

# AUTISMO RELACIONADO CON EL SCN2A

## ¿EN QUÉ SE DIFERENCIA EL AUTISMO RELACIONADO CON EL SCN2A?

El autismo relacionado con el SCN2A puede presentarse con o sin epilepsia. Actualmente no existe un fenotipo específico (o una presentación) que se observe con el autismo relacionado con el SCN2A. Las personas con trastorno del espectro autista (TEA) suelen tener dificultades en estas tres áreas específicas:

- Interacciones sociales
- Comunicación
- Patrones de comportamiento restringido, repetitivo y estereotipado.

Además, en el autismo relacionado con el SCN2A se han detectado dificultades en la planificación motriz y problemas gastrointestinales.

Se estima que un tercio de los pacientes con autismo SCN2A desarrollarán epilepsia. Los bloqueadores de los canales de sodio rara vez fueron eficaces en la epilepsia de aparición tardía que se observa habitualmente en la población con autismo SCN2A.

*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 cada 100.000 nacimientos.

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

Se espera que la incidencia de los casos de pérdida de función sea aproximadamente cinco veces mayor que la de los casos de ganancia de función.

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

## HOJA DE DATOS RÁPIDA

### PÉRDIDA DE FUNCIÓN EN EL SCN2A

A diferencia de las variantes de ganancia de función que contribuyen a las convulsiones, las variantes de SCN2A asociadas al TEA disminuyen o eliminan la función del canal.

- Las variantes asociadas al TEA afectan a las propiedades eléctricas de los canales NaV1.2 reduciendo la función del canal de sodio.
- La pérdida de función puede ir desde dejar de fabricar el canal hasta bloquear el poro por el que debe fluir el sodio para que el canal funcione.
- Existe una clara correlación entre las variantes de pérdida de función y el TEA.

*u Ben-Shalom, et al. Opposing effects on NaV1.2 function underlie differences between SCN2A variants observed in individuals with autism spectrum disorder or infantile seizures. Biological Psychiatry, 2017*



El autismo es comúnmente conocido como trastorno del espectro autista (TEA) debido a la gran variación en el tipo y la gravedad de los síntomas que experimentan las personas. El TEA es una discapacidad del desarrollo causada por diferencias en el funcionamiento del cerebro.