

# PRISMA

MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO



¡Estamos encantados de comenzar este nuevo capítulo en nuestro nuevo hogar canadiense!

## ¿POR QUÉ 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!


Nos complace darles la bienvenida a este próximo capítulo de nuestro Grupo PRISMA. Además de los cambios de estación, también estamos embarcándonos en un cambio drástico en el paisaje, ya que nuestro Grupo PRISMA ha cambiado el océano en Rhode Island por las Montañas Rocosas en Alberta. Bajo el marco de mi nueva posición como Research Chair de CASA en la Universidad de Alberta, Alberta Health Services y CASA Mental Health en Edmonton, Canadá, estamos redoblando esfuerzos para desarrollar investigaciones de vanguardia, atención clínica e iniciativas educativas adaptadas a la comunidad de autismo y del neurodesarrollo, manteniendo nuestro fuerte enfoque en genómica y medicina de precisión. Como testimonio de nuestro compromiso con nuestra visión compartida, todo nuestro grupo se ha trasladado aquí, ya sea virtualmente o presencialmente, llevando consigo el espíritu que hemos creado juntos. Estén atentos a la expansión de nuestras iniciativas y las emocionantes actualizaciones sobre nuestro nuevo entorno. Como siempre, ¡gracias por su apoyo!"


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


# NUESTRO NUEVO HOGAR BIENVENIDOS A EDMONTON, ALBERTA


Edmonton, Alberta, es una ciudad llena de cultura vibrante, paisajes impresionantes y una mezcla única de atracciones urbanas y naturales. Situada en el corazón de la provincia occidental de Canadá, Edmonton ofrece una abundancia de experiencias que dejarán a los visitantes asombrados. Aquí tienes algunos datos divertidos e interesantes sobre esta cautivadora ciudad:


 Edmonton es conocida como la “Ciudad de los Festivales” debido a la gran cantidad de emocionantes festivales a lo largo del año. Desde el famoso *Fringe Festival* hasta el Festival de Patrimonio Multicultural, siempre hay algo pasando en Edmonton.

 West Edmonton Mall no solo es el centro comercial más grande de América del Norte, sino que también fue el centro comercial más grande del mundo hasta el 2004. Cuenta con un parque de diversiones cubierto, parque acuático, pista de hielo y mucho más, lo que lo convierte en un destino imperdible para compras y entretenimiento.

 Edmonton ganó el apodo de la “Ciudad de los Campeones” debido a los múltiples campeonatos deportivos ganados por sus equipos profesionales, como los Edmonton Oilers (NHL) y los Edmonton Eskimos (CFL).

 Parques del Valle del Río: Edmonton presume de tener el sistema de parques urbanos más grande de América del Norte, con más de 7,400 hectáreas de espacio verde. Los visitantes pueden disfrutar de actividades como senderismo, ciclismo y hacer picnic mientras se sumergen en la impresionante belleza natural de la ciudad.

 Edmonton está idealmente ubicada para observar las fascinantes luces del norte (Aurora Boreal) durante los meses de invierno. La proximidad de la ciudad al Polo Norte magnético aumenta las posibilidades de presenciar este impresionante fenómeno natural.

 Ciudad del Sol: Edmonton brilla con un promedio de 2,299 horas de sol al año, con días de verano que se extienden hasta 17 horas de luz brillante.

La región de Edmonton es hogar de más de 1.4 millones de personas que conforman una comunidad diversa y vibrante. Es un lugar donde reconocemos y celebramos nuestras diferencias, estamos listos para colaborar y ayudarnos mutuamente, y te damos la bienvenida con los brazos abiertos.

Estos datos curiosos destacan los aspectos diversos y vibrantes de Edmonton, mostrando su amor por los festivales, la belleza natural, las atracciones únicas y el encanto distintivo de la ciudad. Edmonton realmente ofrece algo para todos, convirtiéndolo en un destino fantástico para visitar o llamar hogar.



## RECONOCIMIENTO TERRITORIAL

**PRISMA** reconoce respetuosamente que Alberta se encuentra en el territorio tradicional de los Tratados 4, 6, 7 y 8, tierras tradicionales que son un lugar de encuentro para diversos pueblos indígenas, incluyendo a los Cree, Blackfoot, Métis, Dene, Stoney-Nakoda Sioux, Saulteaux, Siksika, Pikuni, Kainai, Tsuut’ina, las Primeras Naciones Stoney-Nakoda y muchos otros cuyas historias, idiomas y culturas continúan influyendo en nuestra vibrante comunidad.



# UN VIAJE A Través del Tiempo

Como CASA Research Chair en Salud Mental Infantil y Adolescente, estoy entusiasmado por colaborar con nuestra comunidad para crear programas de vanguardia que aprovechen los avances científicos de punta para respaldar la investigación, la atención clínica y la educación en beneficio de los niños en Alberta y más allá. Alineados con el objetivo de CASA de proporcionar servicios para todos los niños y simultáneamente consciente de la necesidad de una estrategia enfocada para ganar impulso y desarrollar infraestructura que luego pueda expandirse, nuestro trabajo se centrará inicialmente en una de las poblaciones con necesidades de salud mental más agudas y significativas: niños y adolescentes con trastornos del espectro autista y aquellos con desafíos intelectuales y del desarrollo.

