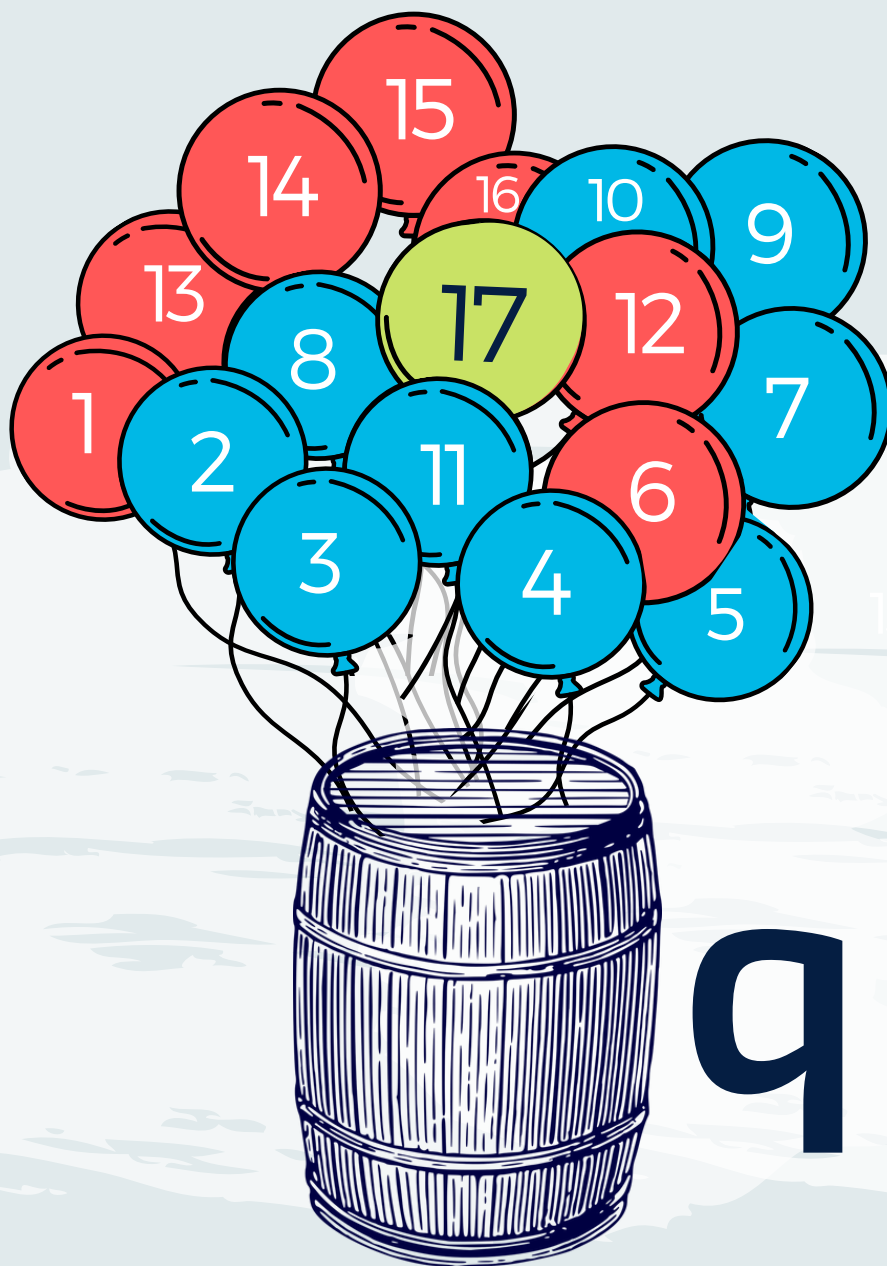




FUNDACIÓN 17q12

BOLETÍN INFORMATIVO



q12

Obtén más información acerca de las deleciones y duplicaciones en el cromosoma 17q12

GUÍA DE RECURSOS CLÍNICOS

Médicos y clínicos que pueden hablar sobre 17q12.

