

# PRISMA

MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO



## APRENDE MÁS SOBRE NOSOTROS

Conoce a los miembros de PRISMA,  
nuestro grupo de Investigación

## ¿CÓMO FUNCIONA LA GENÉTICA?

Conoce a Bo y Dina,  
quienes nos lo harán saber

## TRAYENDO TODO JUNTO

Iniciativas de investigación,  
atención clínica, educación y  
comunidad bajo un mismo techo

## ¿POR QUE PRISMA?

Los prismas son objetos maravillosos; una pieza de vidrio simple pero elegante que puede tomar una única corriente de luz y transformarla en un hermoso espectro de colores, los cuales se pueden usar para iluminar lugares oscuros para que podamos ver mejor el camino.

Esa descripción recapitula la misión y visión de nuestro grupo de Medicina de Precisión en Autismo (PRISMA).

Nuestro objetivo es comprender las fortalezas y los desafíos únicos de las personas con autismo u otras condiciones del neurodesarrollo, en el contexto de los diversos cambios genéticos raros que pueden encontrarse en hasta 1 de cada 3 personas con estos diagnósticos. Al unir la investigación, el cuidado clínico, la educación y la participación de la comunidad, nos enfocamos en crear una estrategia integral para mejorar la atención médica de las personas con condiciones psiquiátricas derivadas de desórdenes genómicos raros. Además, destaca nuestro enfoque en la diversidad, ya que usamos la palabra en español “PRISMA” para el nombre de nuestro grupo... ¡En todos los idiomas!

# Bienvenidos

## al Grupo de Investigación PRISMA


*El Dr. Moreno De Luca también es músico y recientemente lanzó una canción inspirada en su experiencia de conocer a personas con autismo. La canción se llama "Outer Space". Haz clic [aquí](#) para escuchar la canción"*

Es un placer para nosotros compartir con ustedes nuestro [boletín inaugural de noticias](#) de PRISMA! Junto con sus desafíos, este último año nos ha brindado la oportunidad de crecer en varios de nuestras iniciativas en PRISMA, de los que podrán saber más aquí.

Entre las buenas noticias, recibimos una gran beca del Instituto Nacional de Salud Mental (NIMH) para estudiar la salud mental y física de las personas con un cambio genético específico raro, variantes del número de copias (CNV) en 17q12 y así comprender cómo factores genéticos adicionales pueden influenciar algunas de las características clínicas. En el aspecto clínico, hemos ampliado nuestro Servicio de Consulta de Psiquiatría Genómica, donde brindamos atención clínica a personas con condiciones de salud mental derivadas de cambios genéticos raros, y creamos un nuevo Servicio de Consejería Genética para ayudar a que las pruebas genéticas clínicas estén disponibles para todas las familias que las necesiten. También lanzamos un proyecto clínico en el cual ofrecemos las pruebas genéticas estándar de atención clínica (microarray cromosómico y prueba del X Frágil) a todos los pacientes hospitalizados en la unidad de autismo del Hospital de Bradley. Continuamos desarrollando material educativo para médicos en formación y familias sobre la relevancia de la genética en psiquiatría, y lanzamos una nueva subespecialidad en autismo como parte del programa de especialización en Psiquiatría para Niños y Adolescentes en la Universidad de Brown. Lo más importante es que hemos podido continuar fomentando nuestra relación con las familias a las que servimos en investigación y en atención clínica, reuniendo conocimientos claves sobre prioridades, trabajando

juntos para asegurarnos que sus intereses y necesidades estén bien representados en todos nuestros esfuerzos.

Espero que disfruten leyendo este boletín informativo tanto como nosotros disfrutamos creándolo. Como director del grupo PRISMA, ¡gracias por trabajar con nosotros en este camino!



**Daniel Moreno De Luca, MD MSc**  
**Director e Investigador Principal de PRISMA**





**Carrie Best**  
Gerente de Proyecto



**Jack Biedermann**  
Asistente de Investigación



**Bo & Dina**  
Maestros y Propietarios de  
la Librería de la Vida PRISMA



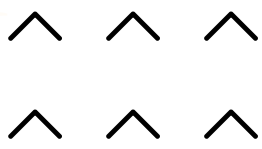
**Molly Goldman**  
Consejera Genética



**Julia Katz**  
Psiquiatría de Niños y de Adoles-  
centes sub-especialidad en Autismo



**Daniel Moreno De Luca**  
Director e Investigador Principal  
Psiquiatra de niños y adolescente



# Descubre nuestro Equipo

¡Estamos muy contentos de presentar a los miembros de nuestro Grupo de Investigación PRISMA, incluidas las nuevas adiciones a nuestro equipo!

**Jack Biedermann** es nuestro Asistente de Investigación, cuya función principal es apoyar a las familias mediante el reclutamiento, la inscripción y las evaluaciones para nuestros estudios de investigación y ayudar a crear y mantener la base de datos de PRISMA. Se graduó de la Universidad de Tufts, donde obtuvo una licenciatura en psicología.

**Carrie Best** es nuestra Coordinadora de Investigación. Tiene una Maestría en Salud Pública en el Comportamiento de la Salud y la Educación para la Salud de la Escuela de Salud Pública de la Universidad de Michigan, así como su título universitario en Sociología e Interpretación Musical.

