Edición de EARLI

El boletín del estudio EARLI

Volumen 4 🥕 Invierno 2015

Enfoque en la Familia Pontiflet : La Vida es una Aventura

ace cuatro años, a los 2 años de edad, Tiarra Pontiflet fue diagnosticada con un trastorno del espectro autista (TEA). Este diagnóstico brindó a sus padres, Breanna y Rodney Pontiflet Jr., una respuesta a sus preocupaciones acerca del desarrollo y comportamiento de su hija. Desde el diagnóstico de Tiarra, Breanna y Rodney Jr. se han familiarizado con las investigaciones de autismo. Además de participar en un estudio previo, actualmente la familia Pontiflet está participando en el estudio EARLI en el Instituto MIND (Medical Investigation of Neurodevelopmental Disorders) de la Universidad de California, Davis en Sacramento, California.

Breanna recuerda que ella y su esposo empezaron a preocuparse por el desarrollo de Tiarra cuando su hija dejó de alcanzar etapas importantes en su desarrollo. Tiarra no caminaba ni hablaba a la edad debida y cuando finalmente comenzó a hablar, solo repetía las palabras de las otras personas. Dándose cuenta que estos comportamientos no eran típicos, Breanna y Rodney Jr. recurrieron a su pediatra para asesoramiento. Ellos fueron referidos al centro regional del Departamento de Servicios del Desarrollo de California, en donde se proporciona asistencia a individuos con discapacidades del desarrollo. Fue allí donde Tiarra recibió oficialmente su diagnóstico de TEA. Desde su diagnóstico, el centro regional ha proporcionado a Tiarra terapia del habla y terapia ocupacional intensivas. Con esta ayuda, ella ha sido capaz de prosperar. Breanna informa que la memoria de Tiarra es su fortaleza: " :Es increíble!"

Luego de recibir el diagnóstico de TEA para Tiarra, la familia Pontiflet fue referida al Instituto MIND. Allí inscribieron inmediatamente a su segunda hija, Tatyanna, en un estudio para hermanos de niños afectados con TEA (Infant Sibling Study), cuya misión principal se centra en la detección temprana del TEA. ¡Cuando Tatyanna tenía 18 meses de edad, Breanna y Rodney Jr. recibieron la sorprendente noticia que esperaban otro bebe! ¡Para el asombro de Breanna y la emoción de Rodney Jr., el ultrasonido no solo reveló un latido, sino dos latidos!

Cuando Breanna tenía seis semanas de embarazo de los gemelos, recibió una llamada del Estudio EARLI en donde se le preguntó si la familia deseaba participar en un estudio. Breanna y Rodney Jr. no lo pensaron dos veces. Ambos estaban muy motivados en participar en el estudio debido a su experiencia con su hija mayor con TEA. Como explica Breanna, "Quiero ser solidaria y ayudar en todo lo que pueda. ... Quiero entender mejor el TEA, encontrar la causa del mismo y apoyar la investigación del autismo en todo lo que podamos."

EARLI ha monitoreado los gemelos Pontiflet, Rodney III y Tavia, desde su nacimiento. Sus sonrisas contagiosas iluminan la clínica en cada visita. Cuando Rodney III fue a la clínica a la visita de sus 21 meses, fue diagnosticado con TEA. Tavia también recibió un diagnóstico de TEA unos meses más tarde. La familia informa que los diagnósticos de Rodney III y Tavia no han cambiado drásticamente su vida cotidiana. Aunque el comportamiento de Tiarra, Rodney III y Tavia difieren en muchos aspectos, Rodney Jr. siente que el tener ya a un niño diagnosticado con TEA lo ha ayudado a saber qué esperar.

A través del Estudio EARLI, la familia Pontiflet está ayudando a los investigadores a identificar los factores que pueden contribuir a TEA. Sin embargo, el estudio también le da a la familia paz mental al saber que los especialistas están observando el desarrollo de sus hijos. Como reitera Rodney Jr., "la detección temprana es la clave," y ellos saben que EARLI se asegura que sus hijos tengan la mejor posibilidad para tratamiento y crecimiento. Ambos padres describen sus vidas como una aventura. Ellos ven el diagnóstico de sus hijos más como una oportunidad, y no como discapacidad. Con esto en mente, Breanna lo expresó con más elocuencia: "Estamos muy agitados y ocupados, pero es muy divertido."