¡BIENVENIDOS!

¡Es un placer compartir la primera edición del boletín informativo en este día de concientización sobre las CNV (variantes en el número de copias, por sus siglas en inglés) en 17q12!


Esperamos que este boletín aporte información útil de una manera divertida y agradable. Esto solo fue posible trabajando juntos como equipo, por lo cual queremos hacer un agradecimiento especial a todos ustedes y en especial a todas las familias y "qts" que compartieron sus historias y sus logros, a los miembros de la fundación 17q12 por su apoyo, a David Ledbetter, Christa Martin, Cora Taylor y a el equipo de ADMI (Instituto de Autismo y Medicina del Desarrollo por sus siglas en Inglés), a Molly Goldman y al equipo de PRISMA (Medicina en Precisión en Autismo, por sus siglas en Inglés) y a la Sra. Silvana Guerrero por ser el corazón y la mente detrás de este maravilloso boletín informativo.

En esta edición tendremos la oportunidad de revisar algunos de los datos sobre las CNVS en 17q12 (Incluidas las deleciones y duplicaciones), de conocer sobre recursos para la comunidad del 17q12 y de saber más sobre los logros de los miembros de la Fundación 17q12. Además, exploraremos algunas de las investigaciones actuales alrededor del 17q12 y conoceremos todos los detalles sobre la próxima Reunión Internacional de Familias del 17q12.

Si bien este boletín informativo no brinda asesoramiento médico individual, siéntanse libres de compartir esta información y recursos con su equipo de atención médica o su comunidad para informarles más sobre las CNV en 17q12.

Ha sido muy gratificante para mi ver el crecimiento y la expansión de la Fundación 17q12 con el propósito de continuar brindando información y recursos a las familias de 17q12; sinceramente, nos sentimos honrados de trabajar con ustedes en el campo de la investigación, en la atención clínica y en los esfuerzos de abogacía. Esperamos que disfruten el boletín informativo y que continúen compartiendo sus historias, preguntas y recursos para el beneficio de la comunidad del CNV 17q12.

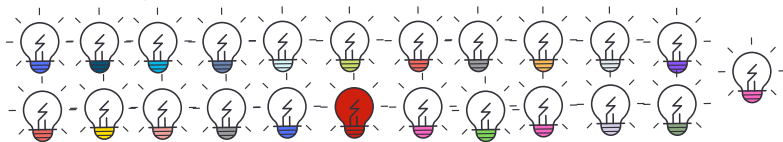



Daniel Moreno De Luca, MD MSc
Asesor científico y clínico de la Fundación 17q12.

¿Qué son las CNVs en 17q12?

La Fundación 17q12 representa dos síndromes separados:

Síndrome de delección 17q12



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

 **en 14500 personas**

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



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



de las veces, una persona con la delección la habrá heredada de los padres

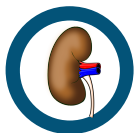


de posibilidad de que cada uno de los hijos de ese padre o madre también tenga la delección



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)



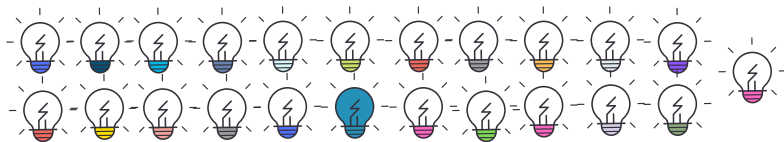
Diabetes de inicio en la madurez del joven tipo 5 (MODY-5)



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 delección 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



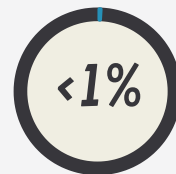
La duplicación generalmente se hereda de uno de los padres. A menudo, la duplicación en los padres solo se identifica después del diagnóstico del niño(a) y puede tener características similares, más leves o ninguna



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 delección que tengan la misma combinación y / o gravedad de los síntomas, incluso personas dentro de la misma familia

Para más información visita
www.chromo17q12.org/

INFOGRAMA HECHO POR PRISMA RESEARCH

¿Cómo se diagnostican las CNV en 17q12?

