

BIENVENID@
¡No estás sol@!



Os damos la bienvenida

Estamos encantados de acercarnos a vosotros con esta guía que hemos adaptado para las familias de nuestra comunidad.

Esta guía ha sido creada por “International SCN8A Alliance”, una organización sin ánimo de lucro compuesta por familias, médicos e investigadores trabajando juntos para encontrar respuestas para nuestros niños SCN8A.

“International SCN8A Alliance” colabora con asociaciones de otros países del mundo y en este caso, con SCN8A España, que acoge a familias españolas y de los países de América Latina.

Tenemos como objetivo ser una ayuda para vosotros en este viaje que nos ha tocado vivir; así que tomad tiempo para hablar con otras familias SCN8A en nuestros encuentros con familias en lengua española y aprovechad la ocasión para preguntar y resolver dudas con el Dr. Michael Hammer, que es el genetista que identificó al gen SCN8A como causa de la epilepsia de su hija Shay.

Podéis visitar la página de International SCN8A Alliance (en inglés):

www.scn8aalliance.org/research/



¿Qué supone recibir un diagnóstico de SCN8A?

Recibir un diagnóstico de SCN8A puede ser abrumador y puede dejarte con muchas preguntas sin respuesta. Aquí te dejamos el testimonio de una familia española y dos de Latinoamérica; ellas, que ya han emprendido este viaje, comparten algunos consejos y experiencias vividas cuando recibieron el diagnóstico.

Testimonio de Jezabel (España)



Cuando Mateo fue diagnosticado, lo primero que sentí fue alivio por ponerle nombre a lo que le estaba ocurriendo a nuestro hijo, pero luego me invadieron las dudas, los miedos y la soledad.

En ese momento, me sentí la mamá más triste y sola del mundo. Cuando asimilé la noticia, empecé a buscar un poco más sobre SCN8A y solo encontré fragmentos de publicaciones médicas que me resultaban muy difíciles de entender.

Casi por casualidad topé con un grupo de familias afectadas también por SCN8A y a partir de ahí, todo cambió. Me empezó a llegar información más accesible, más entendible, conocí otros casos y poco a poco las dudas se fueron disipando y comencé a sentirme más arropada; ya no estaba sola.

Si tuviera que dar un consejo a familias que acaban de recibir el diagnóstico, sería que se dieran tiempo para asimilar, que busquen información y apoyo, pero que sepan que la vida de su hijo es mucho más que un diagnóstico.

En un momento del camino me obsesioné en conseguir respuestas y olvidé que Mateo seguía siendo un niño maravilloso, con múltiples capacidades y cualidades. Él no vino al mundo a darme lecciones, esas ya las aprenderé, vino a ser amado.

Testimonio de Mayra (Perú)



Mi historia empieza cuando Andrea tenía 4 meses de nacida; fue la primera vez que veía una convulsión tónico-clónica. Desde allí empezaron años de lucha por buscar un diagnóstico.

Si bien es cierto que ya estaba diagnosticada con epilepsia, la pregunta ahora era el porqué de su epilepsia...

Después de muchas pruebas con medicinas y muchos exámenes en Perú, EGG, Resonancias, y una cirugía del lóbulo temporal, las crisis nunca se fueron.

Cuando Andrea tenía 7 años emprendimos un viaje para una segunda opinión médica. Así fue como llegamos a Chile y allí descubrieron que Andrea tenía SCN8A. Los mismos médicos no tenían casi nada de información; menos nosotros. Aún resuenan en mi cabeza las frases de los médicos: "es una enfermedad rara", "no hay cura", "se conoce poco o nada de este diagnóstico".

Tantos años en el limbo y por más que la neuróloga me decía que ya era un avance porque ya sabíamos lo que tenía, para mí no era alivio, no era paz. Necesitaba tiempo para asimilar, pero en el camino aparecieron personas maravillosas que me ayudaron a recobrar la esperanza. Poco a poco empecé a caminar de la mano de mi hija, con mucha fe de que algún día se encuentre la cura.

