada son: estreñimiento severo o peor a lo normal; problemas para ir al baño después de que un niño aprendió a ir al baño solo; dificultad para sentarse erguido; cambios en cómo camina (postura agachada, caminar en puntillas, problemas con el equilibrio) y dolor en la espalda baja y en las piernas<sup>25,26</sup>. Es importante consultar con un profesional de la atención de la salud si observan cambios en la movilidad, comportamiento o en las idas al baño de su hijo(a). Confíen en su instinto y asegúrense de que su proveedor escuche sus preocupaciones. La médula anclada se puede corregir con cirugía.

**Oncología y Hematología:** Ha habido varios casos informados de tumores benignos (no cancerosos) y malignos en personas con SRT<sup>31,32</sup>. Los casos informados más comunes suelen ser meningiomas y pilomatricomas, que son benignos. Aún no se ha determinado a través de la investigación que los tumores malignos ocurran con más frecuencia en personas con SRT que en la población general. Manténganse en contacto con su equipo de médicos, específicamente un genetista, para asegurar que todos estén atentos a cualquier cosa que podría parecer fuera de lo común<sup>33</sup>.

**Oftalmología:** Las personas con SRT pueden tener glaucoma o estrabismo (ojos desviados) cuando son bebés. Es importante detectar esto temprano. También es común que las personas con SRT tengan los ojos llorosos o secreciones



*Hamza jugando en un evento de RTS OKI*



*Ejemplo de cúspide en garra*

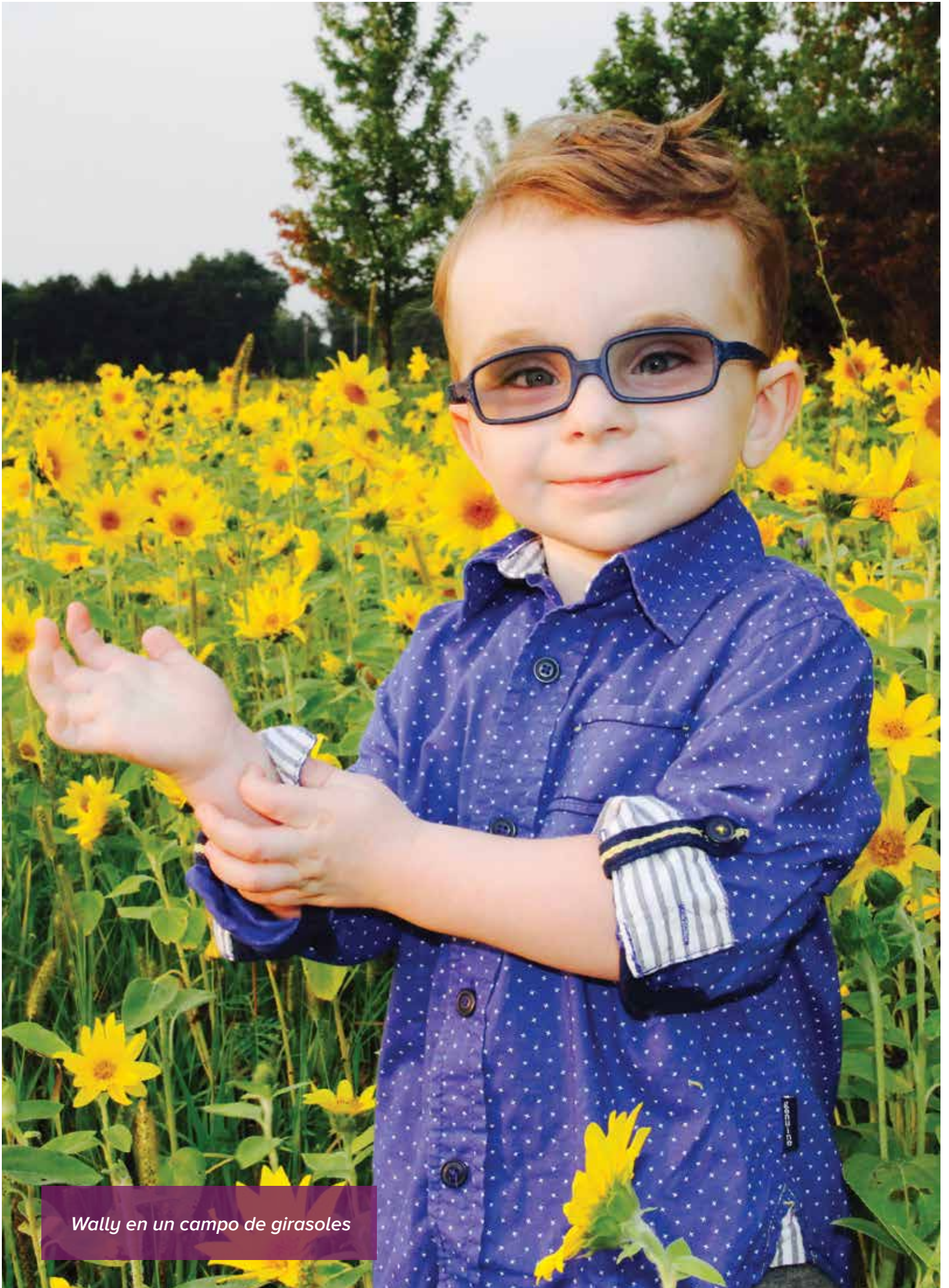
en los ojos. Si alguno de estos problemas persiste, se podría necesitar tratamiento. A menudo, se deriva a los niños con SRT a un oculista (oftalmólogo) ya a los 6 meses de edad, o a la edad en que reciben el diagnóstico de SRT<sup>6,13,14</sup>.

