PREGUNTAS PARA SU PROVEEDOR

Esta lista de preguntas comunes sobre los trastornos relacionados con el SCN2A le ayudará a discutir los resultados de las pruebas genéticas, los factores de riesgo y los posibles tratamientos con su proveedor.

Preguntas

- **¿Cuál es la variante de mi hijo, el tipo de variante (cambio de sentido, truncamiento, supresión, duplicación) y se conoce o se puede predecir la consecuencia funcional de esta variante (ganancia de función, pérdida de función)?**
- **¿Puede decirme más sobre el fenotipo de mi hijo en función de la variante SCN2A?**
- **¿Es la variante patógena (causante de la enfermedad)?**
- **¿Tiene mi hijo otras mutaciones?**
- **¿Cuál es la herencia de la variante? ¿Es necesario realizar más pruebas (pruebas parentales, exoma completo)?**
- **¿Hay algún ensayo clínico o investigación en la que podamos participar?**
- **¿Se ha estudiado la variante de mi hijo en la literatura?**
- **¿Hay alguna otra persona con la misma variante?**
- **¿Qué medicamentos o terapias son adecuados para mi hijo?**
- **¿Cómo desarrollamos un Plan de acción de convulsiones?**
- **¿A qué otros especialistas recomienda que asistamos?**
- **¿Se siente cómodo gestionando o puede colaborar con un especialista en SCN2A?**

Comentarios/Notas

SCN2A RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A FOUNDATION