Si tuviera que darles un consejo a familias que recién se enteran del diagnóstico, les diría que es normal llorar, es normal sentirse triste, es normal hasta molestarse un poco con la vida, somos humanos y nos duele, pero no se deben permitir dejar de luchar, nuestro hijo, hermano, sobrino nos necesita fuerte para seguir avanzando de la mano con ellos, con empuje, fuerza y esperanza.

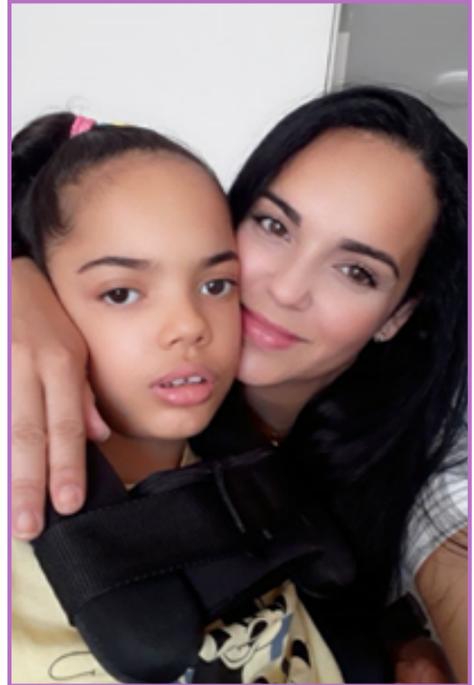
No pierdan la fe, no están solos...

Testimonio de Yolimar (Venezuela)

Hace 8 años comenzó este largo camino que estamos recorriendo. Fabiana empezó a convulsionar a los 2 meses de vida. A pesar de ser evaluada con múltiples estudios, siempre nos dijeron que su epilepsia tenía origen idiopático.

Ella tuvo una infancia con algunas limitaciones, pero hablaba, decía mamá, caminaba y realizaba la mayoría de las tareas con ayuda.

En el año 2020 no sabíamos que nuestras vidas darían un giro de 360 grados.



Fabiana comenzó a tener muchísimas crisis, estatus epiléptico recurrentes, pasábamos más tiempo en urgencias que en casa, ya que Fabiana tenía un promedio de 70 crisis convulsivas diarias. Esto le llevó a un deterioro físico grave; después de esto, ya nunca fue la misma. Cayó en cama y perdió movilidad en todo su cuerpo.

Las crisis se volvieron más resistentes a los fármacos. A finales de 2020, logramos realizarle la prueba genética, y unos 3 meses después, la causa de la epilepsia de Fabiana ya tenía nombre: SCN8A.

Somos de Venezuela y en nuestro país no existe un tratamiento que pudiera mejorar su condición de salud. Gracias al grupo de "SCN8A España", pude encontrar muchas respuestas y tomamos la decisión de ir a vivir a España, para que Fabiana tenga más oportunidades que le ayuden a mejorar su estado de salud.

Estamos probando nuevos fármacos junto con su neuropediatra y está un poco más estable, gracias a Dios.

¿Qué hacer al recibir el diagnóstico de SCN8A?

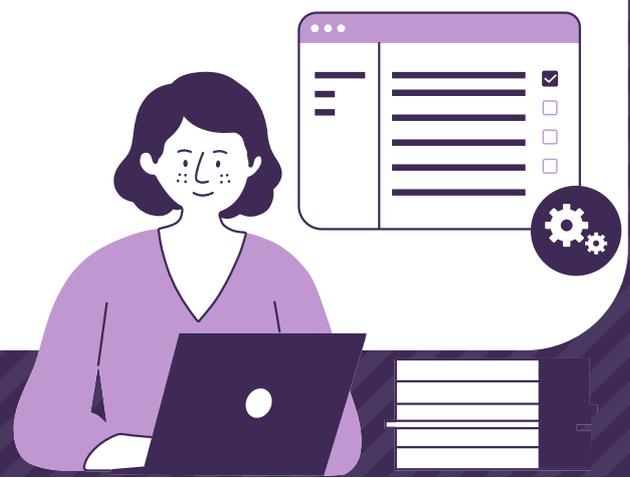
A lo largo de los años, hemos aprendido que los pasos más importantes a seguir cuando recibes el diagnóstico de SCN8A son:

