

Pre Clinic Checklist

1. Send genetic test results, MRI/EEG, and other helpful medical records
2. Send any psychological or developmental evaluations (e.g. Bayley and IEPs)
3. Complete the questionnaire sent to you when your appointment was scheduled

CONTACT US

**Mail: Margaret DeRamus, CIDD
Angelman Syndrome Clinic
University of North Carolina at
Chapel Hill
Campus Box #7255
Chapel Hill, NC 27599-7255**

**Fax: 919-966-2230 (Attn:
Margaret DeRamus, CIDD
Angelman Syndrome Clinic)**

**Email:
angelman@cidd.unc.edu or
dup15q@cidd.unc.edu**

**Clinic Address: 101 Renee
Lynne Court, Carrboro, NC
27510**

**Preparing for your visit
video links
English:
Spanish:**

UNC ANGELMAN AND DUP15Q SYNDROME CLINIC



Information on specialists,
what to expect, and
frequently discussed topics

NEUROLOGY

WHAT TO EXPECT

You will see a Neurologist that has extensive experience working with Angelman syndrome and Dup15q syndrome patients. There will be no MRI, EEG, or lab work done at the visit that day, it will just be a conversation. Listed below are some frequently discussed topics in these sessions.

FREQUENTLY DISCUSSED

- Sleep
- Seizures
 - What first seizures look like
 - Types
 - Medications
- The effect of the genetic mechanism on neurologic features



SOCIAL WORK

WHAT TO EXPECT

You will see a social worker who helps families navigate complex care needs. During the appointment they will ask you some questions to help identify areas where support would be helpful. They will then provide useful resources, available services, and strategies for navigating health systems. Listed below are some frequently discussed topics in these sessions.

FREQUENTLY DISCUSSED

- Innovations Waiver
- Insurance coverage
- Guardianship
- Financial resources
- Support groups
- Access to community activities

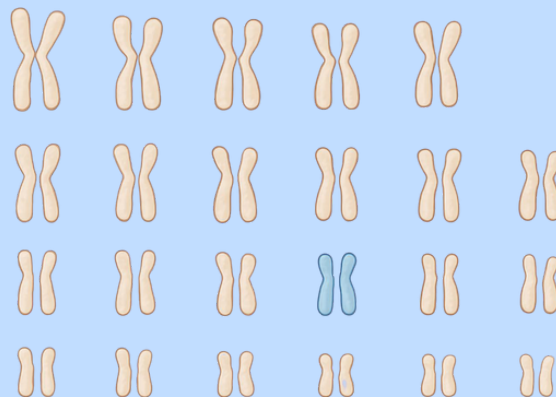
GENETICS

WHAT TO EXPECT

You will see a Geneticist and Genetic Counselor both with extensive experience working with Angelman syndrome and Dup15q syndrome patients. Confirmatory genetic testing for the patient is required prior to the appointment. But if any follow up testing is needed to clarify the Angelman/Dup15q subtype mechanism, or for other family members they can facilitate follow up testing. Otherwise the conversation will include discussion about genetics, common medical issues, and clinical trials. Listed below are some frequently discussed topics in these sessions.

FREQUENTLY DISCUSSED

- Prior genetic test results
- Clinical trials
- Recurrence chances
- Genetic mechanism and commonly associated medical features
- Medical management recommendations



PSYCHOLOGY

WHAT TO EXPECT

You will see a psychologist and some families will also see a psychiatrist, both with lots of experience treating patients with IDD/DD. During this appointment development and behavioral assessments will be conducted with the goal of tracking progress and recommending supports. They will also evaluate how biological factors effect behavior and can make recommendations on how to modify this relationship. Listed below are some frequently discussed topics in these sessions.

FREQUENTLY DISCUSSED

- Behavior
- Eating challenges
- Medication side effects
- Sleep disorders
- Psychiatric challenges
- Development
- Emotion regulation

SPEECH

WHAT TO EXPECT

You will see a Speech Language Pathologist who has vast experience treating patients with IDD/DD. They will provide assessments and consultation regarding aspects of speech (sound production, articulation, oral motor abilities, voice, fluency); language (receptive and expressive communication); pragmatics (social communication, narratives); augmentative and alternative communication (AAC); and swallowing concerns. They will recommend strategies to improve communication skills based on these assessments. Listed below are some frequently discussed topics in these sessions.

FREQUENTLY DISCUSSED

- AAC devices
- Speech
- Communication



Lista de verificación previa a la consulta

1. Envíe los resultados de las pruebas genéticas, la resonancia magnética/EEG y otros registros médicos relevantes.
2. Envíe cualquier evaluación psicológica o del desarrollo (p. ej., Bayley e IEP).
3. Complete el cuestionario que se le envió al programar su cita.

CONTACTO

**Dirección postal: Margaret DeRamus, CIDD Angelman Syndrome Clinic
University of North Carolina at Chapel Hill
Campus Box #7255
Chapel Hill, NC 27599-7255**

Fax: 919-966-2230 (Attn: Margaret DeRamus, CIDD Angelman Syndrome Clinic)

**Correo electrónico:
angelman@cidd.unc.edu or
dup15q@cidd.unc.edu**

**Dirección de la clínica:
101 Renee Lynne Court,
Carrboro, NC 27510**

Enlaces a vídeos sobre cómo prepararse para su visita

**English:
Español:**

CLÍNICA DEL SÍNDROME DE ANGELMAN Y DUP15Q



Información sobre
especialistas, qué esperar y
temas que se tratan con
frecuencia.