## **Cuidado Clínico: : Introduciendo la genómica y la medicina de precisión en la salud mental infantil**

Centrándonos en autismo y las condiciones del neurodesarrollo, los estudios de nuestro grupo **PRISMA** y colaboradores han estado proporcionando evidencia base y el razonamiento para desarrollar servicios clínicos específicos en medicina de precisión para la salud mental infantil, donde la información genómica será un factor clave en el desarrollo de recomendaciones de tratamiento cuando sea necesario. Como parte de CASA Research Chair, nos enfocaremos en desarrollar vías clínicas únicas para cerrar la brecha entre las recomendaciones profesionales sobre pruebas genéticas y su adopción clínica. Lo haremos mediante la creación de dos nuevos servicios clínicos en un modelo de consulta, trabajando estrechamente con los profesionales que refieren: el Servicio de Consejería Genética Psiquiátrica y el Servicio de Consulta en Psiquiatría Genómica.

## **Investigación: Comprendiendo los diagnósticos psiquiátricos a través del lente de la genética rara**

Ningún niño con autismo u otras condiciones del neurodesarrollo es igual, a pesar de compartir el mismo diagnóstico clínico. Esta heterogeneidad clínica también se extiende a su biología subyacente, con muchas causas genéticas individualmente raras que conducen a estas presentaciones clínicas. Al cambiar el punto de partida de nuestros estudios de personas con el mismo diagnóstico como el autismo (un enfoque "fenotipo primero") a personas con la misma variante genética rara que aumenta el riesgo de esas condiciones de salud mental (un enfoque "genotipo primero"), estableceremos una conexión más clara entre la biología y los diagnósticos y comprenderemos por qué algunas personas con una variante genética de alto riesgo desarrollan síntomas clínicos mientras que otras no, lo que nos permitirá identificar oportunidades para intervenciones de medicina de precisión desde el principio.

Para este propósito, estudiaremos a personas que tienen una pieza adicional (duplicación) o faltante (delección) en su cromosoma 17, en la ubicación 17q12. Estos cambios genéticos son conocidos colectivamente como variantes de número de copia (CNVs) del 17q12 y están fuertemente asociados con múltiples condiciones de salud mental, como trastornos del espectro autista y esquizofrenia y condiciones médicas como quistes renales y diabetes. Aunque se ha establecido la asociación de las CNVs del 17q12 con el diagnóstico psiquiátrico categórico, aún no sabemos su impacto en rasgos neuroconductuales dimensionales, cómo se correlacionan diversas comorbilidades médicas con la expresión de fenotipos psiquiátricos, cómo la variación genética común de fondo puede afectar la expresión de fenotipos médicos y conductuales asociados, o cómo estos cambian con el tiempo.



## **Educación: Ampliando el conocimiento y la experiencia clínica en torno a la genómica y el espectro autista, así como otras condiciones del neurodesarrollo**

Trabajaremos en estrecha colaboración con el liderazgo del Departamento de Psiquiatría, la División de Psiquiatría Infantil y Adolescente, y el Programa de Formación en Psiquiatría Infantil y Adolescente para desarrollar e implementar un plan de estudios centrado en adquirir conocimientos y experiencia en el trabajo con niños con autismo y otras condiciones del neurodesarrollo. Además de nuestro trabajo a través de la vía formal de la subespecialidades mencionada anteriormente, también desarrollaremos intervenciones educativas enfocadas en el espectro autista y las condiciones del neurodesarrollo, así como en la genética, para la comunidad de médicos en ejercicio y pacientes por igual. Por último, como parte del comité de autismo y discapacidades del desarrollo intelectual de la Academia Estadounidense de Psiquiatría Infantil y Adolescente, hemos creado una red de sitios de formación especializada en trastornos del espectro autista en América del Norte y brindamos oportunidades profesionales y de redes para estudiantes de medicina, residentes y becarios que eligen seguir este camino.

## **Comunidad: Celebrando nuestra humanidad compartida**

A través de nuestros esfuerzos comunitarios, continuaremos asegurándonos de que las voces de la comunidad a la que servimos se escuchen clara y fuertemente al definir las prioridades de investigación y clínicas y mantendremos una estrecha relación de trabajo mientras seguimos nuestros objetivos compartidos. Lograremos esto de una manera atractiva y emocionante al unir la ciencia y el arte y garantizar que nuestras comunicaciones y medios sean fácilmente accesibles y claros. Estamos emocionados con presentar el próximo capítulo de nuestra campaña "¿Qué es lo tuyo?" con Positive Exposure en Edmonton, con el objetivo de cambiar la forma en que se retrata a las personas con condiciones del neurodesarrollo y genéticas en los medios de comunicación en general y en la educación médica, celebrando nuestra humanidad compartida a través de exposiciones de fotografías y videos que resaltan los intereses únicos, las fortalezas y la humanidad de los participantes.



# PRISMA EN CASA



"Mi primer viaje a Alberta fue un regalo extraordinario. Recordaré las amplias carreteras abiertas, el intrincado laberinto subterráneo de la Cueva del Nido de Ratas, los avistamientos de alces, osos negros y cabras montesas, los picos dramáticos, los encantadores lagos de glaciares de los parques Banff y Jasper ¡y la inesperada tormenta de granizo! Estuvimos muy bien cuidados en Edmonton, una ciudad vibrante, moderna, con comida deliciosa e increíblemente acogedora. Gracias a todos los que conocimos y que lo hicieron posible. Volveremos pronto.