POR: MOLLY GOLDMAN & DANIEL MORENO DE LUCA

Ahora que sabemos más sobre las CNVs en 17q12, ¿cómo obtienen el diagnóstico las personas?

Las familias llegan al diagnóstico a través de una de muchas maneras: pueden ir a ver a sus médicos debido a problemas del desarrollo o psiquiátricos, o por problemas con sus riñones o niveles anormales de azúcar en la sangre. Luego, los médicos pueden realizar varias pruebas, incluidas las pruebas genéticas, donde se revelan las CNV en 17q12.

La principal prueba genética ordenada por los médicos en este contexto es el microarray cromosómico. Esta es una técnica que busca pequeñas deleciones y duplicaciones de todo el genoma y puede detectar CNVs. En algunos lugares, como el 17q12, estas CNVs pueden ser recurrentes, lo que significa que involucran el mismo segmento único de ADN en personas no relacionadas. La región genética involucrada en las CNV 17q12 tiene un tamaño de aproximadamente 1.4 Mb e incluye 15 genes, entre ellos *LHX1* y *HNF1B*. *LHX1* se expresa temprano en el desarrollo fetal del cerebro y *HNF1B* es importante para el desarrollo de riñón, hígado y páncreas. Los niños y adultos con las CNV en 17q12 pueden compartir algunas características comunes, mientras que algunas de las otras características pueden ser específicas para las personas con la deleción o aquellas con la duplicación. Estas características no siempre afectan a todas las personas con las CNV en 17q12 de la misma manera y en cualquier persona, pueden ser más, o menos obvias. Aún queda mucho por descubrir.

En algunos casos, las personas con las CNV en 17q12 son las primeras en sus familias en tener este cambio genético. Cuando estas CNV no se han heredado de ninguno



de los padres biológicos, se etiquetan como *de novo*, lo que significa que sucedieron espontáneamente. Con menos frecuencia, las CNV en 17q12 se heredan de alguno de los padres. Cuando esto sucede, los padres parecen verse afectados la mayor parte del tiempo cuando tienen la deleción y a veces, cuando tienen la duplicación, aunque el grado puede ser muy variable; en algunos casos, estos padres solo están levemente afectados y no se diagnostican hasta que se los analizan para realizar un seguimiento de los hallazgos genéticos en sus hijos.

Ya sea que la deleción sea heredada o *de novo*, como padres no hay nada que hayan hecho para causarla y nada que pudieran haber hecho hubiera evitado que ocurriera en su hijo(a). No se conocen factores ambientales, dietéticos, laborales o de estilo de vida que causan estos cambios en el 17q12.

La historia de Liam

CON LA DUPLICACIÓN EN 17q12

Nuestro hijo, Liam, tiene casi 4 años y tiene la duplicación. Liam fue un embarazo totalmente normal y los primeros meses estuvieron a la par. Cuando Liam tenía aproximadamente 6 meses, comencé a notar que no se "sentía" bien, se lo comenté a su pediatra y llegaron a la conclusión de que estaba claramente loca y que él estaba "bien".

Sin embargo, persistí y luego Liam comenzó a no alcanzar las metas del desarrollo. Finalmente, los médicos se dieron cuenta y nos enviaron a un neurólogo. Liam fue diagnosticado con hipotonía severa (tono muscular bajo). Luego, tratando de averiguar por qué, un análisis de sangre y una espera nos dijeron que tenía la duplicación 17q12. Desafortunadamente, tener un diagnóstico solo significaba más preguntas sin respuestas.

