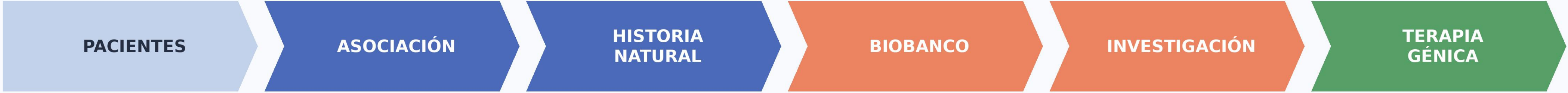


TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO ASOCIADO A LA MUTACIÓN DEL GEN IQSEC2

De la identificación de pacientes a la terapia génica

Asociación Española Mutación Gen IQSEC2 · info@iqsec2.es



INTRODUCCIÓN

Qué es la mutación del gen IQSEC2

- 1 EL GEN IQSEC2**
Se localiza en el cromosoma X y contiene las instrucciones para producir la proteína IQSEC2.
- 2 VARIANTE PATOGENICA**
Se altera la información genética: pérdida de función (knockout) o función alterada.
- 3 ALTERACIÓN EN LAS NEURONAS**
La proteína no se produce, es insuficiente o pierde su función.
- 4 DISFUNCIÓN SINÁPTICA**
Se altera la comunicación y la plasticidad entre neuronas.
- 5 TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO**
Asociado a IQSEC2, con distintos niveles de afectación.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

-  **Discapacidad intelectual**
Retraso global del desarrollo
-  **Epilepsia refractaria**
Frecuentemente de difícil control
-  **Lenguaje ausente**
o muy limitado
-  **Alteraciones motoras**
Hipotonía
-  **Alteraciones del comportamiento**
Rasgos del espectro autista
-  **Alteraciones del sueño**
Y otros síntomas neurológicos
-  **Dificultades en la alimentación**
-  **Sialorrea**

(*) Existen diferentes niveles de afectación.

IDENTIFICACIÓN DE PACIENTES

Hitos y estructura de la asociación

- 2015 - 2025**
Familias conectadas, pero sin una estructura común.
- 2025**
Creación de la Asociación Española Mutación Gen IQSEC2.
- 2026**
Registro de la Historia Natural Internacional (PATRE, «PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies»).
- 2026**
Creación del primer biobanco nacional de la mutación del gen IQSEC2, Hospital Universitario La Fe, Valencia.



MÁS INFORMACIÓN



Escanea el código o visita
iqsec2.es



Familias de la asociación en el Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

COLABORACIONES

Investigación en curso



TECHNION

Israel Institute of Technology
Dr. Andrew Levy
Modelos de la enfermedad (animales y celulares).
Terapia génica AAV9: resultados preclínicos y preparación para el desarrollo clínico.



UNIVERSIDAD DE SIENA

Italia
Dra. Alessandra Renieri
Medicina de precisión. Estudio de variantes y búsqueda de tratamientos.



HOSPITAL UNIVERSITARIO POLITÉCNICO LA FE

Valencia, España
Dra. I. Pitarch · Dr. J. E. Megías
Biobanco IQSEC2 España y proyectos de investigación.
Muestras de pacientes incorporadas a proyectos.



GENTECH

Empresa
Vassia Papadopoulos
Desarrollo de terapia génica. Investigación preclínica y preparación del futuro ensayo clínico.

RESULTADOS

Conclusiones

- La mutación del gen IQSEC2 es una enfermedad ultrarrara que requiere colaboración nacional e internacional para avanzar en su conocimiento y tratamiento.
- La creación de la Asociación Española Mutación Gen IQSEC2 ha permitido organizar y conectar a las familias y favorecer la identificación de pacientes.
- La Historia Natural internacional y el Biobanco de La Fe constituyen herramientas fundamentales para conocer mejor la enfermedad y facilitar la investigación.
- Los avances en investigación preclínica y terapia génica abren nuevas perspectivas terapéuticas para IQSEC2.
- La colaboración entre pacientes, asociaciones, investigadores, hospitales e instituciones es esencial para transformar la investigación en futuras opciones terapéuticas.

REFERENCIAS

Levy et al. Molecular Insights into IQSEC2 Disease. Int. J. Mol. Sci. 2023, 24, 4984.
Soundararajan et al. Rescue of IQSEC2 Knockout Mice with Human IQSEC2 AAV-Mediated Gene Therapy. Int. J. Mol. Sci. 2025, 26, 8311.

En las enfermedades raras, cada paciente cuenta y cada colaboración nos acerca a la investigación