



## EPILEPSY GENEPROFILE®

Epilepsy GeneProfile® es un diseño molecular de **200 genes cuyas mutaciones están asociadas a diversos tipos de epilepsias de tipo primario y secundario que se presentan en la infancia.**

La epilepsia es una enfermedad cerebral crónica que se caracteriza por convulsiones recurrente. Afecta a personas de todas las edades, entre el 4 al 10 por 1.000 de la población general.

Las causas de la epilepsia son diversas, sin embargo, una proporción significativa se consideran de origen genético. La última década ha sido testigo del descubrimiento de muchos genes implicados en la epilepsia. La mayoría de estos genes se expresan en el cerebro y codifican subunidades de canales iónicos y receptores de neurotransmisores que juegan un papel vital en la estabilización o propagación de la actividad neuronal. Mutaciones en estos genes pueden inducir hiperexcitabilidad neuronal, causando así convulsiones. Aproximadamente el 2% de epilepsias aisladas tienen una causa genética monogénica y heterogénea, así como gran heterogeneidad clínica.

### ¿Qué cubre Epilepsy GeneProfile®?

Con Epilepsy GeneProfile®, se pueden estudiar diversas patologías tales como encefalopatía epiléptica de inicio temprano, epilepsia nocturna del lóbulo frontal, enfermedad de Unverricht-Lundborg, convulsiones febriles neonatales e infantiles, epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus, epilepsia tipo Lafora, deficiencia de creatina, síndrome de Ohtahara y Dravet así como diversos síndromes asociados a epilepsia.

El tratamiento de la epilepsia depende del tipo de convulsiones, edad del paciente, tipo de genes mutados, entre otros factores. El conocimiento de la etiología genética de la epilepsia puede guiar la selección de la opción más adecuada de tratamiento en algunos casos. Por ello, Epilepsy GeneProfile® también incluye genes de respuesta metabólica a los medicamentos utilizados en el tratamiento de epilepsia.

Grupo de patologías	Número de genes	Grupo de patologías	Número de genes
Síndromes asociados a Epilepsia	32	Trastornos mitocondriales	5
Malformaciones del sistema nervioso central	12	Encefalopatía neonatal	16
Trastornos metabólicos	26	Otros	48
Trastornos neurodegenerativos	17	Lipofuscinosis cerioide	15
Epilepsia infantiles, diferentes tipos	75	Genes asociados a tratamiento	10
Trastornos congénitos de glicosilación	4		

## ¿Por qué realizar Epilepsy GeneProfile®?

- ▶ Epilepsy GeneProfile® permite confirmar un diagnóstico clínico genético específico o tipo de epilepsia.
- ▶ Permite distinguir entre formas sindrómicas y no sindrómicas de epilepsia.
- ▶ Permite establecer la causa genética idiopática.
- ▶ Proporciona información sobre el pronóstico de la enfermedad.
- ▶ Permite detectar mutaciones en genes que permiten la selección de tratamientos óptimos.
- ▶ Permite establecer el asesoramiento genético familiar con riesgos de recurrencia a través de estudios predictivos.

## ¿Qué ofrece Epilepsy GeneProfile®?

- 1) Diagnóstico genético NGS de los genes asociados con cada una de las patologías.
- 2) Confirmación con Sanger de las mutaciones patogénicas o de las variantes de significado desconocido probablemente patogénicas encontradas en el análisis.
- 3) Interpretación clínico-biológica de las variantes asociadas con la enfermedad y encontradas en el estudio mediante la emisión de un informe detallado.

El informe genético elaborado por Sistemas Genómicos, es redactado y evaluado por un grupo de genetistas expertos y cuenta con el asesoramiento de equipos investigadores en el campo de la neuropediatría. Nuestro informe genético, proporciona la información existente sobre la clínica asociada a las mutaciones detectadas, ayudando al médico en el diagnóstico.

Si desea analizar genes distintos a los que ofrecemos en nuestros paneles, no dude en ponerse en contacto con nosotros para que podamos diseñar un estudio a su medida.

## PROCEDIMIENTO PARA EL ENVÍO DE MUESTRAS

El procedimiento de envío de muestras es rápido y sencillo y consta de los siguientes pasos:

- 1 Obtención de la muestra (puede ser sangre, DNA o saliva):  
*Muestra de sangre:* Extraer de 5 a 10 ml de sangre en tubo EDTA. Identifique los tubos con el código o datos del paciente.  
*Muestra de ADN,* enviar cantidad:  $\geq 5 \mu\text{g}$ , Calidad:  $A_{260}/_{280} > 1.8$ ; sin RNA, íntegro, sin signos de degradación, comprobada con foto de electroforesis (adjuntar), disuelto en agua nuclease-free.  
Concentración:  $\geq 25 \text{ ng}/\mu\text{l}$

Para aquellos casos dónde puede resultar difícil obtener una muestra de sangre, hemos validado el análisis a partir de una muestra de saliva.

*Muestra de saliva:* Siga las instrucciones que encontrará en el estuche de recogida de muestra de saliva del kit de Oragene DNA. Pónganse en contacto con nosotros en caso de necesitar que le enviemos el kit.

- 2 Rellene el **FORMULARIO DE SOLICITUD DE ESTUDIO GENÉTICO MOLECULAR** y firme el **CONSENTIMIENTO INFORMADO** (debe firmarse por el facultativo o paciente). Adjúntelo con la muestra.

- 3 Empaquete la muestra para evitar golpes o cambios bruscos de temperatura y remítala a la siguiente dirección junto con el formulario de solicitud y con el consentimiento informado\*:

**SISTEMAS GENÓMICOS, S.L. Ronda G. Marconi, 6  
Parque Tecnológico de Valencia Paterna 46980 Valencia Spain**

\*Trate de programar el envío para que la recepción de la muestra se realice entre lunes y jueves y evitando periodos festivos. Mantenga la muestra a 4°C si fuera a permanecer en el centro de extracción más de 12 horas hasta su envío.

### Datos contacto:



Responsable: Dra. Sonia Santillan MD. PhD.



Número de teléfono: +34961366150, ext.210

Fax: +34961366151



E-mail: comercial@sistemasgenomicos.com