Asociación Síndrome

# STXBP1

# ¿Qué es el Síndrome STXBP1?

La encefalopatía *STXBP1* es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen *STXBP1*.

Es considerada una enfermedad rara pero a pesar de su baja frecuencia, estudios recientes apuntan que es una de las principales causas de 'encefalopatía epiléptica precoz'.

Las alteraciones genéticas en el gen *STXBP1* pueden dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros meses de vida, incluyendo característicamente al síndrome de Ohtahara cuando se presenta en el recién nacido o el síndrome de West cuando lo hace en el lactante. A veces se pueden tener consecutivamente ambos síndromes, e incluso otros con o sin éstos previamente, como el síndrome de Dravet y el síndrome de Rett, normalmente en sus formas atípicas.

Cursa de forma constante con problemas en el neurodesarrollo, incluyendo el retraso psicomotor habitualmente moderado-grave y el trastorno del espectro autista. Aunque casi toda la información de la que se dispone proviene de pacientes con epilepsia, se han reportado casos de pacientes afectos de retraso cognitivo/trastorno de aprendizaje con mutaciones en *STXBP1* que no sufren epilepsia.

Es frecuente la existencia también de trastornos del movimiento, incluyendo inestabilidad (ataxia), una función muscular anormal (distonía), movimientos involuntarios anormales (disquinesias) y un bajo tono muscular (hipotonía).

## ¿Por qué ocurre esto?

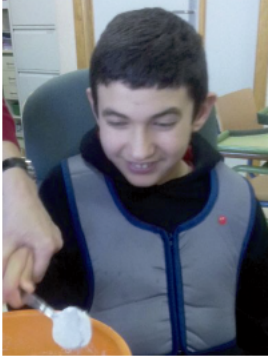
Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para formar una proteína. Se denominan mutaciones a los cambios que se producen en los genes y que pueden determinar que no se forme la proteína o que ésta sea anormal.

El gen *STXBP1* contiene la información para producir la 'SynTaXin Binding Protein 1'. Esta proteína desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que son utilizadas por las células del cerebro para comunicarse entre sí. Una mutación en este gen y la consecuente alteración en la proteína, da lugar a anormalidades en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.

## ¿Puede ocurrir de nuevo?

A diferencia de otras enfermedades genéticas en que los padres son portadores o están también afectos de la enfermedad, los niños con encefalopatía *STXBP1* son portadores de mutaciones 'de novo'. Es decir, la mutación se ha producido en una célula germinal (óvulo o espermatozoide) sin que ninguno de los progenitores sean portadores de la mutación.

Por ello es muy poco probable que vuelva a ocurrir en futuras gestaciones aunque es conveniente en cualquier caso buscar asesoramiento genético para descartar la posibilidad de un mosaicismo germinal



## ¿Puede ser curado?

A día de hoy no existe cura para este trastorno y el tratamiento es sólo sintomático, es decir se limita a tratar las manifestaciones de la enfermedad. Sin embargo, es muy importante conocer el diagnóstico para poder hacer un consejo genético, evitar exploraciones innecesarias, anticipar las dificultades y aplicar los tratamientos médicos y pedagógicos más adecuados al niño lo más precozmente posible.

## Objetivos:

**1.** Dar a conocer a la sociedad la enfermedad por mutación del gen *STXBP1*.

**2.** Proporcionar apoyo, información y asesoramiento a las familias afectadas.

**3.** Promover y apoyar económicamente proyectos de investigación dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz; proyectos de investigación para mejorar la calidad de vida y bienestar de las personas afectadas; y proyectos de investigación cuyo objetivo sea la búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura.

**4.** Promover y apoyar la formación de profesionales relacionados con el síndrome *STXBP1*.

Obra Social "la Caixa"

DKTgoria.com

JOAQUIM RIERA
DISSENY I COMUNICACIÓ

Familias fundadores tras su primera reunión el 8 de octubre de 2016

Asociación Síndrome STXBP1

Tel.: 652 06 26 68 • www.stxbp1.es • info@stxbp1.es

# ¿Cómo colaborar?

Haz un donativo (ES71.2100.0422.4102.0023.9189) o hazte socio:

**FORMULARIO INSCRIPCIÓN SOCIO/A** Solicito darme de alta como socio/a, de acuerdo con los Estatutos de esta Asociación (disponibles en la web)

Nombre: _____

Primer apellido: _____

Segundo apellido: _____

Dirección: _____

Localidad: _____

Código postal: _____

Provincia: _____

Teléfono 1: _____ Teléfono 2: _____

Email: _____

Fecha de Nacimiento: _____ NIF: _____

Cuota € (*) _____ Periodicidad: ☐ anual ☐ trimestral

Código Cuenta Cliente (IBAN): _____

Titular de la Cuenta: _____

Firmado:

**1)** Rogamos realicen ingreso o transferencia bancaria de la primera cuota en la siguiente cuenta de CAIXABANK: ES71.2100.0422.4102.0023.9189

**2)** Pueden entregar este formulario con el comprobante de la transferencia a estas diferentes opciones:
- Por email a socios@stxbp1.es
- Por correo postal a C/Aprestadora, 114, Esc. E, ATC 3ª, 08902 L'Hospitalet de Llobr. (BCN)

* Mínimo 20 € año o 5 € trimestre.

Protección de datos: Los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el fichero de identificación del socio, cuya finalidad es la asistencia al socio en todos sus ámbitos. El órgano responsable del fichero es la Asociación Síndrome STXBP1, con domicilio social en la calle Aprestadora, 114, Esc E, Atc 3ª, 08902 L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona), donde el interesado podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición ante el mismo. De todo lo cual se informa en cumplimiento de art, 5 de L.O. 15/1999 de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.