

Editorial

No dia 24 de março de 2001, foi eleita a nova Diretoria Executiva da ARTS.

A Diretoria que assume, agradece aos amigos que nestes dois primeiros anos de vida desta Associação não mediram esforços para levar esta idéia adiante.

Foram muitas conquistas, hoje a ARTS conta com aproximadamente 60 portadores de RTS, e oferece atendimento gratuito em diversas áreas como Fisioterapia, Fisiarte, Equoterapia, Ortopedia, Neurologia, Psicologia, Gastrologia e Fonoaudiologia.

Isto tudo não seria possível, se não contássemos com nossos voluntários, que fazem um trabalho fantástico, e que nos motivam ainda mais a seguir em frente, pois são pessoas que muitas vezes poderiam estar se dedicando a seus interesses pessoais, no entanto, estão conosco em nossas reuniões, cuidando de nossas crianças, dando tratamento, carinho e educação.

Esperamos que ao final de nossa gestão, possamos olhar para trás, e ter a mesma sensação de orgulho da Diretoria que hoje se despede.

Félix Muñoz
Presidente

Fique Ligado !

No mês de abril, o Programa Chek-Up, que vai ao ar todos os domingos, às 13:00 horas na TV Gazeta (Canal 11 São Paulo), realizou uma matéria com alguns membros de nossa associação sobre a Síndrome de Rubinstein-Taybi. A previsão é que o programa com a matéria sobre RTS seja exibida em maio.

Fisioarte mudou !

A partir de maio, as sessões de Fisioarte no Projeto Aprendiz serão realizadas uma vez por mês, aos domingos. O Projeto Aprendiz fica na Rua Aspícueta nº 70, na Vila Madalena, São Paulo. É importante que você participe levando seu filho, pois vários fatores complementares que contribuem ao processo de reabilitação e socialização, são estimulados através da arte, música e dança. Se você quer participar, entre em contato com Ana Paula, pelo e-mail phuerta@bol.com.br, ou ligue (011) 5579-0850.



Sessão de Fisioarte com crianças da ARTS

Agenda

De 27 a 30 de abril, a ARTS participará do XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica – 30 anos de Serviço de Genética Clínica da FCM-UNICAMP, na cidade de São Pedro, região de Campinas, SP.

Este evento nos dará a oportunidade de entrar em contato com profissionais do Brasil e outros países. A participação dos associados no stand da ARTS será fundamental para alcançarmos o sucesso.

Local: Hotel Fazenda Fonte Colina Verde
Cidade: São Pedro – SP.

Datas: 27, 28, 29 e 30 de abril de 2001.

Horário: 8 as 18 horas

Maiores detalhes podem ser obtidos pelo site: www.organizaeventos.hpg.com.br

Avaliação

Com o intuito de conhecer melhor nossos portadores de RTS do ponto de vista científico, os profissionais das Comissões Científica e Consultiva da ARTS, estão elaborando pesquisas, avaliações e trabalhos técnicos. Estes trabalhos são fundamentais para que a ARTS possa promover ações para melhorar o diagnóstico da síndrome, responder as dúvidas de pais e profissionais que procuram a ARTS, obter subsídios para elaborar um projeto social para os portadores de RTS. Para participar destes trabalhos, entre em contato com Andrea Lie Korosue, diretora da Comissão Científica por e-mail alkrts@artsbrasil.org.br, ou por telefone (011) 497-8517.

A ARTS pode fazer mais por você, mas precisa de sua colaboração.

Feliz Aniversário !

16 de abril
Vitória Nascimento Muñoz
São Paulo – SP.
4 anos

1 de maio
Victor Hugo Pires Alves
São Paulo – SP.
17 anos

2 de maio
Paulina Cortes Morales
Santiago – Chile.
4 anos

11 de maio
Ana Battista Cardelli
Alphaville – SP.
18 anos

21 de maio
Kamila Brioschi
São Paulo – SP.
13 anos

Tire suas dúvidas...

Pergunta: “Alguns depoimentos de mães de portadores de RTS, presentes no site da ARTS, relatam que a criança está sempre gripada, tem pneumonia frequente e convulsões. Por que isto acontece?”

Resposta: Porque nos primeiros dois anos de vida desta criança, ela apresenta infecções respiratórias recorrentes e refluxo gastroesofágico (ela regurgita, e este líquido

pode retornar pelas vias respiratórias, levando às infecções). Sobre as convulsões, somente algumas crianças apresentaram ou apresentam sem frequência, não é uma característica específica da síndrome, mas o resultado de um distúrbio neurológico pode ser a causa.

Pergunta: “RTS é hereditária ?”

