

Asociación Civil Familias

22q11 DS / VCFS

Carpeta Institucional

2003 / 2007

Autoridades

Socios Fundadores

Babolené, Fabiola María
Calvo, Griselda
Cariacedo, Lujan Beatriz
Escobar, Ruth Etel
Fariña, Andrea Giselle
Hanza, María Silvina
Karpel, Carina Ruth
Montenegro, Raúl
Saúl, Ernesto Martín
Severio, Jorge Edgardo
Torres, Adriana Marisa
Vouilloz, Guillermo Omar

Comisión Directiva

Presidente: Sra. María Silvina Hanza
Secretario: Sr. Jorge Edgardo Severio
Tesorera: Sra. Adriana Marisa Torres

Revisor de Cuentas

Lic. Ernesto Martín Saúl

Delegaciones Nacionales

Buenos Aires

Miralla 2795 (B1766BOU) – La Tablada – Buenos Aires – Argentina

Bahía Blanca
Banfield
Lanús
Mar del Plata
Los Polvorines
La Tablada
Tres Arroyos

Córdoba

A. Ballatore 1812 (X2434ANT) Arroyito – Córdoba – Argentina

Mendoza

Gral. Rufino Ortega 729 (M5502CQO) Ciudad de Mendoza – Argentina

San Luis

Coronel Iseas 266 Dto. 2 (D5730CKF) – Villa Mercedes – San Luis – Argentina

Tierra del Fuego

Juan Perón 138 (9420) Río Grande - Tierra del Fuego – Argentina

Delegaciones Internacionales

Miembros del Grupo Soporte para Padres

Chile

Santiago de Chile

Ecuador

Guayaquil

España

Benalmadena - Costa – Málaga

C/ Pintor Botas Ghirlanda, 84 - Las Palmas De Gran Canaria -Islas Canarias

Estados Unidos

Nampa, idazo

México

Yucatán

Guadalajara

Reino Unido

Londres

Asesoramiento y Asistencia Médica

Dra. Fernanda de Castro Pérez

Médica Pediatra.

Matrícula Nacional 72296

mariferdc@vcfs.com.ar

Actividad Médica Hospitalaria y/o Asistencial

Internado Rotatorio Pregrado Unidad Docente Hospitalaria CEMIC. Buenos Aires, 1985.

Médica Residente de Pediatría Hospital Italiano. Buenos Aires, 1987- 1990

Médico Interno de Pediatría Hospital Italiano, Buenos Aires, 1991- 1992

Pasantía por el Servicio de Crecimiento y Desarrollo. Hospital Garrahan. Buenos Aires, 1992

Pasantía por el Children's Hospital of Pittsburgh, USA. Servicio de Emergencia y Trauma Pediátrico. Pittsburg, 1996.

Médica Asistente de Clínica Pediátrica. Hospital Nacional de Pediatría Dr. J. P. Garrahan Nombramiento por Concurso. Servicio de Emergencia. 1992 a 2004

Coordinadora de guardia Hospital Garrahan 2001-2005

Médica asistente de Clínica Pediátrica. Hospital Nacional de Pediatría J .P. Garrahan Servicio Hospital de Día Polivalente. 2004 a la actualidad.

Actividad asistencial en Consultorio Hospital Italiano y Particular 1991 a la actualidad.

Premios

*Premio Aarón Kaminsky a la mejor comunicación Científica. Sociedad Argentina de Dermatología. Fibromatosis Hialina Juvenil. Cordisco, R; Castro, C; **de Castro, F.** 2002.*

Especializaciones

Curso Anual Clínica del Dolor. Universidad Católica Argentina 2003.

Programa Nacional de Actualización Pediátrica PRONAP. Sociedad Argentina de Pediatría.

Evaluación final. Buenos Aires, 1993- 1994-1995-1996-1997

Curso de Atención Inicial en Trauma Pediátrico. Hospital Italiano. Buenos Aires, 1995

Curso de Reanimación Cardiopulmonar Pediátrico. Hospital Garrahan. Buenos Aires, 1995-1998

Pediatric Advanced life Support Course PALS. American Heart Asociation, Pittsburg. USA, 1996

Advanced Trauma life Support Course ATLS. University of Pittsburgh. Pittsburg. USA, 1996

Curso Anual de Emergencias Pediátricas. Hospital Fernández. Buenos Aires, 1997

Jornadas sobre Responsabilidad Profesional. Departamento de Asuntos Jurídicos. Hospital Garrahan. Buenos Aires, 1998.

1° Jornada Interhospitalaria sobre Dolor. Instituto Nacional de Rehabilitación del Lisiado. Hospital Tornú. Buenos Aires, 2003

Dra. María Gabriela Obregón

*Médica Pediatra y Genetista en del 22q11
gabriela.obregon@vcfs.com.ar*

Médica Pediatra (ex residente del Hospital Italiano bajo la dirección del DR. Carlos Gianantonio)

Título de Pediatra otorgado por la Sociedad Argentina de Pediatría (por examen)

Médica Genetista (ex Becaria del Ministerio de relaciones Exteriores de Italia, en la Universidad de Tor Vergata Roma - Ospedale Bambino Gesù Italia bajo la dirección del Prof. Bruno Dallapiccola)

Título de Genetista otorgado por la Sociedad Argentina de Genética (por examen)

Miembro Titular del Grupo de trabajo de Genética de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Médica Asistente del Servicio de Genética del Htal JP Garrahan desde 1998. Médica principal desde 2005.

Médica jefa de Sección de Genética del Departamento de Pediatría del Hospital Italiano de Buenos Aires desde 1993.

Asesoramiento y Asistencia Legal

Dra. María Inés Bianco

*Especialista en Discapacidad
Abogada C.S.J.N. T: 26 F: 31; CASM T;VI , F: 322
mibianco@fibertel.com.ar*

Actividad Profesional Actual

Estudio Jurídico a mi cargo, ejercicio libre de la profesión desde el año 1983 hasta la actualidad, especializado en Aspectos Legales de la Discapacidad, Responsabilidad Civil, Derechos del Consumidor, Laboral.

