

DESBLOQUEAR LOS MISTERIOS DE POLIMICROGIRIA

Folleto del Paciente



PMG AWARENESS ORGANIZATION, INC.

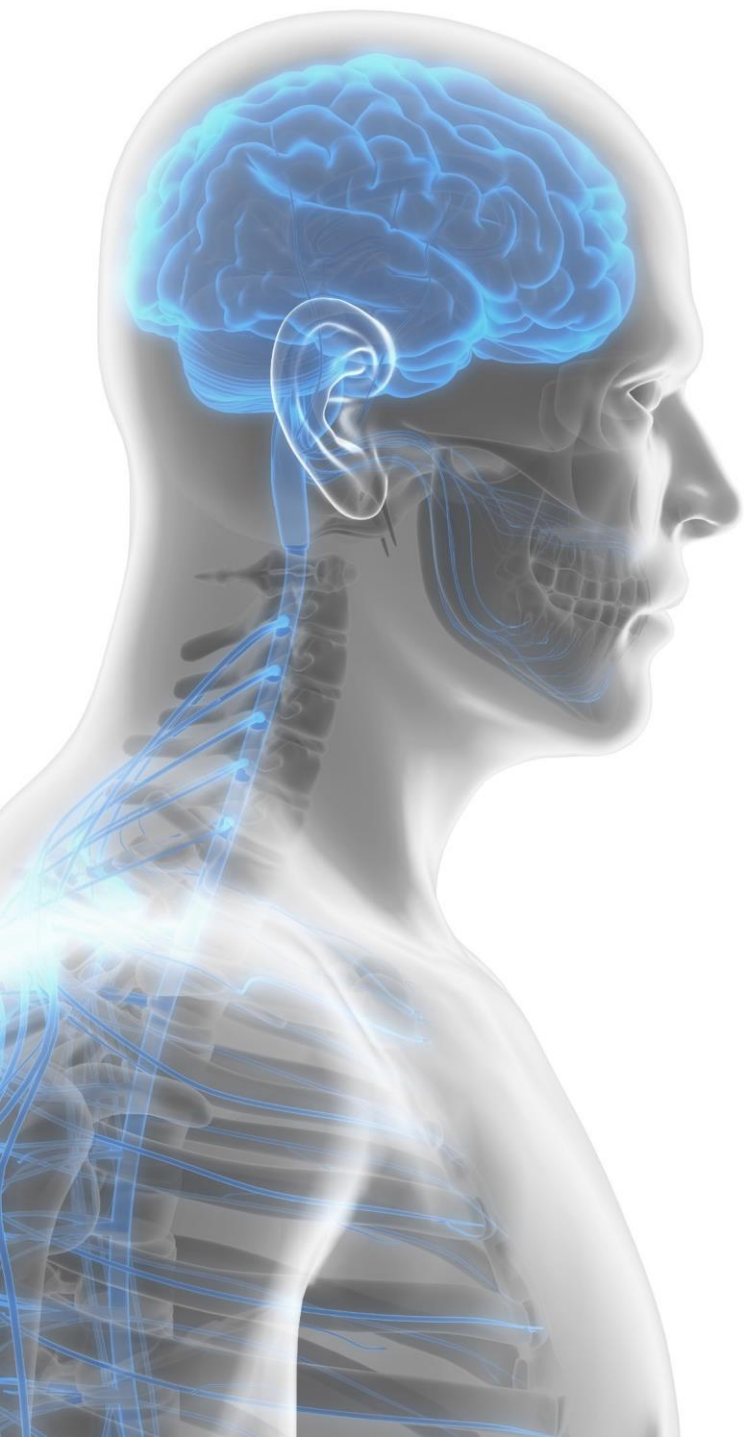
4533 MacArthur Boulevard, Suite 5182 | Newport Beach, CA 92660

Phone: (949) 329-5975

Email: information@pmgawareness.org | Website: pmgawareness.org

NUESTRA MISIÓN

La Organización de PMG es una organización internacional formada por familias, y profesionales médicos que quieren ayudar a personas con Polimicrogiria (Polymicrogyria). Nuestra misión es crear una comunidad de apoyo para mejorar la calidad de vida de los que están afectados por la polimicrogiria por medio de la educación y promoviendo el conocimiento.



¿QUE ES POLIMICROGIRIA?