APRENDER

Acerca de SCN8A, con otras familias y con profesionales expertos. "International SCN8A Alliance" organiza encuentros habituales entre familias y el Dr. Michael Hammer. Son encuentros que se desarrollan en nuestro idioma, en los que compartimos información: el Dr. Hammer nos pregunta sobre nuestros hijos y nosotros aprendemos de su experiencia de y la información que sobre los niños SCN8A tiene en su registro (del que luego hablaremos)

Normalmente, estos encuentros suelen ser en inglés, pero trimestralmente International SCN8A Alliance organiza encuentros en otros idiomas y entre ellos, en español.

Se nos ofrece la oportunidad de compartir nuestras experiencias con otras familias, de preguntar sobre los avances que se van produciendo en el conocimiento de SCN8A, de conocer fármacos que están resultando beneficiosos para la epilepsia que sufren gran parte de los niños SCN8A, tratamientos nuevos que pueden mejorar su calidad de vida...



Os dejamos el enlace para que podáis consultar todos los eventos que International SCN8A Alliance tiene organizados para nuestra comunidad. Podréis participar en todos aquéllos que os resulten interesantes. Sólo tendréis que registraros:

<https://scn8aalliance.org/events>

SCN8A España organiza también reuniones entre las familias y colaboradores de la Asociación, como el Dr. Ángel Aledo, neurólogo especialista en epilepsia y neurogenética, que es también nuestro asesor médico-científico.

Puedes consultar en nuestra página web un video en el que el Dr. Aledo explica, de forma clara y concisa, lo que es SCN8A. Son unas primeras “pinceladas” para adentrarse en el mundo de la mutación.

<https://www.scn8a.es/eventos>

En nuestra página de Facebook encontrarás también información y recursos adicionales que os serán de gran utilidad.

<https://www.facebook.com/groups/scn8aespana/>



CONECTAR

Con otras familias, en nuestros encuentros en español organizados por “International SCN8A Alliance” y las reuniones con familias que comparten la misma variante del gen.

<https://scn8aalliance.org/events>

Éstos son foros muy importantes en los que podemos preguntar acerca de SCN8A, buscar asesoramiento y conectar con otras familias. Aprender del Registro y de cómo puedes ayudar en la búsqueda de nuevos tratamientos. También sirven para actualizar información acerca de doctores de los diferentes países y opciones de tratamiento, eventos, y para compartir acerca de los recursos disponibles en tu país.

Puedes también solicitar ser incluido en nuestros Grupo de WhatsApp de las familias hispanoparlantes. Puedes hacerlo contactando con nosotros:

<https://www.scn8a.es/contacto>

Y solicitar ser incluido también en el grupo de Facebook “SCN8A España”

<https://www.facebook.com/groups/SCN8AEspanayPortugal>

Y en el grupo de Facebook (en inglés) de International SCN8A Alliance

<https://www.facebook.com/SCN8AAlliance>



FORMAR UN EQUIPO

Busca a los mejores profesionales médicos para proporcionar el mejor cuidado a vuestro hijo. A médicos, terapeutas, profesores, psicólogos... que te ayuden de manera interdisciplinar y coordinada.

Tú vas a tener que encargarte de procurar coordinar la intervención de todos ellos en el día a día de tu hijo.

PREPARARSE

Aprendiendo de otras familias y planificando el futuro de tu hijo, los recursos que necesitará, las ayudas existentes, etc.