**Ortopedia:** Además de retrasos intelectuales y discapacidad intelectual, los niños con SRT pueden tener problemas con la forma en que se forman los huesos y la flexibilidad de los tendones. Eso puede provocar deslizamiento de la rótula, problemas en la cadera, dolor de espalda y dolor en las piernas<sup>13,14</sup>. Es importante estar atento a posibles signos y monitorear a su hijo(a) cuidadosamente desde una edad temprana para evitar problemas a largo plazo<sup>6,13,14</sup>.

**Respiratorio/Otorrinolaringología:** Algunas investigaciones indican que las personas con SRT tienen riesgo de sufrir pérdida auditiva leve y son comunes las infecciones de oído frecuentes<sup>13</sup>. Como las personas con SRT suelen tener fosas nasales y vías respiratorias pequeñas, son comunes las infecciones respiratorias, y a veces pueden terminar en algo más grave, como neumonía<sup>1,6,13</sup>. También es común que los niños con SRT se sometan a cirugía para extirpar las amígdalas y adenoides grandes, especialmente si hay apnea obstructiva del sueño<sup>6</sup>.

Los signos de apnea del sueño pueden incluir jadeo, sudores nocturnos, ronquidos fuertes y posiciones extrañas para dormir. Si la apnea del sueño no se detecta y se trata durante mucho tiempo, puede causar sobrecarga en el corazón y en los pulmones y producir hipertensión pulmonar.

Si les preocupa cualquiera de estos problemas, deben hablar con su proveedor médico y/o especialista lo antes posible. Su médico puede recomendar cirugía para extirpar las amígdalas y adenoides. Es importante hablar sobre la anestesia antes de esta o cualquier otra cirugía, debido a los factores de riesgo mencionados en la sección Anestesiología. También pueden derivarle para hacer un estudio del sueño en caso de que haya apnea del sueño. La apnea del sueño sin tratar puede causar sobrecarga en el corazón y en los pulmones, que puede producir hipertensión pulmonar<sup>6</sup>.



*Wally en un campo de girasoles*

## Lineamientos médicos sugeridos durante toda la vida para personas con el síndrome de Rubinstein

	Nacimiento- 6 meses	6 meses	12 meses	18 meses
<b>Cardiología</b>	A todos los recién nacidos se les hace tamizaje de: pulsioximetría, cardiología, ecocardiograma y electrocardiograma	Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.		
<b>Dental</b>		Hablar con pediatra sobre exámenes dentales regulares.	Es fundamental seguir los controles de los 6 meses y monitorear la salud oral	
<b>Dermatología</b>				
<b>Servicios educativos y para el desarrollo</b>	Se realizan valoraciones del desarrollo. Derivación a servicios de Intervención Temprana si hay preocupaciones.	Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.		
<b>Otorrinolaringología y Audiología</b>	Tamizaje para recién nacidos en el hospital	Monitorear con cuidado áreas de preocupación anteriores, avisar al pediatra sobre cambios.	Comenzar controles anuales de audición.	
<b>Gastro- enterología</b>	Monitorear la alimentación, estreñimiento y reflujo. Compartir con su pediatra las cosas que les preocupan.		Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.	
<b>Genitourinario</b>	Evaluar posición de testículos en todos los recién nacidos varones. Ecografía renal de línea de base***.	Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.		
<b>Crecimiento y nutrición</b>	Usar las curvas de crecimiento mencionadas en este folleto.	Trabajar con el pediatra para evaluar y monitorear el estatus nutricional cuando la disminución o el aumento de peso sea una preocupación.		
<b>Oftalmología</b>	Hacer valoración para detectar anomalías oculares	Hacer valoración para detectar anomalías oculares con pruebas de función visual	Es fundamental seguir los controles de los 6 meses y monitorear la salud oral	
<b>Ortopedia</b>	Hacer ecografía de médula para detectar médula anclada y valoración***.	Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.		
<b>Respiratorio</b>		Valorar síntomas de apnea del sueño con pediatra.		

