

**FUNDADA EN ENERO
DE 2018, ACTUALMENTE
ESTÁ INTEGRADA POR
14 NIÑOS QUE PADECEN
CONVULSIONES EN LOS
PRIMEROS DÍAS DE VIDA**

Asociación KCNQ2 España

Las enfermedades relacionadas al gen KCNQ2 son un grupo de enfermedades epilépticas que se inician durante las primeras cuatro semanas de vida de un niño (período neonatal). El grupo está formado por varias enfermedades diferentes y las señales y los síntomas varían.

La enfermedad menos grave del grupo es la epilepsia neonatal familiar benigna y la más grave es la encefalopatía epiléptica, relacionadas con el gen KCNQ2. Mientras que la epilepsia neonatal familiar benigna se caracteriza por convulsiones que se originan en los niños sanos alrededor de los 3 días de vida y por lo general desaparecen entre el primer mes y el cuarto; la encefalopatía epiléptica se caracteriza por epilepsia y discapacidad intelectual profunda. Las convulsiones comienzan en las primeras semanas de vida y por lo general son muy difíciles de tratar, pero desaparecen en unos pocos meses o pocos años, y pueden volver más tarde en la infancia. Estas enfermedades son causadas por cambios (mutaciones) en el gen KCNQ2.

La encefalopatía epiléptica se caracteriza por convulsiones que no responden al tratamiento y que comienzan en las primeras semanas de vida y que, por lo general, son muy difíciles de tratar. Además, puede también manifestar: discapacidad intelectual que muchas veces es grave; atraso en el desarrollo; poco tono muscular en el centro del cuerpo; movimientos espásticos en los brazos y piernas; incapacidad para hablar o solo poder hablar frases cortas; no poder sentarse de forma independiente; poco contacto visual, y poco interés en su entorno; y anomalías tempranas en la resonancia magnética del cerebro.

La prueba genética establece el diagnóstico de estas enfermedades, aunque el diagnóstico se sospecha



con la historia familiar (en los casos de epilepsia neonatal familiar), las características de las convulsiones de cada enfermedad y los hallazgos asociados (como la discapacidad intelectual, en los casos de encefalopatía). Todas las personas con sospecha de epilepsia neonatal benigna deben tener un examen neurológico detallado y una evaluación del desarrollo. El diagnóstico se hace con electroencefalogramas (EEG) y grabaciones en vídeo de las convulsiones.

La herencia es autosómica dominante, lo que significa que una persona con una enfermedad causada por una mutación en el gen KCNQ2, tiene una probabilidad del 50% en cada embarazo de tener un hijo afectado por esta enfermedad. La mayoría de los pa-

SÍNTOMAS: CONVULSIONES,
DISCAPACIDAD INTELECTUAL,
POCO TONO MUSCULAR,
MOVIMIENTOS ESPÁSTICOS
EN BRAZOS Y PIERNAS,
INCAPACIDAD PARA HABLAR
O POCO CONTACTO VISUAL.



DESDE LA FUNDACIÓN SANT JOAN DE DÉU BUSCAN RECAUDAR LOS FONDOS SUFICIENTES PARA PONER EN MARCHA UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN PARA PACIENTES AFECTOS DE CONVULSIONES NEONATALES

gía pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu, cuyo objetivo principal es el análisis de biomarcadores en pacientes afectos de convulsiones neonatales secundarias a variantes patógenas de novo en KCNQ2, y la correlación entre los efectos biofísicos de la variante con el fenotipo clínico y la respuesta al tratamiento.

Para lograr la financiación suficiente, además de vender camisetas, pulseras, material escolar, e incluso elementos de decoración navideña, han organizado varios eventos en los que han colaborado la cafetería Les Xanes y la sidrería Sobiñagu, “no solo dejándonos el local sino organizándolo todo para que saliese a la perfección”. También celebraron, a mediados del mes de diciembre, en la Casa de la Cultura de Bimenes, una gala benéfica dedicada principalmente a los niños, en la que no faltaron cuentacuentos, pintacaras y actuaciones musicales. Además, para todas aquellas personas interesadas en colaborar pueden hacerlo a través de la web: www.migranodearena.org.

cientes con epilepsia neonatal tienen un padre afectado con la enfermedad, pero puede haber casos en los que la enfermedad no haya aparecido anteriormente y lo haga por primera vez (mutación de novo). Es más, casi todos los pacientes con encefalopatía epiléptica tienen una mutación de novo.

En Asturias, Eva Martínez se dedica, como ella misma dice, a “luchar por conseguir fondos para poder conseguir llevar a cabo el proyecto de la doctora Fons”. Un proyecto, impulsado por el servicio de Neurolo-

Asociación KCNQ2 (www.kcnq2espana.com).

