

# PRISMA

MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO



NUEVOS INTEGRANTES SE  
UNEN A NUESTRO EQUIPO

¿QUÉ ES LO TUYO?  
EXPANSIÓN EN ALBERTA

NUEVO ESTUDIO DE  
PRISMA: AUTISMO Y  
PRUEBAS GENÉTICAS

NOVEDADES EN CIENCIA  
DE LA IMPLEMENTACIÓN

ESCANÉA-  
ME!

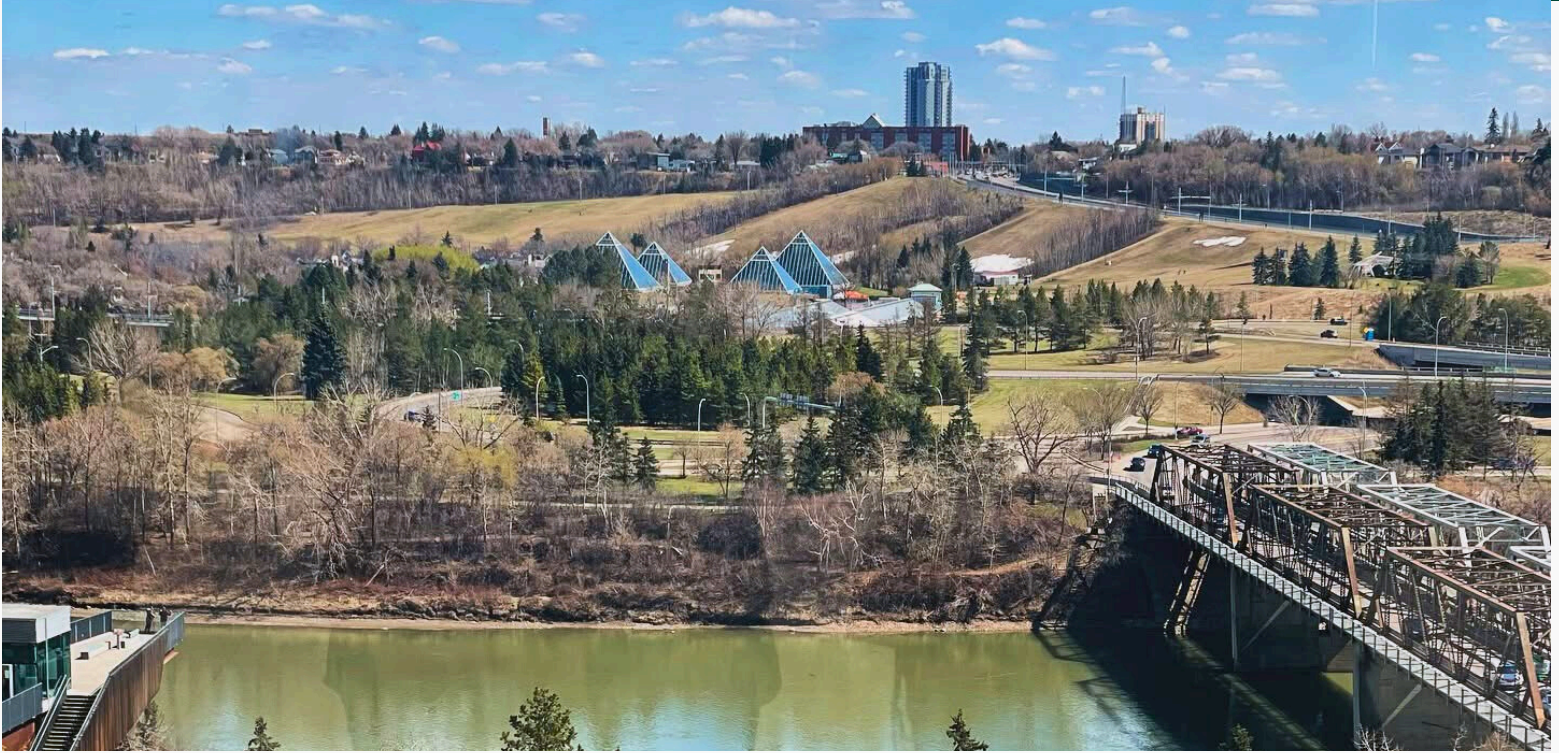


Consigue una copia en línea



# Bienvenidos

## AL GRUPO DE INVESTIGACIÓN PRISMA



Ha sido un año de cambios emocionantes y nuevos *comienzos*, y me alegra compartir algunos de los aspectos más destacados de los últimos meses y reflexionar sobre el increíble progreso que hemos logrado juntos como grupo y comunidad.

Uno de nuestros hitos clave este último año ha sido dar la bienvenida a nuevos integrantes al equipo. El **Dr. Dener**, nuestro investigador posdoctoral, y **Keely**, nuestra asistente de investigación, se unieron hace unos meses y rápidamente se han convertido en parte fundamental de **PRISMA**. Al mismo tiempo, nos despedimos de Jack, quien fue nuestro asistente de investigación durante los últimos años.

Este crecimiento también nos permitió lanzar un nuevo estudio de investigación enfocado en **identificar los desafíos y oportunidades de implementar pruebas genéticas después de un diagnóstico de autismo**, con el objetivo de que esta parte clave de la atención médica esté ampliamente disponible como el estándar de cuidado clínico.

Al mismo tiempo, nuestro **estudio sobre el 17q12** continúa avanzando, con más familias participando desde distintas partes del mundo. Aún mejor, ¡ahora podemos ofrecerlo completamente en **español!** También estamos encantados de haber organizado el primer **Foro Virtual de Familias sobre CNV 17q12**, que reunió a familias, investigadores y médicos para compartir los hallazgos más recientes y marcar los pasos hacia el futuro.

El último año también nos brindó una maravillosa oportunidad de conectar con la comunidad de autismo en Alberta. En Calgary, organizamos la segunda sesión de fotos para la edición canadiense de nuestra campaña **“¿Qué es lo tuyo?”** y recientemente celebramos su inauguración, basándonos en el éxito de nuestro lanzamiento en Edmonton. Estamos especialmente agradecidos con **Autism Edmonton y The Sinneave Family Foundation** por colaborar con nosotros en este evento, que sirvió como un puente entre la ciencia y la comunidad, creando nuevas valiosas conexiones.

También hemos visto un gran crecimiento en nuestros nuevos servicios de atención médica: **Psiquiatría Genómica y Consultas de Consejería Genética en Psiquiatría**, que continúan respondiendo a las necesidades de las personas con condiciones del neurodesarrollo mediante un enfoque basado en la genética.