**Molly Goldman**

"Tuve un viaje increíble a Alberta. Me quedé completamente asombrada por la belleza cruda y robusta de las Montañas Rocosas: las montañas, los lagos de color aguamarina, los glaciares y la vida silvestre. Me encantó mi tiempo en Edmonton, ¡qué gran ciudad!. Nos recibieron con tanta calidez y fue realmente un placer conocer a tantas personas y aprender sobre el trabajo increíble que se está realizando en la Universidad de Alberta y en la comunidad. No puedo esperar para volver a visitar." **Carrie Best**



# PRISMA ALREDEDOR DEL GLOBO



¡Hemos estado ocupados trabajando con la Sociedad Internacional de Genética Psiquiátrica desde nuestro último boletín! Tuvimos la maravillosa oportunidad de asistir al Congreso Mundial de Genética Psiquiátrica en Florencia, Italia, para compartir nuestro trabajo sobre deleciones en 15q13.3 y galantamina. ¡Ademas, el Dr. Daniel Moreno De Luca fue invitado como orador principal de cierre para el congreso en Montreal! Tuvimos la increíble oportunidad de impulsar colaboraciones y conocer investigaciones de vanguardia, ¡todo mientras disfrutamos de estos lugares tan diferentes pero únicos!



Además de viajar a Florencia y Montreal para el Congreso Mundial de Genética Psiquiátrica, también tuvimos la oportunidad de visitar Toronto y Nueva York para las reuniones de la Academia Americana de Psiquiatría del 2022 y 2023. Aquí, tuvimos el privilegio de compartir nuestro trabajo sobre la implementación de pruebas genéticas en una unidad de hospitalización para pacientes con autismo y de destacar nuestra colaboración "¿Qué es lo Tuyo?" con Rick Guidotti y Positive Exposure en el marco del Foro Harris, uno de los eventos más especiales de la reunión. Esto también nos ha permitido empezar a unir nuestras dos casas, Estados Unidos y Canadá, bajo el marco del autismo mientras fomentamos colaboraciones entre las Academias Estadounidense y Canadiense de Psiquiatría Infantil y Adolescente. Además, Nueva York y Toronto en otoño son realmente hermosos.

Nos reunimos con el Consorcio de Genómica Latinoamericana para avanzar en la investigación de genética psiquiátrica en las poblaciones latinoamericanas y facilitar colaboraciones a nivel global. Esto refleja el compromiso de PRISMA con la comunidad latinoamericana y priorizamos materiales en español para una mejor comunicación y accesibilidad. Conoce más en [www.latinamericangenomicsconsortium.org](http://www.latinamericangenomicsconsortium.org)

# Entrenamiento en Autismo



La prevalencia del trastorno del espectro autista (TEA) y de las discapacidades del desarrollo intelectual (DDI) ha ido aumentando gradualmente junto con el uso de servicios de salud mental en esta población debido a un mayor número de condiciones psiquiátricas coexistentes. Sin embargo, el acceso a una atención de salud mental apropiada y oportuna ha sido limitado. Mientras que los desafíos en el acceso a la atención de salud mental son multifactoriales, un factor incluye la falta de comodidad y familiaridad de los clínicos para tratar a individuos con TEA o DDI, lo que afecta su percepción de competencia. Esta limitada exposición durante la formación puede impactar negativamente la competencia del proveedor y, posteriormente, resultar en dudas para tratar a esta población, lo que puede ocasionar demoras en la atención o una selección incorrecta de tratamiento. Para abordar las necesidades descritas anteriormente y capacitar a futuros psiquiatras infantiles para desarrollar habilidades más profundas en la evaluación, comprensión y tratamiento de pacientes con TEA y DDI, creamos una área de subespecialización en TEA/DDI. Estamos emocionados de presentar a nuestra primera graduada, Julia Katz.

## ¿Podrías compartir una breve biografía de cómo tu carrera te ha llevado a donde estás ahora?

Comencé a hacer trabajo voluntario con jóvenes con discapacidades del neurodesarrollo cuando estaba en la secundaria y quedé inmediatamente sorprendida y cautivada por sus formas únicas de establecer conexiones, así como por sus fortalezas y desafíos. A medida que aprendí más sobre autismo durante mi educación universitaria, decidí seguir la carrera en salud mental y asistir a la escuela de medicina para convertirme en psiquiatra. En cada paso de mi formación, mis encuentros con individuos con condiciones del neurodesarrollo (CND) siguieron siendo increíblemente gratificantes y desafiantes. Me atrajo comprender la complejidad de su experiencia de vida y encontrar formas de apoyarlos a ellos y a sus familias mientras navegan por la vida. Durante mi residencia en psiquiatría de adultos, me interesé en la terapia y continué trabajando en estas habilidades durante mi subespecialidad en psiquiatría infantil y de adolescente con la esperanza de aplicarlas en mi práctica con personas con CND cuando me gradúe.

## ¿Qué te motivó a interesarte en la sub-especialidad de autismo de psiquiatría infantil y adolescente en la Universidad Brown?

Sabiendo que quería trabajar con niños con TEA y DDI, buscaba una subespecialidad que me permitiera ampliar mis conocimientos en el campo y aprender sobre los diversos factores que contribuyen a que los niños con CND busquen atención en salud mental, así como los diferentes niveles de atención e intervenciones que tenemos disponibles para ayudarlos. Tuve la suerte de ser aceptada en la subespecialidad en Brown, que cuenta con servicios sólidos para niños con TEA, incluyendo farmacoterapia y terapia ambulatoria, programa hospitalario parcial, programa después de la escuela, unidad de hospitalización, así como varios hogares y soportes escolares. Poder ver una variedad tan amplia de presentaciones y modalidades de tratamiento me permitió entender mejor los desafíos que enfrentan los niños con TEA y DDI y sus familias y las formas de apoyarlos y ayudarlos a alcanzar sus objetivos. El beneficio adicional de tener tantos servicios es la disponibilidad de muchos proveedores de salud mental, desde psiquiatras hasta psicólogos y personal de apoyo, con años de experiencia trabajando con esta población. Todos tenían su base de

*"Sumérgete en las experiencias de aprendizaje, ten curiosidad acerca de tus pacientes, sus familias y su entorno y, lo más importante, permite que tus pacientes sean tus maestros."*

conocimientos, experiencia y enfoque únicos y estaban apasionados por impartir sus conocimientos y experiencia.

## ¿Cómo esperas aprovechar tu creciente experiencia en autismo en el futuro?

Espero continuar trabajando con niños y adultos con TEA y DDI, así como con sus familias, utilizando un enfoque multidisciplinario que permita abordar los desafíos que enfrenta esta población de manera más integral, teniendo en cuenta factores ambientales que podrían contribuir a las dificultades en salud mental. Además, espero seguir aprendiendo y contribuyendo a la literatura sobre intervenciones tanto farmacológicas como terapéuticas que sean útiles y bien estudiadas para esta población. Finalmente, un aspecto evidente durante mi formación al trabajar con esta población es el limitado acceso a una atención de salud mental oportuna y espero seguir trabajando en formas de hacer que la atención sea más accesible, mediante el pensamiento creativo y el uso de la tecnología, como enfocándome en educar y capacitar a más proveedores de salud mental sobre cómo brindar atención a esta población.

## ¿En el contexto de población de pacientes diversos y multilingües, ¿Podrías contarnos un poco sobre los varios idiomas que hablas?

Hablo hebreo, ruso e inglés principalmente gracias al origen de mi familia. Uno de los aspectos iniciales que me atrajo trabajar con personas con TEA fue aprender sobre cómo se relacionan y conectan con otros y el lenguaje en sus diferentes formas también desempeña un papel en eso. Estoy interesada en aprender otros idiomas y hasta ahora he disfrutado aprendiendo lenguaje de señas americano y practicándolo, así como explorando otras formas de comunicación con mis pacientes con TEA.

**Si quieres obtener más información sobre nuestra subespecialidad dentro de la especialidad de psiquiatría infantil y adolescente en la Universidad Brown, así como nuestra nueva subespecialidad corta clínica en autismo para psiquiatras infantiles y adolescentes aquí en la Universidad de Alberta, visita [www.precisionmedicineinautism.org/education](http://www.precisionmedicineinautism.org/education)**

# PREGUNTA AL MÉDICO

HE ESCUCHADO ACERCA DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PARA EL AUTISMO, PERO ME PARECE POCO CLARO CUÁLES SON LOS BENEFICIOS. ¿CÓMO SERÍA ÚTIL ESA INFORMACIÓN PARA MI HIJO(A) Y LOS MÉDICOS? ¿ES ESTA UNA FORMA DIFERENTE DE DIAGNOSTICAR EL AUTISMO?

Esta es una excelente pregunta. Sabemos que el autismo tiene un fuerte componente genético, y de hecho, se puede detectar una causa genética para el autismo en hasta el 40% de las personas; ese porcentaje puede ser aún mayor si hay otros diagnósticos acompañantes como discapacidad intelectual o convulsiones. Hay muchas razones por las cuales las pruebas genéticas son útiles para autismo, pero antes de discutir las, debemos analizar dos puntos importantes:

- Autismo es un diagnóstico clínico, lo que significa que se otorga en función de las observaciones realizadas por los médicos durante una visita al consultorio o con pruebas psicológicas adicionales, como la Escala de Observación del Autismo (ADOS). Esto significa que las pruebas genéticas no se utilizan para diagnosticar el autismo; se recomiendan después de que ya se ha hecho el diagnóstico de autismo para descubrir posibles causas.
- La decisión de realizar pruebas genéticas debe ser un proceso conjunto con su equipo médico y la decisión de continuar está completamente en manos de cada familia.

Existen varias pruebas genéticas diferentes, y para el autismo, las recomendadas son las pruebas de microarray cromosómico y la prueba del síndrome del X Frágil. Estas dos pruebas se consideran el estándar de atención para los trastornos del espectro autista y son recomendadas por varias sociedades profesionales médicas, incluyendo la Academia Estadounidense de Psiquiatría Infantil y Adolescente, la Academia Estadounidense de Pediatría y la Academia Estadounidense de Genética Médica y la Sociedad Estadounidense de Genética Humana de manera conjunta.

La prueba de microarray cromosómico busca piezas faltantes o adicionales de material genético en todo el genoma, conocidas como deleciones y duplicaciones, o también conocidas colectivamente como variantes en el número de copias (CNVs). Con esa información en mente, aquí hay algunos ejemplos de los posibles beneficios que pueden aportar las pruebas genéticas:

- Encontrar una explicación y causa del autismo en una familia específica y poner fin a la odisea diagnóstica.
- Identificar el riesgo de otras condiciones conductuales y médicas asociadas con un cambio genético específico, como anomalías cardíacas o renales, lo que a su vez podría afectar el manejo clínico, incluyendo evaluaciones adicionales y elección de medicamentos.

- Obtener consejería genética y evaluación de riesgos para la planificación familiar.
- Obtener una imagen más clara de las áreas de fortalezas y vulnerabilidades basadas en información de otras familias con la misma variante genética y acceder a recursos médicos específicos.
- Conectarse con grupos de apoyo de otras familias que compartan la misma variante genética.
- Ser elegible para ensayos clínicos dirigidos a personas con variante genética específica. Todos los ejemplos anteriores abarcan lo que ahora llamamos medicina de precisión la capacidad de utilizar información individual precisa para una gestión clínica personalizada.

