

Epilepsia y trastornos del desarrollo relacionados con el gen Registro de pacientes de la red RIKEE



¿Qué es la epilepsia relacionada con el gen KCNQ2?

La epilepsia relacionada con el gen KCNQ2 varía desde leve hasta severa. Es vista más comúnmente cuando se tiene una mutación en los genes KCNQ2 o KCNQ3. Estos genes controlan la función de los canales de potasio en el cerebro. Hasta ahora, solamente se han diagnosticado mutaciones de KCNQ2 en un pequeño número de pacientes. Varios pacientes con mutaciones de este gen permanecen sin diagnosticar. Muchos no son reportados en la información médica disponible al público, aún después del diagnóstico. No saber acerca del rango de variación de la epilepsia relacionada con el gen KCNQ2 sigue dificultando ayudar a los nuevos casos.

¿Qué es el registro de RIKEE?

La red RIKEE es un grupo de doctores y científicos que trabajan para comprender y dar mejor tratamiento a la epilepsia relacionada con el gen KCNQ2. Un "registro" es un sistema organizado para recoger información sobre esta condición. Al inscribir a su niño en el registro, usted estará contribuyendo con los esfuerzos realizados por doctores, científicos y grupos liderados por familias para comprender mejor las enfermedades relacionadas con el gen KCNQ2 y desarrollar nuevos tratamientos. La participación es completamente voluntaria.

¿Cómo puedo participar?

Si su niño ha sido diagnosticado con una mutación en los genes KCNQ2 o KCNQ3, o se

sabe que en su familia ha habido bebés recién nacidos con epilepsia, usted puede obtener más información e inscribirse en el registro enviando un correo electrónico a kcnq2info@bcm.edu. También puede platicar con el neurólogo que le está dando tratamiento, quien puede inscribirlo anónimamente en el registro si usted le da una autorización verbal.

¿Qué puedo esperar si participo?

Si decide participar en el registro, primero se asignará un código de investigación a su archivo. También pediremos su permiso para revisar el expediente médico del paciente para obtener cualquier información adicional que podamos necesitar para el registro. Luego toda la información será agregada al registro. Su información se agrupará con la de otros pacientes participantes de manera que los investigadores y doctores puedan comprender mejor los patrones de la enfermedad relacionada con el gen KCNQ2. Los resultados serán discutidos en artículos y conferencias científicas, y serán usados para planificar nuevas investigaciones y tratamientos.

También hemos creado un sitio web, www.RIKEE.org, que incluye información básica de variaciones del gen KCNQ2 disponible para familias, investigadores, doctores y otros que dan consejería a pacientes. Se le dará la opción de permitir que información limitada de su niño o de su familia sea incluida en este listado de este sitio web. No se incluirá ninguna información que lo identifique.