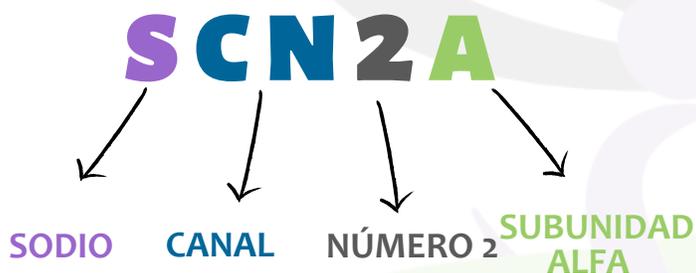


TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL SCN2A

¿QUÉ ES EL SCN2A?

El SCN2A es un gen del canal de iones de sodio situado en el cromosoma 2. Codifica la subunidad alfa de los canales de sodio activados por voltaje (Nav1.2) localizados principalmente en el cerebro. Estos canales desempeñan un papel esencial en la capacidad de la célula para generar y transmitir señales eléctricas. Un cambio en el gen puede alterar la función del canal y afectar el modo en que se conducen los impulsos nerviosos.



CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

Epilepsia, trastorno del espectro autista, trastorno por déficit de atención con hiperactividad, retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, trastornos del habla y del movimiento, problemas gastrointestinales y de urología, discapacidad visual cortical, problemas de sueño, disautonomía, distonía, problemas de alimentación, dolor neuropático, ataxia y parálisis cerebral

Los pacientes con SCN2A son atendidos por diversos especialistas para tratar sus problemas médicos específicos y se benefician de un enfoque de equipo multidisciplinar que les brinda atención integral.

HOJA DE DATOS RÁPIDA



El SCN2A es una de las causas más comunes de enfermedades del neurodesarrollo. Incluso en las variantes que se repiten dentro del SCN2A, la presentación puede variar.

¿Cómo se presenta el gen SCN2A?

La literatura actual publicada sugiere dos presentaciones principales. Una variante de ganancia de función hace que el canal sea más excitable, lo que suele provocar convulsiones de inicio en la infancia.

Mientras que una variante de pérdida de función reduce la excitabilidad o destruye por completo la función del canal, lo que suele provocar un trastorno del espectro autista y/o una discapacidad intelectual.

Encefalopatía epiléptica infantil	convulsiones infantiles benignas (familiares)	trastorno del espectro autista/discapacidad intelectual
Se caracteriza por convulsiones de inicio en la infancia, seguidas de un retraso en el neurodesarrollo	Se caracteriza por convulsiones de inicio en la infancia que se resuelven a los dos años	Se caracteriza por un retraso global del desarrollo, en particular de los hitos sociales y del lenguaje; con o sin convulsiones

