

Un vistazo al síndrome de CHARGE

El síndrome de CHARGE es un patrón de anomalías que se observan al nacer. CHARGE son las siglas en inglés de coloboma, defectos del corazón, atresia coanal, retraso en el crecimiento y el desarrollo, hipoplasia genital y deformaciones del oído (Coloboma, Heart defects, choanal Atresia, Retarded growth and development, Genital abnormalities, and Ear anomalies).

Los efectos del síndrome de CHARGE son diferentes según cada persona y, en la mayoría de los casos, no existen antecedentes familiares de esta enfermedad. Al nacer, algunos bebés diagnosticados con CHARGE tienen problemas que ponen en riesgo su vida. La mayoría de los niños tendrán pérdida de la audición, pérdida de la visión y problemas de equilibrio. Las personas suelen presentar diversas diferencias físicas, sensoriales y de comportamiento.

Aproximadamente 1 de cada 9,000 a 10,000 bebés nace con síndrome de CHARGE.



Conozca a Tricia en la página 18

Datos a tener en cuenta:

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Necesidades médicas

La gravedad de cualquiera de estas posibles afecciones médicas varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo. Los niños suelen tener problemas para respirar, tragar, comer, beber y controlar la temperatura.

Es posible que los niños en edad escolar que tienen CHARGE deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.

Las evaluaciones frecuentes de desarrollo neurológico y desarrollo/comportamiento pueden ser útiles.

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

Necesidades alimentarias

- Dificultades para comer y tragar
 - Las causas y la gravedad varían ampliamente.
 - El mecanismo de deglución puede verse afectado.
 - Puede deberse a anomalías en los nervios craneales.
 - Puede ser un efecto secundario de trastornos motrices y debilidad.
- Las dificultades sensoriales pueden profundizar los problemas de alimentación y deglución.
 - Respuesta defensiva ante estímulos táctiles
 - Hiposensibilidad oral

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con CHARGE desarrollan todas estas características.

Características comunes

Ojo

- Coloboma (falta de tejido en ciertas partes de las estructuras que forman el ojo) (80-90 %)
 - Se presenta como fisuras y grietas en una de las distintas partes del ojo, por ejemplo:
 - **Iris** (parte de color del ojo)
 - **Retina** (tejido sensible a la luz especializado que recubre la parte posterior del ojo)
 - **Coroides** (capa de vasos sanguíneos debajo de la retina)
 - **Nervios ópticos** (llevan información de los ojos al cerebro)
 - Las formas más graves incluyen microftalmia (ojo pequeño) o anoftalmia (falta del ojo).

Defectos del corazón (75-85 %)

- Muchos son defectos del corazón complejos que requieren de más de una cirugía.

Conductos entre la nariz y la garganta angostos o bloqueados

- Atresia coanal (conductos entre la nariz y la garganta angostos o bloqueados) (50-60 %)
 - Puede ser de uno o ambos lados.

Anomalía de los nervios (pares) craneales

- Par craneal I (uno) (90-100 %)
 - Disminución o falta de olfato
- Par craneal IX/X (nueve o diez) (70-90 %)
 - Dificultades de deglución y posiblemente aspiración
- Par craneal VII (siete) (40 %)
 - Lleva a parálisis facial (de un lado o ambos)

Anomalías del oído

- Anomalías del oído externo (>50 %)
 - Con frecuencia, una persona con CHARGE tiene orejas cortas y anchas con lóbulos pequeños.
 - Los pliegues internos son prominentes y los externos parecen “cortados” (para ver un ejemplo, visite este enlace: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1117/figure/charge.F1/?report=objectonly>)
- Anomalías del oído medio (común)
 - Los huesos del oído medio presentan malformaciones.
 - Produce pérdida auditiva conductiva.
 - La prevalencia de una pérdida de la audición de grave a profunda es del 50 %.
- Anomalías del oído interno (90 %)
 - Malformación de la cóclea, canales semicirculares pequeños o faltantes
 - Puede causar pérdida de la audición y problemas de equilibrio.

