



TBRs
community



Paquete de
Bienvenida
para Nuevas Familias



Tabla de *Contenido*

1. Mensaje de Bienvenida de la Directora Ejecutiva de la Comunidad de STBR (página 3)
2. Lista de chequeo para Nuevas Familias (página 4)
3. Lista de datos STBR (página 5)
4. Guía de programas
 - Educación y alcance (página 7)
 - Apoyo familiar (página 8)
 - Congreso STBR (página 9)
 - Participación en investigaciones (página 10)
 - Red de investigaciones colaborativas (página 13)
5. ¡Involucrate! (página 14)
6. Sobre la comunidad (página 15)

ojo: Descargue o imprima la Lista de Datos STBR para compartirla con sus médicos, terapeutas y maestros/as



Bienvenidos. ¡Que gusto que nos haya encontrado!

Querido nuevo miembro de la comunidad STBR,

Bienvenido a un lugar de esperanza, comprensión, e incansable búsqueda de conocimiento. Como mamá de una hija con STBR y como Directora Ejecutiva de la Comunidad STBR, le extiendo una bienvenida de corazón a usted y su familia. Usted ahora es parte de una familia muy única, que comprende los retos y triunfos de vivir con el Síndrome de Tatton Brown Rahman (STBR). Nuestra misión es clara y firme: apoyar a todos los afectados por STBR y avanzar la investigación sobre intervenciones.

Dentro de la comunidad STBR encontrará algo más que un solo apoyo: descubrirá una familia que no sabía que tenía. Reconocemos que vivir con una enfermedad rara puede ser un camino solitario y abrumador. Por eso nos esforzamos en asegurar que nuestra comunidad sea un refugio donde el aislamiento se convierta en conexión y el temor se convierta en esperanza. Aquí, no está solo. Usted es parte de una familia que celebra los fuertes de cada quien y provee consuelo durante tiempos retadores.

Nuestra pasión por apoyar a las familias va de la mano con nuestra dedicación a la concientización tal como la llevada a cabo de investigaciones significativas. La red de investigaciones colaborativas STBR comprueba nuestro compromiso como tal. Con más de 200 investigadores y clínicos, esta red es una luz de esperanza, avanzando nuestro entendimiento sobre STBR y sus condiciones relacionadas. Cada programa, cada iniciativa de investigación está enfocada en los pacientes, expresando las prioridades y necesidades de los miembros de nuestra comunidad, como usted.

Para avanzar nuestra misión de impulsar investigaciones e intervenciones, también abarcamos el Síndrome Heyn Sproul Jackson (SHESJA) y otros trastornos relacionados a los variantes del gen DNMT3A dentro de nuestros programas de investigaciones. Creemos que expandiendo nuestro rango, podemos acelerar nuestro entendimiento y descubrimiento de soluciones que benefician a la comunidad entera. Juntos somos más fuertes y más capaces de descifrar las complejidades de estas condiciones.

Le invitamos a navegar este guía para descubrir todo lo que la comunidad STBR le puede ofrecer. Desde grupos de apoyo a recursos de educación, cada aspecto de nuestra comunidad es diseñado con usted en mente. Le animamos a contactarnos, hacernos preguntas, y compartir su camino con nosotros. Juntos, somos más fuertes, sabios y capaces de logros increíbles.

Bienvenido a su nuevo hogar, la comunidad STBR. Aquí, encontrará más que solo amistades - encontrará familia quien los apoyará en cada paso del camino.

Con cariño,

Nuestra Visión

Nos imaginamos un mundo donde la gente afectada por enfermedades raras, como STBR, tienen un lugar a donde acudir para recibir respuestas, apoyos, tratamientos, y curaciones. Así de sencillo. Nadie debe quedarse fuera en cuanto a su salud y felicidad.

La comunidad STBR está convirtiendo esta visión en realidad para nuestras familias, y a la vez trazando un camino para todos aquellos impactados por enfermedades raras.