\* Se sobreentiende que esta curva continúa en la adolescencia y la etapa adulta. Seguir con estas citas cada 6 o 12 meses, según se indica en la tabla, o según sea necesario.

24 meses	30 meses	>3 años (exámenes anuales)	Adolescencia*
→		Medir presión arterial en los controles. Hablar sobre cosas que les preocupan.	Monitorear y hablar sobre cosas que les preocupan. Proveedor de atención primaria puede hacer recomendaciones.
→		Exámenes regulares para dientes con cúspide en forma de garra como parte de controles cada 6 meses	Monitorear y hablar sobre cosas que les preocupan. Profesional de atención primaria puede hacer recomendaciones.
			Los adolescentes pueden desarrollar queloides. Monitorear y hablar sobre cosas que les preocupan con su profesional de atención primaria.
→		Pediatra incluye herramienta de valoración del desarrollo sistemática cada 2-3 años***.	
Control anual de audición		Valoración de la audición cada 3 años al menos.	Monitorear y hablar sobre cosas que les preocupan. Profesional de atención primaria puede hacer recomendaciones.
→			
→			
→			Durante toda la vida, continuar monitoreando la relación entre peso y altura para evitar obesidad.
→		Valoración cada 3 años al menos.	Valoración cada 3 años al menos.
→			
→			
<b>Monitorear diagnósticos previos, valorar nuevos riesgos y avisar al pediatra si algo les preocupa.</b>			

\*\* Si bien estas recomendaciones se hacen en base a literatura e investigaciones que las sustentan, los trastornos médicos asociados con esta tabla pueden variar de una persona a otra. Las recomendaciones se hicieron en base a generalizaciones de las complicaciones a las que la mayoría de las personas con SRT se enfrentan en determinados momentos, pero no significa que sea seguro que su hijo(a) tendrá estas dificultades. Por favor, usen esta tabla como un lineamiento informativo básico, pero hablen con un profesional médico si surgen problemas con más frecuencia que la que se indica en esta tabla.

\*\*\* Se recomienda monitorear con atención debido a problemas conocidos en esta área para muchas personas con SRT.



*Emma y su mamá patinando sobre hielo*



# Cuidados y alivio para cuidadores

Ser el cuidador principal de un miembro de la familia con una discapacidad, aunque gratificante, puede ser difícil y estresante. Las investigaciones muestran que el aislamiento financiero, emocional y social de los padres que cuidan hijos con necesidades complejas afecta la salud emocional y general de los padres<sup>34</sup>. También sabemos que el estrés que sufren las personas que cuidan adultos mayores tiene un efecto negativo en la salud general<sup>34</sup>. Como padre o cuidador principal de una persona con SRT, es importante que usted y su familia tengan un sistema de apoyo familiar que les brinde alivio temporal o descansos breves lejos de ese rol<sup>35</sup>. Ya sea ir de compras a la tienda de alimentos sin compañía, ir al gimnasio o hacer actividades de ocio con amigos, el tiempo que se tomen para cuidar de sí mismos beneficiará a todos los miembros de la familia<sup>34</sup>.

Debido a que las oportunidades de apoyo formal con pago suelen ser pocas y variar de una comunidad a otra, se invita y anima a las familias de personas con discapacidades del desarrollo a mirar más allá de las opciones pagas tradicionales y considerar apoyos alternativos<sup>36</sup>. Buscar y desarrollar apoyos confiables y cuidadores que puedan crear una relación cercana con su hijo(a) y brindarle interacciones significativas puede contribuir a una mejor experiencia general de alivio para cuidadores. Cuando este tiempo es “personalizado y planificado intencionalmente, no solo beneficia a los cuidadores, sino a todos los miembros de la familia, incluidos los hermanos o un cónyuge o pareja<sup>37</sup>”.

Al crear oportunidades de alivio temporal para los cuidadores, es importante tener en cuenta todas las posibilidades y cómo podrían hacer ajustes o adaptaciones para la situación particular de su hijo(a). ¿Hay lugares en la comunidad en los que su hijo(a) puede participar en una actividad planificada con pares con desarrollo típico? Si es necesario, ¿podría agregar una persona de apoyo a su sistema de servicios formal o un miembro de la familia o amigo que esté dispuesto a compartir tiempo con su hijo o hija? ¿Qué habilidades pueden ayudar a su hijo(a) a desarrollar con el tiempo para ganar independencia en este tipo de actividades a medida que crece? ¿Se sentirían menos preocupados si se comunicaran con el cuidador o amigo que ofrece cuidados de alivio temporales a través de un video chat o llamada telefónica?