Disminución del tono muscular

- Hipotonía (tono muscular bajo) (90 %)

Características menos comunes

Labio leporino

- Labio leporino con o sin paladar hendido (20 %)

Abertura entre la tráquea y el esófago

- Fístula traqueoesofágica (abertura anormal entre la tráquea y el esófago) (15-20 %)
 - Atresia esofágica (esófago no abierto)

Anomalías renales (40 %)

- Riñón pequeño

- Falta del riñón
- Riñón ectópico (fuera de la posición normal)
- Reflujo

Anomalías genitales

- Hombres (50 %)
- Mujeres (25 %) En ambos casos, es posible que no se alcance la pubertad sin intervención hormonal (90 %)

Crecimiento

- Deficiencia en el crecimiento (15 %)

Estatura baja (70 %)

- El 70 % tiene estatura baja

Rasgos faciales típicos del CHARGE

- Rostro cuadrado
- Frente ancha y prominente
- Cejas arqueadas
- Ojos grandes
- Párpados caídos (ocasional)
- Puente nasal prominente y fosas nasales anchas
- Columela nasal prominente (espacio entre las fosas nasales)
- Sección media del rostro plana
- Boca pequeña
- Barbilla pequeña
- Asimetría facial con o sin parálisis facial

Comportamiento típico (más del 50 %)

- Comportamiento perseverante en niños más pequeños (repetición o fijación en una cosa)
- Afección obsesivo-compulsivo (OCD) en niños mayores y adultos

Otros hallazgos

- Problemas crónicos de oído (85 %)
- Hombros caídos (común)
 - Músculos de los hombros poco desarrollados
- Músculos pectorales (del pecho) pequeños o faltantes
- Cuello corto

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

- Anomalías en las extremidades/esqueléticas
 - Falta del dedo pulgar
 - Más de cinco dedos en la mano
 - Anomalías vertebrales
- Anomalías del sistema nervioso central (CNS):
 - Hidrocefalia
 - Convulsiones
- Hernia umbilical (15 %)
- Anomalías en los pezones/tetillas (ocasional)
 - Pezones/tetillas extra, faltantes o fuera de lugar
- Escoliosis (común)

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Trabaje junto con los padres para garantizar que el niño se alimente de la manera que mejor le resulte.
- En caso de que sufra de convulsiones, asegúrese de contar con un plan para convulsiones.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Las personas con síndrome de CHARGE suelen enfrentar desafíos multisensoriales. Suelen tener dificultades con la visión, el oído y los sentidos que perciben el equilibrio, el tacto, la temperatura, el dolor, la presión y el olfato. Es posible que se subestime su inteligencia debido a sus discapacidades relacionadas con la visión, la audición, el aprendizaje, la motricidad o el habla. Es fundamental que los maestros y cuidadores se tomen el tiempo para desarrollar una relación con los niños y sus familias.

Contar con un equipo experto en desafíos sensoriales es una parte importante de la educación del niño. El equipo educativo puede incluir:

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

- Fisioterapeuta
- Terapeuta ocupacional
- Terapeuta del habla
- Especialista del programa de integración sensorial
- Especialista en sordera o sordoceguera
 - La mayoría de los estados tienen acceso a un especialista en sordoceguera a través del proyecto de sordoceguera del estado. Consulte <https://nationaldb.org/members/list?type=State+Project>.

Comunicación

- Las personas con síndrome de CHARGE pueden tener dificultades para hablar de forma clara o comunicarse bien mediante lenguaje de señas.
 - El 60 % adquiere lenguaje simbólico y se comunica mediante lenguaje hablado, señas o símbolos visuales.
 - El habla puede verse afectada por problemas respiratorios y craneofaciales.
 - Los múltiples desafíos sensoriales y motrices, y las dificultades para encontrar un sistema de comunicación adecuado originan retrasos en el lenguaje.
 - La parálisis facial bilateral y la pérdida de la visión central pueden llevar a una falta de expresión facial y esto puede empeorar los problemas de comunicación de la persona.
- La mayoría de las personas se benefician de un enfoque de comunicación integral.
 - El enfoque de la comunicación integral significa incorporar todo lo que funciona, por ejemplo:
 - Gestos
 - Señas simples
 - Braille/texto impreso
 - Expresiones faciales
 - Símbolos (sistema de comunicación a través del intercambio de imágenes)
 - Terapia del habla
 - Lenguaje de señas
- Las dificultades en el equilibrio pueden afectar la comunicación
 - Desarrollo de la memoria
 - Uso eficaz de la visión
 - Procesamiento de información auditiva
 - Todas estas cosas tienen un efecto acumulativo en el desarrollo del habla y el lenguaje.

