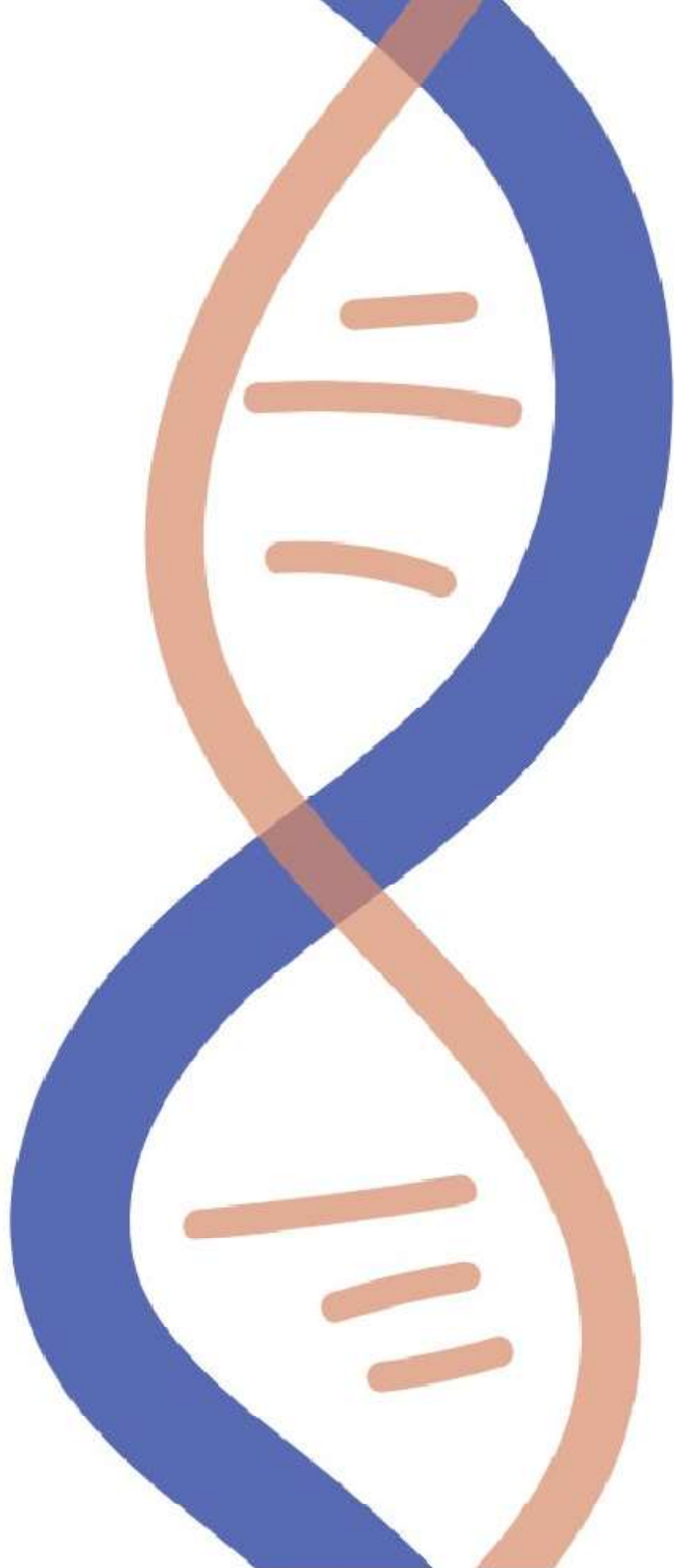


Trastorno Asociado al Gen IQSEC2

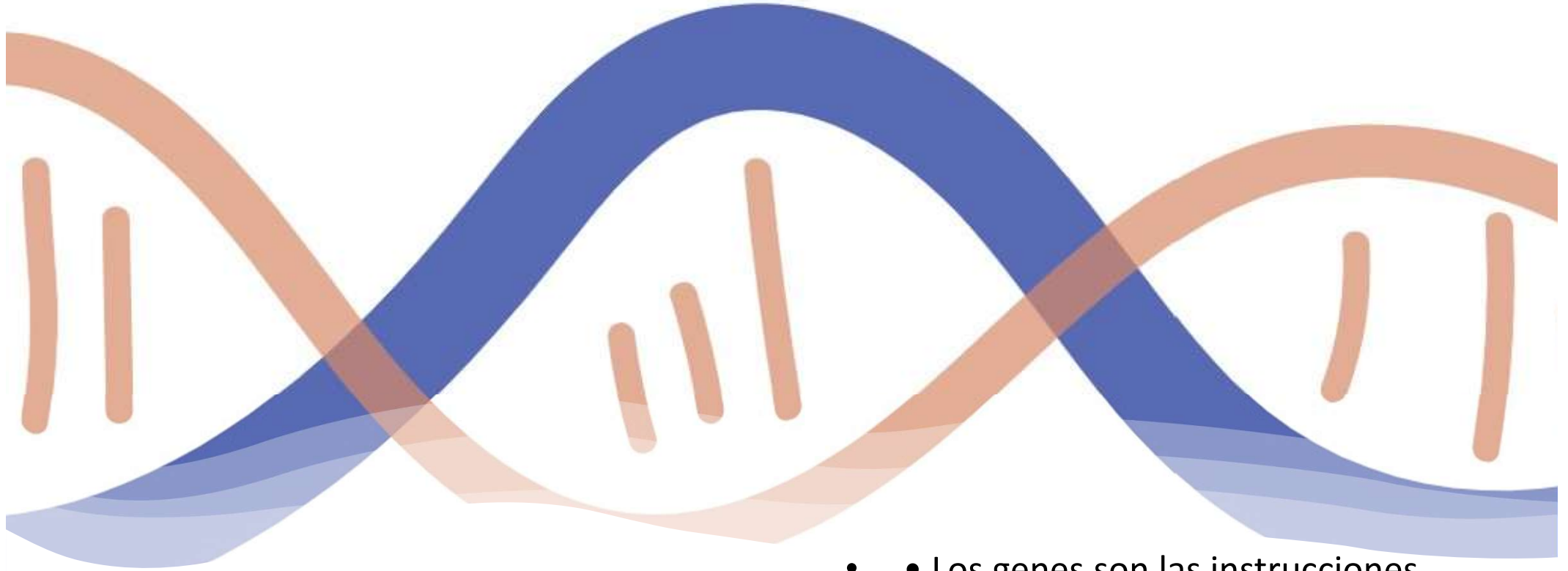
Dossier Informativo
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN DEL GEN IQSEC2