**Julia Katz** actualmente está realizando su especialización en Psiquiatría de Niños y de Adolescentes en la universidad de Brown y es la primera psiquiatra en nuestra sub-especialidad en Autismo. Recibió su título de Medicina en la Universidad de Carolina del Norte en la Escuela de Medicina de Chapel Hill y completó su Residencia en Psiquiatría en la Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai en Nueva York. Sus intereses clínicos y de investigación incluyen discapacidades del desarrollo y trastornos del espectro autista. Julia habla 3 idiomas (inglés, hebreo, ruso) y un poco de idioma de señas americano.

**Molly Goldman** es nuestra Consejera Genética certificada con experiencia en una variedad de entornos clínicos y de investigación. Ella gestiona el Servicio de Consejería Genética en Bradley y brinda asesoramiento pre y post a las pruebas de genética a las familias con autismo y condiciones del neurodesarrollo. Molly espera ampliar la disponibilidad y el acceso a las pruebas genéticas recomendadas médicamente. Su rol se extiende como parte del equipo de investigación de PRISMA para asegurar que se brinde la mejor atención a cada una de nuestras familias participantes.

**Daniel Moreno De Luca** es médico y científico especializado en psiquiatría de niños, adolescentes y adultos con formación avanzada en neurogenética. Divide su tiempo entre la atención clínica, donde ve a personas con desorden del espectro autista, trastorno bipolar, esquizofrenia u otras necesidades de salud mental que también tienen una causa genética subyacente, y en investigación sobre las causas raras genéticas de las condiciones de salud mental y cómo podemos utilizar esta información para proporcionar recomendaciones clínicas más específicas.

Por último, pero no menos importante, están **Bo & Dina**. Ellos administran la Librería de la Vida PRISMA, que puedes visitar en nuestro sitio web en el link en la parte de abajo. A Bo, le encanta arreglar cosas y coleccionar relojes antiguos y a DINA le gusta aprender todo sobre dinosaurios y le encanta descubrir cosas

nuevas en los libros. El papel de estos dos nuevos miembros es ayudarnos a aprender más acerca de genética y de las pruebas genéticas en el contexto de los desórdenes del espectro autista de una manera divertida. Su participación en nuestro grupo es parte de una importante estrategia de implementación que utiliza los medios para crear un puente entre la comunidad y la ciencia para que las familias tengan información fácilmente disponible para niños y adultos por igual, de una manera divertida y accesible. Esperamos que estos materiales se utilicen para iniciar una conversación con los médicos y capacitar a las familias para que participen activamente en su atención médica en relación a la genómica.

También tenemos la suerte de contar con la participación especial de compañeros claves que hacen posible todo esto, incluida **Silvana Guerrero**, nuestra experta en marketing que está a cargo del desarrollo de este boletín, nuestro sitio website y nuestros volantes y **Manuel García, Wilson Cáceres y Juan Fernando Arango**, quienes nos han ayudado a crear el video donde conocerás a Bo y Dina.

Gracias al equipo de **PRISMA** y en especial a las familias que hacen posible estos proyectos y que nos ayudan a avanzar en las estrategias de Medicina de Precisión para el espectro autista y otras condiciones neuropsiquiátricas.

# DESTACADO DE PRISMA

En nuestra primera edición del boletín informativo de PRISMA, Daniel Moreno De Luca, director e investigador principal de PRISMA, nos cuenta más sobre la investigación en PRISMA. El estará compartiendo con nosotros su visión completa y su trabajo para la comunidad 17q12 durante los últimos 7 años. Para obtener más información sobre 17q12 y obtener recursos adicionales, visita nuestro sitio web en español:

[www.precisionmedicineinautism.org/17q12-cnvs](http://www.precisionmedicineinautism.org/17q12-cnvs)

## ¿Cómo se interesó en los síndromes del 17q12?

Me interesé por primera vez en las CNVs 17q12 (variantes del número de copia, por sus siglas en inglés) durante mi postdoctorado en neurogenética en la Universidad de Emory, cuando comenzamos a ver que algunas personas con autismo o discapacidades del desarrollo que se realizaban pruebas genéticas clínicas eran diagnosticadas con una delección o duplicación del 17q12. Hasta entonces, estos diagnósticos de salud mental no se habían descrito previamente en personas con CNVs en el 17q12 y al lanzar un gran estudio internacional, que incluyó a más de 70.000 personas en todo el mundo, pudimos demostrar que las delecciones 17q12 aumentaban el riesgo de autismo y esquizofrenia. Tuve el placer de conocer a varias familias con CNVs en 17q12 y este fue el aspecto más gratificante de esta investigación y lo que más me interesó en seguir trabajando para comprender las consecuencias clínicas de cambio genético raro; valoro mucho las historias de vida que me han permitido conocer y los lazos duraderos que hemos establecido con un grupo de familias que ahora han florecido y crecido hasta convertirse en la Fundación 17q12.

