



Cure CLCN4- Pack de Bienvenida

No recorras el camino solo.



Un mensaje de bienvenida de Cure CLCN4

Al inicio de este camino que es recibir un diagnóstico de la condición relacionada con el *CLCN4*, te damos una calurosa bienvenida a nuestra comunidad. Comprendemos los retos y emociones que conlleva navegar por este nuevo terreno, y estamos aquí para ofrecerte apoyo, información y conexión.

En este paquete de bienvenida, encontrarás una guía completa para entender la biología y genética básica de la condición del *CLCN4*, reconocer sus síntomas y entender los posibles tipos de atención médica que pueden ser necesarios. Estos recursos se han diseñado para empoderarte y ayudarte mientras das los primeros pasos en la gestión de este diagnóstico. En estas páginas, también conocerás a Cure CLCN4, nuestra misión, nuestro trabajo y cómo estamos marcando la diferencia. Y lo que es más importante, descubrirás cómo conectar con nuestra comunidad, un grupo de familias y expertos que comparten experiencias y se dan fuerza mutuamente.

Cuando estés preparado, te invitamos a comprometerte más profundamente con nuestros esfuerzos. Ya sea participando en la investigación, inscribiéndote en nuestro registro de pacientes o contribuyendo a las iniciativas de recaudación de fondos, tu implicación puede impulsar avances cruciales y fomentar una comunidad más fuerte.

Por favor, recuerda que la información que aquí se ofrece sirve de apoyo - no sustituye- a la orientación de profesionales médicos. Te instamos a que comentes todas las decisiones relacionadas con la salud con tu asesor genético o médico de cabecera para asegurarte de que tu atención sanitaria se adapta perfectamente a tus necesidades.

No estás solo. Estamos aquí para responder a tus preguntas, ayudarte a ponerte en contacto con otras personas y apoyarte a lo largo de tu viaje con calidez y comprensión.

Un cordial saludo,
Cure CLCN4

Cure CLCN4:

Contenido

Mensaje de Bienvenida	1
Cure CLCN4: Sobre nosotros	3
Tu Lista	4
Biología	5
Diagnóstico	8
Síntomas	9
Atención médica	10
Preguntas frecuentes	12
Vivir con CLCN4	17
Cure CLCN4: Marcando la Diferencia	20
Registro de Pacientes	21
Participa	23
Recursos	24
Glosario	25
Notas	30

Asegúrate de consultar el **glosario** en busca de términos o frases que no conozcas.



Cure CLCN4: Sobre nosotros

Cure CLCN4 es una organización benéfica registrada en el Reino Unido, cuyo objetivo es proporcionar **apoyo, concienciar y financiar** la investigación médica y científica para la condición relacionada con el *CLCN4*. Cure CLCN4 fue fundada por Peter Trill y Gina Tan, padres de Daphne, una niña con la condición del *CLCN4*.



[Click aquí para leer nuestra historia](#)

“

Cure CLCN4 se creó con el objetivo de impulsar la investigación científica básica y traslacional en esta condición. Se basa en la esperanza y el compromiso de que algún día habrá una cura para Daphne y los niños como ella.



”

Nuestra Misión

Nuestra misión es mejorar la comprensión y el tratamiento de la condición relacionada con el *CLCN4* mediante la investigación, además de apoyar a las personas afectadas y a sus familias, e impulsar iniciativas de concienciación. Nos comprometemos a fomentar la colaboración entre científicos, profesionales sanitarios y comunidades para descubrir tratamientos eficaces y mejorar la vida de las personas que viven con el *CLCN4*.



Nuestra Visión

Nuestra visión es un mundo en el que el diagnóstico de la condición del *CLCN4* venga acompañado de esperanza y apoyo, no de incertidumbre. Nuestro objetivo es transformar el panorama de la investigación sobre el *CLCN4*, garantizando que todas las familias tengan acceso a información precisa y completa, a terapias eficaces y específicas para el *CLCN4* y a una comunidad de apoyo. Conectando a las familias entre sí y con los principales expertos, pretendemos construir una sólida red de concienciación y apoyo, que capacite a las personas y a sus seres queridos para afrontar este reto con conocimiento y fuerza colectiva.





Tu Lista

Mientras navegas este nuevo capítulo, hemos elaborado una lista de pasos iniciales que puedes dar para estar más informado, apoyado e implicado. Cada acción te ayudará a conectar con otras personas, a acceder a recursos valiosos y a contribuir a nuestra comprensión conjunta del *CLCN4*.

Visita nuestra página web y síguenos en redes sociales



Nuestras plataformas proporcionan información sobre el *CLCN4*, investigación, nuestra comunidad y mucho más. Haz clic en los iconos y síguenos!



Únete al Grupo de Facebook 'CLCN4 Families'



Puedes ponerte en contacto con otras familias que viven con el *CLCN4* a través de un grupo de apoyo privado de Facebook, para que puedas compartir historias y aprender lo que ha ayudado a los demás.



[Únete](#)

Suscríbete a nuestro boletín



Mantente al día de toda la información más reciente suscribiéndote a nuestro boletín de noticias. Es una forma estupenda de recibir actualizaciones periódicas directamente en tu bandeja de entrada.



[Inscríbete](#)

Inscríbete en el Registro de Pacientes del *CLCN4*



Contribuye a la investigación del *CLCN4* uniéndote a nuestro Registro de Pacientes. Tu participación ayuda a los investigadores a conocer mejor la enfermedad, y te proporciona actualizaciones importantes.

[Saber más](#)

Condición del CLCN4: Biología

La condición relacionada con el *CLCN4* es una enfermedad genética rara del neurodesarrollo que puede causar diferencias en el aprendizaje, la neurodiversidad y la salud.

¿Qué es la condición del CLCN4?

¿Qué es el CLCN4?

- El ***CLCN4*** es un **gen** que codifica (da instrucciones para) la producción de la **proteína ClC-4**.
- Aún no estamos seguros de cuál es la función exacta del ClC-4, pero sabemos que es importante para ayudar a nuestro **cerebro** a **desarrollarse y funcionar**.



Gen del CLCN4

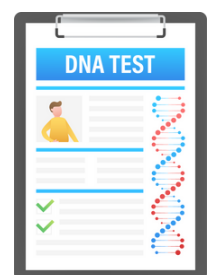


Proteína del ClC-4

Al igual que los libros de recetas contienen instrucciones para hacer una comida específica, el ADN contiene genes, que proporcionan instrucciones para la producción de una proteína específica, una pequeña molécula con un trabajo (función) especial en el cuerpo.

¿Qué causa la condición relacionada con el CLCN4?

- La condición relacionada con el *CLCN4* está causada por cambios (también conocidos como **variantes patogénicas**) en el gen *CLCN4*.
- Estos cambios afectan a la función de la proteína ClC-4, causando la enfermedad relacionada con *CLCN4*.
- Los cambios en el gen *CLCN4* pueden detectarse mediante **pruebas genéticas**.



¿La condición relacionada con el CLCN4 afecta a todos por igual?

No hay dos individuos con la enfermedad relacionada con el *CLCN4* iguales. El tipo y la gravedad de los síntomas dependen de muchos factores, como el sexo y el tipo de variante; incluso los miembros de una familia con el mismo cambio genético en el *CLCN4* pueden experimentar una gama y una gravedad de síntomas diferentes. Es importante saber que, aunque se han hecho progresos en los últimos años, aún nos queda mucho por aprender sobre esta condición médica.