Polimicrogiria es una enfermedad que se caracteriza por el desarrollo anormal del cerebro antes del nacimiento. Mientras un bebé continúa en el vientre, las neuronas están migrando a donde se supone que deben ir y por alguna razón, estas neuronas se desorganizan y aterrizan en los lugares equivocados. La superficie del cerebro normalmente tiene muchas crestas o pliegues, llamados giria. En niños nacidos con Polimicrogiria, el cerebro desarrolla demasiados pliegues, y los pliegues son inusualmente pequeños. El nombre de esta condición significa literalmente múltiples (poly-) pequeños (micro-) pliegues (giria) en la superficie del cerebro. Estos pequeños pliegues no procesan la información que recibe como un cerebro formado normalmente. Esto causa problemas de funcionamiento en el cuerpo, de manera muy similar a como los efectos de un derrame cerebral pueden afectar al cerebro. Las deficiencias que se ven como resultado de PMG dependen de qué parte del cerebro está involucrado y qué tan grave es la deformidad.

Hay varias formas diferentes de PMG (ver la página de RECURSOS para más información). Aunque se pueda diagnosticar a varios niños con la misma forma de la enfermedad, PMG afecta a cada niño de forma diferente. Los problemas frecuentes asociados con PMG en general son: dificultad para tragar y hablar, reflujo, convulsiones de distintos grados (alrededor del 90% serán afectados con convulsiones en algún momento de sus vidas), retrasos en el desarrollo, falta de coordinación muscular, deterioro de la cognición de diversos grados y parálisis cerebral, pero puede haber muchos otros.

Para algunos, PMG también puede causar problemas de visión, cognición, audición, respiración y mantenimiento de la temperatura corporal. A veces

se trata de otros diagnósticos como la parálisis cerebral, la epilepsia, hidrocefalia, macrocefalia, microcefalia (ciertamente no es una lista completa). Es importante saber que muchos casos son lo suficientemente leves como para no ser diagnosticados y que el niño es catalogado como "retrasado en el desarrollo" o que tiene un "trastorno convulsivo" o "parálisis cerebral".

Es fundamental investigar mas al fondo para conocer los trastornos del niño apoyándose en resonancia magnética para ver el cerebro. En la actualidad, la PMG sólo puede diagnosticarse a través de los resultados de la RM. También es importante señalar que un radiólogo especializado que sepa lo que está buscando debe leer los resultados de la resonancia magnética.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LA POLIMICROGIRIA?

Los síntomas de PMG pueden variar ampliamente y dependen de la cantidad y las partes del cerebro afectadas. Sin embargo, hay algunos síntomas bastante comunes en niños con PMG. Entre ellos se incluyen, pero no se limitan a:

- Dificultad para hablar, tragar o masticar
- Epilepsia (crisis recurrentes), leve a grave
- Deterioro del desarrollo relacionado con la alteración neurológica de los músculos o parálisis cerebral
- Discapacidad intelectual leve o grave

QUÉ CAUSA LA POLIMICROGIRIA?

La Polimicrogiria puede resultar de etiologías genéticas y ambientales. Puede ocurrir como un acontecimiento aislado, o como un síntoma o parte de otras anomalías cerebrales. Tras años de recolección de datos y a medida que la investigación en esta área ha crecido, los expertos dicen que la causa más común está relacionada con una infección prenatal de un virus llamado Cytomegalovirus, también conocido como CMV. También

se ha descubierto recientemente que la Polimicrogiria está vinculada al virus Zika y es la causa más común de PMG en Brasil y América del Sur (consulte la página RECURSOS para obtener más información sobre CMV y el virus Zika).

Estudios recientes realizados por expertos han considerado que el término "PMG" se refiere a varios trastornos de desarrollo diferentes o defectos de nacimiento del cerebro que todos tienen un aspecto irregular de la superficie cerebral en común. Han dividido "PMG" en diferentes categorías; PMG clásica, Malformación de aduquines, disgiria asociada a la tubulinopatía y otros patrones raros. Aunque todos son raros, casi 50 genes se han asociado con malformaciones de tipo polimicrogiria o PMG, que caen en varios grupos enumerados a continuación:

- **PMG Genes** (no muy comunes) - PAX6, FOXP2, BICD2, EOMES (TBR2), WDR62, NDE1, CEP135, PI4KA
- **GENES TUBULINOPÁTICOS** - TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB, TUBB3, DYNC1H1, KIF5C, KATNB1
- **GENES DE SÍNDROME MICRO DE WARBURGO** – RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, TBC1D20
- **GENES DE MALFORMACIÓN DE COBBLESTONA CON DISTRITO MUSCULAR CONGENITAL PLUS** – AG1, POMT1, POMT2, POMGnT1, FKTN, FKRP, LARGE, B3GALNT2, B3GNT1, GALNT2, GTDC2, ISPD, TMEM5
- **LA MALFORMACIÓN DE COBBLESTONE GENES** – LAMA2, LAMB1, LAMC3, GPR56/ADGRG1,



COL3A1, SRD5A3, ATP6V0A2, SNAP29

- **SOBRECRECIMIENTO DEL CEREBRO Y GÉNEROS PMG** – PIK3CA, PIK3R2, PTEN, AKT3, MTOR, CCND2

Además, se ha observado PMG con dos síndromes de delección cromosómica relativamente frecuentes:

delección 1p36.3, también conocida como Monosomy 1p36 y eliminación 22q11.2, también conocida como Síndrome de DiGeorge (*consulte la página RECURSOS para obtener más información sobre estos síndromes*).