Asesora Legal de EMA. (Esclerosis Múltiple Argentina, Asoc., Civil) y Asociaciones de EM del interior del País.- (EM CORRIENTES , AMEN –MENDOZA ,EM SALTA)

Asesora Legal de CRECIENDO (Asoc. Civil para niños con problemas de crecimiento)

Asesora de APNA (asociación de Padres de niños autistas)

Asesora de APADISOL (niños con parálisis cerebral)

Asesora de AEPPO (asociación de enfermos de soriasis)

Asesora de ASOCIACION FACUNDO.-

Asesora de FIPAN (Fibrosis Quística)

Asesora de APEHI (Hipófisis y Acromegalia)

Asesora de A.M.A.R. (Artritis Reumatoidea)

Asesora de la Comisión de Discapacidad del Foro Social

Asesora de FUNDEPOC

Asesora Asociación Civil Familias 22Q11 D.S./ V.C.F.S.

Menciones

Abogada voluntaria en discapacidad de la Fundación Poder Ciudadano, habiendo obtenido la mención "Septiembre 2003".-

Nominación al Premio Wolfensohn (Wolfensohn Award Nominee for international Person with MS 2003) Multiple Sclerosis international Federation. Berlin 2003.

Especializaciones

Curso de Posgrado Independiente "Aspectos Legales y Sociales de la Discapacidad", UBA.

Seminario Interdisciplinario en Planificación Sucesoria. Universidad de Palermo.

Seminario de Actualización en "Defensa del Consumidor". La Ley.-

Curso de Posgrado en Derecho Laboral. UBA.

Curso de Posgrado en Derecho Procesal. Universidad Notarial Argentina.

Voluntariado

Traducciones

Sr. Fernando Aubone

Comunicación Institucional

Srita. Ana Griffa

Información Institucional

Creada en 2003, la **Asociación Civil Familias 22q11 DS / VCFS** es una organización no gubernamental cuyo objetivo principal es Optimizar las posibilidades de desarrollo y la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome.

Visión

Ser una institución para la promoción, desarrollo y gestión de todos los aspectos para la integración y reinserción de las personas con del22q11.2, en la sociedad, garantizando el ejercicio pleno de sus derechos.

Misión

Optimizar las posibilidades de desarrollo y la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome.

Objetivos

- Administrar un grupo soporte de familias
- Realizar reuniones periódicas
- Crear y mantener una base de datos de profesionales e instituciones para los familiares que la soliciten.
- Desarrollar acciones para tratar que las familias sin recursos puedan ser atendidas, tanto en argentina como en el exterior.

- Desarrollar acciones destinadas a hacer valer los derechos e impulsar nuevas leyes.
- Mantener contacto con organizaciones internacionales.
- Mantener una base de datos de información científica destinada a profesionales de la salud y educación.
- Realizar tareas de difusión en hospitales, laboratorios, centros de salud ,etc.
- Organizar eventos: congresos, jornadas, talleres, etc. de actualización profesional.
- Colaborar para que los especialistas puedan asistir a eventos que se realicen.
- Realizar reuniones con los profesionales e instituciones tendientes a la constitución del equipo interdisciplinario especializado.
- Lograr la creación y distribución de un protocolo de atención
- Creación y fortalecimiento de una red de contactos nacional e internacional entre profesionales expertos en el tema.

¿Qué es "ACF22q11DS/VCFS - Asociación Civil Familias 22q11 DS / VCFS"?

Formalmente, es una Asociación Civil sin fines de lucro, con domicilio legal en la ciudad de Buenos Aires, Argentina.

En la práctica, es una entidad constituida por familiares de afectados por el Síndrome del 22q11 / VCFS, de la Argentina.

¿Cuáles son sus propósitos?

El objetivo de La Asociación será optimizar las posibilidades de desarrollo y la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome llamado del 22q11 DS / VCFS, mediante acciones que tiendan a lograr, entre otras:

- **Facilitar** contactos entre las familias para intercambiar datos y experiencias sobre el síndrome del 22q11 DS / VCFS.
- **Interceder** como asociación ante quien corresponda en representación y defensa de los intereses de las personas afectadas por el síndrome del 22q11 DS / VCFS.
- **Facilitar y promover** la capacitación de profesionales para el correcto diagnóstico y tratamiento del síndrome del 22q11 DS / VCFS.
- **Fomentar** la investigación en todas las áreas involucradas del síndrome del 22q11 DS / VCFS.
- **Lograr** que los afectados por el síndrome del 22q11 DS / VCFS sean atendidos por un equipo interdisciplinario especializado que tenga en cuenta sus necesidades médicas, educativas y sociales.
- **Generar** cooperación e intercambio de recursos económicos, técnicos y humanos con organizaciones y entidades nacionales e internacionales, gubernamentales y no gubernamentales, o con cualquier otra persona física o jurídica que sin fines de lucro tenga como objetivo la **defensa y promoción de los derechos de los afectados** por el síndrome del 22q11 DS / VCFS.

¿Cómo puedo asociarme?

- a) **ACTIVOS:** Serán socios Activos, a partir de la fecha de aceptación como tales por la Comisión Directiva, quienes cumplan los siguientes requisitos: a) ser mayor de 18 años; b) Ser aceptado por la Comisión Directiva y suscribir la solicitud de admisión, la planilla de datos personales y la adhesión a los Estatutos y Reglamentos de la Institución; c) abonen la cuota de ingreso y una cuota mensual adelantada, de acuerdo a los montos fijados por la asamblea. De la decisión de la Comisión Directiva, deberá dejarse

constancia en el acta. En caso de rechazo, sólo deberá quedar constancia de ello sin que sea obligatorio expresar las causas. El aspirante podrá reiterar su solicitud de ingreso, luego de transcurrido un lapso no menor a seis (6) meses desde la fecha de la reunión en que se resolvió el rechazo.