¿La condición del *CLCN4* afecta tanto a mujeres como a hombres?



¿Qué necesitas saber?

- En los seres humanos, el sexo biológico está determinado por los cromosomas sexuales. Las mujeres tienen dos cromosomas X (XX), y los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY).
 - El gen *CLCN4* está situado en el cromosoma X.
 - Esto significa que las variaciones en el gen *CLCN4* pueden afectar de forma diferente a hombres y mujeres, ya que las mujeres tienen dos copias del gen *CLCN4*, mientras que los hombres sólo tienen una copia.
-
- **Tanto las mujeres como los hombres pueden padecer la condición relacionada con el *CLCN4***, pero el alcance y la gravedad de los síntomas pueden variar en función de su sexo biológico.
 - Dado que los varones sólo tienen un cromosoma X, lo que significa que sólo tienen una copia del gen *CLCN4*, no tienen una copia «de reserva» si tienen una variante patogénica en el gen *CLCN4* que afecte a la función del ClC-4. **Los varones** con una alteración patogénica del gen *CLCN4*, ya sea heredada de su madre o debida a una alteración *de novo* (nueva), **tendrán síntomas del *CLCN4***, pero éstos pueden variar ampliamente en gravedad y frecuencia.
 - **Para las mujeres es más complicado.** El impacto en las mujeres suele variar dependiendo de si son la primera persona de la familia que tiene el cambio genético *CLCN4* (*de novo*), o si lo han heredado de uno de sus progenitores.

En resumen...

- Los varones con una variante *CLCN4* patogénica siempre tienen síntomas.
- Las mujeres con una variante patogénica de *CLCN4* podrían no estar afectadas en absoluto, tener síntomas leves o síntomas más graves.
- Las mujeres tienen más probabilidades de verse afectadas si el cambio genético se produjo *de novo* (cuando fueron concebidas) en lugar de ser heredado de un progenitor. Aún nos queda mucho por aprender para comprender mejor esta complejidad.

En la mayoría (pero no en todas) de las mujeres significativamente afectadas, el cambio en el gen *CLCN4* es *de novo* (lo que significa que no se ha heredado y que son la primera persona de la familia que tiene el cambio genético).

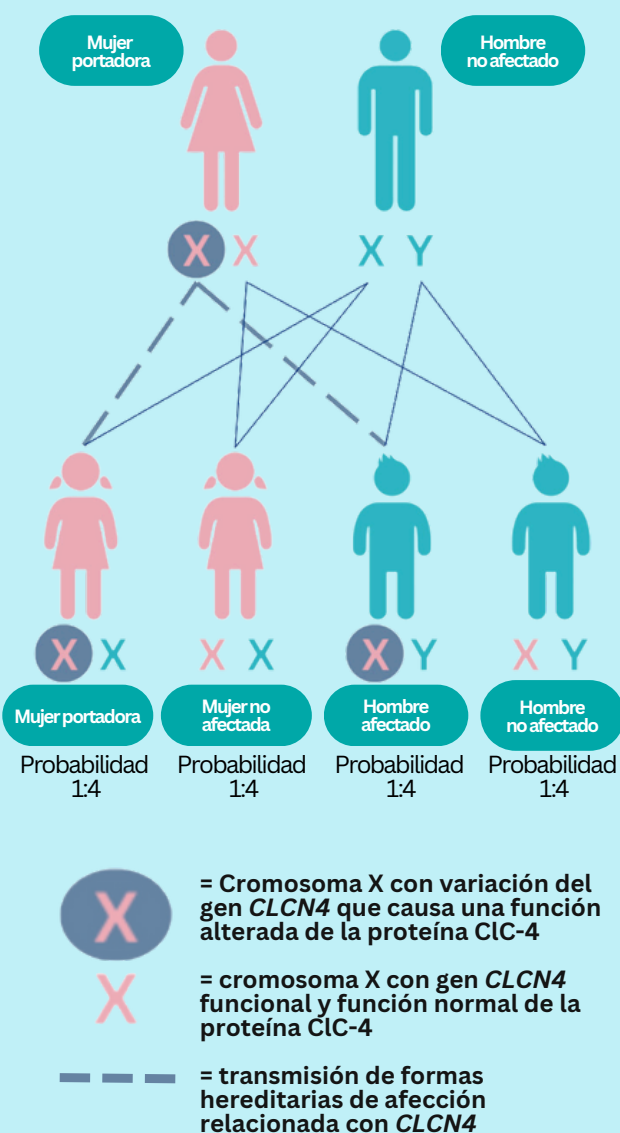
Las mujeres que tienen un cromosoma X con un cambio en el gen *CLCN4* (ya sea heredado o *de novo*) suelen denominarse «portadoras». Las mujeres portadoras pueden no tener ningún síntoma, o pueden tener algunos síntomas de la enfermedad relacionada con el *CLCN4*, normalmente (pero no siempre) de manera leve. Algunas mujeres portadoras pueden, por ejemplo, tener problemas leves de aprendizaje o del habla, o una mayor probabilidad de padecer problemas de salud mental (ansiedad y/o depresión).

¿Cuáles son las probabilidades de que una mujer portadora tenga un hijo con la condición del *CLCN4*?

Las personas con *CLCN4* o que son portadoras del *CLCN4* tienen opciones a la hora de planificar tener hijos y estas opciones pueden discutirse más a fondo con un **genetista clínico o un asesor genético**.

Cuando una mujer portadora tiene hijos, en cada embarazo hay un 50% de probabilidades de transmitir el cromosoma X con el gen *CLCN4* funcional y un 50% de probabilidades de transmitir el cromosoma X con el gen *CLCN4* afectado (véase el diagrama siguiente). Esto significa que, por cada embarazo, una mujer portadora de *CLCN4* tendría:

- 1 de cada 4 (25%) probabilidades de un varón afectado.
- 1 de cada 4 (25%) probabilidades de una mujer que sea portadora (puede no estar afectada en absoluto o estar levemente afectada).
- 1 de cada 2 (50%) posibilidades de que un niño no esté afectado por *CLCN4* y no pueda transmitir a sus hijos la enfermedad relacionada con *CLCN4*.



Condición del *CLCN4*: *Diagnóstico*

¿Cómo se diagnostica la condición relacionada con el CLCN4?



La condición relacionada con el *CLCN4* se diagnostica mediante pruebas genéticas. Una prueba muy utilizada es la llamada secuenciación completa del exoma, que lee el ADN de un individuo e identifica cambios o variantes que pueden explicar un fenotipo clínico (síntoma o conjunto de síntomas).

Tras las pruebas, se proporciona un **informe genético** detallado en el que se describen los resultados. Es crucial que este informe se **revise** y se discuta con un **profesional sanitario experimentado**, como un **asesor genético** o un genetista clínico, que pueda ayudar a interpretar los resultados, orientar sobre las posibles implicaciones y discutir siguientes pasos en la gestión y el cuidado médico. También podrán ayudarte con preguntas sobre la herencia de la enfermedad y la planificación familiar.

Recibir la noticia

Para algunas familias, recibir un diagnóstico genético es un alivio. Otras pueden sentirse abrumadas y tristes. Es muy habitual tener una mezcla de pensamientos y sentimientos, y tus esperanzas y expectativas para el futuro pueden cambiar con el tiempo.

