

TRATAMIENTOS Y TERAPIAS PARA EL GEN SCN2A

FÁRMACOS ANTIEPILEPTICOS (FAE)

Consideraciones para el uso de los FAE para los trastornos de SCN2A:

- Controlar estrechamente la eficacia y la toxicidad de los fármacos.
- Tratar agresivamente para que desaparezcan las convulsiones.
- El control de las convulsiones puede estar relacionado con el diagnóstico.
- La eficacia de los medicamentos puede variar en función del fenotipo (presentación).

Fenotipo de ganancia de función

- Se recomiendan los bloqueadores no selectivos de los canales de sodio:
 - **fenitoína, lacosamida, oxcarbazepina, carbamazepina, lamotrigina, zonisamida**
- Uso temprano y pueden ser necesarias dosis más altas que las habituales.
- Medicamentos menos convencionales (con datos limitados) a tener en cuenta
 - **cannabidiol, lidocaína, topiramato**

Fenotipo de pérdida de función

- Evitar los bloqueadores de los canales de sodio.
- Los medicamentos a tener en cuenta son:
 - **benzodiazepinas (clobazam, clonazepam), levetiracetam, valproato, vigabatrina, topiramato, estiripentol, rufinamida**
- Medicamentos menos convencionales (con datos limitados) a tener en cuenta
 - **etosuximida, felbamato, acetazolamida (para la ataxia episódica)**

Opciones adicionales de tratamiento

- Terapias dietéticas: **dieta cetogénica, dieta Atkins modificada, tratamiento de bajo índice glucémico**
- Opciones quirúrgicas: **estimulador del nervio vago, neurocirugía**
- **Tratamientos con esteroides** para los espasmos infantiles
- **Inmunoglobulina intravenosa (IgIV)**- datos limitados con efecto mínimo

Visita nuestro sitio web para conocer más sobre la investigación actual y el desarrollo de tratamientos específicos para SCN2A: www.scn2a.org

INTERVENCIONES TERAPÉUTICAS

- Terapia ocupacional
- Terapia física
- Terapia visual
- Hipoterapia
- Hidroterapia
- Musicoterapia
- Análisis conductual aplicado (ABA)
- Terapia de integración sensorial
- Terapia de comunicación aumentativa y alternativa (AAC)