

Síndrome Velo-Cardiofacial



“Conocimiento es Esperanza.”

El diagnóstico del síndrome Velo-Cardiofacial, es el primer paso para obtener respuestas a sus preguntas. La expresión del síndrome difiere de persona a persona y de acuerdo con la edad; sin embargo, el conocer los riesgos potenciales, permite identificar los problemas tempranamente y así buscar la ayuda adecuada.

SÍNDROME VELO-CARDIOFACIAL

El Síndrome Velocardiofacial es un desorden genético causado por la delección de un pequeño segmento de un alelo del cromosoma 22 (de aquí el nombre de delección 22q11.2). Es uno de los desórdenes genéticos más comunes y sucede en aproximadamente 1 de cada 2000 nacimientos. El nombre del síndrome se tomó de las características que se reconocieron como parte de éste en 1978.

Velo = Velo o paladar blando

Cardio = Cardíaco o corazón

Facial = Características faciales comunes

Síndrome = Conjunto de signos y síntomas que se dan al mismo tiempo con etiología común



Este síndrome se conoce por muchos nombres, incluyendo el síndrome o secuencia DiGeorge, síndrome de delección 22q11.2, síndrome de Shprintzen, síndrome de anomalías faciales y anomalía conotruncal y síndrome de Sedlackova. Sin importar el nombre para el diagnóstico establecido, si la delección 22q11.2 está presente, el diagnóstico siempre es SVCF. El diagnóstico de SVCF no se debería hacer a menos que la delección esté confirmada por un examen genético (FISH). La herencia del SVCF es de tipo autosómico dominante, de modo que un padre que tiene la delección tiene un 50% de probabilidades de traspassársela a sus hijos. Sin embargo la investigación ha mostrado que la mayoría de los casos de SVCF son causados por una nueva mutación, lo que significa que ninguno de los padres tiene la delección. La región en el cromosoma 22 que está afectada por la delección, se localiza en una pequeña parte del genoma humano, un lugar donde es probable que sucedan reordenamientos moleculares con frecuencia, lo que explica que la mayoría de los casos sean nuevas mutaciones.

DIAGNÓSTICO DE SVCF

Un examen de sangre llamado FISH (hibridización fija in situ), es la mejor opción para determinar si la región crítica del cromosoma 22 está ausente (por la delección). Si el examen no revela la delección, pero el diagnóstico SVCF aún se sospecha, se deberá descartar un error de laboratorio. Por lo tanto la delección debe estar presente para establecer el diagnóstico de este síndrome. Cuando se sospecha de un diagnóstico de SVCF, es muy importante tener una evaluación realizada por un genetista, ya que existen muchos otros síndromes que pueden no tener relación con la delección del cromosoma 22. Si el FISH es negativo y no existe un error de laboratorio, entonces el individuo debe tener un diagnóstico distinto.

Características más comunes.

Se han reportado más de 180 anomalías en personas con SVCF. La expresión del síndrome es altamente variable de persona a persona y ningún individuo presenta todas las anomalías. También, algunas anomalías aparecen tempranamente y se pueden identificar al momento de nacer, mientras que otras son más sutiles y pueden no ser reconocidas sino hasta más tarde. Algunas anomalías aparecen durante el desarrollo, entre ellas se pueden mencionar las dificultades en el aprendizaje, lo que explica el porque un diagnóstico de SVCF puede realizarse en ocasiones durante los primeros días de vida, y otras veces no se hace sino hasta pasado cierto tiempo. También existe una gran variedad en relación a la severidad con que aparecen estas características y en el grado en el que pueden causar dificultades. Cada una de estas características puede aparecer en forma aislada y también en otros síndromes. Cuando se detectan dos o más de estos signos o síntomas, es cuando se debe considerar un posible diagnóstico de SVCF.

