

# Síndrome STXBP1

**SAE**  
SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

## Descripción

Es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1 que pueden dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros meses de vida, incluyendo, característicamente, al síndrome de Ohtahara cuando se presenta en el recién nacido o el síndrome de West cuando lo hace en el lactante. Cursa de forma constante con problemas en el neurodesarrollo, incluyendo el retraso psicomotor habitualmente moderado-grave y el trastorno del espectro au@sta.

Aunque casi toda la información de la que se dispone proviene de pacientes con epilepsia, se han reportado casos de pacientes afectos de retraso cogni@vo/trastorno de aprendizaje con mutaciones en STXBP1 que no sufren epilepsia. Es frecuente la existencia también de trastornos del movimiento, incluyendo inestabilidad (ataxia), una función muscular anormal (disonía), movimientos involuntarios anormales

## Causas

Es una mutación en el gen STXBP1 que con@ene la información para producir la 'SynTaXin Binding Protein 1'. Esta proteína desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que son u@lizadas por las células del cerebro para comunicarse entre sí. Una mutación en este gen y la consecuente alteración en la proteína, da lugar a anormalidades en la función del cerebro que conduce a epilepsia, retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y problemas de conducta.

## Diagnóstico

A día de hoy no existe cura para este trastorno y el tratamiento es sólo sintomá@co, es decir, se limita a tratar las manifestaciones de la enfermedad. Sin embargo, es muy importante conocer el diagnós@co para poder hacer un consejo gené@co, evitar exploraciones innecesarias, an@cipar las dificultades y aplicar los tratamientos médicos y pedagógicos más adecuados al niño lo más precozmente posible.

Mas información en:  
**ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1**  
<https://stxbp1.es/>



**S.A.E con las enfermedades raras**