



Por qué la asociación

La Asociación Española Síndrome Deleción 1p36 tiene como *objetivo* ser un nexo de unión entre familias, profesionales y organismos implicados en la atención de personas con deleción 1p36, para mejorar su calidad de vida e integración social.

La *idea* de formar la asociación nace de cinco familias que nos buscamos mutuamente ante la desesperación del desconocimiento de la enfermedad.

Los **fin**es de la Asociación son:

- ✗ Buscar información, tanto de la enfermedad como del desarrollo de las investigaciones, y también de posibles alternativas, soluciones y mejoras.
- ✗ Apoyar, promover y fomentar la investigación del Síndrome de Deleción 1p36.
- ✗ Atender y orientar a afectados de Síndrome Deleción 1p36 y familiares.



- ✗ Reunir a las personas afectadas por la enfermedad, sus familiares, amigos y cualquier otra persona interesada (personal y profesionalmente).
- ✗ Ayudar y apoyar a los afectados y a sus familias.
- ✗ Proporcionar respuesta a las distintas necesidades de nuestros afectados.

- ✗ Divulgar la información recogida sobre la enfermedad.
- ✗ Obtener orientación y apoyo de profesionales de la medicina, la psicología, los estamentos sociales, etc.
- ✗ Conseguir la sensibilización de la opinión pública y de los organismos o instituciones tanto nacionales como internacionales.



Colabora

Hazte socio

Tanto si eres familiar de un niño o adulto afectado por el síndrome como si quieres apoyarnos activa y periódicamente te invitamos a asociarte

Colabora

Si quieres contarnos tu experiencia, dispones de algún recurso de interés en materia educativa, de ayudas a la discapacidad o de cualquier tema relacionado con el síndrome, ¡Compártelo!

Dona

Tu aportación ayuda a que cada vez más familias tengan un diagnóstico temprano.

*tienes dudas?
quieres más información?
algo no está claro?*

Contacta



info@delecion1p36.es

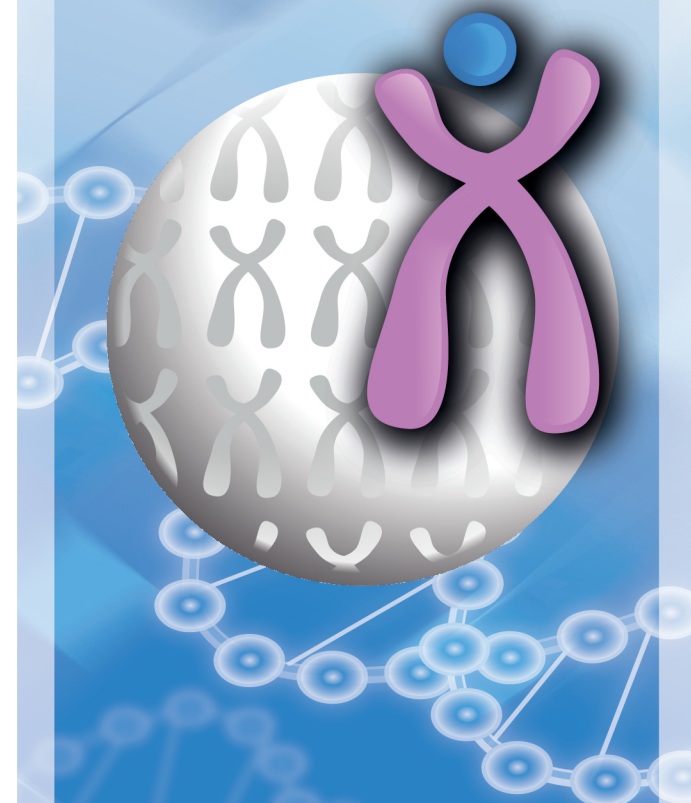


www.delecion1p36.es



www.facebook.com/delecion1p36

Asociación de afectados Deleción 1p36

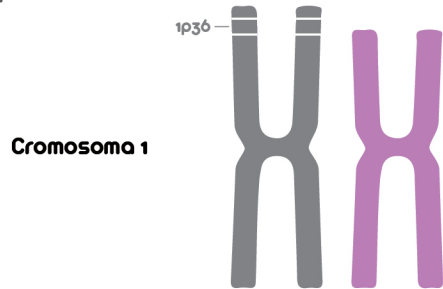




Qué es el síndrome deleción 1p36

El **síndrome deleción 1p36** es un trastorno genético ocasionado por la pérdida de un fragmento de ADN en el cromosoma 1.

Es una de las anomalías cromosómicas más comunes cuya incidencia es de 1\5000-1\10000 nacidos vivos Y puede aparecer en todos los grupos étnicos y en ambos sexos.