Aunque las experiencias pueden ser compartidas, las personas y las familias pueden responder de distintas maneras y tener distintas necesidades de información y apoyo. Muchos padres describen un proceso continuo de adaptación a un enfoque diferente y de búsqueda de formas de celebrar los logros de su hijo conseguidos a su manera y a su tiempo. Es muy importante recordar que el diagnóstico es sólo una de las muchas cosas que hacen que tu hijo sea único.



Comprender tu informe genético puede resultar abrumador. Por eso incluimos una sección «**Comprender tu informe genético**» en nuestro próximo pack informativo de Cure *CLCN4* (Diciembre de 2024). Esto te ayudará a comprender lo esencial de tu informe, pero para obtener información detallada, consulta a un asesor genético o a un profesional sanitario con experiencia.

Condición del CLCN4: Síntomas

A medida que aprendas más sobre la condición del *CLCN4*, es importante que te **familiarices con sus posibles síntomas**. Aquí te ofrecemos una lista de síntomas observados previamente. Recuerda que su presencia y gravedad pueden variar mucho. No todos los pacientes experimentarán todos los síntomas de la lista, y los síntomas varían, incluso en la misma familia. Esta información pretende servirte de guía, ayudándote a ser consciente de los posibles síntomas, y para que la atención médica de tu hijo@ se puedan adaptar a ellos. **Si entiendes lo que puede ocurrir, podrás defender y apoyar mejor las necesidades sanitarias de tu hij@.**

Discapacidad intelectual

La mayoría de los varones y la mayoría de las mujeres con una alteración *de novo* del *CLCN4* tendrán discapacidad intelectual, que puede ser entre leve y grave. En las mujeres con una variante hereditaria de *CLCN4*, sólo alrededor del 25% tendrán discapacidad intelectual.

Dificultades del habla y del lenguaje

Varones: >95%
Mujeres (*de novo*): 95%
Mujeres (heredada): 15%

Epilepsia

Varones: 60%
Mujeres (*de novo*): 25%
Mujeres (heredada): 5%

Microcefalia

(cabeza más pequeña)
Varones: 20%
Mujeres (*de novo*): 70%
Mujeres (heredada): <5%

Reflujo gastrointestinal

Varones: 15%
Mujeres (*de novo*): 25%
Mujeres (heredada): <5%

Afecciones del movimiento (como la ataxia)

Observaciones generales: 10%

*Porcentajes actualizados Febrero
2023 (Palmer et al., 2023)

Enfermedades de salud mental (por ejemplo, ansiedad)

Varones: 30%
Mujeres (*de novo*): 45%
Mujeres (heredada): 10%

Condiciones del comportamiento (e.g., autismo)

Varones: 55%
Mujeres (*de novo*): 40%
Mujeres (heredada): 15%

Dificultades con la alimentación

Varones: 20%
Mujeres (*de novo*): 55%
Mujeres (heredada): 10%

Baja estatura

Varones: 15%
Mujeres (*de novo*): 30%
Mujeres (heredada): <5%

Estreñimiento

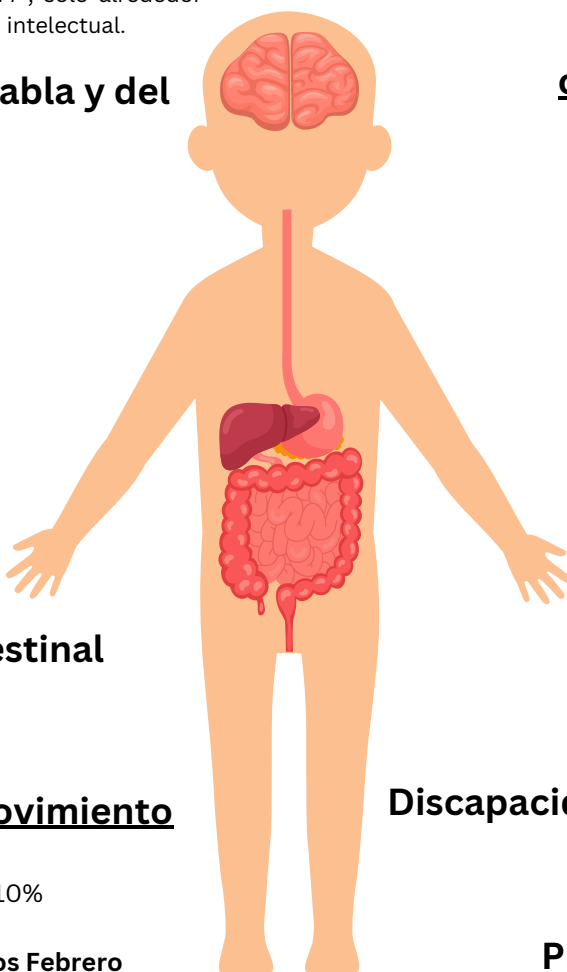
Varones: 15%
Mujeres (*de novo*): 35%
Mujeres (heredada): <5%

Discapacidad visual y/o auditiva

Varones: 10%
Mujeres (*de novo*): 15%
Mujeres (heredada): <5%

Problemas con el sueño

Varones: <5%
Mujeres (*de novo*): 25%
Mujeres (heredada): <5%



Condición del CLCN4: Atención médica



El equipo médico especialista de tu familia dependerá de cuáles sean los principales síntomas del CLCN4 en tu familia y de cómo cambien con el tiempo. La condición relacionada con el CLCN4 puede variar mucho de una persona a otra, por lo que consultas periódicas con un pediatra ayudarán a identificar cualquier síntoma que pueda requerir una **intervención temprana** y una **atención especializada**, y te ayudarán a obtener una atención y un **apoyo coordinados y proactivos**.



Neurólogo

para epilepsia y movimientos descoordinados (ataxia)

Logopeda

para retraso en el habla y el desarrollo del lenguaje



Pediatra

cuidados generales

Psiquiatra

para condiciones de salud mental (como ansiedad, depresión o trastorno bipolar). Idealmente con un psiquiatra con experiencia en trastornos del neurodesarrollo.

¿Quién puede formar parte de tu equipo médico?

Médico del sueño

para problemas para conciliar o mantener el sueño



Fisioterapeuta

para el tono muscular bajo (hipotonía)



Oftalmólogo

para problemas visuales (de vista)



Neurogastroenterólogo

para problemas digestivos (por ejemplo, estreñimiento y reflujo gastrointestinal)



Endocrinólogo

para crecimiento lento / retraso del crecimiento



*Es muy importante que sepas que, aunque ahora mismo no tenemos una cura para la condición relacionada con el CLCN4, **existe apoyo profesional que marcará una gran diferencia en la salud, el desarrollo y el bienestar futuros de tu hij@.***



Hay terapias disponibles para muchas de las complicaciones que pueden desarrollarse en alguien con el *CLCN4*. La intervención temprana ayudará al aprendizaje y al desarrollo social de tu hijo, por lo que es importante que estas terapias se inicien lo antes posible.

Hay tres áreas de especial importancia para una buena calidad de vida:



Control de la epilepsia
(si la hay)



Apoyo a la salud mental



Sueño

Recursos - para compartir con tu médico

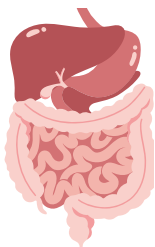
- El *CLCN4* Gene Review - ¡un recurso excelente para compartir con tu médico y profesionales sanitarios! Esta publicación contiene información actualizada sobre la enfermedad del neurodesarrollo relacionada con el gen *CLCN4*, incluido el diagnóstico, las características clínicas, terapias y recursos.
- Un enlace al sitio web de la serie web Gen de la Enfermedad Humana, donde pueden conectar directamente con nuestras especialistas clínicas y científicas, la Dra. Emma Palmer y la Dra. Vera Kalscheuer.