Después de resaltar anteriormente los beneficios de las pruebas genéticas, también vale la pena mencionar que algunas familias eligen no realizar pruebas genéticas. Algunas de las razones que mencionan incluyen sentirse culpables por la posibilidad de haber transmitido una variante genética a su hijo(a), creer que no hay utilidad clínica para esta información y que esta prueba no cambiaría el manejo clínico de su hijo(a) (o la suya propia), razones religiosas, preocupaciones éticas y preocupaciones de privacidad. Aunque muchas de estas razones son importantes, varias de ellas pueden estar basadas en desinformación o malentendidos del proceso. Recomendamos que la mejor manera de avanzar, ya sea que desees realizar las pruebas genéticas o esperar, es tener una discusión abierta con tu médico primero para tomar una decisión bien informada.

Recuerda, la decisión de realizar pruebas genéticas depende completamente de ti y tu familia y debe ser un proceso conjunto con tu médico. ¡Esperamos que la información anterior te ayude a ti y a tu familia a decidir qué es lo correcto para ustedes!



**Estamos encantados de abrir esta sección para responder a todas las preguntas que tengan sobre autismo, genética, pruebas genéticas y medicina de precisión. Contamos con una destacada red de profesionales clínicos disponibles para responderlas. Por favor, envía un correo electrónico a [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca) y en la próxima edición elegiremos una pregunta para responderla.**

# Gene Genie Chronicles

## Síndrome de Delección 22q11.2

es una condición causada cuando falta una pequeña parte del cromosoma 22. El término síndrome de delección 22q11.2 abarca términos que antes se consideraba condiciones separadas, incluyendo:

SÍNDROME  
DIGEORGE

SÍNDROME  
VELOCARDIOFACIAL

SÍNDROME DE ANOMALIAS  
CONOTRUNCALAS  
Y DE LA CARA

TODOS ERAN PARTE DE UN SOLO SÍNDROME CON MUCHOS SIGNOS Y SÍNTOMAS POSIBLES.



EL SÍNDROME DE DELECCIÓN 22q11.2 AFECTA APROXIMADAMENTE A:

**1 EN 4000 PERSONAS**

## SIGNOS Y SINTOMAS

Pueden variar en tipo y gravedad, dependiendo de qué sistemas corporales estén afectados y de cuán graves sean las manifestaciones. Algunos signos y síntomas pueden ser evidentes al nacer, pero otros pueden no aparecer hasta más tarde en la infancia o la primera niñez.



Defectos del Corazón



Infecciones frecuentes



Rasgos faciales específicos



Dificultad alimentaria



Problemas con el paladar



Retraso en el habla o habla con sonido nasal



Retraso en el crecimiento



Bajo tono muscular



Retraso en el desarrollo



Retrasos o discapacidades en el aprendizaje



Condiciones de salud mental (Autismo, esquizofrenia)



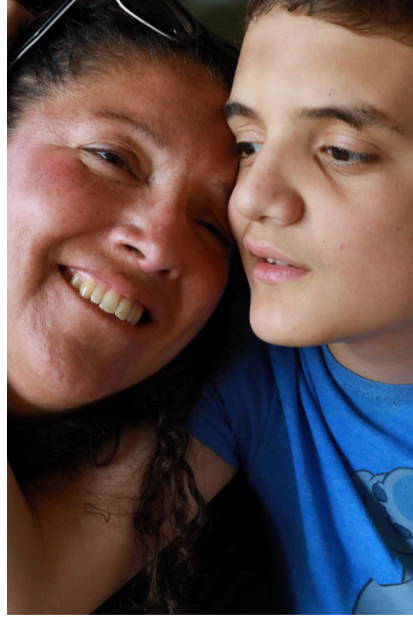
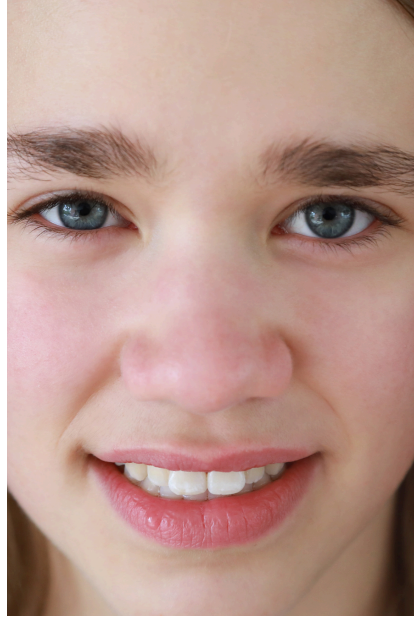
Problemas respiratorios



Cada persona tiene dos copias del cromosoma 22, una heredada de cada progenitor.



- La herencia del síndrome de delección 22q11.2 se considera **autosómica dominante**, ya que la delección en una copia del cromosoma 22 en cada célula es suficiente para causar la condición. Una copia del cromosoma 22 carece de un segmento que incluye aproximadamente **30 a 40 genes**. Muchos de estos genes no han sido claramente identificados y no se comprenden bien.
- La delección ocurre con mayor frecuencia como un evento aleatorio durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) o en las etapas iniciales del desarrollo fetal.
- Las personas afectadas típicamente no tienen antecedentes del desorden en su familia, aunque pueden transmitir la condición a sus hijos. En aprox. el 10 % de los casos, una persona con esta condición hereda la delección en el cromosoma 22 de uno de los padres. En los casos heredados, otros miembros de la familia también pueden verse afectados.



