

NEED MORE INFORMATION?

Tear off this section and mail to:

Genetic Alliance Australia

C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia

I would like more information on:

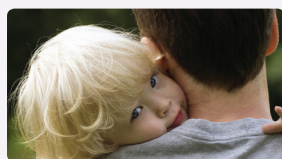
☐ The following genetic condition/syndrome/disease

☐ How I can contact others with the following condition/syndrome/disease

☐ How I can make a bequest to Genetic Alliance Australia

☐ Other ways I can contribute to Genetic Alliance Australia

How did you hear about us?



GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA SE PROPONE:

- Brindar apoyo de iguales a familias y particulares afectados por una enfermedad genética.
- Ofrecer un punto de contacto para familias afectadas por enfermedades genéticas tan raras que no tienen su propio grupo de apoyo.
- Facilitar acceso a grupos de apoyo individual para aquellas familias con enfermedades genéticas específicas.
- Ofrecer un foro para el intercambio de información entre grupos de apoyo respecto a los servicios comunitarios disponibles.
- Instruir a los médicos y profesionales de la salud afines y la comunidad sobre las enfermedades genéticas.
- Consultar con organismos gubernamentales, tanto federales como estatales, sobre asuntos importantes relativos a enfermedades genéticas y servicios.

GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA


C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia


Teléfono: **+61 2 9295 8359**

Fax: **+61 2 9295 8181**

Email: **info@geneticalliance.org.au**

Las personas que prefieren un idioma que no sea el inglés deberán contactarnos por medio del Servicio de Intérpretes Telefónicos (TIS) en el **131 450**.

 www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia
(o busque por Genetic Alliance Australia)

 @GeneticAll_AU

www.geneticalliance.org.au



genetic alliance
australia

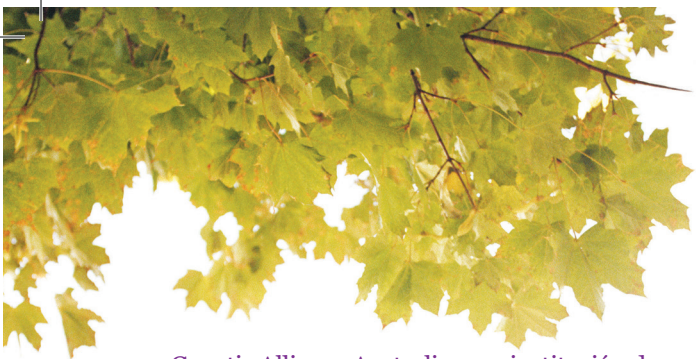
Para facilitar el apoyo a aquellos directa o indirectamente afectados por enfermedades o trastornos genéticos en toda Australasia

Funded by:



ABN 83 594 113 193 | ACN 168918625 | Registered Charity CFN 15481

Impresa en febrero de 2016



Genetic Alliance Australia, una institución de caridad registrada deducible de impuestos, fue establecida en 1988 para brindar apoyo e información a las personas y familias afectadas por una enfermedad o trastorno genético.

¿Qué es una enfermedad genética?

Los genes dirigen el crecimiento y desarrollo de nuestros cuerpos. Determinan nuestras características físicas y aseguran además que las cosas dentro de nuestro cuerpo funcionen correctamente.

Hay un total estimativo de 20.000 a 25.000 genes* que sirven como planos para construir todas nuestras proteínas (DNA sigla inglesa/ ADN traducción al español). Los genes están empacados en los 23 pares de cromosomas dentro del núcleo de todas nuestras células.

A veces, un gen contiene una alteración, algo así como un error ortográfico, que perturba el mensaje codificado del gen. Las alteraciones o variaciones en la codificación que hacen que un gen no trabaje correctamente (sea defectuoso), se llaman mutaciones y pueden llevar directa o indirectamente a una amplia gama de trastornos. Una variación puede ocurrir espontáneamente (sin causa conocida) o puede ser heredada. Aproximadamente 6.000 enfermedades genéticas conocidas son causadas por un gen alterado y pueden ocurrir sin que haya antecedentes familiares.

¿Cuántas familias afectadas por alguna enfermedad genética hay en Australasia?

Aproximadamente la mitad de los abortos espontáneos se producen por un desequilibrio en la información genética del bebé en desarrollo (feto).

