

## Enfoque en la Familia Russo

GINN y Darryl Russo de Maryland se están acostumbrando a ser los orgullosos padres de dos niños: Tony, de 6 años de edad y Charley, su bebé recién nacido.

El nacimiento en junio de su hija, nombrada oficialmente Charlotte, fue un gran momento para Darryl y Ginny, quienes eligieron participar en el estudio de la Investigación Longitudinal del Riesgo de Autismo a Temprana Edad (Early Autism Risk Longitudinal Investigation – EARLI) porque Tony padece de un trastorno del espectro autista (autismo spectrum disorder – ASD). Ya estando embarazada, Ginny se enteró acerca de EARLI a través de un correo electrónico que mencionaba un reportaje en el periódico acerca del estudio. Ella se comunicó con el personal de - EARLI y les dijo, “¡Estoy convencida! Inscríbanme”.



Mientras esperaban a su segundo hijo, Darryl y Ginny Russo se unieron al estudio EARLI para ayudar a encontrar respuestas acerca del autismo, un trastorno que afecta a su hijo Tony.

CRÉDITO DE LA FOTOGRAFÍA: *Baltimore Sun*

“Yo creo firmemente en las investigaciones porque si nadie las realiza, no sabremos que está pasando”, afirmó ella. Siendo muy abiertos acerca del autismo de Tony, Darryl y Ginny eligieron participar en un artículo noticioso de Baltimore acerca del estudio EARLI. Ese artículo y una foto divertida de la familia – tomada mientras Ginny aún estaba embarazada – aparecieron en aproximadamente dos docenas de sitios de Internet por toda la nación.

Para su sorpresa, Ginny dice que la transición de tener dos hijos ha sido “increíblemente fácil”. Hoy en día, a tan sólo unas cuantas semanas de haber nacido, la bebé Charley está comiendo bien y dándoles a sus padres unos cuantos períodos largos para dormir.

Tony está quizás menos emocionado por su hermanita. “Él está tolerando su presencia, pero parece estar

asimilando (la situación) muy bien”, dijo Ginny. La bebé llegó un poco antes de que comenzara la escuela de verano de Tony, una extensión de su rutina, lo que proporciona estabilidad. Ginny está complacida de que Tony no haya retrocedido y de que su comportamiento en la escuela haya sido estable. En casa, ella y Darryl tratan de reservar tiempo individual para él diariamente.

El hecho de que expertos estarán vigilando el desarrollo de su hija es una tranquilidad para Ginny. Con Tony, se tomó algún tiempo darse cuenta que tenía diferencias del desarrollo, dijo ella. Las primeras preocupaciones vinieron de la hermana de Ginny, quien tiene tres hijos, como una base de comparación. Aunque ya hace tiempo que Tony cumplió su primer año, “no habla”, recuerda Ginny que le dijo preocupada su hermana. Tony también solía mirar fijamente los objetos desde ángulos extraños, y alineaba sus juguetes con precisión.

A insistencia de su hermana, Ginny llamó a la agencia de intervención temprana de Maryland cuando Tony tenía 20 meses de edad. A éste se le evaluó en una semana, y tenía servicios en un plazo de dos meses, recuerda ella. Tony recibió un diagnóstico de autismo a través de un estudio de investigación en los Institutos Nacionales de la Salud, dijo Ginny.

“Hemos tenido mucha suerte”, recuerda ella. “Siento como que siempre hemos estado un paso adelante, encontrando la gente correcta en el momento justo”. El participar en EARLI continúa con esa suerte, dijo ella.

A la edad de 6 años, Tony ha tenido avances en su lenguaje y es un deletreador precoz. Él es un niño con curiosidad y energía ilimitada, lo cual hizo que el reciente embarazo de Ginny fuera un reto.

Ginny dice que siente una sensación de parentesco con otras familias afectadas por el autismo, muchas de las cuales se han convertido en sus amigos más allegados. Al saber que éstas entienden, ella puede bajar la guardia acerca del comportamiento de su hijo y disfrutar de la compañía de otras madres, dijo ella. El estar involucrados en EARLI hace que la familia sea parte de una comunidad aún más grande: familias en ambas costas de los Estados Unidos, en busca de respuestas acerca del autismo.

El estar involucrados en EARLI, dijo ella, es “un intercambio fácil.” Como participante, uno siente que recibe más de lo que da”.

Charlotte, cuyo apodo es Charley, nació el 1º de junio



## VOZ DEL INVESTIGADOR

Bienvenidos a nuestra primera Edición de EARLI, un boletín informativo para familias increíbles como la suya, que hacen posible el Estudio de EARLI. Su compromiso y buena voluntad para compartir sus experiencias son los ingredientes más importantes en la búsqueda de EARLI para encontrar pistas acerca del autismo. Sin su participación, ¡ninguna de las investigaciones que completarán nuestros investigadores en los próximos años sería posible!



