

Las familias dicen...

" Con una enfermedad muy rara, un diagnóstico como el de TBCK es un camino completamente desconocido. Hay un espectro de habilidades y necesidades específicas para diferentes niños, pero hay un espíritu profundamente poderoso que conecta a todas nuestras familias que están unidas por un diagnóstico único. La comunidad y conocer las historias de los otros niños afectados por TBCK ha sido un privilegio. Nuestros niños trabajan duro todos los días para encontrar formas de participar en el mundo que los rodea. Su cuidado puede variar, pero desde nuestra perspectiva, vemos que el manejo de las convulsiones y el mantenimiento de un sistema respiratorio saludable han sido las dos áreas en las que las familias batallan más. Dado que la epilepsia no tiene cura y la TBCK no tiene cura, todos nosotros nos reunimos para educar, abogar e impulsar lo mejor para nuestros niños bajo la dirección de familias e investigadores increíbles. "

" A las nuevas familias, nuestro mejor consejo es que sigan luchando. Encuentra un buen equipo de terapia que piense de manera no convencional. Encuentra un neurólogo que sea incansable. Encuentra una manera de desestresarse y encontrar alegría. Encuentra una manera de ser amable contigo mismo. Encuentra a tu gente y mantenlos cerca. Finalmente, su hijo con TBCK lo ha encontrado y le abrirá el corazón y la mente de maneras que serán maravillosas. "

" Primer comentario para los recién llegados: únanse al Grupo de padres de TBCK en FB (realmente, aquí se puede encontrar una gran cantidad de información junto con apoyo psicológico y ayuda). Una vez que la tensión, la confusión y la incredulidad hayan disminuido un poco, animo a todos a ingresar todos los datos conocidos en las bases de datos MyGene2 y GenIDA para que sea más fácil para los investigadores y genetistas encontrar vínculos entre las diversas variantes genéticas y los pacientes que luchan con ella. .. Y, por supuesto, visitar la fundación TBCK :-)"

Red de apoyo e información



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK
Tel +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Únase a Unique para obtener vínculos familiares, información y apoyo (en inglés). Unique es una organización benéfica sin financiación gubernamental, que existe enteramente de donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación a través de nuestro sitio web en www.rarechromo.org/donate ¡Ayúdenos a ayudarlo!

Sitios web, grupos de Facebook y otros enlaces:

<https://tbckfoundation.com/>

<https://www.research.chop.edu/tbck>

<https://humandiseasegenes.nl/tbck/>

Unique menciona los foros de mensajes y sitios web de otras organizaciones para ayudar a las familias que buscan información. Esto no implica que respaldemos su contenido o tengamos alguna responsabilidad por él. Esta guía de información no reemplaza el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico clínico calificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que se mueve muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, es posible que algunos datos cambien más adelante. Unique hace todo lo posible para mantenerse al tanto de los cambios en la información y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Este folleto fue escrito por la Dra. Elizabeth Bhoj MD PhD, médica y profesora asistente de pediatría, Children's Hospital of Philadelphia y compilado por Unique (AP). Versión 1 (AP). Esta guía fue traducida por Unique (AP) y verificada por el Dr. Alvaro López Soto, HGU Santa Lucía, Cartagena.

Copyright © Unique 2022

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



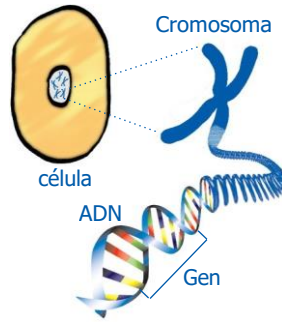
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Síndrome de TBCK

rarechromo.org

¿Qué es el síndrome TBCK?

El síndrome TBCK se describió por primera vez en 2016 y su nombre se deriva del nombre del gen que, cuando se altera, puede causar este síndrome. El nombre del gen TBCK es una abreviatura de 'TBC1 Domain Containing Kinase'. El gen codifica una proteína, que lleva el mismo nombre. Dicha proteína juega un papel importante en las células de las que están hechos nuestros cuerpos; está involucrado con la función celular, el crecimiento, la multiplicación y la supervivencia. El síndrome TBCK (también conocido como síndrome TBCK ID y encefalopatía relacionada con TBCK) es causado por cambios específicos (mutaciones) en el gen TBCK. Estos cambios se identifican mediante pruebas genéticas como la secuenciación del exoma completo o la secuenciación del genoma completo. El síndrome TBCK afecta a niños y niñas.



