

Mejorando vidas
a través de la
educación, la
concienciación y
la investigación.

PATROCINADORES



CONTÁCTANOS EN

Fundación Koolen de Vries
609A Piner Road
Suite 319
Wilmington, NC 28409
1-833-731-KDVS (5387)
hello@kdvsfoundation.org
www.kdvsfoundation.org



KDVS

Fundación
Koolen de Vries

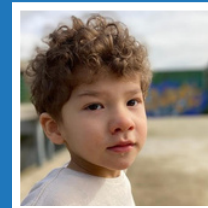
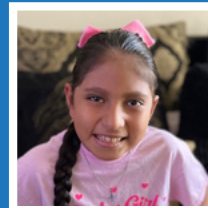
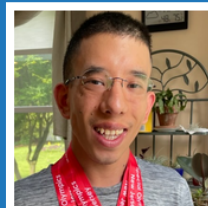
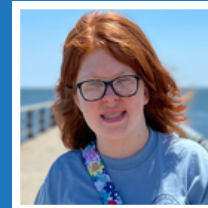
Nuestros Objetivos

- Actuar como un grupo Internacional; apoyando, informando y creando redes con cualquier persona afectada por KdVS, sus familias y con cualquier profesional interesado.
- Promover la concienciación sobre KdVS.
- Acercar a las familias y a las personas afectadas para que se apoyen mutuamente.
- Colaborar con nuestro Consejo Asesor Médico para proporcionar información actualizada sobre nuevos estudios de investigación, descubrimientos y avances médicos sobre KdVS.
- Ayudar a facilitar reuniones sociales y eventos educativos para personas y familias afectadas por KdVS y profesionales médicos y/o personal de apoyo.
- Garantizar que hospitales, médicos, autoridades sanitarias, clínicas genéticas y otros profesionales, conozcan la existencia de la fundación KdVS para que los pacientes puedan acceder a todos los recursos disponibles.
- Realizar presentaciones sobre el Síndrome Koolen de Vries ante grupos de padres, profesionales y el público en general.
- Ser altavoz de las opiniones, preocupaciones e inquietudes de las familias y las personas afectadas por KdVS mediante la participación en grupos de trabajo profesionales, comités y conferencias en todo el mundo.
- Recaudar fondos para apoyar las actividades del grupo y producir literatura para aumentar la concienciación sobre el síndrome Koolen de Vries.

El síndrome Koolen de Vries (KdVS) es una enfermedad rara causada por una pérdida parcial genética del cromosoma 17 (17q21.31 deleción) incluyendo un Gen llamado KANSL1. Puede estar incluso causado por una mutación en el gen KANSL1.

Estos cambios genéticos pueden causar retrasos en el desarrollo, dificultades para aprender y llevar aparejados problemas de salud. Además, puede variar el grado en que se manifiesta el síndrome y cómo les afecta de forma diferente en cada persona afectada.

¡Cada individuo Kool es único!



www.kdvsfoundation.org

Formas en las que nos involucramos

Reunión científica y congreso de Pacientes

Los investigadores de KdVS se reúnen para revisar los hallazgos y planificar acciones futuras, mientras que la Cumbre de Defensa del Paciente une a personas, familias, cuidadores y profesionales para aprender, conectarse y compartir recursos.

Recaudación anual de fondos Kool Kampaign

Cada año, la Fundación KdVS pide a nuestra comunidad que se acerque a sus amigos y familiares para solicitar donaciones que se destinarán directamente a financiar la investigación y nuestra nueva clínica multidisciplinaria, Kool Clinic.

Kool Clinic de la Fundación KdVS

Inaugurada en abril de 2026, la multidisciplinaria Kool Clinic, ubicada en el Children's Hospital Colorado en Aurora, CO, brinda atención coordinada específica de KdVS por parte de un equipo de especialistas expertos, todo en un solo lugar.

Conferencias KdVS virtuales sobre temáticas interesantes

Estos eventos virtuales tienen lugar mensualmente y se enfocan en reunir a la comunidad KdVS para recibir nuevo soporte, compartir recursos y simplemente conectarse.

Base de datos de contacto

La Fundación KdVS mantiene una base de datos global confidencial de familias, lo que ayuda a conectarlas localmente, mapear nuestra comunidad y compartir números de KdVS con nuestro Consejo Asesor Médico.