Juliana e Isabella Malone, con el Dr. Craig Newschaffer de la Universidad Drexel.

Cada una de las familias involucradas con EARLI es única, con una historia personal acerca del diagnóstico, retos y triunfos de sus hijos. Los investigadores y el personal de cada uno de nuestros centros de EARLI reconocen esto, y estamos tratando de la mejor manera posible hacer que la experiencia de participar en EARLI sea una que funcione para su familia. Sus comentarios y sugerencias siempre son bienvenidos. Además, recuerde que el poder real de EARLI es colectivo. Al proporcionar la misma clase de información, en la misma manera convencional, las familias individuales de EARLI se unen para crear un depósito invaluable de información, que impulsará la investigación en las causas del autismo.

El hecho de que seguimos a cada una de las familias de EARLI por casi cuatro años significa que, como es el caso con otra buena ciencia, se tomará algún tiempo desde el comienzo de la recopilación de información, hasta que los resultados estén listos. Sin embargo, incluso hoy día, cuando seguimos inscribiendo activamente a más y más familias, hemos comenzado a explorar algunos de los datos que tenemos a la mano, a fin de ayudar a encauzar las direcciones de los análisis por venir en los próximos años. A través de la Edición de EARLI, queremos mantenerle a usted al día regularmente sobre el progreso del estudio, para compartir las historias inspiradoras acerca de las familias participantes, para explicar el funcionamiento del estudio y, a final de cuentas, para compartir los resultados de este proyecto investigativo integral.

Gracias por ser parte de EARLI. Esperamos que su participación en el estudio haya sido, y continúe siendo, significativo para su familia. Puedo garantizarle que su participación es tremendamente importante para los científicos y el personal que son parte del equipo investigativo de EARLI.

Atentamente,

Craig J. Newschaffer, PhD  
Investigador Principal, de la Red de EARLI  
Profesor y Director del Departamento de Epidemiología y Bioestadísticas  
Facultad de Salud Pública de la Universidad Drexel

# EL GRAN DÍA — Para las Familias y el Personal

Es posible que los padres que esperan un bebé no lo sepan, pero a medida que empacan sus maletas para ir a la unidad de maternidad, los miembros del personal de EARLI han estado preparándose afanosamente para la llegada de cada uno de los bebés. El nacimiento es un momento crucial para que el personal de EARLI tome muestras biológicas – y un momento para compartir la emoción de una nueva vida.

“Uno no puede evitar sentirse apegado a estos partos”, dijo Barrow Makia, coordinador asistente de investigaciones de EARLI de Maryland, quien ha asistido a casi una docena de partos para tomar muestras biológicas.

Durante las semanas y meses antes de un nacimiento, el personal de EARLI pasa muchas horas conociendo a cada una de las familias, trabajando con éstas por teléfono, en casa y en la clínica. Cuando el trabajo de parto comienza, su trabajo es estar listo para recibir las muestras biológicas que el personal del parto tome. Estos materiales son particularmente importantes para los investigadores que buscan pistas acerca del autismo.

Días antes del nacimiento, el personal de EARLI se comunica al hospital, para coordinarse con enfermeras y médicos y hacerles saber qué muestras tomar. El personal de campo de EARLI está de guardia antes de la fecha de un parto, para estar a la disposición cada vez que el trabajo de parto de una mamá comience. Éstos se preocupan acerca de llegar al hospital – y regresar al laboratorio – a tiempo.

Los especímenes biológicos que toman – la placenta y la sangre del cordón umbilical, por ejemplo – son perecederos, y tienen que procesarse en un laboratorio en un plazo de dos horas. En el centro de EARLI en el Hospital en el norte de California, el tráfico pesado es una preocupación constante, dijo la asistente de

investigaciones Marina Murphy, que ha asistido a aproximadamente 10 partos.

Una vez en el hospital, el personal de EARLI a menudo se sienta en la sala de espera por horas mientras el trabajo de parto progresa. Barrow, por ejemplo, se ha sentado en varios partos a media noche, tomando pacientemente café viejo y leyendo revistas vencidas, agradecido con los padres que le actualizan sobre el progreso del parto.



Nicole Gidaya

de nacimientos. Además, ella asevera bromeando, “ellas están pujando; nosotros simplemente estamos esperando”.

Los padres realmente sobresalen durante este período de espera, dice Nicole. Además de dar actualizaciones, actúan como el punto de contacto entre el personal de EARLI y el de enfermería.

En un evento particularmente memorable, una familia la invitó a la sala de partos, mientras nacía su bebita. Típicamente, el personal de EARLI espera afuera, y el obstetra toma la muestra de sangre del cordón umbilical para EARLI. Pero esta vez, después de que la familia invitara a Nicole a pasar, el médico le instruyó cómo tomar ella misma la muestra de sangre del cordón umbilical.