Esto es solo el inicio de un largo camino y depende de cómo lo afrontes, tu vida con SCN8A será más o menos satisfactoria.



¿Qué es SCN8A?

SCN8A es una forma rara de epilepsia temprana. La edad media de aparición de los primeros síntomas es de 4 meses.

Diferentes variantes de SCN8A pueden estar asociadas a un fenotipo de espectro muy amplio; desde pacientes con una severa encefalopatía, con crisis epilépticas totalmente intratables, a casos de pacientes sin epilepsia, aunque con trastornos de comportamiento y déficits cognitivos.

Las variantes que dan lugar a encefalopatías epilépticas más graves pueden provocar muchos tipos de crisis con retrasos en el desarrollo y pérdida de habilidades que, en algunos casos y dependiendo de la edad en la que las crisis debutan, podrían haber sido adquiridas.

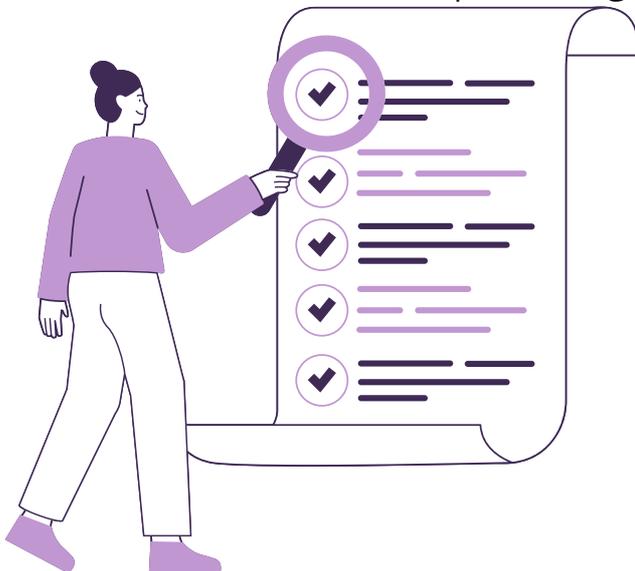
El gen fue identificado como su causante en 2012.

Puedes saber más acerca de SCN8A en nuestra página web, viendo el video del Dr. Ángel Aledo

<https://www.scn8a.es/eventos>

Y si quieres estar al día de todo lo que se va descubriendo acerca del gen, consulta la página de facebook de International SCN8A Alliance, en la que se van actualizando conocimientos que se obtienen a partir de la información que las familias aportamos para el registro SCN8A del Dr. Michael Hammer.

International SCN8A Alliance | Washington D.C. DC | Facebook



Registro SCN8A

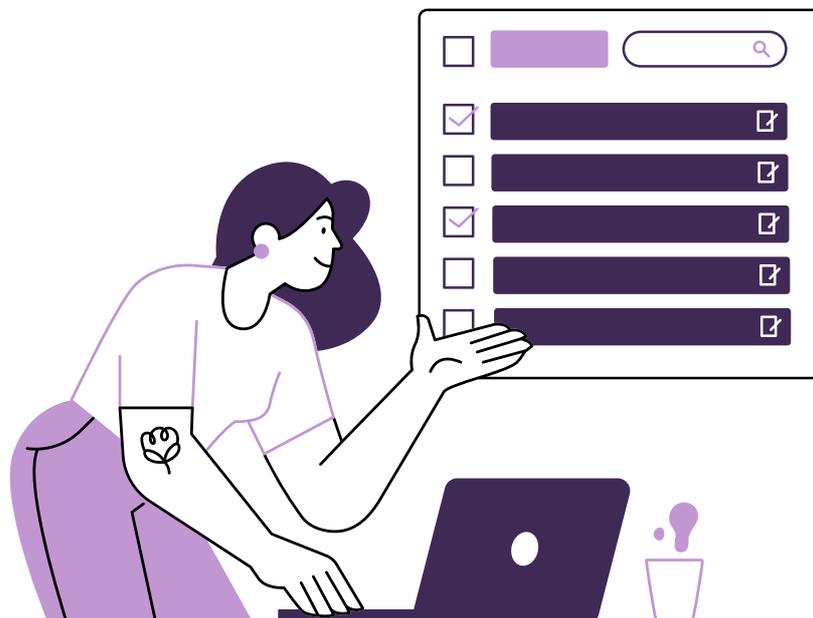
Cuando recibas el diagnóstico SCN8A deberías registrar la información de tu caso en el registro del Dr. Hammer.