Jill Kiernan
Directora Ejecutiva y
Fundadora
jill@tbrsyndrome.org

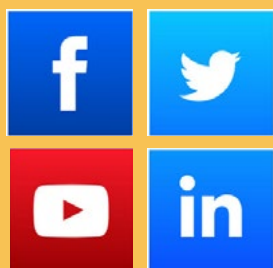
Lista de acciones para nuevas familias

- ☐ Únase a nuestro grupo privado en [Facebook Grupos](#) para conocer a otras familias, compartir recursos y hacer preguntas.
 - ☐ Como parte de nuestro programa de coordinación regional, contamos con subgrupos dentro del grupo principal, para ver por las necesidades de los no angloparlantes y para proveer apoyos más personalizados según la región global.
- ☐ Suscríbase a nuestro [boletín informativo](#) trimestral para recibir noticias y anuncios de eventos organizados por la comunidad.
- ☐ Visite nuestro canal de [YouTube](#) para ver videos acerca de las vidas cotidianas de algunas de nuestras familias. También puede [ver las presentaciones](#) más actuales de nuestros clínicos e investigadores.
- ☐ Asista a una **reunión virtual para nuevas familias** para conectarse con otras familias de STBR y aprender más acerca de lo que nuestra comunidad le puede ofrecer.
- ☐ **Participe en investigaciones de STBR!** Hay bastantes oportunidades y le animamos empezar por medio del Incluyeme en STBR y el Registro de Pacientes.
 - ☐ [Incluyeme en STBR - registro de contacto \(página 10\)](#)
 - ☐ [Matricular en el Registro de Pacientes de la Comunidad STBR \(página 10\)](#)
 - ☐ [Encuesta de prioridades de pacientes \(página 11\)](#)
 - ☐ [Biorepositorio de la Comunidad STBR \(página 11\)](#)
 - ☐ [Clinical Research ID \(página 11\)](#)
 - ☐ [Citizen Health \(página 12\)](#)
 - ☐ [Brain Gene Registry \(página 12\)](#)
- ☐ **Preséntese** con la mesa directiva y con nuestra Directora Ejecutiva.
- ☐ Revise anuncios de [eventos](#) y **noticias en nuestra** página web.
- ☐ [Involúcrese en la comunidad STBR y ayude como voluntario.](#)

atención:

Solicite una junta 1:1 con la Directora Ejecutiva, Jill Kiernan para presentarse, hacer preguntas, y conocer más acerca de la comunidad

[AGENDARSE AQUÍ](#)



Contamos con un grupo privado en Facebook (para familiares e individuos con STBR).
<https://www.facebook.com/groups/705487016188994>

Boletín: tbrsyndrome.org/newsletter

Página web: tbrsyndrome.org

Correo electrónico: info@tbrsyndrome.org



Síndrome de Tatton-Brown Rahman

Lista de datos

El Síndrome de Tatton Brown Rahman (STBR), también conocido como síndrome de sobrecrecimiento de DNMT3A, es una enfermedad rara genética causada por variantes en el gen DNMT3A. Hay un rango amplio de complicaciones médicas asociadas con STBR pero la mayoría de los afectados tienen algunas características en común:

- **Sobrecrecimiento:** STBR causa que los niños crezcan rápidamente y adultos con el síndrome suelen tener ambos estatura y peso más allá del medio. La circunferencia craneal también suele ser mayor (conocido médicamente como la macrocefalia).
- **Discapacidad Intelectual:** para algunos, su discapacidad cognitiva puede ser severa y para otros leve.
- **Facciones:** cejas horizontales, incisivos centrales prominentes, y fisuras palpebrales estrechas son algunas de las características faciales sutiles pero distintivas en personas con STBR.



Haga clic o escanee aquí para leer más acerca de nuestras recomendaciones de monitoreo.

STBR se identificó por primera vez en el 2014 y, aunque los médicos continúan reconociendo a más y más individuos afectados con el síndrome cada año, sigue siendo muy poco común con alrededor de 350 personas identificadas hasta la fecha del 2024. Los doctores continúan su aprendizaje acerca de todas las posibles condiciones asociadas con el STBR. Además de tener tres aspectos de sobrecrecimiento, discapacidad intelectual y facciones distintivas, algunos individuos también cuentan con **autismo, hiperlaxitud articular, bajo tono muscular, escoliosis, convulsiones, alteraciones psiquiátricas y del comportamiento, defectos cardíacos, y desórdenes hemáticos.**

