

**RING14**

**GUÍA DE UNA  
MADRE A LA BUENA  
SALUD Y AL  
CONTROL DE LAS  
CONVULSIONES**

DEBBIE GREGOIRE

---

**RING14**

***GUÍA DE UNA MADRE A LA BUENA SALUD Y  
AL CONTROL DE LAS CONVULSIONES***

Debbie Gregoire

Este manual ha sido por mucho tiempo en fase de producción.

Yo soy la madre de una niña afectada por el síndrome Ring 14 de la Pennsylvania. Nuestra hija, Chloe, ahora tiene 10 años y medio, y que han sido estos diez años y medio!!!! Durante este tiempo hemos aprendido mucho. Lo que intento hacer, es compartir con usted lo que hemos aprendido. Supongo que no hemos todavía encontrado todos los obstáculos que un niño con Ring 14 puede encontrar en el su camino, pero ya hemos encontrados muchos de ellos. Esto vale para todas las familias Ring 14. Tal vez aquí usted podría encontrar algunas informaciones útiles que podrían ayudarla para la salud general de su niño.

Chloe tenía aproximadamente dos años cuando nos dieron el diagnóstico y en aquel momento sólo había unos pocos casos conocidos. No había muchas informaciones disponibles. Afortunadamente, la Asociación Internacional Ring14 en Italia ya había empezado mucho trabajo en el estudio y en la ayuda de los niños con Ring 14, pero aquí en los Estados Unidos, por lo menos en Pittsburgh, Pennsylvania, los médicos realmente no sabían nada sobre esta enfermedad.

En la web existían algunas informaciones sobre el síndrome Ring 14, pero no mucho.

Así, iniciamos un proceso de conocimiento. Mucho se aprendió en la manera más dura, a través muchas emergencias médicas. Ahora, ocho años y medio después, con Chloe que tiene una salud mucho mejor, estoy documentando los diversos medios gracias a los cuales fuimos capaces de ayudar el bienestar general de nuestra hija.

Todavía estamos continuando a aprender, pero hemos habido muchos consejos durante el nuestro camino. Consejos que han muy mejorado la salud de nuestra niña.

Reconozco que cada uno de nuestros niños tiene problemas de salud diferentes. Yo sólo puedo hablar de lo que experimentamos y con el cual nos comparamos.

**NO SOY UN MÉDICO. NO SOY UNA ENFERMERA.** Sólo soy una madre que propone ideas que han demostrado su eficacia para mejorar la salud de nuestra niña.

Durante el nuestro camino, hemos habido ayudas médicas realmente maravillosas. Nuestra niña tiene la suerte de tener un excelente neurólogo/epileptólogo, una excelente pediatra, especializada en niños con necesidades especiales, y la pediatra general más disponible y flexible del mundo.

Hemos sido también bendecidos de la ayuda de una enfermera domiciliar, que es probablemente la mejor que se pueda desear, con decenios de experiencia y un corazón grande como una casa. Durante el nuestro camino hemos habido que ver con hermosísimas personas entre médicos, enfermeras y terapeutas. Hemos tenido suerte y hemos tratado de aprender de todos ellos. Chloe tiene también la suerte de tener un Papá cariñoso, amable y paciente, que le transmite fuerza y apoyo. Tiene también la suerte de tener el hermano mayor mejor del mundo, que le ayuda todos los días y que ella se divierte también a golpear.

Algunos párrafos de este manual están escrito por Sheila Ferguson, la madre de Brooke en Oklahoma.

Brooke ha apenas cumplido 20 años y Sheila sabe realmente todo sobre cómo ocuparse de un niño/adulto con Ring 14.

Sheila ha contribuido con informaciones de altísimo valor sobre la densidad ósea (Osteopenia/Osteoporosis), sobre los cambios hormonales femeninos y sobre la predisposición a la didáctica.

La presidenta de Internacional Ring14, Stefania Azzali, ha contribuido con informaciones en diferentes párrafos de este documento.

La Asociación Ring14 en Italia fue fundada en el 2002 para ayudar a nuestros hijos con anomalías en el cromosoma 14.

Los niños con Ring 14 tienen un sistema inmunitario comprometido. Debemos hacer todo lo necesario, como padres y como personas que se ocupan de ellos, para reforzar su sistema inmunitario.

Reforzarlo aumentará las posibilidades por los nuestros hijos de tener una mejor salud. Prestar mucha atención a la nutrición, a la hidratación, a la integración, al ambiente, a la asistencia médica, a las funciones corporales y a otros indicadores de la salud, es fundamental para alcanzar este objetivo.

Tal vez en esta breve guía encontrará algo que podría mejorar las condiciones de su hijo.

Es una compilación de las nuestras experiencias y de la ayuda de grandes médicos y terapeutas que han entrados a hacer parte de la vida de nuestra hija.

Rezo y espero que aquí usted encontrará un ayuda.

*16/05/12*

# ÍNDICE

<b>Nutrición/Alimentos .....</b>	<b>1</b>
Alimentos biológicos.....	4
Carne/Pescado.....	5
Verduras/Fruta .....	5
Dieta sin gluten.....	5
GABA .....	8
Otros alimentos que ayudan.....	9
Alimentos que se deben evitar.....	11
<b>Líquidos .....</b>	<b>12</b>
Agua.....	13
Leche de coco .....	14
Zumos .....	15
<b>Dieta Cetogénica/Dieta Atkins modificada.....</b>	<b>16</b>
<b>Suplementos dietéticos.....</b>	<b>18</b>
<b>Problemas gastrointestinales .....</b>	<b>20</b>
<b>Osteopenia/Osteoporosis.....</b>	<b>21</b>

<b>Respiración/Pulmonía/Inspiración .....</b>	<b>24</b>
<b>Convulsiones .....</b>	<b>26</b>
<b>Elementos que pueden desencadenar las convulsiones.....</b>	<b>27</b>
Alimentos/Hidratación .....	29
Sueño .....	29
Temperatura/Clima: Calor y Frío.....	30
Evacuación: Orina y heces .....	32
Medicamentos OTC.....	37
Medicamentos/Fármacos en el hospital .....	37
Estrés.....	39
<b>Fármacos y terapias antiepilépticas .....</b>	<b>40</b>
<b>Estimulador del nervio vago.....</b>	<b>42</b>
<b>Calendario de convulsiones .....</b>	<b>44</b>
<b>Grabación vídeo de la actividad de las convulsiones.....</b>	<b>45</b>
<b>Oxígeno .....</b>	<b>46</b>
<b>Mientras su niño crece .....</b>	<b>47</b>

<b>Vacunaciones .....</b>	<b>48</b>
<b>Indicadores sanitarios.....</b>	<b>49</b>
<b>Pubertad .....</b>	<b>50</b>
<b>Tipos de Médicos Generales.....</b>	<b>52</b>
<b>Otros problemas médicos relacionados a los niños con Ring 14 .....</b>	<b>54</b>
Movilidad .....	55
Habilidades motoras finas.....	56
Comunicación .....	57
Terapia ABA.....	58
Retraso en el desarrollo .....	59
<b>Peroración .....</b>	<b>60</b>
<b>Otros tipos de terapias/servicios/aseguración .....</b>	<b>65</b>
<b>Otros tipos de cuidado.....</b>	<b>68</b>
<b>Dos nuevos tipos de fármacos antiepilépticos no disponibles en los Estados Unidos porque NO APROBADOS POR LA FDA .....</b>	<b>70</b>

<b>Técnicas médicas no certificadas .....</b>	<b>71</b>
<b>Hermanos y hermanas .....</b>	<b>72</b>
<b>Otras informaciones sobre el Ring 14.....</b>	<b>73</b>
<b>Conclusión.....</b>	<b>74</b>

*El principal problema de nuestra hija asociado al Ring14 han sido las convulsiones. Gran parte de este manual trata del mejoramiento de la salud general del niño y de la ayuda en el control de las convulsiones.*

## NUTRICIÓN/ALIMENTOS

**U**sted se estaría preguntando: *¿Por qué iniciar de los alimentos?*

Aunque parezca un argumento sencillo, hemos aprendido la importancia de una dieta sana para un niño con Ring 14 (o mejor para cada niño). Hemos aprendido lo que debería comer y lo que NO debería comer nuestro niño.

Aquí en Pittsburgh tenemos la suerte de tener la pediatra más maravillosa, de tipo holístico, que trata sólo los niños con un gran número de condiciones médicas difíciles de curar. Yo lo llamo "el secreto mejor mantenido de Pittsburgh".

En nuestro caso, realiza un análisis de sangre completo a nuestra hija cada año, para verificar sus deficiencias nutricionales y de suplementos dietéticos (vitaminas/minerales). En fin, nos aconseja los alimentos y los suplementos necesarios para satisfacer las necesidades nutricionales de su cuerpo.

También hemos aprendido que hay alimentos que nuestros niños deberían evitar y alimentos, que en cambio, hacen muy bien. Estamos

absolutamente convencidos que hay alimentos que desencadenan las convulsiones. Alimentos que evitamos completamente.

También hemos aprendido que hay alimentos que estimulan o amplifican una sana función cerebral.

Es fundamental que el hijo tenga una dieta diaria equilibrada desde el punto de vista nutricional. Los suplementos pueden ser administrados en forma de Pediasure o Nutridrink (comidas hipercalórica líquidas) que contiene vitaminas y minerales importantes para el desarrollo cerebral y corporal. Naturalmente, es muy importante que el niño no sea hambriento o no vaya a la cama hambriento, pero en un niño que no habla esto es muy difícil de verificar.

A menudo damos un Pediasure final, antes de ir a la cama, para garantizar un buen descanso y una bella pancita llena.

El fenotipo de nuestros niños Ring 14 está a menudo ligado a una excesiva delgadez que puede transformarse en anorexia. Regularmente hacemos comprobar y comparar a nuestra Pediatra, el peso y la altura de nuestra niña respecto al diagrama normal de crecimiento.

Si usted viera que su hijo fuera muy bajo peso y que un consumo considerable de alimentos no fuera suficiente para aumentar su peso, usted podría considerar la posibilidad de alimentarlo por PEG.

La PEG puede ser utilizada para integrar la alimentación adicionando de las calorías sanas y puede ser utilizada como método de administración de fármacos y líquidos.

Un aumento de las convulsiones consume mucha energía y frecuentemente causa postración, reduciendo así la asunción normal de alimentos y líquidos. También la deshidratación podría ser consecuente a un aumento de las convulsiones.

También si su hijo puede consumir alimentos y asumir líquidos por vía oral, existen todavía muchas ventajas en la alimentación por PEG. Usted tenga en cuenta que la alimentación por PEG no prohíbe en modo alguno que su niño se nutra o beba en autonomía por vía oral, pero cuando su hijo estará enfermo y no querrá o no podrá comer o beber suficientemente, la alimentación por PEG puede ser un don del Señor.