VOZ DEL INVESTIGADOR

Como directora de EARLI en Kaiser Permanente en el Norte de California, me siento dichosa de estar involucrada en este innovador estudio de investigación. Mi interés en estudiar autismo proviene de mis experiencias profesionales y personales.



Lisa con su sobrino Eytan.

En el lado profesional, soy una epidemióloga perinatal y durante toda mi carrera he querido comprender cómo los factores relacionados con el embarazo y parto afectan el crecimiento y desarrollo de los niños. En lo personal, tengo un sobrino con autismo quien fue diagnosticado a finales de 1980, a los tres años de edad. En ese momento había muy pocas investigaciones sobre el autismo fuera del ámbito de la genética. A finales de 1990, decidí cambiar mi enfoque de investigación de los defectos congénitos de nacimiento y estudiar el síndrome de autismo a tiempo completo.

En los últimos 15 años, ha habido una explosión de investigaciones sobre el autismo en todos los campos de la ciencia. Hemos aprendido mucho más sobre cómo los factores genéticos influyen en el desarrollo y tenemos un mayor aprecio por el importante papel que los factores ambientales juegan. Ahora reconocemos que el autismo no es una sola condición sino que hay muchos tipos de 'autismos,' y que cada uno puede tener un único conjunto de causas y factores de riesgo.

¿Por qué es tan importante el Estudio EARLI? El estudio EARLI fue diseñado para obtener una examinación profunda de todos los múltiples factores genéticos y ambientales que pueden ser relacionados con el desarrollo de los trastornos del espectro autista. Mediante la recopilación de dicha información y muestras biológicas actuales - durante el embarazo y los primeros años de vida - tenemos una noción exacta de lo sucedido durante estos períodos críticos del desarrollo. Con esta información, vamos a ser capaces de identificar los factores específico que están influyendo en la trayectoria del desarrollo de niños con autismo. Este conocimiento es fundamental; no sólo para un mejor entendimiento de las causas de los diferentes niveles de autismo, sino también para desarrollar tratamientos eficaces.

Me siento muy afortunada de poder contribuir a la ciencia y mejorar nuestro entendimiento del trastorno del espectro autista. Gracias por participar en este importante estudio y dar tan generosamente de su tiempo. Juntos tenemos una oportunidad de conseguir respuestas y ayudar a las familias en todas partes del mundo.

Lisa Croen, PhD

Rodney Jr. con los 4 niños. De izquierda a derecha Tatyanna, Rodney III, Tavia y Tiarra. Mamá está detrás de la cámara tratando de ayudar a conseguir la atención de los niños.

Atrapados por la realidad, VOLANDO LOS LIBERADA por

CIELOS AMISTOSOS y la imaginación.

Por Michelle Landrum

larkie elevaba su cuerpo, su gemido agitado era cada vez más fuerte, su cabeza envuelta en su manta amarilla y sus manos tapándose sus oídos. Una ventanilla de aire rota silbó un potente chorro de aire por encima del asiento 7F donde mi hijo de seis años de edad luchaba por mantener su control después de un largo día de viaje, aeropuertos y retrasos.

La ventanilla de aire rota - una simple molestia para la mayoría de la gente - amenazó con iniciar una crisis en Clarkie, aun antes de que el avión saliera del aeropuerto de Detroit. Los viajes ponen a prueba la paciencia de cualquier padre, pero cuando tu hijo tiene un trastorno del espectro autista, (como el más joven de mis dos hijos), ayuda mucho el ser ingenioso, audaz y afortunado. Un retraso en el vuelo de casi tres horas debido a un problema mecánico y el avión a oscuras estaba lleno de pasajeros irritados tratando de conciliar el sueño. Y el agudo gemido de Clark empezó a amplificarse.

"¡No puedo soportarlo!" gritó, mientras la ventanilla de aire silbada inexorablemente.