<https://scn8a.net/Registry-Information>

Datos de más de cientos de familias han contribuido a engrosar el Registro SCN8A del Dr. Michael Hammer.

Estos datos están ayudando a comprender el efecto de la mutación SCN8A en nuestros hijos. No solo son utilizados para ayudar a las compañías a diseñar fármacos a la carta para SCN8A, sino que están proporcionando información para que médicos e investigadores de todos los países de mundo puedan concluir la primera “Guía de Tratamiento” para SCN8A.

Durante el año 2022 se estuvo realizando el trabajo de traducción del registro en diferentes lenguas y ha sido el primero en el que las familias hispanoparlantes han podido cumplimentarlo en su propio idioma.



Características comunes del SCN8A

El registro alimentado por la información de las familias ha permitido conocer algunas de las características comunes de SCN8A, con amplia variación en su manifestación en los niños, que son:

- **Crisis epilépticas:** los niños con SCNA8 presentan muchos tipos de crisis epilépticas. La mayoría tienen una epilepsia refractaria. Un importante número inicialmente tienen espasmos infantiles, que desembocan en otro tipo de crisis a lo largo del tiempo. En un pequeño número de niños, las crisis no se detectan.
- **EEGs y Resonancia Magnética:** éstas son unas pruebas estándar que inicialmente pueden ser normales y que más tarde pueden evidenciar crisis y/o deterioro. Algunos niños/as tienen resonancias magnéticas alteradas.
- **Desarrollo físico:** se puede producir retraso o regresión en la movilidad física, tanto en las habilidades motoras gruesas como en las finas. Algunos pueden ser independientes en su movilidad y otros tienen poco control motriz.
- **Desarrollo intelectual:** varía mucho, de forma que hay niños con una discapacidad intelectual media y niños, casi la mitad de ellos, que sufren una discapacidad severa
- **Problemas intestinales:** es común el reflujo gastroesofágico, el estreñimiento, infecciones urinarias y dependencia de sonda gástrica
- **Comunicación:** el lenguaje está frecuentemente afectado y la mayoría de los pacientes no hablan o hablan unas pocas palabras. Buena parte de los niños utilizan sistemas de comunicación aumentativa y alternativa.
- **Visión:** en un significativo número de niños se ha observado una discapacidad visual cerebral.

- **Movimientos/Fuerza:** los pacientes con SCN8A experimentan una amplia variedad de desórdenes de movimiento y fuerza, como hipotonía (bajo tono muscular), distonía (espasmos musculares incontrolados), coreoatetosis, una combinación de corea (movimientos involuntarios) y atetosis (posturas retorcidas proximales), ataxia (falta de coordinación en la marcha, en el habla), espasticidad (músculos tensos y rígidos) y reacciones exageradas a los sustos.
- **Sueño:** la dificultad para conciliar el sueño y mantenerse dormidos es común entre los niños con SCN8A.
- **Muerte súbita:** los pacientes con SCN8A tienen un alto riesgo de sufrir Muerte Súbita.

