

Nuestr@s guerrer@s



Me llamo Lola, naci en 2017 y vivo en Almonte (Huelva). Tengo unos ojos preciosos con los que observo todo.



Soy Uxue, naci en 2012 y vivo en Errenteria (Guipúzcoa). Siempre estoy riéndome y me encanta bailar, pero cuando quiero algo...



Me llamo Alex, naci en 2018 y vivo en Badalona. Soy muy alegre, comilón tranquilo, pero bastante impaciente.



Soy Carmen, naci en 2011 y vivo en Luanco (Asturias). No paro quieta, soy muy curiosa y revoltosa.



Me llamo Carlos, naci en 2018 y vivo en Madrid. Soy alegre y juguetón.



Soy Chloe, naci en 2019 y vivo en Madrid. Me encanta la musica y soy fan numero uno del gallo Bartolito

Nuestra Asociación

La Asociación Bpanspain, está creada por siete familias con niñ@s afectad@s con BPAN, que no quieren rendirse y luchan por financiar proyectos de investigación que frenen la neurodegeneración de esta enfermedad.

SÍGUENOS EN;



Instagram



@bpanspain



@elsueño_decarmen



@camina_con_lola



@quitemos.hierro.a.uxue



Nuestros blogs de facebook



El sueño de Carmen



Camina con Lola



Quitemos hierro a Uxue



A FE RRANDONOS
A LA VIDA

¿Qué ES BPAN?

La neurodegeneración asociada a la proteína beta-hélice (BPAN) es un trastorno que daña el sistema nervioso y es progresivo, lo que significa que empeora gradualmente. Las personas afectadas desarrollan una acumulación de hierro en el cerebro que se puede ver con imágenes médicas. Por esta razón, BPAN se clasifica como un tipo de trastorno llamado neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro (NBIA), aunque la acumulación de hierro puede no ocurrir hasta el final de la enfermedad.

Muchas personas con BPAN tienen convulsiones recurrentes (epilepsia) que comienzan en la infancia o en la primera infancia. Varios tipos diferentes de convulsiones puede ocurrir en este trastorno, incluso en el mismo individuo. A menudo, el primer tipo que se presenta son las convulsiones febriles, que son provocadas por una fiebre alta. Las personas afectadas también pueden experimentar convulsiones tónico-clónicas generalizadas (también conocidas como convulsiones de gran mal). Este tipo de ataque afecta a todo el cuerpo, provocando rigidez muscular, convulsiones y pérdida del conocimiento. Otros tipos de convulsiones que pueden ocurrir en este trastorno incluyen breves lapsos de conciencia que pueden tener la apariencia de miradas fijas o soñar despierto (convulsiones de ausencia, también llamadas convulsiones de pequeño mal), episodios repentinos de tono muscular débil (convulsiones atónicas), espasmos musculares involuntarios (ataques mioclónicos), o movimientos más pronunciados llamados espasmos epilépticos. Algunas personas tienen patrones de convulsiones que se asemejan a los de los síndromes epilépticos, como el síndrome de West o Síndrome de Lennox-Gastaut .

Los niños con BPAN también tienen discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo que incluye problemas significativos con el vocabulario y la producción del habla (lenguaje expresivo) y dificultad para coordinar movimientos (ataxia).

La ataxia puede afectar la capacidad para caminar y realizar habilidades motoras finas, como usar utensilios. Las personas afectadas pueden tener cambios de comportamiento que a menudo se comparan con las características de un trastorno llamado síndrome de Rett . Estas características incluyen retorcerse o apretarse las manos repetidamente (movimientos estereotípicos de las manos); rechinar los dientes (bruxismo); trastornos del sueño; y problemas con la comunicación y la interacción social característicos del trastorno del espectro autista.

En la adolescencia tardía o la edad adulta temprana, las personas con BPAN pueden comenzar a experimentar una pérdida gradual del funcionamiento intelectual (deterioro cognitivo) que puede conducir a una pérdida grave de las habilidades de pensamiento y razonamiento (demencia).

También ocurren problemas de movimiento que empeoran, incluyendo distonía y parkinsonismo. La distonía es una condición caracterizada por contracciones musculares involuntarias y sostenidas. En BPAN, la distonía a menudo comienza en los brazos. El parkinsonismo puede incluir movimientos inusualmente lentos (bradicinesia), rigidez, temblores, incapacidad para mantener el cuerpo erguido y equilibrado (inestabilidad postural) y un caminar arrastrando los pies que puede causar caídas recurrentes.

La esperanza de vida de las personas con BPAN varía.

Con el manejo adecuado de sus signos y síntomas, las personas afectadas pueden vivir hasta la mediana edad. La muerte puede ser el resultado de complicaciones de la demencia o problemas de movimiento, como lesiones por caídas o dificultades para tragar (disfagia) que pueden provocar una infección pulmonar bacteriana llamada neumonía por aspiración

FRECUENCIA

BPAN es un trastorno raro. Se desconoce su prevalencia, pero se cree que representa entre el 35 y el 40 por ciento de todos los casos de trastornos NBIA. Algunas personas a las que se les ha diagnosticado discapacidad intelectual o parkinsonismo de inicio temprano en función de sus signos y síntomas, más tarde se descubrió que tenían BPAN cuando se realizaron pruebas genéticas.

HERENCIA

Casi todos los casos de BPAN resultan de nuevas variantes en el gen y ocurren en personas sin antecedentes del trastorno en su familia. En raras ocasiones, una persona afectada hereda la variante de una madre levemente afectada. Entre los casos informados, los hombres con BPAN y la mayoría de las mujeres con BPAN no han tenido hijos. la mayoría de las personas con el trastorno son mujeres, probablemente porque un número menor de hombres afectados sobreviven hasta el nacimiento.

CURA Y TRATAMIENTO

A día de hoy, no existe cura para esta enfermedad, (solo cuidados paliativos), pero hay varios estudios en marcha para conocerla y proyectos de investigación que tratan de frenar su neurodegeneración , dando esperanza a las personas que la padecen de alargar su vida.