- Las dificultades del habla incluyen lo siguiente:
 - Discapacidad auditiva
 - Discapacidad visual
 - Parálisis facial
 - Disminución del tono muscular
 - Disminución de la sensibilidad táctil
 - Hendidura oral-facial
 - Agrandamiento de la lengua
 - Dificultad para mover la lengua
 - Maxilar inferior pequeño
 - Anomalías en la laringe y faringe
 - Dificultades respiratorias
 - Dificultad para tragar
 - Anomalías dentales
 - Retraso en la habilidad para alimentarse
- Dificultades de la comunicación por señas:
 - Deficiencias del sistema táctil y propioceptivo
 - Disminución del tono muscular
 - Problemas de equilibrio graves
 - Dispraxia
 - Las dificultades para comenzar a hablar/hacer señas puede deberse a anomalías específicas del cerebro

Audición

- Una evaluación audiológica puede resultar difícil porque:
 - Los niños muy pequeños no hablan ni se comunican mediante señas
 - Los problemas visuales interfieren con las pruebas del campo sonoro
 - La respuesta defensiva ante estímulos táctiles es frecuente
 - La pérdida de la audición puede ser significativa y asimétrica
 - Pueden existir resistencia y riesgos respecto de la sedación
 - Las anomalías de las orejas dificultan colocar moldes auditivos o audífonos
 - Puede producirse acumulación de fluido debido al estrechamiento de los canales auditivos. Esto, junto con la congestión respiratoria, produce una respiración ruidosa. Esto a su vez dificulta la audición.
 - Pérdida auditiva conductiva
 - Malformaciones del oído medio
 - Pérdida neurosensorial debido a malformaciones cloleares

Visión

- Los niños con síndrome de CHARGE suelen tener problemas de la visión debido a los colobomas.
- Los colobomas pueden causar:
 - Pérdida del campo visual
 - Puntos ciegos
 - Problemas de agudeza visual
 - Sensibilidad a la luz
 - Visión monocular
 - Falta de percepción de la profundidad
- Es importante comprender el alcance de la pérdida de la visión.
- La discapacidad auditiva y las afecciones los trastornos vestibulares (equilibrio) afectan la cantidad y calidad de información que se percibe del entorno.
- La persona puede experimentar afecciones o falta de los tres componentes del equilibrio (sentidos de la visión, el equilibrio, táctil/propioceptivo).

Equilibrio

- Mal funcionamiento o falta de canales semicirculares (los receptores del sentido del equilibrio) en los canales del oído interno.
 - Esto tiene un papel esencial en la organización de información sensorial en todos los demás canales sensoriales.
 - Puede afectar la habilidad para caminar y mantenerse de pie.
- La seguridad postural y el buen sentido del equilibrio dependen del desarrollo de los sentidos de la visión, el equilibrio, y el sistema táctil y propioceptivo.
- Los problemas con el control de la postura, la habilidad para sentarse y mantenerse de pie pueden causar cansancio.
 - Los niños pequeños se pueden beneficiar del uso de una silla adaptable con apoyabrazos y estribos.
 - Es posible que, después de haber estado sentados, los niños necesiten pasar a una posición horizontal para "relajarse".
- El equilibrio y la visión
 - Los problemas con el equilibrio pueden afectar la capacidad de mantener un campo de visión estable, seguir objetos en movimiento y diferenciar cuando algo se mueve.
 - Pueden compensar las dificultades visuales usando las paredes, y las líneas de puertas y ventanas.
 - Pueden ser reacios a salir al exterior ya que allí no cuentan con estos "marcadores".

- El equilibrio y el oído
 - Existe una relación entre el sentido del equilibrio y la capacidad de procesar el sonido y de desarrollar lenguaje hablado.