“Nunca antes había visto un nacimiento”, dijo ella. “Fue una experiencia maravillosa. Toda la lucha y el dolor por los que la mamá pasa... después, cuando el bebé nace, ella se olvida de todo. Es un momento hermoso”. Mientras la madre abrazaba a la bebé, el orgulloso padre invitó a Nicole a ver a su nueva hija. “Mire”, le dijo él, “¿No es hermosa?”

## ¿Sabía usted que?

El estudio de EARLI toma la placenta porque ésta puede decirnos muchas cosas acerca de un embarazo: una infección, una inflamación, anomalías con la coagulación de sangre y el sistema vascular, los trastornos metabólicos, el ADN y ARN, la química inmune y alérgica.



Aunque el personal de EARLI llega a conocer a cada una de las familias personalmente, ellos conocen sus límites profesionales. “Algunas familias quieren un poco más de distancia y privacidad, y algunas quieren que nosotros nos involucremos más”, dijo Marina, miembro del personal de EARLI en California. “Nosotros respetamos definitivamente ese límite”.



Barrow Makia

Después de la alegría del nacimiento, el personal de EARLI empaca y lleva rápidamente las muestras al laboratorio, en donde éstas se procesan, se etiquetan con el número de identificación confidencial del estudio, se almacenan de manera segura y se guardan para su análisis.

El personal de EARLI llama a la familia una semana después del parto para ver cómo se encuentra, y visita a la familia de nuevo cuando el bebé tiene 3 meses de edad. En esa visita, Nicole se emocionó de ver el progreso de la bebé, de cuyo nacimiento fue testigo.

Esa continuidad y la conexión humana hacen especial a EARLI. Según lo pone Barrow: “Es muy increíble poder seguir a una familia a través de este estudio. Nos da una vista muy íntima en la vida de una familia”.



Marina Murphy





# La Importancia de Participar en EARLI

Cuando las personas escuchan acerca de la frecuencia en aumento del autismo, y el efecto que éste tiene en las familias y sus comunidades, la primera pregunta es generalmente, “¿Qué está ocasionando que esto suceda?” o “¿Había algo que podríamos haber hecho para prevenirlo?” La mayoría de los fondos para las investigaciones científicas hasta ahora han visto al autismo desde dos direcciones distintas – ya sea genética o ambiental. Sin embargo, el autismo es un trastorno complejo con causas complejas. En lugar de suponer que una u otra están implicadas, los investigadores tienen que enfocarse en cómo éstas podrían funcionar en conjunto. Dichas investigaciones son caras y exigen mucho tiempo, pero el diseño correcto del estudio, junto con las preguntas correctas, valen la pena el esfuerzo.

La organización conocida en inglés como Autism Speaks (El Autismo Habla) se enorgullece en apoyar este tipo de investigaciones. En el 2003, en asociación con el Instituto Nacional de la Salud y el Desarrollo Infantil (National Institute of Child Health and Development), formamos el Consorcio de Investigación de los Hermanos del Bebé en Alto Riesgo (High Risk Baby Siblings Research Consortium) para enfocarnos en marcadores muy tempranos de los Trastornos del Espectro Autista (ASD). Las investigaciones de hermanos en alto riesgo proporcionan información sobre los indicios y los síntomas tempranos y sobre los factores que influyen el diagnóstico. Este consorcio ayudó a

desarrollar la estructura para el Estudio de EARLI. En el 2005, Autism Speaks apoyó un proyecto piloto con Craig Newschaffer, el investigador principal de la Red de EARLI, para determinar si sería posible tomar biospecímenes de embarazos de alto riesgo. EARLI, que comenzó reclutando familias en el 2009, recibe fondos en la actualidad de los Institutos Nacionales de la Salud, con un suplemento de Autism Speaks. Con los fondos de Autism Speaks, EARLI ha colaborado con otro estudio de hermanos de bebés, conocido como el Estudio de Imágenes del Cerebro Infantil (Infant Brain Imaging Study), para crear un grupo aún más grande de familias para estudiar las interacciones entre los genes y el ambiente.

Las familias que están lidiando con el autismo merecen respuestas. Autism Speaks está trabajando para proporcionar respuestas sobre las causas del autismo, financiando las investigaciones genéticas y ambientales más integrales posibles. El Estudio de EARLI es parte de estas investigaciones, que podrían proporcionar estas respuestas y la comprensión de las causas del ASD, a fin de que casos futuros puedan prevenirse.

Alicia Halladay, PhD  
*Directora de Investigaciones para las Ciencias Ambientales  
Autism Speaks*

Christina Carty  
*Directora Regional de Greater Delaware Valley  
Autism Speaks*



¿Sabía usted que?