He aquí una serie de ventajas de la alimentación POR PEG:

- ✓ *Aumento de calorías*
- ✓ *Aumento de peso*
- ✓ *Reducción de la deshidratación*
- ✓ *Reducción de potencial Osteopenia*
- ✓ *Ayuda en caso de estreñimiento*
- ✓ *Ayuda en el aumento de lamicción*
- ✓ *Ayuda en la administración de medicaciones/medicamentos*
- ✓ *Aumento de hidratación y calorías puede reducir las crisis.*

Si usted piensa que una PEG de alimentación pueda ayudar a su niño, podría ponerse en contacto con su pediatra para más informaciones.

Nuestra hija se alimenta por vía oral y tiene también una PEG de alimentación que ha sido insertada el año pasado, cuando tenía 9 años (hablaremos de esto más adelante).

Lo siguiente se refiere a la alimentación por vía oral.

## **ALIMENTOS BIOLÓGICOS**

Por cuanto posible, los alimentos limpios/puros/biológicos a nuestro juicio son los mejores.

Los alimentos sin productos químicos, pesticidas y tratamientos con aditivos, son mucho más sanos y más fáciles de tratar para el cuerpo. Los pequeños cuerpos de nuestros niños parecen tener que trabajar mucho más que un cuerpo medio, así el factor biológico ayuda a tomar buenas vitaminas y minerales. Tratar de comer más biológico podría ser un poco más costoso, pero por cuanto podemos permitirnoslo, tratamos de comprar los productos naturales y biológicos para nuestra hija.

Si usted tiene el terreno, el tiempo y la voluntad, de tener un pequeño huerto que está libre de pesticidas y productos químicos, puede ser una alternativa.

Congelar y conservar sus alimentos "limpios", puede ayudar a reducir los costos.

## **CARNE/PESCADO**

Si usted puede, aconsejamos de comprar carne y pollo sin hormonas y pescado no de crianza.

## **VERDURAS/FRUTA**

Por cuanto posible, fruta y verduras biológicas frescas son los productos más seguros.

## **DIETA SIN GLUTEN**

Gracias a la buena doctora que he indicado antes y a todo el trabajo exhaustivo que ha hecho sobre el sangre de nuestra hija, hemos podido verificar que tiene una leve intolerancia al gluten.

NO tiene celiacía, pero de cuanto ha resultado, el trigo molesta su sistema, lentificandolo y obstruyendolo. Así desde tres años sigue una dieta sin gluten.

En general, una dieta sin gluten es una dieta sin trigo. La mayoría de los alimentos sin gluten que se encuentran en la tienda, han sido certificados y son producidos en un establecimiento o en una máquina donde no está presente el grano.

Hemos notado grandes mejoramientos. En general, creo que sea más difícil para algunos organismos tratar el grano y el cuerpo de nuestra niña es uno de estos.

Es mi OPINIÓN (no existen hechos que apoyen esta opinión), que la mayor parte de nuestros niños podrían tener ventajas de una dieta sin gluten. Vale la pena hacer una prueba por lo menos por un par de semanas, sólo para ver si hace diferencia.

No hay ningún peligro en el eliminar el trigo para una prueba de una semana o dos. Hay muchas galletas, dulces, pasta, pan y cereales sin gluten que son muy sabrosos. Recientemente, varios estudios han sido publicados por científicos que conectan la celiacía, o problemas de malabsorción, a síndromes genéticos y problemas neurológicos. A algunos niños con Ring 14 han sido diagnosticados celiacía o problemas de malabsorción. A menudo la celiacía no es diagnosticada por los médicos, así los padres deben tener particular cuidado.

Su niño podría tener celiacía o problemas de malabsorción si tienen algunos de los siguientes síntomas:

- ✓ *Estreñimiento o diarrea*
- ✓ *Vientre hinchado*
- ✓ *Pérdida de peso*
- ✓ *Bajos niveles de hierro en la sangre*
- ✓ *Bajas defensas inmunitarias*
- ✓ *Pérdida de sueño*
- ✓ *Agitación*

El gluten podría ser el principal responsable. Una dieta sin gluten podría resolver muchos de estos problemas y posiblemente esto favorecería una reducción de los fármacos antiepilépticos y una mejoría del sueño y del humor.

Haga de los controles con su médico si usted notara alguno de estos síntomas. Si usted decidiera de cambiar la dieta de su hijo con una sin gluten, se asegure que el médico controle los niveles de medicamentos después que el niño habrá seguido la dieta, para asegurarse que los niveles estarían dentro del rango terapéutico.

Además a los niveles del sangre, el médico deberá también efectuar de los controles específicos de las heces y exámenes gastroenterólogos (estómago, intestinos y órganos relacionados). La dieta podría alterar la absorción de los medicamentos, por lo tanto, asegúrese de mantener controlados todos estos niveles.

## GABA

Hemos aprendido algo del GABA, que es un ácido gamma-aminobutírico. A veces se hace referencia al GABA como a la "medicación anti ansiedad del cerebro".

El GABA influencia la personalidad y la capacidad de manejar el estrés. Las personas con una deficiencia de GABA podrían sufrir de hemicráneas, ansiedad, irritabilidad y convulsiones.

Hay muchos alimentos que ayudan a aumentar el GABA, alimentos que damos a nuestra hija y creo que hemos ayudado a su salud, eventualmente también con el control de las convulsiones.

Son:

- ✓ *Almendras*
- ✓ *Plátanos*
- ✓ *Brécoles*
- ✓ *Arroz integral*
- ✓ *Naranjas (Cítricos)*
- ✓ *Salvado de arroz*
- ✓ *Espinacas*
- ✓ *Semillas y harinas integrales*

Otros alimentos que aumentan el GABA son el hígado de bovino, el halibut, las lentejas, la avena (todavía semillas integrales) y las nueces. Sin duda hay otros alimentos que no hemos probado.

## OTROS ALIMENTOS QUE AYUDAN

Hay otros alimentos que damos regularmente a nuestra hija, para promover su buena salud.

- **Arándanos** ∞ He oído que les llaman "las bayas del cerebro". Los metemos en el yogur, en los cereales, y los mezclamos con otras frutas. Suministramos los arándanos cada día.
- **Uva negra** ∞ Cortamos la uva en pedazos para evitar el sofocamiento. Contiene excelentes antioxidantes.
- **Ciruelas/Jugo de ciruela** ∞ Nuestra hija come las ciruelas todos los días de su vida!!!! Hemos encontrado que la ayudan mucho en su estreñimiento (después, hablaremos más difusamente de esto). Cortamos la ciruela en pedacitos y la mezclamos con un poco de agua mineral en el microondas. A ella le gusta mucho. Subrayo de nuevo que las ciruelas la ayudaron enormemente con el estreñimiento. Mezclamos también las ciruelas con otros frutos secos, como albaricoques y arándanos secos.

- **Yogur** ∞ Hemos descubierto que una barriga sana parece disminuir las convulsiones y ayuda en la salud general. Damos a nuestra hija aproximadamente la mitad de un contenedor de yogur cada día. El yogur contiene probióticos que promueven un sano tracto gastrointestinal.
- **Salmón** ∞ Bueno para la salud del corazón y del cerebro. Con moderación.
- **Leche de arroz** ∞ En cambio de leche de vaca, si resultara difícil de digerir por su niño.
- **Mangos** ∞ Ayudan al sistema inmunitario.
- **Frijoles Pinto** ∞ Buenos antioxidantes.
- **Patatas dulces** ∞ Para la piel en particular. Es un óptimo beta-caroteno.
- **Col verde** ∞ Bueno para los ojos.
- **Cerezas** ∞ Ayudan para conciliar el sueño (melatonina).

## ALIMENTOS QUE SE DEBEN EVITAR

A nuestro juicio, hay alimentos que podrían desencadenar las convulsiones.

Supongo que si usted buscara en Google, encontraría muchos de ellos no contenidos en este documento.

Abajo hay los que no damos a nuestra hija:

- **Guisantes**
- **Crustáceos** (camarones, langosta, cangrejo, etc.)
- **Melocotones**
- **Ningún colorante** ∞ Sugerimos de no dar alimentos que contienen colorantes, especialmente el rojo. No damos colorantes por miedo de desencadenar las convulsiones.
- **Alimentos empaquetados/trabajados**

Nuestro médico holístico aconseja también de no dar los huevos, la leche, el chocolate y los frutos de cáscara.

En el caso de nuestra hija, le damos los huevos, un poco de leche, chocolate, nueces y almendras.

En sustancia, creemos que sea muy importante prestar atención a los alimentos que suministramos a nuestra niña Ring 14 y al efecto que estos alimentos podrían tener sobre de ella.

## LÍQUIDOS

**A**sumir muchos buenos líquidos es tan importante como asumir buenos alimentos. Algunos medicamentos para las convulsiones tienen efectos colaterales, es decir, deshidratación, hemicránea, fatiga, irritabilidad y constipación.

En el caso de nuestra hija, afrontamos muchos viajes por hospitales a causa de la deshidratación. La deshidratación fue una consecuencia común del aumento de las convulsiones a causa de la imposibilidad de parte de nuestra hija de hidratarse suficientemente por vía oral después crisis subintrantes.

Pasamos meses y meses y meses de nuestra vida a no hacer otro que jeringar líquidos a nuestra niña por vía oral. Al final, de cualquier modo, fuimos al hospital a causa de la deshidratación. No queremos que esto suceda a ningún niño ni a ninguna familia, por lo tanto reportamos lo que aprendimos para manejar esta situación: durante los primeros 9 años de la vida de nuestra hija, ella no tenía la PEG.

A causa de así tantas convulsiones en así tantos años, llegamos al punto que nuestra hija adquirió uno o dos libras, pero después de algunos días de convulsiones, y por lo tanto, imposibilitada de comer y beber a suficiencia, perdió lo que había ganado. Fue un poco como hacer dos pasos adelante y cuatro atrás. Fuimos adelante así por años.

Por fin, cuando tenía aproximadamente 9 años, hicimos poner una PEG. A través de la PEG podemos integrar su comer y beber por vía oral. Al principio no queríamos ponerle la PEG, pero actualmente podemos afirmar que es una de las cosas mejores que hemos hecho por nuestra hija.

Chloe se alimenta por PEG dos o tres veces al día. Toma el Pediasure que contiene una gran cantidad de vitaminas y minerales y 240 calorías por caja.

A ella le gusta mucho el sabor y lo bebe por vía oral antes de dormir.

Ha adquirido más de 20 libras en 1 año y medio, así, a este punto, basamos sus comidas sobre cuanto otro líquido o alimento ha tenido cada día. Como mínimo, toma una intubación de Pediasure a día.

## **AGUA**

Además de la PEG, durante el día la forzamos a beber agua mineral. Le damos desde 3 hasta 4 botellas de agua cada día (17 onzas aproximadamente botella).

La mayor parte del agua se administra por vía oral, aunque usamos la PEG periódicamente durante el día para asegurarle una hidratación adecuada. Recomendamos el agua mineral en vez del agua del grifo a causa de las sustancias químicas etc., contenidas dentro de algunos

acueductos de la ciudad. Tenemos un pozo y un sistema de filtración de agua, pero siempre le damos de la buena agua mineral.

