

Equipo de Direccion de Dup15q Alliance

Miembros del Consejo Corporativo

Presidente de la Junta
Len Poore

Director Ejecutivo
Kadi Luchsinger, BS, PT

Vicepresidente de Comunicaciones
Rachel Doucette, MS, RD, LDN

Vicepresidente de Finanzas
Tom Doyle

Secretario Corporativo
Karen Sales

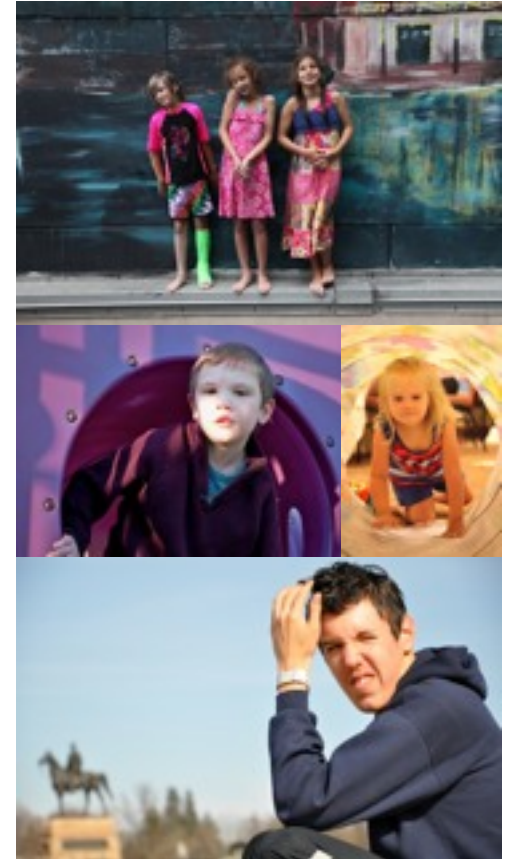
Miembros de la Junta
Donna Bennett
Guy Calvert, D.Phil.
Paul Karch
Rylie McHam
Linda Meagher
Mike Porath
Patti Rubel

Equipo de Asesoramiento Profesional

Agatino Battaglia, MD, DPed, DNeuro
Edwin H. Cook, Jr., MD
Brenda Finucane, MS, CGC
Janine M. LaSalle, PhD
Lawrence T. Reiter, PhD
N. Carolyn Schanen, MD, PhD
Sarah Spence, MD, PhD
Ron Thibert, DO, MsPH

Dup15q Alliance es una corporacion creada con el interes publico y sin animo de lucro. Somos la unica organizacion trabajando en busca de un futuro mejor para las personas con sindrome de duplicacion del cromosoma 15q. Dependemos de contribuciones de particulares, empresas y fundaciones filantropicas para hacer nuestro trabajo. Su contribucion es desgravable a sus impuestos. Nuestro numero de identificacion fiscal ("Tax ID") es: 20-0751232.

Dup15q Alliance
PO Box 674, Fayetteville, NY 13066
info@dup15q.org
www.dup15q.org



**Facilitando contactos entre familias
promoviendo el conocimiento,
investigacion y tratamientos dirigidos a
combatir el sindrome de duplicacion del
cromosoma 15q.**

Direccion Postal en EEUU:
PO Box 674
Fayetteville, NY 13066
855-dup15qa
info@dup15q.org
www.dup15q.org

Que es el Síndrome de Duplicación del cromosoma 15q?

El Síndrome de duplicación del cromosoma 15q (dup15q) es un síndrome identificable en estudios clínicos que se manifiesta en duplicaciones de los sectores 15q11-13 del cromosoma 15. Estas duplicaciones ocurren comúnmente en dos modos diferentes. Estos modos incluyen un cromosoma isodivectivo adicional, abreviado en idic(15), or una duplicación intersticial 15. Las personas que tienen idic15 poseen un cromosoma de más, compuesto de parte del brazo "q" del cromosoma 15, resultando en 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales. Las personas nacidas con los 46 cromosomas normales pero que tienen un segmento de material genético duplicado dentro del cromosoma 15 se denominan personas con una duplicación intersticial del cromosoma 15.