Sensorial (consulte además Apoyo sensorial y al comportamiento)

Algunos niños pueden experimentar dificultades sensoriales.

- La discapacidad sensorial es causada por afecciones en el sistema y la modulación sensorial.
- Los descansos sensoriales pueden ayudar a los niños a lidiar con la sobrecarga sensorial.
- La disfunción de la integración sensorial puede ser evidente en muchas áreas para algunos niños.
 - Rechazo de texturas en la boca
 - Incapacidad de masticar y morder alimentos pero pueden rechinar los dientes
 - Inseguridad postural extrema
 - Disfrutan columpiarse y rebotar
 - Umbral del dolor alto
 - Afecciones en el control de esfínteres (orinar y defecar)
 - Alteración del sueño y sueño irregular
 - Comportamientos de autoestimulación
 - Mordeduras autoinfligidas
 - Rascado
 - Pellizcarse la piel
 - Movimientos giratorios
 - Balanceo
 - Aleteo de manos

Retrasos motrices

- Pueden ocurrir como consecuencia de la disfunción vestibular o de una hospitalización prolongada.
- También pueden tener:
 - Disminución del tono muscular en el tronco/núcleo del cuerpo
 - Problemas de equilibrio
 - Disminución de la percepción sensorial
 - Esto puede llevar a una menor percepción
 - Pueden carecer de motivación para moverse

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

- Pueden resistirse a hacer ejercicio
 - La disminución del tono muscular y la sensibilidad táctil pueden hacer que el niño use demasiada fuerza para moverse
 - Se lo puede percibir como agresivo, brusco o torpe
- Articulaciones flexibles
- Problemas de la visión
- Problemas de equilibrio graves
- Dificultades respiratorias
- Disminución de la percepción

Lo que puedes hacer

La CHARGE Syndrome Foundation creó un paquete para profesionales que puede resultarle útil, además de las ideas que se presentan a continuación

(<http://chargesyndrome.org/resources-professionalpacket.asp>).

Visión

- Consultar con especialistas en sordoceguera
- Hacer adaptaciones para garantizar la seguridad
 - Por ejemplo, realce visual, como colocar cinta adhesiva de un color intenso en un escalón.
- Pérdida del campo visual o visión monocular
 - Puede tener dificultades para seguir una línea en un papel
 - Esto dificulta la lectura
 - Usar letras grandes de imprenta
 - Usar líneas gruesas
 - Resaltar o subrayar
- Fotofobia (intolerancia a la luz)
 - Colocar vidrios tintados
 - Usar un parasol/una visera
 - Usar iluminación tenue en el aula
 - Hacer descansos en una sala oscura

Estrategias generales

- Habilidades organizativas:
 - Ayudar al niño a trabajar de manera organizada
- Negociación
 - Permitir que el niño se sienta en control

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

- Compartir:
 - Promover las interacciones entre compañeros
- Motivación
 - Seleccionar habilidades que le interesen al alumno
- Uso funcional
 - Determinar si la actividad o habilidad es útil o adecuada para el alumno
- Preparar al niño para que tenga éxito
 - Demostrar los pasos de la actividad
 - Establecer expectativas claras
 - Dividir las asignaciones en tareas más pequeñas
- Establecer rutinas
- Técnicas sensoriales
 - Prestar atención a las manos/el tacto
 - Utilizar el tacto para señalar/tapping (golpecitos suaves)
 - Utilizar el lenguaje de señas
- Señas
 - Gesticular para atraer la atención
 - Dar una indicación verbal para atraer la atención
 - Utilizar las manos del adulto como guía
- Descanso sensorial
 - Brindar tiempo para pausas durante y entre las actividades
- Plan de estudios:
 - Plan de estudios centrado en el niño
 - Ampliación del entorno
 - Comenzar con un entorno pequeño y ampliarlo a medida que el niño se sienta cómodo
- Habilidades sociales:
 - Es posible que las personas con esta enfermedad necesiten ayuda para:
 - Aprender a formar parte de un grupo
 - Negociar
 - Tomar turnos y compartir
 - Aprender a ayudar
- Habilidades cognitivas: Ayúdelos a:
 - Organizarse
 - Anticiparse a las actividades
 - Afrontar distintos comportamientos
 - Tomar decisiones