Algunas veces a la semana, Chloe toma un poco de zumo y un poco de leche, usualmente leche de arroz.

Nuestra niña de 60 libras toma aproximadamente 70 onzas de líquidos al día. Es posible que sea necesario adaptarse a las dimensiones del niño. Usted podría preguntar a su médico consejos sobre el consumo de líquidos.

A los principios de la vida de nuestra hija, notamos una cierta cantidad de manchas o descoloramiento sobre las manos y sobre los pies. Algunos fueron debidos a la asunción inadecuada de líquidos.

Ahora, es muy infrecuente ver las manchas, y atribuimos esto, en parte, a la correcta asunción de líquidos.

## **LECHE DE COCO**

Otra forma de agua que le damos y que ha aumentado la hidratación, es la leche de coco. Sobre todo en los días calurosos, nos gusta utilizar la leche de coco.

A nuestro juicio, es mucho más hidratante que el agua mineral normal.

## ZUMOS

En conformidad con nuestra mentalidad biológica, preparamos periódicamente nuestro zumo a nuestra niña. Tenemos un buen electrodoméstico para hacer zumos y realmente cargamos nuestra hija de una manera exquisita, con vitaminas y minerales. De nuevo, tratamos de utilizar más biológico posible.

Transformamos en zumos: manzanas, uva, zanahorias, remolachas y combinaciones de estas y otras frutas y verduras. Si usted no hubiera probado todavía, podría ofrecer esto a sus niños por vía oral o mediante el uso de PEG, si su niño la tuviera. Estamos convencidos de que haya grandes beneficios saludables de los zumos. Si usted no pudiera preparar los zumos, están disponibles en comercio muchos zumos biológicos.

**Dé muchos buenos líquidos a su niño cada día.**

## DIETA CETOGÉNICA/DIETA ATKINS MODIFICADA

**L**a Dieta Cetogénica, también conocida como Dieta Atkins Modificada, es una dieta en la que se reduce significativamente la incidencia de los carbohidratos y, al mismo tiempo, se aumenta la cantidad de grasas. También las proteínas son consideradas en la dieta.

La Dieta Cetogénica se utiliza a menudo como método adicional para facilitar el control de las convulsiones.

En el caso de nuestra hija, empezó la dieta en dos ocasiones diferentes, las dos por cuatro meses a la vez. Probamos la dieta en un intento de reducir o eliminar las convulsiones. En nuestro caso particular, no fue eficaz, pero esto no significa que la dieta sea ineficaz para todos los otros. Personalmente conozco otros casos, no de Ring 14, en que la dieta ha eliminado completamente las convulsiones.

La dieta inició al hospital bajo el cuidado de un dietista y neurólogo.

Sobre la base del tamaño del niño, se utiliza una fórmula para determinar la exacta cantidad de carbohidratos, grasas y proteínas de consumir a cada comida. Los cálculos exactos son realizados por el encargado de cuidados por cada comida cetogénica.

La dieta está llena de grasas y bastante rica de proteínas y los carbohidratos son permitidos en mínima parte.

Si su niño fuera alimentado exclusivamente por PEG, la dieta podría ser mucho más fácil de preparar y su dietista la ayudará a determinar la fórmula exacta. Si su niño se alimentara principalmente por vía oral, la dieta podría ser más complicada de poner en práctica, pero perfectamente posible de manejar.

El dietista enseñará a los padres cómo calcular las comidas. Hay algunos buenos planes alimentarios y libros sobre la dieta cetogénica disponibles.

En nuestro caso, nuestra hija ama los carbohidratos. Eliminarlos casi por completo de su dieta fue congojoso. Más bien habría hecho una huelga de hambre. No fue un paseo ni por ella ni por nosotros. No vimos los beneficios del control de las convulsiones simplemente porque ella no comió los alimentos cetogénicos que le preparamos. Así, desgraciadamente, no puedo hablar de éxito inmediato.

Sin embargo, si usted cree que su niño pueda adaptarse a una dieta tan pobre en carbohidratos, sería ciertamente un método de control de las convulsiones de considerar.

He sabido que otras familias del Ring14 han probado esta dieta con sus niños. Una familia, en particular, ha tenido un gran éxito con la dieta. ¡Han eliminado las convulsiones de su niño por más de un año!

Menos edad tiene el niño y más éxito se podría obtener; especialmente si el niño está en una fase inicial de alimentación y todavía no ha desarrollado preferencias de alimentos.

## SUPLEMENTOS DIETÉTICOS

**A**ntes he señalado que hemos tenido el don de tener una extraordinaria pediatra holística por nuestra niña. Gracias a sus análisis periódicos de sangre efectuados sobre nuestra hija, nos ha sugerido suplementos seguros, vitaminas y minerales específicos por las necesidades de nuestra niña. Nos ha aconsejado las que nosotros consideramos las mejores vitaminas y los mejores suplementos.

Aquí hay algunos de ellos que nuestra hija tomó o toma actualmente y sus beneficios. Usted comprenda que cada niño tiene sus propias necesidades y sus carencias, por lo tanto, **pregunte a su médico.**

- ✓ **Multivitamínico.** Utilizamos el multivitamínico *Kirkman* con vitamina D.
- ✓ **Acidófilo.** Un producto *Kirkman* promueve una buena salud gastrointestinal.
- ✓ **Pro-Omega +D3, Nordic Naturals.** Óptimo por el cerebro y por el corazón.
- ✓ **Masaje al zinc, Kirkman.** Actualmente no lo hacemos a Chloe, lo hicimos en pasado cuando tenía una insuficiencia.
- ✓ **Zumo de Aloe, Market America.** Para ayudar la salud gastrointestinal y el reflujo. Actualmente Chloe no lo toma.

- ✓ **OPC-3** de *Market America*. Un súper antioxidante que promueve la buena salud en general. Actualmente Chloe no lo toma.
- ✓ **Coenzima Q10**. Un producto *Kirkman* tomado bajo la supervisión del médico.

**Por favor, usted verifique con el médico de su niño antes de iniciar a suministrar cualquier vitamina, suplemento o aditivo, para asegurarse de la ausencia de efectos negativos.**

## PROBLEMAS GASTROINTESTINALES

**A**lgunos niños con Ring 14 tienen problemas gastrointestinales más considerables de las que ha tenido nuestra hija. Sólo puedo hablar del período de tiempo en que mi hija tuvo un cierto problema.

Esta parte no será omnicomprendensiva de lo que escribo: un breve período de tiempo en que mi hija tuvo algunos problemas y lo que hicimos para remediar. Hay otros niños mucho más interesados por problemas gastrointestinales y no tengo mucha experiencia con respecto a esto. Nuestra hija tuvo modestos problemas gastrointestinales por acerca de un año, durante el cual vomitaba improvisamente. Durante aquel período, para remediar a sus problemas gastrointestinales, eliminamos el chocolate, la leche y los plátanos. Sucesivamente hemos añadido estos alimentos a su dieta, pero con moderación. Añadimos también el zumo de áloe a su dieta cotidiana, pensamos fuera útil. Tuvo un efecto calmante sobre su aparato gastrointestinal y pareció ayudar a aliviar el vómito. Lo compramos a través de una compañía llamada *Market America*. Creemos que sea una de las mejores marcas de zumo de áloe sobre el mercado. Es un pequeño consejo, pero podría revelarse útil para su niño. Sin embargo, **les recomendamos que consulte a su médico** antes de probarlo. Él/ella podría aconsejarlo a usted o no para los problemas específicos de su niño.

## OSTEOPENIA/OSTEOPOROSIS

**S**i un niño estuviera inactivo y/o no consumara regularmente una cantidad suficiente de calorías de calidad, la osteopenia (y la futura osteoporosis) podría ser una amenaza muy real.

La osteopenia/osteoporosis, en pocas palabras, es el deterioro de los huesos y se encuentra con más frecuencia en los ancianos y en los discapacitados. Los niños con trastornos genéticos podrían metabolizar el calcio y otros minerales de manera diferente de los niños normales, y esto, potencialmente, podría conducir a este tipo de problema. Podría ser una preocupación real para los niños con Ring 14.

Si a su hijo fuera diagnosticada la osteopenia, debería ser seguido de cerca.

Es probable que sea necesario preguntar a su médico de hacer realizar una ecografía DEXA a su niño, de modo tal de tener una base de la densidad ósea. Una ecografía DEXA es similar a una radiografía a los huesos sobre todo el cuerpo. Dentro de algunos años, la ecografía DEXA se debería repetir para asegurarse de que los huesos estén manteniendo su densidad. Si los huesos se estuvieran deteriorando, están disponibles medicamentos que se toman por vía oral, como el *Boniva*. Sin embargo, dado que muchos niños con Ring 14 tienen problemas gastrointestinales, el *Boniva* y los otros medicamentos similares podrían no ser recomendables.

Hay también infusiones de medicamentos, como el *Pamidronato*, que puede facilitar la reconstrucción de la densidad ósea, pero podría causar un deterioro de la mandíbula. El *Pamidronato* se administra mediante infusión por vía intravenosa (gotero), cuatro horas al día por tres días consecutivos, cada tres meses. Dados los efectos secundarios de los medicamentos administrados por vía oral y por vía intravenosa, lo mejor que se pueda hacer es asegurarse de dar la cantidad adecuada de calcio, vitamina D y vitamina K.

Aunque los suplementos vitamínicos podrían ser de gran ayuda, es preferible probar a tomar la mayor parte de estas vitaminas y minerales esenciales a través de una dieta equilibrada.

En particular, NO dé a su niño suplementos de vitamina K sin la recomendación de su médico. Se sabe que los suplementos de vitamina K, en ciertos casos, causan problemas de salud adicionales en algunos niños. Busque siempre el consejo de su médico. Incluso un poco de ejercicio físico cotidiano puede ayudar.

Las fuentes de vitamina D se encuentran en la luz solar, en algunos alimentos como los lácteos y verduras de hoja verde, suplementos y vitaminas, y en las funciones hepática y renal.

He escrito de la función renal más adelante en este documento, pero tenga cuidado que la enfermedad renal podría ser un preludio a la osteopenia.

La vitamina K es esencial también para curar la osteopenia. Con el fin de mantener una buena salud ósea, se asegure de ofrecer sólo

alimentos con vitamina K a su niño. Los alimentos ricos en vitamina K incluyen acelga, col rizada, brócoli, mostaza de la India, coles de Bruselas, espinacas, arándanos, kiwi, uvas y espárragos.

En cuanto a Chloe, una niña de 10 años, ha sufrido recientemente de una torcedura de tobillo y ha sido necesaria una radiografía. Ha sido descubierto que es a un nivel de osteopenia y ahora tiene en programa su primera ecografía DEXA. Dado que Chloe no tuvo la PEG hasta aproximadamente hace 1 año y medio/2 años, el consumo de calcio, de vitamina D y K en su infancia fue probablemente insuficiente, sobre todo en relación con los otros problemas de salud que le impidieron siempre de comer suficientemente.