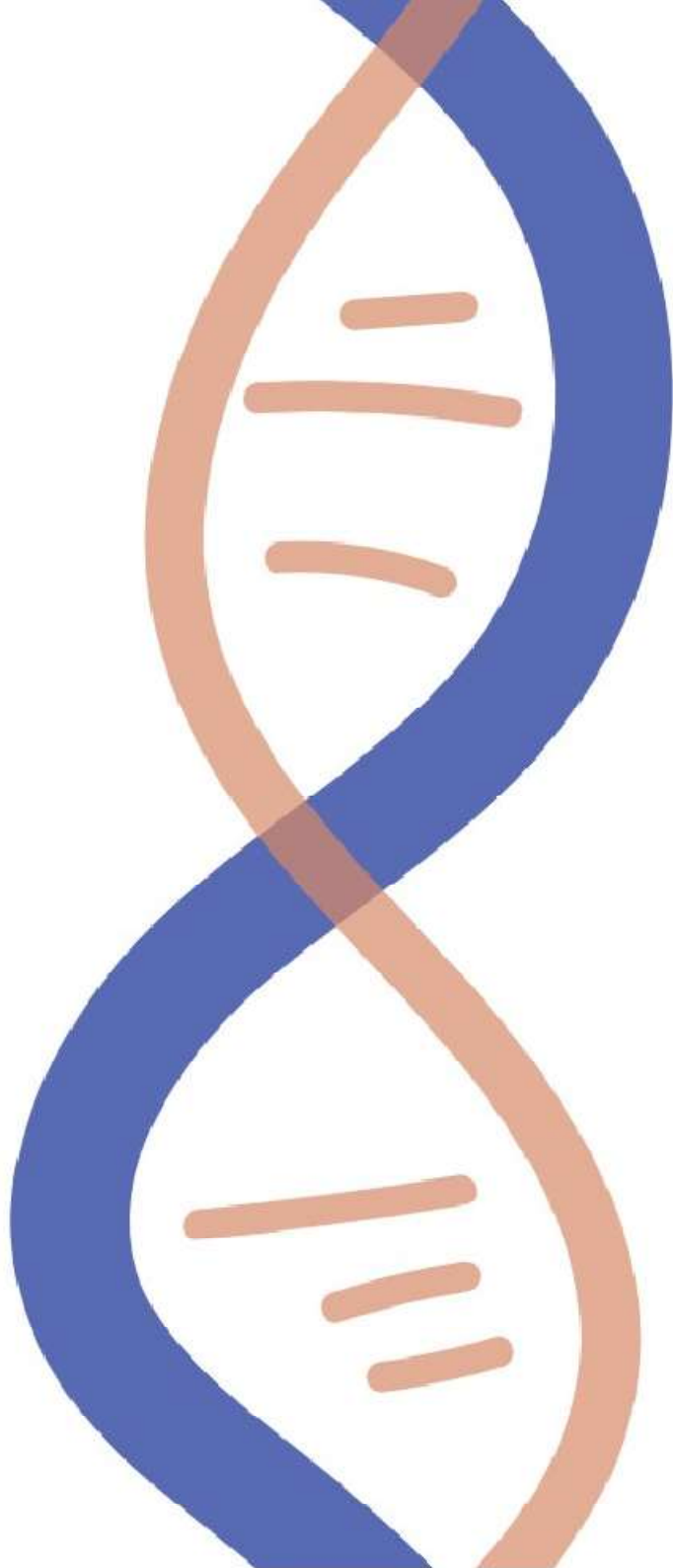
El trastorno asociado al gen IQSEC2 es una ENFERMEDAD GENÉTICA RARA causada por mutaciones en el gen IQSEC2, localizado en el cromosoma X.