# ¿Qué es lo tuyo?

## EVENTOS DE COMUNIDAD

*Esperamos sinceramente que al involucrarnos en la comunidad y forjar conexiones más profundas, podamos fomentar una comunicación más sólida, un cuidado genuino mutuo y una apreciación profunda por la hermosa diversidad de perspectivas. Este esfuerzo colectivo contribuirá sin duda a mejorar los resultados de salud en general para todos y cada uno de nosotros. ¡Estamos entusiasmados por emprender este emocionante viaje juntos!*

En colaboración con el fotógrafo Rick Guidotti y el equipo de Positive Exposure, organizamos recientemente una exposición inspiradora en la Escuela de Medicina de Brown. La exposición, titulada "Celebrando Nuestra Humanidad Compartida", tenía como objetivo destacar los intereses únicos, las fortalezas y la humanidad inherente de los participantes locales. Fue una verdadera celebración de la diversidad y la inclusión.

La recepción de la apertura de la exposición de arte fue un evento conmovedor que reunió a familias. Nos unimos para honrar la muestra y compartir la alegría de reconocer la belleza en cada uno. Además de la exposición física, también ofrecimos exhibiciones digitales que brindaron una mayor comprensión de las vidas de las personas destacadas en la muestra.

Construyendo sobre el éxito de esta iniciativa, nos embarcamos en otro proyecto emocionante en colaboración con Positive Exposure. Como parte de su serie de videos "Rostros Redefiniendo el arte de la Educación Médica" (FRAME), realizamos entrevistas con varios adultos jóvenes en el espectro del autismo y sus familias. El objetivo era educar a los profesionales de la salud sobre cuestiones de salud mental y remodelar la representación de individuos con condiciones del neurodesarrollo y genéticas en la educación médica. Creemos que al promover un enfoque más inclusivo y empático, podemos mejorar el bienestar general de nuestra comunidad

Nos gustaría expresar nuestro más sincero agradecimiento a todos ustedes que participaron en estos eventos y apoyaron nuestra misión. Su participación ha sido fundamental para crear un cambio positivo y



promover la comprensión. Ahora, al embarcarnos en una nueva aventura en Canadá, específicamente en Alberta, estamos emocionados por conectarnos con las comunidades locales allí.

A medida que nos establecemos en nuestro nuevo entorno, los invitamos amablemente a compartir con nosotros todas las emocionantes actividades que suceden en y alrededor de Edmonton. Esperamos participar y contribuir a estos eventos, ya que creemos firmemente en el poder de la colaboración y la participación comunitaria.

Gracias una vez más por su apoyo inquebrantable. Juntos, podemos seguir haciendo la diferencia y construir una sociedad más inclusiva y compasiva.



***Si te perdiste el evento, ¡no te preocupes! Todavía puedes formar parte de él visitando [www.precisionmedicineinautism.org/positiveexposure](http://www.precisionmedicineinautism.org/positiveexposure).***

# FRÁGIL X

Karen es madre de tres hijos que tienen el síndrome del cromosoma X Frágil, un desorden genético raro que afecta el aprendizaje y el desarrollo. También es investigadora y recientemente completó su maestría en ciencias en pediatría, centrándose en las estrategias cognitivas que los padres utilizan para lograr momentos de éxito en la crianza de sus hijos.

El hijo mayor de Karen, Noah, tiene 21 años y tiene la mutación completa del cromosoma X Frágil. Tiene una pasión por los deportes y una colección de camisetas que muestra con orgullo en su pared. Karen dice que estas camisetas son más que simples prendas de vestir "Son una forma de comunicación y es su manera de interactuar con la comunidad que lo rodea", dice ella.

El amor de Noah por los deportes lo llevó a unirse a un programa de hockey en su ciudad natal de Calgary, Alberta, donde ha marcado la diferencia y ha encontrado un sentido de pertenencia. Karen afirma que la participación de Noah en el hockey ha mejorado sus habilidades sociales, su autoestima y su bienestar.

"Él siente que pertenece a algún lugar. Ese sentido de pertenencia ha llevado a un crecimiento y desarrollo inimaginables. Esto es similar a las estrategias que identifiqué en mi tesis a través del Programa de Aprendizaje para Médicos (PLP). Se me ha dado una plataforma para traducir estas estrategias parentales en herramientas de participación para identificar realmente esas fortalezas que están disponibles con todos los campeones a tu alrededor y mejorar la atención mientras esperamos que lleguen tratamientos específicos".

Los otros dos hijos de Karen, Sydney y Ty, también tienen el síndrome del X Frágil, pero con diferentes grados de severidad. Sydney, de 17 años, tiene la mutación completa, mientras que Ty, de 16 años, es mosaico, lo que significa que tiene una mezcla de células con y sin el cambio genético. Karen dice que cada uno de sus hijos tiene sus propios desafíos y éxitos únicos y que trata de centrarse en los aspectos positivos de su desarrollo.

Ella dice que la experiencia de su familia con el síndrome del cromosoma X frágil ha dado forma a sus vidas de muchas maneras y espera compartir sus conocimientos y experiencias con otros padres y profesionales que trabajan con enfermedades raras.

"Personalmente, se trata de participar en la comunidad en la que Noah y mis otros hijos están involucrados y realmente mejorar esa capacidad de pertenecer a algún lugar", dice ella.