Resposta: Em quase todos os casos não há outros membros da família com a SRT. Há sete relatos de ocorrência familiar na literatura médica, entretanto a maioria é fracamente documentada ou as descrições foram incompletas. Destes 2 casos são razoavelmente bem documentados, um em que um irmão e uma irmã têm SRT e um em que uma mãe e um filho têm esta condição. Baseado no pequeno número de recorrências em uma mesma família, o risco de uma segunda criança com SRT é provavelmente menor que 0,1%. Entretanto, o risco para uma pessoa com a síndrome é provavelmente muito maior possivelmente em torno de 50%. Até o momento não há teste pré-natal para verificar se a criança tem a síndrome.

Se você tem alguma pergunta a fazer sobre RTS, e gostaria de compartilhá-la conosco, entre em contato pelo endereço: Estrada do M Boi Mirim, 2298 b6 Ap32 04905-002 – Jardim Regina – São Paulo – SP., ou por telefone, ligando para (011) 5514-9778, ou por e-mail para arts@artsbrasil.org.br

Dicas para estimular a Comunicação

Dicas do curso Hanen* ministrado na AACD pela fonoaudióloga Maria Cristina França Pinto.

- Coloque objetos ou os alimentos que gosta à sua vista, mas onde ela não alcance.
- Use brinquedos que ela não sabe acionar. Ela terá que pedir ajuda.
- Quando ela estiver correndo ponha-se na frente dela impedindo a sua passagem assim ela deverá se manifestar.
- Faça coisas inesperadas como pôr seu sapato nela, a meia na mão, a bolacha no copo, o leite no prato.
- Faça com que a criança repita com outras pessoas as brincadeiras que ela costuma fazer com você.
- Finja não saber onde estão as coisas.
- Finja que algo está quebrado (chave, torneira, etc.)
- Quando estiverem montando um quebra - cabeças dê todas as peças menos uma para que ela tenha que pedir a última.

- Na brincadeira de esconde esconde vá descrevendo os lugares ex.: Luiz não está no quarto.
- Mostre sempre as coisas que ela não goste primeiro para que ela diga não.
- Sempre dê opções diferentes - Você quer a bola grande ou pequena ?
- Envolver a criança na rotina do lar.
- Envolver a criança no preparo do lanche.
- Use o elemento surpresa - Uma foto sua no meio de um livro, o ursinho dele pendurado no varal.
- Para facilitar a resposta diga: - Eu quero suco, e você o que quer ?
- Em vez de dizer : Por que você está chorando? diga: Você está chorando. Você está brava ?
- Faça um caderno de comunicação com a escola.
- Faça um diário com figuras para que vocês possam conversar sobre coisas que já aconteceram.
- Não tenha preguiça de entrar no faz de conta. Introduza-se na brincadeira.
- Exagere sua voz. Use palavras engraçadas. Fale grosso. Fale fino.
- Repita o que a sua criança diz de forma correta.
- Mantenha seus olhos na altura dos olhos da criança.
- Comente o que se passa em volta.
- Coloque etiquetas nos objetos.
- Façam juntos listas de supermercado.
- Mostre mapas ao seu filho.
- Quando fizer uma pergunta espere pelo menos de 15 a 30 segundos pela resposta.

**O método Hanen foi criado pela fonoaudióloga canadense Ayala Manolson, em 1977. Ele é dirigido a pais cujos filhos sejam portadores de retardo de linguagem de qualquer etiologia.*

Ajude a ARTS:
Caixa Econômica Federal
Agência 0255.003
Conta Corrente 39307-1

O que é ARTS ?

A ARTS é uma sociedade civil sem fins lucrativos, que tem por objetivo prestar apoio sob todas as formas ao deficiente portador da Síndrome de Rubinstein-Taybi, na pesquisa e desenvolvimento de novas metodologias para o tratamento, promover estudos, seminários e cursos de orientação aos familiares e nas diversas especialidades médicas a procura de novos casos de pessoas portadoras, na capacitação destas ao meio em que vivem, no mercado de trabalho e na sociedade como um todo, proporcionar atividades culturais, esportivas e ocupacionais, desenvolver atividades relacionadas às crianças, adolescentes e adultos dentro de uma performance bio psico e social destinados ao desenvolvimento e reabilitação global destes deficientes, sem qualquer distinção de raça, cor, credo, condição social, político ou religioso.

Sócios Fundadores são as pessoas físicas que tiveram a idéia de fundar esta

Associação e uniram esforços para concretização deste objetivo, cujos nomes constam na ata de fundação.

Sócios Efetivos são pessoas físicas indicadas por outro sócio efetivo, que tenham seus nomes aprovados pela Diretoria Executiva e que se proponham a contribuir mensalmente com a taxa aprovada pela Assembléia.

Sócios Contribuintes são pessoas físicas ou jurídicas que se propõem a pagar as contribuições mínimas estipuladas pela Diretoria.