Ninguno de estos logros habría sido posible sin la dedicación de nuestro equipo y el apoyo tan especial de familias como la *tuya*. Gracias por ser parte del camino de PRISMA; no podríamos hacerlo sin ustedes. **¡Por otro año de descubrimiento, colaboración y conexión!**

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

EDICIÓN CALGARY

# Qué es lo tuyo?

El año pasado, nos alegró mucho hacer crecer nuestra exposición “¿Qué es lo tuyo?” en Calgary, una oportunidad única para celebrar los gustos e intereses de cada persona. Todo esto fue posible gracias al apoyo tan valioso de **CASA Mental Health, Autism Edmonton y Sinneave Family Foundation.**

La sesión de fotos fue un momento muy especial para conectar a través de las historias y los intereses de los participantes. Queremos dar las gracias a nuestro fotógrafo y colaborador, **Rick Guidotti** de **Positive Exposure**, cuya calidez y cuidado hicieron que la experiencia fuera verdaderamente memorable.



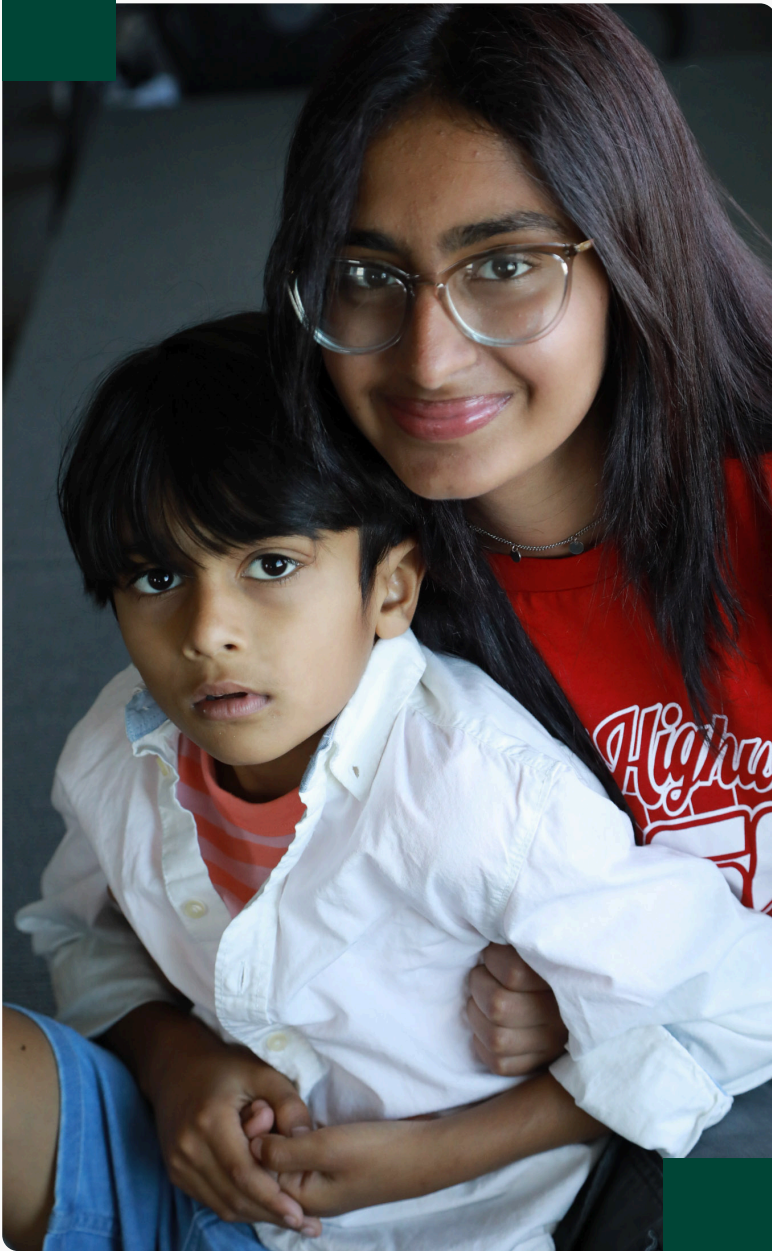
## Las historias de Hayley y Mohib

Entre las 16 personas del proyecto, **Hayley**, junto con su dragón –tal vez su animal espiritual–, aportó una historia única e inspiradora al proyecto. Hayley compartió su maravillosa experiencia como actriz en la película **The Maiden**, presentada en el **Festival de Cine de Venecia**. Además, nos compartió reflexiones muy interesantes sobre la película y su papel, reflejando su creatividad y talento.

Entre los muchos hermosos momentos, la **sesión de Mohib** fue especialmente significativa. Su mamá nos compartió: *“Fue una experiencia maravillosa trabajar con Rick. Él sabía cómo captar la atención y concentración de Mohib –algo que rara vez hemos visto en fotos. Se convirtió en un hermoso recuerdo para nuestra familia.”* Añadió: *“Mohib intentaba salir corriendo, pero volvía a Rick con una sonrisa, listo para la siguiente toma.”* Para ella, fue más que una sesión de fotos: fue un momento de orgullo. *“Somos especiales y no deberíamos escondernos; de hecho, deberíamos celebrar las pequeñas cosas que hacen nuestros hijos y que atesoramos.”*

## Gracias a Nuestra Comunidad

Estamos muy agradecidos por la participación de todas las personas y familias que compartieron su tiempo y sus historias. Su aporte enriqueció profundamente este proyecto y seguirá inspirando a otros. La exhibición se inauguró el 12 de septiembre del 2025 en la **Biblioteca Central de Calgary**, donde estuvo en exhibición durante un mes. Se presentó luego temporalmente en la **Universidad de Calgary hasta Enero del 2026**, y seguirá disponible en la sección “¿Qué es lo tuyo?” de nuestro sitio web.



EDICIÓN EDMONTON

# Qué es lo tuyo?

En el verano de 2024, la Galería de Arte de St. Albert, **Autism Edmonton** y **CASA Mental Health** se unieron para un evento especial: la inauguración de la Edición Edmonton de nuestra exposición “¿Qué es lo tuyo?”. A través de esta colaboración, honramos y celebramos la singularidad de cada persona al resaltar sus intereses y pasiones específicas. En colaboración con **Positive Exposure**, utilizamos la fotografía para crear conciencia sobre el valor de las diversas perspectivas y su poder colectivo para fortalecer tanto nuestra *humanidad compartida* como nuestra comunidad.