Sheila Ferguson, madre de Brooke, una niña/adulta de 20 años, refiere que Brooke tiene la osteoporosis, a pesar de los mejores esfuerzos de su familia para poner a disposición de ella una buena dieta.

Ahora Brooke tiene una PEG y su familia le da diligentemente calcio/vitamina D.

En ambos los casos, de Chloe y Brooke, nosotros como padres creemos que una disposición precoz de PEG habría sido realmente benéfica para la salud ósea de nuestras niñas.

Mediante PEG, habríamos podido suministrar una nutrición mejor más regularmente (independientemente de los otros problemas de salud de nuestra niña en aquel período).

## RESPIRACIÓN/PULMONÍA/INSPIRACIÓN

**E**n algunos casos de niños con Ring 14, la pulmonía es el mayor riesgo para la salud del niño. Para los nuevos padres de un niño con Ring 14, es posible que deban tener extremo cuidado a este ámbito.

La pulmonía es la principal causa de muerte en niños con Ring 14. Afortunadamente, en nuestro caso, nuestra hija no tenía problemas respiratorios, de pulmonía o de inspiración; sin embargo no es la norma en niños con Ring 14. La mayor parte de ellos tienen problemas respiratorios y de pulmonía. Efectivamente, muchas crisis médicas de la infancia son debidas a la pulmonía.

Hay varias causas posibles, pero en particular las insuficiencias inmunitarias (especialmente la IGA y la IGE), tienen un rol significativo. A causa del sistema inmunitario bajo, los padres deberían asegurarse que el niño esté alejado de cualquier persona que tenga un resfriado, un virus u otra enfermedad. Muchos de nuestros niños tienen dificultad para comer y/o beber, en particular si se ha producido una convulsión. La inspiración y/o el reflujo son posibles problemas y podrían también conducir a la pulmonía.

La pulmonía podría ocurrir sin fiebre.

Consulte un inmunólogo o un neumólogo si fuera necesario, y se asegure de hablar con ello de la alta incidencia de la pulmonía en niños con Ring 14.

Los antibióticos se utilizan a menudo para tratar la pulmonía.

Es probable que sea necesario preguntar a su neumólogo e/o neurólogo de prescribirle oxígeno a domicilio por las situaciones de crisis y un oxímetro de pulso para monitorear los niveles de oxígeno de su niño durante los períodos de riesgo y durante el sueño.

Muchos de nuestros niños tienden a tener convulsiones y otros problemas durante el sueño. El oxímetro de pulso puede monitorear los niveles de saturación de oxígeno y ayudar a indicar cuando hay necesidad de oxígeno.

## CONVULSIONES

**M**e sentiría capaz de escribir libros sobre este tema. Se merece el primer puesto de los problemas de salud que nuestra hija ha enfrentado. Trabajamos para manejar sus crisis desde que tenía 6 meses. Es una edad de inicio de las convulsiones común a muchos niños con Ring 14. En nuestro caso, cuando las convulsiones comenzaron no supimos qué hacer. En un momento, todo parecía ir bien y al siguiente momento estábamos en una situación de emergencia inimaginable, una situación donde nada te puede preparar.

Después de 10 años, hemos aprendido muchísimo sobre el manejar y atenuar las convulsiones. Hemos aprendido a reconocer algunos de los elementos desencadenantes las crisis como los alimentos, el estrés, el sueño y incluso fiebre.

Y tal vez lo que más cuenta, hemos aprendido los modos para facilitar el control y, cuando posible, la eliminación de algunas crisis.

Iniciaré con algunos de los elementos desencadenantes que encontramos.

A partir de aquí, discutiré algunos métodos de control.

## ELEMENTOS QUE PUEDEN DESENCADENAR LAS CONVULSIONES

**C**ada vez (y estoy hablando de centenares de veces) que nuestra hija tuvo un ataque, tratamos de entender si la causa dependiera de algo hecho por nosotros: “¿Fue el demasiado ruido que hubo en casa? ¿fue algo que le dimos de comer? ¿fue esto o fue aquello?”.

Lo que creemos es que haya algunas cosas bajo nuestro control que podrían desencadenar esta o aquella crisis.

También hemos comprendido que hay ocasiones en que no tenemos un conocimiento lógico del porqué se produzca una crisis: nuestra hija tuvo crisis aunque hubiéramos puesto todos las rayas sobre las "t" y los puntos sobre las "i".

Hay sólo poco que podemos controlar como padres y encargados en el cuidado.

Habrán momentos en que estaríamos cansados, preocupados por nuestros otros hijos, ocupados con el trabajo, con la casa o con cualquier cosa. No podemos controlar cualquier crisis.

Hay, sin embargo, algunas técnicas de manejo que se han revelado útiles para nuestros niños y que han reducido considerablemente (incluso eliminado por una vez) las crisis.

Aquí empiezo con los elementos desencadenantes de las convulsiones, es decir, cosas de que quedar al corriente y de monitorear con mano listo.

### ELEMENTOS DESENCADENANTES:

- *ALIMENTOS & HIDRATACIÓN*
- *SUEÑO*
- *FIEBRE - CLIMA*
- *EVACUACIÓN - ORINA & HECES*
- *MEDICAMENTOS OTC*
- *FÁRMACOS EN EL HOSPITAL*
- *ESTRÉS*

## ALIMENTOS Y HIDRATACIÓN

Ya he hablado a fondo de ambos los argumentos. Repito, ambos son significativamente importantes para la salud del niño. A nuestro juicio ambos tienen, con una buena gestión, un impacto directo sobre el control de las convulsiones.

## SUEÑO

No puedo subrayar suficiente la importancia del buen sueño para el niño. El buen dormir comprende: la buena posición del cuerpo, el alineamiento apropiado, suficientes pañales y, si es posible, un sueño confortable, sin interrupciones y con la barriga llena. Un sueño relajante y prolongado prepara el terreno. Incluso el hábito de despertarse dulcemente es importante.

Nuestra hija tiende a tener las convulsiones durante el sueño, sobre todo poco antes de despertarse. Monitorear su respiración y también despertarla dulcemente puede ayudar a evitar algunas crisis.

La falta de sueño, a nuestro juicio, puede estresar el aparato del niño y tal vez conducir a convulsiones.

Muchos niños con Ring 14 tienen ataques durante el sueño, después de quedarse dormidos, en el medio del sueño o inmediatamente antes del despertar. Para garantizar un sueño seguro podría ser necesario

monitorear y también utilizar un oxímetro de pulso para asegurar una oxigenación adecuada. Hay una cierta cantidad de dispositivos en el mercado, incluida la monitorización por vídeo, que podría ayudarle a asegurar un sueño seguro para su niño. Como familia estableceríais lo que funciona mejor para vosotros y vuestra serenidad.

## **TEMPERATURA/CLIMA: CALOR Y FRÍO**

### **CALOR**

A menudo hablamos de transferirnos a Sur al confortable clima caliente, pero creemos que si nuestra hija tuviera de las preferencias, estaríamos en Alaska!

(¿Por qué?) El calor es cruel para el cuerpo de nuestra hija.

A nuestro juicio y con un cierto consenso de la comunidad médica, el medidor de temperatura interna de nuestra hija no funciona correctamente.

Ella simplemente no puede resistir al calor y al caliente y se derrite con el calor en el verdadero sentido de la palabra.

Nos encontramos en un agradable clima caliente desde 80 hasta 90 grados (F) en que nuestra niña tuvo convulsiones en la playa o al parque.

Su organismo no logró a manejar el calor.

Así, si es un día caliente o estamos en un clima más caliente:

- ✓ *Hidratamos, hidratamos, hidratamos y después hidratamos todavía un poco.*
- ✓ *Hacemos sombra (tiendas en la playa, manta sobre la silla de ruedas).*
- ✓ *Vaporizamos su cuerpo con un ventilador de la niebla fresca.*
- ✓ *Aplicamos una buena crema solar.*
- ✓ *Le ponemos un sombrero y un vestuario ligero.*
- ✓ *Le ponemos las gafas de sol cuando la luz del sol resplandeciente pone a dura prueba sus ojos.*
- ✓ *No estamos al sol por mucho tiempo si vemos que se está derritiendo.*

Si estas cosas no funcionaran, vaya en un lugar fresco a una temperatura controlada/con aire acondicionado.

También hemos entendido que, para el control de las convulsiones, es mejor no mantener la habitación/casa demasiado caliente y no cubrir demasiado nuestra niña. Sospechamos que mantener su cuerpo demasiado caliente contribuya a las convulsiones.

## **FRÍO**

Aunque el demasiado calor sea una preocupación real para los niños con Ring 14, también las temperaturas demasiado frías podrían ser un problema. Dado que muchos de nuestros niños tienen bajo peso,

podrían ser sensibles al frío. A menudo, se puede decir si el niño tiene demasiado frío controlándole manos y pies. Si los sintieran fríos al tacto o si aparecieran con la piel descolorida, caliente el niño con medias, guantes, vestidos, mantas o aumente el calor en la casa. Si el niño tuviera problemas de palabra podría no ser capaz de comunicarlo a usted, por lo tanto, los padres deberían tener extremo cuidado. Tener el niño demasiado al frío podría llevar a resfriados, bronquitis o pulmonías.

## **EVACUACIÓN: ORINA Y HECES**

Puede ser que este argumento no sea el más atrayente, pero es enormemente importante para el control de las convulsiones.

Lo considero tan importante como la buena alimentación y la mucha hidratación. A nuestro juicio, la correcta evacuación es vital para controlar los ataques. Tengo mucho que decir sobre este argumento, porque nuestra hija tuvo problemas significativos al tracto urinario. Sospechamos, todavía no probado y no certificado por el punto de vista médico, que ella podría no ser la única niña con Ring 14 a tener problemas al tracto urinario, problemas que podrían comprometer el control de los ataques.

Por lo menos, usted no debería perder de vista este aspecto.

## HECES

Es extremadamente importante que el niño defeque al menos una vez al día. El cuerpo necesita de desintoxicarse regularmente. Si su hijo está inmóvil, podría ser aún más difícil expulsar las heces. Estas informaciones no provienen directamente de la comunidad médica, pero hemos entendido que si nuestra niña no defeca regularmente, seguirán las crisis. Creemos que la falta de evacuación cause impureza en el aparato que podrían determinar las convulsiones. Por lo menos, la falta de defecación revuelve completamente el estómago. Para aumentar la defecación diaria, su médico podría recetarle *Miralax* u otro producto similar que promueve la evacuación.

Nuestra hija toma *Miralax* un par de veces a la semana. Pero un óptimo remedio es darle las ciruelas todos los días. Le damos cinco o seis ciruelas al día, y éstas juntos con un poco de paseo la ayudan a expulsar las heces regularmente. Si su niño no comiera ciruelas o zumo de ciruelas por la PEG, usted también podría probar con alimentos ricos en fibra como los plátanos, calabaza en lata y otras frutas.