No hay cura para STBR. Las necesidades de los individuos con STBR varían bastante - algunos pueden vivir independientemente con poca ayuda, mientras otros requieren apoyo intenso e intervención médica durante lo largo de sus vidas. Por lo tanto, una asesoría detallada de necesidades es de suma importancia, junto con **matricularse en el Registro de Pacientes de la Comunidad STBR.**

Médicos familiarizados con STBR recomiendan que los pacientes consulten a los siguientes especialistas:

- **Cardiólogo:** Para determinar enfermedades cardíacas y llevar a cabo un ecocardiograma basal.
- **Fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, y logopeda:** Para niños de temprana edad, varios estados dentro de EEUU tienen programas de "intervención temprana" las cuales asesoran si se cualifica. Niños de edad escolar pueden contar con estos apoyos dentro de sus distritos escolares, y adultos por medio de su seguro médico o con programas de apoyo para adultos.
- **Genetista y consejero genético:** Para coordinar intervenciones médicas y mantener familias al tanto de desarrollos científicos al respecto.
- **Neurólogo, hematólogo, ortopédico, psiquiatra o psicólogo terapeuta del comportamiento:** deben ser consultados según la necesidad se presente.

Conección con la leucemia

Las mutaciones en el gen DNMT3A, cuando pasan a los glóbulos de la sangre conforme pasa el tiempo (conocido como mutaciones somáticas) se reconocen como motores del desarrollo de leucemia en personas sin STBR. Por esta razón, investigadores siguen indagando si STBR está ligado con un riesgo elevado de desarrollar leucemia. Hay evidencias que sugieren que mutaciones de STBR están asociadas con un riesgo elevado de leucemia mieloide aguda, pero las investigaciones continúan para determinar el grado de riesgo, y no se ha notado como una ocurrencia común. No hay evidencias de que STBR cause otros tipos de cáncer, aunque sí han habido casos de personas con STBR afectados por diferentes cánceres. Si alguien con STBR presenta posibles síntomas de leucemia, como moratones inexplicables o fatiga, consulte un médico.

El gen

La enzima producida por el gen DNMT3A está involucrada en el proceso de metilación del ADN, lo cual ayuda a las células a determinar qué genes activar y cuáles apagar. Aunque todos los casos de STBR involucran mutaciones o eliminaciones de DNMT3A, la ubicación de la mutación dentro del gen no es la misma para cada individuo, la mayoría de pacientes tiene sus propias mutaciones y/o deleciones del gen de manera individual.

Parece ser que la mayoría de las mutaciones ocurren por cambios espontáneos en el gen (conocido como de mutacion de novo), en lugar de ser mutaciones heredadas del parentesco. Algunos individuos pueden haber heredado la variante DNMT3A por medio de un padre que tiene STBR o que no lo tiene. Si fuese el último caso, sería porque la mutación ocurrió después del desarrollo y por lo tanto puede estar presente en sólo ciertas células (conocido como mosaicismo). Individuos con mosaicismo pueden tener una mutación de DNMT3A en sus espermatozoides u óvulos (conocido como la línea germinal) y por lo tanto lo pueden pasar a sus hijo/as.

Mutaciones de DNMT3A que causan STBR con heterocigotos, que quiere decir que solo se presentan en una o dos copias del gen que tiene cada quien. Porque cada progenitor da una copia de cada gen, alguien con STBR tiene 50% probabilidad de tener un hijo también con una mutación genética. Es importante el consejo genético para aclarar el patrón de herencia a consecuencia de STBR.

Recursos

Página web: www.tbrsyndrome.org

Correo electrónico: info@tbrsyndrome.org

Facebook página pública: <https://www.facebook.com/dnmt3aovergrowthsyndrome/>

Facebook grupo privado para familiares y proveedores:

<https://www.facebook.com/groups/705487016188994/>

Registro: <https://tbrsregistry.iamrare.org/>

Ostrowski PJ, Talton-Brown K. Talton-Brown-Rahman Syndrome. 2022 Jun 30. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581652/>



Guía de programas:

Educación y alcance

Reuniones para Nuevas Familias

La comunidad STBR organiza reuniones trimestrales virtuales para miembros recién diagnosticados junto con miembros actuales. Son reuniones informales para contestar preguntas, hablar sobre nuevas investigaciones acerca de STBR, repasar lo que ofrece la comunidad STBR, y simplemente para conocernos.