Este gen desempeña un papel clave en la transmisión de señales químicas en el cerebro y el desarrollo de estructuras neuronales importantes.



Impacto Genético

- Los genes son las instrucciones genéticas esenciales para el desarrollo y funcionamiento del cuerpo.
- IQSEC2 está localizado en el cromosoma X y codifica una proteína clave para el cerebro.
- Las mutaciones pueden incluir errores de sentido, sin sentido y desplazamientos en el código genético.



-
- No tiene cura ni tratamiento.
 - Los tratamientos van dirigidos a mejorar los síntomas.
 - Primer caso registrado en 2008, se han identificado más de 70 variantes.
 - Hasta 2024 , 208 casos en el mundo.
 - Los hombres suelen estar más afectados, mujeres síntomas más leves.
 - El gen IQSEC2 envía instrucciones a distintas células de diferentes órganos, por lo que la enfermedad afecta diferentes partes del cuerpo estando el papel más importante en el cerebro.

Síntomas Principales

- Discapacidad intelectual severa.

- Retraso en el desarrollo del lenguaje, MAYORÍA NO VERBAL

- Dificultades en el habla y lenguaje, mayoría No verbal.

- Encefalopatía epiléptica refractaria

- Problemas motores, como ataxia

- Conductas autistas

- Hipotonía (bajo tono muscular).