Condición del CLCN4: Preguntas Frecuentes

Síntomas del CLCN4

¿Existen problemas de alimentación o intestinales relacionados con la enfermedad CLCN4?



Los problemas intestinales no son infrecuentes, incluidos el reflujo gastrointestinal y el estreñimiento, así como las dificultades con la alimentación. Esto se debe probablemente a que el *CLCN4* es importante para el funcionamiento del sistema nervioso, no sólo en el cerebro, sino también en el sistema nervioso intestinal. Un intestino lento o que no funciona puede provocar dolor y malestar, y puede ser más difícil dormir, comer y aprender. Si tienes dudas, pide que te remitan a un gastroenterólogo (especialista del aparato digestivo).

Mi hijo tiene mucho estreñimiento. ¿Qué puedo hacer?

Si tu hijo tiene problemas para defecar, es importante que visites a un gastroenterólogo. Aunque el uso de laxantes suele ayudar con este problema, hay otras cosas que se pueden hacer para ayudar a tu hij@ a ir al baño. Es importante que esto ocurra cada dos días o, idealmente, todos los días, ya que el estreñimiento puede causar otros síntomas, como reflujo ácido o dolor abdominal.

¿La epilepsia puede empezar a cualquier edad?

Aproximadamente un tercio de las personas (véase la página 9 para más detalles) con la condición del *CLCN4* desarrollan epilepsia, que suelen controlarse bien con medicación anticonvulsiva estándar. Lo más habitual es que las crisis aparezcan en los 3 primeros años de vida, aunque se han dado casos de aparición más tardía (en la adolescencia).



Me preocupa que mi hijo desarrolle epilepsia. ¿Qué puedo hacer?

Prepárate. Aprende qué aspecto puede tener una crisis epiléptica y habla con el pediatra de tu hijo sobre qué hacer si ves un movimiento o un patrón de comportamiento inusual. Si observas un movimiento o comportamiento inusual, grábalo en tu teléfono para poder enseñárselo al médico. También es útil estar al día de los cursos de primeros auxilios.

¿Cómo son los hitos del desarrollo, como el control de esfínteres, el habla, las habilidades motoras, etc., en personas con el *CLCN4*?

Las personas con la condición relacionada con el *CLCN4* progresan a su propio ritmo, y no hay dos individuos exactamente iguales. Esta variación se observa incluso entre hermanos con la enfermedad dentro de la misma familia.

Y lo que es más importante, y más aún con la disponibilidad de terapias modernas, por lo general vemos que los individuos siguen adquiriendo habilidades con el tiempo en lugar de perderlas. El ritmo al que desarrollan estas habilidades suele seguir sus patrones de desarrollo anteriores. Por tanto, esperamos que cada niño siga avanzando a su propio ritmo.



¿Qué medidas deben tomarse para garantizar que un niño con la condición relacionada con el *CLCN4* recibe un apoyo adecuado para su desarrollo?

Para garantizar un desarrollo óptimo, es crucial que el niño se someta a una evaluación completa del desarrollo. Basándose en esta evaluación, debe accederse a las terapias adecuadas, como logopedia, fisioterapia y terapia ocupacional.

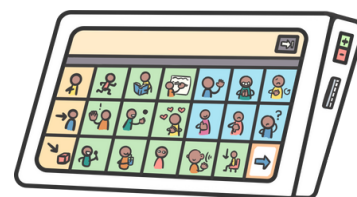
¿Suelen verse afectados el habla y el lenguaje en la condición del *CLCN4*?



Las investigaciones han demostrado que el 100% de los varones con la condición del *CLCN4* y el 95% de las mujeres con variantes *de novo** tienen dificultades del habla y el lenguaje. Las personas afectadas pueden tardar más en aprender a hablar, pueden tener dificultades para articular o hablar con claridad y fluidez, y pueden necesitar apoyo especializado de un logopeda.
(*<15% de las mujeres con variantes hereditarias tienen estas dificultades)

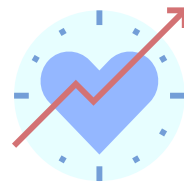
¿Qué se puede hacer para ayudar a la comunicación de las personas con la condición del *CLCN4*?

Aunque muchas personas con la condición del *CLCN4* no puedan utilizar palabras para comunicarse, pueden expresarse de otras formas. Es fundamental consultar a un especialista en lenguaje y habla que pueda evaluar a tu hijo y explorar todos los métodos de comunicación posibles. Las herramientas de Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA), como los iPads equipados con aplicaciones de comunicación y los dispositivos que utilizan pictogramas, por ejemplo, pueden ser realmente útiles.



¿La condición relacionada con el *CLCN4* afecta a la esperanza de vida?

Los adultos con *CLCN4* pueden tener una vida larga y plena. La condición del *CLCN4* afecta al sistema nervioso. No se ha observado que afecte a los órganos vitales (corazón, hígado, pulmones) ni a la esperanza de vida. Para una buena calidad de vida, hay tres elementos clave: apoyo a la salud mental, sueño y, si hay epilepsia, control de la misma.



¿Los problemas hormonales son una característica de la enfermedad relacionada con el *CLCN4*?

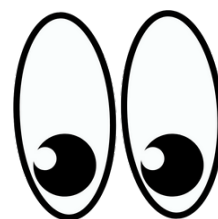
No se ha observado que la condición relacionada con el *CLCN4* esté asociada a problemas hormonales. Sin embargo, es posible que alguien con la condición relacionada con el *CLCN4* tenga también una enfermedad hormonal no relacionada (como problemas de tiroides). En estos casos, no hay pruebas de que los problemas hormonales deban tratarse de forma diferente en una persona con *CLCN4*.

¿Se ve afectado el crecimiento en las personas con la condición del *CLCN4*?

Aunque el crecimiento no se ve afectado en la mayoría de las personas con la enfermedad relacionada con el *CLCN4*, hemos observado que un pequeño subgrupo de personas, concretamente mujeres con un determinado tipo de variante del *CLCN4*, tienden a tener una cabeza pequeña y una estatura baja. Sin embargo, aún no comprendemos la razón de ello.

¿Se ven afectadas la visión y la audición en las personas con una afección relacionada con el *CLCN4*?

Sí, tanto la visión como la audición pueden verse afectadas, sobre todo la visión, por lo que es muy importante examinarlas. Deben revisarse cuando se diagnostica la condición relacionada con el *CLCN4*, regularmente durante la infancia, al entrar en la edad adulta, o si hay alguna razón que te haga creer que tu hij@ no puede ver u oír correctamente.



Genética y biología del *CLCN4*

¿Cuántas personas hay con la condición relacionada con el *CLCN4*?

