

DIA INTERNACIONAL DO  
**SCN2A**  
24 DE FEVEREIRO



Celebre o Dia Internacional da  
Consciência do SCN2A em 24 fevereiro!

24 de fevereiro (24/2) foi escolhido  
como o Dia da Consciência do SCN2A  
porque o SCN2A está localizado na  
posição 24.3 do braço longo (q) do  
cromossomo 2.

**FIQUE NA FAMÍLIA**

  @FAMILIESCN2A

  @FAMILIESCN2AFUNDATION

 @FAMILIESCN2A FOUNDATION



P.O. BOX 82 EAST LONGMEADOW, MA 01028



**QUEM SOMOS**

A Fundação FamilieSCN2A é uma organização sem fins lucrativos registrada (501c3) criada por pais de crianças diagnosticadas com epilepsia e autismo resultantes de alteração no gene SCN2A.

**NOSSA VISÃO**

Um mundo com tratamentos e curas eficazes para todos os distúrbios relacionados ao SCN2A

**NOSSA MISSÃO**

Acelerar a pesquisa, construir uma comunidade e defender a melhoria da vida de pessoas afetadas por distúrbios relacionados ao SCN2A em todo o mundo.



## ESPECIALISTAS QUE ATENDEM PACIENTES COM TRANSTORNOS RELACIONADOS A SCN2A

- Cuidados complexos
- Pediatra de Desenvolvimento
- Endocrinologista (ósseo)
- Epileptologista
- Gastroenterologista
- Geneticista
- Neurologista
- Neuropsicólogo
- Oftalmologista
- Ortopedista
- Cuidados paliativos
- Fisiatra
- Pneumologista
- Urologista
- Terapeutas ocupacionais, físicos, da fala e da visão

# SCN2A



## QUE É O SCN2A?

SCN2A é um gene de canal de sódio localizado no cromossomo 2. Ele codifica a subunidade alfa dos canais de sódio dependentes de voltagem (Nav1.2), encontrados no cérebro.

Esses canais desempenham um papel essencial na capacidade da célula de gerar e transmitir sinais elétricos. Uma mudança no gene pode alterar a função do canal e afetar a forma como os impulsos neuronais são conduzidos.

## CONDIÇÕES MÉDICAS ASSOCIADAS

- Transtorno do espectro autista
- Desregulação autonômica
- Deficiência visual vortical
- Epilepsia
- Doença gastrointestinal
- Transtornos intelectuais
- Atraso motor
- Distúrbios de movimento
- Dor neuropática
- Problemas ortopédicos
- Distúrbios do sono
- Déficits de fala e linguagem
- Distúrbios urológicos

## COMO OS TRANSTORNOS RELACIONADOS AO SCN2A SE APRESENTAM

A literatura publicada sugere duas maneiras principais pelas quais o gene pode ser interrompido: Ganho de Função (GoF) ou Perda de Função (LoF) do canal de sódio. Recentemente, os cientistas descobriram muitas variantes que se enquadram no meio da escala e têm mais uma mistura ou mudança de função.

Uma variante de GoF torna o canal mais excitável, levando a convulsões infantis precoces. Uma variante de LoF reduz a excitabilidade ou destrói a função do canal, levando ao transtorno do espectro autista e/ou a deficiências intelectuais. Aproximadamente 30% desses pacientes podem desenvolver epilepsia de início tardio.

ENCEFALOPATIA EPILEPTICA INFANTIL	CONVULSÕES INFANTIS BENIGNAS (FAMILIARES)	TRANSTORNO INTELLECTUAL OU DO ESPECTRO AUTISTA
CARACTERIZADA POR CONVULSÕES DE INÍCIO INFANTIL SEGUIDAS POR ATRASO NO NEURODESENVOLVIMENTO	CARACTERIZADAS POR CONVULSÕES DE INÍCIO INFANTIL QUE DESAPARECEM AOS 2 ANOS DE IDADE	CARACTERIZADO POR ATRASO GLOBAL DE DESENVOLVIMENTO, PARTICULARMENTE MARCOS SOCIAIS E DE LINGUAGEM; COM OU SEM CONVULSÕES



## SÍNDROMES DE EPILEPSIA ASSOCIADAS

- Convulsões infantis familiares benignas
- Encefalopatia epiléptica infantil precoce
- Síndrome de Ohtahara
- Síndrome de West / Espasmos infantis
- Síndrome de Lennox-Gastaut
- Epilepsia parcial migrante da infância
- Encefalopatia epiléptica com picos e ondas contínuas durante o sono (EE-CSWS)

Pacientes com distúrbios relacionados ao SCN2A se beneficiam de equipe multidisciplinar com vários especialistas para fornecer cuidados abrangentes.

## RECÉM DIAGNOSTICADO?

**Conhecimento é poder.** Nosso site está repleto de recursos para famílias e profissionais que desejam aprender mais sobre o SCN2A.

Descubra as últimas pesquisas e participe da nossa Global Family Network, uma comunidade as famílias afetadas tem o apoio e a orientação de outras pessoas em circunstâncias semelhantes. **Você não está só.**



[WWW.SCN2A.ORG](http://WWW.SCN2A.ORG)