Revisamos por internet y a través de documentos médicos y aún no habíamos aprendido nada nuevo. Sin embargo, nos encontramos con una conferencia y decidimos asistir. Fue tan maravilloso conocer a las otras familias. La hipotonía de Liam ha sido tratada con fisioterapia. Sus otros síntomas son retraso del habla, retraso cognitivo leve, retraso en el desarrollo global, trastorno obsesivo compulsivo, ansiedad, deficiencia de hierro y comportamientos de búsqueda sensorial. Él ve a su terapeuta del habla cada semana y un terapeuta ocupacional una vez al mes. Liam comenzó la escuela el año pasado y hemos visto mucho progreso con su habla.

"Liam es el niño más feliz e ilumina nuestra vida. Estamos agradecidos de que hayamos llegado a la conferencia y de que hayamos podido participar"



Datos de las CNV en 17q12

Aprende Algo Nuevo Cada Día

1.



¿Sabías que 17q12 se pronuncia diecisiete q uno-dos?

4.



2019 es el primer año en el que celebramos el día de concientización del 17q12, y que se llevará a cabo el 12 de julio

2.



Los segmentos cromosómicos extras (duplicados, simbolizados en azul) o los faltantes (eliminados, simbolizados en rojo) se denominan variaciones en el número de copias (CNV, por sus siglas en inglés)

5.



La fundación del 17q12 forma parte de la Alianza de la Fundación Global de Genes RAROS, que está formada por más de 500 fundaciones de desórdenes raros. Para más información visita www.globalgenes.org

3.



de novo es una expresión del latín que se usa en español para decir "nuevo"

6.



La medicina de precisión es la capacidad de usar información precisa individualizada, como la genética, para un manejo clínico personalizado

Saludos de la Fundación 17q12

"Creando una comunidad para aquellos afectados por los síndromes 17q12 mientras se concientiza y se fomenta la investigación"

POR: LA FUNDACIÓN 17q12

La Fundación 17q12 nació a partir del grupo que inicialmente se organizó a través de *Geisinger Health System* para su estudio de investigación. En la última conferencia familiar en Chicago en el 2017, un grupo de padres y consejeros genéticos tomamos la decisión de que era hora de emprender el camino para convertirnos en una organización independiente sin ánimo de lucro dedicada exclusivamente a aumentar la concientización e impulsar hacia adelante la investigación tanto para las deleciones como para las duplicaciones.

Desde el verano del 2017, hemos alcanzado el estatus 501(c)(3) y hemos estado trabajando diligentemente para crear nuestra marca, hacer crecer nuestra red de familias alrededor del mundo y poder conectarnos con otros investigadores. Todos sabemos que hay mucho que aprender acerca de estas dos condiciones y esto comienza con la divulgación de nuestras necesidades a la comunidad científica. Sentimos que las conferencias anteriores han sido fundamentales para reunir a las familias e inspirarnos mutuamente para seguir avanzando en este (a veces abrumador) camino de descubrimiento y abogacía. Por esta razón, dimos prioridad a nuestro primer gran proyecto como fundación: organizar una nueva reunión familiar. ¡Tenemos más familias registradas para la conferencia de este año que nunca antes! Nuestro próximo gran proyecto es absolutamente crítico para responder todas las preguntas que quedan sin respuesta para ustedes y sus familias: un registro médico.

Un registro es básicamente una base de datos grande y segura que contendrá todos los diagnósticos, características, síntomas, etc. que ustedes o sus hijos hayan acumulado en un solo lugar. Si tenemos todos los datos en un solo lugar, podemos convencer más fácilmente a los investigadores para que diseñen estudios que, en última instancia, ayudarán a los profesionales médicos a cuidar de ustedes o de sus hijos con mayor eficacia. Como pueden imaginar, no es barato crear y mantener una base de datos que pueda almacenar de manera segura toda esta información. Lo que significa ...¡Que necesitamos recaudar fondos, recaudar fondos y recaudar fondos! Como dice el viejo dicho, se necesita una aldea. A medida que nuestra aldea sigue creciendo, esperamos que todos tengan un sentido de comunidad y continuemos trabajando juntos y animándonos a lograr nuestro objetivo común: lograr que nuestras familias alcancen su máximo potencial.