- Nos gustaría enfocarnos en las prioridades de los pacientes y lo que usted quisiera ver de nuestro equipo en cuanto a programaciones, investigaciones, alcance y apoyo.
- ¡Queremos conocer sus necesidades y saber cómo le podemos servir mejor, como miembro de nuestra comunidad!

Citas con el equipo STBR

Podemos contestarle sus preguntas, hacerle saber de recursos, hablar de investigaciones sobre STBR, y más. Nos encanta conocer a más miembros de la comunidad. <https://calendly.com/jill-tbrs>

Coordinación Regional

Nuestro Programa de Coordinación Regional está reclutando líderes de comunidades y países alrededor del mundo para ayudarnos a promover recursos locales y apoyos para nuestras familias con STBR. ¡Juntos, somos más fuertes!

Defensa

La comunidad STBR participa en varias oportunidades para la defensa de enfermedades raras, incluyendo Rare Disease Diversity Council, Semana de Enfermedades Raras en el Capitol Hill de los Estados Unidos y más.

Serie de Educación y Participación

La Serie de Educación y Participación creada por la comunidad STBR son juntas virtuales enfocadas en diferentes temas relacionados al STBR. Algunas de estas juntas son grabadas y accesibles en el canal de YouTube de la comunidad STBR.

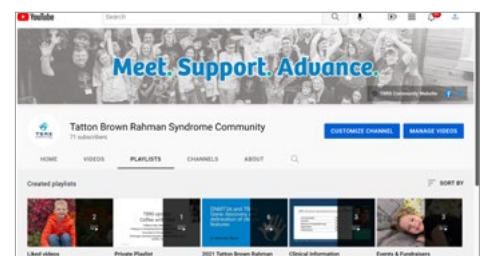
Canal de YouTube

!La comunidad de STBR cuenta con nuestro propio canal de [YouTube](#)! Es un gran recurso para aprender más acerca de STBR por medio de ver grabaciones de nuestras conferencias pasadas y presentaciones dadas por investigadores.

- Puede conocer algunas de nuestras familias presentadas en los videos y compartir videos con otros interesados en aprender más acerca de esta enfermedad rara.
- El canal también puede servir como otra herramienta para informar a sus médicos, especialistas, terapeutas y maestros quienes trabajan con su familia y para promover la concienciación.

atención:

¿Sabía usted que puede sincronizar el calendario de Google de la comunidad TBRS con su propio calendario para evitar perderse eventos? Si necesita ayuda con esto, contáctese con Kit: kit@tbrsyndrome.org



Visite nuestro canal de YouTube para ver grabaciones de nuestras conferencias y para escuchar las historias de algunas de nuestras familias.

Guía de programas:

Apoyo familiar

Grupo privado de Facebook

Mantenemos nuestro grupo de [Facebook](#) como un foro abierto pero privado para que las familias de individuos diagnosticados (y los individuos mismos) puedan conectarse con otros. Incluimos noticias acerca de investigaciones, eventos, y más. Existen foros en fb para pacientes internacionales en varios idiomas y para apoyo de los cuidadores.

Grupo de apoyo virtual para padres/cuidadores y grupo de apoyo para papás varones

The TBRS Community offers monthly virtual Support La comunidad STBR ofrece grupos de apoyo mensuales para padres/cuidadores y para papás varones. Participantes de todo el mundo se invitan a participar. Creamos un espacio seguro para compartir ideas, sentimientos y preocupaciones sin temor de juicio. Las juntas toman diferente forma cada vez que nos reunimos - algunas veces nos enfocamos en compartir recursos o experiencias, pero siempre nos enfocamos en hacer a todos sentirse cómodos y apoyados.

Grupos sociales para individuos diagnosticados

Cada mes, un lindo grupo de individuos diagnosticados se juntan para nuestro grupo social. Nos divertimos con actividades solicitadas por los participantes. Nos pueden encontrar bailando, contando chistes, cantando karaoke, y hasta pintando piedras. Este grupo siempre está evolucionando pero siempre es divertido. Nunca hay presión para hablar si se siente tímido, y no tiene que participar en la actividad si prefiere solo hablar.