- Más afección en niños que en niñas

- Problemas visuales y/o estrabismo

- Trastorno del sueño

- Regresiones en el desarrollo

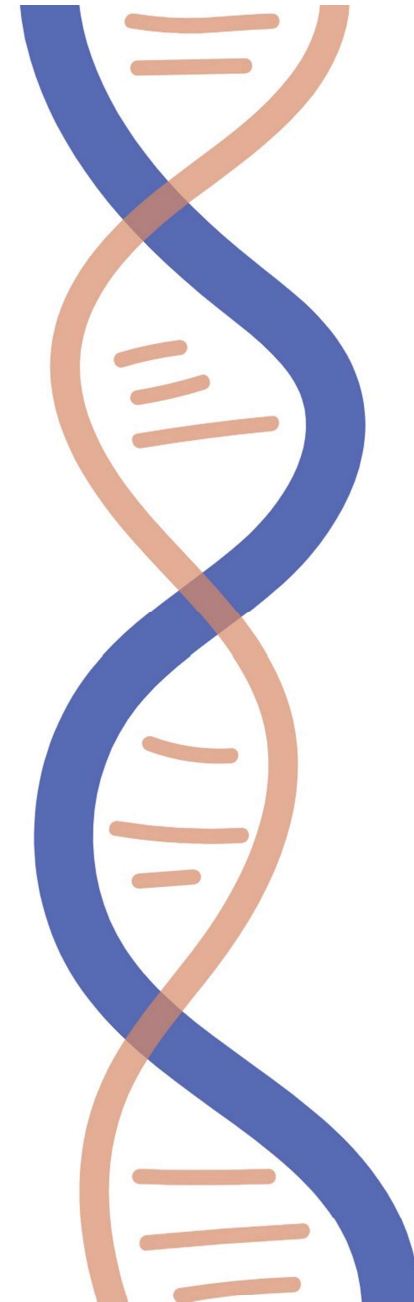
- Sialorrea

- Escoliosis

- No control de esfínteres

Diagnóstico y Epidemiología

- Métodos de diagnóstico: pruebas genéticas como secuenciación del exoma completo.
- La frecuencia del trastorno es baja, con aproximadamente 204 casos identificados hasta 2024.
- Primer caso registrado en 2008
- Las nuevas tecnologías están facilitando un aumento en los diagnósticos.



Manejo y Tratamiento

- • Abordajes terapéuticos incluyen fisioterapia, terapia ocupacional y terapia del lenguaje.
- • Medicación para el manejo de epilepsia y otros síntomas asociados.
- • Soporte especializado en educación y habilidades sociales.
- • Al ser una enfermedad sin cura, los tratamientos se orientan a mejorar los síntomas y la calidad de vida
- Ortesis, dafos, corsé, bipedestador.
- Ayudas dinámicas como andadores, sillas de ruedas

Investigación y Futuro

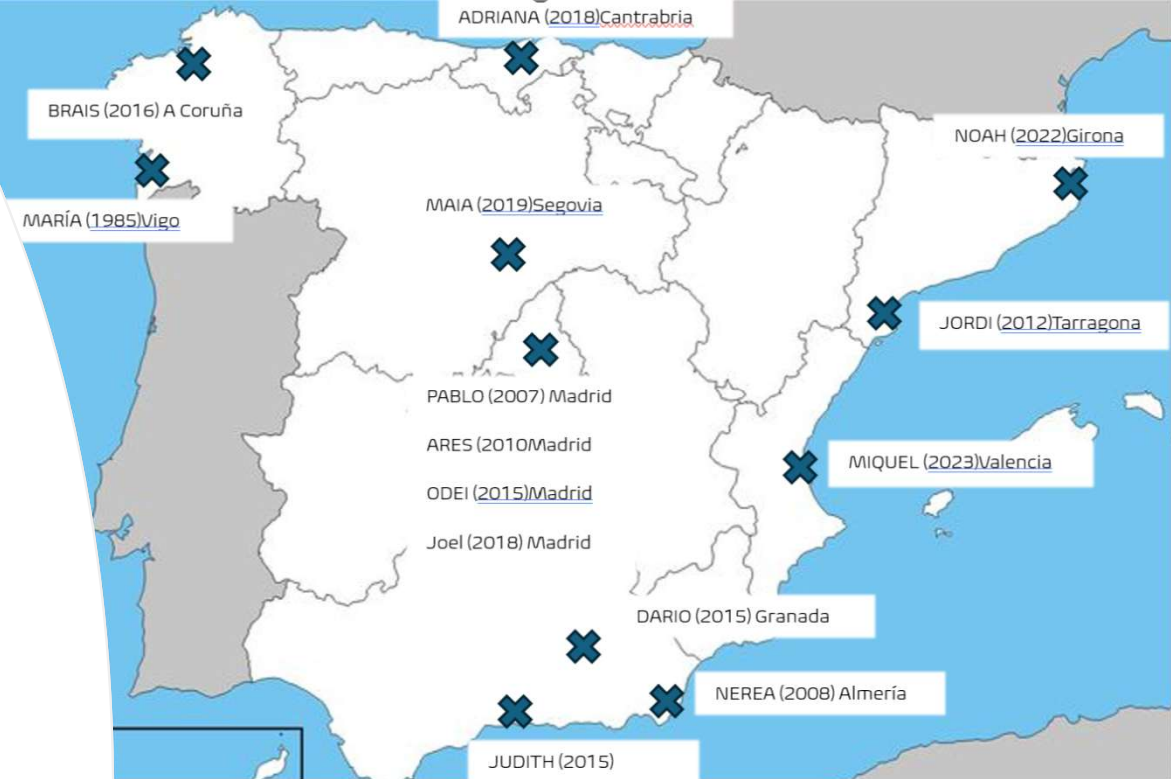


- La investigación sobre el Gen IQSEC2 está en desarrollo, enfocándose en comprender sus funciones específicas