Que tipo de efectos se manifiestan en personas con idic15?

Personas con duplicaciones del cromosoma 15q están frecuentemente afectadas por discapacidades de desarrollo, incluyendo:

- Desórdenes del Autismo
- Discapacidades Cognitivas

Las duplicaciones del cromosoma 15q11-13 son las anomalías cromosómicas más comunes identificadas en individuos con autismo. Los problemas del desarrollo en el síndrome de duplicación del cromosoma 15q suelen estar acompañados de otros problemas neurológicos, físicos, y sociales como:

- Ataques de epilepsia
- Bajo tono muscular (Hipotonía)
- Problemas del Lenguaje
- Problemas Sensoriales
- Menor tamaño relativo a la edad
- Déficit de Atención y Ansiedad
- Problemas de Comportamiento

Existe una gama muy amplia de discapacidades manifestada en personas con el síndrome de duplicación del cromosoma 15q. Dos personas con el mismo patrón de duplicación del cromosoma 15q pueden ser muy distintas respecto a sus habilidades.

Como se crea el diagnóstico?

El cromosoma adicional se puede detectar fácilmente con un estudio cromosómico de una muestra de sangre. Una prueba genética llamada FISH (Fluorescence in Situ Hybridization) confirma la diagnosis separando la duplicación del cromosoma 15q de otros tipos de cromosomas adicionales. Las duplicaciones intersticiales del cromosoma 15 pueden ser más difíciles de detectar en un análisis genético habitual pero son claramente determinados en una prueba FISH. Dado que cada familia es un caso particular, la diagnosis y los tipos de pruebas deberían de ser consultados en privado con un especialista en Genética.

Opciones de Tratamiento

No existe hoy en día un tratamiento que pueda rehacer el código genético de los individuos afectados por el cromosoma 15q. Sin embargo, los niños y adultos afectados pueden mejorar sus expectativas con los métodos siguientes:

- Intervención Temprana (con terapias fonéticas, físicas y ocupacionales)
- Educación Especial
- Sistemas de Comunicación Integrados
- Estrategias de Comportamiento
- Estrategias de Integración Sensorial
- Gestión clínica de los síntomas
- Aprendizaje vocacional
- Residencia en grupos

Facilitando Información, Educación y Apoyo a familias a través de . . .

Boletín de Noticias (Newsletter)

"The MIRROR" se publica cada tres meses a fin de informar a familias sobre las duplicaciones del cromosoma 15q, compartir historias de familias, and facilitar información sobre opciones de tratamiento e investigaciones.

Programa de Contacto entre Padres

Dup15q Alliance proporciona contactos a padres buscando ayuda con otras familias que pueden facilitar apoyo espiritual.

Reuniones Familiares

Dup15q Alliance apoya reuniones familiares regionales para el intercambio de ideas y recursos.

Conferencias Internacionales

Las Conferencias de Dup15q Alliance sirven para que familias y profesionales de la medicina y la enseñanza tengan la oportunidad de encontrarse y aprender acerca de los últimos avances de la ciencia y de tratamientos.

Página de Web

www.dup15q.org

Boletines de Mensajes Interactivos

www.bigtent.com/groups/dup15q

Impulsando la Investigación y Esperanza de Tratamientos Efectivos mediante . . .

Reuniones Científicas Dup15q Alliance organiza reuniones a nivel nacional sobre las duplicaciones del cromosoma 15q.

Colaboración con investigadores.

Donaciones de Tejidos y Líneas Celulares se agradecen.

Apoyo Junto con nuestros Asesores Científicos, procuramos fondos de investigación para las duplicaciones del cromosoma 15q para que el día de mañana existan tratamientos efectivos.