

HADDS GUÍA RÁPIDA

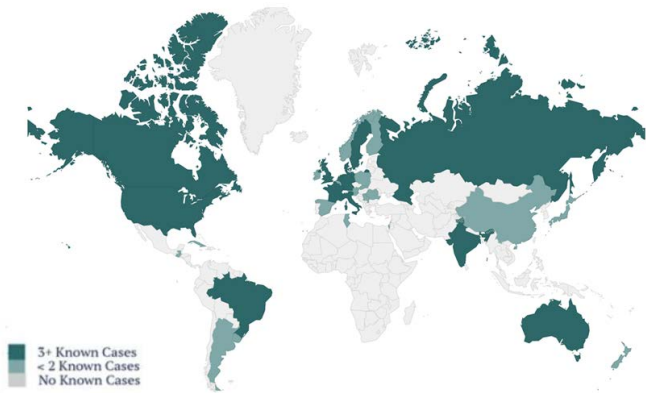
¿Qué es EBF3 HADDS?

La hipotonía, ataxia y síndrome de desarrollo retardado (HADDS) del factor 3 de células B temprano (EBF3) es un síndrome del neurodesarrollo causado por una mutación en el gen EBF3, un gen controlador maestro en el cromosoma 10, que es importante para la función neurológica. El gen EBF3 controla cómo se activan y desactivan otros genes en las células. Una mutación del gen EBF3 causa disfunción en la región del cerebelo del cerebro, lo que afecta el desarrollo.

El HADDS se caracteriza a menudo por un retraso del desarrollo global, discapacidad intelectual de moderada a grave, ataxia (problemas de equilibrio) e hipotonía (tono muscular bajo) que dificulta la coordinación y la marcha, retraso en el habla, estrabismo (ojos cruzados), disfagia (problemas para tragar), estreñimiento crónico, disfunción de la vejiga y alto riesgo de infecciones urinarias y renales. Las personas con HADDS a menudo también tienen un mayor riesgo de sufrir convulsiones.



2019 EBF3 HADDS International Family Conference



EBF3 HADDS

¿Cuales son los sintomas?



La Creciente Comunidad HADDS

HADDS fue descubierto en 2016 en el Texas Children's Hospital en Houston, TX, por el Dr. Hsiao-Tuan Chao, el Dr. Michael Francis Wangler y el Dr. Hugo Bellen. A partir de 2023, hay aproximadamente 200-250 personas en más de 35 países en todo el mundo con el diagnóstico HADDS, pero puede haber más de unos pocos miles de personas sin diagnosticar en todo el mundo. Muchos no son diagnosticados porque son adultos, desconocen las pruebas genéticas más recientes, como la prueba de secuenciación del exoma completo (WES) o viven en áreas y / o países donde la información y el acceso a la atención no están tan fácilmente disponibles.

Para apoyar a la comunidad en crecimiento, la Fundación ha facilitado conferencias y eventos sociales internacionales de HADDS, ha creado conciencia a través de campañas en las redes sociales y ha proporcionado subvenciones de viaje a los miembros de la comunidad de HADDS para garantizar que puedan participar en la investigación y conectarse con los HADDS líderes. proveedores médicos en Houston, TX.

Investigación HADDS: Un Esfuerzo a Largo Plazo

La investigación está en curso en los Dres. Hsiao-Tuan Chao y la clínica y laboratorio HADDS de Michael Wangler, ubicados en el Texas Children's Hospital y el Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute (Houston, TX, EE. UU.). El objetivo es estudiar modelos de moscas de la fruta y ratones para comprender mejor la naturaleza neurológica del síndrome. La esperanza a largo plazo es que la investigación se pueda aplicar al desarrollo de terapias genéticas para controlar mejor los síntomas asociados con el síndrome HADDS.

Juntos, al crear conciencia y obtener fondos, podemos ayudar a que quienes viven con HADDS prosperen y reciban el apoyo que merecen.

APRENDER, CONECTAR y DONAR

www.HADDS.org