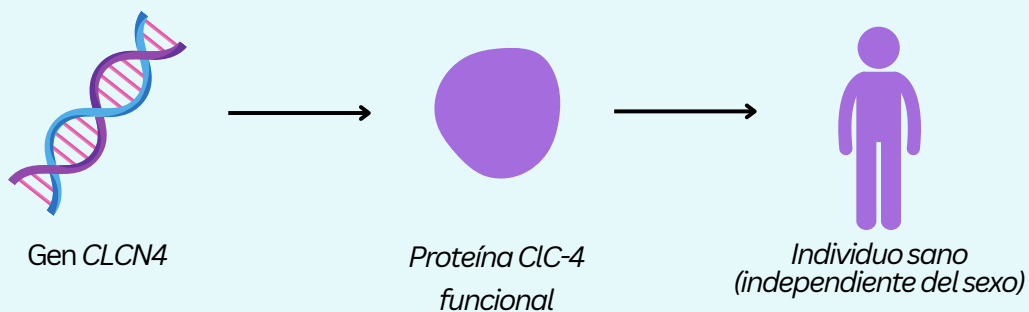
No conocemos el número real de individuos con la condición. En julio de 2024, se habían publicado 127 familias en la literatura y sabemos de al menos otras 20 familias que actualmente no se han publicado. Sin embargo, debido a factores como la complejidad de la enfermedad y la falta de acceso a las pruebas genéticas en algunas partes del mundo, es probable que el número real sea de cientos o incluso miles.



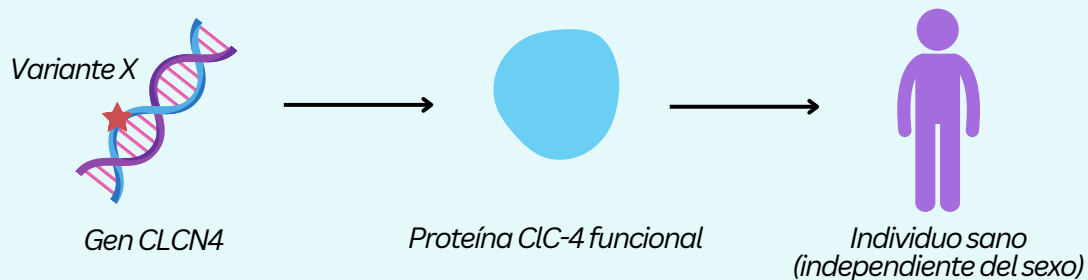
¿Todas las variantes del *CLCN4* son patogénicas (todas las variantes del *CLCN4* causan la afección relacionada con el *CLCN4*)?

No. No todas las variantes del gen *CLCN4* son patogénicas. Sabemos por las bases de datos de población, que contienen resultados de secuenciación de individuos sanos, que el gen *CLCN4* puede tener cambios benignos que muy probablemente no afectan a la función de la proteína. También sabemos que en un pequeño número de mujeres una delección o delección parcial del *CLCN4* no produce síntomas. En general, que una alteración del gen *CLCN4* provoque la condición relacionada con el *CLCN4* depende de si esa alteración genética específica afecta a la función de la proteína CLC-4. A continuación se presentan tres escenarios para ayudarte a comprenderlo:

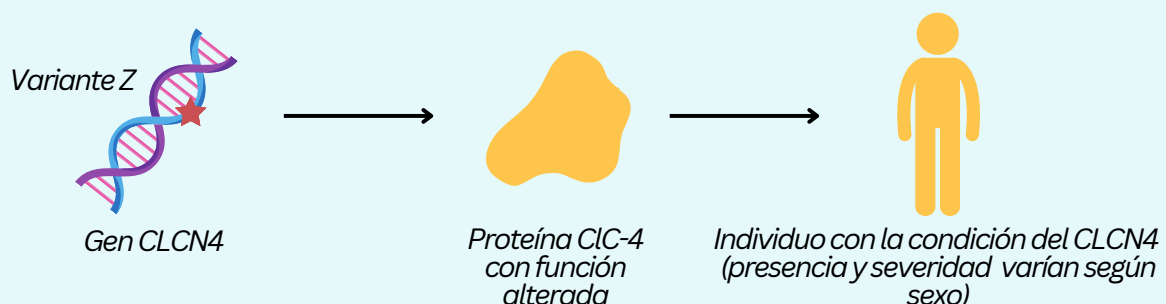
(A) Sin cambios/variantes en el gen *CLCN4*



(B) Cambio/variante en el gen *CLCN4* sin efecto sobre la proteína CLC-4 (las denominamos variantes no patogénicas o benignas)



(C) Cambio/variante en el gen *CLCN4* que afecta a la proteína CLC-4 (llamamos a estos cambios variantes patogénicas)



Mi hij@ tiene una variante de significado incierto, ¿es probable que esto cambie o la información es demasiado limitada por el momento?

Dado que cada vez se diagnostica a más personas con la condición del *CLCN4*, hay pocas probabilidades de que encontremos la misma variante en otro niñ@ o familia (lo que se conoce como recurrente). Sin embargo, los científicos están trabajando para llevar a cabo estudios sobre nuevas variantes de *CLCN4* para comprender si las variantes de significado clínico incierto afectan a la función de la proteína ClC-4 y, por tanto, ayudan a entender si la variante causa o no la condición del *CLCN4*. Además, las pruebas genéticas de familiares informativos y las evaluaciones clínicas pueden proporcionar más información sobre la importancia de la variante, ayudando a realizar diagnósticos más precisos.



¿Tiene (usted o un familiar) una variante de significado incierto?

Envíanos un correo electrónico a info@cureclcn4.org, y te pondremos en contacto con el equipo de investigación que estudia estas variantes.

¿La terapia génica podría ser una opción para la condición del *CLCN4*?

La terapia génica podría ser un enfoque potencial para tratar la condición relacionada con el *CLCN4*. Sin embargo, aunque prometedora, es importante señalar que probablemente se trate de una posibilidad a largo plazo, ya que el desarrollo y la disponibilidad de la terapia génica para la *CLCN4* requeriría más avances científicos sobre la biología básica de la enfermedad, así como ensayos clínicos para garantizar su seguridad y eficacia.



¿Tienes dudas o preguntas?

Envíanos un correo a info@cureclcn4.org

Viviendo con *CLCN4*: *Teegan*

Teegan, nacida en 1986, desafió las expectativas a pesar de que la diagnosticaran con la condición relacionada con el *CLCN4*. Su trayectoria, marcada por retos y victorias, ofrece esperanza a otras personas que se enfrentan a caminos similares. Al principio, sus retrasos en el habla y el desarrollo suscitaron preocupación, pero con una intervención temprana, empezó a comunicarse. Teegan prosperó en un entorno escolar especial de apoyo, adquiriendo confianza y habilidades. A los 14 años se embarcó en una experiencia laboral, convirtiéndose en pionera de la inclusión en el lugar de trabajo. Más tarde, prosiguió su educación, sumergiéndose en una comunidad autosuficiente. Ahora, con 38 años, Teegan vive de forma independiente con su querido perro de tres patas, Fudge, y disfruta de aficiones como la fotografía y la repostería. A pesar de las complejidades, su historia es una muestra de resistencia, amistad y determinación, que ofrece consuelo e inspiración a las familias que recorren caminos similares. La aspiración de Teegan de apoyar a los demás subraya su naturaleza altruista, personificando el poder de la esperanza y la comunidad para superar los retos.

"¡Teegan está realizando un viaje increíble! De una niña que no vocalizaba y apenas se comunicaba, a una joven que es capaz de mostrar una comprensión más profunda de lo que nadie creía posible!"

