

# EPILEPSIOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con crisis epilépticas con o sin trastornos del neurodesarrollo asociados.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye crisis comiciales.

Epilepsioma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 317 genes\*, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos bioinformáticos de diseño propio.

Nuestro análisis bioinformático exclusivo nos permite detectar variantes puntuales (SNVs), deleciones e inserciones (INDELs) y variantes en el número de copias (CNVs). Las variantes detectadas son filtradas, priorizadas y clasificadas de acuerdo con las recomendaciones científicas internacionales.



\*Para un listado completo de los genes, contacte con nosotros

317 genes

~200X cobertura media  
SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

## Fenotipos:

- Convulsiones benignas neonatales
- Convulsiones febriles familiares
- Encefalopatía epiléptica de inicio en la infancia
- Epilepsia nocturna del lóbulo frontal
- Epilepsia familiar del lóbulo temporal
- Epilepsia focal familiar, con focos variables
- Epilepsia generalizada con crisis febriles plus
- Epilepsia mioclónica progresiva
- Enfermedades del metabolismo que cursan con crisis epilépticas:
  - Enfermedades de almacenamiento lisosomal
  - Lipofuscinosis neuronal ceroida
  - Defectos congénitos de la glicosilación
  - Defectos del metabolismo intermediario
  - Enfermedades mitocondriales

*“Growing evidence suggests that early, effective intervention for seizures may modify the severity of developmental, behavioral, and other outcomes for children with early life epilepsies”.*

*“Thorough genetic investigation emphasizing sequencing tests should be incorporated into the initial evaluation of newly presenting early-life epilepsies and not just reserved for those with severe presentations and poor outcomes”.*

Anne T. Berg. JAMA pediatrics 2017

## REFERENCIAS:

Møller et al. The contribution of next generation sequencing to epilepsy genetics. Expert Rev Mol Diagn. 2015;15(12):1531-8.  
Mei et al. The Impact of Next-Generation Sequencing on the Diagnosis and Treatment of Epilepsy in Paediatric Patients. Mol Diagn Ther. 2017;21(4):357-373.  
Sands et al. Genetic Testing in Pediatric Epilepsy. Curr Neurol Neurosci Rep. 2017;17(5):45.  
Myers CT, Mefford HC. Advancing epilepsy genetics in the genomic era. Genome Med. 2015;7: 91.  
Epi4K Consortium et al. De novo mutations in epileptic encephalopathies. Nature. 2013 ;501(7466):217-21.  
Chen et al. Genetic and epigenetic mechanisms of epilepsy: a review. Neuropsychiatr Dis Treat. 2017; 13:1841-1859.  
Veeramah et al. Exome sequencing reveals new causal mutations in children with epileptic encephalopathies. Epilepsia. 2013;54(7):1270-81.  
Dyment et al. Whole-exome sequencing broadens the phenotypic spectrum of rare pediatric epilepsies: a retrospective study. Clin Genet. 2015;88(1):34-40.