

EPILEPSIA RELACIONADO CON EL SCN2A

SÍNDROMES DE EPILEPSIA ASOCIADOS AL SCN2A

- Convulsiones infantiles familiares benignas (tipo 3)
- Encefalopatía epiléptica infantil temprana (tipo 11)
- Síndrome de Ohtahara
- Síndrome de West
- Lennox-Gastaut
- Epilepsia generalizada con convulsiones febriles Epilepsia
- parcial migratoria de la infancia
- Espasmos infantiles
- Epilepsia de inicio tardío con TEA



Los tipos de convulsiones varían de un niño a otro y pueden cambiar a lo largo de las distintas fases de crecimiento y desarrollo. Como en otras epilepsias graves, existe un mayor riesgo de muerte súbita inesperada en la epilepsia, conocida como SUDEP.

HOJA DE DATOS RÁPIDA

GANANCIA DE FUNCIÓN EN EL SCN2A

Y BLOQUEADORES DE LOS CANALES DE SODIO (BCS)

- Correlación entre la edad al inicio de la enfermedad, la respuesta a los BCS y las propiedades funcionales de las mutaciones en niños con epilepsia relacionada con el gen SCN2A.
- Las mutaciones asociadas a la epilepsia infantil temprana tienden a dar lugar a un aumento de la actividad del canal de sodio con ganancia de función.
- Los BCS se asociaron a menudo con una reducción de las convulsiones clínicamente relevante o con la ausencia de convulsiones en niños con epilepsias infantiles tempranas (<3 meses), mientras que otros fármacos antiepilépticos fueron menos eficaces.
- Los BCS fueron raramente eficaces en las epilepsias de aparición más tardía (>3 meses) y en ocasiones provocaron un empeoramiento de las convulsiones.

Fuente: Wolff, et al. (2017). Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain*, 140(5):1316-1336.

¿CUÁN FRECUENTE ES EL GEN SCN2A?

Se estiman aproximadamente 11 casos relacionados con SCN2A por cada 100.000 nacimientos.

Sólo en Estados Unidos nacerán cada año más de 400 niños con trastornos mediados por el gen SCN2A.

Fuente: Sanders, et al. (2018). Progress in understanding and treating SCN2A-mediated disorders. *Trends in Neuroscience*, 41(7):442-456.

Ejemplos de bloqueadores de los canales de sodio

fenitoína, carbamazepina, oxcarbamazepina, lacosamida, lamotrigina, zonisamida