NEUROLOGÍA

¿QUÉ ESPERAR?

Será atendido por un neurólogo con amplia experiencia en el tratamiento de pacientes con síndrome de Angelman y síndrome Dup15q. Durante la visita de ese día no se realizarán resonancias magnéticas, electroencefalogramas ni análisis de laboratorio; se tratará únicamente de una conversación. A continuación, se enumeran algunos de los temas que se abordan con frecuencia en estas sesiones.

FRECUENTEMENTE DISCUTIDO

- Sueño
- Convulsiones
 - Cómo se manifiestan las primeras convulsiones
 - Tipos de convulsiones
- Medicamentos
- El efecto del mecanismo genético en las manifestaciones neurológicas



TRABAJO SOCIAL

¿QUÉ ESPERAR?

Se reunirá con un trabajador social que ayuda a las familias a gestionar necesidades de atención complejas. Durante la cita le harán algunas preguntas para ayudar a identificar las áreas en las que el apoyo sería útil. Posteriormente, proporcionarán recursos útiles, servicios disponibles y estrategias para desenvolverse en los sistemas de salud. A continuación, se enumeran algunos de los temas que se abordan con frecuencia en estas sesiones.

FRECUENTEMENTE DISCUTIDO

- Exención por innovaciones
- Cobertura de seguro
- Tutela
- Recursos financieros
- Grupos de apoyo
- Acceso a actividades comunitarias

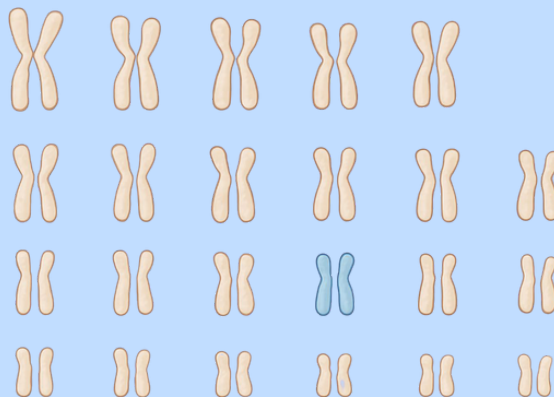
GENÉTICA

¿QUÉ ESPERAR?

Será atendido por un genetista y un asesor genético, ambos con amplia experiencia trabajando con pacientes con síndrome de Angelman y síndrome Dup15q. Se requiere la realización de pruebas genéticas confirmatorias para el paciente con anterioridad a la cita. Pero si se necesita alguna prueba de seguimiento para aclarar el mecanismo del subtipo Angelman/Dup15q, o para otros miembros de la familia, ellos podrán facilitar dichas pruebas adicionales. De lo contrario, la conversación incluirá temas como la genética, problemas médicos comunes y ensayos clínicos. A continuación, se enumeran algunos de los temas que se abordan con frecuencia en estas sesiones.

FRECUENTEMENTE DISCUTIDO

- Resultados de pruebas genéticas previas
- Ensayos clínicos
- Probabilidades de recurrencia
- Mecanismo genético y características médicas comúnmente asociadas
- Recomendaciones de manejo médico



PSICOLOGÍA

¿QUÉ ESPERAR?



Usted será atendido por un psicólogo, y algunas familias también verán a un psiquiatra; ambos cuentan con amplia experiencia en el tratamiento de pacientes con discapacidades intelectuales y del desarrollo (IDD/DD). Durante esta cita, se llevarán a cabo evaluaciones del desarrollo y del comportamiento con el objetivo de dar seguimiento al progreso y recomendar apoyos. También evaluarán cómo los factores biológicos influyen en el comportamiento y podrán ofrecer recomendaciones sobre cómo modificar dicha relación. A continuación, se enumeran algunos de los temas que se abordan con frecuencia en estas sesiones.

FRECUENTEMENTE DISCUTIDO

- El comportamiento de la medicación
- Efectos secundarios de la medicación
- Desafíos psiquiátricos
- Dificultades en la alimentación
- Trastornos del sueño
- Desarrollo
- Regulación emocional

TERAPIA DEL HABLA

¿QUÉ ESPERAR?

Será atendido por un terapeuta del habla con amplia experiencia en el tratamiento de pacientes con discapacidades intelectuales y del desarrollo. Realizará evaluaciones y ofrecerá asesoramiento sobre aspectos del habla (producción de sonidos, articulación, habilidades oromotoras, voz, fluidez); el lenguaje (comunicación receptiva y expresiva); la pragmática (comunicación social, narrativas); la comunicación aumentativa y alternativa (CAA); y las dificultades de deglución. Recomendarán estrategias para mejorar las habilidades comunicativas basándose en estas evaluaciones. A continuación, se enumeran algunos de los temas que se abordan con frecuencia en estas sesiones.

FRECUENTEMENTE DISCUTIDO

- Dispositivos de CAA (Comunicación Aumentativa y Alternativa)
- Comunicación y el habla