- Los fondos recaudados son esenciales para impulsar tratamientos innovadores y mejorar la calidad de vida

Localización de casos



Algunos de nuestros valientes ADRIANA



- Mi nombre es **ADRIANA**, tengo 5 años.
- Todo empezó sobre los 2 años con un retraso global del desarrollo.
- Apenas hablaba y tenía una hipotonía muscular importante.
- A todo esto, le siguió la temida EPILEPSIA, después de largos meses de crisis epilépticas, incertidumbre y muchas pruebas.... Llegó el diagnóstico, IQSEC2.
- A día de hoy, camina, pero no puede andar largas distancias, necesita su silla.



Algunos de nuestros valientes ADRIANA



- Se comunica para expresar sus necesidades básicas del día a día.
- Le encanta la música, cantar y bailar y es amante de los animales.
- Acude a numerosas terapias, logopedia, fisioterapia, entre otras.
- Es una niña muy cariñosa y a pesar de las dificultades nunca ha perdido su gran sonrisa.



Algunos de nuestros valientes ARES



- Mi nombre es **ARES**, tengo 13 años y nací en Madrid
- Desde muy pequeño mamá sabía que algo me pasaba, pero nadie le hacía caso. Después de mucho insistir, llegaron las pruebas, pero decían que todo estaba bien.
- Fui creciendo entre hospitales y terapias y en 2015 “gracias” a la epilepsia llegó mi diagnóstico, mutación del gen IQSEC2.
- Algunas características que tengo de la mutación son epilepsia, escoliosis, hipotonía, sialorrea, estrabismo y problemas para dormir.



Algunos de nuestros valientes ARES



- Uso DAFO en los pies y corsé para la espalda y aunque no hablo, me hago entender muy bien.
- No tengo control de esfínteres.
- Cada vez camino mejor, voy teniendo más equilibrio y coordinación. Y, aunque actualmente tengo controlada la epilepsia, sigo tomando tres antiepilépticos además de otras medicinas.
- Hago multitud de terapias y me encantar estar activo, soy un niño muy feliz y cariñoso con ganas de comerme el mundo



Algunos de nuestros valientes JUDITH



- Soy **JUDITH** , tengo 9 años y nací en Málaga
- A los 7 meses empecé a sufrir crisis epilépticas y comencé a ir a Fisioterapia porque tenía hipotonía.
- No sabían que me pasaba y tras varias pruebas encontraron que tenía una mutación genética: Iqsec2.
- Soy no verbal y no controlo esfínteres, ando y me muevo cada vez mejor pero todavía no tengo muy buena coordinación ni equilibrio.



Algunos de nuestros valientes JUDITH



- Hoy en día no tengo crisis ni tratamiento porque después de unos años me lo retiraron al tener las crisis controladas.
- Voy a Terapia Ocupacional y a Fisioterapia, soy muy cariñosa y duermo bien.
- Cada vez como mejor los sólidos aunque con los líquidos sigo atragantándome a veces.



Algunos de nuestros valientes MIQUEL



- Soy MIQUEL, tengo un añito y soy de Valencia.
- Todo empezó con 4 meses cuando vieron que no levantaba la cabeza, gracias a mi pediatra, empezaron a realizar múltiples pruebas y con el análisis genético me diagnosticaron mutación del gen IQSEC2.
- Tengo una importante hipotonía, todavía no tengo estabilidad para sentarme solo, ni estar de pie, no cojo cosas, solo las que tengo pegadas a mi mano.



Algunos de nuestros valientes MIQUEL



- Tengo problemas visuales y estoy con la Fundación ONCE que me ayudan con terapia visual.
- Desde que tenía 4 meses voy a Atención Temprana, fisioterapeutas, terapias en agua, y todo lo que se les ocurre a mis padres para ayudarme.
- Actualmente no tengo epilepsia, pero mis padres viven con una bomba en las manos a punto de estallar esperándola.
- Soy muy cariñoso y soy un niño feliz con una gran familia que siempre está pendiente de mis necesidades.