Haz clic [aquí](#) para leer la historia de Teegan



Viviendo con *CLCN4*: *Ashley-Jai*



«El diagnóstico de CLCN4 no redefinió, por supuesto, quién es Ashley-Jai, un niño cariñoso al que le encantan los números y la vida al aire libre, pero proporcionó a sus padres una comprensión de por qué Ashley-Jai tenía determinados comportamientos y necesidades.»

A Ashley-Jai, un niño amable y curioso de 9 años del suroeste de Inglaterra, le diagnosticaron una variante del gen *CLCN4* en mayo de 2020, descubierta a través del Proyecto 100.000 Genomas. Este diagnóstico supuso un alivio para su familia, ya que explicaba sus síntomas, como el retraso del habla, el autismo y los problemas de sueño, proporcionando una visión de sus comportamientos y necesidades. A pesar del diagnóstico, Ashley-Jai sigue siendo un niño cariñoso al que le gustan los números y jugar al aire libre, sobre todo pasar tiempo en su columpio y viendo Thomas el Motor de Tanques. La vibrante personalidad de Ashley-Jai brilla a pesar de sus dificultades. Encuentra la alegría en placeres sencillos como contar y explorar al aire libre. Su amor por Thomas El Motor de Tanque refleja su naturaleza curiosa e imaginativa. La familia de Ashley-Jai aprecia su espíritu apacible y su curiosidad inquebrantable, y lo considera un faro de amor y resistencia en sus vidas. Su madre, Dawn, navega por las complejidades de cuidar a un niño con una afección relacionada con el *CLCN4*, abogando por una mayor concienciación y apoyo. Sueña con un futuro en el que la enfermedad de Ashley-Jai se comprenda ampliamente, eliminando la necesidad de explicaciones constantes y garantizando que reciba la atención y la comprensión que merece. El viaje de Ashley-Jai pone de relieve la importancia de abrazar la individualidad y fomentar una comunidad de apoyo para niños como él.

Haz clic [aquí](#) para leer la historia de Ashley-Jai

Viviendo con *CLCN4*: *Gabrysia*

Gabrysia, una vibrante niña de 5 años de pelo rubio y ojos azules, nació sana en enero de 2019. Sin embargo, surgieron preocupaciones porque se mostraba reacia a tumbarse boca abajo y tenía un pie ligeramente torcido. Tras consultas y fisioterapia, sus hitos de desarrollo se retrasaron considerablemente. A los nueve meses, se añadió la logopedia a su régimen. Otras preocupaciones provocaron pruebas de atrofia muscular espinal (AME), que resultaron negativas, lo que llevó a realizar pruebas genéticas. Seis meses después, se confirmó el diagnóstico de una variante de novo de *CLCN4*, una enfermedad rara con un conocimiento científico limitado. Los padres de Gabrysia adoptaron diversas terapias, como psicológica, sensorial, física y del habla. A pesar de los retos, Gabrysia ha hecho notables progresos. Camina, se comunica con palabras y gestos, imita a los animales y participa en actividades como dibujar y jugar a los médicos. Sin embargo, le cuesta concentrarse y mantener el equilibrio. A pesar de las incertidumbres sobre su futuro, la familia de Gabrysia mantiene la esperanza y se dedica a su bienestar, insistiendo en la necesidad de investigar para ayudar a niños como ella. A Gabrysia la describen como una niña dulce, empática y curiosa, que aporta alegría a pesar de los retos a los que se enfrenta.

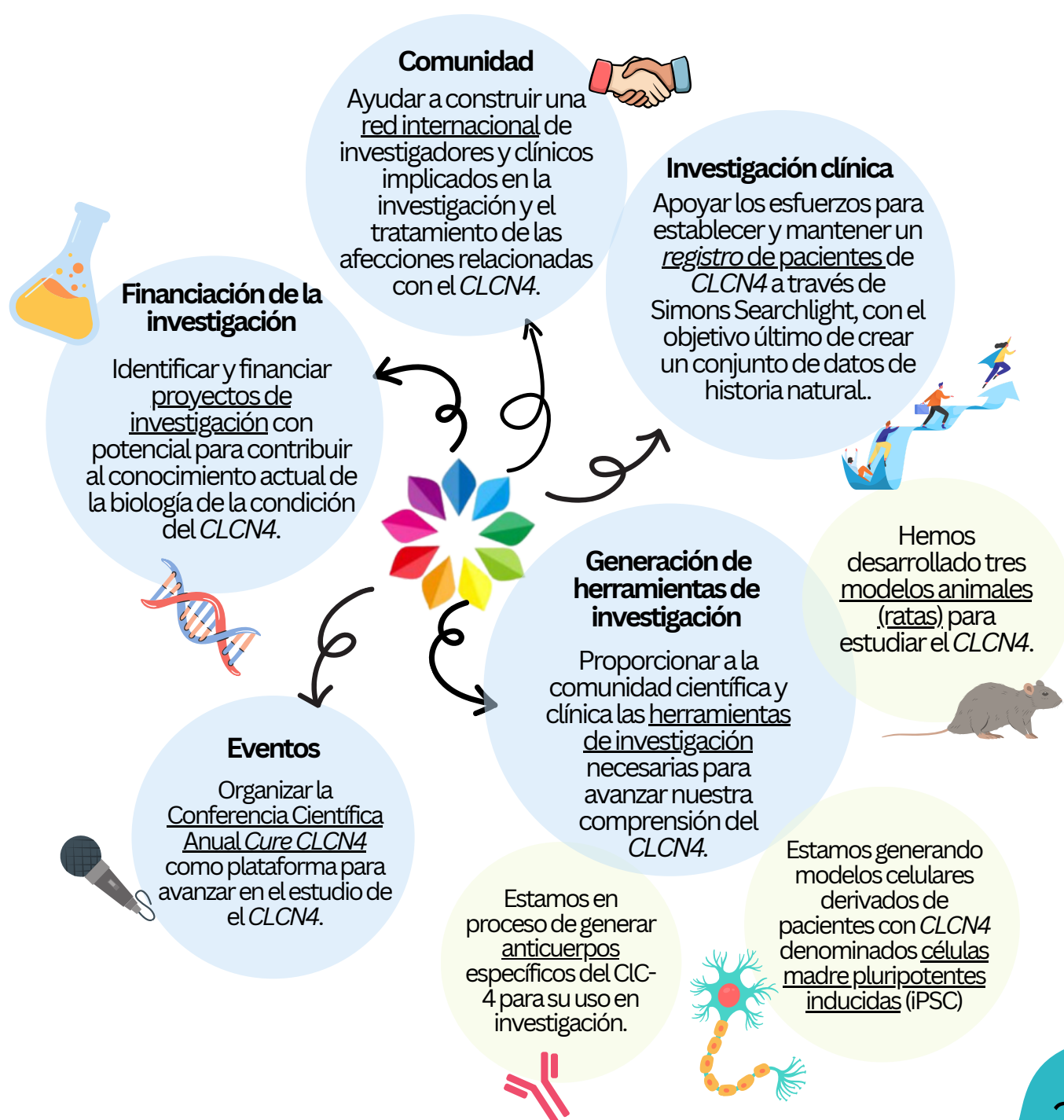


"Esperamos lo mejor para su futuro. Rezamos por tener fuerza como familia para afrontar los retos que nos esperan. Sólo a través de la investigación se podrá ayudar a mi hija y a otros niños como ella con CLCN4."