- b) **HONORARIOS:** Serán socios honorarios aquellos que por determinados méritos personales o servicios prestados a la asociación, o por donaciones que efectuaran, se hagan merecedores de tal distinción y sean designados por la Asamblea General a propuesta de la Comisión Directiva o de un grupo de socios activos que representen como mínimo el 15% de la categoría. Carecen de voto y no pueden ser miembros de la Comisión Directiva. Los socios Honorarios que deseen ingresar a la categoría de Activo, deberán solicitarlo por escrito a la Comisión Directiva, ajustándose a las condiciones establecidas por este Estatuto.
- c) **VITALICIOS:** Serán socios vitalicios aquellos que cuenten con una antigüedad ininterrumpida de veinte años en el carácter de socios activos de la institución, quienes de hecho pasaran a formar parte de esta categoría quedando eximidos del pago de la cuota mensual. Gozaran de iguales derechos y deberes que los socios activos.

¿Cómo me informo acerca de las actividades de ACF22q11DS/VCFS?

Si usted es socio, puede informarse de las novedades por medio de un grupo de correo electrónico o por la página Web. O bien asistiendo a nuestras reuniones mensuales de trabajo.

Si desea opinar o realizar una consulta en nuestro Foro Web, debe dirigirse al Moderador, quién lo habilitará momentáneamente.

¿Cómo está dirigida ACF22q11DS/VCFS?

La Asociación formalmente está dirigida y administrada por una Comisión Directiva compuesta por Presidente, Secretario y Tesorero, y un Revisor de Cuentas.

El mandato de la Comisión Directiva durará tres años a partir de la fecha en que fueron elegidos en Asamblea General Ordinaria, pudiendo ser reelectos.

“Artículo 12° - La Asociación será dirigida, representada y administrada por una Comisión Directiva compuesta por un número de tres (3) miembros titulares que desempeñarán los siguientes cargos: Presidente, Secretario y Tesorero. El mandato de los miembros durará tres (3) años pudiendo ser reelectos, en forma consecutiva e indefinidamente.”

Relaciones Institucionales

La Asociación Civil Familias 22q11 DS / VCFS, mantiene relaciones institucionales:

Nacionales:

- Asociación en Defensa del Infante Neurológico (a.e.d.i.n.) – Buenos Aires.
- Sociedad Argentina de Pediatría (SAP) – delegación Mendoza.
- Fundación GEISER, (Grupo Enlace, Investigación y Soporte Enfermedades Raras) – Mendoza, Argentina.
- Genos, Buenos Aires.
- Hospital Nacional de Pediatría Prof. Juan P. Garrahan – Ciudad de Buenos Aires
- Fundación de Endocrinología Infantil, Buenos Aires.
- Fundación de Cardiología y Cirugía Cardiovascular Infantil "Rodolfo O. Kreutzer", Buenos Aires.

- Asociación de Padres Creciendo, Buenos Aires.
- Dirección Gral. de Discapacidad del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.
- Buenos Aires en Red.
- IntegraRed, Buenos Aires.
- Red de Asistencia Legal y Social, Buenos Aires.
- Asociación de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria, Buenos Aires.
- Municipalidad de Luján de Cuyo, Luján de Cuyo, Mendoza.
- Asociación Civil para el Síndrome de Prader Willi Argentina, Buenos Aires.
- Asociación Asperger Argentina, Buenos Aires.
- Asociación Argentina de Síndrome de Williams, Buenos Aires.
- CEMIC - ECLAMC - Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, Dra. Viviana Cosentino, Buenos Aires
- Pacientes OnLine – Sra. Claudia Cattivera.

Internacionales:

- Asociación 22q11 México – Valladolid, Yucatán, México
- Velo – Cardio – Facial Educational Foundation Inc., New Jersey, U.S.A.
- Children’s Hospital of Philadelphia, Philadelphia, U.S.A.
- Federación Española de Enfermedades Raras, Sevilla, España.
- Organización Europea de Enfermedades Raras, EURORDIS, Paris, Francia.
- Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 ONLUS, Aldel22, Roma, Italia.
- 22q Deletion Syndrome Clinic – Toronto, Canadá.
- Chromosome 22 Central Inc. – Timmins, Canadá.
- Max Appeal - West Midlands, Reino Unido
- Relais 22 – Grez-Doiceau, Bélgica.

Informe de Gestión

Noviembre 2003 – Junio de 2007

Antecedentes Institucionales

- Asociación en Defensa del Infante Neurológico, trabajamos en forma continua acerca de las necesidades específicas que tienen los pacientes con del 22q11 / VCFS. Desde Noviembre de 2003.
- Somos miembros de la Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation Inc., desde el año 2004.
- Mantenemos estrecho contacto con el Children’s Hospital of Philadelphia quienes nos suministran información, desde el año 2004.
- Trabajamos conjuntamente con la Fundación Geiser de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, e integramos la comisión organizadora en Buenos Aires, desde Marzo de 2004.
- Trabajamos en forma permanente e ininterrumpida con el equipo de médicos especialistas en del 22q11, que desarrollan actividades en el Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan, desde el año 2005.
- Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation Inc., somos designados oficialmente grupo de apoyo para padres de pacientes con síndrome velocardiofacial para los países de habla española en el mundo. Mayo de 2005

- Integramos como miembros activos el Foro de Discapacidad en el INADI, desde Octubre de 2006, participando nuestros miembros en las comisiones de salud y educación.

Premios

- Fuimos seleccionados como Ganadores del **"Concurso para la Transferencia para Asistencia Técnica de Organizaciones de la Sociedad Civil (OSCs) que luchan contra la discriminación"** organizado por el INADI. Noviembre 13 de 2007.