CONOCE A LA JUNTA



Allaina Wellman -Presidenta

Mi hijo, Liam (4), tiene la duplicación 17q12. Lo descubrimos justo antes de que Liam cumpliera los 2 años. Sabíamos con anterioridad que algo no estaba bien con Liam en relación a su bajo tono muscular y su retraso en alcanzar sus logros del desarrollo. Justo después del diagnóstico de Liam, encontramos la reunión familiar de Geisinger que se realizó en Chicago y decidimos ir para tener más información y conocer a otras personas. Desafortunadamente, no había mucha información por descubrir, pero sí pudimos conocer a algunas increíbles familias y juntos creamos la Fundación 17q12. Yo entiendo que este camino puede ser aterrador y solitario, pero no estás solo. La junta directiva y yo misma estamos trabajando arduamente para asegurarnos de que haya respuestas para todos nosotros, tal vez no mañana o pasado mañana, pero algún día tendremos nuestras respuestas.



Stefanie Turner, MS, CGC - Vice Presidenta

Soy una consejera genética de profesión. Me involucré estrechamente con las familias del 17q12 mientras trabajaba para Geisinger como coordinadora de estudios para su proyecto 17q12. Desde entonces me mudé a mi hogar en Detroit, Michigan, pero parte de mi trabajo consistía en moderar el grupo de apoyo original de Facebook y fue entonces cuando me di cuenta de lo mucho que todavía teníamos que aprender sobre estas condiciones. Veía en las publicaciones, sobre problemas que tenían los niños que yo no podía encontrar en ninguna parte de la literatura médica. Me hacían preguntas a las que no podía encontrar respuestas. Pero, a pesar de esto, me enamoré de la gente, de las historias, los desafíos y los triunfos. Ninguno de nosotros fue entrenado para dirigir una organización sin ánimos de lucro, pero lo estamos descubriendo a medida que avanzamos porque todos estamos tremendamente involucrados en la meta final.



Sherie Scott- Secretaria

Tanto mi hijo Alex, de 10 años, como yo, tenemos la duplicación 17q12. Descubrí que Alex la tenía cuando tenía 3 años mientras trataba de descubrir la causa de sus migrañas. Me enteré de mi diagnóstico hace casi cuatro años. Ambos tenemos un tono muscular bajo, algunos problemas digestivos y algunas dificultades de aprendizaje con la lectura y la comprensión. Quiero decirles a todos los que están preocupados, como yo al principio al enterarme del diagnóstico de Alex: no dejen de soñar con el futuro de su hijo. Yo estoy aquí para demostrarlo. Tengo una gran carrera y puedo criar a mis dos hijos. Sé que me preocupaba que Alex no llegará a la edad adulta, pero eso ya no es uno de mis miedos y espero ayudar a otros a superarlo.



Liz Fourie - Directora de Comunicaciones

Crecí en Illinois, pero llamo hogar a California con mi esposo, Brian, y nuestros dos hijos, Zander, de 8 años y Ruby, de 6 años. Durante la semana, educo en casa a mis hijos y aparte realizo fotografías. Nuestro camino para encontrar que nuestro hijo, Zander, tenía el síndrome de delección 17q12 no fue fácil, como muchas otras familias con este diagnóstico. Una vez que finalmente lo recibimos, carecimos de respuestas sobre los síntomas de Zander, de información general, de recursos y de un sentido de comunidad. Esto me ha motivado a trabajar junto a este impresionante grupo de personas para que esta organización despegue. Yo me encargo de dirigir el sitio web y las redes sociales para la Fundación del 17q12 y espero que las futuras familias encuentren algún tipo de alivio y apoyo cuando descubran que hay una comunidad creciente del 17q12.