## FUNDACIÓN 17q12

La Fundación 17q12 nació del grupo que inicialmente se organizó a través del sistema de salud de Geisinger para su estudio de investigación. En la conferencia de familias en Chicago en el 2017, un grupo de padres y una consejera genética decidieron que era hora de emprender el viaje para convertirse en una organización independiente sin ánimo de lucro, dedicada por completo a aumentar la concienciación e impulsar la investigación tanto para las delecciones como para las duplicaciones. Para obtener más información, visite su sitio web [www.chromo17q12.org/](http://www.chromo17q12.org/)



## INVESTIGACIÓN

### ¿En qué específicamente se centra su proyecto de investigación para el 17q12?

En PRISMA, nuestro grupo de investigación en el Hospital de Bradley y la Universidad de Brown, estamos enfocados en comprender las características médicas y de salud mental asociadas con las CNVs en el 17q12, así como otros factores genéticos de fondo que pueden influir en el desarrollo de las características clínicas que se han descrito previamente en las personas con una CNV en el 17q12. En particular, queremos enfocarnos en evolucionar hacia diagnósticos médicos y comportamentales de "más alta resolución"; por ejemplo, aprender no sólo qué tan común es un diagnóstico como el trastorno del espectro autista en personas con delecciones en el 17q12, sino aún más importante, saber cómo les va a las personas con CNVs en el 17q12 en la escala de funcionamiento social, independientemente de si cumplen los criterios para un diagnóstico de autismo. Del mismo modo, queremos comprender qué tan común es un diagnóstico como la diabetes, pero también, más importante, saber los niveles de los valores del azúcar en la sangre a lo largo del tiempo para las personas con CNVs en el 17q12, independientemente de si tienen o no un diagnóstico de diabetes. Esto nos permitirá en última instancia, pasar de un diagnóstico de sí/no, donde una condición clínica está presente o ausente, a un entendimiento detallado de estas manifestaciones clínicas que nos informan sobre las áreas de fortaleza y los desafíos de las personas. Un ejemplo simple pero útil sería comparar esto con agua hirviendo para una buena taza de té; pasando de preguntar si el agua está hirviendo en un momento dado (como un diagnóstico clínico de sí/no), a saber, la temperatura real del agua (características cuantitativas continuas de "alta resolución" como la sociabilidad o los niveles de azúcar en la sangre). Por último, queremos conocer los factores genéticos en el resto del genoma que pueden contribuir a que alguien desarrolle estos diagnósticos, incluso si todos tienen una CNV en el 17q12. Volviendo a nuestro ejemplo del agua hirviendo, queremos entender por qué el agua hierve más fácilmente en algunas condiciones como la gran altitud sobre el nivel del mar (factores genéticos de fondo, en nuestra analogía), incluso si tenemos la misma temperatura para todos (17q12 CNVs en este ejemplo).



## COMUNIDAD

### ¿Cómo beneficiará su proyecto de investigación a la comunidad del 17q12?

Nuestra esperanza es que, al comprender las áreas de fortalezas clínicas y los desafíos relacionados con la salud mental y otros diagnósticos médicos y sus influencias genéticas adicionales en personas con CNVs en el 17q12, estaremos mejor capacitados para individualizar el tratamiento para quienes lo necesitan, un excelente ejemplo de lo que llamamos Medicina de Precisión. De hecho, hemos creado el Servicio de Consulta de Psiquiatría Genómica en el Hospital de Bradley y la Universidad de Brown, donde vemos a personas con condiciones de salud mental quienes han llevado a cabo pruebas gené-

ticas que revelaron una causa genética para estas condiciones (incluidas las CNVs en el 17q12 y otros cambios genéticos) para proveer recomendaciones clínicas accionables basadas en esta información genética. ¡Cuanto más aprendamos con estudios como el que estamos realizando, más específicos serán los conocimientos y la ayuda médica que podremos transmitir a las familias en el futuro! Si usted o alguien de su familia tiene una CNV en el 17q12 y está interesado en obtener más información, no dude en contactarnos a nuestro correo electrónico [prisma@lifespain.com](mailto:prisma@lifespain.com)

## Conferencia del 17q12 en el 2019

¡No podemos creer que hayan pasado ya 3 años desde que tuvimos el placer de organizar el último encuentro Internacional de las Familias del CNV 17q12! Fue un placer poder conversar directamente con las familias, compartir los resultados de nuestros estudios en curso, reunir a médicos expertos, investigadores y representantes de la comunidad todos juntos y poder escuchar las prioridades de las familias de 17q12 directamente, todo esto mientras disfrutábamos del verano de Nueva Inglaterra. Esperamos continuar con estas conexiones y seguir celebrando la diferencia como equipo. En palabras de uno de los participantes, "¡Fue un recordatorio de que es genial ser único!".



Expertos presentaron actualizaciones clínicas en diferentes áreas relacionadas con las deleciones y las duplicaciones del 17q12



Tuvimos la visita especial de nuestros amigos del Big Nazo Lab



Las familias disfrutaron de un clásico de RI, la limonada de Del



Los niños disfrutaron de musicoterapia con el grupo Hands in Harmony



Las familias tuvieron la oportunidad de visitar el zoológico Roger Williams y su vida silvestre durante el segundo día de la conferencia

## Datos de la Conferencia

La tercera conferencia fue un éxito  
Aquí hay algunos datos:

- 20 familias
- 42 adultos
- 25 niños
- 184 participantes remotos

## Positive Exposure

Con el objetivo común de celebrar la diferencia, nos reunimos con Rick Guidotti y Positive Exposure para re enfocar la forma en que se presentan a las personas con condiciones genéticas y recuperar sus historias. Le preguntamos qué lo mantiene en marcha:

"Desde el inicio de Positive Exposure hace 25 años, nuestro objetivo siempre ha sido colaborar con personas y comunidades que están en riesgo de estigma y exclusión. Hemos trabajado con diversas comunidades de diferencias genéticas, físicas, de comportamiento e intelectuales, por supuesto.