Algunos de nuestros valientes JORDI



- Me llamo Jordi, nací en Alemania y cuando nací los médicos dijeron que estaba muy cansadito, y me costó empezar, lloraba mucho y los doctores pensaban que era dolor en mi barriguita, con el paso de los meses se dieron cuenta que tenía CMV, y entonces empezaron a mirar más a fondo que me pasaba, dijeron que mi esperanza de vida era corta, pero luche con todas mis fuerzas y lo superamos, pero aun no estaba del todo bien, con 6 meses me diagnosticaron por primera vez la epilepsia, los médicos querían saber la razón así que lo siguiente fue un análisis genético



Algunos de nuestros valientes JORDI



a los 8 meses llegarían los resultados: IQSEC2, un defecto genético, que según las pruebas era Novo. Empezaron así los siguientes diagnósticos, Síndrome de Lennox-Gastaut, Convulsiones tónicas, convulsiones tónico-clónicas, convulsiones atónicas, convulsiones mioclónicas (parte superior del cuerpo), etc. convulsiones gelásticas, convulsiones discognitivas (en parte como estatus), vómitos ictales, Parálisis cerebral hipotónico-atáxica, Microcefalia secundaria,



Algunos de nuestros valientes JORDI



Escoliosis y cifosis lumbar, Pie planovalgo, Alteración del ritmo, Déficit de vitamina D3.

Lo que más me ha afectado mi vida diaria y mi desarrollo es la epilepsia, cada vez que he tendido un estatus epiléptico olvidaba lo aprendido y tenía un retroceso físico y mental, los primeros 6 años estuvimos más ingresados que en casa, pero a medida que he ido creciendo mi epilepsia está más controlada, contra todo pronóstico aprendí a caminar y desde los 10 años estamos en El proceso de dejar la silla de ruedas, hoy en día solo la uso cuando estoy enfermo, puedo caminar largas distancias si voy haciendo pausas, también aprendí a comunicarme a mi manera



Algunos de nuestros valientes JORDI



a usar el tenedor y a beber solito, voy a un colegio para niños con capacidades especiales, hay dos niñas en mi clase que cuidan y con las que paso mucho tiempo, durante toda mi vida, he hecho muchas terapias, fisioterapia, ergoterapia, logopedia, terapia de juegos, terapia de música, equinoterapia, piscina.. en mi casa mi mami intenta hacer también todo lo que puede para continuar ejercitandome. Creo que soy un niño muy feliz apesar de todo, me rio mucho, me paso el día jugando, escuchar música y jugar con cochecitos que tengan luces y sonido es lo que más me gusta.



Algunos de nuestros valientes NOAH



Soy Noah!

Tengo 2 añitos y medio y nací en Ripoll, un pueblo de Girona.

Cuando nací, era un niño aparentemente sano, pero empecé a ir más lento en mi desarrollo psicomotriz y con 8 meses tuve mi primer episodio de epilepsia. Para entonces acababa de aprender a hacer la croqueta pero aún no me aguantaba sentado. Aquí mis papás vieron que alguna cosa no iba bien y se asustaron mucho. En ese momento empezaron a hacerme pruebas y más pruebas sin tener claro que me pasaba.

.



Algunos de nuestros valientes NOAH



Cuando acababa de cumplir los 2 años nos dieron un diagnóstico claro, mutación del gen IQSEC2.

Tengo ciertas dificultades para entender las cosas y no se hablar. Tengo problemas intestinales, estrabismo, sialorrea y epilepsia muy bien controlada y todavía uso pañal. Empecé a gatear con 15 meses y a día de hoy aún no camino, pero empiezo a tenerme en pie agarrado de la mano de alguien.

Con 6 meses empecé a ir a Atención temprana y al osteopata. Y también voy a la piscina con mis padres a



Algunos de nuestros valientes NOAH



reforzar mi musculatura.

Des de bien pequeño he sido un niño muy risueño, simpático y muy curioso. Me gusta mucho estar con otros niños y jugar con ellos. Me encanta la piscina y la música. Y tengo una gran familia que me cuida y me apoya muchísimo.

.



