



MESA REDONDA III REUNIÓN DE FAMILIAS

Asociación 'Syngap1 España'

19 noviembre 2022 - Madrid

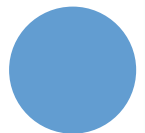
patrocinado por:



ENCUESTA ONLINE FAMILIAS

- Cada vez somos más familias y es difícil conocer a todas
- Objetivo: recabar información de las familias y nuestros hij@s:
 - Recopilar datos estadísticos
 - Ayudar a otras familias
 - Aportar datos para la investigación
- Convertirlo en un cuestionario para familias nuevas
- Tener un cuestionario anual para dar voz y ver cambios.
- Cuestionario Google Forms. Facilidad y agilidad
- Resumen: datos para la asociación, uso estadístico, aportación de datos para la investigación (siempre con consentimiento informado de las familias)

1.



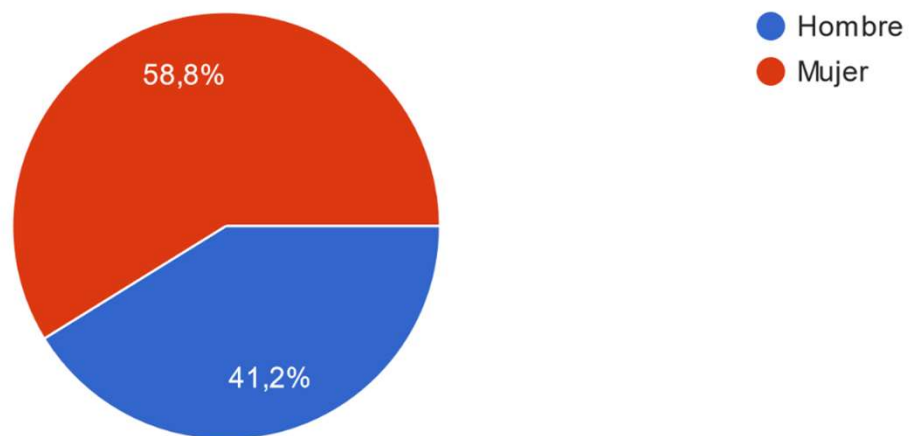
RESULTADOS PRELIMINARES

(17 RESPUESTAS - NOVIEMBRE 2022)

PERSONAS SYNGAP1

Sexo

17 respuestas



- 10 mujeres
- 7 hombres



EDAD DE L@S AFECTAD@S – 17 RESPUESTAS

- 1998 – 1 – 24 años
- 2002 – 1 - 20 años
- 2003 – 2 - 19 años
- 2005 – 1 – 17 años
- 2006 – 1 – 16 años
- 2007 – 1 – 15 años
- 2008 – 2 – 14 años
- 2011 – 1 – 11 años
- 2012 – 1 – 10 años
- 2015 – 1 - 7 años
- 2016 – 1 - 6 años
- 2017 - 1 - 5 años
- 2019 – 1 - 3 años
- 2020 – 1 - 2 años



SOBRE EL DIAGNÓSTICO

¿CUAL ES LA VARIANTE DE LA MUTACIÓN DEL GEN SYNGAP1
QUE AFECTA A TU HIJ@? 16 RESUESTAS

c.844T>C p.Cys282Arg

c.2019 del A p.Thr674 Pro_fsTer36

c.1685C>T g.33408514>T p.(Pro562Leu)

Chr6(GRCh37): 33406021del ; c.1339del p.(Val447Leufs*5) exón 8

c.1717C>T

C.266C>T p.(Pro89Leu)

c.403C>T p.R135

c.1814C>T; p.Pro605Leu

p.Leu595fs/c.1783delC

NM_006772.3:c.1393delC (o.Leu465PhefsTer9)

Chr6:g.33405848deIAG / NM_00677.2:c.1167deIAG /

p.Gly391Glnfs*27

C.2270del exón 13

NM_006772.3 syngap1 : c.130G>A p.(Gly344Ser)

c.3778A>Y(p.Lys1260Ter)

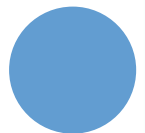
c.2987deIC (p.P996Lfs*81)

c.1424G>C (p.(Arg475Pro))