Estrategias sensoriales

- Masaje de tejidos profundos
- Técnicas de cepillado
- Mantas y ropa con peso
- Compresión de las articulaciones
- Sillón puff
- Cojín en el piso
- Revistas y libros en un espacio cómodo
- Sala tranquila con luz tenue
- Columpios diseñados para problemas sensoriales
- Cronograma flexible que incluya descansos
- División de tareas en pasos más pequeños
- Dar opciones siempre que sea posible
- Expectativas claras y límites firmes
- Muebles adaptados
- Rutinas constantes

Social

- Promover las interacciones entre compañeros
- Ayudar a lograr una comunicación eficaz
- Demostrar cómo ser parte de un grupo y cómo tomar turnos en los juegos y en las conversaciones

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

(Consulte también Apoyos a la educación para obtener más información sobre los problemas sensoriales).

Los niños con síndrome de CHARGE suelen tener problemas con varios sistemas sensoriales. Las discapacidades sensoriales son causadas no solo por la pérdida de la visión y la audición, sino también porque los sentidos que perciben el equilibrio, el tacto, la temperatura, el dolor, la presión, el olfato, la respiración y deglución, la capacidad para alimentarse y beber, la digestión y el control de la temperatura también pueden verse afectados. Todos estos sentidos cumplen una función en la manera en que las personas captan y organizan la información tanto fuera como dentro del propio cuerpo.

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

Las personas también pueden tener dificultades para regular el ciclo de sueño/vigilia, el apetito, su capacidad de controlar las emociones, y su capacidad de planificar actividades motrices.

También puede haber problemas de comportamiento a raíz de que el niño se sienta frustrado por no poder comunicarse con eficacia. Los padres y los maestros deben trabajar juntos para determinar medios de comunicación eficaces para el hogar y la escuela, y determinar qué detonantes afectan el comportamiento. También es importante saber que los cambios en el comportamiento suelen estar relacionados con el dolor, lo que puede resultar difícil de identificar en niños con trastornos para comunicarse.

- Los problemas sensoriales pueden producir estrés que desencadene rabietas inesperadas o pasividad en los alumnos.
- Los problemas sensoriales pueden deberse a:
 - Exceso de ruido
 - Luz intensa
 - Exceso de movimiento o distracción en el entorno
 - Problemas con anteojos o audífonos
 - Cansancio
 - Problemas con el lugar donde están sentados
 - Silla o posición del cuerpo incómodas
 - Privación sensorial
 - Sobrecarga sensorial
 - Procesamiento sensorial

Dificultades sensoriales

- Los canales semicirculares organizan la percepción sensorial a través de todos los canales sensoriales.
- Los problemas con el equilibrio inhiben el desarrollo de un lenguaje corporal eficaz.
 - Control de la postura
 - Equilibrio
 - Tono muscular y coordinación motriz
 - Pueden tener respuesta defensiva ante estímulos táctiles
- La dificultad para expresarse puede llevar a que algunos niños se den por vencidos o tengan comportamientos explosivos.
- Problemas en la infancia tardía y la adolescencia:
 - Cansancio

- Dificultad para mantener el control de la postura

Comportamiento

Algunas personas tendrán comportamientos difíciles que variarán de moderados a más intensos.

- Es posible que necesiten ayuda para reducir el estrés, así como aprender estrategias para adaptarse.
- Pueden ocurrir problemas de comportamiento. Algunos ejemplos son:
 - Problemas de atención
 - El comportamiento de autoestimulación o autolesión suele ser una forma de reorganizar el cuerpo.
 - Mordeduras autoinfligidas
 - Rascado
 - Pellizcarse la piel
 - Movimientos giratorios
 - Balanceo
 - Saltos
 - Aleteo de manos
 - Comportamiento obsesivo-compulsivo
 - Rabieta o agresividad
 - Pasividad o negación a cooperar. Ofrezca palabras (señas) que expliquen lo que sienten para que puedan aprender a expresarse.