Sócios Beneméritos são pessoas físicas ou jurídicas que tendo prestado relevantes serviços a esta Associação, sejam distinguidas com este título por indicação da Diretoria.

Galeria



Manuel

Minha família se compõe de minha esposa Cláudia, uma filha Lucia de 4 anos e Manuel que nasceu o 5 de março do presente ano.

Desde antes do seu nascimento, em ecografias verificadas, apareceram os rins dilatados (o esquerdo maior que o direito); muito líquido amniótico e muita mobilidade da criança,

Nos últimos dias preveio o nascimento ao monitorá-lo verificou-se que os gemidos eram mais baixos que os normais; mas não apresentou sofrimento fetal. Ao momento de nascer, Manuel apresentava:

Malformação de mão e pé (dedo polegar achatado e separado da mão); o dedo pequeno do pé não alinhado; os pés com uma torção para dentro; encurtamento de músculo e tendão de ambas pernas.

Testículo fora de lugar (criptorquidia direita).

Voz rouca.

Uma das pupilas em forma de gota "microftalmia coloboma inferior de iris", Implantação do cabelo e orelhas baixas.

Angioma frontal.

Sopro sistólico mesocárdico.

Insuficiência no véu palatino (pareceria que não tem véu do paladar) "Insuficiência velar por alteração estrutural do véu".

Boca pequena, nariz grande.

Quando nasceu, prendia-se ao peito por pouco tempo e logo deixava de sugar com o que teve de ser alimentado com uma seringa, mas logo se engasgava.

Durante dois dias foi alimentado com soro, logo voltamos a alimentá-lo com mamadeira e no peito direito. Logo a voltar ao peito,

Manuel começou a emagrecer, e voltamos a dar-lhe mamadeira.

A 20 dias logo do nascimento foi feito um "corte" para melhorar a função renal (esta é a parte mais comprometida no Manuel: "refluxo vesiconteral bilateral"). Antes de efetuar cirurgia, realizou um ecocardiograma e um doppler colorido, comprovando-se uma "estenosis aortica mínima de 14 mmHg"; observa-se além disso um "brilho algo aumentado ao miocárdio" como e observado em alguns "tesaurismosis em especial as glucogenósicas".

Após 23 dias do nascimento retornamos do hospital e foi alimentado por mamadeira.

Aos 25 dias realizamos um estudo genético avaliando clinicamente o expressado e concluindo que é portador de RTS (o que não foi comprovado pelo estudo genético).

No Uruguai conhece-se 4 casos de RTS; além disso não se conhece bibliografia ou história clínica; pois não é possível obter informação sem a permissão da família.

Esperamos obter dados com rapidez de um caso, sempre que a família autorizar.

Para nossa geneticista, Manuel é o primeiro conhecido com todos os sintomas mais acentuados. Neste momento, Manuel encontra-se internado por uma infecção urinária, o que fez com que ele perdesse peso; problemas respiratórios e digestivos, alimentado-se por sonda com ingestão de "pregestimil powder de MEADJOHNSON" um leite em pó pré-processado.

Posto que o leite materno deve ser analisado para descartar problemas hormonais (TSH em leite); além de descartar alergia à lactose. Nesta data o seu peso é de 3.010 Kgs. Desejamos ter informação de casos com características similares e como foi sua evolução; assim como endereços de profissionais, pois a pediatra do Manuel tem interesse de obter informações médicas.

Um abraço,

Ricardo Rodriguez
2000

Compartilhe suas experiências conosco. Envie-nos seu depoimento e fotos para que possamos colocar em nosso site !

Parabéns, mamãe !

Toda mulher é mãe!

Mesmo que nunca tenha gerado um filho, mesmo que nunca venha a gerar.

Toda mulher é mãe, primeiro da boneca, mais tarde dos irmãos, casada é mãe do marido.

Sem filho, será mãe adotiva. Entregar a alguém os benefícios do seu amor, os sobrinhos, os filhos alheios. Uma causa justa.

Não basta somente um dia para consagrar às mães, porque o seu amor e o seu carinho foram, são e serão sempre intermináveis.

É uma história que não tem começo nem fim, porque nossas mães nos sonharam muito antes de nossa existência uterina, nos amaram bem antes de ver as nossas faces - e nos pressentiram um futuro feliz quando ainda nem éramos presentes.

Não basta apenas um dia para agradecer tudo o que nossas mães fizeram por nós. Se raras são as palavras para traduzir todos os gestos e afetos que recebemos de nossas mães, generosas são as lembranças de sua sabedoria e ensinamentos.

Não basta um dia. O Dia das Mães é um dia para sempre. Porque as mães são infinitamente ternas. E sempre eternas.