Es muy frecuente que el médico que atiende a tu hijo tenga un conocimiento muy limitado sobre SCN8A, sobre todo si no pertenece a un hospital de niños con cierta envergadura. El SCN8A es una enfermedad rara, por lo que muchos profesionales médicos ni siquiera han oído hablar de ella. Probablemente, los padres serán los que más saben acerca de la enfermedad de su hijo y tendrán que informar al equipo profesional que lo atiende acerca de SCN8A.

Tú tendrás que aprender lo máximo posible. Cuanto más sepas, más podrás discutir con el especialista diferentes tratamientos, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de tu hijo.

Consulta artículos científicos escritos acerca de SCN8A, escucha charlas con profesionales expertos en SCN8A, mantén reuniones con otros afectados donde se intercambian experiencias y conocimiento.

<https://scn8a.es/noticias>



Te damos unos consejos

Perdemos mucho tiempo cuando los padres nos damos cuenta de que algo no va bien y nuestro neurólogo o pediatra no es consciente de los signos de una epilepsia compleja. Incluso después del diagnóstico de SCN8A, el primer profesional que te atiende puede no ser la mejor opción para trabajar solo con él. Toma en consideración estas ideas para establecer un diálogo con tu médico y consolidar una relación de confianza con él.

Si es posible, consulta un especialista en Epilepsias Complejas.

La mayor parte de los niños con SCN8A van a tener necesidad de atención médica y neurológica a largo plazo. Lo ideal es tener un neurólogo epileptólogo especialista en tratar a niños con SCN8A. Aunque la realidad es que estos profesionales suelen encontrarse en grandes hospitales de grandes ciudades.

Mejor si puedes conseguir una segunda opinión. Si no puedes obtenerla, busca un neurólogo pediátrico que esté dispuesto a estudiar qué es SCN8A y cómo tratar a tu hijo. Un buen médico que te escuche y te explique y así, tú puedas tomar las decisiones en cuanto al tratamiento de tu hijo de una forma consciente e informada. Estos doctores suelen estar abiertos a consultar con quien consideran expertos en el tema.

Lo ideal sería encontrar a un médico que tuviera una visión global de tu hijo para poder tener un apoyo importante en todos los problemas médicos, además de la epilepsia, que suele conllevar SCN8A. Todos estos problemas médicos que surgen se llaman comorbilidades.



Solicita que te atienda un equipo de cuidados coordinado

En algunos hospitales de algunos países hay equipos médicos que están coordinados para ayudar en el tratamiento de estos niños complejos. Estos equipos están integrados por diferentes especialistas; neurólogos, neurocirujanos, neumólogos, cardiólogos, gastroenterólogos, endocrinos, neuropsicólogos y otros especialistas. Son de gran importancia porque pueden atender al paciente de una forma coordinada en el amplio rango de comorbilidades que pueden sufrir. Si estos equipos no existen en tu hospital, solicita a tu médico que coordine contigo la atención de todas las especialidades.

Busca terapeutas para tu hijo

Es fundamental para el desarrollo de tu hijo que pueda disponer de profesionales especializados en terapia física, logopedia, terapia ocupacional, etc.....

Infórmate, en los servicios sociales del lugar en el que vives, si existen programas de atención a tu hijo con una enfermedad compleja, que sufre retraso en el desarrollo o tiene algún tipo de discapacidad.

Pregunta por los apoyos que pudiera necesitar el niño, tales como órtesis, sillas de ruedas, andadores, artículos para facilitar el baño, etc....

Lleva un diario de crisis

Ten un diario de crisis en el que las apuntas junto con otra información relevante, como cambios en la dieta, horarios de la medicación, cuánto y cómo ha dormido .