Nuestras Acciones

- Miembros del Grupo soporte para padres de nuestra asociación residentes en Islas Canarias, España, concurren del 7 al 9 de Julio de 2006 a Strasbourg, Francia, a la "12th International Scientific Meeting of The Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation"
- Miembros del Grupo soporte para padres de nuestra asociación residentes en Londres, Reino Unido, concurren el 27 de Enero de 2007 a Bruselas, Bélgica al "2° Encuentro Nacional organizado por el grupo soporte Belga Relais 22 "
- Miembros del Grupo soporte para padres de nuestra asociación residentes en Iowa, Estados Unidos, concurren el 3 y 4 de Marzo de 2007 a California, Estados Unidos al encuentro 22q11.2 Deletion Syndrome Practical Implications for Behavior and Learning
- Asistimos al 14° Encuentro Internacional de la VCFS Educational Foundation 20-22 de Julio, 2007. Dallas - USA, a nuestra Asesora Médica en el Síndrome, para especializarse y actualizarse.

Artículos de Prensa

- Salio publicada en el número de Junio/05 de la revista El Cisne, la primera nota sobre nuestra asociación.
- Salio publicada en el número de noviembre/05 de la revista El Cisne, la nota sobre el síndrome velo – cardio – facial.
- Se publicó el 6 de Diciembre de 2005 en Diario Perfil, una nota sobre la asociación y sobre el síndrome.

Difundimos

- Realizamos por intermedio de la Dip. Nacional Isabel Artola, un pedido de informes al Poder Ejecutivo Nacional respecto del Síndrome Velo-Cardio-Facial. Mayo de 2005.
- Presentación realizada en a.e.d.i.n., Asociación en Defensa del Infante Neurológico, sobre el síndrome Velo-cardio-facial para el Ateneo Interno del 6 de Julio de 2005.
- Miembros de la asociación de Familiares estuvieron presentes en el programa "Mi bebé" de Utilísima realizando tareas de difusión. Contamos con la presencia de la Dra. Gabriela Obregón. El programa salió al aire el 27/12/05.
- Hemos realizado además tareas de difusión en: el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Clínica Bazterrica (Dr. Kreutzer), Casa Cuna, Genos, Fleni (Dr. Christian Plebst) y Centro Lydia Coriat.
- Entregamos material informativo en el 34° Congreso Argentino De Genética, Trelew, Chubut, septiembre de 2005.
- Se realizó un Taller para familiares de pacientes diagnosticados con la delección 22q11.2, en el Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". 14 de marzo de 2006.

- Participamos con una exposición sobre nuestra asociación en la IIIª JORNADA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DROGAS HUERFANAS - Ciudad de Mendoza - 9 y 10 de Octubre de 2006.
- El 16 de Abril de 2007, participamos con un stand en el Lanzamiento del Foro de Discapacidad del INADI donde realizamos tareas de difusión.
- Presentación realizada en A.E.D.I.N. para el 2do. Ateneo Informativo del 14 de Mayo de 2007.
- El 14 de Mayo de 2007 se realizó en A.E.D.I.N., Asociación en Defensa del Infante Neurológico, el segundo ateneo sobre el Síndrome.
- Se realizó el 18 de Mayo de 2007, en el Hospital Español de Mendoza, el primer taller sobre el síndrome con la asistencia de numerosos profesionales, fue organizado por la Sociedad Argentina de Pediatría (S.A.P.), sede Mendoza, que esta ubicada en el Hospital Notti de dicha ciudad.
- Asistimos a la Dra. Fernanda de Castro, al 14º Congreso Internacional de la Velo Cardio Facial Síndrome Educational Fundation, realizado del 20 al 22 de Julio en Plano, Texas, Estados Unidos de América.
- Se realizó el 11 de Septiembre de 2007, en el Hospital El Niño de San Justo, Partido de la Matanza, el primer taller sobre el síndrome, para la Prov. De Buenos Aires, en el marco de nuestro proyecto institucional "Calidad y Equidad en Salud para los Afectados".

Síndrome del 22q11.2 / SVCF

A mediados de la década del '60, el médico endocrinólogo Angelo DiGeorge detectó que un grupo particular de características clínicas con frecuencia se presentaban juntas. Éstas características incluían:

- Defectos cardiacos conotruncales (es decir, tetralogía de Fallot, cayado aórtico interrumpido, comunicación interventricular, anillos vasculares).
- Labio leporino y/o paladar hendido.
- Hipoparatiroidismo (glándula paratiroidea hipofuncionante), trastorno que produce hipocalcemia (bajos niveles de calcio en sangre).
- Timo hipoplásico (subdesarrollado) o ausencia de timo, trastorno que produce problemas en el sistema inmunológico.

El nombre de síndrome de DiGeorge se aplicó a este grupo de características.

En la década del '70, el Dr. Robert Shprintzen, patólogo del habla, describió a un grupo de pacientes con características clínicas similares, incluyendo labio leporino y/o paladar hendido, defectos cardiacos conotruncales, ausencia de timo o timo hipoplásico e hipocalcemia (en algunos casos). El Dr. Shprintzen llamó a este grupo de características síndrome velo cardio facial, aunque también se conoció como síndrome de Shprintzen.

En la década del '80, se desarrolló una tecnología capaz de identificar un defecto cromosómico subyacente en estos síndromes.

Se determinó que más del 90 por ciento de todos los pacientes que presentaban las características de los síndromes de DiGeorge y Shprintzen (síndrome velo cardio facial) tenían una delección cromosómica en la región 22q11. En otras palabras, se trataba del mismo síndrome que, al ser descrito por diversos investigadores de diferentes especialidades, había recibido varios nombres. En la actualidad, muchos médicos e investigadores utilizan el término síndrome

de delección 22q11.2 porque el mismo describe el problema cromosómico subyacente o bien el término síndrome velocardiofacial (velo-cardio-facial syndrome, VCFS) porque describe los principales sistemas con afecciones del cuerpo.

Es un síndrome muy complejo. Hasta la fecha se conocen más de 180 anomalías asociadas. Cada una de ellas puede estar presente o no, y si lo está, puede manifestarse desde la forma leve a severa. Si no se conoce la gran gama de malformaciones que se presentan es relativamente fácil pasar por alto el diagnóstico.