**Buscar y desarrollar apoyos confiables y cuidadores que puedan crear una relación cercana con su hijo(a) y brindarle interacciones significativas puede contribuir a una mejor experiencia general de alivio para cuidadores.**

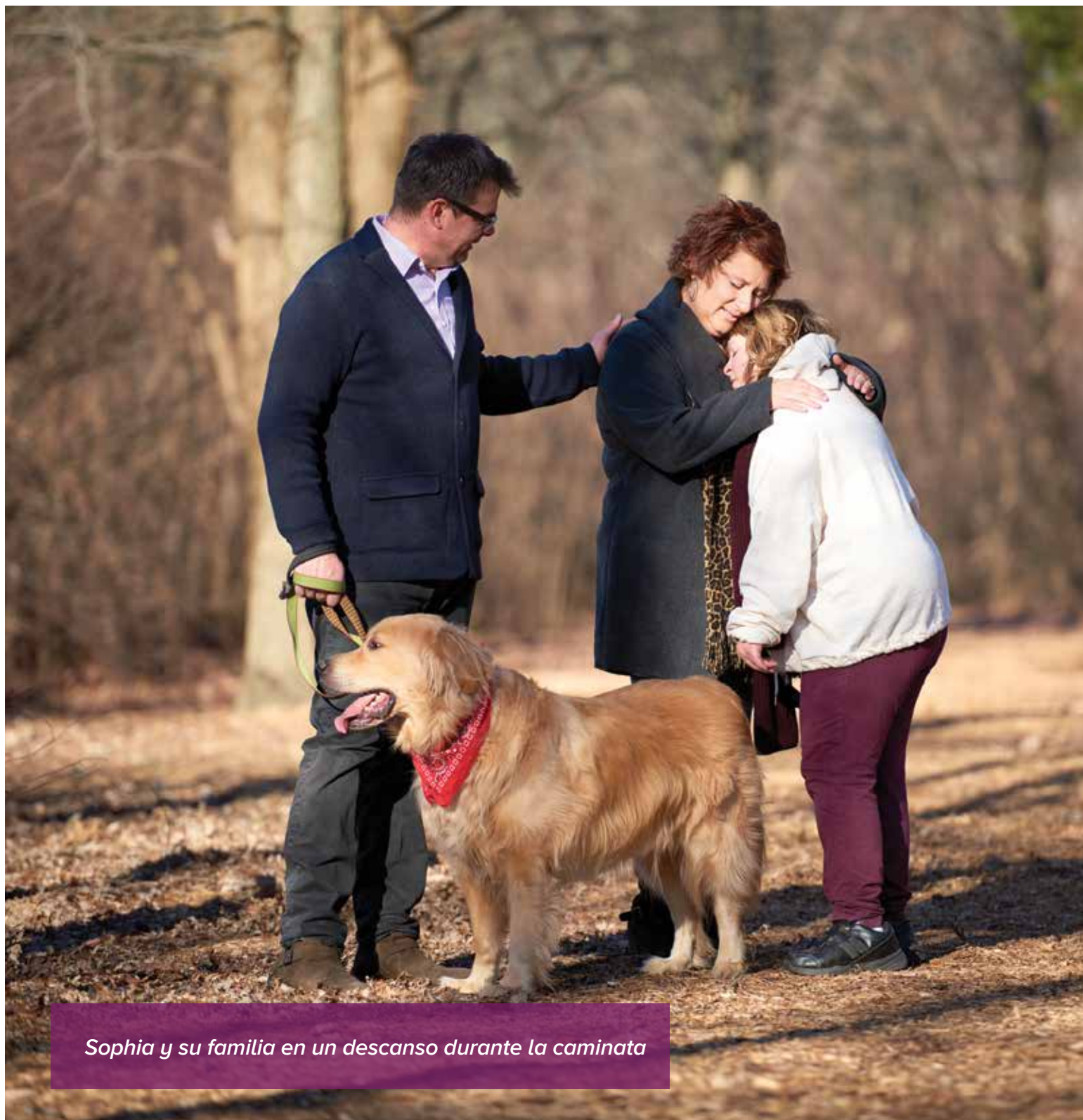
Identificar las habilidades que su hijo(a) con SRT tiene o necesita para pasar tiempo en la comunidad sin ustedes es uno de los primeros pasos para asegurar que pueden tomarse tiempo para ustedes. Tengan en cuenta las fortalezas de su hijo(a), cómo se comunica mejor y cómo avisa a las personas qué necesita. Asegúrense de que el cuidador sabe qué esperar de su hijo(a) y que esté preparado(a) para las actividades planificadas. Comprendan cuándo es más vulnerable su hijo(a) y cuándo es más probable que sienta ansiedad o exprese frustración. Identifiquen con anticipación un espacio en el que su hijo(a) puede tomar un descanso si es necesario. Pensar, preparar y planificar teniendo en cuenta todos esos factores mejorará la experiencia de su hijo(a) y hará que esas oportunidades sean más exitosas, lo que generará mayores posibilidades de alivio para los cuidadores para ustedes y otros miembros de la familia<sup>37</sup>.

