

LA ALIANZA



La Alianza PCDH19 inició gracias a tres padres de familia de niñas afectadas por la Epilepsia Femenina PCDH19, en un esfuerzo para apoyar la investigación acerca de este trastorno debilitante. La Alianza es una organización de carácter 100% voluntario.

NUESTRA MISIÓN

Nuestra misión es mejorar la vida de las niñas y familias que están afectadas por la Epilepsia Femenina PCDH19. La Alianza se enfoca en reunir y direccionar fondos hacia la investigación científica, con el fin de encontrar mejores tratamientos que sean más efectivos y, finalmente, una cura; proporcionar información y apoyo a las familias afectadas; así como apoyar los esfuerzos de la comunidad médica para que ninguna familia sufra la falta de diagnóstico, así como el tratamiento médico más apropiado.



COMO AYUDAR

Existen diversas formas para contribuir con la Alianza PCDH19. Considere donar a la Alianza a través de nuestro sitio web, ayudando a recaudar fondos para la investigación acerca del gen PCDH19, así como para desarrollar tratamientos potenciales.

Además, contamos con una gran variedad de mercancía promocional de la Alianza PCDH19 disponible a la venta.

Visite nuestro sitio web y seleccione la pestaña "How to help" (Cómo ayudar) para conocer más ideas geniales de cómo donar.

Si quisiera estar más involucrado, también puede organizar un evento para recaudar fondos. Ofrecemos guías y sugerencias para organizar su evento en apoyo a la Alianza.

Dispone de algún tiempo libre? Siempre estamos buscando voluntarios para ayudar en diversas tareas.

Si usted o algún ser querido ha sido diagnosticado con una mutación del gen PCDH19, por favor únase a nuestra lista de correos electrónicos en nuestro sitio web, para que pueda estar informado de actualizaciones importantes, ensayos clínicos potenciales y oportunidades de investigación.

Encuentre nuestra comunidad de Facebook en www.facebook.com/Pcdh19

WWW.PCDH19INFO.ORG



APOYO de

INVESTIGACIÓN,
CONCIENTIZACIÓN
FAMILIAS, Y
ESPERANZA

La investigación acerca de la Epilepsia Femenina PCDH19 mejorará directamente la calidad de vida de niñas que viven con un tipo de epilepsia que pone en riesgo su vida, genera retraso en el desarrollo y problemas de comportamiento, que interfieren con su salud y seguridad día con día.

WWW.PCDH19INFO.ORG

¿QUÉ ES LA EPILEPSIA FEMENINA PCDH19?

PCDH19 es una condición con gran variedad intensidad de las crisis epilépticas, deterioro de habilidades cognitivas y otros síntomas, los cuales se presentan en mujeres que expresan el gen debido a una mutación del gen PCDH19 en el cromosoma X. Los hombres que poseen la mutación, que suelen no estar afectados, heredan dicha mutación al 100% de sus hijas y a ninguno de sus hijos varones. Mujeres con la mutación... Recientemente, científicos han descubierto algunas mujeres con la mutación que no están afectadas por el síndrome y las están estudiando para conocer que mecanismo las protege de desarrollar la enfermedad.



ACERCA DE LAS CRISIS

Tipos de Crisis

Los tipos más comunes de crisis epilépticas que se presentan en el síndrome PCDH19 son tónico-clónicas generalizadas, tónicas, clónicas, parciales complejas, crisis de ausencia atípicas, caídas atónicas, y crisis mioclónicas. Las crisis pueden estar acompañadas de rápida desaturación de oxígeno y cianosis.

SÍNTOMAS COMUNES

Edad y aparición de las crisis epilépticas

- La característica más común consiste en grupos de crisis que pueden durar días o semanas con periodos variables de días libres de crisis.
- Crisis que son resistentes a fármacos antiepilépticos.
- Crisis que a menudo son difíciles de controlar.
- La aparición de las primeras crisis generalmente ocurre entre los 3 meses y 3 años de edad, con un promedio de inicio de 9 meses.
- Al principio, las crisis generalmente ocurren en el contexto de una fiebre, posteriormente ocurren sin algún desencadenante conocido.
- Algunas veces se experimenta la pérdida de la audición o de habilidades después de una crisis epiléptica.



Cognitivos/Intelectuales

Se ha estimado que aproximadamente el 70% de pacientes con PCDH19 presentan discapacidad intelectual en diverso grado, que va de leve a severo. El curso del desarrollo generalmente sigue alguna de las siguientes vías:

- Desarrollo normal en la infancia, pero regresión después de la aparición de las crisis epilépticas.
- Desarrollo normal y habilidad intelectual a partir del nacimiento sin regresión.
- Retraso a partir del nacimiento y mantenimiento de dicho retraso en la adultez.

Apnea ictal

Algunos individuos dejan de respirar durante sus crisis, por lo que tienen una desaturación de oxígeno rápida y a veces prolongada.

SÍNTOMAS COMUNES CONT.

Psiquiátricos

Son comunes el Trastorno del Espectro Autista o rasgos autistas (aproximadamente 60%), problemas de comportamiento, agresión, TDAH, ansiedad y TOC. En adolescentes y adultos se han reportado: depresión, desorden bipolar, esquizofrenia, psicosis y otras enfermedades mentales.

Otros síntomas

- Trastornos del sueño, problemas para conciliar y/o mantener el sueño
- Hipotonía Disminución del tono muscular
- Déficits motores finos o gruesos
- Retraso en el lenguaje o predominio del lenguaje
- Problemas de integración sensorial
- Disautonomía – Disfunción del sistema nervioso autónomo
- Retraso en la erupción dental



WWW.PCDH19INFO.ORG