Es heredable en un 50% cuando uno de los progenitores es el afectado y, en caso de serlo ambos en un 75%.

Es un síndrome cromosómico, es considerado Enfermedad Rara y es discapacitante.

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), se considera así a la que tiene una incidencia en la población menor a 5 por 10.000. Así por ejemplo, una enfermedad será considerada como rara si afecta a menos de 300.000 personas en América Latina y el Caribe. En Argentina serían aquellas que afectan a menos de 20.000 personas para una patología en concreto.

Hay que señalar que existen más de 6000 enfermedades raras y dentro de cada una de ellas existe una gran diversidad de manifestaciones.

Aparte de las circunstancias específicas de cada alteración, las personas que padecen enfermedades raras sufren entre otros problemas:

- ✓ Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- ✓ Rechazo social y pérdida de autoestima.
- ✓ Desinformación sobre cuidados, posibles complicaciones, tratamientos y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- ✓ Aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas.
- ✓ Desinformación sobre especialistas o centros médicos.
- ✓ Falta de protocolo de la enfermedad.
- ✓ Falta de ayudas económicas.
- ✓ Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- ✓ Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.

Descripción:

- ❖ Este síndrome tiene la particularidad que pueden aparecer distinta cantidad de patologías (muchas muy graves) en distinta magnitud y en cualquier momento de la vida. Esto hace imprescindible llevar a cabo acciones de detección temprana y prevención en aquellos casos que sea posible.
- ❖ Las personas afectadas tienen probabilidades aumentadas respecto a la población en general de poseer las más de 180 enfermedades y características asociadas. Además estas probabilidades cambian de acuerdo a la patología en cuestión. Por lo tanto, el profesional de la salud debe realizar una ponderación muy compleja al evaluar al paciente. Es por ello que se requieren profesionales informados, actualizados en forma permanente y que trabajen en forma interdisciplinaria.

- ❖ Dentro de esta variedad podemos encontrar: cardiopatías congénitas (74% de los individuos), en particular malformaciones conotruncuales (tetralogía de Fallot, arco aórtico interrumpido, defecto septal ventricular y tronco arterioso) Anormalidades palatinas (69%), en particular incompetencia velofaríngea (VPI), paladar hendido y paladar hendido submucoso. Rasgos faciales característicos (presentes en la mayoría de los individuos caucásicos) y dificultades de aprendizaje (70-90%). El setenta y siete por ciento (77%) de los individuos tienen alguna deficiencia inmune independientemente de su presentación clínica. Hallazgos adicionales incluyen: hipocalcemia (50%), problemas significativos de alimentación (30%), anomalías renales (37%), pérdida auditiva (conductiva y sensorineural), anomalías laringotraqueoesofágicas, deficiencia de hormona de crecimiento, desórdenes autoinmunes, convulsiones (sin hipocalcemia) y anomalías esqueléticas. Problemas de conducta e hiperactividad (ADD y ADHD).
- ❖ Las estimaciones de prevalencia varían de 1:2000 a 1:3800 para los hispanos. Dada la variabilidad de la expresión del síndrome, la incidencia es posiblemente mucho mayor de la anteriormente estimada
- ❖ En la mayoría de los casos, los estudios citogenéticos de rutina son normales. El síndrome se diagnostica en individuos con una delección sub-microscópica en el cromosoma 22 que se detecta por la técnica de hibridación in situ por fluorescencia (FISH).

Necesidades:

Serán todas aquellas asociadas a los problemas que puedan generar las más de 180 patologías y características asociadas.

Es necesario que toda la población afectada de la Argentina, y en particular los profesionales de la salud, tengan conocimiento de esta realidad para que las personas afectadas puedan acceder en tiempo y en forma a la detección temprana y tratamiento del síndrome.

“Esto es fundamental para que las personas con el síndrome, accedan con calidad y equidad a mayores y mejores oportunidades de salud, educación, participación social y empleo en nuestro país, haciendo especial énfasis en los niños y niñas”.

Estado de situación en Argentina

El resultado de las innumerables acciones de difusión, búsqueda de afectados y relevamientos de atención médica que hemos realizado nos permite afirmar que:

- ❖ La mayoría de los afectados con del 22q11.2 / VCFS están sin diagnosticar.
- ❖ La mayoría de los diagnósticos no se hace al nacimiento sino muchos años después.
- ❖ No existe investigación en Argentina sobre del 22q11.2 / VCFS.
- ❖ No hay genetistas en todos los hospitales
- ❖ No existen clínicas especializadas en del 22q11.2 / VCFS.
- ❖ La mayoría de los profesionales de la salud desconocen la existencia del Síndrome del 22q11.2 / VCFS.

Hemos observado con preocupación, que el rendimiento escolar de los niños argentinos es muy inferior a la de los niños y niñas de los países donde existen clínicas especializadas e investigación sobre este síndrome.

Los problemas cognitivos se manifiestan con mucha anticipación y tenemos una mayor cantidad de niños en escolaridad especial. Atribuimos esto a la falta de conocimiento de nuestros médicos, que no permiten el diagnóstico temprano, perdiéndose de esta manera la posibilidad de realizar estimulación temprana y apoyos pedagógicos especializados para equiparar las oportunidades de los niños y niñas con del 22q11.2 / VCFS.

La falta de especialización de los médicos ha hecho que los padres hayan sufrido muy malas experiencias (algunas con riesgo para la salud de los afectados), aún con profesionales e instituciones reconocidas en el medio. Por ejemplo dar vacunas de virus vivos correspondientes al calendario oficial de vacunación obligatoria.

Lo enumerado empeora aún más en el interior del país.

Los afectados por del 22q11 / VCFS no solo son discriminados por poseer un síndrome discapacitante por sus múltiples manifestaciones clínicas (cardiopatía, inmunodeficiencia, problemas mentales, retraso madurativo, problemas motores, etc.) sino que además se encuentran discriminados en el sistema de salud porque no se dispone de investigación y conocimiento médico para el diagnóstico y tratamiento.