Nosotros hemos encontrado que las ciruelas vayan muy bien. Cortamos la ciruela en pedacitos, la mezclamos con un poco de agua y la calentamos. A ella le gusta mucho.

Conjuntamente a esto, damos a nuestra hija también el acidófilo y el yogur cada día; de esto he discutido anteriormente. El acidófilo es fundamentalmente un probiótico que promueve la salud del estómago.

## **ORINA**

Este es un ámbito de gran preocupación para nosotros. Un ámbito que sospecho pueda ser un problema potencial para los otros niños con Ring 14. Algunas de nuestras preocupaciones están documentadas desde el punto de vista médico, mientras otros derivan de la observación hecha sobre nuestra hija.

Durante un período de siete años, desde la edad de casi 3 años hasta los 9 años y medio, nuestra niña tuvo las convulsiones más o menos cada semana o semana y media y siempre duraron durante un período de dos a cuatro días, poniéndose cada vez más debilitante. Durante este período notamos que si nuestra hija hubiera tenido una infección de oído u otras enfermedades que pudiera ser preventivas de las convulsiones y que nos llevaran a administrarle un antibiótico, los ataques serían cesados.

Lo notamos muchísimas veces en el curso de un período de seis años.

Durante este mismo período de tiempo, notamos olores y otras pruebas que nos sugirieron la posibilidad de problemas intermitentes en el tracto urinario. Tratamos de trabajar sobre esta preocupación con muchos neurólogos, pero ya que estaba fuera del ámbito de competencia, no recibimos ninguna ayuda en cuanto a esto.

Intentamos otras vías médicas, pero en vano. Sentimos que había un problema en el tracto urinario, un problema que, en parte, causaba a nuestra hija las convulsiones.

Les digo todo esto porque al final se estableció que, durante ese período, nuestra hija tuvo serios problemas del tracto urinario que efectivamente fomentaron los ataques.

En el caso de nuestra hija, su uréter (El tubo que corre entre el riñón y la vejiga. Una vía urinaria retroperitoneal que transporta la orina desde el riñón hasta la vejiga) estaba tan anudado que no permitía el paso de la orina por la vejiga en la manera correcta. Esto también causó daño al riñón. Al fin, nuestra hija se sometió a una intervención quirúrgica para corregir el uréter.

¿Cómo se relaciona esto con su hijo? Lo que aprendí fue que no sólo la orina no pasaba enteramente desde el riñón hasta la vejiga, pero también que nuestra niña no podía vaciar toda la orina de la vejiga; problema conocido como vejiga neurogénica. El trastorno de la micción no es una característica insólita en los niños con otros problemas de desarrollo. El niño orina pero un poco de orina permanece en la vejiga.

Lo comparo con un cubo de lluvia: un poco de agua de lluvia está presente en el fondo del cubo y cuando lloverá se agregará otra agua al cubo. Si el cubo se desbordara y echara fuera la mayor parte del agua,

un poco de vieja agua de lluvia todavía podría permanecer en el fondo del cubo. El procedimiento continuará hasta que el fondo del cubo estará lleno de rancio y de bacterias que producirán barro.

¡Estará infectada! Al igual que el niño que no expulsa completamente ni frecuentemente la orina. La orina en la vejiga podría infectarse.

Fue el caso de nuestra hija. Consecuentemente, a nuestra hija fue recetada **una DOSIS DIARIA de una pequeña cantidad de antibiótico** para prevenir la infección. Además, le ponemos un catéter dos veces al día para asegurar una eliminación completa de la orina. ¡ESTO HA MEJORADO SIGNIFICATIVAMENTE no sólo su salud en general pero también el control de sus ataques epilépticos!

Por favor, tenga cuidado si usted notara que su niño no expulsara perfectamente la orina.

Siempre digo que tenemos que controlar lo que entra y lo que sale del cuerpo de nuestro niño y lo digo en el verdadero sentido de la palabra. Al final, esto ayuda muchísimo el control de sus convulsiones y su salud.

## MEDICAMENTOS OTC

En cuanto al control optimal de la crisis, se trata de un ámbito al que tener especial cuidado. Algunos medicamentos OTC pueden disminuir el umbral de las crisis del niño.

Por ejemplo, no damos *Benadryl* a nuestra hija porque entendemos que pueda disminuir el umbral de su crisis. Probablemente hay otros medicamentos OTC que podrían fomentar los problemas epilépticos, así le recomendamos que consulte a su farmacéutico y/o médico antes de administrar estos medicamentos.

Además, no damos a nuestra hija ningún medicamento OTC que contenga colorantes. Con el *Tylenol* y/o el *Motrin*, compramos los productos sin colorantes.

Nuestra opinión es que los colorantes puedan conducir a ataques porque nocivos.

## FÁRMACOS EN EL HOSPITAL

Hemos tenido muchas estancias en el hospital en los últimos 10 años y hemos aprendido como tener las cosas bajo control mientras estás allí. En primer lugar, si en el hospital administraran *Tylenol* o *Motrin* a su niño, es posible que usted desee administrarle sólo los que no tienen colorantes.

En segundo lugar y más importante aún, no todos los tipos de medicamentos para las convulsiones son equivalentes.

Si a su hijo se receta un medicamento DE MARCA, por ejemplo el *Lamictal*, se asegure que si en el hospital administraran medicamentos para las convulsiones, administren a su hijo el *Lamictal* 'DE MARCA' (nuevamente, el *Lamictal* como ejemplo).

En ciertos casos, el hospital ofrece sólo medicamentos genéricos para las convulsiones. Si su hijo fuera sensible a la marca como nuestra niña: **LLEVE SU MEDICAMENTOS EN EL HOSPITAL.** Obtenga la aprobación de los medicamentos por los enfermeros y por la farmacia y se asegure que den a su niño sólo el medicamento que ha traído usted.

Su niño podría estar en el hospital a causa del aumento de las convulsiones. El objetivo de los padres y del hospital es ayudar a detener y/o determinar la causa de los continuos ataques. Hacer todo lo posible para eliminar una variedad de variables es importante para este propósito.

Algunos niños podrían haber aumentado las convulsiones pasando de los medicamentos de marca a los genéricos, o viceversa.

Además, si dieran a su niño un medicamento comprado en un otro País, se asegure de tener aquel medicamento con usted al hospital.

Nuestra niña toma dos medicamentos similares que compramos de Canadá. Han sido aprobados recientemente y homologados FDA EE.UU.

**IMPORTANTE:** Aunque para nosotros sean económicamente más eficaces de comprar las versiones homologadas FDA EE.UU., aprendimos que los medicamentos son producidos en los EE.UU. por diferentes productores. Productores diferentes podrían significar compuestos químicos o aditivos diversos: esto podría alterar la eficacia del fármaco. En nuestro caso, dado que los medicamentos que compramos de Canadá funcionan bien, no compramos de ellos por los productores EE.UU.

Es muy importante tener mucho cuidado a las insidias de los medicamentos diferentes pero similares.

## **ESTRÉS**

En el caso de nuestra niña, parece que el estrés o la emoción negativa puedan contribuir a las convulsiones. Los cambios en la rutina o cualquier agitación insólita de actividad no común en casa podrían trastornar el organismo de su niño y, en algunos casos, podrían provocar las convulsiones. Mantenga lo más constante posible la administración del medicamento y la alimentación. Mantenga el ambiente lo más tranquilo posible. En nuestro caso, cada vez que organizamos una fiesta o cuando hay una gran vacación, nuestra niña tiene más problemas incluso si estamos lo más constante posible con todos los aspectos de sus cuidados.

## FÁRMACOS Y TERAPIAS ANTIEPILÉPTICAS

**E**n el tratamiento de los ataques crónicos (de otro modo conocidos como epilepsia), a veces un medicamento es insuficiente para controlar completamente los ataques. Es el caso de nuestra niña y estoy segura de que sea el mismo para muchos niños con Ring 14.

A menudo durante un largo período, los médicos cambiarán los fármacos y/o las combinaciones de fármacos en un intento de conseguir un control óptimo de las convulsiones del niño.

Actualmente nuestra hija toma dos medicamentos estadounidenses y dos medicamentos canadienses. Esta combinación de medicamentos a veces se llama "cóctel". Podrían ser necesarios años para encontrar el cóctel adecuado para el niño. Afortunadamente, en el momento en que escribo, el actual grupo de medicamentos para los ataques que toma funciona muy bien para ella. Desafortunadamente, hay ocasiones en que los medicamentos parecen funcionar bien, pero de repente en realidad, dejan de curar las crisis de manera eficaz. Sucede a menudo cuando el neurólogo añadir o quitar un medicamento.

Es siempre importante conocer los efectos secundarios del medicamento. Por ejemplo, un fármaco antiepiléptico que mi hija tomó por unos seis meses, de repente, le causó graves problemas que pusieron en peligro su vida. Le recomendamos de ser conscientes de

los efectos secundarios potenciales y de apuntarse cualquier cambio significativo por parte de su niño.

Los efectos secundarios de los medicamentos podrían incluir erupciones cutáneas, urticaria y el aumento de las convulsiones, para decir algunos de ellos. Se ponga en contacto con el neurólogo para cualquier signo inusual o alarmante.

Asegúrese siempre de suministrar muchos líquidos al niño, sobre todo cuando toma medicamentos antiepilépticos u otros con el fin de limpiar y desintoxicar completamente el cuerpo del niño.

En la cura de las crisis ahora hay varios métodos que podrían ser eficaces.

En ciertos casos como aquel de nuestra niña se utilizan una combinación de métodos:

- **Fármacos antiepilépticos**
- **Dieta** (*Dieta Cetogénica*)
- **Cirugía**, Si el niño es un buen candidato. Establecida por electroencefalograma y otros análisis
- **Estimulador del Nervio Vago**

Nuestra niña toma una combinación de fármacos antiepilépticos y tiene un Estimulador del Nervio Vago.

## ESTIMULADOR DEL NERVIOS VAGO

**E**n nuestra opinión, se trata de un dispositivo milagroso para ayudar a controlar las convulsiones. El Estimulador del Nervio Vago, también conocido como VNS (*Vagal Nerve Stimulator*), es un pequeño dispositivo implantado en la parte superior del pecho del niño.

Este dispositivo tiene cables que se envuelven alrededor del nervio pneumogástrico. La cirugía se realiza por un neurocirujano, pero no implica el acceso al cerebro. El nervio pneumogástrico es un largo nervio que comienza en el tronco cerebral (la parte inferior del cerebro) y conduce al cuello, al pecho y aparte del abdomen.