A medida que avanza la investigación en Internet, la resonancia magnética y otras tecnologías de imágenes, también crece el número de niños a los que se diagnostica con PMG. Desafortunadamente, muchos niños que tienen casos menos graves de PMG frecuentemente no son diagnosticados. Desafortunadamente PMG no se encuentra a menos que haya un acontecimiento significativo en la vida del niño que conduzca a una resonancia magnética. Pero incluso con una resonancia magnética, puede seguir sin ser diagnosticada a menos que un radiólogo especializado lea la resonancia magnética.

Es difícil hacer un pronóstico predecible porque cada individuo es muy único en su presentación de este trastorno.



POR QUÉ ES IMPORTANTE OBTENER UN DIAGNÓSTICO?

La respuesta a esa pregunta es múltiple:

- Sin un diagnóstico, a muchos niños no se les brinda atención médica adecuada ni otros beneficios
- Sin datos estadísticos precisos, el número de casos parecen ser mínimas, y por esa razón, la financiación para la investigación y el tratamiento es mínima
- A medida que más niños son diagnosticados, el público toma mayor conciencia de sus necesidades
- El diagnóstico precoz es CRÍTICO - el retraso en el diagnóstico significa que la terapia y el tratamiento durante la "era dorada del desarrollo infantil" (los primeros tres años) se pierden, dejando al niño con una mayor probabilidad de perder permanentemente los objetivos de desarrollo
- CADA padre/familia de un niño no diagnosticado merece una respuesta!

CUALES SON LOS TRATAMIENTOS PARA LA POLIMICROGIRIA?

El tratamiento de PMG depende de las necesidades individuales. Se utiliza habitualmente, pero no se limita a ellos, la terapia física para la insuficiencia motora bruta, los dispositivos ortóticos y la cirugía para aquellos con disfunción motora espástica. La terapia del habla se utiliza ampliamente para el idioma y la insuficiencia de la alimentación. Los dispositivos de comunicación aumentativa y alternativa también se usan comúnmente para ayudar en los déficits del habla.

La terapia ocupacional se utiliza para tratar las dificultades motoras y los antiepilépticos se utilizan para tratar y controlar las convulsiones.



DESBLOQUEAR LOS MISTERIOS DE POLIMICROGIRIA

CÓMO AYUDAR:

La Organización de PMG está formada por un Consejo de Administración de voluntarios que siempre puede utilizar a personas más dedicadas y apasionadas. La organización siempre está buscando personas para liderar o unirse a varios comités. Hay muchas cosas grandiosas en los trabajos y muchos eventos que se llevan a cabo cada año, que toman mucha preparación y planificación como nuestro Evento Anual Virtual de 5.000 carreras/caminatas, Día de Enfermedades Raras, Día, etc. Es nuestro deseo y objetivo realizar una conferencia bianual para reunir a las familias y profesionales médicos de PMG y ayudar a encontrar maneras de avanzar en la investigación. Pero necesitamos TU AYUDA! Si estás interesado en ser voluntario en alguna capacidad, por favor contáctanos! Queremos escuchar de ti y te animamos a unirse a nuestra causa.

Como siempre, cualquier contribución monetaria es muy necesaria y apreciada. Puede hacer una donación deducible de impuestos a la organización haciendo clic en nuestra pagina web.

Por favor, no dude en imprimir la Información sobre el folleto del paciente y llevar con usted a todos los médicos y a las citas de terapia. Esta información les hará saber que nuestra organización existe y les ayudará a proveer a otros diagnosticados en el futuro con esperanza, aliento y sobre todo, ¡apoyo!

**SÍGUENOS EN
FACEBOOK:**



SIGUENOS EN TWITTER:



SIGUENOS EN INSTAGRAM:



SIGUENOS EN PINTEREST:



Por favor, no dude en imprimir la Información sobre el folleto del paciente y llevar con usted a todos los médicos y a las citas de terapia.

Esta información les hará saber que nuestra organización existe y les ayudará a proveer a otros diagnosticados en el futuro con esperanza, aliento y sobre todo, ¡apoyo!