

# SÍNDROME

# DE JORDAN



Jordan's Guardian Angels es una organización global sin fines de lucro, que financia y facilita la investigación de un grupo de mutaciones genéticas, conocidas como el Síndrome de Jordan. Cynthia y Joe Lang de Sacramento, California, fundaron Jordan's guardian Angels en el 2015, luego de recibir el diagnóstico de su hija Jordan. Desde su creación, Jordan's Guardian Angels ha colaborado con nueve centros de investigación, que incluyen a la Universidad de Columbia, Seattle Children's Hospital y UC Davis, para buscar un tratamiento o cura para el Síndrome de Jordan.

El Síndrome de Jordan es un trastorno del neurodesarrollo relacionado con PPP2A en los genes PPP2R5D, PPP2R5C y PPP2R1A que se caracteriza por un retraso en el neurodesarrollo de leve a profundo. Los individuos afectados también pueden experimentar síntomas como hipotonía (bajo tono muscular) macrocefalia (agrandamiento de la cabeza), trastornos del habla, retraso en el desarrollo de la motricidad gruesa y frentes prominentes. Otros hallazgos clínicos comunes incluyen trastorno del espectro autista, convulsiones y anomalías oftalmológicas. Existe una gran variabilidad en cuanto a la gravedad de los efectos en diferentes individuos.



Hasta la fecha, se ha publicado literatura sobre docenas de individuos con Síndrome de Jordan, con edades entre los 22 meses y 53 años. Se identificaron más de 345 casos en 38 países. Se estima que a nivel mundial existen más de 250.000 individuos afectados que no han sido diagnosticados.

Para diagnosticar el Síndrome de Jordan o identificar las variantes patógenas en los genes PPP2R5D, PPP2R1A y PPP2R5C, los individuos deben someterse a pruebas moleculares genéticas. La mayoría de los pacientes se diagnostica a través de Secuenciación del Exoma Completo, una prueba cara y que muchas veces no es cubierta por los seguros médicos, lo que limita el acceso al diagnóstico. La mayoría de los casos de Síndrome de Jordan hasta la fecha se deben a cambios genéticos de novo, es decir, a cambios genéticos no heredados del padre/madre. Para los padres de un individuo afectado, el riesgo de recurrencia en embarazos futuros se estima en un 1%.



Después de consultar con un genetista clínico o un asesor genético, las siguientes recomendaciones pueden ser apropiadas: derivación a programas de intervención temprana o evaluación para un plan educativo individualizado, fisioterapia para la movilidad, terapia ocupacional para las habilidades motoras finas, terapia de alimentación, medios alternativos de comunicación para individuos con dificultades de lenguaje expresivo, terapias para problemas sociales o del comportamiento, y una consulta y seguimiento con un pediatra del desarrollo.

Jordan's Guardian Angels se une a los defensores de la comunidad de enfermedades raras a través de eventos como la Semana de las Enfermedades Raras en el Capitolio para abogar por una legislación que beneficie a la totalidad de la comunidad de enfermedades raras. Se ha unido a la Fundación para la Epilepsia, a la Red de Epilepsia Rara y a una coalición de otras organizaciones que apoyan a la Legislación sobre escuelas Seguras contra Convulsiones (Seizure Safe Schools Legislation H.B. 606 Ohio State Legislature). Además se ha unido a la Fundación EveryLife y a Rare Disease Legislative Advocates para apoyar los siguientes proyectos de ley:

La ley BENEFIT (H.R. 4472/S .373)

La nueva autorización para la Ley del Cribado Neonatal Salva Vidas del 2021 (H.R. 482/S.350)

La carta del Congreso para la FDA que solicita la formación de un grupo de trabajo interno en la FDA para revisar las actividades de la agencia en materia de enfermedades raras.



[WWW.JORDANSGUARDIANANGELS.ORG](http://WWW.JORDANSGUARDIANANGELS.ORG)



[INFO@JORDANSGUARDIANANGELS.ORG](mailto:INFO@JORDANSGUARDIANANGELS.ORG)



601.589.0533