Una vez que la cirugía VNS está completa, el neurólogo programará el dispositivo para proporcionar la estimulación intermitente del nervio pneumogástrico a potencias y a frecuencias específicas. En el tiempo, usando una varita electrónica manual y un ordenador portátil, el neurólogo podría adaptar las impostazioni del VNS para conseguir el resultado ideal para el niño. El VNS proporciona la estimulación o el relajamiento del nervio en un intento de interrumpir cualquier ataque que provoque actividad cerebral. Su neurólogo controlará la batería y las impostazioni del VNS a cada cita para verificar que sea en buenas condiciones de funcionamiento. Si se verificara una crisis, a los padres/trabajadores de atención es dada un potente imán que se

utilizaría para frotar la piel en la posición en que se encuentra la implantación VNS. Esto activa el dispositivo y suministra una descarga al nervio pneumogástrico a una intensidad más fuerte, en un intento de detener el ataque en curso.

Ahora nuestra hija está a su segundo VNS. Tuvo el primero por unos 6 años y como regularmente observado por el neurólogo, la autonomía de la batería se estaba bajando, así fue instalada una nueva batería en el VNS. Antes que nuestra hija tuviera el VNS, a menudo teníamos que usar el *Diastat (Valium - Micronoan)* por vía rectal para detener las convulsiones. Desde cuando nuestra niña tiene el VNS, no lo usamos más. Sin embargo, siempre tenemos una receta por el *Diastat* con nosotros por cada eventualidad.

Siempre tenemos el imán VNS con nosotros, independientemente de dónde vamos. Lo tenemos al lado de la cama cuando dormimos y lo llevamos con nosotros cada vez que salimos de casa.

Si nuestra niña está afuera, el imán por el VNS está afuera con nosotros. Lo tenemos siempre con nosotros como medida precaucional.

Si usted estuviera interesado en aprender más informaciones sobre el VNS, si pudiera ser ventajoso para su niño, lo verifique con su neurólogo.

Como padres lo recomendamos fuertemente.

## CALENDARIO DE CONVULSIONES

**H**ace muchos años, comenzamos a mantener un calendario de las convulsiones (cuaderno diario de las convulsiones) para nuestra niña. Originariamente nos lo recomendó el neurólogo de Chloe y se reveló útil. Actualmente utilizamos un normal calendario mensual donde apuntamos los horarios y las fechas de cada crisis. También indicamos cada potencial motivo de la crisis (por ejemplo: enfermedad, defecación irregular, estrés, calor, etc.).

De esta manera, las convulsiones del niño/a pueden ser monitoreados fácilmente y reportados al médico. Con este método, las tendencias potenciales (por ejemplo: defecación irregular, deshidratación, etc.) podrían ser más evidentes y el padre/trabajador de atención podría ser capaz de realizar los cambios apropiados.

Como decía, usamos un normal calendario pero hay muchos hermosos calendarios de convulsiones que se pueden descargar de Internet, simplemente buscando en Google: "*calendario de convulsiones*".

Uno muy bonito es: "seizure tracker.com".

## GRABACIÓN VÍDEO DE LA ACTIVIDAD DE LAS CONVULSIONES

**N**o lo hemos hecho con nuestra hija, pero uno de nuestros neurólogos lo mencionó en pasado y pensamos que sea una buena idea. Si su niño tuviera ataques frecuentes o insólitos, filmar los ataques y mostrar la repetición de ellos al neurólogo, podría ayudar de manera más adecuada al médico para tratar las convulsiones.

## OXÍGENO

**E**n caso de ataques epilépticos, algunos pacientes podrían necesitar de oxígeno si dejaran de respirar o bien si sus frecuencia respiratoria empeoraran durante la crisis. En el caso de nuestra niña, en algún momento, ella deja de respirar y su tez cambia (azulado) durante una crisis. Puesto que tiene el VNS, como primera cosa frotamos el VNS con el imán y después, inmediatamente, suministramos el oxígeno.

Si su niño pareciera necesitar de oxígeno durante o después de una crisis, preguntelo a su neurólogo y si lo haga prescribir. El médico también puede poner a disposición un oxímetro de pulso para el uso doméstico, así que el padre/trabajador de atención pueda monitorear la saturación del oxígeno del niño.

Tenemos una sociedad que efectivamente entrega oxígeno a domicilio y que también lo ha entregado a nosotros en otros lugares de los EE.UU. cuando estábamos de vacaciones.

Hemos descubierto que suministrar el oxígeno durante los ataques epilépticos y seguir haciéndolo fluir por un período de tiempo siguiente a los ataques, es la cosa mejor para nuestra hija. Reoxigena su organismo y creemos la ayude a recuperarse.

## MIENTRAS EL NIÑO CRECE

**C**on el VNS y la PEG es importante asegurarse que, cuando su niño crece en altura, el VNS y la PEG sean monitoreados habitualmente por los médicos del niño. Los cables de los VNS podrían no ser suficientemente largo a medida que el niño crece y he entendido que el crecimiento también tiene un efecto sobre la PEG.

Además, a medida que su niño se hace más alto y más pesado, podrían ser necesarios ajustes en su casa o en el coche, así como un equipo para discapacitados más grande.

Cuando nuestra hija tenía dos años, compramos nuestra casa de labranza, no imaginábamos que la escalera habría sido un problema para salir a la calle.

Ahora que tiene diez años, hemos instalado una silla elevadora.

## VACUNACIONES

**M**e refiero a este tema solo para solicitar el pensamiento en los padres. Su pediatra tiene un programa de vacunaciones para los niños de acuerdo con cada fase de crecimiento/edad.

No estoy argumentando a favor o en contra las vacunaciones. Sin embargo, sugiero a los padres de leer todo cuanto el material relativo a cada vacunación (en particular lo que se refiere a los efectos secundarios) y que sopesen los pros y los contra.

Además, examine más de cerca el programa de vacunaciones para asegurarse que sea apropiado a su niño.

En cuanto a nosotros, nuestra niña hace la mayor parte de sus vacunaciones, excepto una.

Tengo que admitir, sin embargo, que inicialmente sentía que no estaba prestando suficiente atención a los efectos secundarios y al programa. Ahora evaluamos con mayor cuidado.

Una vez más, me refiero a este tema simplemente para aumentar la conciencia del padre.

## INDICADORES SANITARIOS

**H**ay algunos simples pero importantes indicadores sanitarios que tenemos que ser consciente respecto a nuestros niños:

- ✓ **UÑAS:** Son a menudo buenos indicadores de la salud en general. Profundas estriaciones sobre las uñas podrían indicar una falta de nutrientes.  
Uñas curvadas, manchadas, agujereada y amarillas son además indicadores de problemas de salud.
- ✓ **PELOS:** Cabellos secos, escamosos, flácidos y adelgazamiento del cabello, podrían ser señales de un problema de salud en otras partes del cuerpo.
- ✓ **SALUD DENTAL:** Puesto que muchos de nuestros niños tienen un lenguaje limitado o no lo tienen, la salud dental es hasta más importante. Si el niño tiene caries dolorosas, podría no ser capaz de expresarlo a usted adecuadamente.  
Cepillar los dientes al niño por lo menos dos veces al día. Usamos el dentífrico de Tom con nuestra hija porque es natural.  
Hay necesidad de hacer un control dental dos veces al año.

Incluso las encías y la lengua son indicadores de la salud.

## PUBERTAD

**L**a pubertad es un otro problema para nuestros niños. Sin embargo, no hemos afrontado esta parte porque nuestra hija es todavía un poco demasiado pequeña.

Aquí, muchas informaciones provienen de Sheila Ferguson, madre de Brooke (20 años). En las jovencitas, la fase de la pubertad no sólo significa tener acné, un cuerpo maduro o cambios de humor, pero también puede significar un aumento de los ataques epilépticos. Aunque los ataques de la niña estuvieran bien controlados, gracias a los desequilibrios hormonales, de cualquier modo podrían producirse aumentos de las convulsiones.

Consulte con su neurólogo sobre las adaptaciones de los cuidados durante la pubertad.

El aumento de las crisis podría producirse también en los muchachitos, aunque es posible que la pubertad, en los varones, pueda disminuir potencialmente los ataques epilépticos.

Con respecto a las menstruaciones, todos sabemos que nuestras muchachas no están en condiciones de mantenerse limpias y secas, así que la higiene es un gran problema en este período.

Usted podría decidir que su hija tome píldoras anticonceptivas para reducir la cantidad de flujo y el número de los días, pero en la

experiencia de Sheila, estas píldoras sólo intensificaron los cambios de humor de su niña y le causaron ansiedad. En la opinión de Sheila, el *Depo-Provera* puede causar la osteoporosis y NO LO recomienda. Puesto que algunos niños con Ring 14 sufren de osteopenia/osteoporosis, se debe prestar una cuidadosa evaluación antes de administrar cualquier cosa que pueda provocar un mayor deterioro de los huesos del niño.

Otros dos métodos para dejar de menstruar son: la ablación endometrial y la histerectomía.

La histerectomía es un procedimiento más invasivo, así el ablación endometrial puede ser una alternativa válida porque menos invasiva. Para las mujeres intelectualmente minusválidos con una inadecuada higiene menstrual, indiferentes a otras terapias médicas, se podría considerar una de este dos cuidados quirúrgicos.

Como siempre, la mejor cosa para un niño (adulto) podría no ser la mejor cosa para otro, por lo tanto consulte siempre el profesional adecuado (OBGYN) para determinar lo que sea mejor desde el punto de vista médico, ético y mental, para su niño y su calidad de vida.

## TIPOS DE MÉDICOS GENERALES

**S**u niño podría necesitar de los siguientes tipos de médicos generales:

- **PEDIATRA**
- **PEDIATRA DIAGNÓSTICO** ∞ Recomendamos fuertemente de tener un pediatra diagnóstico o que ejercite la profesión de pediatra diagnóstico interesado al caso de los niños enfermos de Ring14, sobre todo por los síntomas más difíciles de diagnosticar. En nuestro caso, fueron los pediatras diagnósticos a consultar a los especialistas con respecto a una multiplicidad de ámbitos, para establecer por fin que nuestra hija tenía problemas urinarios/renales así como que necesitaba de una PEG. Hemos encontrado que los especialistas son principalmente interesados en su área de conocimiento. Los pediatras diagnósticos son capaces de coordinar los esfuerzos de muchos especialistas para determinar y resolver los problemas relacionados con la salud del niño.
- **FISIÓLOGO** ∞ Especialista en fisioterapia, entre otros ámbitos.
- **PSICÓLOGO** ∞ Podría ser capaz de ayudar con una "panorámica" u otros servicios.
- **NEURÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento de las convulsiones u otros problemas cerebrales.