Algunos de nuestros valientes JOEL



Hola soy Joel!!!Tengo 6 años y nací en Móstoles, Madrid. Cuando nací, era un niño demasiado tranquilo, nunca quería dormir en los brazos de mamá. Con 13 meses me llevaron a la escuela infantil y ahí mi profesora vio algo y buscaron mi diagnóstico. En ese momento empezaron a hacerme pruebas y mi diagnóstico con 18 meses fue mutación del gen IQSEC2.Soy Tea severo con discapacidad intelectual severa, tengo problemas intestinales, estrabismo, sialorrea (por temporadas),



Algunos de nuestros valientes JOEL



ceguera cortical y epilepsia muy poco controlada con crisis atónicas y de ausencia ,todavía uso pañal, no soy verbal ,tengo una marcha atáxica .Empecé a andar con 20 meses y a día de hoy aún tengo regresiones en mi desarrollo , aprendo pero olvido lo que ya tenía asimilado. Voy a la piscina con mi hermana que también tiene otra mutación Ctnnb1 (pero ella es funcional)para mejorar mi hipotonía y porque me encanta el agua!!Mi mamá dice que soy un osito, que me encantan sus mimos, los columpios y la música.



Algunos de
nuestros valientes
JOEL



Tengo una súper mamá que me cuida y me ama con locura y unos abuelos que nos ayudan muchísimo; a pesar de todo somos una familia muy Feliz!



Algunos de nuestros valientes MAIA



Me llamo Maia y tengo 6 años, soy de Segovia y mi aventura comenzó cuando apenas tenía 8 meses de edad, lo primero que me descubrieron fue la braquicefalia, debido a la gran hipotonía generalizada que padecía, después vino el hallazgo de la siringomielia y aquí fue cuando comenzó la lucha de mis padres y la del resto de mis seres queridos, pero como las desgracias nunca vienen solas.... se unieron a la fiesta la gran temida Epilepsia refractaria, la discapacidad intelectual, los problemas sensoriales y motores, los rasgos TEA y ahora también se quiere unir el TDAH! entre otras cosillas.... todo esto es debido a una mutación genética llamada IQSEC2 y la causante.... la falta de una proteína.



Algunos de nuestros valientes MAIA



A pesar de ello soy una niña muy cariñosa, risueña y sociable me encanta estar siempre rodeada de gente en especial niños y aunque soy no verbal.... cada día lucho por aprender alguna palabra nueva y así poco a poco ir logrando hacerme entender un poco mejor. Eso sí, siempre tengo una sonrisa para todo el mundo. Mi madre dice de mí que soy una gran luchadora.



Algunos de nuestros valientes MAIA



La mayor preocupación de mis padres es la constante desesperación de no tener bien controlada la epilepsia ya que es fundamental para mi evolución y sus mayores retos y los míos son, que algún día pueda lograr comunicarme de la manera que sea y poder llegar a controlar los esfínteres. A pesar de todas las complicaciones que todo esto conlleva ...Soy una niña muy feliz y querida por todos.



Algunos de nuestros valientes MARÍA



Nací en 1985 y a partir de los 13 meses mis padres observaron algunos patrones que no se correspondían con el desarrollo de mi hermana, tardé en sentarme, no fijaba la mirada, tardé en caminar, Tenía hipotonía.

Después de recorrer a numerosos especialistas Navarra, Barcelona, Madrid ... y pasados 9 años comenzó la epilepsia. Acudí a centros especializados Autismo :

- 1- CEE Menela hasta los 17 años
- 2- Centro Iridia antes de entrar en Centro Día Castro Navas

En la actualidad vivo con nueve compañeros en la Residencia O Salgueiro Gondomar.

Hace muchos años que no tengo episodios de epilepsia y mi estado de salud es bueno



Algunos de nuestros valientes PABLO



Soy Pablo, uno de los mayores de este grupo. Ya he cumplido la mayoría de edad, pero a todos los efectos esta mutación genética hace que siga siendo muy "pequeño", pues necesito ayuda para absolutamente todo. Soy lo que llaman "un gran dependiente", pero a pesar de todo, de la epilepsia, de la falta de comunicación y de los problemas de movilidad (uso silla de ruedas) tengo mucha suerte pues soy un chico muy feliz y querido al que le encanta la música, las atenciones, la piscina, la gente, estar de un sitio para otro y viajar con mi familia en bicicleta en un carro adaptado