¿EN QUÉ CENTRO/HOSPITAL OS CONFIRMARON EL DIAGNÓSTICO? 14 RESPUESTAS

- INGEMM. Hospital La Paz (Madrid)
- Hospital Valle de Hebron. Barcelona (2)
- Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona (2)
- Instituto Imagine, Hôpital Necker – Paris
- Instituto de Salud Carlos III - IIER - Hospital Puerta de Hierro. Madrid
- Hospital Universitario de Donostia
- HUBU. Hospital de Burgos
- Hospital 12 de Octubre. Madrid
- Hospital Puertas del mar. Cádiz
- Hospital de San Juan de Alicante
- Centro CIME



¿QUÉ ECHASTEIS EN FALTA CUANDO OS COMUNICARON EL DIAGNÓSTICO? (1)

- Más información sobre la enfermedad y contactos de otras familias o asociaciones.
- Información por parte del equipo médico
- Más información, conocer a familias, terapias, tratamientos...
- Información sobre la mutación
- Conocer otros casos
- Más información
- Poca Información y no conocía otra familia Syngap1
- Cuando me lo dijeron en ese momento me quedé perpleja y no lo asimilé, es así que encontré en falta un poco de empatía y apoyo emocional.
- Terapias recomendadas
- Más información de la enfermedad. Tratamientos. Sitios donde acudir para recibir soporte



¿QUÉ ECHASTEIS EN FALTA CUANDO OS COMUNICARON EL DIAGNÓSTICO? (2)

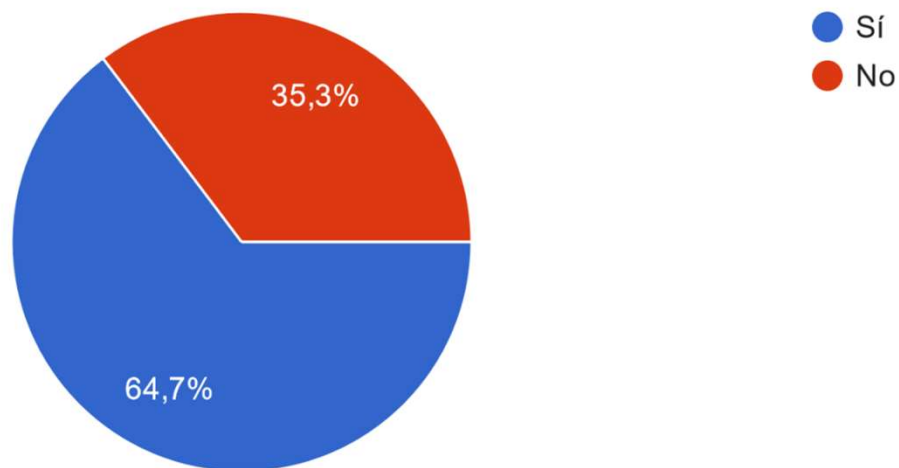
- Información, terapias posibles. Después desde el centro de enfermedades raras buena comunicación, nos pusieron en contacto con Montse y con la asociación.
- Más información en español y el futuro de esta enfermedad
- Más información, más terapias, más ayudas, más conocimiento sobre la enfermedad. La derivación a un centro especializado
- Más información sobre la enfermedad y saber cómo continuar.
- Saber que evolución a Medio y largo plazo
- El genetista me dio la única información que hasta ahora me ha dado un profesional médico
- Lo que realmente esto significa
- Información más detallada sobre el síndrome y sobre todo saber en relación al futuro



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 - EPILEPSIA

¿Tiene tu hijo/a epilepsia?

17 respuestas



Sí - 11

No - 6

¿Qué medicación toma para la epilepsia? 11 resp.



