



## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID?

El Síndrome de Phelan-McDermid, a veces llamado Síndrome de deleción 22q13, es una patología genética infradiagnosticada causada por la deleción del extremo terminal del cromosoma 22 (asociada a veces a una translocación o un cromosoma 22 en anillo), o una mutación del gen SHANK3. En la mayoría de los casos, la enfermedad no es heredada, sino que aparece “de novo” (de manera espontánea).

### CARACTERÍSTICAS ESENCIALES

**Las características más comunes del Síndrome de Phelan-McDermid incluyen:**

- Discapacidad intelectual de diversos grados
- Ausencia o retraso del habla
- Síntomas de autismo o Trastorno del Espectro Autista

#### Tamaño de la Deleción

El tamaño de la deleción es muy variable, como son las características clínicas del Síndrome de Phelan-McDermid. Los individuos con grandes deleciones pueden ser más propensos a tener rasgos dismórficos, hipotonía neonatal, problemas neonatales de alimentación, reflejos anormales, y mayores retrasos en el cumplimiento de los hitos del desarrollo.

#### Diagnóstico

El microarray (chip de ADN), también llamado hibridación genómica comparada (array CGH), es actualmente el método más común para el diagnóstico de Síndrome de Phelan-McDermid. El análisis de los cromosomas (cariotipo) o la hibridación in situ fluorescente (FISH) pueden detectar grandes deleciones. Si se sospecha el diagnóstico de síndrome de Phelan-McDermid, pero no se detecta la deleción en 22q13 a través del microarray, la secuenciación de ADN puede detectar mutaciones en el gen SHANK3. Las deleciones, anillos, translocaciones y mutaciones se pueden detectar en muestras de sangre, así como a partir de células de la piel o de las células utilizadas para las pruebas prenatales.

### APOYO

#### Apoyo a las Familias

La Fundación Síndrome de Phelan-McDermid <http://22q13.org/j15/> y en España la Asociación Phelan-McDermid, [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es) entiende los desafíos y recompensas de criar a un niño con el síndrome. A través de recursos como nuestro sitio web, el boletín trimestral, reuniones de las familias, el registro de pacientes y los seminarios web, estamos trabajando para asegurar que las familias tengan acceso a información fiable y actualizada sobre el síndrome.

Creemos en la fuerza de una comunidad internacional de apoyo, donde los afectados por el síndrome pueden encontrar aceptación, consuelo, información y consejos prácticos. A través de los grupos de Yahoo, Facebook, Twitter y las redes regionales, capacitamos a las familias para que sean defensores eficaces en las comunidades médicas, educativas y de investigación. Las familias pueden conectarse con nuestra comunidad al registrarse como miembros de la Fundación y de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid.

Para registrarse vaya a [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)



## **Nuestro Compromiso**

La Fundación y la Asociación Síndrome Phelan-McDermid ofrecen información, apoyo a las familias, y esperanza a las personas afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid. Atendemos las necesidades de nuestras familias de muchas maneras, incluyendo una red global de comunicación e importantes inversiones en investigación. Ofrecemos la esperanza de que algún día los efectos debilitantes del síndrome se puedan minimizar o revertir.

## **Nuestra Misión**

La misión de la Fundación y la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid en todo el mundo mediante la aceleración de la investigación, el apoyo a las familias y la sensibilización.

## **INVESTIGACIÓN**

### **Nuestra Visión**

El compromiso de la Fundación y la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid para mejorar la vida de los individuos con el síndrome se confirma por nuestras iniciativas de apoyo a la investigación médica y básica.

### Nuestras iniciativas de investigación

Los fondos de donaciones y becas de la Fundación se dirigen a las siguientes prioridades de investigación:

- Identificación de la fisiopatología molecular del Síndrome de Phelan-McDermid para facilitar la investigación traslacional y el descubrimiento de fármacos
- Desarrollo y evaluación de nuevos tratamientos para los principales síntomas y condiciones asociadas al Síndrome de Phelan-McDermid a lo largo de la vida
- Desarrollo de recomendaciones clínicas basadas en evidencias para el Síndrome de Phelan-McDermid, a través de la investigación clínica y ensayos clínicos

A través de iniciativas que reúnen a la comunidad científica, como los simposios organizados por la Fundación y la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid, estamos trabajando para crear conciencia sobre el Síndrome en la comunidad científica, fomentando la colaboración entre los científicos y ayudando a coordinar los esfuerzos entre las personas interesadas.

Las iniciativas como la del Registro Internacional Phelan-McDermid

<https://pmsiregistry.patientcrossroads.org/>

y el Biobanco son formas importantes en que la Fundación ayuda a reunir a los pacientes, médicos y científicos para acelerar el desarrollo de terapias eficaces para el Síndrome de Phelan-McDermid.

## **RECAUDACIÓN DE FONDOS**

### **Done ahora!**

Su apoyo es fundamental para conseguir nuestros objetivos de mejorar la calidad de vida tanto de los individuos afectados por el Síndrome de Phelan-McDermid como de los cuidadores. Es a través del generoso apoyo de nuestros donantes que estamos en condiciones de financiar iniciativas importantes, tales como:



- Jornadas Científicas – para avanzar en el conocimiento científico sobre el Síndrome de Phelan-McDermid y el gen SHANK3 y fomentar la colaboración entre los científicos
- Subvenciones y Becas de Investigación Científica – para acelerar el desarrollo de terapias efectivas a través de la investigación científica
- Registro internacional de datos clínicos y Biobanco – para construir recursos para estimular y mantener el interés de la investigación en el síndrome
- Conferencia Internacional – permite a las familias y a los investigadores reunirse cada dos años y aprender más sobre el Síndrome
- Becas familiares – se adjudican en función de las necesidades para que las familias puedan asistir a la conferencia internacional de la Fundación
- Coordinar el apoyo a las familias en todo el mundo a través de la divulgación y la sensibilización

La Fundación y la Asociación del Síndrome de Phelan-McDermid son organizaciones sin ánimo de lucro. Los fondos recaudados por la Fundación se utilizan para cubrir muchas áreas de necesidad, incluyendo la investigación, el apoyo a las familias, los costos de conferencias, y la administración.

Para unirse a nuestra asociación visite nuestra página web [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)

**Para obtener más información puede contactar con:**

Norma Alhambra  
Presidenta  
[norma.alhambra@22q13.org.es](mailto:norma.alhambra@22q13.org.es)

Juan Ramón Rodríguez  
Vicepresidente Delegación España  
[juanramonrh@22q13.org.es](mailto:juanramonrh@22q13.org.es)

Para donaciones o colaboraciones en España no duden en ponerse en contacto con nosotros o visitar nuestra página web [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)