Problemas de habilidades sociales

- Dificultad para compartir o entender el punto de vista de otro
- Los problemas con el ciclo de sueño son comunes.

Comportamientos que se ven en algunos niños con CHARGE

- Posible nerviosismo o nivel de ansiedad más alto
- Preguntas repetitivas sobre los mismos temas
- Comportamiento inflexible
- Enojo por cambio en cronograma o rutina
- Impulsividad
- Obsesión
- Autoestimulación
- Dificultad para autorregularse
- Afección en la función ejecutiva
- Afección por déficit de atención e hiperactividad

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

- Afecciones del desarrollo generalizados
- Afección obsesivo-compulsivo
- Comportamientos similares a los del autismo
- Afección de tic

Lo que puedes hacer

Autorregulación

- Hable sobre el cansancio, el enojo, el aburrimiento y la agitación.
- Ofrezca palabras (señas) que expliquen lo que sienten para que puedan aprender a expresarse.
- Alterne las actividades activas con otras sedentarias.
- Desafíelos con actividades divertidas y sencillas.
- Es posible que el niño no sepa determinar su cansancio.
- Imponga descansos y programe tiempo para descansar.

Quizás se necesite de un espacio alternativo

- Podría tener dificultad para sentarse o ponerse de pie sin apoyos.
- Las sillas adaptables pueden ayudar.
- Algunos niños pueden sentarse en un escritorio pero quizás necesiten un descanso en una posición horizontal para relajarse.
- Sillón puff
- Cojín blando en el piso
- Espacio tranquilo
- Iluminación tenue
- Manta o chaleco con peso

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

Actividad física

Se debe alentar el ejercicio y la educación física para ganar fuerza y prevenir la obesidad. Ciertos deportes pueden ser difíciles debido a las limitaciones de la visión/audición.

Excursiones

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.
- Si un niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.
- Las multitudes y los ruidos fuertes pueden producir ansiedad.

Lo que puedes hacer

- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Cree una historia en imágenes sobre el evento próximo. El niño puede repasarla solo o con otros.
 - Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarlo a procesar sus inquietudes.
- Si la excursión requiere caminar mucho, es importante que tenga presente que les tomará más tiempo y podrían cansarse.
 - Considere reducir las caminatas siempre que sea posible.
 - Use medios de transporte alternativos, de ser necesario.
 - Ofrezca apoyos según sea necesario para quienes tienen problemas de visión o audición.
 - Asegúrese de haber planificado para casos de convulsiones y otras afecciones médicas que puedan presentarse.

5. Ausencias de la escuela y fatiga

Lo que necesitas saber

- Los niños con CHARGE tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.
- Los niños con CHARGE pueden padecer de trastornos del sueño.
 - Su sueño puede verse interrumpido y ser irregular.
 - Es posible que los niños con CHARGE se cansen y necesiten descansos a lo largo del día.

Lo que puedes hacer

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.

- Observe si se cansan e informe a los padres sobre problemas de fatiga que afecten el trabajo en la escuela.

6. Planificación de emergencia:

Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.
- Incluya planes para manejar las convulsiones y los medicamentos de emergencia si son parte de las necesidades del niño.

7. Recursos:

The CHARGE Syndrome Foundation

Información y recursos para padres y profesionales

<http://chargesyndrome.org/>

<http://chargesyndrome.org/resources.asp>

Consortio Nacional sobre Sordoceguera (NCDB)

Esta organización trabaja para mejorar la calidad de vida de los niños sordociegos y sus familias.

<https://nationaldb.org/>

GeneReviews

Conozca más sobre la genética del CHARGE.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1117/>

Medline Plus Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/charge-syndrome/>

Perkins School for the Blind

El sitio reúne el contenido basado en la web disponible a través de la Perkins School for the Blind para maestros, familias y otras personas interesadas en la educación de niños con ceguera o impedimentos visuales, lo que incluye a aquellos con sordoceguera y otras discapacidades.

<http://www.perkinselearning.org/webcast/charge-syndrome-impact-charge-communication-and-learning>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

8. ¡Conozca a Tricia!