DEPAKINE - 6

LAMICTAL - 4

NOIAFREN - 1

KEPRA - 1

ZARONTIN - 1

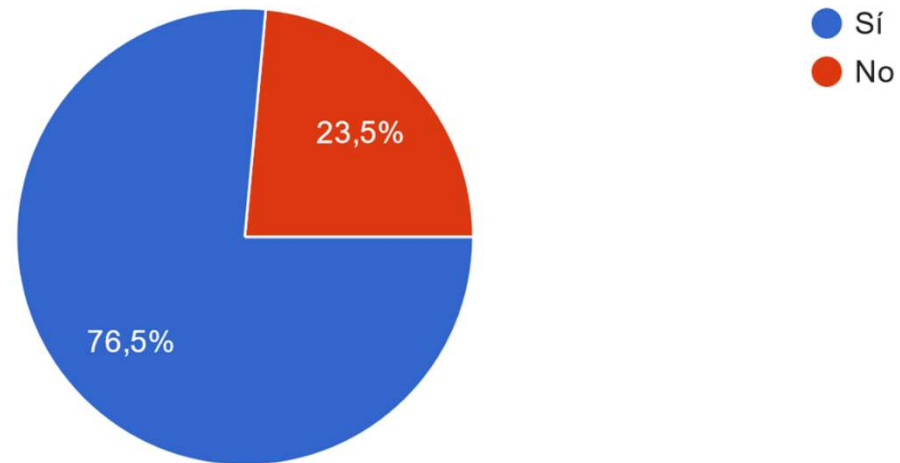
BRIVIACT - 1



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 - HIPOTONÍA

¿Tiene tu hijo/a hipotonía muscular?

17 respuestas



Sí - 13

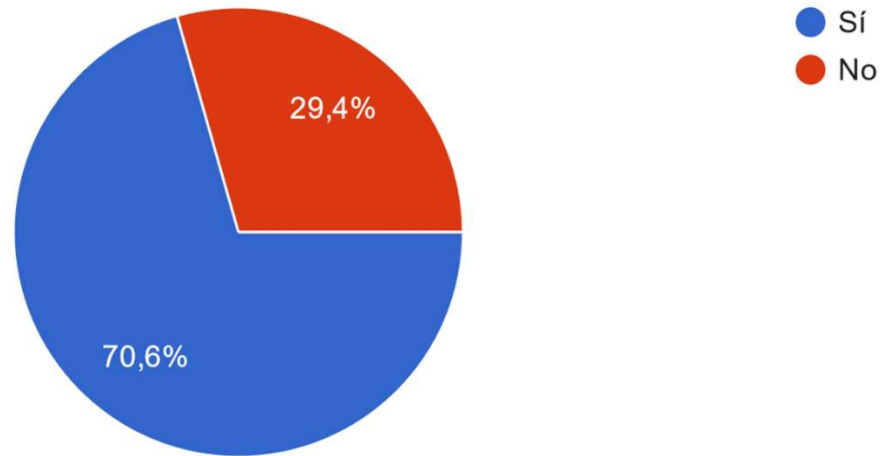
No - 4



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 – ALTERACIONES DEL SUEÑO

¿Tiene problemas de sueño?

17 respuestas



Sí – 12

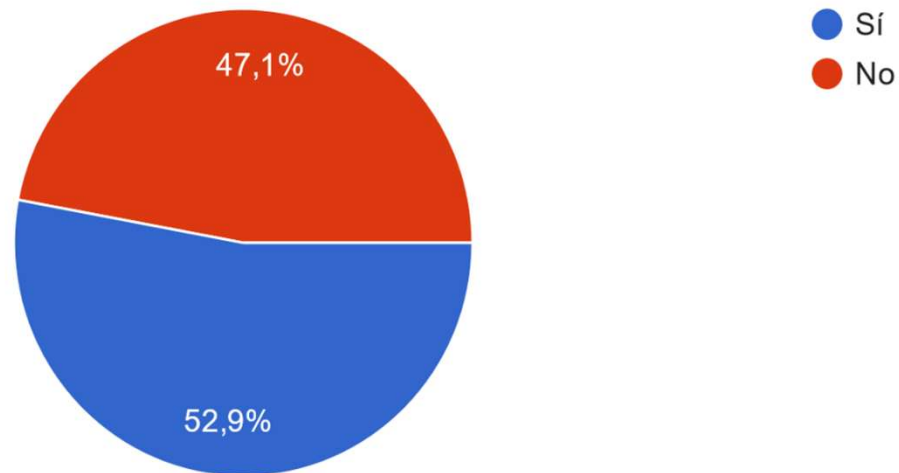
No – 5



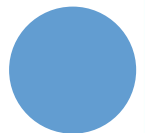
SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 - LENGUAJE

¿Tu hijo/a puede hablar o decir algunas palabras?