Llamé a la azafata y le expliqué. "Mi hijo tiene autismo, y el ruido de esta ventanilla de aire rota es insoportable para él. ¿Puede arreglarlo o podemos cambiar de asiento? "

"Lo siento, el vuelo está lleno," dijo la azafata antes de volver apresurada a sus funciones.

Las quejas de Clarkie continuaron, lágrimas de frustración llenaron los ojos de mi hijo mayor, su paciencia desgastada por la agitación frecuente de su hermano. Desesperada, metí la manta amarilla contra la ventanilla de aire - ¡silencio! - en ese momento consideré si podía sostener mi

brazo en esa posición durante sesenta y tres minutos hasta aterrizar en Baltimore. Pero entonces... un destello de inspiración.

Hurgando en mi bolso con mi mano libre, encontré pañuelos faciales y los metí en la grieta de la ventanilla. Una mujer al otro lado del pasillo me ofreció dos curitas para fijar los pañuelos faciales en su lugar. Acepté con gratitud y el estado de ánimo que nos rodeaba parecía iluminarse. Al ver la reparación improvisada, un hombre dijo en broma que yo debería haber sido la persona asignada para arreglar el avión en el primer lugar. Lo que podría haber sido un vuelo emocionalmente turbulento, se había convertido en algo positivo. El resto del vuelo fue tranquilo. Más tarde, cuando Clarkie corría por el área de reclamo de equipaje, los pasajeros lo reconocieron y le sonrieron por sus travesuras.

Las dos curitas fijando los pañuelos faciales hicieron un arreglo cómico, pero eficaz, para la ventanilla de aire rota. Uno que requirió una medida de ingenio, de desesperación y de buena voluntad; tal como la vida que logramos mantener todos los días. A pesar de todos los retos que acompañan el autismo, seguimos adelante, afrontamos lo que podemos y nos deleitamos cuando encontramos personas solidarias que prestan una mano - aun cuando no entienden totalmente nuestras dificultades.

Michelle Landrum es uno de varios miembros del personal del Estudio EARLI que tienen una conexión personal con el autismo.

Adam Bayer (izquierda) es el mejor amigo de su hermano menor, Clark, quien tiene un diagnóstico de autismo. Viajar puede ser particularmente estresante para Clark - y el resto de su familia.

No siempre puedo convertir el mundo en un lugar tranquilo y fácil para mi Clarkie – esto no puede hacerlo ningún padre para su niño - pero en este día, de esta manera, yo fui su

Una vez que la ventanilla de aire infractora fue silenciada, Clark tranquilamente retiró las manos de sus oídos, miró hacia los pañuelos faciales y sonrió. "¡Mami, salvaste el día!" 🕺

Esta historia y docenas más son presentadas en el libro "Sopa de Pollo Para el Alma": Criando Niños con el Espectro Autista.

Dr. Rebecca Landa, Co-Investigadora de EARLI en Maryland, escribió el prólogo del libro.





¡Encuéntrenos en Facebook! www.facebook.com/The.EARLI.Study



Síganos en Twitter @EARLI_Study

Declaración de Privacidad

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



Queridas familias de EARLI,

Este es un momento emocionante para el Estudio EARLI. Todos los 230 o más bebés de muestras familias, ahora tienen más de un año de edad y alrededor de un tercio de ellos se han 'graduado' del estudio a la edad de tres años. Ahora los investigadores de EARLI pueden comenzar a conectar los puntos entre las evaluaciones de sus hijos que hemos hecho en nuestras clínicas, todas esas preguntas que contestaron en sus diarios y las muestras biológicas que proporcionaron a través de su participación.

