

EL SÍNDROME

El síndrome de Phelan-McDermid es causado por una delección o mutación del gen SHANK3, en el cromosoma 22q13.

Se trata de una condición genética denominada enfermedad rara producida, en la mayoría de los casos, por la pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22. Esta pérdida o mutación se produce **durante la división celular**, cuando los cromosomas se alinean y replican, algunos de ellos se rompen y se pierden. La característica común de todos los afectados es la **ausencia o mutación del gen SHANK3**.

El primer signo de alerta es un **retraso en el desarrollo esperable**, bien por la presencia de **hipotonía, no adquisición de hitos psicomotores** (marcha, motricidad fina...) o **retraso en la aparición del habla**. Al no contar con un fenotipo físico que facilite el diagnóstico, es necesario realizar pruebas genéticas.

Esta mutación, por lo general, aparece de forma espontánea y **no es heredada**.

DIAGNÓSTICO

En el momento en el que los resultados apuntan a un posible origen genético, el **diagnóstico** suele confirmarse mediante las **siguientes pruebas**:

- El **microarray** o la hibridación genómica comparada (array CGH).
- El **análisis de los cromosomas** (cariotipo).
- La **hibridación in situ fluorescente** (FISH), que puede detectar grandes delecciones.
- La **secuenciación del exoma completo** (WES).
- La técnica de **amplificación de sondas tras ligación múltiple** (MLPA).

VIVIR CON 22Q13

Tras recibir el diagnóstico, el día a día con el síndrome en el entorno familiar es una carrera de fondo.

Para ayudar a las familias en este proceso, se creó en el año 2013, en España, **la Asociación Síndrome Phelan-McDermid**.



GUÍA INFORMATIVA
VIVIR CON PHELAN

LA ASOCIACIÓN

La **Asociación Síndrome Phelan-McDermid**, con sede en Madrid, está compuesta por madres/padres, familiares y afectados/as por esta enfermedad rara.

NUESTRA MISIÓN

Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome, mediante la aceleración de la investigación, el apoyo a las familias y la sensibilización. A través de nuestra organización en España, ofrecemos toda la información y los recursos que se han podido conseguir hasta el momento, además de seguir buscando vías de financiación que permitan continuar con el progreso en los avances médicos.



NUESTRA LABOR



Organizamos periódicamente las **Conferencias Europeas del síndrome de Phelan-McDermid** y damos a conocer los avances científicos y médicos logrados con la investigación que financiamos desde la asociación.



Disponemos de una **web** y una **app** que ofrecen recursos útiles e información de gran ayuda para las familias y personas afectadas.



Financiamos estudios médicos que nos ayudan a recabar más datos sobre el síndrome y su sintomatología.



Ofrecemos un **Servicio de Información y Orientación** y, en breve, otro de **Psicología** destinados a la atención de las familias que cuentan entre sus miembros con una o más personas afectadas por el síndrome.



Organizamos las **carreras solidarias RUN LIKE A HERO** para recaudar fondos y concienciar socialmente sobre el síndrome.



E-mail: info@22q13.org.es

Web: www.22q13.org.es

Teléfono: +34 686 222 978



HAZTE SOCIO O COLABORA

¡Escanea el código QR y descubre cómo colaborar con la asociación!



www.22q13.org.es