- Anomalías cardíacas (comunicación interventricular, estenosis pulmonar, Tetralogía de Fallot, comunicación interauricular y otras)
- Función inmune suprimida.
- Anomalías del paladar. Fisura submucosa de paladar, misma que con mucha frecuencia no es visible al observar a través de la cavidad oral.
- Características de apariencia facial (rostro alargado, punta de la nariz y puente nasal prominentes, ojos "almendrados", orejas pequeñas)

- Dedos cónicos y largos
- Problemas de alimentación durante la infancia (regurgitación nasal de alimentos o vómito a través de la nariz, deficiencia en el crecimiento)
- Infecciones del oído medio
- Infecciones respiratorias crónicas
- Hipotonía
- Retardo en el crecimiento
- Retardo en el desarrollo del habla y del lenguaje
- Hipernasalidad del habla
- Problemas dentales (pobreza o deficiencia en el esmalte, propensión a las caries e incluso ausencia de piezas dentales)
- Dolor de piernas y pies
- Dificultades en el aprendizaje
- Problemas psicológicos y psiquiátricos
- Anomalías en el riñón
- Hernias umbilicales e inguinales.

Una lista completa de anomalías que ocurren con frecuencia puede ser consultada en el sitio Web de la fundación: [at www.vcfsef.org](http://www.vcfsef.org).

Si se sospecha de la existencia de SVCF...

¿A quién debería consultar?

Usted puede consultar acerca su médico familiar o el centro de salud de su localidad, por el examen de FISH, la persona indicada para evaluar esta información es un genetista clínico. Él o ella puede hacer una completa evaluación del resultado de este examen o programar la realización de éste si hay sospechas fundadas.

¿CÓMO ES EL TRATAMIENTO PARA EL SVCF?

No tiene cura, pero hay tratamientos para los distintos problemas relacionados con el síndrome. No siempre el mismo tratamiento es efectivo para problemas similares en personas que no tienen el SVCF. Algunos tratamientos, en la mayoría, son específicos para este síndrome. Por lo tanto es muy importante que los profesionales que están al cuidado de niños y adultos con SVCF tengan el conocimiento sobre este síndrome en particular. La fisura de Paladar, los problemas de lenguaje, los problemas con el sistema inmunológico e incluso, la atención de asuntos más severos necesitan tratamientos diferentes.

¿POR DÓNDE EMPEZAR?



Aunque el adecuado diagnóstico es previo al nacimiento, ya sabemos que puede ocurrir posteriormente, lo importante es que cuando se haga se debe consultar a un doctor con conocimientos sobre SVCF o a un centro especializado en el tratamiento de este síndrome. Este especialista debe

determinar que evaluaciones son las más importantes y propicias y cuáles debe descartar. Además debe determinar que otras evaluaciones son necesarias con el paso del tiempo. Al obtener los resultados mencionados, se deberá desarrollar un tratamiento individual para cada paciente.

¿Qué especialista será el más indicado para evaluar?

El primer doctor, deberá ser el pediatra coordinando la ayuda con otros especialistas, en la medida que sea necesario. Todos deberán estar concientes de la existencia del SVCF.



¿Quién debería ser parte del equipo SVCF?

Esta decisión se basa en las necesidades individuales, pero podrían incluir:

Pediatra que evalúe el desarrollo en un niño, el aumento de peso podría ser una preocupación inmediata y el pediatra podría recomendar a un **especialista en alimentación**

para niños con SVCF. Muchos bebés tienen regurgitación nasal (algunas veces llamado incorrectamente "reflujo" nasal). Esto se debe a una insuficiencia velofaríngea (IVF). No es un trastorno de la alimentación y no es dañino o doloroso para el bebé. Los niños con este síndrome generalmente presentan demoras al tratar de alcanzar un desarrollo adecuado, si el desarrollo motor es lento, diríjase con una **terapeuta física**, una

VOIS Educational Foundation, Inc.



Terapeuta ocupacional, o bien podría considerar ambos especialistas. Para todos los problemas, tanto de desarrollo como médicos, el tratamiento en edad temprana logra los mejores resultados.

