

Genetic Ambassador Call

May 19, 2022



Welcome and Introductions

Please introduce yourself when called on
by Kristi.

Please say your Name, State,
Organization (if you have one) and
answer this question:

What's the best piece of advice you've
ever been given?

Agenda

- Updates on the Red Flags 4 Genetics handout in Spanish
- Update on the Variants of Uncertain Significance (VUS) Video
- Family Leadership and Involvement Opportunities
- Rock Report



SEÑALES DE ALARMA SOBRE GENÉTICA

¿Tiene preocupaciones sobre su hijo?
Abajo le brindamos señales de alarma o señales de aviso y síntomas las cuales fueron reportadas por familias con hijos que recibieron un diagnóstico genético.. El 89% de las señales de alarma notificadas se notaron antes de los 4 años de edad.

 Retraso del desarrollo	 - Retraso físico/motor (no se da vueltas, no gatea ni camina) - Retraso del habla (no balbucea ni responde a su nombre) - Adaptable (coordinación de manos y dedos)	- Cognitivo (no puede o no tiene interés en jugar) - Social/emocional (dificultad para interactuar con los demás, no sonríe) - Pérdida de logros del desarrollo (regresión)
 Características físicas	- Dedos adicionales en los pies o manos - Tamaño de la cabeza grande/pequeño (macrocefalia/microcefalia) - Estatura baja/alta	- Paladar hendido - Diferentes rasgos faciales (mentón pequeño, frente ancha) - Dislocación frecuente de las articulaciones (displasia de la cadera) - Deformidades de la columna vertebral (escoliosis) 
 Problemas de alimentación	 - Dificultad para pasar los alimentos - Problemas con la lactancia - Mal agarre del pecho - Dependiente de la sonda de alimentación	- Nunca se siente saciado - Falta de apetito - Vómitos - Se atraganta con la comida
 Comportamiento	- Desorden del Espectro Autista (ASD) - Movimientos repetitivos - Está constantemente molesto o llorando - Falta de contacto visual	 - Dificultad en la escuela o en entornos sociales - TDAH/Comportamiento impulsivo o hiperactivo - Se distrae fácilmente - Llora o tiene un tono de voz agudo, como un grito
 Falta de crecimiento	 - Crecimiento lento - Aumento de peso lento - Falta de desarrollo	- Se fatiga rápidamente cuando está activo - El peso o la tasa de aumento de peso es mucho más bajo que el de otros niños
 Fuerza y tono muscular	- Tono muscular flácido o bajo (hipotonía) - Tono muscular rígido o alto (hipertonía) - El bebé no intenta darse la vuelta ni mantiene la cabeza erguida al estar boca abajo	 - Debilidad muscular - Tiene el cuerpo flácido - Incapacidad de levantar o controlar la cabeza (deja caer la cabeza hacia atrás)
 Otras Señales	- Convulsiones - Falta de sueño - Fatiga - Letargo - Preocupaciones auditivas/visuales	 Si su hijo muestra alguna 'señal de alarma' aquí mencionada, hable con el pediatra o médico de atención primaria de su hijo. Para obtener más recursos y ayuda para tener esa conversación, visite: www.mountainstatesgenetics.org/redflag Este proyecto está respaldado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRS) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los EE. UU. bajo el número de subvención UH7MC30776, por \$600,000. Esta información o contenido pertenecen al autor y no deben ser considerados una opinión oficial o políticas de la HRS, HHS ni del gobierno de los EE. UU. ni se debe asumir ningún apoyo por parte de ellos.

