



SÍNDROME DE MYHRE

Introducción

El Síndrome de Myhre, fue clasificado en el 1981, está en la categoría ultra rara de desórdenes genéticos, con alrededor de 200 casos conocidos en el mundo.

La sensibilización sobre esta poca conocida condición ha sido la motivación de un grupo de padres, quienes en el 2019 crearon la fundación del síndrome de Myhre.

La fundación del Síndrome de Myhre se dedica a asistir a las familias con pacientes que padecen el síndrome de Myhre ofreciendo una red de esperanza y apoyo y colaborando con comunidades científicas y médicas para impulsar y proveer investigaciones promisorias.

Nuestras Meta Son Fáciles:

- Educar al público y la comunidad médica para asegurar un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado.
- Promover tratamientos seguros y efectivos a través de la promoción, fondos de investigación y un registro completo de pacientes.
- Proporcionar una comunidad afectuosa y de apoyo para los pacientes con Myhre y sus familias.

Biblioteca de Recursos

Después de un diagnóstico médico, la cantidad de información a menudo puede ser inmensa, pero en el sitio web de la MSF encontrarán trabajos de investigación que han sido categorizados con breves introducciones para guiarte a través de cada documento. myhresyndrome.org/library

Las Características Comunes Incluyen:

- Problemas con los pulmones y las vías respiratorias
- Problemas con el corazón y los vasos sanguíneos
- Pérdida de la audición
- Discapacidad intelectual y/o autismo
- Baja estatura
- Rasgos faciales característicos como ojos pequeños, boca pequeña, o barbilla prominente
- Movilidad articular limitada
- Piel engrosada

El diagnóstico y la intervención temprana y un seguimiento regular son esenciales para asegurar que niños y adultos con el síndrome de Myhre puedan vivir la vida al máximo.

Consejo Profesional

MSF está orgullosa de ser apoyada por un consejo asesor internacional (PAB) que son una red de médicos que todos tienen experiencia en el tratamiento de pacientes con Myhre.

Ellos se reúnen mensualmente para discutir el progreso de los planes de tratamiento de investigación y los resultados clínicos. Ellos también proporcionan actualizaciones que se pueden encontrar en la página web de MSF.

Registro de Pacientes

El registro de pacientes con Myhre es una base de datos confidencial de información estandarizada, sobre individuos con síndrome de Myhre.

Compartiendo diagnósticos e historias de tratamiento, puede ayudar a proporcionar a los investigadores con los datos necesarios para realizar una investigación informada y ensayos clínicos.

Esto finalmente identificará opciones de tratamiento mejorados y resultados para los pacientes. Nosotros creemos que esto es lo más importante para avanzar en la investigación y un día encontrar una cura. myhresyndrome.org/patient-registry

Clínica Síndrome Myhre en Boston

La clínica de Síndrome Myhre es parte del Massachusetts Hospital y hasta ahora ha visto 35 pacientes con Myhre. Dr. Angela Lin coordina su visita, que dura de 2-4 días, siendo visto por un equipo multidisciplinario que apoya a personas de todas las edades que tienen Myhre y a sus familias.

Para más información, haga una cita o hable con el equipo genético. Puede hacerlo visitando la página web: massgeneral.org/children/myhre-syndrome

Apoyo Comunitario

MSF quiere apoyarlos. Estamos aquí para contestar sus preguntas, ayudarlos a contar su historia e impulsar un mayor conocimiento y comprensión de esta compleja condición.

Damos la bienvenida a la oportunidad de hablar con uds. así que por favor póngase en contacto con nosotros.

myhre@myhresyndrome.org

Puede llegar a conocer la comunidad de Myhre leyendo nuestros artículos y escuchando nuestros podcasts- Esto y más se encuentra en la sección Myhre Community del sitio web de MSF: myhresyndrome.org/meet-our-community

Si le interesa comunicarse con otros padres y con el grupo de apoyo para adultos **Myhre adult support group**, este se encuentra en **Facebook**– buscar en [Myhre Syndrome](#).

