

## Desarrollo Profesional

La Fundación patrocina simposios científicos y educativos y, dos veces al año, un congreso para familias. En las reuniones de días de duración, se reúnen, procedentes de todas partes del mundo, médicos, científicos y profesionales interesados para compartir logros de investigación y estimular mutua colaboración. Las presentaciones cubren múltiples temas, incluyendo comportamiento, envejecimiento, genética y asuntos dentales. El congreso ofrece créditos de educación continuada para médicos y unidades de educación continuada.

## Eventos y recaudación de fondos

Para recaudar fondos para la Fundación CdLS, se organizan por todo el país eventos tales como torneos de golf, caminatas/ carreras y cenas con baile. La Fundación patrocina eventos cuyos nombres en inglés son: *Leaps of Love, Team CdLS, Yard Sale Across America y Pennies for Jessica*.

Si usted está interesado en servir como anfitrión para un evento en su zona, comuníquese con [events@CdLSusa.org](mailto:events@CdLSusa.org).

## Voluntarios

La Fundación depende fundamentalmente en todo el país de grupos de personas voluntarias. Son más de 200 los padres, familiares y amigos que donan su tiempo y energía para ayudar a mejorar la vida de todas las personas con CdLS. Los voluntarios forman múltiples comités que planean e implementan los programas de la Fundación y sirven de coordinadores de información y/o coordinadores regionales.



## Investigación

La Fundación tiene una visión. Los investigadores están dedicados a comprender el síndrome CdLS y a encontrar tratamientos que ayuden a quienes tienen este síndrome a desafiar sus múltiples obstáculos.

Mediante el *Programa de Pequeños Subsidios*, la Fundación respalda varios proyectos de investigación, incluyendo estudios sobre problemas de comportamiento, marcadores de diagnóstico prenatal e investigación sobre envejecimiento en adultos con CdLS.

La Fundación además ha establecido relaciones con médicos investigadores e instituciones científicas prominentes, como el Centro Médico de Baltimore y sus Alrededores, la Universidad de California en Irvine, el Hospital Infantil de Filadelfia y la Facultad de Medicina de la Universidad de Saint Louis. En 2008, estas cuatro instituciones fueron designadas como *Centros de Excelencia para CdLS*.

## Esfera de acción

Hay miles de hombres, mujeres y niños que aún no han sido diagnosticados y/o que no reciben ayuda. Para concientizar al público sobre CdLS, la Fundación produce materiales, entre ellos, marcadores de páginas para libros, volantes, folletos y anuncios públicos.

También todos los años celebramos el segundo sábado de mayo como el "Día nacional de concientización sobre CdLS".

## Página de Internet

La página de Internet de la Fundación ayuda a padres y profesionales a mantenerse informados sobre eventos y logros investigativos, ofrece una amplia colección de información vital y conecta todos los recursos y servicios de la Fundación. Visite [www.CdLSusa.org](http://www.CdLSusa.org)

**CdLS Foundation, Inc.**  
302 West Main Street, Suite 100  
Avon, CT 06001

860-676-8166  
800-753-2357 or 800-223-8355  
860-676-8337 (fax)

Email: [info@CdLSusa.org](mailto:info@CdLSusa.org)  
Web site: [www.CdLSusa.org](http://www.CdLSusa.org)



**Datos**  
sobre  
**CdLS**  
y sobre la  
**Fundación CdLS**

 **CdLS Foundation**  
Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
REACHING OUT. PROVIDING HELP. GIVING HOPE

[www.CdLSusa.org](http://www.CdLSusa.org)

## ¿En qué consiste el síndrome Cornelia de Lange?

El síndrome de Cornelia de Lange (CdLS) es un síndrome congénito, es decir que se manifiesta desde el nacimiento. Causa varias discapacidades físicas, cognitivas y de desarrollo y ocurre aproximadamente en uno de cada diez mil nacimientos vivos. Los efectos del CdLS varían entre leves y severos. Afecta a hembras y a varones por igual y se presenta en todas las razas y personas de toda etnia.

La palabra "síndrome" es un término médico que se da a una condición médica que manifiesta ciertas señales (cambios observables en el cuerpo) y síntomas que un médico puede observar mediante un examen.

## Señales y síntomas del CdLS

Al igual que ocurre con otros síndromes, las personas con CdLS se parecen entre sí. Las características comunes incluyen: bajo peso al momento de nacer (frecuentemente menos de cinco libras), crecimiento lento, estatura baja y cabeza pequeña.



Las facciones faciales típicas incluyen cejas conectadas en medio, pestañas largas, nariz corta y respingada y labios delgados con comisuras hacia abajo. Otras características pueden incluir pelo corporal excesivo y manos y pies pequeños.

Los problemas de salud comunes incluyen la enfermedad de reflujo gastroesofágico, defectos de corazón, convulsiones y problemas de alimentación, de visión y audición. Algunos individuos también tienen diferencias en las extremidades como carencia de brazos, antebrazos o dedos.

Frecuentemente también tienen problemas de comportamiento, de comunicación y retraso de desarrollo.

No todos los que tienen CdLS presentan todas estas señales y síntomas.

## ¿Cómo ocurre?

Los investigadores han identificado genes mutados que ocasionan el síndrome CdLS. Estos cambios genéticos (mutaciones) presentes en las personas con CdLS, por lo general, no están presentes en sus padres. Esto significa que las mutaciones dan lugar al síndrome CdLS.

## ¿Cómo se diagnostica?

La diagnosis del CdLS se basa principalmente en señales y síntomas clínicos observados mediante examen médico, análisis del historial y pruebas de laboratorio.

En el Laboratorio de Servicios Genéticos de la Universidad de Chicago y en el Hospital Infantil de Filadelfia se ofrecen pruebas genéticas.

## Información sobre la Fundación CdLS

En 1981, padres con hijos con CdLS fundaron la Fundación CdLS como organización sin ánimo de lucro bajo el código 501(c)(3). Esta es la única organización en el país dedicada al CdLS. La Fundación sirve a más de 2400 personas con CdLS, a diez mil familiares/personas que los atienden y a 2500 profesionales.

Existe para asegurar que se efectúen diagnosis tempranas y correctas del CdLS; para investigar causas y manifestaciones del síndrome y para ayudar a quienes han sido diagnosticados con CdLS, y a otras personas con características similares, a tomar decisiones fundamentadas en información correcta.



---

*Informando, ayudando, dando esperanza*

---



## Servicios para familias

Hay coordinadores de servicios para familias disponibles para ayudar y orientar.

Los servicios incluyen:

- Preguntas a los médicos
- Conexión con una familia
- Líneas telefónicas sin cobro para solicitar ayuda
- Elaborar un álbum familiar en línea

La Fundación también organiza un congreso nacional dos veces al año y cinco reuniones al año para familias por todo el país. En el Centro Médico de Baltimore y sus Alrededores dos veces por año se llevan a cabo clínicas multidisciplinarias, sin costo para adolescentes y adultos.

## Publicaciones y materiales disponibles:

- Enfrentándonos a los retos: Orientación sobre el síndrome CdLS
- Paquete de información para nuevas familias
- Paquete de información para profesionales
- Libro para abuelos
- Revista trimestral Reaching Out
- Pautas sobre manejo y tratamiento para CdLS