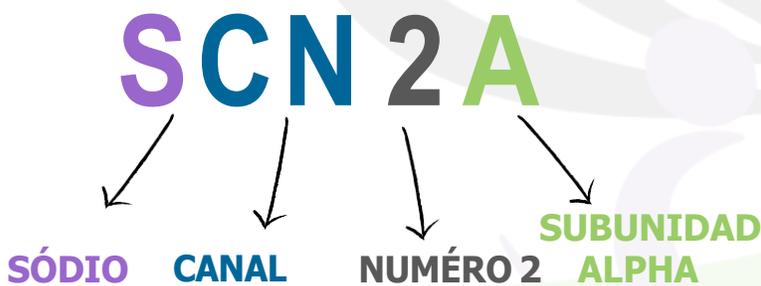


TRANSTORNOS RELACIONADOS AO SCN2A

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 são essenciais para a célula de gerar e transmitir sinais elétricos. Uma mudança no gene pode alterar a função do canal e afetar a forma como os impulsos nervosos são conduzidos.



CONDIÇÕES MÉDICAS ASSOCIADAS

Epilepsia, Transtorno do espectro autista, Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, Atrasos globais de desenvolvimento, Deficiência intelectual, Distúrbios de movimento e fala, Problemas gastrointestinais e urológicos, Deficiência visual cortical, Problemas de sono, Disautonomia, Distonia, Problemas de alimentação, Dor neuropática, Ataxia e Paralisia cerebral

Pacientes com SCN2A são atendidos por uma variedade de especialistas para lidar com seus desafios específicos e se beneficiar de uma abordagem multidisciplinar que oferece cuidados abrangentes.

FICHA INFORMATIVA



SCN2A é uma das causas mais comuns de doença do neurodesenvolvimento. Mesmo nas variantes que se repetem no SCN2A, a apresentação pode variar.

Como o SCN2A se apresenta?

Pesquisas atuais sugerem duas apresentações principais. Uma variante de ganho de função torna o canal mais excitável, que podem levar a convulsões de início infantil. Já uma variante de perda de função reduz a excitabilidade ou destrói a função do canal, normalmente levando ao transtorno do espectro autista e/ou a deficiência intelectual.

INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY

CHARACTERIZED BY INFANTILE-ONSET SEIZURES, FOLLOWED BY NEURODEVELOPMENTAL DELAY

BENIGN (FAMILIAL) INFANTILE SEIZURES

CHARACTERIZED BY INFANTILE-ONSET SEIZURES THAT RESOLVE BY AGE 2

AUTISM SPECTRUM DISORDER / INTELLECTUAL DISABILITY

CHARACTERIZED BY GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY, PARTICULARLY SOCIAL AND LANGUAGE MILESTONES; WITH OR WITHOUT SEIZURES

NEURONAL EXCITABILITY

INCREASED

INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY (IEE)

NORMAL

BENIGN (FAMILIAL) INFANTILE SEIZURES (BISs)

REDUCED

AUTISM SPECTRUM DISORDER (ASD) AND/OR INTELLECTUAL DISABILITY (ID)