PERGUNTAS PARA SEU MÉDICO

Esta lista de perguntas comuns sobre transtornos relacionados ao SCN2A irá ajudá-lo a falar com seu médico resultados de testes genéticos, fatores de risco e tratamentos potenciais.

Perguntas

- Qual é a o tipo de variante de meu filho(a) (sentido errado, truncamento, deleção, duplicação)? A consequência funcional desta variante é conhecida e previsível (ganho de função, perda de função)?
- Você pode me dizer mais sobre o fenótipo do meu filho(a) com base na variante de SCN2A?
- A variante é patogênica (causadora de doenças)?
- Meu filho(a) tem outras mutações?
- Qual é a hereditariedade da variante? São necessários mais testes (dos pais, exoma inteiro)?
- Há algum ensaio clínico ou pesquisa de que possamos participar?
- A variante do meu filho(a) foi estudada em pesquisas?
- Há mais alguém por aí com a mesma variante?
- Quais medicamentos ou terapias são adequados para meu filho?
- Como desenvolver um Plano de ação contra convulsões?
- Que outros especialistas você recomenda consultar?
- Você se sente confortável gerenciando o tratamento sozinho ou pode colaborar com um especialista em SCN2A?

Comentários e anotações

SCN2A RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A FOUNDATION