Durante el evento, los participantes pudieron ver sus fotografías exhibidas como parte de la muestra. También compartieron sus experiencias e historias personales con los visitantes, creando un espacio lleno de conexión y comprensión. Un momento destacado de la velada fue cuando **Catherine**, una de las participantes de la exposición, compartió un conmovedor poema que había escrito, titulado “**Tu Valor**”. En sus palabras: “*Cuando te sientas débil, cuando te cueste sentirte fuerte, tu valor te pertenece; en la dignidad, tú perteneces*”. Junto a ella, su amiga **Jessica** agradeció a los asistentes por su apoyo y los animó a llevar ese reconocimiento a su vida diaria, sus lugares de trabajo y sus comunidades. Hizo un llamado a la acción significativa *para crear un mundo más inclusivo y accesible para la comunidad autista*, al tiempo que enfatizó la necesidad de apoyo y comprensión dentro de la sociedad.

Sumándose a estas reflexiones personales, **Melinda Noyes de Autism Edmonton**, **Rick Guidotti de Positive Exposure** y el **Dr. Daniel Moreno De Luca, Director de PRISMA**, hablaron al público sobre la historia de esta colaboración y cómo el proyecto se ha expandido ahora a dos países diferentes, sustentado en el objetivo colectivo de celebrar *nuestra humanidad compartida*.

Para explorar la versión en línea de la exhibición, por favor visita: [precisionmedicineinautism.org/positive-exposure](https://precisionmedicineinautism.org/positive-exposure)

¡Una vez más, gracias a todos los visitantes y colaboradores que ayudaron a hacer posible este increíble evento!



# PRISMA ALREDEDOR DEL MUNDO

## Foro Virtual 17q12 CNV

El 11 de marzo de 2025 celebramos el Foro Virtual 17q12 CNV, un encuentro global en línea que reunió a clínicos, investigadores y familias para compartir conocimientos y experiencias sobre las *deleciones y duplicaciones del 17q12*. El foro contó con presentaciones de expertos, conversaciones comunitarias y valiosas oportunidades de colaboración, lo que permitió impulsar la investigación y mejorar la atención de las personas con CNVs 17q12. Estamos muy agradecidos con todos quienes participaron e hicieron posible el éxito de este evento.



En esta ocasión, desde Canadá, nos alegró reunirnos con la **comunidad 17q12** y compartir los últimos avances. El foro virtual, organizado por **PRISMA** en la **Universidad de Alberta** en colaboración con la **Fundación 17q12**, logró conectar a participantes de todo el mundo, atravesando distintas zonas horarias, en una conversación verdaderamente global.

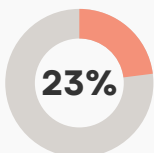


experiencias personales con las CNV's 17q12. Hablaron abiertamente sobre los desafíos, la incertidumbre y la fortaleza que se necesita para transitar este camino, así como sobre las historias de éxito y la sabiduría adquirida a lo largo de él. Más tarde, el foro destacó nuevas e interesantes investigaciones, con presentaciones de científicos de la **Universidad Yale**, la **Universidad Brown**, el **Baylor College of Medicine**, y el **grupo PRISMA de la Universidad de Alberta**, quienes compartieron avances en áreas como medicina de precisión, diagnósticos, y estudios del sistema inmunológico, además de ofrecer oportunidades de participar en estudios de investigación en curso.

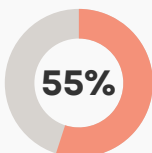
Nos sentimos honrados de haber organizado otra exitosa conferencia y esperamos continuar la colaboración con esta maravillosa comunidad.

El **Dr. Daniel Moreno De Luca**, investigador principal del **grupo PRISMA**, inauguró oficialmente el evento. Luego, **Allaina Wellman**, presidenta de la Fundación del 17q12, compartió novedades sobre la comunidad, información sobre el registro de pacientes y las múltiples formas en que las familias pueden seguir participando y encontrar apoyo. Posteriormente, se presentaron una serie de charlas de expertos en genética, neurología, psiquiatría, salud renal y de comportamiento. Los médicos e investigadores presentaron información compleja de manera clara y cercana, y dedicaron tiempo a responder las preguntas más importantes de las familias.

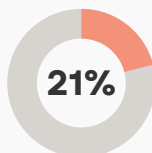
Más tarde en ese mismo día, la atención se centró en la comunidad con un emotivo panel de familias. **Christina, Craig, Sheralyn y Allaina** compartieron sus



17q12  
duplicaciones



17q12  
deleciones



Investigadores,  
medicos y otros

Fue muy especial volver a encontrarnos aunque esta vez de manera virtual—desde nuestra última reunión presencial en 2019 en **Providence, Rhode Island, USA**. En esa reunión, compartimos grandes momentos cara a cara, estrechamos vínculos y aprendimos juntos a través de actualizaciones clínicas, de investigación y de la comunidad.

### Un Vistazo a La Participación Global





Foro Virtual 17q12  
**¿TE PERDISTE EL  
EVENTO EN VIVO?**

Ahora puedes ver todas las presentaciones del foro en cualquier momento y desde cualquier lugar. ¡Visita el enlace a continuación!

[bit.ly/17q12virtualforum](https://bit.ly/17q12virtualforum)



# A través del prisma: Historias 17q12

Desde el momento en que lo conoces, Alex brilla con alegría y energía. “¡Le encantan todas las cosas con ruedas, especialmente las volquetas tan grandes como él! Le gusta bailar, jugar a los bolos, nadar y (peligrosamente para la billetera) el sushi. Estamos muy orgullosos y agradecidos de verlo crecer y descubrir todas las cosas que el ama.”



*“Para nosotros, recibir un diagnóstico fue una gran fuente de empoderamiento.”*

Alex tiene tres años y es el hijo menor de Christina y Craig, quienes dirigen **Brentwood Chiropractic Clinic**, un centro de bienestar en Sherwood Park, Alberta. Con su hermano mayor Teddy (de 5 años), Alex llena sus días de alegría, juegos y curiosidad. Christina y Craig amablemente compartieron algunas de sus experiencias y aprendizajes como familia.

Al mirar atrás, Christina y Craig recuerdan cómo comenzó su camino. “Nos dimos cuenta por primera vez de que algo pasaba con Alex durante el embarazo. Tenía riñones ecogénicos, así que seguimos con pruebas adicionales y finalmente recibimos un diagnóstico de PQRAR (poliquistosis renal autosómica recesiva). Queríamos saber si éramos portadores, por lo que solicitamos una prueba genética y descubrimos que Alex tenía una deleción 17q12, algo que nunca habíamos imaginado. Eso no cambia quién es —solo nos da información sobre cómo podemos apoyarlo de la mejor manera”.