Genetistas: Un médico genetista es la persona mejor calificada para discutir la condición y las ramificaciones del diagnóstico. Esto incluye los problemas médicos asociados, tanto presentes, como futuros, la posibilidad de que otros miembros de la familia tengan el SVCF y el porqué se da esta situación. En algunas ocasiones un genetista coordina el cuidado general del paciente.

Cardiólogo: Un protocolo típico incluye un examen clínico, un electrocardiograma (EKG) y un ecocardiograma. Incluso si las anomalías cardíacas no son aparentes, cada persona debería tener una evaluación completa, ya que sin una evaluación exhaustiva, podrían no detectarse cardiopatías menores.

Inmunólogo: La afección de la inmunidad es muy común en este síndrome (SVCF) y los individuos podrían experimentar dificultades al momento de presentarse una infección menor o con ciertas vacunas. La evaluación inmunológica facilitará el manejo apropiado de enfermedades en la primera infancia.

Audiólogo: Se debe realizar una evaluación auditiva completa, ya que una pérdida auditiva leve de tipo conductivo es frecuente en SVCF.

Terapeuta ó Patólogo de habla y lenguaje ó

Fonoaudiólogo: Estos especialistas tienen experiencia en la evaluación de la alimentación, el habla y el lenguaje. En algunas ocasiones encontramos que existen ajustes en las técnicas de alimentación que pueden aliviar diversos problemas en los niños. Los trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje, la hipernasalidad y los trastornos en la articulación son muy comunes en el SVCF. Es importante tener una evaluación por un profesional

certificado que tenga cierta experiencia con el síndrome durante el primer año de vida. Muchos niños que padecen este síndrome requieren de terapia de habla para poder aprender como articular sonidos correctamente y este tratamiento debe ser especializado. Puede que sea necesaria una cirugía en el paladar. Estos especialistas participan en exámenes como nasofaringoscopías y fluoroscopias de proyección múltiple cuando el niño puede cooperar para ellos, usualmente esto es entre los 3 y 5 años de edad. La mayoría de los individuos con SVCF logran un nivel de lenguaje normal a través de una combinación de terapia de lenguaje intensiva y cirugía. Se puede requerir la terapia de lenguaje por un largo periodo de tiempo debido a la naturaleza misma del lenguaje, el cual tiende a ser más complicado y sofisticado con el paso del tiempo.



Otorrinolaringólogo (Oídos, nariz y garganta):

Las infecciones en los oídos y los fluidos en el oído medio podrán no ser sintomáticos, pero sí comunes en SVCF. Por lo tanto, los oídos deben estar bajo constante cuidado. En algunas ocasiones estos especialistas quirúrgicos reparan la fisura palatina y

también realizan cirugías para corregir la fisura palatina submucosa o fisura palatina submucosa oculta (no visible) que es muy común en SVCF. La hipertrofia tonsilar (amígdalas crecidas) es muy común en SVCF. Puede que las amígdalas se vean normales en una revisión a través de la cavidad oral, pero podrían estar engrandadas mas abajo en las vías respiratorias. Esto es crítico, ya que el crecimiento de las amígdalas podría causar problemas de alimentación, de apnea de sueño y problemas en el habla.

Endocrinólogo: La deficiencia de calcio (Hipocalcemia) puede causar ataques de parálisis y espasmos musculares. La disfunción de la Tiroides es común (sobre todo durante la pubertad). La talla baja es frecuente. Se recomienda una evaluación endocrinológica completa.

Cirujano craneofacial: Son especialistas en un sin número de técnicas quirúrgicas de reparación de fisura de paladar y otras anomalías craneofaciales, estos especialistas incluyen cirujanos otorrinolaringólogos, cirujanos plásticos, cirujanos orales, cirujanos maxilofaciales y cirujanos pediatras. Es de vital importancia hacer un estudio de resonancia magnética (IRM) para delimitar las arterias en el cuello previamente a cirugía de la faringe o faringoplastia, ya que es común que en SVCF, las carótidas estén fuera de su lugar habitual.