- **NEUROCIRUJANO** ∞ *Cirujano del cerebro*. Responsable de la cirugía con el VNS.
- **INMUNÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento de la inmunidad de las enfermedades.
- **URÓLOGO** ∞ Cirujano que trata la función renal, el tracto urinario y las estructuras genitales.
- **NEFRÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento de problemas renales y del tracto urinario.
- **CARDIÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento de los problemas relacionados con el corazón.
- **NEUMÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento de los problemas respiratorios/pulmonares.
- **GASTROENTERÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento del tracto digestivo.
- **ORTOPÉDICO** ∞ Cirujano especializado en problemas de los huesos y del esqueleto.
- **OTORRINOLARINGÓLOGO** ∞ Especialista de orejas, nariz y garganta.
- **OFTALMÓLOGO** ∞ Especialista en el tratamiento del sistema visual, incluyendo ojos y cerebro.
- **DENTISTA**

## Otros problemas médicos relacionados a los niños con Ring 14

**A**parte de las convulsiones, hay otros ámbitos de la salud que podrían necesitar ser seguidos en su niño. Muchos niños con Ring 14 sufren de problemas respiratorios significativos. En nuestro caso, nuestra hija no ha tenido problemas significativos, así que no puedo hablar de ellos.

*VISTA:* Algunos niños con Ring 14 tienen una pigmentación retinal que puede ocurrir pronto en la vida del niño. Pueden producirse problemas de la vista y podrían ser significativos. Vaya a un oftalmólogo al comienzo de la vida del niño. Otros problemas oculares podrían desarrollarse con el tiempo. Se recomiendan exámenes regulares.

*OÍDO:* Nuestra niña ha realizado varios exámenes del oído a partir de la infancia. Su oído está en orden, sin embargo, pregunte a su pediatra con respecto a un examen del oído. Puesto que el retraso en el lenguaje es a menudo una característica común del Ring 14, los médicos podrían querer asegurarse que no haya problemas del oído.

*MOVILIDAD/HABILIDADES MOTORAS FINAS/LENGUAJE:* Los retrasos y los problemas en estos tres ámbitos no son infrecuentes para los niños con Ring14. Nuestra niña actualmente tiene 10 años y medio y

su desarrollo del lenguaje está muy limitado. La movilidad constituye un problema para muchos niños con Ring 14 y varía de un caso a otro. También podrían presentarse problemas motoras finas. Si su niño tiene menos de 3 años de edad, es posible que tenga un programa de Intervención Precoz en su ciudad/Estado que asegure la terapia a su niño. Incluso algunas escuelas ofrecen terapias. Si piensa que sean ámbitos de intereses para usted, solicite a su pediatra para que la ayude a valorar y procurarle la terapia.

## **MOVILIDAD**

Los niños con Ring 14 aprenden a caminar muy lentamente y podrían exigir, desde niños, una Intervención Precoz para fortalecer y acelerar el gatear y el caminar. Algunos niños con Ring 14 también podrían tener mayores dificultades en esta área y podrían exigir dispositivos de asistencia, como andadores y fisioterapia de larga duración para facilitar la movilidad. Algunos de nuestros niños comienzan a caminar de puntillas. Si su niño camina de puntillas, informe a su pediatra para que puedan ser preparados terapias adecuadas.

Los problemas de movilidad varían. Algunos niños son capaces de caminar, saltar, subir las escaleras y ir en bicicleta, mientras que otros tienen más dificultades en este ámbito. Si su niño necesita asistencia, su

pediatra podría recomendarle de llevar su hijo a un fisiatra, un médico de fisioterapia.

En algunos casos, los niños con Ring 14 podrían tener problemas en los pies o al tendón de Aquiles, que, potencialmente, necesitan de dispositivos ortopédicos o tal vez de una cirugía en el talón. Entre otras cosas, esto puede ocurrir cuando hay una movilidad reducida o un paso insólito. Una vez más, un fisiatra puede recomendar la línea de acción apropiada. El fisiatra también monitoreará los problemas de espalda, como una potencial escoliosis.

## **MOTORA FINA**

Algunos niños con Ring 14 tienen problemas sensoriales. Esto varía de un niño a otro. Si usted observa movimientos repetitivos, nocivos u otros problemas sensoriales, consulte a un Terapeuta Ocupacional. Los TO utilizan varias técnicas. Una se llama '*cepillado*'. Esto puede ser beneficioso para un niño con un problema de tipo sensorial y con problemas de movimientos repetitivos o estereotipias. Los TO también ayudan los niños a dominar las habilidades manuales, así como ayudan los niños con los problemas de alimentación y deglución.

## **PALABRA**

A menudo, los niños con Ring 14 tienen un poco de conocimiento del lenguaje, pero muchos de ellos no son capaces de verbalizar sus necesidades. Esto podría resultar muy frustrante para ellos y lo demuestran con características que parecen ser bastante autistas como la agresividad, hiperactividad, problemas del comportamiento, comportamientos repetitivos y soledad.

Afortunadamente, muchos de nuestros niños son capaces de aprender a comunicarse en otras maneras, como a través del sistema PECS (un sistema de imágenes), las aplicaciones iPad para el lenguaje y el lenguaje de signos.

La mayoría de los niños con Ring 14 necesitan de una terapia para el lenguaje muy intensiva (20 horas semanales) ya que tienden a aprender más lentamente.

Consulte con su pediatra y/o el distrito escolar para preparar la terapia.

Afortunadamente, un cierto número de niños con Ring 14 incluso después de haber tenido muchas convulsiones, con el tiempo, adquiere un poco del lenguaje verbal.

## TERAPIA ABA

El Análisis de Comportamiento Aplicado (*Applied Behavioral Analysis*), también conocido como ABA, es un método científico para comprender el comportamiento y como el entorno influencia el comportamiento mismo. El análisis del comportamiento se enfoca en cómo se desarrolla el aprendizaje en el entorno.

El reforzamiento positivo es uno de esos principios. Cuando un comportamiento va seguido por algún tipo de recompensa, es más probable que se repita.

La terapia ABA ayuda a corregir una serie de problemas de conducta como la agresividad y la hiperactividad, y para facilitar la comunicación y las capacidades relacionales.

Es una terapia muy intensiva (30/40 horas semanales) que se desanuda posiblemente en muchas horas de la semana.

A los padres se enseñan enfoques terapéuticos con el objetivo de consolidarlos a casa.

La terapia ABA podría ser propuesta en su escuela local o escuela especial, o usted podría ser capaz de procurársela por un instituto externo. Consulte con su pediatra, distrito escolar, y/o programas para el autismo externos en su zona.

## **RETRASO EN EL DESARROLLO**

Desgraciadamente, el retraso en el desarrollo es una característica común del Ring 14.

Aprender la lengua, la lectura, la escritura y otro, podría ser muy difícil. Nuestros niños necesitan instrucciones intensas y repetitivas para la mayor parte de las cosas, con el fin de desarrollar los aprendizajes básicos.

Es muy importante que el entorno del niño enfermo de Ring 14 sea estimulante y atractivo, con gran interacción con el/la niño/a por sus profesores (padres, maestros, enfermeras, terapeutas, voluntarios, hermanos o hermanas, parientes y amigos). La repetición y el refuerzo son esenciales.

## NUESTROS DERECHOS

**L**a mayor parte de los médicos y hospitales tienen las mejores intenciones en el cuidar a un niño. Tenga en cuenta, pero, que los doctores y otro personal médico a menudo tienen una carga de pacientes muy pesada y son arrastrados en tantas direcciones diferentes.

Hemos tenido una gran cantidad de especialistas y numerosas estancias en el hospital durante los últimos 10 años y he tenido mucha atención. Sin embargo, hubo ocasiones en que algunos programas de cuidado por parte del médico nos parecieron o inútiles o inadecuados para nuestra niña. Hubo muchas otras ocasiones en que simplemente no sabíamos PORQUÉ el médico quisiera hacer este o aquel examen o probar aquel método a nuestra niña.

Es muy importante comprender que nosotros padres somos la voz de nuestro niño. Los médicos y el personal médico trabajan para VOSOTROS.

Respetuosamente, haga preguntas. Asegúrese de entender y estar plenamente de acuerdo con un plan de cuidado. Si no está seguro, se procure más informaciones. Ninguno de nosotros quiere que su hijo sea sometido a exámenes innecesarios o procedimientos dolorosos. Si usted no está de acuerdo con el programa de cuidado, puede pedir más

aclaraciones al médico y puede rechazar el examen o el método si se siente fuertemente que no sea en el mejor interés del niño. Naturalmente, todos queremos el plan de cuidado menos doloroso y menos invasivo para nuestro hijo.

Hubo ocasiones en que inicialmente no concordamos con un procedimiento, pero después nuevas discusiones con los médicos, comprendimos que fuera la mejor cosa que se pudiera hacer para nuestra hija. En esos casos, hemos llegado hasta el final con el procedimiento. Hubo otras ocasiones en que, después de una atenta reflexión, no concordamos totalmente con el plan de cuidado y rechazamos el examen o el procedimiento. Hubo otras ocasiones en que solicitamos otro médico si el médico del hospital en servicio no nos convenciera. Hubo otras ocasiones en que el plan del médico fue apropiado y hubo otras ocasiones en que como padres decidimos correctamente.

Como en cualquier profesión, hay médicos y enfermeras realmente fabulosos y hay médicos y enfermeras mediocres. Un cierto número de años en un ámbito no siempre son el mejor indicador de un médico realmente fabuloso. Algunos podrían tener muchos años y algunos podrían pocos años. Si usted no estuviera a gusto con un médico o si sintiera que no fuera adecuado para su niño, usted tiene el derecho de

solicitar otro médico. No debe contentarse de la mediocridad cuando se trata del cuidado de su niño.

En cuanto a nosotros, nuestra hija tiene una neuróloga excepcional. Recientemente, recibimos información de que se trasladará desde nuestro hospital pediátrico a un hospital público de un Estado vecino. Hemos decidido quedar con ella y iríamos por ella al hospital del Estado vecino. Hay otros buenos neurólogos en el hospital pediátrico local, pero creemos que ella sea tan fantástica que estamos dispuestos a seguirla.

Para citas médicas u hospitalizaciones, le recomendamos llevar con usted las siguientes informaciones:

- ✓ *Los medicamentos que su niño toma actualmente.*
- ✓ *Las alergias, incluyendo las alergias a los medicamentos.*
- ✓ *Cirugías pasadas.*
- ✓ *Hospitalizaciones pasadas.*
- ✓ *Médicos generalistas que siguen los cuidados de su niño.*

Si su niño ha tenido un hospitalización o un examen, también podría solicitar una copia de cada ecografía de los resultados del examen, de las anotaciones etc. para sus registros médicos a casa.

Tener la documentación de su niño en casa podría frustrar la necesidad de obtener los registros médicos por medio del Departamento de Registros Médicos.

Además de tener conciencia de sus derechos y de su función en el escenario médico, usted podría apoyar la causa de su niño también sobre el escenario de la educación.

Es muy importante que se informe sobre el "*Acta para la Educación de Individuos con Discapacidades*" (IDEA). En los Estados Unidos, o en su País, en virtud del "*Acta para la Educación de Individuos con Discapacidades*", es obligatorio un Programa de Educación Personalizada (IEP) para satisfacer las necesidades excepcionales de educación de un niño discapacitado. Si para su niño sea mejor ir a una escuela especial para discapacitados, una normal escuela pública o recibir la enseñanza a domicilio, usted tiene el derecho de determinar lo que es mejor para su niño.