Sin embargo, uno de los mayores desafíos fue la falta de atención de seguimiento, algo muy común para muchas familias que reciben diagnósticos poco frecuentes. “Nos preguntamos: ¿qué hacemos ahora? Fuimos a grupos de Facebook y, a través de la comunidad 17q12, logramos conectarnos con otras personas. Fue una excelente manera de comprender mejor el espectro del diagnóstico. Hay mucha preocupación, pero también mucha esperanza. La comunidad nos brindó apoyo, información y nos ayudó a ser mejores defensores de nuestro hijo. Creemos que existen oportunidades reales para colaborar entre las organizaciones de apoyo que trabajan en los síntomas asociados al 17q12.”

Un momento clave llegó cuando se conectaron con la Asociación de Robin Hood “Ellos nos ofrecieron seguimiento temprano y nos animaron a inscribirnos en el programa **PALS (Jugando y Aprendiendo en el colegio)**. Sabíamos que Alex probablemente enfrentaría retos en su desarrollo. Cuando comenzó, tenía casi tres años y no hablaba. Ahora puede formar oraciones cortas, pedir lo que necesita, hacerse escuchar y seguir instrucciones.”



Gracias a PALS, Alex tuvo un enorme crecimiento en su vocabulario, su receptividad al habla y su capacidad para expresar sus necesidades. “El juego entre él y su hermano ha cambiado manera extraordinaria porque ahora pueden comunicarse. Alex se despierta cada día llamando a “Teddy Bear”, que es como llama a su hermano, y juegan maravillosamente bien juntos.

Basándose en su trabajo en la clínica e inspirados por el paquete de bienvenida de la *Nephrotic Syndrome Foundation*, Christina y Craig quieren ayudar a crear una bienvenida más formal y proactiva para las familias canadienses que reciben un diagnóstico de 17q12.

“Todavía hay mucho estigma hacia los niños que son diferentes; no solo para ellos, sino también para sus padres y hermanos. Es fundamental saber que no estás solo y contar con una red de apoyo activa. Cuando hablamos con Teddy, le decimos que los riñones de Alex están enfermos, con palabras que él pueda comprender. Nos encantaría que hubiera más apoyo sobre cómo explicar los diagnósticos a los hermanos y a la familia, así como más recursos formales para quienes reciben un diagnóstico más tarde en la vida, para que sepan, *son parte de esta comunidad y estamos aquí para ayudarlos.*”

Su labor de soporte se amplió aún más cuando Christina y Craig participaron como panelistas y asistentes en el Foro Virtual 17q12 de este año. “Nos dio una visión increíble de la enfermedad, los síntomas y la investigación. Nos conectamos con el **Dr. Alexander**, quien estudia el intercambio de magnesio y su papel en la función renal. “Saber más nos ha ayudado a abogar, especialmente cuando las políticas de las guarderías no contemplan los retos médicos del entrenamiento para ir al baño. Este conocimiento abre puertas a la inclusión a través de la concienciación.”

Al reflexionar sobre su camino, Christina y Craig siguen deseando conectarse con otros. “Siempre decimos que, si alguien en la comunidad quiere acercarse, aquí estamos. Nos apasiona la atención médica accesible, un buen tratamiento, el diagnóstico y apoyar a las familias en este camino.”

*Agradecemos a la familia Breckenridge por abrirnos su corazón y compartir su recorrido con nosotros.*

# 17q12

## ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

ENFOQUE GENÓMICO PARA LA  
MEDICINA DE PRECISIÓN EN AUTISMO Y  
LAS CONDICIONES DEL NEURODESARROLLO

### Está inscribiendo

Niños y adultos que se han realizado pruebas genéticas diagnósticas que mostraron una deleción o una duplicación en el cromosoma 17q12.

### Queremos ver

Cómo los resultados de las pruebas genéticas podrían utilizarse en el futuro para orientar la elección de medicamentos, las intervenciones conductuales y educativas, así como la identificación y el tratamiento de otras condiciones médicas que pueden afectar la salud mental.



### El estudio tomará

aproximadamente 6 horas e implica recopilar información de salud y completar cuestionarios y evaluaciones en línea.



### ¿Quién puede inscribirse?

Personas con **deleciones o duplicaciones** en el **cromosoma 17q12** identificadas mediante pruebas genéticas diagnósticas que:

- Sean **niños o adultos**
- **Puedan o no tener** alguna condición neuropsiquiátrica
- Hablen **Ingles o Español**
- Estén motivadas a avanzar en la comprensión del 17q12 para mejorar la atención en salud.



### Para participar

comunícate con el **Dr. Daniel Moreno De Luca** o con nuestro equipo de investigación de **PRISMA** en [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca) o +1 780-492-4467



ESCANEA-  
ME!



Aprende más sobre las CNV 17q12 y obtén más información sobre nuestro estudio de investigación.





# ENCUENTRA LAS 15 DIFERENCIAS

¿Eres capaz de verlas todas? ¡Marca las diferencias!



