

# Mutación Gen IQSEC2

Asociación Española Mutación Gen IQSEC2  
<https://iqsec2.es/>

Asociación registrada en la **Federación Española de  
Enfermedades Raras (FEDER)**.



**iqsec2**  
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2

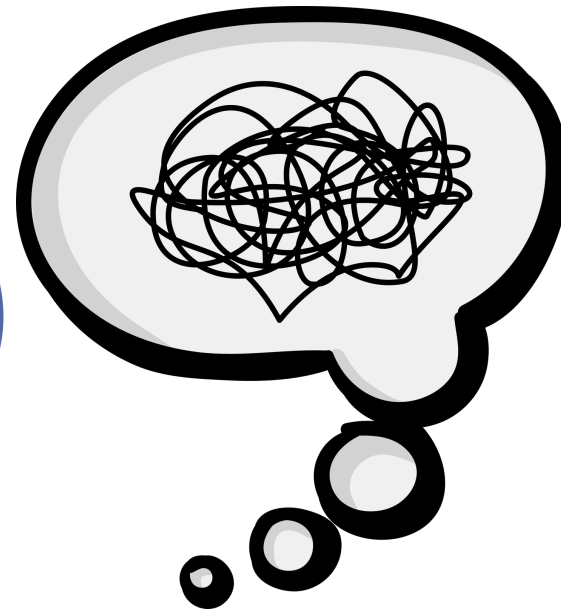


La **mutación** del gen **IQSEC2** es una **enfermedad rara** causada por mutaciones en el gen IQSEC2, ubicado en el cromosoma X que la padecen:

- 16 personas en España.
- casi 1000 casos en todo el mundo.

## ¿Por qué es importante este gen?

El gen IQSEC2 codifica una **proteína esencial para el desarrollo del cerebro**. Su función principal es ayudar a que las **neuronas se comuniquen correctamente** entre sí. Cuando el gen IQSEC2 **no funciona bien**, no hay una buena comunicación neuronal, **afectando funciones básicas como el lenguaje, el aprendizaje, el movimiento y la comunicación**.



**Una enfermedad rara sin tratamiento.  
Una oportunidad real de cambio.**



## ¿Cuáles son los síntomas más frecuentes?



Discapacidad Intelectual



Epilepsia refractaria



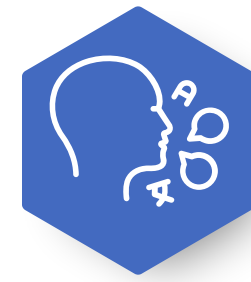
Conductas autistas



Hipotonía



Trastorno del sueño



Dificultades de comunicación



Dificultades visuales



Dificultades para comer



Trastorno motor

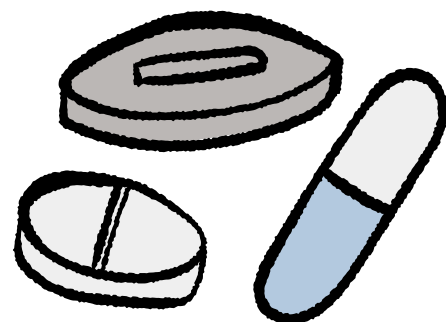


Sialorrea



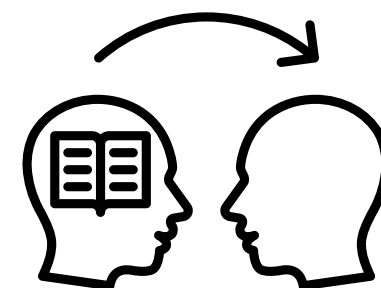


# Por qué es relevante apoyar la investigación



## Tratamiento

**No existe** aún un tratamiento curativo específico.

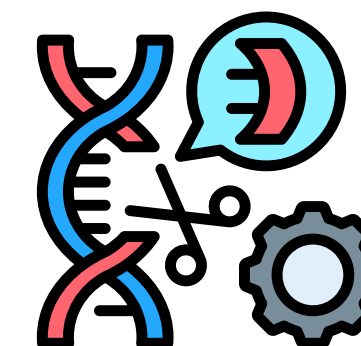


## Conocimiento

La **investigación** permite diagnósticos más tempranos, mayor **conocimiento** médico y mejores **tratamientos**.



**Mejor calidad de vida**



## Esperanza

El **proyecto de terapia génica AAV** liderado por el **Dr. Andrew Levy** ha **demostrado** en modelos murinos **mejoras** en:

- **Aprendizaje**
- **Movilidad**
- **Crisis epilépticas**
- **Interacción social**

**Estamos ante una oportunidad real de pasar del laboratorio al primer ensayo en niños.**



## ¿Cómo se encuentra la investigación?

Fase 1: fase final **antes de iniciar** el primer **ensayo clínico en humanos**.

Objetivo: tratar a **5–7 niños**.

Inversión necesaria total: **1.5 millones de euros**.

Destinados a:

- **Producción del vector** en condiciones GMP. **~450.000 €**
- **Trámites** regulatorios. **~200 000 € + tasas**
- Preparación del **centro clínico**. **~350 000 €**
- **Administración de la terapia** y seguimiento 12 meses.
- Costes imprevistos y **contingencias**: **<500 000 €**





## Solicitud ayuda privada

Contribuir **económicamente** a la financiación del **ensayo clínico**.

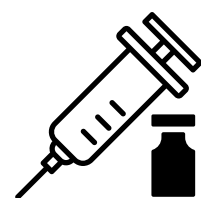
Convertirse en **entidad colaboradora** visible de un **proyecto pionero** en enfermedades raras.

Generar **impacto** real y medible en la **vida de niños con discapacidad severa**.

Con su apoyo, podemos transformar años de investigación en una oportunidad real de vida para estos niños.

## Impacto social directo

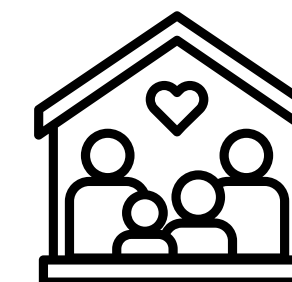
**Primera terapia** específica para **IQSEC2**.



Potencial **cambio de paradigma** en **enfermedades** monogénicas **raras**.



**Esperanza** tangible para **familias** sin alternativa terapéutica



Gracias por su colaboración.

# Por las personas con la mutación del gen IQSEC2:



**Gracias por su  
COLABORACIÓN.**

# Más información:



[iqsec2.es](http://iqsec2.es)



[info@iqsec2.es](mailto:info@iqsec2.es)



[asociacion iqsec2 spain](https://www.instagram.com/asociacion_iqsec2_spain)



[asociación-española-  
mutación-gen-Iqsec2](https://www.facebook.com/asociación-española-mutación-gen-Iqsec2)