Los investigadores de EARLI ahora tienen una serie de análisis en curso y muchos más en etapas de planificación. A pesar de que no tenemos aún los resultados de estos análisis para compartirlos con ustedes, quisiera darles breve información sobre algunos de los análisis. Cuando tengamos los resultados, les informaremos de cualquier hallazgo. Ahora, es una buena oportunidad para recordar que debido a que el Estudio EARLI es único en su tipo, tiempo e intensidad de datos que recopilamos, nuestros investigadores tienen la oportunidad de hacer nuevas preguntas y hacer análisis que no se habían hecho anteriormente. Cuando obtengamos los resultados de esta labor, otros investigadores usando datos de otros estudios, tendrán que reproducir lo que vemos - tal vez varias veces, utilizando diferentes diseños de estudio y muestras - antes de confirmar nuestros hallazgos iniciales. Este proceso puede llevar tiempo y requiere paciencia. Pero aun así, es gratificante seguir adelante hacia esa etapa con EARLI.

Así que, ¿en qué hemos comenzado a trabajar? Un conjunto de nuestros estudios incluyen el nuevo campo de la "epigenética." Todos sabemos que los genes transmiten instrucciones complejas del cuerpo de los padres a los hijos. Usted probablemente es consciente de que los científicos han demostrado que un gran y complejo grupo de genes pueden influir en el riesgo de autismo. Mientras las instrucciones en nuestros genes se transmiten de padres a hijos a través del código genético de secuencia de los aminoácidos A, T, C y G), los científicos se han dado cuenta que el código no cuenta la historia completa de cómo los genes influyen en el cuerpo, incluyendo el desarrollo del cerebro. La forma en que nuestros genes se juntan y se separan en nuestras células, así como la presencia o ausencia de moléculas pequeñas que pueden adherirse a nuestros genes, también influyen en la expresión de estos genes. En otras palabras, para algunos genes, dos personas con el mismo y exacto código genético pueden tener diferentes instrucciones emitidas por los genes debido a estos otros factores "epigenéticos." Además, mientras el código genético es transmitido de padres a hijos, de acuerdo con las leyes de Mendel, estos factores epigenéticos están influenciados por el medio ambiente. Así EARLI ha comenzado a mirar a estos factores epigenéticos - ya factores como diferencias en la dieta durante el embarazo o productos químicos en el medio ambiente. La investigación sobre la epigenética podría llegar a ser una avenida importante para que los científicos puedan entender mejor cómo los factores ambientales afectan el desarrollo neurológico.

También hemos comenzado a observar otros factores que pueden afectar el desarrollo del cerebro. Se reconoce que el autismo es tres a cuatro veces más común en niños que en niñas. Pero las razones detrás de esto todavía son un misterio. Una teoría es que las hormonas que diferencian a los niños de las niñas de alguna manera están relacionadas con el riesgo de autismo. Por supuesto, no estamos hablando de la ráfaga de hormonas que vemos en los adolescentes porque a esa edad, el autismo ya habrá formado parte de la vida del adolescente afectado. Es más plausible que la influencia hormonal sobre el riesgo de autismo se efectúe en el cerebro en las primeras etapas de desarrollo. Pero ¿cómo medimos las hormonas que pueden alcanzar primeras heces fecales que se recogen en el pañal de su bebé) para ver si podemos medir las hormonas sexuales en esas muestras! Su bebé comienza a producir meconio alrededor de la decimotercera semana de gestación y las hormonas que medimos en el meconio podrían reflejar las hormonas que en realidad podrían haber alcanzado el cerebro de su bebé mientras él o ella estaba dentro de la madre. Si podemos medir las hormonas en el meconio, podemos examinar los factores del medio ambiente que influyen en los niveles de hormonas y también ver cómo los niveles hormonales durante el desarrollo prenatal pueden influir en el comportamiento de los bebés más tarde en la vida.

Este fue un simple vistazo a las dos líneas de investigaciones que actualmente estamos llevando a cabo. Otros análisis también están progresando y en este momento los investigadores de EARLI tienen cuatro solicitudes diferentes de becas bajo revisión en los institutos nacionales de salud (National Institute of Health), con la esperanza de obtener fondos adicionales para iniciar una amplia gama de otros análisis nuevos. Nada de esto hubiera sido posible sin usted y su familia. Así que, de parte través de estos años. Su tiempo, energía y compromiso serán transformados que usted nos ha permitido conocer a su familia a podrá dar una nueva revelación de las causas del autismo. Nos comprometemos a mantenerlos informados a medida de que nuestra investigación se mueva a lo largo de esta nueva y

