

DÍA INTERNACIONAL
DEL **SCN2A**
24 DE FEBRERO



¡Celebre el Día Internacional de la
Concienciación sobre el SCN2A el 24
de febrero!

Se ha elegido el 24 de febrero (2/24)
como día internacional de la
Concienciación sobre el SCN2A
porque el SCN2A se encuentra en el
brazo largo (q) del cromosoma 2
en la posición 24.3.

QUEDA EN LA FAMILIA

  @FAMILIESCN2A

  @FAMILIESCN2AFUNDATION

 @FAMILIESCN2A FOUNDATION

SCN2A-RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A[®]
FOUNDATION
WWW.SCN2A.ORG

P.O. BOX 82 EAST LONGMEADOW, MA 01028



SCN2A-RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A[®]
FOUNDATION
WWW.SCN2A.ORG

QUIÉNES SOMO

La Fundación FamilieSCN2A es una organización registrada 501c3 sin ánimo de lucro creada por padres de niños diagnosticados con epilepsia y autismo como resultado de una alteración en el gen SCN2A.

NUESTRA VISIÓN

Un mundo con tratamientos y curas eficaces para todos los trastornos relacionados con el SCN2A.

NUESTRA MISIÓN

Acelerar la investigación, crear una comunidad y abogar por mejorar la vida de los afectados por trastornos relacionados con el SCN2A en todo el mundo.



ESPECIALISTAS COMUNES PARA LOS PACIENTES CON TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL SCN2A

- Cuidado complejo
- Pediatra del desarrollo
- Endocrinólogo (salud ósea)
- Epileptólogo
- Gastroenterólogo
- Genetista
- Neurólogo
- Neuropsicólogo
- Oftalmólogo
- Ortopedista
- Cuidados paliativos
- Fisiatra
- Neumólogo
- Urólogo
- Terapeutas ocupacionales, físicos, del habla y de la visión

SCN2A



¿QUÉ ES EL SCN2A?

El SCN2A es un gen del canal de sodio situado en el cromosoma 2. Codifica la subunidad alfa de los canales de sodio activados por voltaje (Nav1.2), que se encuentra 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 neuronales.

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

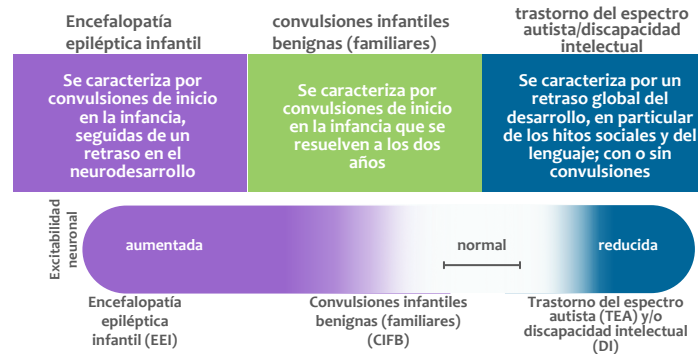
- Trastorno del espectro autista
- Disfunción autonómica
- Discapacidad visual cerebral
- Epilepsia
- Disfunción GI
- Discapacidad intelectual
- Retraso psicomotor
- Trastornos del movimiento
- Dolor neuropático
- Problemas ortopédicos
- Trastornos del sueño
- Trastornos del habla y del lenguaje
- Trastornos urológicos

COMO SE PRESENTAN LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL SCN2A

La literatura publicada sugiere dos formas principales de alteración del gen: ganancia de función (GoF) o pérdida de función (LoF) del canal de sodio. Recientemente, los científicos han descubierto muchas variantes que se sitúan en el centro de la escala y que tienen una mayor mezcla o cambio de función.

Una variante de GoF hace que el canal sea más excitable, lo que suele dar lugar a convulsiones de inicio temprano en la infancia.

Una variante de LoF 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. Aproximadamente el 30% de estos pacientes pueden desarrollar una epilepsia de aparición posterior.



SÍNDROMES DE EPILEPSIA ASOCIADOS

- Convulsiones infantiles benignas familiares
- Encefalopatía epiléptica infantil temprana
- Síndrome de Ohtahara
- Síndrome de West / Espasmos infantiles
- Síndrome de Lennox-Gastaut
- Epilepsia parcial migratoria de la infancia
- Encefalopatía epiléptica con puntas-ondas continuas durante el sueño (EE-CSWS)

Los pacientes con trastornos relacionados con el SCN2A se benefician de un enfoque de equipo multidisciplinar en el que participan numerosos especialistas para ofrecerles una atención integral.

¿RECIÉN DIAGNOSTICADO?

El conocimiento es poder. Nuestro sitio web está repleto de recursos para las familias y los profesionales que deseen saber más sobre el SCN2A.

Descubre las últimas investigaciones sobre el SCN2A y únete a nuestra Red Mundial de Familias, una comunidad a la que las familias afectadas pueden acudir en busca de apoyo y orientación de otros en circunstancias similares.

No estás solo.



WWW.SCN2A.ORG