Siempre tratamos de celebrar la belleza y la riqueza de nuestra humanidad compartida, ver a la humanidad primero, ver a una persona primero, ayudando a los proveedores de atención médica en la capacitación y en la comprensión, que nunca es lo que se ve sino siempre a quién se está tratando, y estabilizar la mirada del público para que no miren hacia otro lado cuando vean a alguien que es diferente por miedo o estigma, etc.

Después de trabajar con varias de nuestras comunidades, somos muy conscientes de que los desafíos de la salud mental conllevan el mayor estigma, pero, al mismo tiempo, son invisibles. Debemos tener muchas conversaciones importantes. Y sentimos que creamos un vehículo utilizando las artes de la fotografía y el cine. Realmente, crea una oportunidad para tener estas conversaciones a veces difíciles, pero, no obstante, tener esas conversaciones sobre el estigma asociado hacia los problemas de salud mental. Creamos un espacio para sentirnos seguros, compartir y estar orgullosos de nuestra individualidad y singularidad. Es nuestra singularidad lo que nos une a todos. Esta no es una historia acerca víctimas de salud mental, es la historia de personas que viven con retos de salud mental.

Esta es una historia sobre nosotros, todos nosotros. Es creando una oportunidad para que todos nos sintamos seguros en ese espacio, para que todos podamos abordar nuestros propios desafíos específicos y sentirnos cómodos y no atacados ni culpados por ellos, para darnos cuenta de que todos estamos viviendo en ese espacio y podemos tener esas conversaciones que necesitamos, tanto en el entorno médico como en el amplio ámbito público. Necesitamos tener conversaciones sobre salud mental y analizar el estigma.

Nuestro objetivo es siempre erradicar el estigma. No sé si eso sucederá durante mi vida, pero trabajamos tan duro como podemos y haremos lo mejor que podamos para al menos reducir eso".

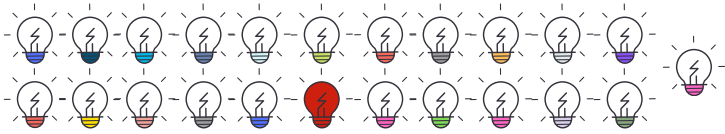


Encuentra todos los trabajos increíbles que están haciendo para las comunidades médicas y familiares en [www.positiveexposure.org](http://www.positiveexposure.org)


# ¿Qué son las CNVs en 17q12?

La Fundación 17q12 representa dos síndromes separados:

## Síndrome de deleción 17q12



Es causada por una pieza faltante del cromosoma 17 (deleción) que sucede desde el momento en que se concibe al niño(a)

 **en 14500 personas**

de la población general tiene este síndrome de deleción. Es más común en poblaciones con problemas del desarrollo (retraso del desarrollo, autismo, discapacidad intelectual) y esquizofrenia



La deleción suele ser un evento nuevo (de novo) esporádico en la persona diagnosticada



de las veces, una persona con la deleción la habrá heredada(o) de los padres

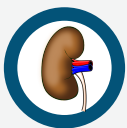


de posibilidad de que cada uno de los hijos de ese padre o madre también tenga la deleción



de posibilidades que un hermano(a) la tenga si fue de novo (el resultado de los padres fue negativo)

Un síndrome se define como un grupo reconocible de signos y síntomas que ocurren de manera consistente.



Anomalías renales y del tracto urinario



Macrocefalia (cabeza grande)



Maturity onset diabetes of the young type 5 (MODY-5)



Desarrollo neurológico / psiquiátrico: retraso en el desarrollo, autismo, discapacidad de aprendizaje, discapacidad intelectual, ansiedad, trastorno bipolar, esquizofrenia

Es importante recordar que no hay dos personas con la deleción que tengan la misma combinación y / o gravedad de los síntomas, incluso personas dentro de la misma familia

## Síndrome de duplicación 17q12



Es causada por una pieza extra del cromosoma 17 (microduplicación) que sucede desde el momento en que se concibe al niño(a)

 **en 2500 individuos**

en la población general tiene este síndrome de duplicación. Es más común en poblaciones con trastornos del desarrollo (retraso del desarrollo, autismo, discapacidad intelectual) y esquizofrenia



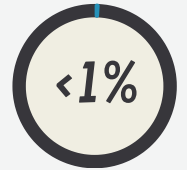
La duplicación generalmente se hereda de uno de los padres. A menudo, la duplicación en los padres solo se identifica después del diagnóstico del niño(a) y puede tener características similares, más leves o ninguna



de posibilidades que cada uno de los hijos de un padre o madre con una duplicación también la tengan



de las personas con la duplicación tendrán una duplicación nueva (de novo) que no se heredó de ninguno de los padres



de posibilidades que un hermano(a) la tenga si la duplicación fue de novo

Las características más comunes de la duplicación están relacionadas con el desarrollo neurológico



Diferencias esqueléticas



Microcefalia (cabeza pequeña)



Convulsiones en hasta el 75% de las personas



Hipotonía (tono muscular bajo)