15 diferencias por encontrar



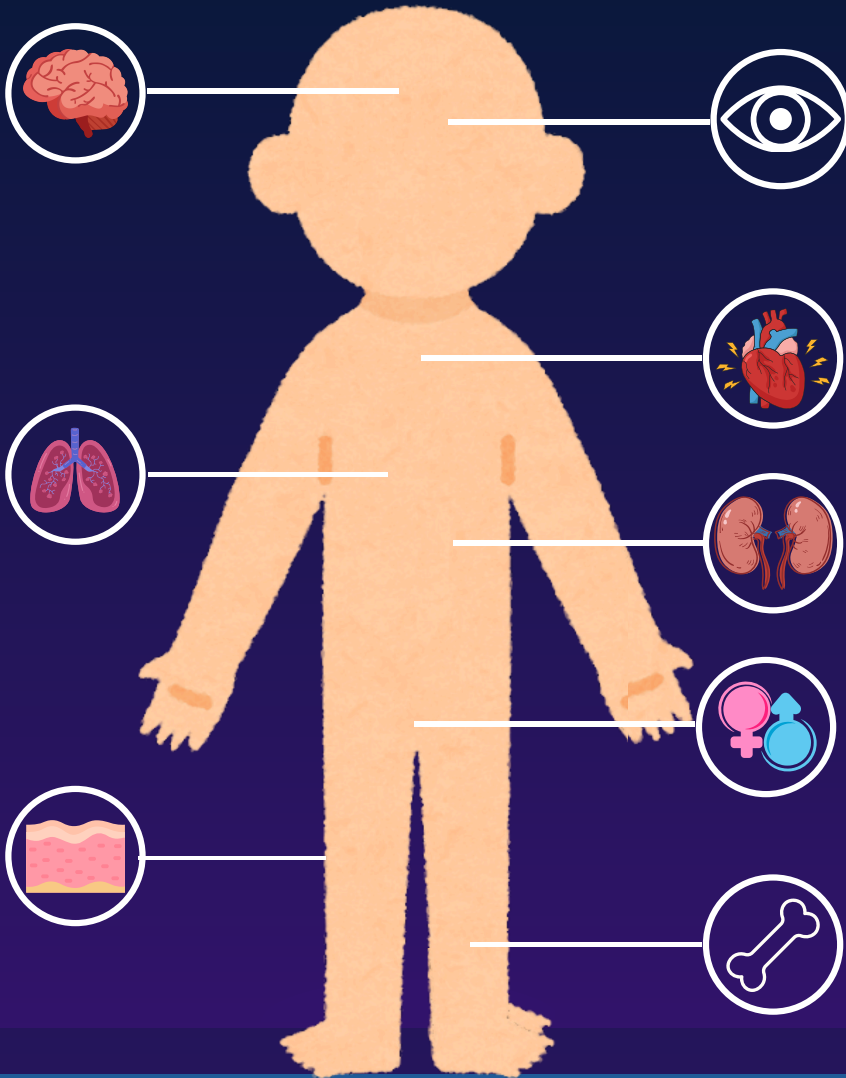


# CRÓNICAS DEL GENIO DE GENES

# PLEIOTROPÍA

Un gen pleiotrópico influye en múltiples rasgos aparentemente no relacionados en un organismo. Un solo gen produce un producto (como una proteína) que afecta a múltiples sistemas, tejidos o funciones del cuerpo.

## La pleiotropía es importante porque nos ayuda a:



### Explicar síntomas complejos

Una sola mutación genética puede provocar síntomas en múltiples sistemas del cuerpo.

### Orientar la atención médica

Los efectos pleiotrópicos muestran por qué algunas enfermedades genéticas son difíciles de tratar y por qué al dirigir la terapia hacia un solo gen pueden producirse efectos secundarios en otras partes del organismo.

### Explicar cómo funcionan los genes

La pleiotropía significa que un solo gen afecta a muchos rasgos, lo que ayuda a los científicos a vincular los genes con distintas funciones del cuerpo.

### Aquí hay algunos ejemplos de afecciones médicas causadas por cambios en genes pleiotrópicos



Gen: **FBN1**

**Síndrome de Marfan**

Estatura alta, extremidades largas, luxación del cristalino, dilatación de la aorta



Gen: **PAH**

**Fenilcetonuria (PKU)**

Discapacidad intelectual, pigmentación más clara de la piel, problemas metabólicos



Gen: **NF1**

**Neurofibromatosis tipo 1**

Manchas en la piel, tumores del sistema nervioso, dificultades de aprendizaje



Gen: **CFTR**

**Fibrosis quística**

Infecciones pulmonares, problemas digestivos, infertilidad



Gen: **HBB**

**Anemia falciforme**

Anemia, dolor articular, resistencia a la malaria



Gen: **MECP2**

**Síndrome de Rett**

Regresión del neurodesarrollo, alteraciones motoras y del lenguaje



¿Has notado que cuando hay un apagón en tu casa —quizás durante el verano— no solo se apagan las luces, sino que también el aire se vuelve más cálido y no puedes calentar comida en el microondas?

Un solo elemento, la electricidad, afecta a las luces, la temperatura del aire ¡e incluso tu comida! Del mismo modo, hay genes en nuestro ADN que tienen efectos en muchas áreas del cuerpo que parecen no estar relacionadas, como el cerebro, la piel y el corazón. Cuando surge un problema en uno de estos genes, puedes recibir un diagnóstico como autismo, manchas en la piel y malformaciones cardíacas, todo causado por el mismo problema de base. Esta característica se llama pleiotropía, y es muy importante en genética y medicina.



# Nuevos integrantes se suman a nuestro equipo

## PRISMA SIGUE CRECIENDO



**Dener  
Cardoso Melo**  
Investigador  
Postdoctoral



**Keely  
Vachon**  
Asistente de  
Investigación

¡Estamos muy felices de dar la bienvenida a dos increíbles nuevos integrantes al equipo de PRISMA! Nos traen experiencias únicas, nuevas ideas y un interés en común por comprender el autismo, lo que tendrá un gran impacto en nuestro trabajo.

### Te presentamos a Dener

Dener es originario de **Brasil**, donde se formó como fonoaudiólogo y audiólogo en la *Universidad Estatal de Ciencias de la Salud de Alagoas (UNCISAL)*. Durante un año de intercambio en la *Universidad de Arizona*, tomó un curso sobre autismo que lo cautivó desde el primer momento y transformó por completo su vida. Fue a través de este curso que descubrió que era autista y recibió un diagnóstico tardío, lo que despertó aún más su interés en la psiquiatría. Más adelante, Dener se trasladó a los Países Bajos, donde obtuvo una *maestría y un doctorado en psiquiatría en la Universidad de Groningen*.

Dener tomó la decisión de venir a Canadá para sumarse a nuestro equipo y ayudarnos a explorar las diversas experiencias de las personas en el espectro autista. Fuera del trabajo, disfruta descubrir nueva música y adentrarse en la lingüística para encontrar conexiones entre distintos idiomas. Después de años de clima gris y lluvioso en los Países Bajos, se ha sorprendido gratamente con lo verde y soleada que es Edmonton. Hasta ahora, su lugar favorito es el **valle del río**, una mezcla perfecta de naturaleza y ciudad en cualquier estación del año.

### Keely se une al equipo

Junto a Dener se une **Keely**, quien también considera Edmonton su hogar. Completó una Licenciatura en Ciencias en Psicología en la *Universidad MacEwan*, donde fue atleta y estudiante y jugó en el equipo de hockey femenino *MacEwan Griffins* del 2017 a 2021. Luego continuó sus estudios con una *maestría en Ciencias Médicas Pediátricas en la Universidad de Alberta*, centrada en trastornos del neurodesarrollo y retraso global del desarrollo. Ahora, como la incorporación más reciente de nuestro equipo, Keely está con muchas ganas de aportar a nuestra investigación.

En su tiempo libre, Keely pasa gran parte de su tiempo en la pista de hockey, jugando de manera competitiva en Edmonton y colaborando como entrenadora del equipo *Sherwood Park U18AA Fury*. También le encantan las actividades al aire libre que ofrece Alberta. En primavera y verano, visita con frecuencia las Montañas Rocosas para recorrer los fantásticos senderos de los parques nacionales y provinciales. Su lugar favorito en Edmonton es el **Strathcona Farmer's Market**, donde negocios locales creativos ofrecen productos deliciosos y únicos. Para Keely, es la manera perfecta de apoyar a los negocios locales mientras se reúne con amigos.

Con Dener y Keely como parte de nuestro equipo, estamos muy felices con las **nuevas perspectivas y la energía** que nos traen a PRISMA. Sus **diversas trayectorias** y su interés mutuo por comprender el autismo contribuirán a definir el **futuro de nuestra investigación**. Tenemos muchas ganas de ver las contribuciones que harán y estamos esperando que los conozcas mejor.

Donde la Psiquiatría se encuentra con la Genética



# PRISMA EN CASA

## Servicios de Psiquiatría Genómica y Consejería Genética Psiquiátrica

Como parte de la iniciativa Medicina de Precisión en el Autismo, nuestros servicios clínicos se enfocan en la genómica para brindar un mejor apoyo a las personas con autismo y otras condiciones del neurodesarrollo.

El autismo y otras condiciones del neurodesarrollo tienen una base genética sólida, y podemos identificar una causa genética para estos diagnósticos en hasta una de cada tres personas. Por esta razón, se recomienda la consejería y las pruebas genéticas como parte del estándar de atención médica después de recibir uno de estos diagnósticos. Sin embargo, esto solo ocurre en una pequeña proporción de pacientes, y cuando se identifica un resultado genético, pueden surgir desafíos sobre cómo utilizar esa información para mejorar la atención médica. Creamos dos servicios clínicos para abordar estos desafíos y estamos muy entusiasmados de llevar esta experiencia a la práctica clínica en nuestra comunidad.



- **SERVICIO DE CONSULTORÍA EN CONSEJERÍA GENÉTICA PSIQUIÁTRICA**

Aquí atendemos a niños o adultos con un diagnóstico de autismo u otras condiciones del neurodesarrollo que tienen pruebas genéticas incompletas, desactualizadas (de más de cinco años) o que nunca se han realizado una. Brindamos consejería genética, discutimos las recomendaciones profesionales, realizamos las pruebas genéticas para quienes deciden avanzar con ellas y entregamos los resultados.

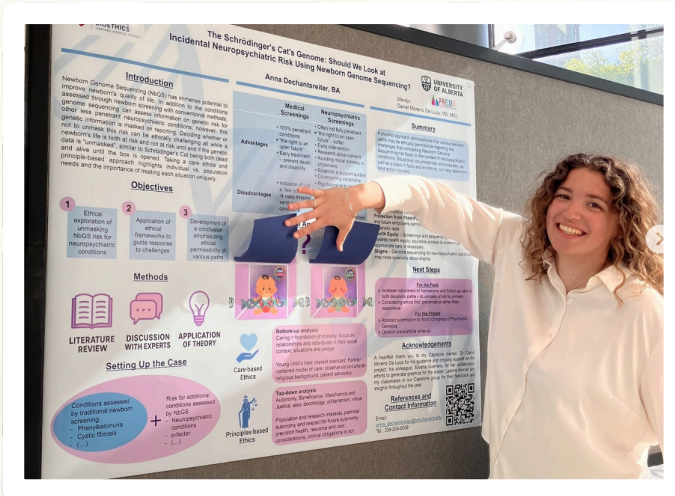


- **SERVICIO DE CONSULTORÍA EN PSIQUIATRÍA GENÓMICA**

A través de este servicio, atendemos a niños o adultos con autismo u otras condiciones del neurodesarrollo o psiquiátricas que ya se han realizado pruebas genéticas y en quienes se identificó un resultado genético patogénico (positivo o anormal), con el fin de ofrecer recomendaciones para el manejo psiquiátrico basadas en esos resultados genéticos. De esta manera, ayudamos a las familias y a los clínicos a comprender el significado práctico de los hallazgos y brindamos orientación que puede influir en el tratamiento, el apoyo y el cuidado a largo plazo.

# Avanzando La Psiquiatría a través de La Educación

En PRISMA creemos que la educación está en el corazón de todo lo que hacemos. Con el tiempo, hemos creado oportunidades de aprendizaje a través del desarrollo y la enseñanza de cursos de genética, programas de formación clínica y subespecialidades dedicadas al neurodesarrollo y al autismo, así como mediante nuestro liderazgo en iniciativas educativas dentro de organizaciones nacionales e internacionales. Este año, estamos especialmente felices de compartir dos hitos que reflejan cómo nuestro grupo sigue creciendo, apoyando a los futuros profesionales y fortaleciendo nuestra conexión con la comunidad.

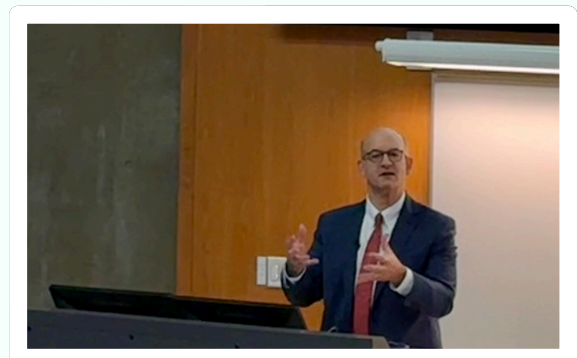


## Anna Dechantsreiter — Maestría en Bioética, Escuela de Medicina de Harvard

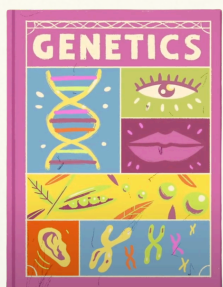
Nos enorgullece destacar el trabajo de **Anna Dechantsreiter, MSc** en Bioética por la Escuela de Medicina de Harvard, quien realizó su investigación bajo la mentoría del **Dr. Moreno De Luca**. Su proyecto exploró los desafíos éticos de la secuenciación del genoma como herramienta para la detección en recién nacidos, y cómo abordar los resultados genómicos que pueden implicar riesgo de desarrollar condiciones neuropsiquiátricas. Con intereses en ética de la salud global, salud y derechos humanos, y medicina genómica, su trabajo ilustra cómo la bioética continúa abordando preguntas fundamentales en la intersección entre la ciencia y la sociedad.

