

# NUESTROS

## OBJETIVOS

- Encontrar familias afectadas y crear una comunidad fuerte.
- Divulgar el conocimiento de la enfermedad y su tratamiento.
- Conectar y colaborar con otras entidades y organizaciones.
- Colaborar con la comunidad médica y científica con el objetivo de promover la investigación en la enfermedad y su tratamiento.

## ¿NOS AYUDAS?

### DONACIONES

 bizum

CÓDIGO

09207



## CONTACTO



www

[www.scn8a.es](http://www.scn8a.es)



[info@scn8a.es](mailto:info@scn8a.es)



[@scn8a.spain](https://www.instagram.com/scn8a.spain)



SCN8A España



ASOCIACIÓN DE  
PERSONAS  
AFECTADAS POR LA  
MUTACIÓN SCN8A  
EN ESPAÑA

# PRIMER CONSENSO GLOBAL SCN8A

La publicación del Consenso sobre el Diagnóstico y Tratamiento SCN8A ha sido liderada por International SCN8A Alliance, teniendo como OBJETIVO lograr un diagnóstico más temprano de la enfermedad y un tratamiento adecuado a cada manifestación clínica del afectado.



[SCN8AALLIANCE.ORG/ES/SCN8A-CARE/](https://SCN8AALLIANCE.ORG/ES/SCN8A-CARE/)



Síntesis del  
Consenso Global  
en Español

SCN8A España es colaboradora de International SCN8A Alliance, organización que trabaja para construir conexiones y comunicación continua entre las familias SCN8A y la comunidad científica.



**Diagnóstico precoz** con pruebas genéticas para optimizar el tratamiento



**Tratamiento** anticonvulsivo según fenotipo y función (GOF y LOF)



**Pronóstico** dependiente del fenotipo y de la intervención



**5 fenotipos** según variante genética y tipo de función (GOF y LOF).



**Características clínicas** y comorbilidades diferentes en función de cada fenotipo



**Información importante** sobre qué esperar del equipo médico

## CONSENSO DELPHI

Accede a la información completa

[WWW.SCN8A.ES](http://WWW.SCN8A.ES)



Global modified Delphi consensus on diagnosis, phenotypes, and treatment of SCN8A-related epilepsy and/ or neurodevelopmental disorders



Global modified-Delphi consensus on comorbidities and prognosis of SCN8A-related epilepsy and/ or neurodevelopmental disorders