Especialista en educación y aprendizaje: Muchos niños con SVCF tienen distintas deficiencias en aspectos específicos. Las matemáticas y el razonamiento abstracto son de las más típicas. Sería de mucha ayuda ubicar a los niños en clases con pocos alumnos dentro de un programa que pueda ofrecer atención personalizada en áreas difíciles. Las necesidades de los estudiantes cambian con el tiempo a medida que el currículum se va volviendo más complejo y abstracto. Los padres deberían familiarizarse con el término IDEA (individuos con deficiencias en la educación) para entender sus derechos y como trabajar de manera efectiva con el sistema escolar. Vea el sitio Web de VCFSEF y para más información www.wrightslaw.com.

Psiquiatras, psicólogos y neuropsicólogos:

Los individuos con SVCF están en un riesgo creciente de una variedad de trastornos psiquiátricos incluyendo TDAH (trastorno de déficit de atención e hiperactividad), cambios de humor, ansiedad y comportamientos obsesivo-compulsivos. También existen otros temas cognitivos y de comportamiento que son comunes entre las personas con SVCF. Algunos adolescentes y adultos jóvenes pueden llegar a presentar trastornos de conducta importantes que requieren manejo psiquiátrico especializado. Los síntomas psiquiátricos de estas alteraciones deben identificarse tempranamente. En general, los individuos con SVCF son más sensibles a los efectos secundarios de los medicamentos psiquiátricos que el resto de las personas. Actualmente se recomienda una evaluación psiquiátrica de rutina, al menos una vez cada dos años antes de la adolescencia y una vez al año durante ésta. También se requiere una evaluación neuropsicológica, misma que podría ser de mucha ayuda para la vida diaria y además para la educación.

¿QUÉ DEPARA EL DESTINO PARA LOS INDIVIDUOS CON VCFS?



Con los cuidados e intervenciones apropiadas, los niños con SVCF pueden llegar a ser muy productivos y muy exitosos, pueden ser autosuficientes, tener carreras profesionales y formar sus propias familias.

El diagnóstico de SVCF es el primer paso para obtener el tratamiento necesario. Las características son diferentes de persona a persona y varían con la edad. El tener conocimiento de los riesgos potenciales asociados con este síndrome ayudará a las familias y a los especialistas a identificar los desafíos y determinar el cuidado y camino adecuados.

¿DÓNDE OBTENER AYUDA?

Converse con su doctor y encuentre la información actual en el sitio Web de la fundación: www.vcfsef.org. Usted encontrará información científica y médica incluyendo copias de presentaciones realizadas por expertos en el campo así como también enlaces de grupos de apoyo y otros sitios Web relevantes. También puede llamarnos al 1-866-vcfsef5 (gratuito).



¿Qué es la fundación educacional del síndrome velocardiofacial (VCFSEF, Inc.)

La fundación educacional de síndrome velocardiofacial (VCFSEF) es una organización internacional fundada en 1993 por un grupo de profesionales y padres de niños con SVCF que se dieron cuenta de que sólo muy pocas personas saben de este trastorno genético tan común. Esta fundación es independiente y no está afiliada con ninguna institución u organización comercial. Es una

VCFSEF Educational Foundation, Inc.



Fundación exenta de Impuesto Federal 501(c)3 que propicia la colaboración entre profesionales de todo el mundo y fortalece un libre flujo de información entre los padres y los profesionales.

¿Cuál es la Misión de VCFSEF?

La fundación actuará como un abogado tanto para los pacientes con SVCF así como para la comunidad profesional que trata este desorden.



La Fundación proporcionará un foro del avance de los conocimientos pertinentes al diagnóstico y tratamiento de los individuos con SVCF.

La Fundación proporcionará un foro para discutir los problemas, tratamientos, o logros asociados con SVCF y su manejo.

Desde 1994, la fundación ha llevado a cabo una conferencia educacional científica internacional anual que está abierta a los profesionales y personas relacionadas con este padecimiento. Los conferencistas son eminentes especialistas en SVCF de todo el mundo, individuos con SVCF y miembros de familias que desean compartir experiencias personales. La ubicación geográfica de la conferencia cambia cada año para facilitar la asistencia a tantas personas como sea posible y se ha llevado a cabo en varias ciudades en tres continentes. La Fundación también publica un boletín de noticias en diferentes idiomas para llegar a nuestros miembros en todo el mundo.