Pulsa [aquí](#) para leer la historia de Gabrysia

Cure CLCN4: Marcando la diferencia a través de la investigación

Desde modelos animales y celulares hasta un registro de pacientes y oportunidades para establecer contactos, nuestro objetivo es dotar a los científicos de los recursos necesarios para impulsar la investigación de la condición relacionada con el CLCN4.



Únete al Registro de Pacientes



Sin la participación de las familias que viven con la condición relacionada con el *CLCN4*, muchos de nuestros objetivos no serían posibles. Una de las principales formas de participar e impulsar la investigación es unirse al registro de pacientes del *CLCN4*.

Necesitas saber...



Un registro de pacientes es como un gran archivador que mantiene organizada la información sobre las personas con una determinada enfermedad. Incluye detalles como el historial médico, la salud familiar, uso de medicamentos y cualquier cambio a lo largo del tiempo.

¿Por qué son importantes los registros de pacientes?

Al examinar la información de muchas personas, los investigadores pueden detectar patrones en el comportamiento de la enfermedad, su gravedad y los tratamientos más eficaces. Esto les **ayuda a comprender mejor la esta condición** y a tomar mejores decisiones en la investigación. En resumen, los registros de pacientes son herramientas clave para hacer avanzar los estudios médicos de forma que realmente importen a los pacientes y sus familias.

¿En qué me beneficia participar en el registro?

Unirse a nuestro registro de pacientes te beneficia directamente, ya que recibirás informes trimestrales que te mostrarán la información más reciente sobre la condición relacionada con *CLCN4*, sus síntomas, en qué parte del mundo se encuentran los participantes y cómo se compara tu hij@ o ser querido con otras personas en la comunidad del *CLCN4*.



**Haz clic aquí
para ver el
último informe**

¿Cómo participo en el registro?

El registro de pacientes con *CLCN4* está alojado por nuestro socio y colaborador de confianza **Simons Searchlight**.

Participar es muy sencillo. Todo lo que tienes que hacer es iniciar el proceso de inscripción.

Haz clic [aquí](#) para unirte a nuestro registro de pacientes



Paso 1

Ínscribete online

Paso 2

Facilita tu informe genético

Paso 3

Comparte tu historial médico

Paso 4

Rellena las encuestas

Paso 5

Proporcionar una muestra de sangre (si estás interesado)

Paso 6

Actualízanos cada año

Otras ventajas de participar en el registro de pacientes:

Amplificar las voces de los pacientes

El registro te pedirá que des tu punto de vista sobre cuestiones importantes de tu hijo. Por ejemplo, te pedirán tu opinión sobre los síntomas para los que es más importante encontrar tratamientos, o sobre qué tratamientos existentes desearías que hubiera mejor información. Compartir tu punto de vista es muy poderoso, porque ayuda a los investigadores a saber cómo satisfacer mejor tus necesidades.

Mejorar la atención al paciente



A medida que sepamos más sobre la condición del *CLCN4*, podremos ofrecer mejor información y tratamientos a los recién diagnosticados, sobre todo porque los médicos rara vez ven muchos casos. Con cada familia que comparta su experiencia y conocimientos, se añadirá más información al banco de conocimientos, mejorando la atención al paciente.

Mejorar las posibilidades de desarrollo de fármacos

El desarrollo de fármacos es difícil, largo y caro. A las empresas farmacéuticas les atrae mucho más desarrollar nuevas terapias para comunidades de enfermedades raras que ya disponen de registros de pacientes con datos útiles. Esto les ahorra mucho tiempo y gastos, y les permite mayores posibilidades de éxito con la aprobación reglamentaria.

Participa: Otras formas de ayudar



Dona y recauda fondos

Donar y recaudar fondos es una forma estupenda de apoyarnos, ya que nos proporciona los recursos económicos necesarios para alcanzar nuestros objetivos de financiar la investigación científica en el *CLCN4*.

Hay muchas formas de ayudarnos a recaudar fondos, como organizar una recaudación de fondos en Facebook, organizar una venta de pasteles o una noche de bingo. Haz clic [aquí](#) para explorar más ideas de recaudación de fondos y/o donar.



Concienciación

Concienciar sobre la condición relacionada con el *CLCN4* es crucial para nuestra organización, ¡y también puede formar parte de tu misión! Puedes ayudar siguiendo y compartiendo nuestras publicaciones en las redes sociales, o aportando tu historia a nuestra página de **Familias**.

Si estás dispuesto a hacer más, considera la posibilidad de dar una charla sobre *CLCN4* en tu centro de estudios, lugar de trabajo o en una reunión científica. Te ayudaremos con diapositivas para la presentación, el logotipo de Cure CLCN4 y otros recursos útiles. Envíanos un correo electrónico (info@cureclcn4.org) para saber más.

Dona tu tiempo y tus habilidades



Como pequeña organización benéfica, ¡siempre estamos increíblemente agradecidos por cualquier tiempo o habilidad que las familias puedan donar! Por ejemplo, si hablas varios idiomas, puedes ayudar traduciendo el contenido de nuestro sitio web y otros recursos.

Recursos



Además de la información proporcionada en este documento, aquí tienes una **lista de otros recursos** útiles a tu disposición:

Más información sobre la condición del CLCN4



Página web de Cure CLCN4 (www.cureclcn4.org)

- Visita nuestro sitio web para saber más sobre el CLCN4, los objetivos de Cure CLCN4, ¡y mucho más!

Hoja informativa sobre la condición relacionada con el CLCN4

- Esta hoja informativa proporcionada por el Centro de Educación Genética (Australia) para familias afectadas por CLCN4, contiene información clave sobre la enfermedad (genética, síntomas, tratamiento), ¡y mucho más!

Conecta con otras familias

Grupo de Facebook “CLCN4 Families”

- Un grupo privado para las personas que viven con CLCN4 y sus familias. Únete para tener la oportunidad de conectar con el resto de la comunidad. Este grupo no está vinculado ni gestionado por Cure CLCN4.



Recursos para compartir con tu médico

GeneReviews

- ¡Un recurso excelente para compartir con tu médico y profesionales sanitarios! Esta publicación de GeneReview contiene información sobre la condición relacionada con el CLCN4, incluyendo diagnóstico, características clínicas, tratamiento y los recursos.

Conecta con nosotros



Síguenos en redes sociales



info@cureclcn4.org



Apúntate a nuestro boletín de noticias

Glosario

Palabra	Definición
ADN	El ADN es como un manual de instrucciones biológico que contiene toda la información necesaria para construir y hacer funcionar tu cuerpo.
Aminoácido	Los aminoácidos son pequeñas moléculas que actúan como componentes básicos de las proteínas y son esenciales para el crecimiento y la reparación de los tejidos del organismo.
Ansiedad	La ansiedad consiste en experimentar una preocupación, miedo o nerviosismo excesivos y persistentes que pueden interferir con las actividades cotidianas y el bienestar.
Anticuerpo	Un anticuerpo puede utilizarse como herramienta científica para ayudar a los científicos a encontrar y estudiar proteínas concretas que les interesen, como encontrar un juguete perdido (proteína) en una gran habitación (célula).
Ataxia	Como síntoma, la ataxia se presenta como una dificultad para coordinar los movimientos, que a menudo conduce a una marcha inestable, torpeza y problemas con las habilidades motoras finas, como escribir o abrocharse la ropa.
Autismo	El autismo es una afección neurológica que influye en la forma en que las personas interactúan, se comunican y experimentan el mundo, lo que a menudo da lugar a puntos fuertes y retos únicos en el comportamiento social y la comunicación.
Condición de comportamiento	Las afecciones del comportamiento son trastornos que afectan a la forma de actuar de las personas, dificultándoles el control de sus acciones o la relación con los demás de formas típicas.
Célula	Una célula es como un bloque de construcción de tu cuerpo: una unidad diminuta e increíblemente ocupada que realiza todo tipo de tareas para mantenerte vivo y en funcionamiento.
Célula madre	Una célula madre es un tipo especial de célula polivalente que puede convertirse en distintos tipos de células especializadas (como una célula de la piel o del cerebro, por ejemplo).
CLCN4	El gen CLCN4, formado por ADN, actúa como una receta para fabricar la proteína CIC-4, donde el gen contiene las instrucciones y la proteína es el producto final que realiza tareas específicas en el organismo.