Los afectados por del 22q11 / VCFS no solo son discriminados en el ámbito educativo en la escolaridad común por sus problemas de aprendizaje y conducta, sino que además no hay proyectos educativos especializados que contemplen la especificidad de su problemática de procesamiento de la información visuoespacial, déficit poco conocido en nuestro ambiente.

Capacitación

➤ *Concientes de la importancia de la capacitación de sus miembros, los integrantes de la asociación participaron de las siguientes capacitaciones:*

- *Psicología de la Adolescencia, U.B.A. 2004.*
- *Psicología y Aprendizaje, U.B.A. 2004.*
- *Jornadas de Neurociencias Pediátricas, Htal. Italiano 2005.*
- *Seminario "Legislación en Discapacidad", AMIA, 2005.*
- *Problemática Educativa, U.B.A. 2006.*
- *Jornada de Neuropediatría, IV Simposio de Neurociencias FLENI, 2006.*
- *Posgrado en FLACSO sobre "Necesidades Educativas especiales", 2006.*
- *Taller "ONG's Y Medios De Comunicación: Una Alianza Donde Todos Ganan", 2006.*
- *Programa de Fortalecimiento Institucional para OSC – Módulo: "Administración, Seguimiento y control del Plan Estratégico en OSC", UCA, 2006.*
- *Capacitación en Diseños de Proyectos, AMIA, 2006.*
- *Curso de Capacitación Formación y Extensión: "La Discapacidad en los Instrumentos Internacionales Suscriptos por Argentina", Jun-Jul 2007.*
- *Jornada "Por una Web sin Barreras para las Personas con Discapacidad", H. Cámara de Diputados de la Nación – Capítulo Discapacidad y Necesidades Especiales de Internet Society (ISOC), Junio 2007.*

- Seminario “La Promoción y Protección de los Derechos de las Personas con Discapacidad” – Organizado por el Ministerio de Relaciones Exteriores, Comercio Internacional y Culto – 4 de Julio 2007
- Licenciatura en “Enseñanza de las Ciencias”, de la Universidad Nacional de Gral. San Martín Escuela de Humanidades, 2007/2008.
- “Master en Dirección de Organizaciones con Fines Sociales”, de la Universidad del Salvador, Facultad de Ciencias de la Administración, 2007/2008.

Proyecto Institucional

Período 2007 / 2008

PROYECTO PARA LA CALIDAD Y EQUIDAD DE TODOS LOS AFECTADOS

Objetivo General (OG)

Optimizar las posibilidades de desarrollo y la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome del 22q11.2 / VCFS, mejorando conjuntamente, los niveles de calidad y equidad de la salud para todos los afectados, en todo el territorio de la República Argentina.

Objetivo Específico 1 (OE1):

Difusión del síndrome del 22q11.2 / VCFS, para incrementar el porcentaje de detección de las personas afectadas.

Metas para el Objetivo Específico 1 (OE1)

Meta 1: Información entre los profesionales de la salud para tener en cuenta criterios diagnósticos para elevar la detección de afectados con del 22q11 / VCFS, en un 10% en el primer año y un 20% en el segundo año respecto del porcentaje de población detectada actualmente.

Meta 2: Información a la población en general acerca de la existencia del síndrome del 22q11 / VCFS.

Meta 3: Difusión del síndrome del 22q11 / VCFS en el ámbito universitario, facultades nacionales de medicina, para incluir dentro de los contenidos por especialidades de la residencia hospitalaria.

Actividades para el OE1 ----Meta 1

Actividad 1 Asistencia a un Médico Pediatra para concurrir al Congreso Internacional de la VCFSEF Inc., a realizarse en Dallas, Texas, Estados Unidos del 20 al 22 de Julio de 2007. Esta

asistencia se realiza para su capacitación en el síndrome del 22q11 / VCFS. Tomar contacto con médicos especialistas del exterior y posibilitar una red de intercambio de datos y experiencias.

Actividad 2 Taller informativo sobre del 22q11 / VCFS en la Asociación en Defensa del Infante Neurológico (a.e.d.i.n.), dirigido a Terapistas Ocupacionales, Fonoaudiólogos/os, Kinesiólogos/os, Psicopedagogos/os.

Actividad 3 Taller informativo sobre del 22q11 / VCFS en el hospital Español de la ciudad de Mendoza, dirigido a profesionales de la salud en las especialidades de: genética, endocrinología, fonoaudiología, psicopedagogía, kinesiología, inmunología, cirugía plástica, pediatría/clínica médica (para los adultos), salud mental, endoscopia, cardiología y neurología.

Actividad 4 Taller informativo sobre del 22q11 / VCFS en el Hospital de Niños de La Matanza, Provincia de Buenos Aires, dirigido a profesionales de la salud en las especialidades de: genética, endocrinología, fonoaudiología, psicopedagogía, kinesiología, inmunología, cirugía plástica, pediatría/clínica médica (para los adultos), salud mental, endoscopia, cardiología y neurología.

Actividad 5 Taller informativo sobre del 22q11 / VCFS en el Hospital de Niños de Córdoba, Provincia de Córdoba, dirigido a profesionales de la salud en las especialidades de: genética, endocrinología, fonoaudiología, psicopedagogía, kinesiología, inmunología, cirugía plástica, pediatría/clínica médica (para los adultos), salud mental, endoscopia, cardiología y neurología.

Actividad 6 Organización de la 1ª Jornada Nacional sobre el síndrome del 22q11 / VCFS, en paralelo con el Iº Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, a realizarse en Marzo de 2008 en la Ciudad de Buenos Aires.

Actividades para el OE1 ----Meta 2

Actividad 1 Campaña de difusión periodística en el diario Clarín, de distribución nacional, suplemento de salud.

Actividad 2 Campaña de difusión periodística en el diario La Nación, de distribución nacional, suplemento de salud.

Actividad 3 Campaña de difusión periodística en el Diario Perfil, de distribución nacional, suplemento de salud.