Para ser un miembro de la Fundación (sus siglas en inglés son VCFSEF), hacer una donación, o para más información sobre el síndrome, visite la página Web de la VCFSEF.

GLOSARIO

ADN (Ácido Desoxiribonucleico): La molécula que codifica la información genética.

Angiografía por Imagen de Resonancia Magnética o Angioresonancia (AIRM): La AIRM es una técnica para visualizar los vasos sanguíneos con gran detalle, sin exposición a la radiación ionizada (rayos X). La IRM funciona usando ondas radiales y un electromagneto muy poderoso que detecta las diferencias en la vibración (resonancia) de los protones en el núcleo de los átomos de los tejidos. Las características de la resonancia son analizadas por un ordenador, que forma imágenes bidimensionales o incluso tridimensionales que se pueden observar en un monitor.

Anomalía: Cualquier desviación de la estructura, forma o función normal que se considere anormal.

Articulación: El proceso por el cual las estructuras del mecanismo del lenguaje (labios, lengua, dientes, etc.) se acercan o contactan unos a otros para producir los diferentes sonidos del lenguaje. La afección de la articulación puede incluir sustituciones, distorsiones, omisiones, o incluso agregar sonidos.

Colgajo Faríngeo: Un tipo de un procedimiento quirúrgico para eliminar el lenguaje hipernasal creando una separación permanente entre la nariz y la boca. El colgajo de tejido blando se eleva desde la pared trasera de la garganta y se inserta en la superficie superior del paladar. Los espacios en cada lado del colgajo (portales laterales) se mantienen abiertos durante la respiración pero se cierran mientras se habla de modo que el aire no pueda escapar hacia la nariz.

Comunicación interauricular o defecto del septo auricular (DSA): Un orificio en la pared o septo que divide a las aurículas. Esta comunicación entre las dos cámaras superiores del corazón (aurículas) ocasiona que la sangre pobre en oxígeno del lado derecho se mezcle con la sangre rica en oxígeno del lado izquierdo.

Cromosomas: La parte del núcleo de la célula que contiene los genes. Cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas. Se hereda un grupo de cada uno de los padres.

Defecto del Septo Ventricular (DSV): Un orificio en la pared o septo que se encuentra entre los ventrículos o cámaras inferiores del corazón. Esta comunicación ocasiona que la sangre pobre en oxígeno del ventrículo derecho se mezcle con la sangre rica en oxígeno del ventrículo izquierdo.

Delección Genética: Un segmento del cordón del ADN que se pierde en un cromosoma. Las delecciones pueden ser muy pequeñas o muy grandes. Con una delección más grande, se pierde más material genético. La ausencia de estos genes en una copia del cromosoma puede causar problemas dependiendo de los genes involucrados. Aunque otra copia del gen se presente en otra copia del cromosoma, puede requerirse de dos genes para ejecutar la tarea en forma adecuada. SVCF se conoce como un síndrome de microdelección porque generalmente la delección es demasiado pequeña para que se vea en un microscopio y se detecta mediante un procedimiento llamado FISH.

Emisión Nasal: El escape del aire al hablar. Que puede ser audible o silente y sucede durante la producción de sonidos de presión consonante. Generalmente se produce por IVF o una apertura (fístula) en el paladar.

Endoscopia: Un instrumento de fibra óptica que se puede insertar a través de la nariz, la faringe y laringe (caja de voz) mientras se habla sin interrupción. Las imágenes y sonido se deberían grabar y guardar para tenerlas en cuenta en la revisión y comparación antes y después del tratamiento.

Faringe: Es decir, la garganta, el tubo que se extiende desde la laringe hasta las fosas nasales. Está compuesto por varios músculos largos que se activan pero se mueven en forma diferente mientras se habla y traga.

