

¿Qué causa los trastornos del *STXBP1*?

STXBP1 es un gen que es importante para la función cerebral normal. Desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que las células del cerebro usan para comunicarse entre sí. Una interrupción o la ausencia de este gen produce anomalías en la función del cerebro que provocan convulsiones, retraso en el desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento.

¿Por qué ha ocurrido esto?

Cuando los niños son concebidos, vuestro material genético se copia en el óvulo y el espermatozoides que forma un nuevo niño. El método de copia biológica no es perfecto y ocasionalmente se producen cambios raros al azar en el código genético de niños que no se ven en el ADN de sus padres. Los trastornos de *STXBP1* ocurren cuando uno de estos cambios aleatorios y raros afecta el gen *STXBP1* en el cromosoma 9. Esto ocurre naturalmente en plantas y animales y no se debe a su estilo de vida ni a nada que haya hecho para causar un cambio en el gen *STXBP1*. En la mayoría de las familias, el cambio de ADN en *STXBP1* ocurre de la nada. Esto es lo que puede escuchar a un genetista refiriéndose como un cambio de novo.

¿Puede volver a ocurrir?

La posibilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. Para los trastornos *STXBP1* donde los padres no portan la mutación, la posibilidad de tener otro hijo afectado es muy baja. Si el análisis genético de los padres de un niño con un trastorno *STXBP1* muestra que portan la misma variante, la probabilidad de que vuelva a ocurrir es mucho mayor. Cada situación familiar es diferente y un genetista clínico puede darle consejos específicos para su familia.

Las familias dicen

“Los niños STX son conocidos por su comportamiento alegre y tranquilo.”

“STX es una enfermedad que puede aparecer de muchas maneras diferentes. Ningún niño tiene la misma manifestación, aunque hay algunas similitudes. Es difícil saber qué podrá hacer su hijo y qué limitaciones tendrá. Hay una gran necesidad de que las familias que enfrentan este diagnóstico tengan apoyo para lidiar con lo que significa para su familia y descubrir cómo navegar por el sistema médico para obtener la ayuda y los recursos que necesitarán.”

Red de apoyo e información

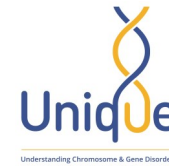
Grupo de apoyo de trastornos cromosómicos raros,

The Stables, Station Road West, Oxted,
Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Facebook Padres con hijos con *STXBP1*

www.facebook.com/groups/123917951055617



UniqUe cita mensajes externos y sitios web para ayudar a las familias que buscan información y apoyo. Esto no implica que respaldemos su contenido o que tengamos ninguna responsabilidad por ello.

Esta guía no sustituye el consejo médico personal. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, algunos hechos pueden cambiar más adelante. UniqUe hace todo lo posible para mantenerse al tanto de la información cambiante y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Esta guía fue escrita por el Dr. Andreas Brunklaus, Consultor Neurólogo Pediátrico, Hospital Real para Niños Enfermos, Glasgow, Escocia, Reino Unido, con contribuciones de representantes de un grupo de padres. 2015 Versión 1 [PM]. Traducción y verificación por el Dr. Alvaro López Soto, HGU Santa Lucía, Cartagena.

Copyright © UniqUe 2019

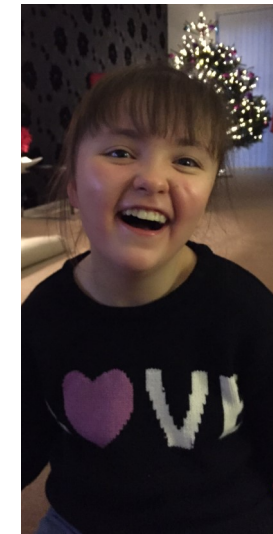
Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



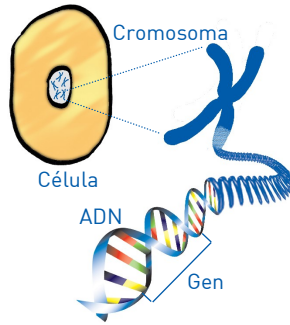
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Trastornos de *STXBP1* rarechromo.org



¿Qué son los trastornos de *STXBP1*?

STXBP1 es un gen en el cromosoma 9 que se ha relacionado con la epilepsia severa en bebés muy pequeños. Más recientemente, también se han encontrado cambios (mutaciones) en el gen *STXBP1* en niños sin un trastorno convulsivo, pero con dificultades de aprendizaje. El gen *STXBP1* se encuentra en el cromosoma 9 en la banda 9q34.11 en los pares de bases 130374544 a 130457460 [ensamblaje del genoma hg19]. *STXBP1* también causa trastornos del movimiento que incluyen inestabilidad [ataxia], tono muscular anormal [distorfia], temblores y tono muscular bajo [hipotonía]. En un pequeño número de casos, los niños pueden tener el síndrome de Ohtahara, también conocido como encefalopatía epiléptica de inicio temprano con estallidos de supresión o espasmos infantiles, también conocido como síndrome de West.