## Serie de Conferencias **CASA Research Chair Ground Rounds** — Dr. Matthew Siegel

Como parte de nuestra serie de **CASA Research Ground Rounds**, tuvimos el placer de recibir al **Dr. Matthew Siegel**, quien presentó la charla **"Evaluación y tratamiento intensivo de conductas desafiantes en jóvenes con autismo y discapacidad intelectual."** Su presentación ofreció valiosas perspectivas centradas en la importancia de crear estrategias que realmente respondan a las necesidades de cada persona en el espectro, brindando el nivel de atención adecuado para apoyarles de la mejor manera.



## Implementación de las recomendaciones educativas en genética psiquiátrica



En nuestro rol de liderazgo dentro del Comité de Educación de la Sociedad Internacional de Genética Psiquiátrica, y en estrecha colaboración con la NNCI, codirigida por el **Dr. David Ross**, estamos trabajando en el desarrollo de módulos educativos sobre genética rara, farmacogenética, genética común, epigenética e interacciones gen-ambiente. Esta iniciativa tiene como objetivo fortalecer la formación de los clínicos en psiquiatría y otras áreas, uniendo la genética con la atención médica, y ofreciendo herramientas para realizar intervenciones más personalizadas e informadas. Refleja el compromiso continuo de PRISMA con llevar los últimos avances de la ciencia directamente a la educación médica y a la práctica clínica.

# Apoyando a los Clínicos en Pruebas Genéticas:

## Un Nuevo Recurso Interactivo



Nuestra anterior trabajo mostró que muy pocos pacientes en el espectro autista o con otras condiciones del neurodesarrollo recibieron pruebas genéticas, aunque éstas forman parte del estándar de atención médica y cuentan con la recomendación de múltiples sociedades médicas especializadas.




Esos estudios también nos mostraron que la mayoría de los pacientes con estos diagnósticos y sus familias estarían interesados en avanzar con las pruebas genéticas si estuvieran disponibles para ellos. Estos hallazgos nos señalaron una estrategia clave para garantizar que las pruebas genéticas estén disponibles de manera adecuada, apoyando a los médicos que los atienden.

Para lograr este objetivo, hemos creado un **Manual Interactivo de Pruebas Genéticas**, una guía integral paso a paso diseñada especialmente para los equipos clínicos. En ella, los profesionales pueden encontrar recursos para iniciar conversaciones sobre las pruebas genéticas con sus pacientes, videos explicativos sobre los conceptos clave y orientación para registrar una orden en el historial médico electrónico, además de formularios de derivación para acceder a nuestros servicios clínicos.

También queríamos asegurarnos de que los médicos se sintieran cómodos al entregar los resultados de estas pruebas, y que recibieran ayuda adicional en este proceso cuando fuera necesario. Por eso creamos una plantilla para la entrega de resultados negativos (normales) y simplificamos el proceso de derivación a nuestro servicio de **Consultoría en Consejería Genética Psiquiátrica**, de modo que podamos ayudar a entregar resultados positivos (anormales) cuando sea necesario.

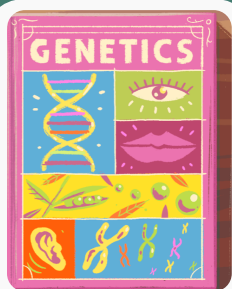
Estos recursos ayudan a garantizar que tanto los clínicos como los cuidadores puedan comprender plenamente el proceso y tomar decisiones informadas en cada etapa

### Conoce al equipo

-  **Dr. Daniel Moreno De Luca** - Director e Investigador Principal, Psiquiatría de Adultos y Niños
-  **Julia Heaton** - Consejera Genética Clínica
-  **Molly Goldman** - Consejera Genética de Investigación

## ¿Qué encontrarás en el manual?

Nuestro manual es más que un simple documento: es un recurso dinámico lleno de herramientas e información esenciales, que incluye



Críterios diagnósticos, justificación, consejos sobre pedigrí e información genética clave



Instrucciones para solicitar pruebas genéticas, cronogramas e interpretación de resultados



Enlaces a videos educativos, folletos, detalles de las pruebas, instrucciones de ConnectCare y formularios de derivación

Esperamos que esta guía integral apoye a clínicos con la entrega de una atención eficaz y compasiva. Nuestro equipo también puede ayudar con la solicitud de pruebas y ofrecer consejería posterior a la prueba a través del **Servicio de Consultoría en Consejería Genética Psiquiátrica**.

### Explora y utiliza los recursos

Invitamos a todos los profesionales de la salud a explorar el manual y aprovechar sus herramientas para brindar una atención de alta calidad, centrada en el paciente. Juntos, podemos lograr que las pruebas genéticas sean más accesibles, comprensibles y realmente significativas para cada persona y su familia.

### Cómo usar este recurso

Escanea el código QR con tu cámara o visita [www.precisionmedicineinautism.org/asd-genetic-testing-qi-project](http://www.precisionmedicineinautism.org/asd-genetic-testing-qi-project) para acceder al material!





## Conoce a nuestro amigo Lucas

Lucas tiene 7 años y está en el espectro autista. Desde pequeño, sus padres notaron que le costaba conciliar el sueño y que solía despertarse varias veces por la noche. Estas noches inquietas lo hacían estar más irritable durante el día, con más conductas repetitivas y problemas para concentrarse en la escuela.

El pediatra de Lucas pidió a la familia que llevara un diario de sueño y luego lo derivó a un especialista. Al mismo tiempo, solicitó una prueba genética en el contexto de su diagnóstico de autismo, la cual reveló que Mateo tenía síndrome de **Smith-Magenis**.

Este resultado le alertó sobre el patrón de sueño anormal que muchas personas con esta condición genética presentan, y le permitió iniciar melatonina por la noche para ayudar a consolidar el sueño, así como un medicamento betabloqueador por la mañana para regular la producción de melatonina durante el día. También identificó que su ferritina estaba baja, lo que indicaba deficiencia de hierro, una causa frecuente del síndrome de piernas inquietas y de los problemas de sueño; por ello recetó suplementos orales de hierro para corregirlo. Para complementar estas intervenciones, el equipo de atención estableció una rutina estructurada a la hora de dormir y ajustó su entorno de sueño para que fuera oscuro y fresco.