17 respuestas



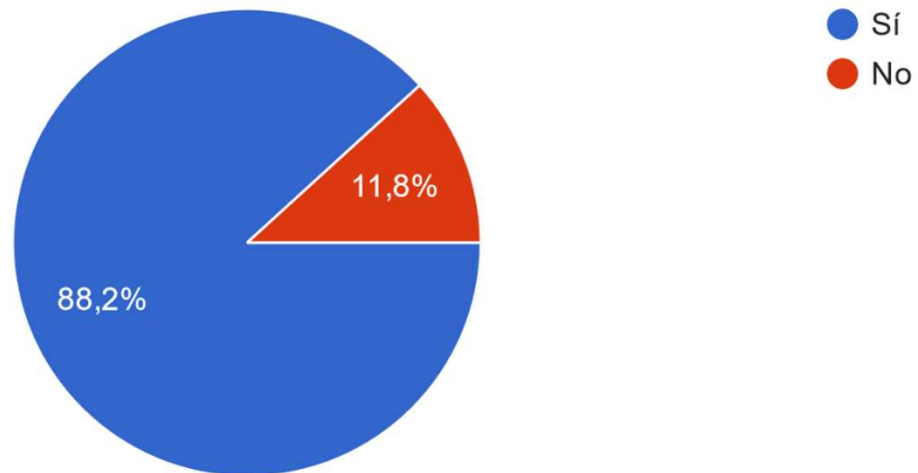
Sí - 9
No - 8



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 - CONDUCTA

¿Tiene problemas de comportamiento / conductas disruptivas?

17 respuestas



Sí - 15

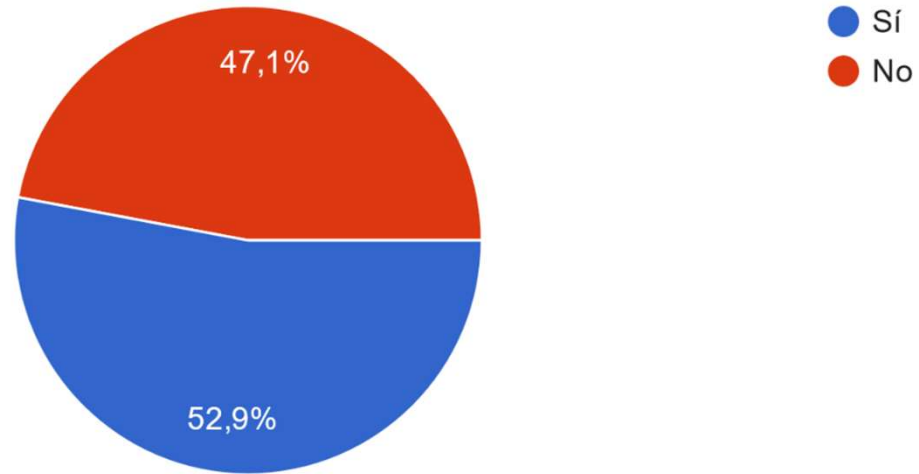
No - 2



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1 – COMIDA / DEGLUCIÓN

¿Tiene problemas con la comida?

17 respuestas



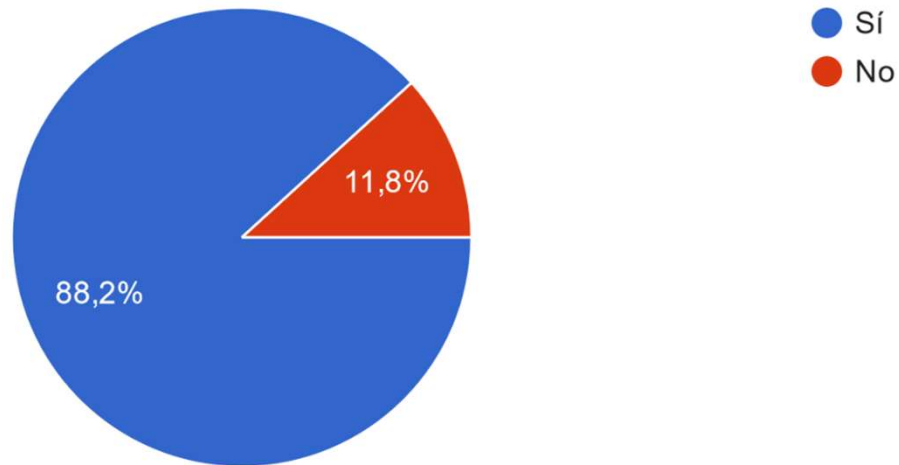
Sí – 9
No – 8



SINTOMATOLOGÍA SYNGAP1- AUTISMO

¿Está diagnosticado/a de TEA (autismo), o aún no teniendo diagnóstico pensáis que sí tiene rasgos?

