

Experto de Referencia

John M. Schreiber, MD

Neuropediatra, Neurofisiólogo y Epileptólogo

Director, Genética de la Epilepsia

Director Médico, EEG

Children's National Hospital

Profesor Asociado, Neurología y Pediatría
Facultad de Medicina de la Universidad George Washington

111 Michigan Ave NW
Dept of Neurology
Washington, DC 20010
Teléfono: 202-476-2120
Fax: 202-476-2864

Información del Grupo de Apoyo a Pacientes y Familias

Shelley Frappier

Asistente Ejecutiva,
The Cute Syndrome Foundation

Administrador, Grupo de Apoyo a Familias SCN8A
shelley@thecutesyndrome.com

Referencias de Grupos de Apoyo

supportgroup@thecutesyndrome.com

Información Médica e Investigación

Visita scn8a.net

Información previa / disclaimer

Los conocimientos proporcionados en esta guía clínica tienen únicamente un objetivo informativo. El propósito de esta guía es promover un conocimiento y comprensión amplio del SCN8A, en un esfuerzo de apoyar a los médicos en el cuidado de los pacientes con esta enfermedad genética rara. No pretende sustituir los datos publicados, las guías de práctica clínica, la experiencia médica profesional, el diagnóstico o el tratamiento. Será útil cuando los datos publicados correspondientes no están disponibles de otro modo. Busque siempre el consejo de sus médicos de referencia con cualquier pregunta que pueda tener relación con el tratamiento y antes de comenzar un nuevo tratamiento para su(s) paciente(s). Antes de cambiar un tratamiento es recomendable realizar una búsqueda y actualización en la información relacionada con SCN8A. Nunca ignore el consejo médico profesional por algo que haya leído en esta guía.

El usuario asume toda responsabilidad y riesgo por el uso de esta guía. Bajo ninguna circunstancia The Cute Syndrome Foundation, sus voluntarios, patrocinadores o cualquiera que haya contribuido a esta guía serán responsables de cualquier daño DIRECTO, INDIRECTO, INCIDENTAL O CONSECUENTE que resulte del uso de esta guía.

Información de la Fundación y Oportunidades de Asociación

Hillary Savoie, PhD

Fundadora y Directora Ejecutiva,
The Cute Syndrome Foundation

hillary@thecutesyndrome.com

Version 1.0

Amended November 2020



Descubre el conocimiento clínico acerca del SCN8A de médicos con experiencia en el tratamiento de esta enfermedad rara.

Aprende más sobre los recursos disponibles para los pacientes con SCN8A.

SCN8A Información Médica y Guía de Referencia

Con especial agradecimiento a nuestros colaboradores:

John Schreiber, MD

Michael Hammer, PhD

Juliann Bradish, PharmD

Manoj Patel, PhD

Asesoramiento y traducción de versión en Español:

Angel Aledo-Serrano, MD, PhD

Neurólogo, epileptólogo

Programa de Epilepsia; Servicio de Neurología

Hospital Ruber Internacional, Madrid, España

La Masó 38, 28034, Madrid

Teléfono: +34-913875250

aledo@neurologiaclinica.es

SCN8A España

www.scn8a.es

thecutesyndrome.com

Información general

Patología relacionada con la mutación SCN8A

- Presente principalmente en el sistema nervioso, aunque también se encuentra en el tejido cardíaco.
- Las variantes de SCN8A asociadas con epilepsia normalmente producen ganancia de función en el canal del sodio Nav1.6. Sin embargo, se han observado algunas variantes con pérdida de función que producen habitualmente discapacidad intelectual sin crisis.

Aparición de los síntomas

- Edad: media de 4 meses (rango: del nacimiento a más de diez años, n=127)¹
- Diferentes tipos de crisis
- Los resultados en el EEG varían mucho, desde normal o con actividad de fondo lenta, hasta espasmos infantiles con o sin hipsarritmia.
- Los síntomas pueden oscilar entre un trastorno del movimiento o del comportamiento leve hasta un problema de neurodesarrollo grave.