Desarrollo neurológico / psiquiátrico: capacidades intelectuales que van desde una discapacidad típica hasta una grave, retraso del habla, retraso motor, problemas de comportamiento (agresión, trastornos compulsivos), trastorno del espectro autista

Es importante recordar que no hay dos personas con la deleción que tengan la misma combinación y / o gravedad de los síntomas, incluso personas dentro de la misma familia



MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO - PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN

# ESTUDIO PRISMA

Nuestro estudio de investigación “Un enfoque genómico para la medicina de precisión en autismo y las condiciones del neurodesarrollo” está inscribiendo niños y adultos que hayan tenido pruebas genéticas diagnósticas que muestren una deleción o duplicación en el cromosoma 17q12 para entender cómo la genética puede afectar su atención médica. El estudio tomará aproximadamente 6 horas e implica recopilar información de salud y completar formularios y evaluaciones en línea.

Para participar, contacta al Dr. Daniel Moreno De Luca o al equipo de investigación de PRISMA al +1 780 492 4467 o a [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca)





En otra parte del genoma

# Delección 15q13.3

Entrevista por Julia Katz

*“Ser mamá de un niño con discapacidad es lo más especial del mundo. Yo estaba destinada a ser su madre, tenemos un vínculo especial. Él es todo mi mundo y me siento muy bendecida. S es mi mejor amigo y lo amo más de lo que puedo decirte”.*

Todos tenemos historias únicas que contar. Para la primera edición de nuestro boletín informativo, queríamos compartir la historia de una de las familias que se ha unido con nosotros para comprender mejor el impacto de la genética en la salud mental. Es una historia sobre la amabilidad, los desafíos y el crecimiento y subraya la importancia de la abogacía en la investigación y la atención clínica, pero más importante, dentro de las comunidades que pueden trabajar juntas hacia un objetivo compartido.

Hablamos con la Sra. G, quien nos contó un poco sobre su experiencia de ser madre e hija de alguien con una delección en el 15q13.3 y que descubrió que ella misma tenía esta rara CNV en la búsqueda de respuestas para su hijo. Ella ha hecho un trabajo fantástico abogando por la comunidad con la delección 15q13.3 y creó un grupo llamado **“Microdelección 15q13.3 única y especial”**.

Ella se enteró de que su hijo tenía la microdelección 15q13.3 en el 2008, cuando él tenía 38 años, después de que su psiquiatra le ordenara una prueba genética llamada microarray cromosómico. “Pensé: él no tiene nada de eso. Nadie dijo nunca que podía tener algo así o que necesitábamos hacer pruebas genéticas. Nadie. Dos semanas después, recibí una llamada telefónica y me dijeron que mi hijo tenía una microdelección en el 15q13.3. Lloré durante dos o tres días porque sabía que a los médicos les había faltado algo más por mirar. Soy portadora y me sentí mal al principio. Me culpé a mí misma, pero mi mamá y mi hermana también la tienen. Habría sido útil para la familia saberlo antes. Antes de la prueba genética, él recibió muchos diagnósticos diferentes”.

“Tiene un corazón de oro y un muy buen sentido del humor”, dice la Sra. G. “Ahora él tiene 52 años, le gusta ver películas y deportes conmigo. Le encantan las películas de John Wayne y Chuck Norris, así como las películas del viejo oeste. ¡Hace unos años estaba en un hogar residencial donde le escribieron a Chuck Norris y Chuck Norris respondió con una foto y su firma! Le encantan los burritos caseros de mamá, el fútbol y Tom Brady. Él solía trabajar en una tienda de víveres y en un pabellón de comidas en un centro comercial; todos los vendedores lo amaban. También participó en las olimpiadas especiales y participó en atletismo, en bolos y golf”.



## **Microdelección 15q13.3 única y especial”**

La Sra. G tuvo que resolver muchas cosas por su cuenta mientras su hijo crecía. Se mudaron mucho y se dieron cuenta que contactar a los servicios de salud mental era un primer paso útil que los conectó con otros recursos como administradores de casos, seguridad social e información sobre tutela. “Cuando vivía en Georgia, fui a NAMI (Alianza Nacional sobre Enfermedades Mentales). Me ayudó poder hablar con otros padres”.

“Me uní a un grupo cuando me enteré del diagnóstico. Después de eso, comencé a leer sobre cómo iniciar un grupo y comencé mi propio grupo, al que llamé Microdelección 15q13.3 Única y Especial. Al menos una vez a la semana un nuevo padre se une al grupo; tenemos alrededor de 500 padres, incluidas personas de Inglaterra y otros países. Alguien dirá: soy nuevo en el grupo, ayuda, no estoy seguro de qué hacer - Tratamos de ayudarlos y darles consejos y nos apoyamos mutuamente en todo momento. Es una buena manera de conectarse con otras personas y saber más sobre investigación, recursos y apoyo emocional. También hemos tenido una experiencia positiva con los doctores y queríamos que se involucraran en el grupo”

## **¿Qué consejo le ofrecerías a los padres que navegan por el sistema por primera vez en la comunidad 15q13.3?**

“La salud mental es el lugar para comenzar, consigan un buen neurólogo y un buen psiquiatra. Es difícil encontrar buenos psiquiatras”, dice la Sra. G, afirmando que han tenido suerte con su psiquiatra actual, del cual hablan muy bien. “Aboguen por la educación, hablen con los consejeros genéticos, hagan su propia investigación”

## **¿Cómo ha sido abogar por su hijo?**

“Siempre abogo por S.” dice la Sra. G, quien luego se refiere a las experiencias de otras familias, “Debido a que algunos no pueden abogar por sí mismos, tenemos que hacerlo por ellos. Siempre he ido a los servicios de salud mental, lo que me ayudó a conectarme con otros servicios. El diagnóstico genético le permitió obtener más servicios”.

# Delección 15q13.3

Es un cambio cromosómico en el que se elimina una pequeña porción del cromosoma 15 en cada célula. La delección ocurre en el brazo largo (q) del cromosoma en una posición designada q13.3



## ESTE CAMBIO CROMOSÓMICO AUMENTA EL RIESGO DE:

### DISCAPACIDAD INTELECTUAL

que suele ser leve o moderada. Muchas de estas personas tienen retraso en el habla y en el lenguaje.



### PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO

incluyendo baja capacidad de atención, agresión, comportamiento impulsivo e hiperactividad



### DESÓRDENES PSIQUIÁTRICOS

particularmente esquizofrenia o trastorno bipolar



### CONVULSIONES (EPILEPSIA)

en aproximadamente un tercio de las personas con este cambio cromosómico



### TRASTORNO DEL DESARROLLO

que afecta la comunicación y la interacción social (trastornos del espectro autista)



### OTROS SIGNOS Y SÍNTOMAS

pueden incluir defectos cardíacos, anomalías menores que involucran las manos y los brazos, diferencias sutiles en los rasgos faciales

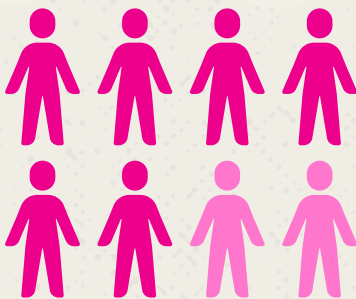


Sin embargo, algunas personas con una delección 15q13.3 no parecen tener ninguna característica asociada

LA DELECCIÓN 15q13.3  
PROBABLEMENTE OCURRE EN  
ACERCA DE

1 EN 40.000

PERSONAS EN LA  
POBLACIÓN GENERAL



El 75% de las personas con la microdelección 15q13.3 heredan el cambio cromosómico de uno de los padres

La delección 15q13.3 se **hereda** con un patrón autosómico dominante, lo que significa que una copia de la región eliminada en el cromosoma 15 en cada célula es suficiente para aumentar el riesgo de discapacidad intelectual y otras características. Sin embargo, no todas las personas con la delección tendrán los mismos síntomas, o ningún síntoma en general.

En el resto de casos, la delección 15q13.3 se da en personas cuyos padres no son portadores del cambio cromosómico, lo que llamamos **de novo**. En estos individuos, la delección ocurre con mayor frecuencia como un evento aleatorio durante la formación de células reproductivas (óvulos y espermatozoides) o en el desarrollo fetal temprano.

# CIENCIA DE IMPLEMENTACIÓN

Nuestro primer paso para identificar oportunidades y desafíos para la implementación de pruebas genéticas en autismo y trastornos del desarrollo fue preguntar directamente a la comunidad de TEA (trastornos del espectro autista) sobre su percepción y conocimiento sobre genética, así como su experiencia con el acceso a pruebas genéticas dentro de la atención clínica. Sus respuestas fueron a la vez esclarecedoras y sobrias y revelaron el importante trabajo que quedaba por delante para abordar las barreras para las pruebas genéticas en diferentes niveles. Estábamos ansiosos por implementar estrategias integrales para abordar estos desafíos y aquí describimos varios de nuestros esfuerzos para este propósito dentro de la mejora de la calidad, la educación y la atención clínica informados por el Marco Consolidado para la Investigación de Implementación. Esto solo ha sido posible gracias al trabajo conjunto con las familias, los defensores de la comunidad, médicos, educadores, científicos y la administración del hospital. Por último, pero no menos importante y en línea con nuestro fuerte compromiso con la equidad, todos los servicios clínicos y nuestro material educativo y de divulgación para la comunidad, incluido este boletín informativo, están disponibles en inglés y español.

## MEJOR DE LA CALIDAD

Ahora en su sexto año, el proyecto de mejora de la calidad de psiquiatría genómica en el Hospital Bradley, encabezado por el Dr. Moreno De Luca en estrecha colaboración con la Clínica Verrecchia para Niños con Autismo y Discapacidades del Desarrollo y el programa de sub-especialidad de Psiquiatría Infantil de la Universidad Brown y el Hospital Bradley, ha logrado hitos importantes en la mejora del acceso a la información genómica para las familias con TEA.

Los éxitos incluyen:

- Servicio de Consejería Genética
- Servicio de Consulta de Psiquiatría Genómica
- Aseguramiento de apoyo administrativo para ayudar con el proceso de pre autorización para pruebas genéticas
- Negociación directa con múltiples empresas de pruebas genéticas para obtener la alternativa más competitiva
- Implementación de pruebas genéticas como parte del protocolo de hospitalización para pacientes en el espectro que reciben su atención en el Hospital Bradley

¡Hemos estado trabajando arduamente en los próximos pasos y estamos ansiosos por actualizarlos sobre lo que está por venir!