Fenotipo: Las características de comportamiento y físicas observables de una persona. Ellas se pueden "observar" en un examen físico o mediante el uso de exámenes de diagnósticos especiales, tales como exámenes de laboratorio, rayos X, exámenes psicométricos, o procedimientos mecánicos. El Peso, el tamaño de las orejas, la forma de la cabeza, la capacidad de aprendizaje, y el temperamento son todas características de fenotipo.

FISH (Fluorescence in situ Hybridization-hibridización fija in situ): Un abordaje para delinear el curso de los genes humanos usando fragmentos fluorescentes radioactivos. Este procedimiento se usa para detectar la delección de 22q11.2.

Fisura Palatina: La falta de la fusión embrionaria del paladar duro y/o blando (cubierta de la boca o piso de la nariz) resultando en una apertura en la cubierta de la boca después del nacimiento. La fusión normalmente sucede durante las primeras 8 semanas del embarazo. Ver también fisura palatina submucosa y fisura palatina submucosa oculta.

Fisura Submucosa: Una variante de fisura palatina en el cual solo se une el tejido de la superficie (mucosa), de modo que no hay una apertura discernible a simple vista. Los tres signos que generalmente están presentes incluyen úvula bífida, zona opaca (decoloración azul central), y una muesca en el paladar duro que se puede palpar con un dedo. Ninguno de los signos está presente en una Fisura Palatina Submucosa Oculta.

Fisura Palatina Submucosa Oculta: Un paladar hendido en el cual el paladar se ve normal en un examen a través de la cavidad oral, pero existe una anomalía en la superficie nasal del paladar. Una hendidura oculta se puede diagnosticar con una nasofaringoscopia.

Gen: Segmento del ADN que controla la herencia de una característica.

Hipernasalidad: Un trastorno de la resonancia nasal durante el habla en el cual los sonidos del habla de una persona se perciben como demasiado nasales. Dependiendo del idioma, existen sonidos en los cuales existe una resonancia nasal determinada. En otros sonidos, el velo del paladar o paladar blando y los músculos de la garganta se mueven en conjunto para sellar la comunicación entre la cavidad oral y la cavidad nasal (cierre velofaríngeo). Cuando este cierre es incompleto, el aire vibra causando resonancia en la nariz y en la boca en vez de solo en la boca (Insuficiencia velofaríngea). Una habla hipernasal se percibe cuando hay demasiada resonancia nasal durante la pronunciación de las vocales. Esto no es lo mismo que la emisión nasal.

Insuficiencia Velofaríngea (IVF): Deficiencia en el sello que deben formar la porción muscular de la parte blanda del paladar (velo del paladar) y la garganta (faringe) durante el habla. La IVF causa hipernasalidad y emisión nasal.

Mutación: Cualquier cambio heredable en la secuencia del ADN.

Nasofaringoscopia: Un procedimiento de diagnóstico para determinar la función Laríngea y velofaríngea durante el habla.

Paladar: La cubierta de la boca y el piso de la nariz. Los dos tercios anteriores del paladar contienen huesos y reciben el nombre de paladar duro. El tercio posterior contiene músculos, sin huesos y recibe el nombre de paladar blando o velo.

Pérdida Conductiva de la audición: Trastorno del oído causado por una ruptura en el mecanismo que conduce el sonido del oído medio y externo de modo que se escucha un nivel reducido de sonido. El sonido no se distorsiona como en las pérdidas neuro - sensoriales. Las infecciones y fluidos del oído medio que pueden causar esta pérdida son comunes en la fisura palatina e IVF, Ver también pérdida del oído neuro- sensorial.

Pérdida de la Audición Neuro -Sensorial: Un desorden en la audición causado por un problema en el oído interno (cóclea) o nervio auditivo. En ambos casos esto da como resultado un nivel reducido en la audición y distorsión de la audición. Ver pérdida de Audición Conductiva.