Glosario

Palabra	Definición
CLC-4	CLC-4 es la proteína fabricada a partir del gen CLCN4, que actúa como un transportador a través del cual pueden viajar diferentes sustancias dentro y fuera de la célula.
Condición del movimiento	Grupo de afecciones neurológicas que afectan a la capacidad de una persona para moverse con fluidez, e implican problemas de velocidad, fluidez y coordinación de los movimientos voluntarios.
Condición de neurodesarrollo	Un trastorno del neurodesarrollo es una afección que influye en el modo en que se desarrolla y funciona el cerebro, y puede afectar a cosas como el aprendizaje, el comportamiento y la comunicación.
Depresión	La depresión implica sentimientos persistentes de tristeza, desesperanza y falta de interés o placer por las actividades, a menudo acompañados de síntomas físicos como cambios en el sueño y el apetito.
Epilepsia	La epilepsia es una afección o síntoma en el que el cerebro presenta a veces ráfagas repentinas de actividad eléctrica inusual, lo que hace que una persona tenga convulsiones que pueden afectar a sus movimientos corporales o a su conciencia.
Estereotipias	Las estereotipias son movimientos repetitivos que se observan en algunas personas, a menudo sin motivo aparente, y están relacionadas con afecciones como el autismo o determinados trastornos neurológicos.
Exón	Un exón es una parte de un gen que contiene las instrucciones para construir proteínas en el organismo.
Fenotipo	Un fenotipo es el aspecto y la forma de actuar de un ser vivo, determinado tanto por sus genes como por factores ambientales.
Gen	Un gen es como una receta en el libro de instrucciones de tu cuerpo (ADN) que le dice cómo fabricar una proteína específica, que realiza tareas importantes en tu cuerpo.

Glosario

Palabra	Definición
Género	El género se refiere a los rasgos y comportamientos sociales, culturales y psicológicos que una sociedad asocia con los hombres, las mujeres y otras identidades de género. A diferencia del sexo biológico, que viene determinado por las características físicas, el género abarca una serie de identidades que no se ajustan necesariamente a las nociones binarias de masculino y femenino. La identidad de género es profundamente personal y tiene que ver con cómo se perciben los individuos a sí mismos y cómo se llaman.
Genoma	Un genoma es todo el material genético de un ser vivo, como un plano que contiene las instrucciones para su crecimiento y funcionamiento.
Hemizigoto	Hemizigoto se refiere a tener sólo una copia de un gen concreto, por ejemplo, los genes situados en los cromosomas X en los varones son hemizigotos, ya que sólo hay una copia.
Heterocigoto	Heterocigoto significa tener dos versiones diferentes del mismo gen (alelos) en una localización genética concreta. En un genotipo heterocigoto, cada gen puede tener un cambio diferente o uno de los genes puede estar mutado y el otro ser normal.
Homocigoto	Homocigoto significa tener versiones idénticas del mismo gen (alelos) en una localización genética concreta.
iPSC	Una célula madre pluripotente inducida (iPSC) es un tipo de <u>célula madre</u> que se obtiene artificialmente a partir de células adultas, como las células sanguíneas, y se reprograma a un estado similar al de las células madre. Las iPSC pueden convertirse entonces en cualquier tipo de célula del cuerpo. Para saber más, ¡haz clic aquí para ver una infografía publicada en nuestro <u>Instagram!</u>
Línea/modelo celular	Una línea celular es como un grupo de células idénticas, que se comportan bien, con una variante genética específica, que los científicos pueden mantener en el laboratorio y estudiar para saber más sobre cómo funcionan las enfermedades o para probar nuevos medicamentos.

Glosario

Palabra	Definición
Microcefalia	La microcefalia es una afección en la que la cabeza de una persona es más pequeña de lo esperado para su edad y sexo, lo que suele indicar que el cerebro no se ha desarrollado correctamente o ha dejado de crecer.
Modelo animal	Un modelo animal es un animal vivo, no humano que los científicos utilizan para comprender y encontrar formas de tratar enfermedades.
Nucleótido	Un nucleótido es un componente básico del ADN, formado por una molécula de azúcar, un grupo fosfato y una base nitrogenada, similar a una cuenta en una cuerda que forma la estructura del ADN.
Proteína	Las proteínas son como pequeños trabajadores de tu cuerpo. Las distintas proteínas realizan diferentes tareas, como construir, reparar y transportar cosas, y controlar las reacciones químicas para que tu cuerpo funcione correctamente.
Registro de pacientes	Un registro de pacientes es una herramienta útil que almacena información sobre las personas con una determinada enfermedad, para que podamos comprenderla mejor y encontrar formas de tratarla.
Salud mental	La salud mental se refiere al bienestar emocional y psicológico de una persona, que abarca pensamientos, sentimientos y comportamientos que contribuyen a una vida equilibrada y plena.
Secuenciación completa del exoma	La secuenciación del exoma completo es una técnica que lee y analiza un subconjunto del ADN que codifica las partes de las proteínas (exones), para identificar posibles causas genéticas de enfermedades o afecciones.
Sexo (Biológico)	El sexo biológico se refiere a las características físicas, como los cromosomas, las hormonas y los órganos reproductores, que suelen clasificar a las personas como masculinas o femeninas, mientras que el género se refiere a los papeles, comportamientos e identidades sociales y culturales con los que se identifican las personas.

Glosario

Term	Definición
Trastorno bipolar	El trastorno afectivo bipolar, o trastorno bipolar, se caracteriza por cambios extremos del estado de ánimo, con periodos de elevada energía y euforia (manía) seguidos de episodios de profunda tristeza y baja energía (depresión).
Variante	Una variante es un cambio o diferencia en el ADN de una persona que puede afectar al funcionamiento de los genes y puede o no tener repercusiones en la salud.
Variante <i>de novo</i>	Las variantes <i>de novo</i> son cambios nuevos y espontáneos que se producen en una célula germinal (espermatozoide u óvulo), o en el óvulo fecundado al principio del desarrollo embrionario, y no se heredan de sus progenitores.
Variante heredada	Las variantes heredadas son cambios en los genes que se transmiten de padres a hijos.
Variante patogénica	Una variante patogénica es un cambio en el ADN de una persona que puede causar o aumentar el riesgo de desarrollar una enfermedad.

Notas

This image shows a full page of white paper with horizontal grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page, providing a template for handwriting practice or general writing. There are no margins, text, or other markings on the page.

Notas

[illegible]

Notas

[illegible]

[illegible]

Notas

[illegible]