La mayoría de personas con un trastorno de *STXBP1* tiene:

- Discapacidad intelectual o retraso del desarrollo
- Crisis convulsivas
- Trastornos del movimiento

¿Se puede curar?

No existe cura para este trastorno, ya que los efectos del cambio genético tuvieron lugar durante la formación y el desarrollo de su bebé. Sin embargo, conocer el diagnóstico significa que se puede implementar un monitoreo y tratamiento adecuados para su hijo.

¿Es útil tener un diagnóstico?

- Tener un diagnóstico nos permitió un cierto cierre en el sentido de que no teníamos que seguir buscando una razón por la que tenía los síntomas. También pudimos conectarnos con otras familias que tenían el mismo diagnóstico y que proporcionaron el apoyo y la comprensión que tanto necesitaban.

“Él es extremadamente dulce y amoroso. Le encanta besarnos y es muy feliz. Ha cambiado nuestras vidas de todas las formas posibles. Algunas cosas son mucho más difíciles, sin embargo, ha traído un amor que nunca hemos conocido y que no podíamos imaginar antes de tener un hijo.” 3 años



“Cuando entro en su habitación por la mañana, ya sea que haya sido una buena o mala noche, la habitación está radiada por una hermosa sonrisa junto con un choque de manos. ¡Guauu! ¡Qué gran comienzo del día! Hollie nos ha convertido en una familia muy unida, la queremos mucho. Todos hemos ganado paciencia, entendiendo su comunicación no verbal y, sobre todo, nos mantenemos firmes para luchar desde su esquina cada centímetro del camino.”

Condiciones médicas relacionadas

Síndrome de Ohtahara y crisis convulsivas

El síndrome de Ohtahara es un trastorno neurológico muy debilitante. Las convulsiones a menudo comienzan en las primeras semanas de vida y suelen ser muy graves. Con frecuencia ocurren a diario y son difíciles de controlar con medicamentos. El retraso en el desarrollo suele ser grave y, lamentablemente, no todos los bebés sobreviven.

Síndrome de West y crisis convulsivas

En el síndrome de West, las convulsiones de rigidez breve (espasmos) comienzan entre los 4 y los 7 meses de edad, y pueden controlarse con medicamentos. Algunos niños pueden permanecer libres de ataques. Los niños con síndrome de West pueden desarrollar discapacidad intelectual leve a severa más adelante en la vida.

Desarrollo

■ Sentarse, gatear, moverse

Los trastornos *STXBP1* comúnmente afectan el movimiento y la movilidad. Algunos niños pueden caminar una vez que se ponen de pie, mientras que otros necesitan el apoyo completo de un adulto para hacerlo. Problemas de equilibrio, coordinación y tono muscular contribuyen a estos problemas de movilidad.

■ Aprendizaje

La mayoría de los niños necesitan un apoyo sustancial con su aprendizaje y es probable que asistan a una escuela especial donde se les puede brindar el apoyo adecuado y se centran en las habilidades no académicas y de la vida diaria. Es probable que se necesite supervisión incluso para adultos.

■ Comportamiento

Al igual que con muchos niños que tienen un comportamiento grave de epilepsia, a menudo se ve influido por la frecuencia de las convulsiones y los efectos de la medicación. Se han observado rasgos autistas en varios niños.

■ Lenguaje

Los niños pueden no desarrollar el habla. En cambio, se comunican por otros medios, como gestos y ruidos vocales.

■ Usando sus manos

Los niños pueden tener movimientos repetitivos con las manos

Recomendaciones sobre su manejo

- Los niños con una mutación *STXBP1* deben estar bajo el cuidado de un equipo multidisciplinario. Un especialista en epilepsia y una enfermera especializada en epilepsia ofrecen asesoramiento experto sobre el manejo de las convulsiones
- Los pediatras deben supervisar la atención para que el desarrollo, el crecimiento y el comportamiento puedan ser monitoreados y la mejor ayuda en forma de fisioterapia, terapias ocupacionales, del habla y conductuales (incluidos medicamentos) se pueda administrar temprano si es necesario.

¿Fue útil el diagnóstico?

- Si y no. Sí, sabemos la razón de sus dificultades, y no, ya que es raro y no hay suficiente información.