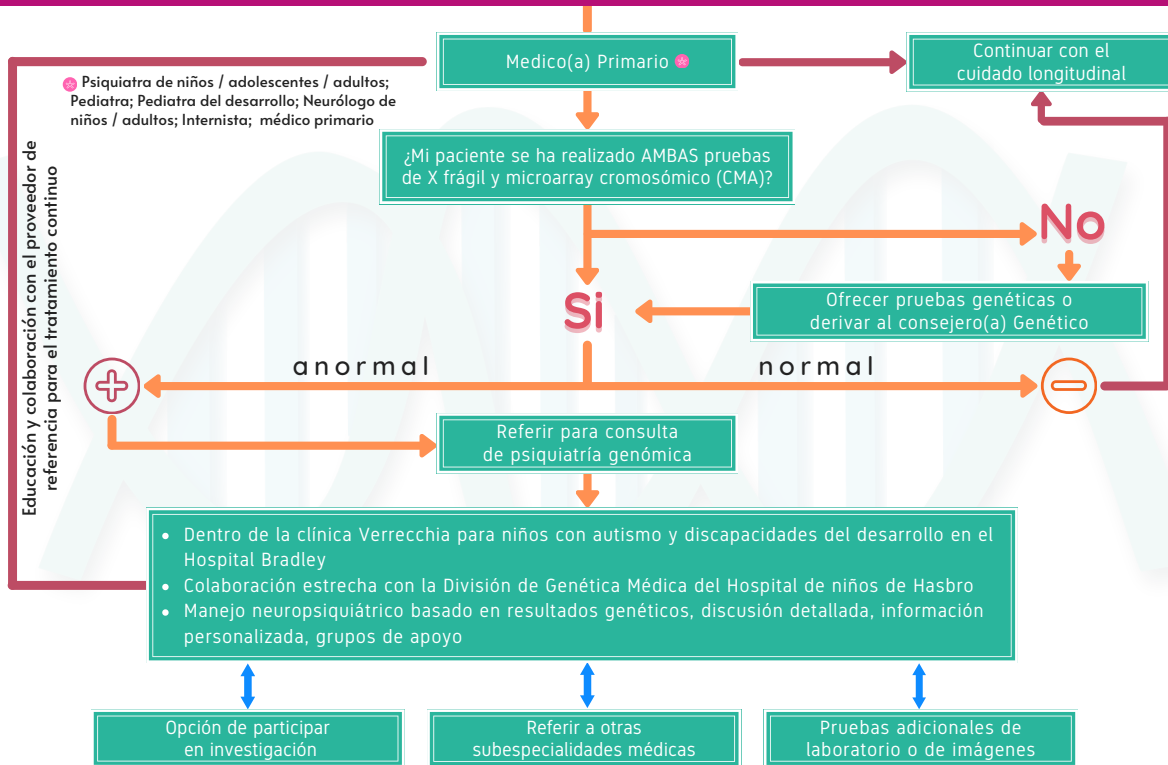
## EDUCACIÓN

Recientemente lanzamos una nueva **subespecialidad en autismo** dentro de la especialidad de Psiquiatría de Niños y Adolescentes de la Universidad Brown y el Hospital Bradley. A través de este programa, nuestro objetivo es reforzar la experiencia en los trastornos del espectro autista para médicos e investigadores, quienes luego servirán como un recurso para la comunidad de TEA en todo el país, aprovechando nuestras iniciativas educativas anteriores en TEA, como  **cursos**  para residentes de psiquiatría, subespecialistas de psiquiatría infantil, internos y residentes de psicología, trabajadores sociales y el público en general. ¡Tuvimos el privilegio de recibir a nuestra primera subespecialista en TEA este año, la Dra. Julia Katz, cuyo trabajo pueden ver destacado en este boletín! También lanzamos un nuevo  **club de revista sobre TEA**  con nuestros colegas médicos en todos los sistemas de atención médica en RI y seguimos dando la bienvenida a subespecialistas de psiquiatría de niños y adolescentes en nuestra clínica de TEA, todos los cuales han seguido atendiendo a la población de TEA en Rhode Island, reforzando nuestra capacidad para brindar una excelente atención en nuestro propio patio trasero. Por último, acabamos de lanzar un nuevo video dirigido a los niños con espectro autista y sus familias, que explica de manera clara y cautivante conceptos claves como el autismo, la genética y las pruebas genéticas. ¡Vean el  **video**  en nuestro sitio web, o hagan click  **aquí** , donde conocerán a Bo, DiNA y el resto de sus amigos!

# ATENCIÓN CLÍNICA

¿Tienes curiosidad acerca de los nuevos servicios clínicos que describimos anteriormente dentro de nuestras iniciativas de mejora a la calidad? Obtén a continuación más información sobre estos servicios:

## SERVICIO DE CONSEJERÍA GENÉTICA Y CONSULTA DE PSIQUIATRÍA GENÓMICA CLÍNICA VERRECCHIA PARA AUTISMO Y TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO



### SERVICIO DE CONSEJERÍA GENÉTICA

Dirigido por nuestra Consejera Genética, Molly Goldman MS CGC, y en colaboración con Daniel Moreno De Luca, MD MS, hemos creado este servicio para abordar la gran brecha entre las recomendaciones profesionales clínicas para las pruebas genéticas en TEA y la práctica clínica actual. Aquí, vemos a niños y adultos con un diagnóstico clínico del espectro autista u otros desórdenes del neurodesarrollo para hablar sobre las pruebas genéticas, realizarlas si están de acuerdo y entregar los resultados, en estrecha colaboración con su equipo clínico actual.