17 respuestas



Sí - 15

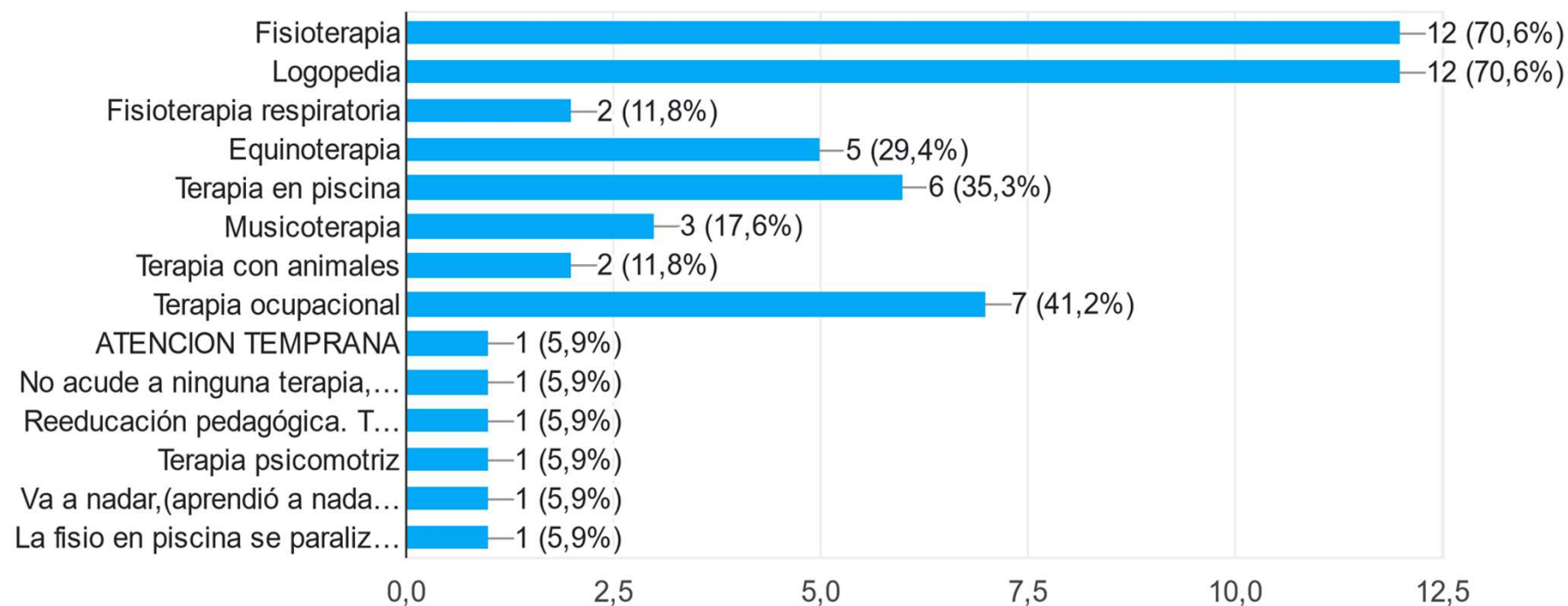
No - 2



TERAPIAS SYNGAP1

¿A qué terapias acude tu hijo/a?

17 respuestas



DUDAS / COMENTARIOS FAMILIAS (1)

Epilepsia

- ¿Existe algún **detector** que anticipe una **crisis epiléptica**?
- ¿Qué tenemos que tener en cuenta a la hora de detectar crisis epilépticas?
- ¿Cual puede ser el efecto a largo plazo de la toma de **Depakine** en los que lo toman durante toda la vida?

Terapias génicas

- Existe la posibilidad de introducir la proteína syngap con información ya dada? **ARN**? Sabemos que hay deficiencia de esa proteína. Se sabe dónde está el error genético...porque no introducir esa proteína con ARN???
- Se sabe si ASO puede ser ya probado con syngap?

Pronóstico

- Queríamos preguntar si por lo que se está conociendo es degenerativo, ..si se va empeorando o no tiene por qué.
- ¿Hay algún factor en este síndrome que afecte a la **esperanza de vida** de nuestros hijos?



DUDAS / COMENTARIOS FAMILIAS (2)

Movilidad /marcha

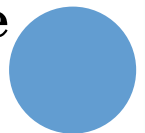
- Nos gustaría recibir información sobre la **pérdida de movilidad** para este tipo de niñ@s debido a la posición del cuerpo por la hipotonía (flexo de rodillas y marcha agazapada). El rehabilitador no nos da solución al respecto. ¿Existen terapias efectivas, otros tratamientos...?
- ¿Con que edad suelen empezar a caminar?
- ¿Cuáles serian los efectos de la poca actividad física que tienen la mayoría de los Syngap1 y como prevenirlos?