Reuniones regionales

La comunidad STBR invita a sus miembros de todas partes del mundo a organizar reuniones dentro de sus localidades. Les apoyamos con la planificación. Contáctese con nosotros si le interesaría organizar una reunión cerca de usted.

Con cariño STBR

Con mucho cariño, la comunidad STBR envía paquetes de apoyo para familias que están pasando por un momento difícil.

Para más información, por favor visite nuestra [página web](#), nuestra página de [Facebook](#) o envíenos un correo electrónico a info@tbrsyndrome.org.



“Mientras estaba sentada con mi hijo para ayudarlo a comunicarse y con el juego de trivia, su rostro lucía brillante. Comunicó pocas palabras, pero esa hora perdurará conmigo.”

- Padre Zoe Wisnoski durante grupo social en Zoom

Guía de programas:

Participación en investigaciones

La comunidad STBR patrocina un amplio número de proyectos de investigaciones que avanzan nuestro conocimiento del síndrome y que aceleran la trayectoria de tratamientos. Nuestra Directora de investigación y relaciones comunitarias, Kit Church, puede contestar sus preguntas y ayudarle a medir su progreso (kit@tbrsyndrome.org). Recomendamos empezar con “Cuenta conmigo” STBR y el Registro de Pacientes. Su participación es crucial para apoyar a gente con STBR!



Cuenta conmigo STBR

Esta es una lista de datos de contacto para pacientes con STBR y sus cuidadores. No compartimos sus datos personales sin su permiso y este documento solo es utilizado por el equipo de la comunidad STBR para saber con cuántas personas contamos en la comunidad y cómo alcanzarlos.

- Usted puede elegir que le contacten acerca de investigaciones y proporcionarnos datos de cómo localizarlos para saber dónde se ubican nuestros pacientes.
- Esto es importante para nosotros saber la totalidad de afectados y saber atender a nuestra comunidad mundial!



Registro de Pacientes

La comunidad STBR ha desarrollado su registro de pacientes junto con La Organización Nacional de Enfermedades Raras (abreviada NORD por sus siglas en inglés). El registro es una serie de encuestas que indagan acerca de la calidad de vida, historial médico, y desarrollo de personas diagnosticadas con **STBR, Síndrome Heyn Sproul Jackson (HESJAS) y otros trastornos relacionados con el gen DNMT3A.**

- Es importante que todas las familias contribuyan al registro ya que es una herramienta invaluable para avanzar en entendimiento de STBR y para avanzar investigaciones científicas para ayudar a identificar tratamientos médicos y crear apoyos cotidianos, educacionales, y sociales.
- Esta base de datos es segura y anónima y a la vez ayuda a que científicos y clínicos entiendan más acerca de STBR e identifiquen más oportunidades para realizar investigaciones.



“Gracias a las contribuciones de parte de las familias STBR hacia nuestros proyectos de investigación, hemos aprendido mucho más acerca de este síndrome.”

Muestra aquí, un familiar e investigador colaborando durante el Congreso STBR para complementar sus estudios basados en nuestras contribuciones.

Guía de Programas:

Participación en investigaciones



Encuesta de prioridades de pacientes

La encuesta de prioridades de pacientes pregunta acerca de prioridades de investigaciones desde la perspectiva de los pacientes y sus cuidadores. Esto es para que podamos patrocinar investigaciones alineadas con sus prioridades y para motivar una agenda de prioridades dentro de nuestra

Red de Investigaciones Colaborativas dirigida por los mismos pacientes.

La encuesta fue creada por Overgrowth Syndromes Alliance (OSA) y organizada por la comunidad STBR y Malan Syndrome Foundation con la meta de identificar tratamientos para trastornos de sobrecrecimiento y discapacidades intelectuales.

- La encuesta puede ser completada por los pacientes o sus cuidadores. Contáctenos si tiene requisitos de accesibilidad.
- Tenemos juntas por Zoom con pacientes que requieren apoyo para completar las encuestas.
- Esto es importante para asegurarnos que las investigaciones sobre STBR están beneficiando a los pacientes de las formas más importantes.