Es muy importante para cuando quieras identificar factores desencadenantes de crisis. Una libreta donde apuntes las crisis de forma manual puede ser suficiente, pero puedes emplear una herramienta on-line fácil de usar y que te permita compartir tus datos con gráficos con los profesionales médicos (por ejemplo: Helpilepsy)

Escribe un plan de emergencia para saber como actuar en caso de crisis

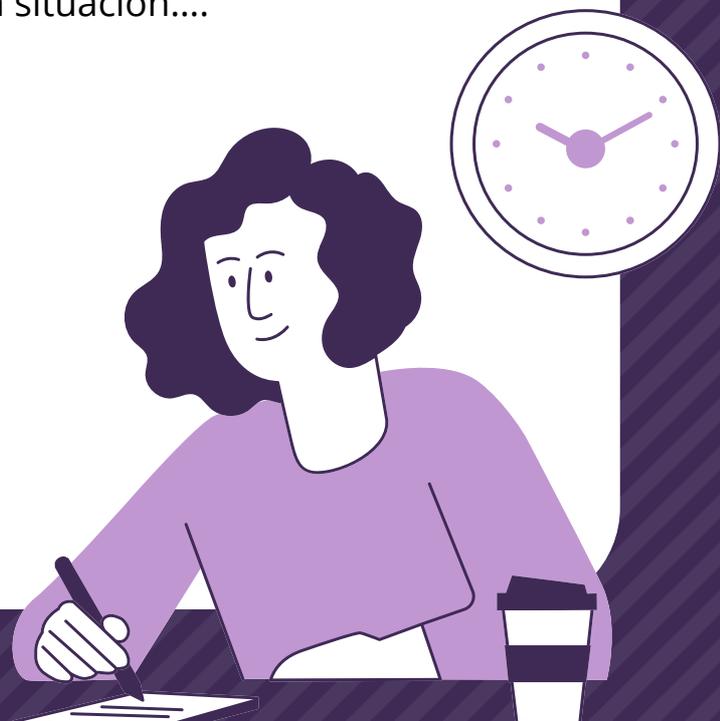
Escribe junto a tu neurólogo un plan de emergencia para casos de crisis. Asegúrate de que tienes un plan de emergencia actualizado para después de cada hospitalización. Los planes de emergencia pueden incluir o no medicamentos de rescate. El plan puede cambiar a medida que tu hijo crece, cambia el patrón de crisis y según la experiencia en la efectividad de los diferentes fármacos. Asegúrate que guardas copias del plan en la mochila o en la silla de tu hijo.

Pon también un kit de emergencia de la medicación del niño con las dosis pautadas junto con indicaciones para su administración en caso de situaciones de desastre natural o estancia inesperada en un hospital.

Infórmate de los recursos que tu comunidad pone a tu disposición

Contacta con los organismos de tu comunidad que te puedan ayudar en caso de tener un hijo con una enfermedad rara y posible discapacidad.

Te podrán ayudar en buscar centros donde el niño se podrá beneficiar de terapias físicas, de lenguaje o de otro tipo de actividad. Infórmate de otras ventajas a nivel económico de las que puedas disfrutar dada la condición de tu hijo. Mantente informado, habla con otras familias de tu entorno que se encuentran en la misma situación....



Date un respiro

Al ser consciente de todas las cosas que tienes que aprender y hacer, es muy importante ser amable contigo mismo. No significa reemplazar tu urgencia de hacer todo lo posible para ayudar a tu hijo sino que, aunque puede que estés creando febrilmente cada vez más listas de "cosas por hacer", seas amable y paciente contigo mismo. Tú hijo te necesita y tú necesitas estar en calma.

Recibir un diagnóstico de SCN8A te cambia la vida. Se producen un cúmulo de emociones: enfado, miedo, dolor y, lo que es peor y más destructivo, sentirse culpable.

Todas estas emociones intensas son normales, pero la más destructiva de todas es culparte a ti mismo. De hecho, estás haciendo un gran trabajo, probablemente recibiste el diagnóstico más rápido que la mayoría de nosotros, y estás en condiciones de obtener un tratamiento más adecuado mucho antes para tu hijo.

¡Date un respiro! ¡Intenta tratarte a ti mismo como lo harías con un querido amigo que atraviesa este difícil viaje!