### SERVICIO DE CONSULTA DE PSIQUIATRÍA GENÓMICA

Conscientes de la creciente necesidad de experiencia sobre cómo traducir los resultados de las pruebas genéticas clínicas en recomendaciones accionables en psiquiatría, creamos el Servicio de Consulta de Psiquiatría Genómica. A través de este proceso, evaluamos a personas con autismo o trastornos del desarrollo que previamente han llevado a cabo pruebas genéticas que revelaron un resultado genético patógeno o anormal y usamos esa información genética para adaptar su manejo médico. Tenemos experiencia en la amplitud y profundidad de los cambios genéticos raros, lo que nos permite comprender su impacto en las características médicas y psiquiátricas y establecer recomendaciones para tener en cuenta.

# Pruebas Genéticas

La información de nuestro genoma se puede comparar con una enciclopedia organizada en libros (cromosomas) que deletrean todas las palabras (genes) que contienen las instrucciones para hacernos quienes somos. Mirar de cerca este material puede indicar cambios genéticos, como cambios en la ortografía o párrafos o libros completos extra o faltantes, que podrían explicar por qué alguien tiene una determinada condición médica o psiquiátrica. Aunque el autismo no se puede diagnosticar con una prueba genética, es muy importante observar el genoma de las personas en el espectro autista después de realizar el diagnóstico, ya que encontrar un cambio genético puede ayudar a las personas a comprender mejor la razón del autismo en su caso y dar a los médicos información importante para ayudar cuando sea necesario.



## MICROARRAY CROMOSÓMICO

Esta prueba busca piezas faltantes o extras de ADN en el genoma entero y nos dice que parte específica de la enciclopedia está involucrada. Ya que busca en cada uno de los libros, puede descubrir grandes y pequeños cambios y decirnos si un cambio genético puede o no causar síntomas clínicos.



## PRUEBA DEL X FRÁGIL

Se enfoca en una sola palabra, o gen, en el cromosoma X, ya que cambios genéticos en este gen son una de las causas más frecuentes de autismo y causan el Síndrome del X Frágil.



## SECUENCIACIÓN DEL GENOMA Y DEL EXOMA

Estas pruebas miran también nuestro genoma entero, pero a su vez pueden leer cada una de las palabras en nuestra enciclopedia, nuestros genes, para detectar cambios en su ortografía. Algunos de estos cambios no producen síntomas clínicos, mientras que otros afectan la función de nuestros genes; en esos casos, los llamamos mutaciones.

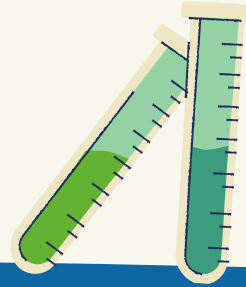


Es importante recordar que la decisión sobre las pruebas depende totalmente de las familias, al igual que cualquier otra prueba médica. ¡Asegúrense de preguntarle a su médico o a su equipo cualquier duda que tengan al tomar esta importante decisión! Miren el video completo en español: <https://youtu.be/mirvSuo3a54>

# Pruebas Genéticas

## PASOS:

Es tan fácil como el ABC



El kit "bucal" de hisopo de mejilla se envía directamente a tu hogar o dirígete al laboratorio para obtener una muestra de sangre

Recolecta muestras **BUCALES/SANGRE**:

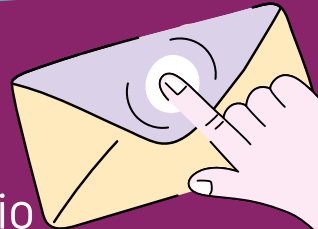
- No comas, no bebas o mastiques chicle 30 minutos antes de la prueba
- Etiquétala con la fecha de nacimiento y fecha de recogida

¡Le dije a consejero(a) genético(a) que **APROBÉ**, quiero realizar las pruebas genéticas!



Firmo el **CONSENTIMIENTO**

Envío la muestra al laboratorio



Si tienes alguna pregunta,  
contáctanos a [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca)

# ¿DÓNDE ESTÁ BO?

¡ENCUENTRA A NUESTRO OSO DE PRISMA BO 🐻, está escondido en 7 lugares diferentes a lo largo de la villa de PRISMA!





MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO -  
PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN



# ESTUDIO PRISMA

Nuestro estudio de investigación "Un enfoque genómico para la medicina de precisión en autismo y las condiciones del neurodesarrollo" está inscribiendo niños y adultos que hayan tenido pruebas genéticas diagnósticas que mostró un resultado anormal (también llamado patogénico) en un estudio de investigación para entender cómo la genética puede afectar su atención médica. El estudio tomará aproximadamente 6 horas e implica recopilar información de salud y completar formularios y evaluaciones en línea..

Para participar, contacta al Dr. Daniel Moreno De Luca o al equipo de investigación de PRISMA al +1 780 492 4467 o a [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca)



REB ID (Pro00129967) - DATE: August 29, 2023