

OPORTUNIDAD DE INVESTIGACIÓN PARA PERSONAS EN QUIENES SE SOSPECHE EL SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND

EL PROYECTO

El Proyecto Genomas Raros es un programa de investigación gratuito y de participación a distancia en el que la secuenciación del genoma se utiliza para buscar la causa genética de enfermedades raras, como el síndrome de Shwachman-Diamond. A las familias que cumplan los requisitos se les pedirá una muestra de sangre y ciertos datos médicos. Si se encuentra un resultado, coordinaremos con el médico que les atiende para confirmarlo.

Este proceso de investigación tarda más que las pruebas genéticas habituales y no en todas las familias se determina un resultado.

QUÉ REQUISITOS SE DEBEN CUMPLIR

- Tener sospecha clínica del síndrome de Shwachman-Diamond por razones tales como haber tenido **dos o más** de estos síntomas:

Insuficiencia pancreática exocrina

Disminución de las enzimas pancreáticas (el tripsinógeno sérico o la isoamilasa pancreática), disminución de la elastasa fecal, malabsorción o esteatorrea

Anomalías en la sangre

Citopenias, hipocelularidad medular, insuficiencia medular, o síndrome mielodisplásico y leucemia mieloblástica aguda

Displasia ósea

Anomalías de la caja torácica, disostosis metafisaria, anomalías de las extremidades, escoliosis o alteraciones de la densidad ósea

- Tener una presunta causa genética que no se haya determinado porque las pruebas realizadas anteriormente tuvieran resultados negativos o inconcluyentes, o bien, por falta de acceso a pruebas genéticas
- Vivir en los Estados Unidos

VEA MÁS INFORMACIÓN E INSCRÍBASE

 (855) 534-4300

 raregenomes.org

 raregenomes@broadinstitute.org



SHWACHMAN-DIAMOND
SYNDROME ALLIANCE

 rare
genomes
project