Biorepositorio de la comunidad STBR

La gente afectada por STBR y sus familiares pueden donar sangre, orina, células de piel, y otros tejidos. Estos pueden ser utilizados por investigadores para entender la ciencia detrás de STBR y para acelerar el desarrollo de tratamientos. “Las familias tienen el mejor conocimiento de

STBR - es tan importante que compartamos nuestras experiencias con los médicos e investigadores para que nos puedan conseguir las respuestas que necesitamos.”

- Investigadores presentan sus solicitudes ante una mesa consultiva para asegurar que estarán investigando STBR y que presentarán los resultados a las familias.
- Esto es importante para que podamos impulsar las investigaciones sobre STBR!



Clinical Research ID (CRID)

El Clinical Research ID (CRID, por las siglas en inglés) es un número único utilizado para conectar muestras donadas por un paciente a las investigaciones llevadas a cabo con tales. El paciente o cuidador puede crear esta identificación sin ningunos datos personales, y luego conecta estas muestras sin identificación.

- De esta forma, los científicos pueden ver datos del registro y obtener una muestra del mismo paciente sin ningún dato de información que los identifique personalmente. Esto ofrece a los investigadores una robusta base de datos que pueden usar para acelerar investigaciones.
- El CRID es un requisito para el Biorepositorio pero es opcional para el Registro de Pacientes.

“Las familias tienen el mejor conocimiento de STBR - es tan importante que compartamos nuestras experiencias con los médicos e investigadores para que nos puedan conseguir las respuestas que necesitamos.”



Muestras recogidas durante el Congreso STBR fueron esenciales para los resultados descubiertos por nuestros investigadores.

Guía de Programas:

Participación en investigaciones



Citizen Health

Citizen es un programa que permite que pacientes y cuidadores tengan acceso a todo su historial médico. Cuando usted se registra para Citizen, les da permiso de ingresar a todos los previos sistemas de hospital y clínicas para juntar sus datos en un solo lugar. Muchos cuidadores dicen que terminan localizando reportes que nunca habían visto antes!

- Adicionalmente, con Citizen usted puede elegir compartir versiones anónimas de su historial médico con investigadores (incluyendo nuestro registro de pacientes).
- Esto es importante porque les otorga bastante información anónima a los investigadores para apoyar sus proyectos.



Brain Gene Registry

El Brain Gene Registry es parecido a nuestro Registro de Pacientes pero compara datos con muchos trastornos de neurodesarrollo (teniendo que ver con el cerebro) a la vez para identificar síntomas en común y oportunidades de tratamientos. Este registro se coordina con varias organizaciones académicas dentro de EEUU, incluyendo Washington University y Children's Hospital of Philadelphia (para nombrar solo algunos).

- Esto nos ayuda a encontrar similitudes entre trastornos lo cual puede facilitar el proceso de ensayos clínicos comparativos.

? Para más información acerca de nuestros programas de investigaciones, o para cualquier pregunta, favor de contactar a nuestra Director de investigación y relaciones comunitarias, Kit Church: kit@tbrsyndrome.org

La importancia de participar en investigaciones

La participación en **investigaciones significa**, resultados reales para personas con STBR. Pacientes con STBR quienes participan en investigaciones han logrado ayudar a científicos con:

- Entender mejor las características y resultados clínicos de STBR
- Calcular el riesgo del desarrollo de cáncer con STBR
- Facilitar el proceso de diagnóstico con STBR
- Crear patrones de investigaciones con muestras donadas por pacientes.
- Empezar a entender cómo STBR afecta el cerebro
- Crear criterio de cribado

También podemos contestar preguntas de nuestros pacientes utilizando el Registro de Pacientes! Con esta información hemos aprendido que problemas cardíacos, aneurisma aórticos, convulsiones, problemas de visión o audición, y problemas de salud mental son más comunes de lo pensado.

Guía de Programas:

Congreso STBR

En el 2023 tuvimos nuestro [Congreso STBR](#) (una combinación de nuestra conferencia de familias y nuestra conferencia científica) utilizando un formato híbrido con el fin de promover una asistencia global y a la vez proporcionar conexiones en vivo, las cuales nuestras familias valoran tanto.