Reflujo: Reflujo Gastroesofágico generalmente se refiere como ERGE (se agrega la "E" por enfermedad que significa que la condición es crónica). El reflujo causa acidez que va desde el estómago hacia el esófago. Si los contenidos ácidos del estómago salen del esófago y llegan hasta la región trasera de la garganta, esto se conoce como reflujo extra - esofágico. Esto no se debe confundir con "salivar", que es común en los bebés, o con "vomito" que realmente significa vomitar grandes cantidades de contenido gástrico. Tampoco se debería confundir con "regurgitación nasal" que es común en el SVCF y se relaciona a las alteraciones que involucran paladar y faringe.

Regurgitación Nasal: El escape de comida o líquido a través de la nariz durante la ingesta de alimentos; disminuye con el tiempo y no necesita tratamiento. Las posiciones rectas y la modificación de la ubicación del chupete o pezón durante la alimentación pueden ser útiles.

Secuencia DiGeorge: Una combinación de aplasia tímica, inmunodeficiencia, hipocalcemia y anomalías del corazón congénitas. A veces, pero no siempre se asocian con la delección 22q11.2.

Síndrome: Un grupo de anomalías que se dan al mismo tiempo y tienen una causa común.

Tetralogía de Fallot (TF): La asociación de cuatro anomalías cardíacas congénitas: estenosis de la válvula pulmonar, defecto septal ventricular (VSD), una aorta dominante, y agrandamiento del ventrículo derecho (hipertrofia ventricular derecha). Esta combinación de defectos puede causar disminución del flujo sanguíneo a los pulmones y la mezcla de sangre rica en oxígeno con sangre pobre en oxígeno, dentro del corazón.

Velos: Es la parte posterior del paladar que contiene músculos, sin huesos. Durante el habla la parte blanda del paladar se mueve hacia arriba y hacia atrás contactando con la faringe, abriendo y cerrando la nasofaringe, previniendo así la hipernasalidad al hablar. El proceso de movimiento de velo y faringe, permiten el cierre velofaríngeo.

Videofluoroscopia: Un procedimiento de diagnóstico que usa rayos X para obtener y registrar una visión tridimensional de la función velofaríngea mientras se habla en forma ininterrumpida. Se usa un medio de contraste de bario para ayudar a la visualización de los movimientos de la musculatura involucrada en el habla. Se deben obtener al menos dos proyecciones o vistas diferentes para un diagnóstico adecuado. Como con la endoscopia, las imágenes siempre se deben grabar con sonido.

"Conocimiento es Esperanza."



La distribución de este folleto, fue posible gracias a la generosa contribución de la fundación "Amanda MacPherson" para la VCFSEF. La Fundación Amanda MacPherson se fundó después de la trágica y repentina muerte de ésta pequeña de 8 años, quien padecía SVCF (síndrome velo- cardiofacial). La fundación MacPherson espera ayudar a otras familias a recibir un diagnóstico temprano, tratamiento apropiado y apoyo psicológico.

"Nuestra familia está muy agradecida con la VCFSEF. Nosotros estábamos tan desorientados con respecto a los pasos a seguir hasta que encontramos esta fundación. Ninguno de nuestros doctores fue capaz de armar el rompecabezas. Finalmente, con la ayuda de la fundación supimos como manejar esta situación, ya que Amanda estaba recibiendo terapia y apoyo para todos sus problemas, tratándolos de acuerdo a su importancia, uno a la vez. Amanda era una niña feliz y amorosa. Nosotros sabemos que ella no habría tenido el éxito que tuvo, sin el apoyo y conocimiento que nos proporcionó la VCFSEF. Nosotros sabíamos que ella hubiera sido un caso exitoso en la historia del síndrome velocardiofacial... Si su corazón hubiese sobrevivido a ese virus."

— M. McPherson

Esta publicación está diseñada para proveer información general respecto del tema cubierto. La VCFSEF, Inc. No está involucrada en proporcionar consejos ni servicios médicos, psicológicos o de otras profesiones. Esta publicación no debe ser utilizada como un sustituto de servicios profesionales.



Dentro de los Estados Unidos, llame a 1-866-VCFSEF5.

Desde fuera de los Estados Unidos, llame a

Email: info@vcfsef.org • Website: www.VCFSEF.org