*International Human Genome Sequencing Consortium, 2004

Asimismo, cerca de la mitad de la población de Australia se verá afectada en algún momento de su vida por una enfermedad que es, por lo menos parcialmente, de origen genético.

Los cuatro amplios grupos de enfermedades genéticas son:

■ *enfermedades que afectan un solo gen* (monogénicas): actualmente los científicos calculan que más de 10.000 enfermedades humanas conocidas son monogénicas, es decir, son producidas por un solo error en un solo gen del DNA/ADN humano. Entre éstas están la Talasemia, Anemia de Célula Falciforme, Hemofilia, Fibrosis Cística, Enfermedad de Tay Sachs y Enfermedad de Huntington;

■ *enfermedades cromosomáticas*: más de 1.000 conocidas son causadas por anomalías cromosomáticas, es decir por un cambio ya sea en la estructura o en el número de cromosomas, e incluyen enfermedades como el síndrome de Down, síndrome Triple X, síndrome de Turner y síndrome de X frágil;

■ *enfermedades mitocondriales*: son causadas por una alteración hereditaria o espontánea del DNA/ADN mitocondrial, lo cual puede llevar una enfermedad cardíaca, enfermedad hepática, diabetes, complicaciones respiratorias, convulsiones y otras complicaciones;

■ *enfermedades multifactoriales*: problemas médicos comunes tales como las enfermedades cardíacas, diabetes y obesidad no tienen una causa genética, sino que están probablemente asociadas con los efectos de múltiples genes en combinación con factores ambientales y de estilo de vida. Aunque estas enfermedades a menudo afectan a más de una persona en la familia, no tienen un patrón claro de herencia genética. Esto hace difícil determinar el riesgo de una persona de heredar o transmitir estas enfermedades.

En la actualidad hay pruebas genéticas disponibles en Australia para aproximadamente 400 enfermedades o trastornos genéticos. Algunas pruebas son para genes relacionados con raras enfermedades infantiles, en tanto que otras pueden ser para enfermedades que se manifiestan en los años adultos.



¿Cómo puede ayudar Genetic Alliance Australia?

El diagnóstico de una enfermedad genética en un familiar, especialmente un niño, pone enorme estrés en una familia. Las familias pueden sentir la necesidad de apoyo personal que ofrezca comprensión especializada de su enfermedad específica.

Si bien hay grupos establecidos de apoyo para muchas enfermedades genéticas dentro de la región de Australasia, Genetic Alliance Australia podría constituir el único punto de contacto para las familias afectadas por enfermedades raras. Genetic Alliance Australia se esforzará por facilitar el contacto con otra familia/persona afectada por la misma enfermedad, o trastorno parecido, y/o proporcionar una hoja informativa, como también información sobre grupos de apoyo nacionales e internacionales.



Genetic Alliance Australia ofrece también:

- Apoyo de iguales e información y facilita el apoyo continuo para personas particulares, familias, profesionales de la salud y otros grupos interesados.
- Una base de datos de más de 1.300 enfermedades raras predominantemente genéticas
- Recursos relacionados con educación, hojas informativas, servicios médicos, subsidios y otras organizaciones útiles
- Seminarios informativos
- Contactos locales y regionales
- Boletines trimestrales
- Día de Información Anual para defectos genéticos BRCA1/2
- Semana Anual de Concientización sobre Trastornos Genéticos
- Consultas familiares
- Reuniones sociales



MEMBERSHIP FORM

Genetic Alliance Australia is a community of people supporting each other for a common cause. Membership is not required to access information and support services. If you would like to support us and receive our quarterly newsletter, become a member today!

Membership type

☐ Individual ☐ Organisation ☐ Professional

Surname: _____

Given Name: _____

Organisation: _____

Address: _____

Suburb: _____ Postcode: _____

Telephone: _____

Mobile: _____

Email: _____

Fax: _____

If Individual, please indicate your disorder: _____

If Professional, please state profession: _____

Signature: _____

Name of Signatory: _____
(IN BLOCK LETTERS)

Membership

☐ Individual – A\$30 ☐ Organisation – A\$48

Donation: (tax deductible if over \$2) \$ _____

It is understood this information will be kept on a mailing list. Should you at any time wish to be removed from our database, simply contact us.

Please make cheques payable to / post to:

Genetic Alliance Australia
C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia



EFT BSB 032 131 Account Number: 117037
Name: Genetic Alliance Australia Limited
State payment details as follows: SURNAME, Initials,
Subscription and/or donations or both.