

Dossier Informativo ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN DEL GEN IQSEC2

Trastorno Asociado al Gen IQSEC2

Introducción

 El trastorno asociado al gen IQSEC2 es una enfermedad genética poco común causada por mutaciones en el gen IQSEC2, localizado en el cromosoma X. Este gen desempeña un papel clave en la transmisión de señales químicas en el cerebro y el desarrollo de estructuras neuronales importantes.

Impacto Genético

- Los genes son las instrucciones genéticas esenciales para el desarrollo y funcionamiento del cuerpo.
- IQSEC2 está localizado en el cromosoma X y codifica una proteína clave para el cerebro.
- Las mutaciones pueden incluir errores de sentido, sin sentido y desplazamientos en el código genético.

Síntomas Principales

- Discapacidad intelectual grave.
- Retraso en el desarrollo.
- Dificultades en el habla y lenguaje, mayoría No verbal.
- • Epilepsia refractaria
- Problemas motores
- Trastornos del espectro autista.
- • Hipotonía (bajo tono muscular).
- Problemas visuales
- Dificultad para comer
- Dificultad para dormir
- Sialorrea

Diagnóstico y Epidemiología

- Métodos de diagnóstico: pruebas genéticas como secuenciación del exoma completo.
- La frecuencia del trastorno es baja, con aproximadamente 100 casos identificados hasta 2019.
- Las nuevas tecnologías están facilitando un aumento en los diagnósticos.

Manejo y Tratamiento

- Abordajes terapéuticos incluyen fisioterapia, terapia ocupacional y terapia del lenguaje.
- Medicación para el manejo de epilepsia y otros síntomas asociados.
- Soporte especializado en educación y habilidades sociales.

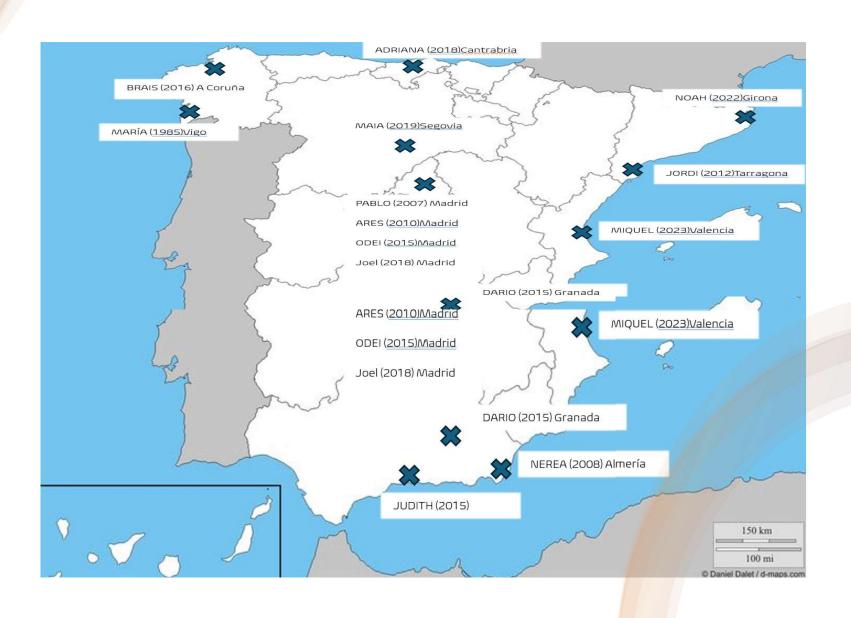
Investigación y Futuro





- La investigación sobre el Gen IQSEC2 está en desarrollo, enfocándose en comprender sus funciones específicas
- Los fondos recaudados son esenciales para impulsar tratamientos innovadores y mejorar la calidad de vida

Localización de casos



- Mi nombre es ADRIANA, tengo 5 años.
- Todo empezó sobre los 2 años con un retraso global del desarrollo.
- Apenas hablaba y tenía una hipotonía muscular importante.
- A todo esto, le siguió la temida EPILEPSIA, después de largos meses de crisis epilépticas, incertidumbre y muchas pruebas.... Llegó el diagnóstico, IQSEC2.
- A día de hoy, camina, pero no puede andar largas distancias, necesita su silla.
- Se comunica para expresar sus necesidades básicas del día a día.
- Le encanta la música, cantar y bailar y es amante de los animales.
- Acude a numerosas terapias, logopedia, fisioterapia, entre otras.
- Es una niña muy cariñosa y a pesar de las dificultades nunca ha perdido su gran sonrisa.



- Mi nombre es ARES, tengo 13 años y nací en Madrid
- Desde muy pequeñito mamá sabía que algo me pasaba, pero nadie le hacía caso. Después de mucho insistir, llegaron las pruebas, pero decían que todo estaba bien.
- Fui creciendo entre hospitales y terapias y en 2015 "gracias" a al epilepsia llegó mi diagnóstico, mutación del gen IQSEC2.
- Algunas características que tengo de la mutación son epilepsia, escoliosis, hipotonía, sialorrea, estrabismo y problemas para dormir.
- Uso DAFO en los pies y corsé para la espalda y aunque no hablo, me hago entender muy bien.
- No tengo control de esfínteres.
- Cada vez camino mejor, voy teniendo más equilibrio y coordinación. Y, aunque actualmente tengo controlada la epilepsia, sigo tomando tres antiepilépticos además de otras medicinas.
- Hago multitud de terapias y me encantar estar activo, soy un niño muy feliz y cariñoso con ganas de comerme el mundo.



- Soy JUDITH, tengo 9 años y naci en Malaga
- A los 7 meses empecé a sufrir crisis epilépticas y comencé a ir a Fisioterapia porque tenia hipotonía.
- No sabían que me pasaba y tras varias pruebas encontraron que tenia una mutación genética: Iqsec2.
- Soy no verbal y no controlo esfínteres, ando y me muevo cada vez mejor pero todavía no tengo muy buena coordinación ni equilibrio.
- Hoy en día no tengo crisis ni tratamiento porque después de unos años me lo retiraron al tener las crisis controladas.
- Voy a Terapia Ocupacional y a Fisioterapia, soy muy cariñosa y duermo bien.
- Cada vez como mejor los sólidos aunque con los líquidos sigo atragantándome a veces.



- Soy **MIQUEL**, tengo un añito y soy de Valencia.
- Todo empezó con 4 meses cuando vieron que no levantaba la cabeza, gracias a mi pediatra, empezaron a realizar múltiples pruebas y con el análisis genético me diagnosticaron mutación del gen IQSEC2.
- Tengo una importante hipotonía, todavía no tengo estabilidad para sentarme solo, ni estar de pie, no cojo cosas, solo las que tengo pegadas a mi mano.
- Tengo problemas visuales y estoy con la Fundación ONCE que me ayudan con terapia visual.
- Desde que tenía 4 meses voy a Atención Temprana, fisioterapeutas, terapias en agua, y todo lo que se les ocurre a mis padres para ayudarme.
- Actualmente no tengo epilepsia, pero mis padres viven con una bomba en las manos a punto de estallar esperándola.
- Soy muy cariñoso y soy un niño feliz con una gran familia que siempre está pendiente de mis necesidades.







Finalidad ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2

- Fomentar investigación para impulsar tratamientos y mejorar calidad de vida.
- Apoyo a las familias.

Contacto y Recursos

- ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN DEL GEN IQSEC2: Comprometidos con la investigación y el apoyo a familias afectadas.
- Contacto:
- Recursos adicionales: