

LA SÍNDROME

La síndrome de Phelan-McDermid està causada per una deleció o mutació del gen SHANK3, en el cromosoma 22q13.

Es tracta d'una condició genètica considerada malaltia minoritària produïda, en la majoria dels casos, per la pèrdua de material genètic de l'extrem terminal del cromosoma 22. Aquesta pèrdua o mutació es produeix durant **la divisió cel·lular**, quan els cromosomes s'alineen i repliquen, alguns d'ells es trenquen i es perden. La característica comú en tots els afectats és **l'absència o mutació del gen SHANK3**.

El primer signe d'alerta és un **endarreriment en el desenvolupament esperable**, bé per la presència **d'hipotonia, no adquisició de fites psicomotores** (marxa, motricitat fina...) o **endarreriment en l'aparició de la parla**. Al no comptar amb un fenotip físic que faciliti el diagnòstic, és necessari realitzar **proves genètiques**.

Aquesta mutació, en general, apareix de forma espontània i **no és hereditada**.

DIAGNÒSTIC

En el moment en el que els resultats apunten cap a un possible origen genètic, el **diagnòstic** sol confirmar-se mitjançant les **següents proves**:

- El **microarray** o la hibridació genòmica comparada (array CGH).
- **L'anàlisi dels cromosomes** (carotip).
- **L'hibridació in situ fluorescent** (FISH), que pot detectar grans delecions.
- **La seqüenciació de l'exoma complet** (WES).
- La tècnica **d'amplificació de sondes després de lligació múltiple** (MLPA).

VIURE AMB 22Q13

Després de rebre el diagnòstic, el dia a dia amb la síndrome en l'entorn familiar és una cursa de fons.

Per ajudar a les famílies en aquest procés, es va crear l'any 2013, a Espanya, **l'Associació Síndrome Phelan-McDermid**.



GUIA INFORMATIVA
VIURE AMB PHELAN

L'ASSOCIACIÓ

L'Associació Síndrome Phelan-McDermid, amb seu a Madrid, està formada per mares/pares, familiars i afectats/ades per aquesta malaltia minoritària.

LA NOSTRA MISSIÓ

Millorar la qualitat de vida de les persones afectades per la síndrome, mitjançant l'acceleració de l'investigació, el recolzament a les famílies i a la sensibilització. A través de la nostra organització a Espanya, oferim tota l'informació i els recursos que s'han pogut aconseguir fins el moment, a més a més de seguir buscant vies de finançament que permetin continuar amb el progrés en els avenços mèdics.



LA NOSTRA TASCA



Organitzem periòdicament les Conferències Europees de la **síndrome Phelan-McDermid** i donem a conèixer els **avenços científics i mèdics** aconseguits amb l'investigació que financiem des de l'associació.



Disposem d'una **web** i una **app** que ofereixen recursos útils i informació de gran ajuda per a les famílies i persones afectades.



Financiem estudis mèdics que ens ajuden a recollir més dades sobre la síndrome i la seva sintomatologia.



Oferim un **Servei d'Informació i Orientació** i, en breu, **Psicològic**, destinats a l'atenció de les famílies que tinguin entre els seus membres a una o més persones afectades per la síndrome.



Organitzem les **curses solidàries RUN LIKE A HERO** per recaptar fons i concienciar socialment sobre la síndrome.



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

Web: www.22q13.org.es

Telèfon: +34 686 222 978



FES-TE SOCI O COL.LABORA

Escaneja el codi QR i descubreix com col.laborar amb l'associació!



www.22q13.org.es