Al conocer a Tricia, de inmediato notará su cálida sonrisa, que suele estar seguida por una risa contagiosa. Ella es una joven enérgica y encantadora con un gran sentido del humor y un espíritu divertido. Tricia vive en un pueblo pequeño de Nueva Inglaterra donde ella, su familia y su equipo trabajan para brindarle una buena vida, llena de propósito, nuevas experiencias y cada vez más independencia.

Tricia, que ahora tiene 27 años, comenzó su adultez participando de un programa administrado por una agencia de proveedores. Con frecuencia participaba de salidas por la comunidad pero su familia sentía que no estaba aprendiendo lo suficiente como para vivir de forma independiente. Su familia se preguntó: "¿Qué podemos hacer de manera diferente para crear una vida mejor, más estimulante e independiente para Tricia?" La respuesta fue diseñar su propio plan de vida incluyendo las opiniones de Tricia y administrar este "programa" ellos mismos. Juntos, crearon objetivos que coincidieran con los intereses y las necesidades de Tricia, contrataron a su propio personal para cumplir estos objetivos, y desde hace tres años trabajan para lograr que una vida fuerte, significativa y en evolución constante con Tricia a la cabeza del equipo.

Y aquí debemos mencionar a Martha, una exmaestra. Martha es parte del equipo que brinda apoyo a Tricia para desarrollar habilidades para la vida diaria a fin de mejorar su independencia; además, supervisa todos los componentes del nuevo plan de Tricia. Esto incluye: mejorar la comunicación verbal y escrita de Tricia, ayudarla a mantenerse organizada, planificar y cocinar sus comidas, y pulir sus destrezas sociales y habilidades interpersonales. Tricia ha mejorado su escritura gracias a su iPad, y lleva un seguimiento del

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

www.negenetics.org/gemss

tiempo y el dinero. También se vale una serie de herramientas tecnológicas para mantenerse informada y comunicarse eficazmente.

Luego llegaron Becky, Ashley y Brianna (todas ellas graduadas de una universidad local en la carrera de Interpretación de Lenguaje de Señas). Brianna actualmente brinda apoyo a Tricia para que use sus habilidades de lenguaje de señas mientras avanzan por un exigente plan de estudios. Al usar el lenguaje de señas, Tricia realmente puede "ver" el significado y las sutilezas del lenguaje que no le resultaban fáciles de aprender debido a sus problemas de audición. Junto a Brianna, Tricia ayuda a alumnos del lenguaje de señas americano (ASL) en clases de preparatoria y semanalmente asiste a la hora social para personas con sordera, en donde disfruta de interactuar con otros adultos jóvenes.

Tricia lleva 8 años trabajando en el Walgreen local, donde no solo gana un sueldo sino que fue reconocida como Empleada del mes. Como otra parte de su programa, Tricia se desempeña como voluntaria en una escuela preparatoria y una escuela primaria locales. Además de trabajar con clases de ASL, Tricia maneja un carrito de snacks y realiza tareas específicas en la biblioteca, la oficina de orientación y la de deportes. Esta exposición a nuevas actividades y un amplio rango de personas permiten aumentar la confianza, las destrezas, la independencia y el bienestar general de Tricia.

Donna, la tercera integrante del equipo, facilita el trabajo de voluntariado de Tricia para una organización de su comunidad, donde ayuda a brindar cuidado personal a una anciana que vive sola. Tricia hace esto junto a otra joven con la que entabló una amistad fuera del trabajo. Ella y Tricia siempre esperan con ansias sus salidas semanales a almorzar, ver una película o ir de compras.

En su tiempo libre, Tricia pasea en bicicleta por el vecindario, lee, ve películas con subtítulos y actúa con un grupo teatral que monta dos espectáculos de variedades al año. Tricia compite en las Olimpiadas Especiales, donde se destaca en atletismo, así como en golf (un talento que viene de familia), y recientemente tuvo el honor de cantar el himno nacional durante la ceremonia de apertura de los Juegos Estatales.

Con este nuevo plan de vida que funciona tan bien, Tricia se convirtió en una mujer con más confianza, en una mejor comunicadora, y en una integrante más autosuficiente y comprometida de su comunidad.