Mark Dempsey- Tesorero

Nuestra familia se unió a la familia 17q12 cuando a nuestro hijo de la mitad, Mason, se le diagnosticó la delección durante su primer año de vida. El ahora tiene 4 años y a pesar de los desafíos, ¡a Mason le encantan todos los deportes! ¡Hemos participado activamente en nuestra sede local de la Fundación Nacional del Riñón y estamos entusiasmados de dar los próximos pasos con la Fundación 17q12!

RHODE ISLAND

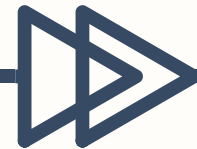
*Sede de la reunión Familiar Internacional
17q12, de Agosto 10 al 11 del 2019*

Este año, la reunión familiar 17q12 se llevará a cabo en el bello Rhode Island, (RI). Convenientemente ubicado entre la costa oeste de los Estados Unidos y Europa y muy bien conectado por aire y tierra, RI es un destino divertido para el verano con muchas cosas que hacer.

Con más de un millón de residentes que viven en 1,200 millas cuadradas, RI se puede cruzar en aproximadamente una hora. La población es diversa y el estado tiene un solo departamento de salud, un hospital infantil y una escuela de medicina. Además, es el hogar de Brown, una de las principales universidades de investigación de la *Ivy League*, y la Escuela de Diseño de Rhode Island, una de las mejores instituciones del mundo para el arte y el diseño, así como muchas otras excelentes universidades e instituciones. Algunas de las mejores playas de Nueva Inglaterra se encuentran aquí; cerca de 400 millas de la costa y el excelente oleaje y arena dejan claro por qué RI se ha denominado adecuadamente el estado del océano. Todo esto hace de RI un lugar ecléctico y único para visitar.

En el segundo día de la conferencia, visitaremos el parque zoológico de Roger Williams, uno de los más antiguos del país, donde podemos ver animales de todo el mundo. Los entornos naturalistas albergan a más de 160 animales, incluido un dragón de Komodo, además de cebras, pandas rojos, elefantes africanos, jirafas masai, leopardos de las nieves, osos, osos hormigueros, flamencos, osos perezosos, caimanes, ¡y más! Estamos muy agradecidos por el patrocinio de esta parte de la reunión, donde las familias tendrán la oportunidad de unirse y divertirse juntas. También le damos las gracias a la Universidad Brown, Geisinger y la Fundación Simons por su apoyo.

Finalmente, RI también es el hogar de muchas comidas, platos icónicos y sobresalientes. "Little Rhody" es conocida por su leche de café, que es tan importante que se convirtió en la bebida oficial del estado en 1993. También está la limonada congelada de Del, que se remonta a 1840, así como los *Doughboys*, el *Cabinet*, los famosos *Hot Wieners* y la sopa de almejas de Rhode Island!



Esperamos verlos a todos pronto en la reunión Internacional de Familias de 17q12 para que pueda disfrutar visitando este "estado de tamaño divertido"

ASI ES COMO VOLAMOS...



Aksel (2a)

Calhoun, GA

Comenzó a caminar hace unos meses, está aprendiendo el lenguaje de señas y trabajan para lograr obtener 300 calorías por vía oral al día.



Daisy (1.5a)

MN

Puede subir las escaleras. ¡Ahora trabajamos en bajarlas!



Holly (36a)

Boaz, AL

Mi esposa es una maravillosa madre de 2 niños. Nuestro hijo de 7 años también tiene la misma duplicación que ella. Holly hace tanto por nuestra comunidad. Ella es maestra sustituta, coordinadora local del programa de una organización sin ánimo de lucro *Blessings in a Backpack* y gerente de *Pirate Pantry* y también es la mejor madre de *Dugout*. La conocí hace 19 años y la semana pasada renovamos nuestros votos en Jamaica en nuestro 15 aniversario de boda.



Max (2.5a)

Bethpage, NY

¡Comenzó a caminar y está aprendiendo lenguaje de señas con su hermana mayor!