También puede ser bueno identificar personas en su vida que ya estén conectadas o que estén dispuestas a participar en la vida de su hijo(a). Es bueno fomentar eso porque desarrollar ese círculo informal de apoyo comunitario permitirá que su hijo(a) sea más feliz, esté más activo(a) y sea más independiente y autodeterminado(a)<sup>36</sup>. A medida que esas personas conocen mejor las necesidades, deseos y capacidades de su hijo(a) a través del tiempo, ustedes se sentirán más confiados en crear oportunidades informales de alivio para cuidadores en la comunidad. Cada vez que den un paso al costado, pueden reducir algo de su preocupación o estrés, cargar energías y estar mejor preparados para enfrentar los desafíos del día<sup>37</sup>.

Saber qué está disponible para TODOS en la comunidad y ver qué podría interesar a su hijo(a) es otra forma de crear oportunidades informales de alivio para cuidadores. Por ejemplo, centros recreativos comunitarios u organizaciones como YMCA suelen tener oportunidades de actividad física o actividades deportivas, eventos artísticos o musicales para niños y adultos. Las instituciones religiosas pueden brindar un lugar para compartir y apoyarse, además de oportunidades para trabajo voluntario. Los museos, teatros y organizaciones cívicas pueden ofrecer eventos comunitarios que son una oportunidad perfecta para tomar un descanso. Esos eventos también se suelen ofrecer a bajo o ningún costo. Explorar estas posibilidades en la comunidad y contactar a los sistemas y agencias para discapacidades locales les permitirá crear nuevas oportunidades por fuera de servicios pagos<sup>36</sup>. Estos son solo algunos ejemplos de cómo generar oportunidades de alivio para cuidadores para ustedes y su familia, al mismo tiempo que mejoran la calidad de vida de su hijo(a) con SRT.

**Identificar las habilidades que su hijo(a) con SRT tiene o necesita para pasar tiempo en la comunidad sin ustedes es uno de los primeros pasos para asegurar que pueden tomarse tiempo para ustedes.**

Para obtener más información sobre cómo crear o generar oportunidades de alivio para cuidadores, visiten la Red Nacional de Alivio para Cuidadores ARCH en [www.archrespite.org](http://www.archrespite.org) (solo disponible en inglés) y [www.archrespite.org/consumer-information/lifecourse-tools-for-respite](http://www.archrespite.org/consumer-information/lifecourse-tools-for-respite)<sup>38</sup> (solo disponible en inglés) o herramientas de LifeCourse para alivio para cuidadores para [www.lifecoursetools.com/respite/](http://www.lifecoursetools.com/respite/)<sup>37</sup> (solo disponible en inglés).



*Sophia y su familia en un descanso durante la caminata*

# Conclusión

Muchas cosas han cambiado y se ha aprendido mucho desde que el Dr. Rubinstein y el Dr. Taybi se conocieron y compartieron su conocimiento sobre SRT. Ahora las familias tienen investigaciones, aunque pocas, para consultar y compartir con los proveedores médicos de sus seres queridos para lograr una atención médica óptima. Hay médicos y genetistas en los Estados Unidos, Europa y un puñado de otros países que siguen intentando aprender más sobre SRT y las intervenciones que pueden brindar apoyo a personas con SRT para alcanzar todo su potencial.

Además, los avances en la tecnología han mejorado la capacidad de las familias de acceder a la información más actualizada y conectarse con otras familias que tienen niños o adultos con SRT a través de Facebook, Twitter, internet y otras redes sociales. Teniendo en cuenta lo raro que es el trastorno SRT, la capacidad de llegar a zonas geográficas lejanas y conectarse con otras personas es algo que ofrece a las familias nuevas oportunidades de evitar el aislamiento. Esas conexiones ofrecen apoyo, información y ayuda informal de mentores.

Las familias y las personas con SRT viven a pleno la vida en sus comunidades. Las personas con SRT contribuyen con sus comunidades trabajando, haciendo trabajo voluntario y dedicando tiempo a mejorar la vida de otras personas que forman parte de sus escuelas, instituciones religiosas y vecindarios. Con los apoyos adecuados de sus familias, la comunidad y expertos en el área de discapacidad, ¡la comunidad de SRT prospera!

Como miembros de la familia y padres o tutores, les animamos a ayudar a su ser querido con SRT a crear y lograr la mejor vida que desean alcanzar en su comunidad. Es importante compartir su experiencia y conocimiento sobre SRT con proveedores de atención médica, proveedores de servicios, otros miembros de la familia y el público en general. A través de esos esfuerzos contribuirán a una sociedad con más conocimiento, más tolerante y más inclusiva para las personas con SRT.