Fue descrito por primera vez en 1997 y en los últimos años se han comenzado a utilizar nuevas técnicas moleculares como el array de CGH y el FISH que confirman dicha deleción, ya que no es visible en un cariotipo convencional.

Todos los niños con síndrome de deleción 1p36 son únicos, sin embargo, pueden compartir muchas de estas características comunes:

H Bajo tono muscular (hipotonía congénita)

suele mejorar con la edad y con la terapia física.

H Trastorno convulsivo

pueden tener diferentes tipos de convulsiones. La mayoría de los trastornos convulsivos pueden ser controlados con medicamentos.

H Problemas de crecimiento y/o alimentación

los niños con esta condición a menudo tienen dificultades para aumentar de peso. Algunos lo hacen sin aumento de peso porque tienen dificultad para la succión y la deglución, mientras que otros pueden no crecer bien a pesar de que están comiendo bien. Algunos niños mayores con síndrome de deleción 1p36 se convierten en sobrepeso. Cambios en la dieta, técnicas especiales de alimentación u otras intervenciones médicas pueden ser necesarias para gestionar los problemas de crecimiento asociados con esta condición.

H Rasgos físicos característicos

A menudo tienen una cabeza pequeña, un gran fontanela, ojos hundidos, aberturas oculares cortos, una nariz plana con una punta nasal ancha, una frente prominente, orejas de implantación baja, la asimetría de oído, boca pequeña y barbilla puntiaguda.

H Retraso en el desarrollo

empiezan a sentarse, caminar y hablar más tarde de lo habitual. El habla es a menudo más retrasado que otras habilidades. Muchos tienen dificultad para hablar y pueden beneficiarse del uso de la lengua de señas o dispositivos de comunicación asistida. Se recomiendan los servicios de intervención temprana y terapia de logopedia intensiva para maximizar las capacidades.

H Discapacidad intelectual de grado variable

Algunos pueden hablar y ayudar en su cuidado diario, mientras que otros no son verbales y requieren un cuidado constante.

H Malformaciones congénitas

Los bebés con síndrome de deleción 1p36 pueden nacer con defectos congénitos como labio leporino, paladar hendido, defectos cardíacos estructurales o malformaciones del cerebro. La cirugía puede ayudar a corregir algunos de estos problemas.

H Miocardiopatía

Algunos bebés con síndrome de deleción 1p36 tienen miocardiopatía dilatada infantil. Con la cardiomiopatía, el corazón está agrandado y no bombea tan fuerte como debería. Cuando sea necesario, la medicación a veces ayuda a mejorar la función cardíaca.

H La pérdida de audición

pérdida de audición conductiva o neurosensorial se produce con bastante frecuencia

H Visión o problemas de los ojos

Un número de diferentes tipos de problemas de visión y oculares que pueden mejorar con gafas u otras intervenciones.

H Problemas de la tiroides

parecen tener un mayor riesgo de desarrollar problemas de tiroides, el hipotiroidismo es más común. El hipotiroidismo ocurre cuando la glándula tiroides no produce suficiente de una hormona que es necesaria para el crecimiento y el desarrollo. Cuando se diagnostica, el hipotiroidismo puede ser tratado con éxito con medicamentos.



Qué hacemos desde la asociación

Para el cumplimiento de nuestros fines, se realizarán las siguientes actividades:

- ✖ Contactar con médicos de diferentes especialidades (neurología, neurocirugía, traumatología, etc.) de distintos hospitales tanto nacionales como internacionales, para que ellos proporcionen información sobre la Asociación a los afectados que traten y para que ellos, a la vez, como profesionales puedan colaborar con la Asociación proporcionando información sobre los avances médicos que vayan surgiendo.
- ✖ Potenciar la investigación del Síndrome Deleción 1p36.
- ✖ Realizar actuaciones que tiendan a mejorar las capacidades físicas y psíquicas de los afectados.
- ✖ La promoción y/o realización de programas para la inserción laboral tanto de las personas afectadas por estas enfermedades como de sus familiares y/o cuidadores.
- ✖ Reuniones y comunicación periódicas con los miembros de la Asociación para informar sobre todo aquello que vayamos averiguando sobre la enfermedad y la evolución de su investigación.
- ✖ Apoyo psicológico a los afectados y sus familias, por parte de los miembros de la Asociación y/o profesionales de la psicología que quieran colaboren en esta labor.
- ✖ Mantener contacto con las Asociaciones de Síndrome Deleción 1p36 existentes en otros países, para intercambiar información.
- ✖ Hacer de la sede de la asociación un punto de encuentro y donde poner en contacto a quienes padecen Síndrome Deleción 1p36.