Victoria (7a)

NJ

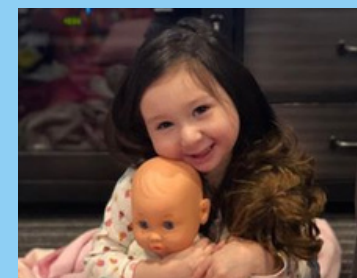
Ha estado aprendiendo a mejorar su coordinación para atarse los zapatos. ¡Estamos cerca!



Dawson (7a)

Boaz, AL

Dawson es la definición de determinación, no permite que su habla le impida hacer amigos, ordenar su propia comida y leer un libro a toda su clase.



Peyton (4.5a)

Bethpage, NY

Está aprendiendo el lenguaje de señas.



Stephen (36a)

Bethpage, NY

Es un marido fantástico y un padre increíble para Peyton y Max y el tiene la duplicación de 17q12 como nuestros hijos. Está aprendiendo nuevas habilidades todos los días al ver a nuestros niños hacer lenguaje de señas.

SOPA DE LETRAS

C D R C I F R G S C R D N C M P D
P S E R L Ñ N E I R F I E O I I I
O I E N O T G N N O G E U N C E A
E D E I O Y H E T M H C R V R Z B
A S A Z Z V J S O O J I O U O A E
S E I D A U O R M S A S D L C P T
I V C F E E R F A O I I E S E E E
N E R D T R X E S M N E S I F R S
D N D H E M E T S A O T A O A D C
R T E O G L S H R S T E R N L I I
O E L W F F E F F A O q R E I D N
M E E W D G Ñ T D E P U O S A A C
E N C E C T R T I W I N L T G I O
D I I F I E T E S O H O L E H N Y
E E O L I W F L Y L N D O D J G V
N C N Y V R I Ñ O N Y O E K Ñ N J
O I C A R A C T E R I S T I C A S
V D U P L I C A C I O N T W E I E

- *de novo*
- CROMOSOMAS
- DELECIÓN
- HEREDADO
- RIÑÓN
- PIEZA PERDIDA
- PIEZA EXTRA
- CARACTERÍSTICAS
- SÍNDROME
- DIABETES CINCO
- DUPLICACIÓN
- 17Q12 (PALABRAS)
- SEVENTEEN
- MICROCEFALIA
- HIPOTONIA
- NEURO-DESARROLLO
- CONVULSIONES



CERTIFICADO DE LOGRO

SE CONCEDE A

PARA CELEBRAR COMO VOLAMOS ...



#HOWWEFLY

17q12

INVESTIGACIÓN



ADMI 17q12 Project

Como investigadores y proveedores de atención médica del Instituto de Medicina del Desarrollo y Autismo de Geisinger (ADMI, por sus siglas en inglés), están interesados en comprender mejor las características conductuales, de desarrollo y médicas asociadas con el material extra o faltante en la región cromosómica 17q12. Su participación ayudará a aumentar nuestro conocimiento sobre las deleciones y duplicaciones del 17q12, con el objetivo de mejorar la vidas de las personas afectadas y sus familias.

Mecanismos moleculares del síndrome de deleción 17q12: desarrollo de un nuevo modelo de ratón de TEA poligénico

Este estudio de la Universidad Brown utilizará un modelo animal para determinar qué genes en esta área del cromosoma 17 son responsables del autismo en comparación con otros problemas físicos, incluidos los problemas renales y la diabetes. El conocimiento adicional de la función de múltiples genes en esta región ayudará a desarrollar mejores terapias dirigidas para el autismo y los trastornos del neurodesarrollo mentales basados en los genes en el cromosoma 17.