**Las familias y las personas con SRT viven a pleno la vida en sus comunidades. Las personas con SRT contribuyen con sus comunidades trabajando, haciendo trabajo voluntario y dedicando tiempo a mejorar la vida de otras personas que forman parte de sus escuelas, instituciones religiosas y vecindarios.**

# Referencias

1. Hennekam RCM. El síndrome Rubinstein-Taybi [The Rubinstein-Taybi syndrome]. In Cassidy SB, Allanson JA, editores. *Manejo de síndromes genéticos [Management of Genetic Syndromes]* 3ra ed. Hoboken, NJ: Wiley; 2010:705-716.
2. Milani D, Manzoni FM, Pezzani L, et al. Síndrome de Rubinstein-Taybi: características clínicas, base genética, diagnóstico y manejo [Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management]. *Ital J Pediatr.* 2015;41(1):4.
3. Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, et al. Fenotipo y genotipo en 52 pacientes con el síndrome de Rubinstein-Taybi causado por mutaciones en EP300 [Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations]. *Am J Med Genet A.* 2016;170(12):3069-3082.
4. Schorry EK, Keddache M, Lanphear N, et al. Correlaciones genotipo-fenotipo en el síndrome Rubinstein-Taybi [Genotype-Phenotype Correlations in Rubinstein-Taybi Syndrome]. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:2512-2519.
5. Roelfsema JH, White SJ, Ariyürek Y, et al. Heterogeneidad genética en el síndrome Rubinstein-Taybi: Mutaciones en los genes CBP y EP300 causa el trastorno [Genetic Heterogeneity in Rubinstein-Taybi syndrome: Mutations in both CBP and EP300 genes cause disease]. *Am J Med Genet A.* 2005;76:572-580.
6. Wiley S, Swayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA. Lineamientos médicos para el síndrome Rubinstein-Taybi [Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines]. *Am J Med Genet A.* 2003;119(2):101-10.
7. Hennekam RC. Síndrome de Rubinstein-Taybi [Rubinstein-Taybi Syndrome]. *Eur J of Hum Genet.* 2006;14(9):981-985
8. Hennekam RCM, Stevens CA, Van de Kamp JJ. Etiología y riesgo de recurrencia en síndrome de Rubinstein-Taybi [Etiology and recurrence risk in Rubinstein-Taybi syndrome]. *Am J Med Genet Suppl.* 1990;6:56-64.
9. Barnett D, Clements M, Kaplan-Estrin M, Fialka J. Creando nuevos sueños: Apoyo para la adaptación de los padres a su hijo con necesidades especiales [Building new dreams: Supporting parents' adaptation to their child with special needs]. *Lactantes y niños pequeños [Infants Young Child].* 2003;16(3):184-200.
10. Grupo de apoyo para síndrome de Rubinstein-Taybi - Reino Unido [Rubinstein-Taybi Syndrome Support Group-UK]. *Síndrome de Rubinstein-Taybi: Folleto informativo [Rubinstein-Taybi Syndrome: An Information Booklet].* <http://rtsuk.org/wp-content/uploads/2014/02/RTS-UK-Information-Booklet.pdf>. (Solo disponible en inglés.) Acceso el 4 de abril de 2018.
11. Centro para el Control y Prevención de Enfermedades [Center for Disease Control and Prevention (CDC)]. *Aprender los signos. Actuar a tiempo [Learn the Signs. Act Early].* 2018. <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/index.html>. (Solo disponible en inglés.) Acceso el 4 de abril de 2018.
12. Centro para Niños en Desarrollo: En resumen: La ciencia del desarrollo en la primera infancia [Center on the Developing Child: *In Brief: The Science of Early Childhood Development*]. <https://developingchild.harvard.edu/resources/inbrief-science-of-ecd/> (Solo disponible en inglés) Publicado en 2007. Acceso el 12 de abril de 2018.
13. Stevens CA, Pouncey J, Knowles D. Adultos con síndrome de Rubinstein-Taybi [Adults with Rubinstein-Taybi syndrome]. *Am J Med Genet A.* 2011;155(7):1680-4. doi.org/10.1002/ajmg.a.34058.
14. Sescleifer A, Stevens CA. Síndrome de Rubinstein-Taybi - Organización Nacional para Trastornos Raros [Rubinstein-Taybi Syndrome National Organization for Rare Disorders]. Publicado en 2018. <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-syndrome/> (Solo disponible en inglés). Acceso el 17 de abril de 2018.
15. Stevens CA, Carey J. *Rubinstein-Taybi: Libro para familias [Rubinstein-Taybi: Book for Families.* <http://rubinstein-taybi.com/medical-7/book-for-families/> (Solo disponible en inglés). Acceso el 12 de abril de 2018
16. Asociación Americana del Habla, el Lenguaje y la Audición [American Speech-Language-Hearing Association]. *Comunicación aumentativa y alternativa (CAA) [Augmentative and alternative communication (AAC)].* <http://www.asha.org/public/speech/disorders/AAC> (Solo disponible en inglés). Acceso el 17 de abril de 2018.