<https://www.mountainstatesgenetics.org/msrgn-launches-spanish-red-flags-4-genetics-handout-for-families-and-providers/>

MSRGN Presents - Genetics Explained:



Variants of Uncertain Significance (VUS)



Coming soon! Stay Tuned for a public Premiere in June/July 2022



Family Leadership/Involvement Opportunities

- Genetic Navigators- Utah and New Mexico openings
- Share your story with PCP- Autism or Genetic Testing

Rock Report

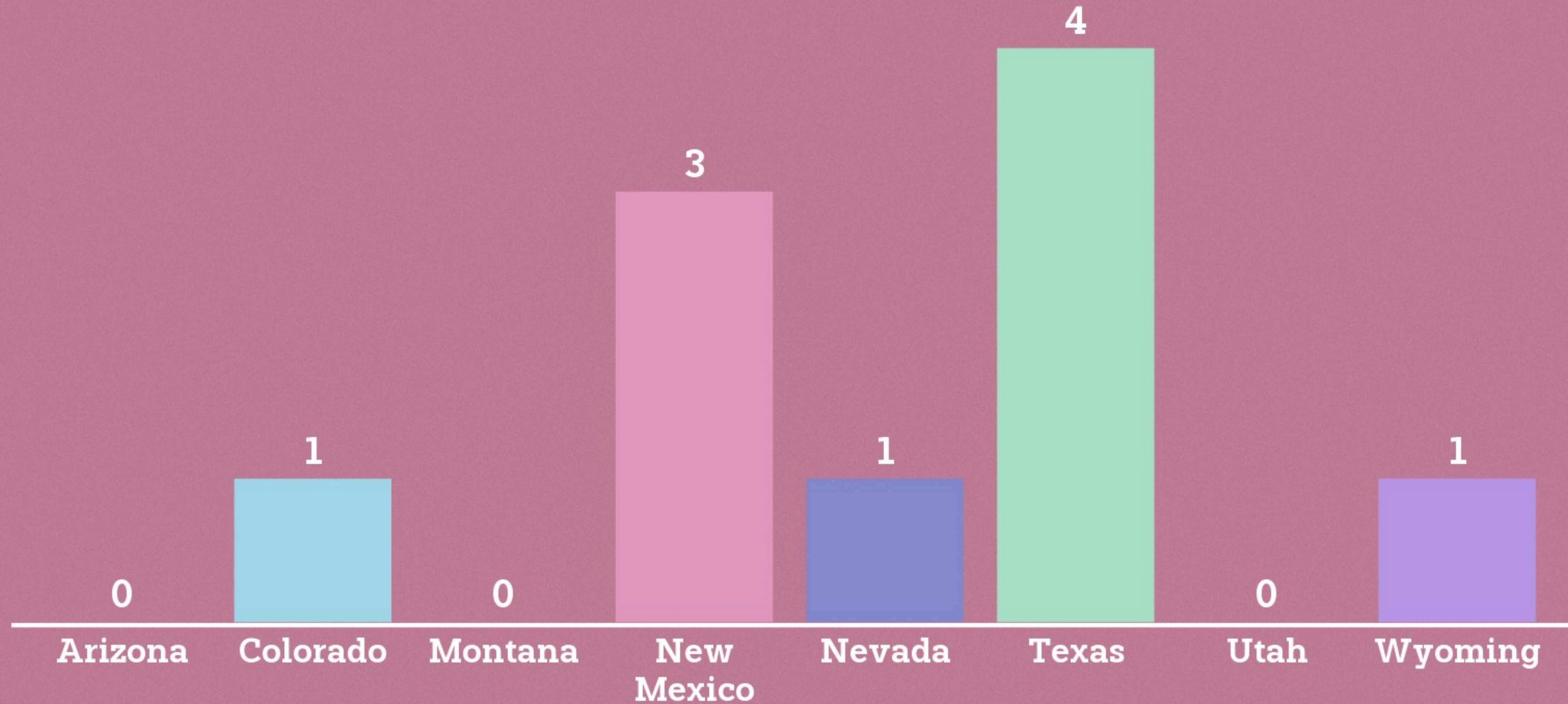
Get your cell phone out or opening new browser window on your desktop



Instructions



What state do you live in?



Example: A Family's Genetic Journey to a Geneticist



1

Fill in each of the milestones a family might reach on the way to their goal.

Step 1

2

What are the BOULDERS that might stop a family from reaching these milestones?