Actividades para el OE1 ----Meta 3

Actividad 1 Información por medio de la Red Inter universitaria, a todos los centros de formación profesional en medicina y clínicas interdisciplinarias del país, los criterios para el diagnóstico del síndrome del 22q11 / VCFS.

Actividad 2 Seminario sobre los criterios para el diagnóstico del síndrome del 22q11 / VCFS, para los residentes de las especialidades: genética, endocrinología, Clínicas Interdisciplinarias (fonoaudiología, psicopedagogía, kinesiología), inmunología, cirugía plástica, pediatría/clínica médica (para los adultos), salud mental, endoscopia, cardiología y neurología, del Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Juan P. Garrahan".

Actividad 3 Seminarios sobre los criterios para el diagnóstico del síndrome del 22q11 / VCFS, para los residentes de las especialidades: genética, endocrinología, Clínicas Interdisciplinarias (fonoaudiología, psicopedagogía, kinesiología), inmunología, cirugía plástica, pediatría/clínica médica (para los adultos), salud mental, endoscopia, cardiología y neurología, del Hospital de Niños de La Matanza.

Objetivo Específico 2 (OE2):

Metas para el Objetivo Específico 2 (OE2)

Creación de un Protocolo de Atención del síndrome del 22q11.2 / VCFS, para mejorar la atención e incrementar el porcentaje de detección de las personas afectadas.

Meta 1: Investigar sobre los últimos avances para el diagnóstico y tratamiento, con el objeto de confeccionar un diagrama diagnóstico y una guía de tratamiento médico integral, abordando las particularidades en cada especialidad de acuerdo con los signos de las personas afectadas.

Meta 2: Confeccionar y redacción de un protocolo vivo, que se actualice de acuerdo a las últimas publicaciones científicas reconocidas

Meta 3: Distribuir del protocolo a todas las instituciones Nacionales, Provinciales y Municipales (Ministerios de Salud y Acción Social) para su inclusión prioritaria de detección diagnóstica y tratamiento, por medio de los Hospitales de Niños y Hospitales de Adultos que se encuentren bajo su área de influencia.

Actividades para el OE2 ----Meta 1

Actividad 1 Investigación sobre diagnóstico del síndrome del 22q11 / VCFS.

Actividad 2 Investigación sobre tratamiento médico para pacientes con síndrome del 22q11 / VCFS.

Actividad 3 Investigación sobre el manejo de las complicaciones para pacientes con síndrome del 22q11 / VCFS.

Actividad 4 Investigación sobre prácticas y cuidados de enfermería para pacientes con síndrome del 22q11 / VCFS.

Actividad 5 Investigación sobre información destinada a los pacientes con síndrome del 22q11 / VCFS, sus familiares y a las personas que van a encargarse de su cuidado.

Actividades para el OE2 ----Meta 2

Actividad 1 Analizar la información relevada y cuantificar los resultados para la elaboración del protocolo.

Actividad 2 Desarrollar y redactar el protocolo conforme lo necesario por cada una de las especialidades para el criterio de pesquisa neonatal, diagnóstico, y tratamiento.

Actividades para el OE2 ----Meta 3

Actividad 1 Entregar al Ministerio de Salud y ambiente de la Nación, copia del protocolo, para su aplicación en los Hospitales dependientes de su cartera.

Actividad 2 Entregar al Ministerio de Salud de cada Provincia, copia del protocolo, para su aplicación en los Hospitales dependientes de su cartera.

Actividad 3 Entregar al Área de Salud de cada Municipalidad, copia del protocolo, para su aplicación en los Hospitales dependientes de su cartera.

Cronograma del Proyecto

Cronograma de la Iniciativa		Etapa 1												Etapa 2						Etapa 3					
Objetivo 1		M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M
Meta	Actividades	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	1	1	1	1	18	1	2	2	2	2	24
1	Act. 1																								
	Act. 2																								
	Act. 3																								
	Act. 4																								
	Act. 5																								
	Act. 6																								
2	Act. 1																								
	Act. 2																								
	Act. 3																								
3	Act. 1																								
	Act. 2																								
	Act. 3																								
Totales Objetivo 1																									
Cronograma de la Iniciativa		Etapa 1												Etapa 2						Etapa 3					
Objetivo 2		M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M	M
Meta	Actividades	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	1	1	1	1	18	1	2	2	2	2	24
1	Act. 1																								
	Act. 2																								
	Act. 3																								
	Act. 4																								
	Act. 5																								
2	Act. 1																								
	Act. 2																								
3	Act. 1																								
	Act. 2																								
	Act. 3																								
Totales Objetivo 2																									
Totales proyecto																									