Algunos de nuestros valientes PABLO



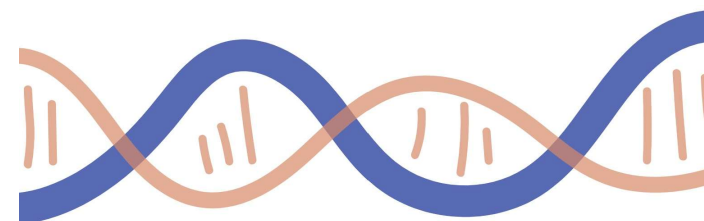
Mi madre dice que somos una familia "ciclodiversa" porque adaptamos todo para que yo pueda disfrutar con ellos como cualquier familia "neurotípica". En mi caso tardaron 13 años en ponerle nombre a mi enfermedad, ya sabéis IQSEC2, y este camino no ha sido fácil. Ojalá algún día se conozca más sobre esta mutación para que otros niños y niñas -y sus familias- puedan tener un desarrollo y una vida mejor. Si puedes ayudar ¡muchas gracias!



Repercusión en la familia



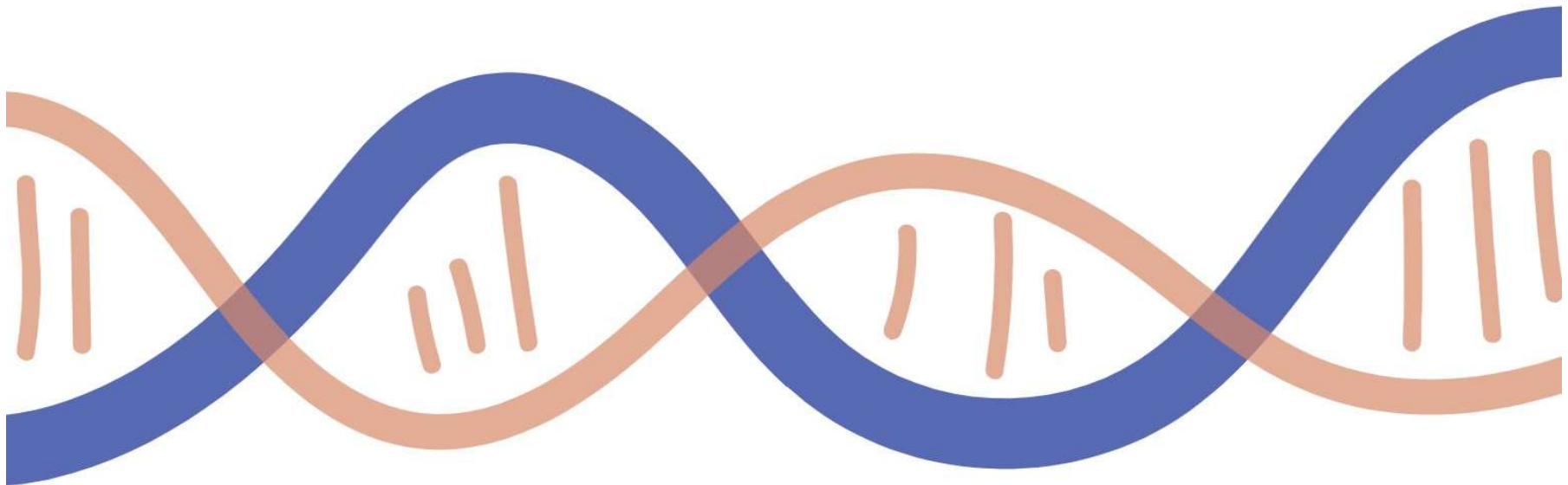
- A parte del trabajo continuo en casa, las familias invierten entre 4 y 6 horas a la semana de terapias adicionales
- Con un sobrecoste entre 400€-600€, en ocasiones incluso superior para financiar estas terapias.
- En todos los casos las familias han tenido que adaptar su trabajo para poder atender a su hij@, en algunos casos un progenitor, o ambos progenitores.
- En los miembros de la asociación cada niñ@ tiene una mutación diferente asociada al gen IQSEC2, no tenemos dos casos iguales, con la incertidumbre que esto genera.



Finalidad ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2



-
- Fomentar investigación para impulsar tratamientos y mejorar calidad de vida.
 - Apoyo a las familias.



Contacto y Recursos

- ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN DEL GEN IQSEC2: Comprometidos con la investigación y el apoyo a familias afectadas.
- Contacto:
- Recursos adicionales:

