

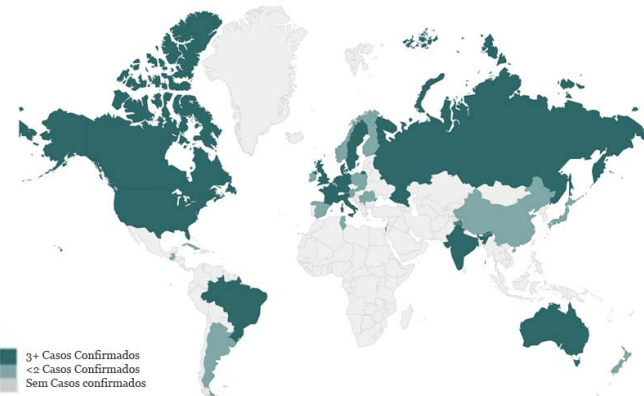
GUIA RÁPIDO HADDS

O que é EBF3 HADDS?

HADDS significa síndrome de hipotonia, ataxia e desenvolvimento global atrasado (HADDS). É uma síndrome de neurodesenvolvimento causada por uma mutação no gene EBF3, um gene controlador mestre do cromossomo 10, que é importante para a função neurológica. O gene EBF3 controla como outros genes são ativados e desativados nas células, portanto, uma mutação no gene EBF3 causa disfunção na região do cerebelo do cérebro, afetando o desenvolvimento. A HADDS é frequentemente caracterizada por atraso global no desenvolvimento, deficiência intelectual moderada a grave, ataxia (problemas de equilíbrio) e hipotonia (baixo tônus muscular), dificultando a coordenação, caminhada, atraso na fala, estrabismo (olhos estrabicos), disfagia (problemas de deglutição), constipação crônica, disfunção da bexiga e alto risco de infecções do trato urinário e dos rins. Indivíduos com HADDS geralmente também correm maior risco de ter convulsões.



2019 EBF3 HADDS International Family Conference



Pesquisa HADDS - um esforço do

A pesquisa está em andamento no laboratório e clínica HADDS, da Dr. Hsiao-Tuan Chao e Dr. Michael Wangler, localizados no Texas Children's Hospital e Jan e Dan Hospital e Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute (Instituto de Pesquisa Neurológica Jan e Dan Duncan), ambos em Houston, Texas, US. O objetivo é estudar a mosca-das-frutas e modelos de camundongos para entender melhor a natureza neurológica da síndrome. A esperança a longo prazo é que a pesquisa possa ser aplicada no desenvolvimento de terapias genéticas para melhor controlar os sintomas associados à síndrome de HADDS. Juntos, ao aumentar a conscientização e o financiamento, podemos ajudar aqueles que vivem com HADDS a prosperar e receber o apoio que merecem!

EBF3 HADDS

Quais são os sintomas?



O Crescimento da Comunidade HADDS

HADDS foi descoberta em 2016 no Texas Children's Hospital em Houston, Texas, por Dr. Hsiao-Tuan Chao, Dr. Michael Francis Wangler e Dr. Hugo Bellen. A partir de 2023, existem aproximadamente 200-250 pessoas em mais de 35 países em todo o mundo com o diagnóstico de HADDS, podendo haver mais de milhares de pessoas não diagnosticadas globalmente. Muitos não são diagnosticados porque são adultos, desconhecem os testes genéticos mais recentes, como o teste de sequenciamento completo do exoma (WES), ou vivem em áreas e/ou países onde as informações e o acesso aos cuidados não estão prontamente disponíveis. Para apoiar a crescente comunidade, a Fundação facilitou conferências internacionais de HADDS e eventos sociais, aumentou a conscientização por meio de campanhas de mídia social, bem como forneceu bolsas de viagem para membros da comunidade HADDS para garantir que eles possam participar de pesquisas e se conectar com os principais médicos atuantes na síndrome

APRENDA, CONECTE-SE e AJUDE!

www.HADDS.org

Janeiro 2023