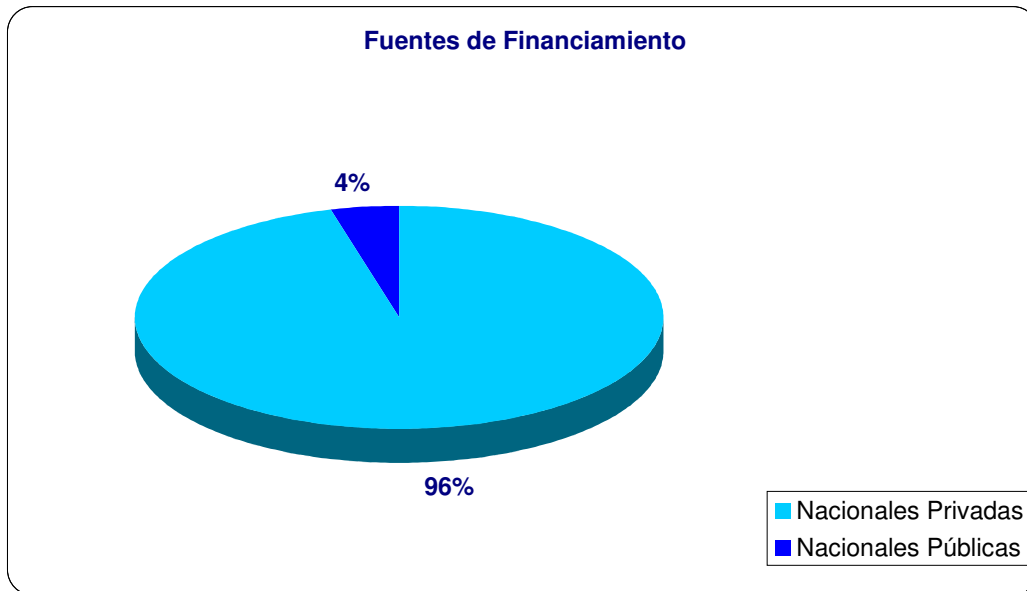
Planilla de Presupuesto del Proyecto

COSTO POR ACTIVIDAD Y META				COSTOS Y APORTES	
				APORTE ACF22q11	COSTO TOTAL
OBJETIVO 1 - META 1					
		Act 1	7.000,00	7.000,00	
		Act 2	200,00	200,00	
		Act 3	200,00	200,00	
		Act 4	400,00	400,00	
		Act 5	800,00	800,00	
		Act 6	10.000,00	10.000,00	
OBJETIVO 1 - META 2					
		Act 1	1.000,00	1.000,00	
		Act 2	1.000,00	1.000,00	
		Act 3	1.000,00	1.000,00	
OBJETIVO 1 - META 3					
		Act 1	3.600,00	3.600,00	
		Act 2	500,00	500,00	
		Act 3	500,00	500,00	
COSTO TOTAL PARA ACTIVIDADES DEL OBJETIVO 1				27.200,00	27.200,00
OBJETIVO 2 - META 1					
		Act 1	3.400,00	3.400,00	
		Act 2	3.400,00	3.400,00	
		Act 3	3.400,00	3.400,00	
		Act 4	3.400,00	3.400,00	
		Act 5	3.400,00	3.400,00	
OBJETIVO 2 - META 2					
		Act 1	1.700,00	1.700,00	
		Act 2	1.700,00	1.700,00	
OBJETIVO 2 - META 3					
		Act 1	200,00	200,00	
		Act 2	2.400,00	2.400,00	
		Act 3	18.000,00	18.000,00	
Costo Total Para Actividades Del Objetivo 2				42.700,00	42.700,00
Costo Total del Proyecto					69.900,00

Origen y Aplicación de los Fondos

Noviembre 2003 – Septiembre 2007

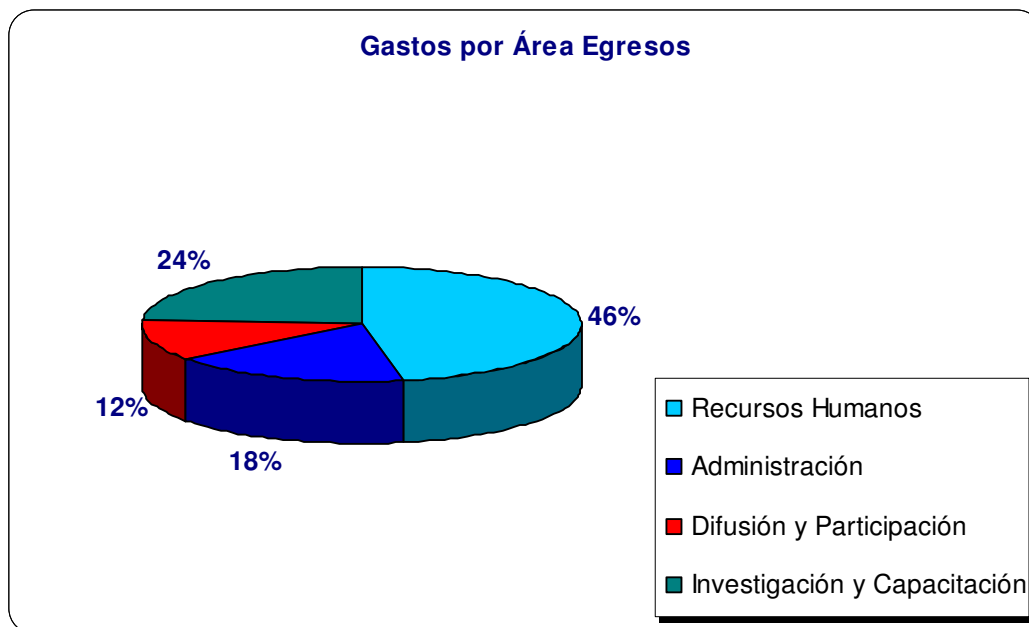
Fuentes de Financiamiento



Fuentes de Financiamiento en Pesos

	Ingresos
Nacionales Privadas	\$ 48.900,00
Nacionales Públicas	\$ 2.100,00
TOTALES	\$ 51.000,00

Aplicación de los Fondos



Gastos por Área	
	Egresos
Recursos Humanos	\$ -24.000,00
Administración	\$ -9.000,00
Difusión y Participación	\$ -6.000,00
Investigación y Capacitación	\$ -12.000,00
TOTALES	\$ -51.000,00

Fuentes de financiamiento

Instituciones públicas y privadas que con su apoyo hacen posible el desarrollo de los programas y proyectos de ACF22Q11:

 Fundación de Endocrinología Infantil (FEI)

 Honorable Cámara de Diputados de la Provincia de Buenos Aires

 Instituto Nacional Contra la Discriminación la Xenofobia y el Racismo

 Dirección Gral. de Discapacidad del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires

 Buenos Aires en Red

 Revista El Cisne

 Diario Perfil

 Libor Tour Argentina

Organizaciones privadas y entidades públicas que han desarrollado actividades en alianza con ACF22Q11:

 Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation

 Fundación GEISER

 Municipalidad de Luján de Cuyo, Mendoza

 Laboratorio Gador

 Unlugar.com

 Asociación Civil Para el Síndrome de Prader Willie Argentina

 Zona Pediátrica