17. Galéra C, Taupiac E, Fraise S, et al. Características sociales y del comportamiento de niños con el síndrome de Rubinstein-Taybi [Socio-behavioral characteristics of children with Rubinstein-Taybi syndrome]. *J Autism Dev Disord*. 2009;39:1252-1260. doi:10.1007/s10803-009-0733-4.
18. Yagihashi T, Kosaki K, Okamoto N, et al. Cambio dependiente de la edad en características del comportamiento en el síndrome Rubinstein-Taybi [Age-dependent change in behavioral feature in Rubinstein-Taybi syndrome]. *Anomalías congénitas [Congenital anomalies]*. 2012;52(2):82-86.
19. Kuo D, Houtrow A, Arango P, Kuhlthau K, Simmons J, Neff J. Atención enfocada en la familia: Aplicaciones actuales y orientaciones para el futuro en atención de la salud en pediatría [Family-Centered Care: Current Applications and Future Directions in Pediatric Health Care]. *Maternal Child Health J*. 2012;16(2):297-305. doi:10.1007/s10995-011-0751-7.
20. Lindeke LL, et al. Coordinación de la atención enfocada en la familia para niños con necesidades especiales en múltiples entornos [Family-centered care coordination for children with special needs across multiple settings]. *J Pediatr Health Care* 2002;6(6):290-297.
21. Orientar a las personas para navegar los sistemas [Guiding People through Systems]. <https://www.ohiogps.org/> (Solo disponible en inglés). Acceso el 10 de abril de 2018.
22. Stevens CA, Hennekam RC, Blackburn BL. Crecimiento en el síndrome de Rubinstein-Taybi [Growth in the Rubinstein-Taybi syndrome]. *Am J Med Genet*. 1990;37(S6):51-55.
23. Beets L, Rodríguez-Fonseca C, Hennekam RC. Curvas de crecimiento para personas con el síndrome de Rubinstein-Taybi [Growth charts for individuals with Rubinstein-Taybi syndrome]. *Am J Med Genet A*. 2014;164(9):2300-9.
24. Van De Kar AL, Houge G, Shaw AC, et al. Queloides en el síndrome de Rubinstein-Taybi: un estudio clínico [Keloids in Rubinstein-Taybi Syndrome; a clinical study]. *Br J Dermatol*. 2014;171(3):615-621. doi:10.1111/bjd.13124.ch47.
25. Hertzler DA, DePowell JJ, Stevenson CB, Mangano FT. Síndrome de médula anclada: revisión de la literatura desde la embriología a la presentación en la etapa adulta [Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation]. *Neurosurgical Focus* 2010;29(1) E1.
26. Asociación Estadounidense de Cirujanos Neurológicos [American Association of Neurological Surgeons]. *Síndrome de médula anclada [Tethered Cord Syndrome]*. <https://www.aans.org/Patients/Neurosurgical-Conditions-and-Treatments/Tethered-Spinal-Cord-Syndrome> (Solo disponible en inglés). Acceso el 2 de enero de 2019.
27. Holt K, Barzel R. Salud oral y aprendizaje: Cuando la salud oral de los niños sufre, sufre la capacidad de aprender [Oral Health and Learning: *When Children's Oral Health Suffers, So Does their Ability to Learn*] (3ra ed.). Washington DC: Centro Nacional de Recursos para Salud Oral Materno-Infantil [National Maternal and Child Oral Health Resource Center]. Universidad de Georgetown. 2013. <https://www.mchoralhealth.org/PDFs/learningfactsheet.pdf> (Solo disponible en inglés)
28. Carskadon MA, Acebo C, Jenni OG. Regulación del sueño en adolescentes: Implicancias para el comportamiento [Regulation of Adolescent Sleep: Implication for Behavior]. *Ann. N.Y. Acad. Sci*. 2004;1021:276-291. doi:10.1196/annals.1308.032
29. The Arc. Autonomía, apoyos para la toma de decisiones y tutela [Autonomy, Decision-Making Supports and Guardianship]. <https://thearc.org> (Solo disponible en inglés). Acceso el 18 de junio de 2018.
30. Stevens CA. Malrotación intestinal en el síndrome Rubinstein-Taybi [Intestinal malrotation in Rubinstein-Taybi Syndrome]. *Am J Med Genet A*. 2015;167(10):2399-2401. doi/full/10.1002/ajmg.a.37167.
31. Boot MV, van Belzen MJ, Overbeek LI, et al. Tumores benignos y malignos en el síndrome de Rubinstein-Taybi [Benign and malignant tumors in Rubinstein-Taybi syndrome]. *Am J Med Genet Part A*. 2018;176A:597-608. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38603> (Solo disponible en inglés)
32. Sy C, Henry J, Kura B, Brenner A, Grandhi R. Linfoma primario grande difuso de células B en un paciente con síndrome de Rubinstein-Taybi: Informe del caso y revisión de la literatura [Primary Diffuse Large B-Cell Lymphoma in a Patient with Rubinstein-Taybi Syndrome: Case report and review of the literature]. *World Neurosurgery*. 2018;109(3):42-346. <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2017.10.030> (Solo disponible en inglés)