El proyecto de investigación de Karen formó parte del Programa de Aprendizaje para Médicos, una colaboración entre la Universidad de Alberta y la Asociación Médica de Alberta que tiene como objetivo mejorar la calidad y los resultados de la atención médica. Su tesis se tituló "Perspectivas sobre momentos exitosos de crianza: Capturando la experiencia en el síndrome de X frágil para lograr los mejores resultados de salud posibles en trastornos raros". Ella dice que planea continuar su trabajo en este campo y abogar por más apoyo y conciencia para las familias afectadas por el síndrome del X Frágil.

Karen dice que el viaje de su familia con el síndrome del X Frágil comenzó cuando Noah tenía tres años y medio y recibieron el diag-

nóstico, que fue inesperado y desconocido para ellos. Ella dice que tuvieron que lidiar con muchas emociones negativas e incertidumbre sobre el futuro, pero también aprendieron a apreciar a sus hijos por quienes son y no por lo que se supone que deben ser.

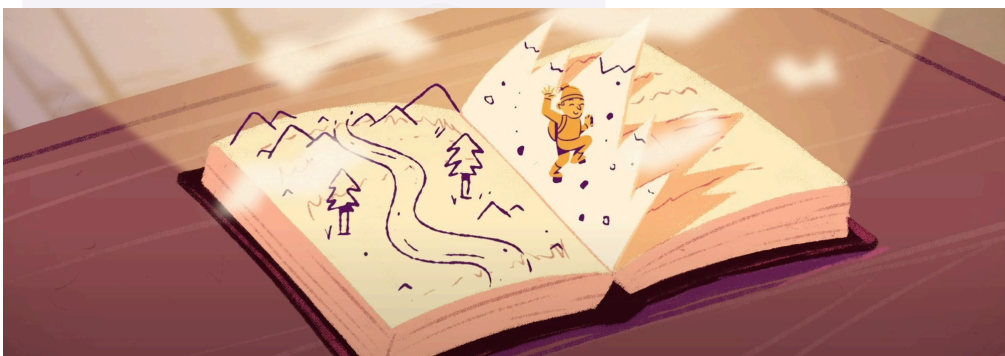
"A lo largo de tantos años, me ha ayudado a darme cuenta de que no se trata solo de crear a un niño que estoy asumiendo que será típico, sino de identificar realmente quiénes son estos niños y, ya sabes, qué los impulsa y realmente aprovechar eso para ver hacia dónde van las cosas", dice ella.



Karen dice que uno de los factores más importantes en sus vidas ha sido el papel de la comunidad, que les ha brindado apoyo, oportunidades y aceptación.

Dice que han conocido a muchas personas a lo largo del camino que los han ayudado de diferentes maneras, desde maestros que notaron el potencial y los desafíos de Noah, hasta entrenadores que lo recibieron en sus equipos, y empleadores que le ofrecieron un trabajo en el Saddledome, una arena deportiva en Calgary.

"Nos han dado un espacio donde él se siente que pertenece y simplemente se ha convertido en la persona que quiere ser, y le ofrecieron un trabajo en el Saddledome y no fue porque una mamá llama y dice 'hola, tengo un niño con necesidades especiales que ama el hockey, ¿puedes darle un trabajo, por favor? Fue Calgary Sports and Entertainment quien se acercó a SuperHEROS hockey con el deseo de ofrecer oportunidades de empleo a jugadores que aman el hockey y quieren ser parte de su equipo". Le dio un lugar para ser alguien que impacta a los demás y no solo para que los demás lo impacten a él", dice ella.



# EN OTRO LUGAR EN EL GENOMA



Karen dice que está agradecida por la comunidad que ha aceptado a su familia y que espera devolverlo compartiendo su historia y su investigación con otros que puedan beneficiarse de ella. Dice que quiere crear conciencia y comprensión sobre el síndrome del X Frágil y el potencial que tienen las personas con esta condición.

"¡Cuando miras más allá del diagnóstico, es sorprendente lo que sucede!" dice.

Al reflexionar sobre el vínculo único entre sus hijos, que todos tienen el síndrome del cromosoma X frágil pero con diferentes niveles de expresión, Karen dice que sus hijos se aman, se apoyan y se animan mutuamente, y que tienen un sentido de lo que cada uno necesita y cómo ofrecérselo. Dice que no cree que su familia sea única en este sentido, pero que son muy cercanos y se apoyan mutuamente.

Como presidenta de la Fundación del Síndrome del X Frágil de Canadá, Karen dice que quiere aumentar la conciencia y el conocimiento sobre el síndrome del X Frágil en todo Canadá y fomentar la colaboración y la confianza entre los investigadores, clínicos y familias. Las conferencias familiares que se han organizado en Alberta, con una participación impresionante y un impacto positivo, han reunido a la comunidad y resaltado las relaciones recíprocas beneficiosas entre estos grupos. Karen cree que pueden aprender mucho unos de otros. Dice que espera cambiar la narrativa de centrarse en los desafíos y déficits del síndrome del X Frágil a resaltar las fortalezas y posibilidades de las personas con esta condición.

La investigación de Karen destaca la experiencia y la carga que los padres desarrollan al cuidar de sus hijos con enfermedades raras, y que es importante que se cuiden a sí mismos y encuentren campeones que los puedan apoyar.

"Un campeón es alguien que no espera nada a cambio... Los campeones que hemos tenido en nuestra vida no esperan nada a cambio y son tan significativos en la vida de nuestros hijos, en mi vida y en la vida de mi esposo y en la relación entre mi esposo y nosotros, que si no fuera por ellos no estaríamos donde estamos porque no podemos hacerlo solos es tan importante ser alguien en esa vida para inspirar.