A maternidade é irreprimitível, como uma fonte de água que uma pedra obstrui, ela vai brotar adiante.

A maternidade não tem fronteira, não tem cor, não tem preferências.

E das poucas coisas que se bastam a si mesmas.

Tem sua própria devoção : a Esperança.

Tem sua própria ideologia : o Amor.

Texto extraído de:

<http://www.bn.com.br/~aquila/mensa/mae.html>

A ARTS gostaria de parabenizar à todas as mães, pelo seu dia. Sabemos como é atribulado o dia a dia de uma mãe "especial", como as da ARTS, e de todas as dificuldades enfrentadas, mas sabemos também da recompensa que é receber o abraço e o carinho destas nossas crianças.

O Pote de Água Quebrado

Um carregador de água na Índia tinha dois potes largos, cada qual era carregado na extremidade de uma haste colocada em seu pescoço.

Um dos potes tinha uma fenda, enquanto o outro estava em perfeito estado e sempre estava cheio ao final da longa caminhada, do rio até a casa do Mestre, enquanto o pote quebrado chegava apenas com a metade de água.

Isto aconteceu por dois anos inteiros, com o carregador entregando apenas um pote e meio de água na casa de seu Mestre.

Com certeza, o pote perfeito estava orgulhoso, pois era perfeito naquilo para qual havia sido construído. Mas o pobre pote quebrado estava envergonhado por sua fenda, a qual permitia que ele cumprisse apenas a metade de suas obrigações.

Após dois anos de ter percebido a amarga fenda, ele disse ao carregador na beira do rio. "Eu estou envergonhado de mim mesmo, e gostaria de lhe pedir desculpas."

"Por quê?" perguntou o carregador.

"Do que você está envergonhado?"

"Eu fui capaz, nestes dois últimos anos, de carregar apenas metade de minha carga, pois a fenda que tenho em minha borda faz com que a água caia por todo o caminho de volta para a casa de seu Mestre. Por causa de minha falha, você tem todo esse trabalho, mas não vê seus esforços reconhecidos.", disse o pote.

O carregador de água sentiu pena do velho pote quebrado, e em sua misericórdia, disse, "Quando nós retornarmos para a casa do Mestre, quero que você repare nas lindas flores pela estrada."

Realmente, enquanto eles voltavam pelo campo, o velho pote quebrado prestou atenção no sol aquecendo as lindas flores selvagens ao lado da estrada, e isto encoraja a qualquer um. Mas ao final do caminho, o pote voltou a se sentir triste, pois havia perdido metade de sua água, e pediu desculpas novamente ao carregador. O carregador disse ao pote, "Você reparou que só haviam flores no seu lado da estrada, e não do lado do outro pote? Isto porque eu sempre soube de sua fenda, e soube aproveitar isto. Eu joguei sementes de flores do seu lado da estrada, e todo dia, enquanto caminhávamos de volta do rio, você as regou. Por dois anos eu pude colher estas flores para enfeitar a mesa de meu Mestre. Se você não fosse do jeito que é, o Mestre jamais teria esta beleza para adornar sua casa."

Moral: Cada um de nós tem suas próprias falhas. Cada um de nós é um "pote quebrado", mas cada uma destas falhas e fendas é que nos faz viver juntos, de forma tão atraente e interessante. Você apenas tem que aceitar as pessoas como elas são, e procurar nelas o que há de melhor. Existe muita coisa boa lá fora. E existe muita coisa boa em você também!

Esta estória foi postada na lista canadense de RTS por Carla Jaquet

ARTS

Associação Brasileira dos Familiares e Amigos dos Portadores da Síndrome de Rubinstein-Taybi

Félix Muñoz
Presidente

Maria Aparecida Ramalho

Vice-Presidente

Cristina Cardelli

Primeira Secretária

Amélia Muñoz

Segunda Secretária

Nelci Hurtado

Primeira Tesoureira

Ivone Alves

Segunda Tesoureira

Ft. Andrea Lie Korosue

Diretora Comissão Científica

Dr. Rubens Wajnsztein

Diretor da Comissão Consultiva

Abel Wagner Alves

Conselho Fiscal

Andrea S. de Oliveira

Conselho Fiscal

Kátia F. dos Reis Silva

Conselho Fiscal

Cartas:

Estrada do M Boi Mirim 2298 b6 ap32
04905002-Jd. Regina -São Paulo-SP.
Fone:0XX11-5514-9778

Internet: www.artsbrasil.org.br

e-mail: arts@artsbrasil.org.br



Associação Brasileira dos Familiares e Amigos dos Portadores da Síndrome de Rubinstein-Taybi

Estrada do M Boi Mirim 2298 b6 ap32
04905.002 – Jardim Regina – São Paulo – SP
Brasil