Nuestros centros en Kaiser Permanente y UC Davis tienen personal bilingüe y están inscribiendo a familias de habla hispana para su participación.

¿Sabía usted que?

EARLI ha celebrado el cumpleaños de 3 pares de gemelos fraternales en el estudio.



## Queremos su Opinión

EARLI siempre está en busca de más participantes. Si usted conoce a un proveedor médico, grupo de defensa u otra agencia que trate con el autismo en su área, y piensa que estarían dispuestos a exhibir materiales de EARLI, ¡por favor comparta la información con nuestros coordinadores de servicios disponibles en la comunidad! Simplemente envíe un correo electrónico al sitio adecuado: EARLI@drexel.edu; EARLI@JHSPH1.edu; EARLI@phs.ucdavis.edu; autism.research@kp.org

## ¡Gracias a Graco!

Al Estudio EARLI le gustaría agradecer a Graco por proporcionar generosamente pañaleras para nuestras familias participantes. Éstas son una manera maravillosa para que les demos nuestro agradecimiento a las familias por su dedicación con el estudio. A continuación vea a un par de nuestras mamás embarazadas ¡disfrutando su regalo!



Beth, Malvern, PA  
Universidad Drexel y Hospital  
Infantil de Filadelfia



¿Sabía usted que?

Han nacido 125 bebés en el estudio de EARLI.

## Gracias a Nuestras Familias Inscritas Previamente

¡Queremos extender mil gracias a todas nuestras familias inscritas previamente! Su interés y compromiso tempranos se agradecen enormemente. Si a usted le gustaría cambiar la frecuencia con la que nos mantengamos en contacto con usted, por favor no dude en comunicarse a su centro local del estudio para hacérselo saber. Usted siempre puede pedir que nos comuniquemos con usted más o menos frecuentemente.



¡Encuéntrenos en Facebook!  
[www.facebook.com/The.EARLI.Study](http://www.facebook.com/The.EARLI.Study)

### Declaración de Privacidad

El Estudio EARLI le agradece a todas nuestras familias, y respetamos su privacidad y confidencialidad. Cualquier familia que aparezca en este boletín informativo ha dado su permiso explícito a EARLI.

# EARLI



Early Autism Risk  
Longitudinal Investigation



1505 Race Street, Mail Stop 1033  
Philadelphia, PA 19102  
[www.EARLIStudy.org](http://www.EARLIStudy.org)

## Sureste de Pensilvania

Universidad Drexel & el Hospital Infantil de Filadelfia  
(877) 821-0015  
[EARLI@drexel.edu](mailto:EARLI@drexel.edu)

## Noreste de Maryland

Universidad Johns Hopkins & el Instituto Kennedy Krieger  
(877) 868-8014  
[EARLI@jhsph.edu](mailto:EARLI@jhsph.edu)

## Norte de California

Kaiser Permanente, División de Investigaciones  
(866) 279-0733  
[Autism.Research@kp.org](mailto:Autism.Research@kp.org)  
Universidad de California, Davis, & el Instituto de MIND  
(866) 550-5027  
[EARLI@phs.ucdavis.edu](mailto:EARLI@phs.ucdavis.edu)

## ¿Sabía usted que?

La primera familia se inscribió en EARLI en Kaiser Permanente el 29 de junio del 2009.

## Lo que nuestras Familias dicen acerca de EARLI...

"El Estudio de EARLI le ha dado a nuestra familia la tranquilidad de saber que estamos haciendo todo lo que podemos para ayudar a nuestro hijo más pequeño, en caso de que se determine que sufre de ASD. Los servicios y las opciones preventivas están más fácilmente a nuestra disposición debido a nuestra participación en el estudio. El colaborar con los investigadores en el estudio ha sido una experiencia increíble para nosotros en maneras inimaginables, y esperamos que otras personas se unan a este esfuerzo, mientras trabajamos para encontrar la causa del autismo".

Holly Waldman, madre de John Michael, de 3 años de edad, y de Gavin, de 11 meses de edad  
Participante de EARLI en la Universidad Johns Hopkins y el Instituto Kennedy Krieger

"El participar en el Estudio de EARLI significa tener un papel activo en la lucha contra el autismo, no simplemente ver que pasa y sentirse impotente. El participar en el Estudio de EARLI ha afectado a nuestra familia. Nos sentimos en control de nuestras circunstancias y vemos que no somos los únicos dispuestos a averiguar la razón por la cual a tantos niños se les está diagnosticando. Si usted está considerando participar en el Estudio de EARLI, yo le diría, '¡ttágallo!' Ellos son amables y es muy fácil colaborar con ellos. Además, usted tiene el beneficio de ser una parte activa de la investigación para encontrar respuestas a lo que podría estar causando el autismo".

Amanda Rosenberg  
Participante de EARLI en la Universidad Drexel y el Hospital Infantil de Filadelfia