Congreso 2023

El punto clave del año fue que este fue el primer congreso en vivo desde el 2019, uniendo 187 pacientes y familiares con 27 científicos. El congreso fue traducido a 5 idiomas para que 18 familias y científicos no angloparlantes pudieran participar. Este evento fue una mezcla de ideas, experiencias, y esperanzas, tomando pasos para unir a familias e investigadores.

Próximos congresos

Los congresos en presencial se llevarán a cabo cada dos años. Vamos a alternar congresos virtuales y presencial cada dos años. También organizaremos reuniones por todo el mundo, porque nada puede tomar el lugar de juntarnos en persona.



“Fuimos con muchas ganas de conocer a personas que nos podían entender y de quienes podríamos aprender. Los médicos, genéticos, equipo de STBR, voluntarios y toda la información - se destacaron.”

- Katie Brennan, padre y participante del Congreso STBR

Guía de Programas:

Red de Investigaciones Colaborativas

La Red de Investigaciones Colaborativas (CRN por sus siglas en inglés) de la comunidad STBR está a la vanguardia de la transformación de investigaciones acerca del tratamiento de STBR. Con más de 200 clínicos e investigadores unidos bajo la misma misión, la red utiliza la agenda de prioridades creada por los pacientes para avanzar el conocimiento de STBR y sus tratamientos. Beneficiando de las herramientas de investigación proveídas por la comunidad STBR, CRN acelera investigaciones y asegura que cada proyecto se mantenga alineado con nuestro mapa comprensivo de investigaciones. La dedicación y colaboración demostrada por CRN es realmente inspiradora de la forma en que impulsa la cooperación de individuos hacia la creación de soluciones tangibles para aquellos afectados por STBR.

Mesas redondas para investigadores

En 2023 la comunidad STBR organizó mesas redondas con científicos para mantenernos al tanto de los nuevos resultados de investigaciones que llevan a cabo, para después compartirlo con nuestra comunidad. También utilizamos esta oportunidad para compartirles las prioridades de nuestros pacientes así como las actividades e iniciativas que hemos creado como comunidad. También formamos grupos dentro de las mesas redondas para enfocarnos en temas específicos, como el desarrollo de guías para el diagnóstico, mantenimiento y tratamiento del síndrome.

Estas mesas redondas crean un espacio seguro donde investigadores pueden compartir sus estudios antes de publicarlos, compartir recursos y colaborar entre sí.

Conozca nuestros comités consultivos de ciencia y medicina

Comités consultivos proveen liderazgo de primer nivel para iniciativas de investigaciones y cuidados médicos.



Harrison Gabel Washington University in St. Louis



William Gibson, University of British Columbia



Timothy Ley, Washington University in St. Louis



Joseph Malak, Bambini Pediatrics



Rachel Rau, Baylor College of Medicine



Marwan Shinawi, Washington University in St. Louis



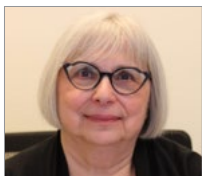
Kate Talton-Brown, St. George's University Hospital



Ayala Touy, Novartis/Baylor College of Medicine



Serge McGraw, University of Montreal



Rosanna Weksberg, University of Toronto



Miembros adicionales:

- Kit Church
- Kerry Grens
- Jill Kiernan
- Keren Shtiegman

Involúcrese!

Equipos de voluntariado

¡Crea un impacto! Los voluntarios son la fuerza principal detrás de la comunidad STBR. Cada contribución, sea grande o pequeña, acelera nuestro avance hacia mejor apoyar a los individuos impactados por STBR. Ya sea por medio de recaudar fondos, planear eventos, estar a la defensa, o algo más, sus talentos únicos pueden realmente hacer la diferencia. Únase con nosotros para ayudarnos a alcanzar un mejor futuro para la comunidad STBR. Contamos con cuatro equipos y los voluntarios tienen muchas oportunidades para contribuir basados en sus talentos e intereses. Para más información, accede a [nuestras oportunidades de voluntariado aquí](#).