33. Villani A, Greer ML, Kalish JM, et al. Recomendaciones para vigilancia de cáncer en personas con rasopatías o otros trastornos genéticos raros con mayor riesgo de cáncer [Recommendations for cancer surveillance in individuals with RASopathies and other rare genetic conditions with increased cancer risk]. *Clin Cancer Res*. 2017;23(12):e83-90.
34. Murphy NA, Christian B, Kaplan DA, Young PC. La salud de los cuidadores de niños con discapacidades: Perspectivas de los cuidadores [The Health of Caregivers for Children with Disabilities: Caregiver Perspectives]. *Niños: Cuidados, Salud y Desarrollo [Child: Care, Health and Development]*. 2006;33:180-187.
35. Robertson J, Hatton C, Wells E, et al. Los impactos de disponibilidad de descansos breves en familias con un niño con discapacidad: revisión de la literatura internacional [The impacts of short break provision on families with a disabled child: an international literature review]. *Health Soc Care Community*. 2011;19(4):337-371.
36. Crear un mapa para la vida - Folleto de experiencias y preguntas para crear un mapa para la vida, guía para personas, familias y profesionales [Charting the LifeCourse. *Charting the LifeCourse Experiences and Questions Booklet, A Guide for Individuals, Families and Professionals*]. UMKC Institute for Human Development, UCEDD. <http://www.lifecoursetools.com> (Solo disponible en inglés). Publicado en 2016. Acceso el 3 de abril de 2016.
37. Reynolds MC, St. John J, Bell C. *Crear un mapa para la vida. Guía de cuidados para alivio de cuidadores o descansos breves [Charting the LifeCourse. Respite or Short Breaks Guide]*. <http://www.lifecoursetools.com/respite> (Solo disponible en inglés). Publicado en 2017. Acceso el 10 de enero de 2018.
38. Red Nacional para Alivio de Cuidadores y Centro de Recursos [National Respite Network and Resource Center]. <https://archrespice.org/> (Solo disponible en inglés). Acceso el 4 de enero de 2019.

## Agradecimientos

El legado del Dr. Rubinstein continúa en Cincinnati Children's Hospital a través de la Dra. Elizabeth Schorry, MD y la Dra. Susan Wiley, MD, que se formaron bajo su liderazgo.

Queremos agradecer a las siguientes personas y familias que contribuyeron con este folleto compartiendo sus historias personales y fotos: Emma y familia, Rhett y familia, Levi y familia, Ryan-Dylan y familia, Lexi y familia, Madison y familia, David y familia, Myliege y familia, Hamza y familia, Sawyer y familia, Morgan y familia, Jason y familia, Cooper y familia, Hannah y familia, Griffin y familia, Jaymin y familia, Jett y familia, Mia y familia, Xen y familia, Devin y familia, Sophia y familia, Jessica y familia, Melissa y familia, Wally y familia, Kiara y familia, Cristofer Adrian y familia y Arleigh y familia. Además, agradecemos a todos nuestros colegas y familias que revisaron y aportaron comentarios sobre el contenido de este folleto. Por último, queremos agradecer a los hermanos que compartieron sus reflexiones sobre vivir con un hermano con SRT: Shelby, Inara y Ethan. ¡Crear este folleto no hubiera sido posible sin ustedes y sus comentarios!

Gracias también a los muchos colegas y familias que revisaron, editaron y brindaron sugerencias para este folleto. Un agradecimiento especial a la Dra. Nancy Lanphear, MD, por revisar y al Dr. Raoul CM Hennekam, MD, PhD, por ayudarnos a acceder a sus curvas de crecimiento para SRT y por su compromiso con la comunidad SRT.

Diseño gráfico de: Theresa Rosenacker | Theresa Rosenacker Design | [theresarosenacker.com](http://theresarosenacker.com)

## Contacto

Para obtener apoyo para SRT, contacten a nuestro coordinador de Apoyo a Familias (Family Support) escribiendo a [rts@cchmc.org](mailto:rts@cchmc.org) o llamen al 513-636-4723.

Para programar citas en la División de Pediatría del Desarrollo y Comportamiento (Division of Developmental and Behavioral Pediatrics), llamen a la línea para citas, 513-636-4611.



De izquierda a derecha: Lexi, Kiara, Wally, Lexi, Rhett, Cristofer Adrian y Arleigh



El folleto fue posible gracias al generoso apoyo de la Fundación Dr. Jack Rubinstein.