La mayoría de las personas tienen:

- Retraso en el desarrollo (los niños pueden continuar adquiriendo habilidades, o perder algunos que ya han aprendido)
- Bajo tono muscular (que puede empeorar a medida que los niños crecen)
- Convulsiones
- Agrandamiento de la lengua

Algunas personas tienen:

- Trastornos hormonales
- Trastornos psiquiátricos
- Trastorno del espectro autista
- Llevarse la mano a la boca o masticar con la mano
- Discapacidad visual
- Pérdida de audición
- Escoliosis

Preocupaciones médicas

Los problemas médicos más comunes con el síndrome TBCK son los del cerebro, que pueden empeorar con el tiempo. Muchas personas tienen convulsiones que pueden ser difíciles de controlar con medicamentos anticonvulsivos. Este es un trastorno muy variable. Algunos niños tienen un resultado muy grave y las complicaciones con la respiración y el control de los latidos del corazón pueden acortar la vida. Otros niños solo se ven afectados levemente con algún retraso en el desarrollo. Si los síntomas se vuelven muy severos, algunos padres optan por que sus hijos respiren con una máquina, mientras que otros optan por brindar atención de apoyo. Estas son opciones amorosas y válidas para las familias. Para muchas familias puede ser útil involucrar a un equipo de cuidados paliativos mientras se considera qué es lo mejor para su hijo.

Desarrollo

El desarrollo es muy variado entre los niños con síndrome TBCK. Existe cierta conexión entre el tipo de cambio genético en los niños y su desarrollo, por lo que su genetista puede brindarle orientación sobre qué esperar. Muchos niños no aprenderán a caminar o hablar. Algunos niños aprenden a caminar y hablar, pero por lo general en una etapa posterior a la de los niños no afectados.

Manejo

Después del diagnóstico, es importante ver a un neurólogo, un genetista y un pediatra del desarrollo. Independientemente de la edad de su hijo. También es importante que su hijo se evalúe para recibir terapia física, ocupacional y del habla. También es útil hacerse un examen de la vista y el oído para asegurarse de que su hijo esté siendo estimulado al máximo para promover el desarrollo. Algunos niños continúan aprendiendo nuevas habilidades, mientras que otros pueden perder habilidades que habían adquirido previamente. Es importante continuar trabajando con sus especialistas y terapeutas para continuar maximizando el potencial y la comodidad de su hijo.

¿Qué causa el síndrome TBCK?

El síndrome TBCK es causado por un cambio en ambas copias del gen TBCK, lo que significa que ninguno funciona correctamente. Esto se denomina trastorno "autosómico recesivo" ya que el gen se encuentra en un cromosoma autosómico (cromosoma 4, banda q24) y ambas copias del gen deben estar alteradas para que se produzca el síndrome.

¿Por qué pasó esto?

Cuando ambas copias del gen TBCK están alteradas en un niño, generalmente significa que una mutación se heredó de la madre y otra del padre. No hay nada que sucediera antes o durante el embarazo que causara que esto sucediera. Todos tenemos pequeños cambios en nuestros genes, y es por casualidad que dos padres tienen alteraciones en el mismo gen, o porque los padres comparten un ancestro común.

¿Puede volver a suceder?

Si los mismos dos padres tienen más hijos juntos, la posibilidad de que otro hijo tenga el trastorno es del 25 % o $\frac{1}{4}$, y hay una probabilidad del 75 % o $\frac{3}{4}$ de tener un hijo no afectado. El trastorno es más común si los padres están relacionados entre sí (como primos hermanos), ya que es más probable que compartan la misma alteración. Hay pruebas que se pueden hacer y tecnología que se puede usar para disminuir en gran medida el riesgo de tener otro embarazo afectado.

¿Se puede curar esto?

Actualmente no existe una cura específica para el síndrome TBCK, pero existen diferentes medicamentos disponibles para tratar ciertos síntomas, como los medicamentos anticonvulsivos. También es importante comenzar las terapias temprano, como la terapia física, ocupacional y del habla, para maximizar el potencial. Hay estudios de investigación en curso que analizan terapias específicas, pero ninguno que esté clínicamente disponible actualmente.