Genetic Testing is not covered by Insurance

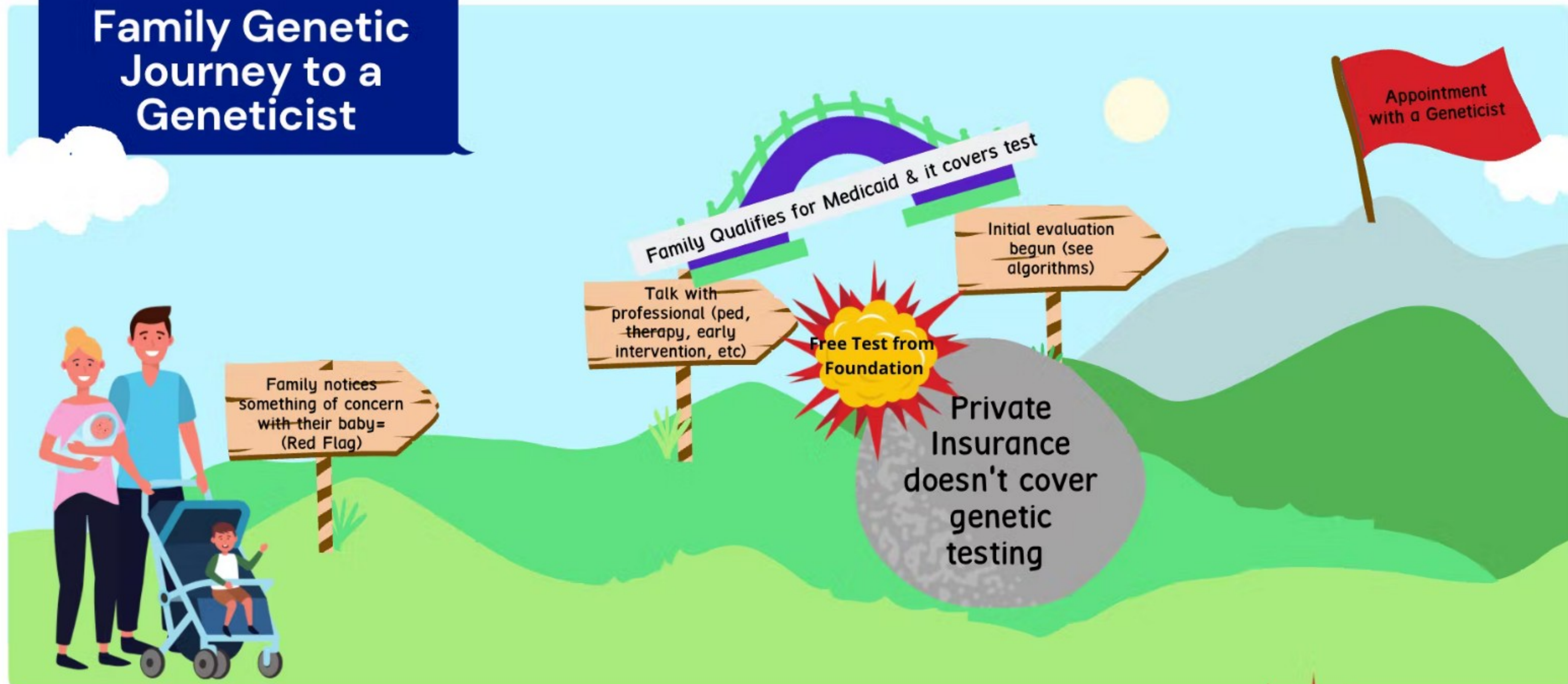
Family does not follow up on concern

3

How might a family find a way over or through these BOULDERS?
BLASTS & BRIDGES



Family Genetic Journey to a Geneticist



1

Fill in each of the milestones you would like to reach on the way to your goal.



2

What are the blockers that might stop you from reaching these milestones?



3

How might you find a way over or through these blockers?
BLASTS & BRIDGES



What do you think is the biggest Boulder (barrier) for Families accessing genetics in our region?



Of the words you just saw in the word cloud... what is the biggest boulder (barrier) for families accessing genetics in our region?

Proximity to care

Wait and See approach to care.

Not enough providers - access.

Access

Pcp not referring

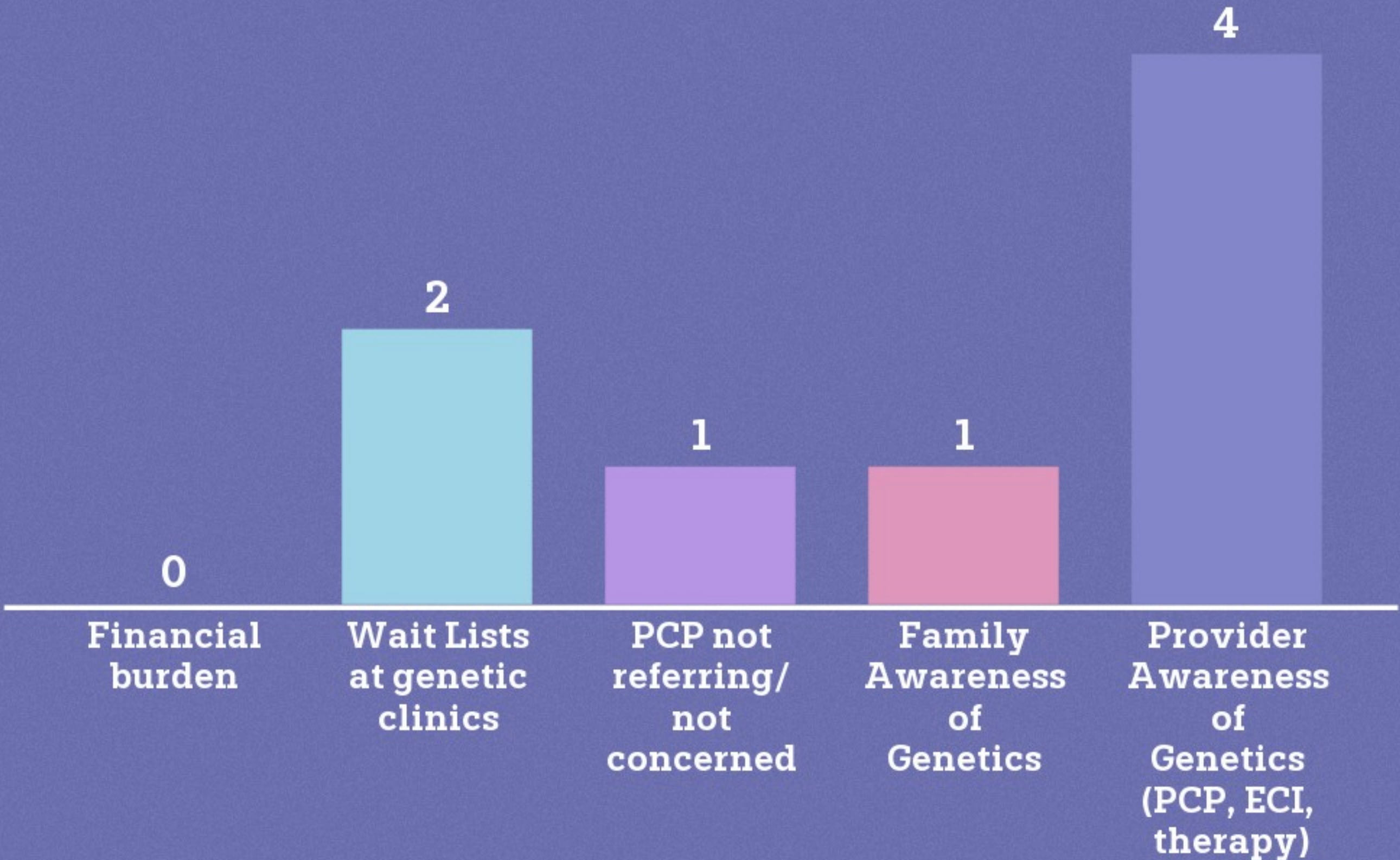
Proximity

Knowing

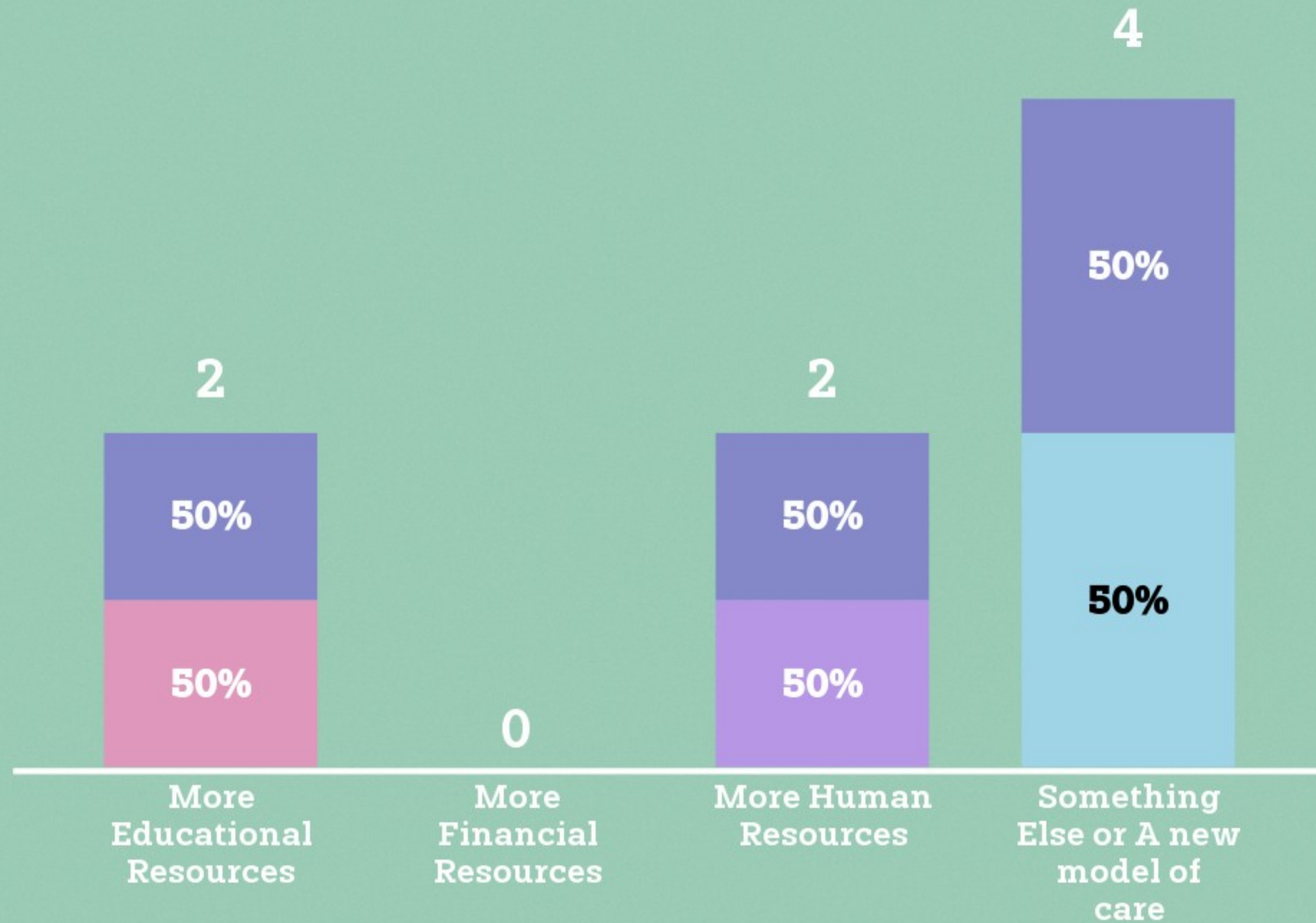
Agree or Disagree?



These are some things we have been hearing from families as boulders, which of these do you think is the biggest boulder in your state?



What is the best solution?



These are some things we have been hearing from families as boulders, which of these do you think is the biggest boulder in your state?

- Financial burden
- Wait Lists at genetic clinics
- PCP not referring/not concerned
- Family Awareness of Genetics
- Provider Awareness of Genetics (PCP, ECI, therapy)

Thank you for attending!

Please reach out to Kristi Wees with any questions or comments-
kwees@mountainstatesgenetics.org