Los padres son miembros de pleno derecho del equipo del IEP, conjuntamente con los profesores, los terapeutas y el personal administrativo de la escuela.

Un IEP será escrito con la colaboración de todas estas personas. Usted tiene el derecho de estar o no estar de acuerdo con el proyecto. Recuerde, usted conoce a su hijo mejor que nadie y es muy importante que no se sienta intimidado o forzado en cualquier proyecto para su niño. Asegúrese de estar cómodo con el proyecto y con la disposición.

Hay entes locales y estatales disponibles para ayudarle a aprender el procedimiento del patrocinado.

Es posible que desee ponerse en contacto con ellos antes de su primer IEP, durante el cual prepararán a usted sobre cómo apoyar la causa de su hijo. Ellos son un gran recurso si las cosas no van como deberían. Además, otros padres de niños con necesidades especiales podrían ser capaces de ayudarla en el procedimiento y prestar apoyo.

## OTROS TIPOS DE TERAPIAS/SERVICIOS/ASEGURACIÓN

**T**ambién hay otros tipos de terapia que podrían ser útiles para su niño. Terapias particulares, que hemos utilizado o tenemos la intención de utilizar, son:

- ✓ **ACUATICIDAD** ∞ Natación (¡A nuestra niña le encanta!).
- ✓ **DELFINOTERAPIA** ∞ Nadar con los delfines.
- ✓ **EQUITACIÓN** ∞ Cabalgar podría ayudar a disciplinar y a calmar el niño, así como podría facilitar el aumento de la movilidad y el uso de los músculos.
- ✓ **MUSICOTERAPIA** ∞ Podría ser muy relajante y agradable, y podría incluso ayudar en la formación del lenguaje.
- ✓ **TERAPIA ABA** ∞ Las técnicas de análisis de comportamiento aplicado podría ser utilizado para influir el comportamiento; **(i)** las técnicas de enseñanza y técnicas psicológicas para modificar los comportamientos y estimular las capacidades funcionales comúnmente utilizados en los niños con un diagnóstico de autismo.

Además, algunos de nuestros niños con Ring 14 podrían ser etiquetados como niños que sufren de trastornos de la esfera autística.

A este respecto, el autismo incluye:

- *Autismo.*
- *Síndrome de Asperger.*
- *Trastorno Generalizado del Desarrollo (PDD-NOS)* si no especificado de otra manera.

En cuanto a nuestra niña, ella está habilitada en nuestro Estado para recibir los servicios con la etiqueta PDD-NOS.

Mi definición de PDD-NOS es: "*No sé lo que sea, pero es algo diferente*". Aunque no quisiéramos que nuestra niña fuera etiquetada, recibía muchos servicios por las organizaciones que cuidan a los niños con autismo. Durante muchos años, ha recibido servicios "a 360 grados" sea en casa que en una estructura local. Fue muy beneficioso porque le dieron aún más estimulación y oportunidad.

Actualmente, la comunidad médica examina más de cerca la esfera autística y podrían realizarse cambios en la clasificación. De ahora en adelante, pero, su niño podría adquirir los requisitos para los servicios adicionales a través de organizaciones estatales/locales.

Consulte con su pediatra para facilitar la búsqueda de servicios en su zona.

Además, podrían existir otros servicios en su Estado o comunidad local, que podrían ofrecer oportunidades y/o asistencia financiera para su

niño. Algunas organizaciones podrían facilitar, en cuanto a los ámbitos financiero y logístico, la adquisición de equipos para la asistencia y para la movilidad. Otros podrían ser útiles para las personas con retraso en el desarrollo, dando ayuda tanto financieramente como con las oportunidades/la educación/las excursiones.

Algunas áreas tienen magníficos campamentos o programas diarios. Medicamentos, hospitalizaciones, terapias, etc. pueden llegar a ser muy costosos. Se espera que tenga un buen seguro gracias a su empresario o gracias a su trabajo autónomo.

Tenga cuidado que el seguro esté disponible también a través de su sistema estatal. Cada Estado cambia en términos de derechos, costos, etc. Usted podría registrarse en el seguro público como un añadido a su seguro personal o como un seguro independiente si no tuviera un seguro médico para su niño.

## AÚN OTROS TIPOS DE CUIDADO

**E**n cuanto al control de las crisis epilépticas, siempre he dicho que iríamos a un brujo vudú si pudiera ayudar nuestra niña. Diría que hemos estado cerca. Podría parecer un poco extravagante, pero hay momentos en que intentarías cualquier cosa. No sé si alguno de estos métodos pueda interesarle, ser práctico o particularmente útil, pero los pongo aquí a su disposición en la eventualidad que puedan ser dignos de interés:

- **REZAR** ∞ Una opción personal, pero en la cual creemos.
- **SERVICIOS DE CURACIÓN DE LA IGLESIA** ∞ Una opción personal, pero hemos sido parte de muchos servicios de curación.
- **QUIROPRÁCTICA** ∞ Algunos sugieren que la quiropráctica pueda tener un efecto sobre las convulsiones, nosotros no hemos intentado así que no puedo comentar.

Si usted decidiera intentar, asegúrese que el quiropráctico sea de primera clase, uno que esté bien experto en el trabajo con pacientes epilépticos.

**Hable con el pediatra o neurólogo de su niño antes de visitar un quiropráctico.**

- **SANACIÓN ENERGÉTICA REIKI** ∞ Reiki es la transferencia de energía desde el médico al paciente para ayudar al cuerpo a

sanarse a sí mismo. La hicimos por casi un año y creo que tal vez fue útil. Nuestro médico señalaba las áreas problemáticas del cuerpo de nuestra hija y parecía que hubiera dado en el blanco.

- **TERAPIAS METAFÍSICAS** ∞ Seguimos, por ejemplo, los métodos de Edgar Casey.

Voy a ser sincera, intentamos su terapia de aceite de ricino, honestamente, no sé si ayudó a nuestra hija pero no excluyo que pueda haber sido benéfica.

- **ESTADO DE ÁNIMO POSITIVO** ∞ Verdad o no, intentamos mantener una mentalidad optimista y positiva en la convicción de que nuestras emociones, nuestros sentimientos y nuestra energía tengan un efecto sobre nuestra niña.

## DOS NUEVOS TIPOS DE MÉTODOS DE CONTROL DE LAS CONVULSIONES NO EE.UU. Y NO APROBADOS POR LA FDA

**H**ay dos tipos adicionales de terapias del control de convulsiones epilépticas que se utilizan en todo el mundo. Sin embargo el uso de estas terapias todavía no ha sido aprobado en los Estados Unidos.

Oí hablar del primer método hace un par de años como tratamiento de la enfermedad de Parkinson y me pregunté si al final habría sido útil para tratar la epilepsia. Mientras escribo, estudios europeos han observado el buen éxito en la reducción de los ataques a corto plazo y un éxito hasta mejor en la reducción de los ataques a más largo plazo. Esta terapia se llama "*Estimulación cerebral profunda*".

**ESTIMOLACIÓN CEREBRAL PROFUNDA:** La Estimulación cerebral profunda es un dispositivo finalizado a reducir la frecuencia de las convulsiones enviando al cerebro, a intervalos regulares, impulsos eléctricos para ayudar a detener y impedir las convulsiones. Esta terapia requiere la cirugía del cerebro para implantar el dispositivo.

**ESTIMOLACIÓN CORTICAL REACTIVA:** Con una ecografía MRI y/o PET, el cirujano localiza una o dos áreas del cerebro donde se originan los ataques y implanta la Estimulación Cortical Reactiva en el cerebro. El dispositivo envía señales cuando detecta los ataques, deteniendo y impidiendo los ataques mismos.

## TÉCNICAS MÉDICAS NO CERTIFICADAS

**C**uando usted considera cualquier nueva técnica médica, consulte siempre con su médico. Todos nosotros no abandonamos la esperanza de una cura.

Es nuestra creencia de que una cura esté llegando, especialmente con todo el trabajo de investigación que se realiza con la Asociación Ring14 en Italia.

Sin embargo, mientras escribo, algunos métodos potencialmente interesantes pero no tradicionales todavía no son seguros o eficaces para nuestros niños (por ejemplo, el trasplante de células madre).

El mundo de la medicina está avanzando rápidamente, cada día más rápido y los extraordinarios progresos de la medicina se están realizando.

Continuamos a mantener viva esta esperanza para nuestros niños.

## HERMANOS Y HERMANAS

**T**ener un hermano o una hermana con necesidades especiales podría ser difícil para nuestros niños.

Hay momentos en que como padres tenemos que atender las necesidades médicas u otras necesidades de nuestro niño Ring 14 y no estamos disponibles para otros nuestros niños.

Los hermanos y las hermanas normales ríen, juegan y pelean como en cualquier otra familia, pero si su hermano o su hermana tienen necesidades especiales, las dinámicas cambian.

Por esta razón, la Asociación Internacional de Ring 14 ha iniciado el proyecto "*SER HERMANAS O HERMANOS DE...*".

Visite el sitio web '<http://www.ring14.org>' para obtener más informaciones sobre este proyecto esencial.

## OTRAS INFORMACIONES SOBRE EL RING14

**R**ing14.org: La Asociación Internacional de Ring 14 en Italia. El principal centro de estudio sobre el Ring 14.

**Ring14usa.org:** Filial sin fines de lucro EE.UU. de la Asociación Ring14 italiana.

**Rarechromo.org:** Con base fuera de Reino Unido, grupo de apoyo para trastornos cromosómicos raros.

**Chromodisorder.org:** Conocido como CDO (*Chromosome Disorder Outreach*), la Campaña para los Trastornos Cromosómicos que sostiene la educación, la peroración, el compromiso social y el apoyo.

## CONCLUSIÓN

**E**spero que este librito le dará esperanza. Hay una serie de estudios y de iniciativas que se celebran para ayudar a los niños con Ring 14, tanto en Europa (Italia) como en los Estados Unidos.

Hay nuevas técnicas, nuevos medicamentos y nuevos dispositivos médicos, disponibles o aún al horizonte, que podrían ser útil para el control de las crisis de nuestros niños.

La Asociación Ring14 en Italia ha desarrollado un biobanco de la sangre de los niños con Ring 14 y de sus padres, con el fin de estudiar mejor la enfermedad. Se está haciendo mucho trabajo. Me siento optimista con respecto a un futuro mejor y más saludable para mi y su niño.

Es difícil manejar una enfermedad como el Ring 14. La medicina no dedica tanto interés a esta enfermedad y mucho es aún desconocido. Podría ser todo muy confuso, frustrante, extenuante, doloroso, especialmente si se tratara de una cosa nueva para el padre/trabajador de atención.

Espero que este libro pueda guiarla para combatir algunos de los problemas que podrían surgir y que algunas informaciones den alivio a usted y a su niño.

Se disfrute y ame a su niño muy especial. Es su don y usted lo es para él/ella.