

## ***Equipo de Direccion de IDEAS***

### ***Director Ejecutivo***

Nicole Cleary, M.S.S.

### ***Director Financiero***

Lori George

### ***Secretaria***

Kadi Luchsinger

### ***Miembros***

Donna Bennett

Heather Bruce

Paula Davis

Julie Orton

Jane True

Danielle Wagner

## ***Equipo de Asesoramiento Profesional***

Edwin H. Cook, Jr., M.D.

University of Illinois at Chicago

Michael L. Cuccaro, Ph.D.

Center for Human Genetics

Brenda Finucane, MS, CGC

Elwyn Training and Research Institute

N. Carolyn Schanen, M.D., Ph.D.

Nemours Biomedical Research



*IDEAS 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 .*

IDEAS  
18 Kings Road, Canton, MA 02021  
info@idic15.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:

18 Kings Road  
Canton, MA 02021  
503.253.2872

www.idic15.org  
info@idic15.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 isodivocentrico adicional, abreviado en idic(15), or una duplicación intersticial 15. Las personas que tienen idic(15) 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 idic (15)?**

Personas con duplicaciones del cromosoma 15q están frecuentemente afectadas de 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 cromosómico habitual pero son claramente determinados en una prueba FISH. Ya que cada familia es un caso particular, la diagnosis y los tipos de pruebas se deberían de tratar 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 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)**

"El Espejo" 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**

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

### **Reuniones Familiares**

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

### **Conferencias Internacionales**

Las Conferencias de IDEAS 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.idic15.org](http://www.idic15.org)

### **Boletines de Mensajes Interactivos**

[www.idic15.org/messageboard/](http://www.idic15.org/messageboard/)

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

**Reuniones Científicas** IDEAS 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.