En pocas semanas, Lucas comenzó a dormirse más rápido, despertarse con menos frecuencia y mostrar mejor concentración y comportamiento durante el día. Para sus padres, la combinación de la evaluación médica y el conocimiento genético ofreció tanto respuestas como ayuda.

### CONSEJOS PARA DORMIR BIEN



#### AMBIENTE DEL SUEÑO

Mantener el dormitorio tranquilo: oscuro, silencioso y fresco ayuda a un sueño reparador.

#### RUTINA DEL SUEÑO

Predecible, corta (20–30 minutos), con actividades relajantes como leer o escuchar música suave.

#### HORARIO DE DORMIR Y DESPERTAR

Mantén horarios consistentes de sueño y de despertar entre los días de semana y los fines de semana.

#### EJERCICIO

Realiza ejercicio durante el día, pero evita la actividad intensa cerca de la hora de dormir.

#### EVITA LA CAFEÍNA

Limita su consumo, especialmente por la tarde y la noche; recuerda que está presente en el café, el té, el chocolate y las gaseosas.

#### SIESTAS

Son adecuadas para niños en edad preescolar, pero en personas mayores las siestas tardías pueden interferir con el sueño nocturno.



## Pregúntale a un doctor

### ¿Existe un vínculo genético entre el autismo y los problemas del sueño, y cómo puede ayudar la medicina?

Los problemas de sueño son uno de los desafíos más frecuentes en el autismo. Según el artículo *“Sleep problems in autism”*, explicado en *Spectrum News*, entre el 44 y el 83 % de las personas en el espectro experimentan dificultades como insomnio, despertares frecuentes o apnea del sueño. En comparación, solo entre el 10 y el 16 por ciento de los niños de la población general presentan problemas similares. El mismo artículo señala que las personas con autismo tardan, en promedio, unos 11 minutos más en conciliar el sueño y pasan alrededor del 15 por ciento de su descanso total en la fase REM —la etapa clave para la memoria y el aprendizaje. En contraste, los individuos neurotípicos pasan cerca del 23 por ciento de su sueño en REM. Esta diferencia ayuda a explicar por qué el sueño en el autismo suele sentirse menos reparador. Dormir mal tiene consecuencias que van más allá de la noche. Como señala *Spectrum*, la falta de sueño o el sueño interrumpido puede intensificar las conductas repetitivas, dificultar las interacciones sociales y disminuir el rendimiento en tareas cognitivas. Muchas familias notan que, cuando el descanso mejora, también lo hacen la conducta y la atención durante el día.

Cuando los médicos evalúan el sueño, comenzamos con entrevistas y diarios de sueño. También podemos revisar la presencia de condiciones médicas como la apnea del sueño o el síndrome de piernas inquietas, solicitar análisis de sangre o considerar pruebas genéticas. Los factores genéticos pueden desempeñar un papel importante, ya que ciertos genes que regulan la melatonina o síndromes como Smith-Magenis, están directamente vinculados a ciclos de sueño anormales. Como recordatorio, hasta una de cada tres personas en el espectro autista puede tener una causa genética para su autismo, y muchas de estas causas, individualmente raras pero colectivamente comunes, pueden asociarse también con problemas de sueño. El tratamiento puede ir desde cambios simples hasta una atención más especializada. Una rutina predecible a la hora de dormir, un dormitorio tranquilo y fresco y horarios regulares de sueño y vigilia suelen ser los primeros pasos. Si los problemas continúan, se puede recomendar melatonina u otros tratamientos médicos.

Lo esperanzador es que la investigación en curso, incluidos los estudios genéticos, está abriendo la puerta a enfoques de medicina de precisión. Al adaptar la atención a la biología de cada persona, buscamos ayudar a que las personas con autismo logren un sueño más reparador y mejores días después.

¿Tienes alguna pregunta sobre autismo, genética o medicina de precisión? Escríbenos a [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca). ¡En nuestra próxima edición seleccionaremos una para responder!

# NUEVO ESTUDIO

## Ayúdanos a Dar Forma al Futuro de las Pruebas Genéticas para el Autismo

Acercar la medicina de precisión a psiquiatría comienza por entender qué hace que las pruebas genéticas funcionen —o no— en la práctica cotidiana. Nos interesa especialmente identificar las barreras que dificultan que **las pruebas genéticas se utilicen en la comunidad autista**.

Por eso estamos lanzando un nuevo estudio titulado **Identificación de Desafíos y Oportunidades para Implementar Pruebas Genéticas como Estándar de Atención Médica en Autismo y las Condiciones del Neurodesarrollo**. Invitamos a personas autistas, a sus familias y a médicos que brindan atención a personas con autismo a compartir sus experiencias y perspectivas sobre las pruebas genéticas para el autismo. En este momento, solo estamos inscribiendo a personas que **viven o trabajan en Alberta**.



### QUÉ implica?

Participar en este estudio tomará aproximadamente dos horas e incluye:



- **Una encuesta en línea (20–30 minutos)**. Se te pedirá que compartas tus experiencias y opiniones sobre las pruebas genéticas para el autismo.
- **Una entrevista individual (hasta 60 minutos)**. A algunos participantes se les podrá invitar a compartir con más detalle sus ideas y experiencias en una conversación de seguimiento.

### POR QUÉ participar?

Tu aporte puede ayudarnos a comprender cómo hacer que las **pruebas genéticas sean más accesibles** y útiles para las personas autistas. Al identificar los desafíos y las oportunidades, nuestro objetivo es cerrar la brecha entre lo que recomiendan los profesionales y lo que realmente sucede en la práctica clínica. Este es un paso importante hacia la creación de una atención más personalizada y hacia un mayor acercamiento a la **medicina de precisión**.

### CÓMO funciona ?

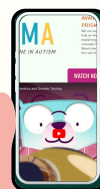
Si estás interesado(a), por favor **contáctanos para programar una llamada**. Durante la llamada, te explicaremos el estudio, responderemos tus preguntas y te ayudaremos a decidir si deseas participar. Si eliges unirse, completarás un formulario de consentimiento para inscribirte en el estudio. Si eres un adulto autista o un padre/madre/tutor que inscribe en nombre de su hijo o familiar, también te pediremos que firmes un formulario de autorización médica. Esto nos permitirá acceder a los registros médicos para confirmar un diagnóstico de autismo.

### Lenguaje



Puedes escoger el idioma que prefieras

¿Quieres  
participar?  
Escanéame



O comunícate con el **Dr. Daniel Moreno De Luca** o con el equipo de investigación de **PRISMA** en [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca) o +1 780-492-4467