Esta participación significativa y activa en la vida, porque al final, es lo que todos quieren. Solo quieren sentir que pertenecen a algún lugar"

La historia de Karen es un ejemplo inspirador de cómo el amor, la curiosidad y la resistencia de una madre pueden llevar a resultados positivos para su familia y su comunidad. Ella espera que al compartir sus experiencias y su investigación pueda ayudar a otras familias que viven con el síndrome del X Frágil y otras enfermedades raras a encontrar sus propias fortalezas y campeones. También espera que al aumentar la conciencia y comprensión sobre el síndrome del X Frágil, pueda contribuir al avance de la investigación y el cuidado de esta condición.

Los hijos de Karen comparten lo que les gustaría que la gente supiera sobre el síndrome del X Frágil:

"Necesitas ayudar a las personas, como a los niños y los médicos, ayudarlos como hace mi mamá y yo. Necesitas ser feliz y disfrutar de tu vida" **Noah (21 años)**

"No me concentro mucho en el síndrome de X Frágil. Mi artritis es más importante para mí y es en lo que más pienso. Pero si tuviera que compartir, diría que para ayudar a las personas con síndrome de X Frágil, necesitas saber que aprenden de manera diferente. Necesitas escuchar y ser paciente... Diría que no tengas miedo de pedir ayuda, obtener ayuda, encontrar lo que funcione para ti, no te rindas y cree en ti misma". **Sydney (17 años)**

"Cuando tienes X Frágil y estás en la escuela o en clase aprendiendo y la concentración es difícil, pero debes tener una buena actitud en clase" **Ty (16 años)**

# FRAME

ROSTROS REDEFINIENDO EL ARTE DE LA EDUCACIÓN MÉDICA



Tenemos el privilegio de escuchar la historia de Pedro y Julián de parte de su madre, conocer qué los motiva y su participación en el film FRAMES.

**¿Puedes compartir algunas reflexiones sobre la participación de tu familia en la realización de la película FRAMES Autismo: La Vida Detrás de la Palabra?** Los chicos estaban muy emocionados. Julián siendo él mismo, no creo que entienda mucho sobre lo que está sucediendo y cuál es el propósito. Al mismo tiempo, estar alrededor de personas que son solidarias y están haciendo algo con un propósito, creo que los niños pueden sentirlo. No todas las cosas necesitan entenderse, pero algunas cosas solo necesitan sentirse bien. Creo que Julián estaba cómodo. Se veía feliz haciéndolo."

**¿Cómo fue la experiencia para Pedro como hermano de alguien con un diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista?** Creo que para Pedro ser parte de esto, porque él es un componente clave de todo el proceso de estar en la vida de Julián, fue increíble. También aprecio eso porque a veces una de las cosas que olvidamos es a los hermanos y lo difícil que puede ser para ellos. Asegurarnos de que Pedro se sintiera apreciado por todos y verlo tan orgulloso de decir cuánto siente que ayuda a Julián (y cuánto está ahí para él). Hay una frase que Pedro dice que se quedó conmigo para siempre. "Cuando él llama mi nombre, estoy seguro de estar allí para él" y cada vez que los veo juntos, pienso "Wow, es verdad". Aprecio que estén juntos todo el tiempo, pero lo mucho que esto significa para Pedro es asombroso."

**¿Pedro tiene formas de conectarse con otros hermanos?** Me gustaría ver en el futuro una forma para que Pedro se conecte con otros hermanos que tengan hermanos en el espectro. Vamos a muchos con familias que tienen necesidades especiales, pero nada específico para hermanos de niños en el espectro.

**¿Cuáles son tus pensamientos sobre otras formas en que podemos apoyar a las familias?** Creo que estos videos están [destinados] más para profesionales médicos. Hacerlos disponibles para el público en general y para las comunidades para entender cómo es estar en el espectro y cómo es para los miembros de la familia... creo que puede crear conciencia y fomentar más amabilidad hacia diferentes discapacidades. Las personas que tengo en mente son los maestros y la comunidad escolar. Estoy [específicamente] pensando en Pedro. Julian recibe toda la ayuda que necesita en la escuela y me aseguro de abogar por sus necesidades [Sin embargo], ¿puedes imaginar lo que es salir de casa después de ver a tu hermano desregularse y se espera que logres las mismas cosas que un niño que salió de casa en un entorno agradable y tranquilo? Imagino que es un poco más difícil para aquellos que experimentan este tipo de cosas cuando salen de casa y aún necesitan lograr y seguir las mismas expectativas que otros niños. La cantidad de regulación que Pedro necesita pasar durante el día o incluso por la noche es mucha y siempre trato de decirle a Pedro que está bien ser solidario con Julián y que tenga espacio para él y tenga un espacio seguro para hablar sobre sus sentimientos y sentirse abrumado sin sentirse culpable por sentirse de esa manera.

PUEDES VER EL VIDEO EN [WWW.VIMEO.COM/836557272/EC5A200D8A](http://WWW.VIMEO.COM/836557272/EC5A200D8A)





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 a niños y adultos que hayan tenido pruebas genéticas de diagnóstico que mostraron una deleción o una duplicación en el cromosoma 17q12 para comprender cómo la genética puede afectar su atención médica. El estudio tomará aproximadamente 6 horas e implica recopilar información de salud y completar cuestionarios y evaluaciones en línea.

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



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