Equipo de recaudación de fondos y desarrollo

El equipo de recaudación de fondos y desarrollo es responsable por coordinar los eventos de recaudación, la búsqueda de subvenciones y patrocinios, y la creación de campañas de recaudación. Oportunidades disponibles incluyen: llamadas de agradecimiento, cartas de agradecimiento, coordinación de recaudación de fondos familiares, buscador de subvenciones, buscador de propuestas, buscador de patrocinios, redactor de campañas.

Equipo de coordinación regional

El equipo de coordinación regional es responsable por proveer recursos e información acerca de la comunidad STBR a individuos diagnosticados y sus familias en sus regiones, así como dar la bienvenida a nuevos miembros y la planeación de eventos locales. Oportunidades disponibles incluyen: coordinador regional, anfitrión de reuniones, embajador de cariño, y anfitrión de grupos sociales / de apoyo.

Equipo de redes sociales

El equipo de redes sociales es responsable por crear el contenido de STBR, desarrollar publicaciones e identificar fotos para uso de medios con el fin de promover concientización y conocimiento de STBR y de la comunidad STBR. Oportunidades disponibles incluyen: buscar contenido fotográfico / videográfico, creación de "reels", redactor de contenido, cuentista.

Equipo de defensa y política

El equipo de defensa y política es responsable por asistir a eventos de defensa, compartir nuestras historias con políticos y los medios, asesorar acerca de diversidad, igualdad, inclusión (DEI por las siglas en inglés), y organizar eventos de concientización. Oportunidades disponibles incluyen: defensor, especialista de medios, asesor de DEI, y anfitrión de eventos de concientización.

“Participar como voluntaria de la Comunidad ha sido bastante gratificante. Puedo donar mi tiempo a una organización maravillosa y a la vez puedo tener un impacto directo en el avance de investigaciones y programas de STBR, las cuales beneficiarán a mi hija.”

- Erin Rooker, directora de publicidad de STBR y voluntaria de año, 2023

Acerca de la *Comunidad*

Mesa directiva

La mesa directiva de la comunidad STBR está apasionadamente comprometida a encontrar tratamientos eficaces y apoyos individualizados para todos aquellos afectados por STBR. Sus acciones son dirigidas por la misma meta: asegurar que cada persona afectada por STBR viva con la mayor salud y felicidad posible. Todos ofrecen su tiempo voluntariamente para llevar nuestra comunidad al éxito.



Kacee Richter, presidenta

Kerry Grens, vice presidenta

Jen Isaacs, secretaria

Erin Rooker, directora de publicidad

Tom Watson, tesorero

incluidas: Kerry Grens, Kacee Richter,
Erin Rooker, Jill Kiernan, Jen Isaacs

Staff de la comunidad

Dirigida por la directora ejecutiva y fundadora, Jill Kiernan, nuestra comunidad STBR es apoyada por estos tres fabulosos miembros de staff. Estamos muy agradecidos por todos sus esfuerzos y dedicación.



Eric Diehl, PhD
Director de ciencia
eric@tbrsyndrome.org

Como nuestro director de ciencia, Eric sondea el terreno de investigaciones STBR para identificar oportunidades de tratamientos y brechas en investigaciones, comunica resultados de investigaciones de una manera fácil de comprender para la Comunidad, staff y comités, y desarrolla y mantiene el mapa de investigaciones para guiar investigaciones con las prioridades de los pacientes.



Kit Church, MPH
Director de investigación y relaciones comunitarias
kit@tbrsyndrome.org

Nuestro Director de investigación y relaciones comunitarias, Kit, se comunica con nuestra red de investigaciones colaborativas e identifica nuevos investigadores utilizando el tema del DNMT3A, organiza nuestra reunión anual de investigaciones y programación científica, desarrolla recursos para familias y clínicos acerca de STBR, y avanza investigaciones según las prioridades principales de nuestras familias.



Chelsea Spence
Directora de desarrollo
chelsea@tbrsyndrome.org

Nuestra directora de desarrollo, Chelsea, es responsable por crear un plan de crecimiento estratégico para nuestra organización, avanzar comunicaciones y alcance con nuestros donadores, asistir con la búsqueda de subvenciones, y diversificar fuentes de recursos para apoyar los programas y las misiones de la comunidad STBR.