Sueño

- En relación al **trastorno del sueño**, Nuestro hijo de 2 años toma **variargil**, 3 gotas, y difícilmente duerme siesta, esto hace que sus conductas empeoren por sobre cansancio. ¿El sueño llega a regularse con el tiempo

Comunicación

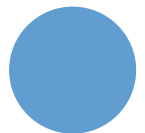
- ¿Qué probabilidad hay de que los afectados puedan **comunicare** ya sea verbal o no verbal?



DUDAS / COMENTARIOS FAMILIAS (3)

Conducta

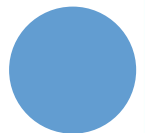
- Mi hija Marta es una de las mayores del grupo diagnosticada y me gustaría preguntar de sus características en que medida se manifiestan en los demás:
 - Osteoporosis
 - Escoliosis
 - Bruxismo (solo de día)
 - Estreñimiento
 - Problemas de deglución
 - Cambios de humor repentino /agresividad
 - se autolesiona
- Somos los papás de Jairo de 14 años de edad. Nuestro principal problema con Jairo es su comportamiento obsesivo, TOC , agresividad y negatividad que presenta en el día a día...Es un niño feliz, al que le encanta trabajar , y esa irritabilidad y nerviosismo constante que presenta le priva de casi vivir....
- A parte de los antiepilépticos, ¿ qué tipo de medicación les funciona para tenerl@s más relajad@s?



DUDAS / COMENTARIOS FAMILIAS (4)

Lovastatina

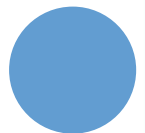
- Hemos empezado apenas hace dos semanas tratamiento con lovastatina (Jairo 14 años): Porqué dar lovastatina en lugar de rosuvastatina?
- Se nos informó en nuestra consulta con la neuróloga de una posible unión de lovastatina + Lípidos, pero hasta hoy no sabemos nada de esos lípidos ni de cual es su función, ya que pensamos que si se toman oral, los lípidos son grasas que serán destruidos en la digestión...
- ¿Seria posible ,lovastatina+lípidos (de lo cuáles no sabemos muy bien porque esa unión ni su función) en lugar de oral o inyectado, administrar vía spray nasal y así llegar de manera satisfactoria al cerebro?
- Se tiene alguna información sobre los resultados y efectos secundarios del fármaco lovastatina a medio/ largo plazo?



DUDAS / COMENTARIOS FAMILIAS (5)

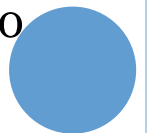
Varias

- Nuestro hijo Enzo (2 años) en resonancia presenta **atrofia cerebral** y queríamos saber si esto también se presenta en el síndrome, ya que en el parto estuve 24 horas con bolsa rota y nació por cesárea urgente y tuvieron que realizarle reanimación tipo III (según pone en el informe)
- Me gustaría saber qué tipo de terapias (a parte de nadar, la música y los caballos) puede ser beneficioso para ell@s.
- ...



AGRADECIMIENTOS

- ❑ Nuestro más sincero reconocimiento para los ponentes que han compartido esta jornada hoy con todas las familias Syngap1 de España, y que nos han ofrecido, hoy igual que desde que nos pusimos en contacto con ellos ya hace más de tres años, sus conocimientos, su experiencia y su tiempo para contribuir a la investigación y intentar mejorar de la calidad de vida de nuestros hijos e hijas. Lo hacemos extensible a los que hoy no han podido asistir.
- ❑ Muchas gracias a todas las familias que hoy os habéis desplazado para poder estar presentes y unir esfuerzos . Agradecer también a las muchas otras que no se han podido desplazar pero que nos acompañan virtualmente desde nuestro canal de Youtube .
- ❑ Nuestro agradecimiento a la Fundación CISEN por su generosidad al cedernos sus espacios. A los técnicos que hoy hacen posible que esta jornada pueda llegar en directo a toda la comunidad Syngap1, a los monitores que hoy han atendido y acompañado en sus juegos a nuestros protagonistas .
- ❑ Y finalmente a la fundación “Obra Social La Caixa” por su apoyo económico a esta jornada.



SYNGAP1 ESPAÑA

Inscrita en Registro Nacional de Asociaciones –
Sección 1ª – Número Nacional: 617876

Dirección: C/ Atocha, nº80 – 6ºD – 28012
(Madrid)

www.syngap1.es