Atentamente, Craig J. Newschaffer, PhD Principal Investigador, Red de EARLI Director, Instituto de Autismo de A.J. Drexel "Dependemos del estudio de EARLI
para arrojar algo de luz sobre las causas
para arrojar algo de luz sobre las causas
del autismo. Estoy agradecida con los
del autismo. Estoy agradecida con los
participantes en el estudio."Laura D. Bono
Junta de Directores, Safeminds







3020 Market Street, Suite 560 Philadelphia, PA 19104 www.EARLIStudy.org

Sureste de Pensilvania

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

Noreste de Maryland

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

Norte de California

Kaiser Permanente, División de Investigaciones (866) 279-0733 Autism.Research@kp.org

Universidad de California, Davis, & el Instituto de MIND (866) 550-5027 EARLI@phs.ucdavis.edu

Conozca los graduados de EARLI

Piense en su año favorito en la escuela...¿Recuerda a su maestro? ¿Sus compañeros de clase? ¿Las cosas importantes que sucedieron ese año?

Puede que no haya pensado en ello de esta manera, pero usted ahora es parte de otro grupo: El Conjunto del Estudio de EARLI. ¡Queríamos darle una idea de quién está en este grupo especial y cuán extraordinarios son por permanecer con EARLI durante casi cuatro años!

En primer lugar, ustedes son un grupo selecto: 233 madres y 175 padres biológicos. Tienen mucho en común – lidiaron con la llegada de un nuevo bebé al mismo tiempo que cuidaban a un niño mayor con un trastorno del espectro autista. Muchos de ustedes están cuidando a más de dos hijos en su hogar.

Como es de esperar, la mayoría de sus hijos mayores con un síndrome TEA son niños (198 varones versus 35 hembras), lo que coincide con la disparidad de sexo en diagnóstico de TEA visto en general en los Estados Unidos. Esta brecha es uno de los grandes misterios en la investigación del autismo y los datos que ustedes le han proporcionado a EARLI ayudarán a arrojar luz sobre este misterio.

Más de la mitad de ustedes - 120 familias - viven en California, donde EARLI tiene dos centros de investigación. El resto de ustedes se inscribieron a través de otros dos centros de investigación de EARLI en la costa este: 45 de ustedes viven actualmente en Maryland, 40 en Pennsylvania, 17 en New Jersey, 5 en el norte de Virginia, 2 en Washington, DC, 2 en Delaware, 1 en Connecticut. ¡Incluso tenemos 1 familia en el extranjero!

Estamos felices que las familias de EARLI reflejen la diversidad racial y socioeconómica de los Estados Unidos. Ustedes abarcan el espectro en términos de ingresos y niveles educativos. Las madres de EARLI, la mayoría de las cuales están en sus 30 años de edad, son un grupo muy diverso: Casi el 60 % reportan su raza como blanca, mientras que el 10% son asiáticas, y el 12% son afroamericanas. Muchas reportan ser multirraciales. Casi el 17% informaron pertenecer a etnia hispana o latina. Algunas de ustedes son madres solteras y otras tienen familias mezcladas.

Usted ha permanecido con EARLI través de cambios en su vida. Muchas familias se han mudado de sus hogares durante su participación en EARLI - incluyendo algunas familias que se mudaron a otros estados o al extranjero, pero continúan participando.

Los 240 bebés que ingresaron en el estudio EARLI al nacer en realidad ya no son pequeños: una docena de los niños ahora son mayores de 4 años de edad y el bebé de menor edad ya ha cumplido



18 meses. El género se divide casi por igual entre varones (128) y hembras (112).

Unas pocas familias de EARLI dieron la bienvenida a gemelos y dos familias se inscribieron en EARLI más de una vez debido a embarazos consecutivos.

Le ofrecemos nuestra sincera admiración y agradecimiento por participar en EARLI. Todos ustedes se merecen un aplauso por su ayuda a avanzar en el conocimiento del autismo. ¡En lo que tiene que ver con nuestros graduados, ustedes hicieron de EARLI un éxito!