Un enfoque genómico de la medicina de precisión para el autismo (PRISMA)

Este proyecto en el Hospital de Bradley, el Hospital Infantil de Hasbro y la Universidad Brown busca comprender cómo la información genética, específicamente los cambios genéticos raros, de las personas con autismo y otras afecciones del desarrollo neurológico y psiquiátrico pueden informar a la atención médica. Queremos ver cómo se pueden usar los resultados genéticos en el futuro para informar la elección de medicamentos, las intervenciones conductuales, las intervenciones educativas, la identificación y el tratamiento de otras afecciones médicas que pueden afectar la salud mental. Inscribiremos a personas con autismo u otras afecciones neurológicas o psiquiátricas para las cuales se haya identificado una variante genética como la causa subyacente, como las CVNS en el 17q12.



PRISMA está dirigido por el Dr. Daniel Moreno De Luca, psiquiatra e investigador especializado en autismo y genética.

COMO INVOLUCRARSE



RECAUDAR FONDOS

¿Tienes una idea para recaudar fondos para apoyar a 17q12? Envíanos un correo electrónico al cromosoma17q12@gmail.com y podemos ayudarte a empezarla.



CONECTAR

Conéctate en línea siguiendo nuestra página en Facebook y mantén informado sobre las actualizaciones de la Fundación 17q12.



EDUCAR

Todavía hay mucho que aprender sobre los síndromes 17q12 y puede ser difícil en cuanto a la escuela, las citas médicas y la vida cotidiana. Por favor ayúdanos a informar sobre el 17q12.

DAR UNA DONACIÓN

La Fundación 17q12 está dirigida únicamente por voluntarios y está financiada al 100% por donaciones. Es reconocido por el IRS como una organización 501(c)(3) sin ánimos de lucro con fines fiscales. Por favor considera donar yendo a nuestro sitio web: www.chromo17q12.org



Vamos a mostrar al mundo

#HOWWEFLY POR 17q12



Este año, celebramos el 12 de julio nuestro primer Día de Concientización. Para esta ocasión tan importante, ¡estamos haciendo algo especial y nuevo! Estamos lanzando una campaña de camisetas de #HowWeFly, y ofreciendote una forma fácil de hacer tu propia campaña de recaudación de fondos para que tus amigos y familiares puedan apoyar a tu guerrero del 17q12. Hemos creado una plantilla de diseño para que la uses, o puedes crear un diseño personalizado (¡gratis!). Visita esta página (<https://try.bonfire.com/17q12>) para comenzar.

RECURSOS CLÍNICOS

SINDROMES EN LAS CNV EN EL 17q12



CONSEJERAS GENÉTICAS

Stefanie Turner, MS, CGC

Children's Hospital of Michigan - Tel: (313) 832-9347

Molly Goldman, MS, CGC

Bradley Hospital - Genetic Psychiatry Consultation Service - Tel: (401) 432-1200

Brenda Finucane, MS, LGC

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: (570-) 522-9432

PSIQUIATRA DE ADULTOS Y NIÑOS

Daniel Moreno De Luca, MD MSc

Certificado para brindar atención clínica en inglés, español, francés e italiano.
Bradley Hospital - Genetic Psychiatry Consultation Service - Tel: (401) 432-1583

PATÓLOGA DEL HABLA Y LENGUAJE

Marissa W. Mitchel MS, CCC-SLP

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: (570) 522-9420

PEDIATRAS DEL NEURODESARROLLO

Scott M Myers, MD

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: (570) 522-9430

Thomas D Challman, MD

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: (570) 522-9430

GENETISTA MÉDICA

Heather C. Mefford, MD, PhD

University of Washington - Tel: (206) 543-9572

SERVICIOS ESPECIALES DE SALUD

Autism & Developmental Medicine Institute (ADMI)

Geisinger's - Tel: (800) 275-6401

Genetic Psychiatry Consultation Service

Bradley Hospital - Tel: (401) 432-1583

GRUPOS DE APOYO Y ABOGACÍA

17q12 Foundation

www.chromo17q12.org

Chromosome Disorder Outreach (CDO)

<https://chromodisorder.org/>

Unique – Rare Chromosome Disorder Support Group

www.rarechromo.org/



¿Conoces otros recursos? Envíanos un correo electrónico a chromosome17q12@gmail.com y los agregaremos.