Tratamiento sintomático

Fármacos de elección

Bloqueantes de canal de sodio

- Los pacientes toman de media 2.4 fármacos antiepilépticos.²
- Monitorización de la eficacia y toxicidad de los fármacos.
- La epilepsia SCN8A es típicamente fármaco-resistente. Sin embargo, se ha visto eficacia con bloqueantes de canal de sodio, habitualmente a dosis supratrapéuticas.³
- El control de las crisis puede estar correlacionado con el pronóstico.
- Los fármacos con mejores tasas de éxito en dosis altas:

Oxcarbazepina	Lamotrigina	Lacosamida
Carbamazepina	Benzodiazepinas	Eslicarbazepina
	Fenitoína	

Tratamientos adicionales:

- Vitamina D y suplementos de calcio – útil para prevenir la osteopenia
- VNS – Estimulación del nervio vago
- Dieta cetogénica

Fármacos a evitar

Se ha visto que levetiracetam no tiene efecto o agrava las crisis hasta en un 90% de pacientes². Hay una tasa de fallo alta con muchos fármacos antiepilépticos (82%).

Comorbilidad

Considerar una evaluación de los siguientes aspectos:

- **Gastroenterología**
Necesidad de gastrostomía. Estreñimiento.
- **Pulmonar**
Apnea del sueño, laringomalacia, neumonías de repetición.
- **Ortopedia**
Escoliosis.
- **Oftalmología / Neurooftalmología**
Ceguera cortical.
- **Cardiología (con experiencia en canalopatías)**
Arritmias.
- **Terapia física / ocupacional**
Hipotonía, ataxia, discinesias/trastornos del movimiento
- **Patologías del habla y del lenguaje**
Disartria flácida, dificultades en deglución. Muchos afectados son no verbales.
- **Comportamiento / Neuropsicología**
Trastornos del espectro autista, Déficit de atención e hiperactividad.
- **Endocrinología**
Osteopenia, fracturas frecuentes.

Las comorbilidades más frecuentes incluyen: estreñimiento, hipotonía, trastornos del movimiento/ataxia, alta tolerancia al dolor, trastornos del sueño, osteopenia y fracturas frecuentes.

Monitorización

SUDEP

Algunas epilepsias de origen genético tienen un mayor riesgo de SUDEP (Muerte súbita inesperada relacionada con Epilepsia). Específicamente, la mutación SCN8A puede incrementar el riesgo de SUDEP. Esto se ha relacionado con una posible mayor susceptibilidad a arritmias.⁴

- Se debe considerar un dispositivo de monitorización de crisis, pulsioximetría, monitorización audio/video, monitores de movimiento, y almohadas antiasfixia.
- Las crisis también pueden provocar apnea y síntomas autonómicos, como cianosis o taquicardia.
- Asesorar a los padres y/o cuidadores para que reciban cursos de reanimación cardiopulmonar básica.

La presencia de un diagnóstico de apnea del sueño o bradicardia (o ambos) ayudará en la aprobación del seguro.

Pruebas genéticas

- Considerar pruebas genéticas de epilepsia SCN8A en cualquier paciente que haya presentado una mala respuesta a levetiracetam, epilepsia refractaria sin causa conocida, y/o crisis de aparición precoz en el primer año.
- Considerar analizar el gen SCN8A en los padres biológicos para determinar si se trata de una variante heredada o “de novo”.
- Derivar a consultas de neurología especializada en genética o genética clínica si el diagnóstico es dudoso o de variantes de significado incierto.

Los pacientes con mutaciones SCN8A NO se deben tratar de la misma manera que a los que tienen la mutación SCN1A (más relacionada con síndrome de Dravet).

Consejo genético

Es más útil cuando el diagnóstico es dudoso, para variantes de significado incierto, y para cuestiones referentes a la planificación familiar, particularmente cuando la variante es heredada (aunque esto es menos frecuente).

Referencias

1. Grupo de apoyo a familias SCN8A. Encuesta a padres SCN8A. Registro de datos SCN8A. <www.scn8a.net>
2. Encinas AC, Moore IKM, Watkins JC, Hammer MF. Influencia de la edad de aparición de las crisis sobre la adquisición de habilidades en el neurodesarrollo en un grupo de pacientes SCN8A. *Epilepsia*. 2019;60(8):1711-1720. doi:10.1111/epi.16288
3. Møller RS, Johannesen KM. Medicina de precisión: Encefalopatía SCN8A tratada con bloqueadores de los canales del sodio. *Neurotherapeutics*. 2016;13(1):190-191. doi:10.1007/s13311-015-0403-5
4. American Epilepsy Society. “Desentrañando las bases genéticas de la Muerte Súbita en Epilepsia.” https://www.aesnet.org/about_aes/press_releases/unravelinggeneticbasissudep