



# Análisis Genético de **Epilepsia**

Paneles de  
secuenciación masiva



## La epilepsia

La epilepsia es una enfermedad caracterizada principalmente por crisis repentinas recurrentes no provocadas, con pérdida brusca del conocimiento y convulsiones. Tiene una prevalencia de alrededor del 0,5-1%.

Si bien las causas de la epilepsia son diversas, aproximadamente un 40% de los casos son de origen genético. La epilepsia puede ocurrir como parte de un espectro clínico que está asociado con un síndrome genético particular o como un hallazgo aislado.

Debido a la alta complejidad de esta enfermedad, la prueba genética que ofrecemos constituye una herramienta muy útil y necesaria para ayudar al diagnóstico clínico.

## Análisis genético

El análisis genético se realiza mediante un enriquecimiento de las regiones de interés y posterior secuenciación mediante **Secuenciación Masiva** o "Next Generation Sequencing" (NGS). Las regiones estudiadas son las zonas codificantes y regiones intrónicas adyacentes.

### ¿A quién va dirigido?

Principalmente está dirigido a pacientes que presentan algún tipo de epilepsia de origen genético y que no presentan un fenotipo que defina un síndrome que oriente al estudio genético de un gen concreto.

### ¿Qué aporta esta prueba al paciente?

- Un diagnóstico precoz, que en casos infantiles es de vital importancia, ya que la toma de decisiones terapéuticas tempranas puede hacer que el deterioro cognitivo del paciente se retrase.
- Un mejor tratamiento farmacológico y, con ello, un mejor pronóstico y evolución.
- Establecer la segregación familiar de la mutación y ofrecer un consejo genético familiar adecuado.

### ¿Cómo se realizan estos estudios?

Para realizar estos estudios, es necesario obtener una muestra de sangre del paciente. **Secugen** recogerá la muestra en sus instalaciones mediante mensajería, y en el plazo aproximado de dos meses, usted recibirá el informe con la descripción de los resultados obtenidos. Secugen dispone de personal especializado al que podrá consultar en todo momento.

## Genes analizados

Secugen ofrece 2 paneles de epilepsia mediante secuenciación masiva:

**PANEL DE 122 GENES:** ABAT, ADSL, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASPM, ATP1A2, BCKDK, CACNA1A, CACNB4, CASK, CASR, CBL, CDKL, CDKL5, CENPJ, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COL4A, CPA6, CSNK1G1, CSTB, CTSB, DCX, DNAJC5, DNM1, EEF1A2, EFHC1, EPM2A, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GATM, GOSR2, GPR56, GPR98, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HNRNP, IQSEC2, KCNA1, KCND2, KCNHS, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, LIAS, MBDS, MCPH1, MECP2, MEF2C, MFSDB, MTHFR, MTOR, NDE1, NDUFA1, NEDD4L, NHLRC1, NRXN1, OPHN1, PAFAH1B1, PCDH19, PHF6, PIGG, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, POLG2, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, QARS, RBFOX1, RELN, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A22, SLC2A1, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STIL, STXBP1, SYN1, TBC1D24, TCF4, TPP1, TSC1, TSC2, TSEN54, UBE3A, WDR62, ZEB2.

**PANEL DE 343 GENES:** ABAT, ABCB1, ABCC8, ACY1, ADCK3, ADSL, AGA, AHI1, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMT, APTX, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARL13B, ARSA, ARSB, ARX, ASPA, ASPM, ATIC, ATP1A2, ATP2A2, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATPAF2, ATR, ATRX, B4GALT1, BCS1L, BRAF, BTBD, BUB1B, C12orf65, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CBL, CC2D2A, CCL2, CDK5RAP2, CDKL5, CDON, CELSR1, CENPJ, CEP152, CEP290, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLCNKA, CLCNKB, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COG1, COG7, COG8, COL18A1, COL4A1, COQ2, COQ9, COX15, CPT2, CSTB, CTSB, CTSR, CUL4B, DCX, DLD, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DPYD, EFHC1, EFHC2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EMX2, EPM2A, ETTA, ETFB, ETTFDH, FGD1, FGF8, FGFR3, FH, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR2, FOLR1, FOXG1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALT, GALNS, GAMT, GATM, GCDH, GCSH, GFAP, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPHN, GPR56, GPR98, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GUSB, HCN1, HCN4, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPD, HRAS, HSD17B10, IDS, IDUA, KAT6B, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNV2, KCTD7, KDM5C, KIAA1279, KMT2D, KRAS, L2HGDH, LAMA2, LARGE, LBR, LGI1, LIG4, LRPPRC, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAPK10, MBDS, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED17, MEF2C, MFSDB, MGAT2, MLC1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTHFR, NAGLU, NDE1, NDUFA1, NDUFA2, NDUFS1, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEU1, NF1, NHEJ1, NHLRC1, NIPBL, NODAL, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NRAS, NRXN1, OFD1, OPHN1, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PAX6, PC, PCDH19, PCNT, PDHA1, PDSS1, PDSS2, PEX1, PEX12, PEX14, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PKG1, PHF6, PIGV, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PMM2, PNKP, PNPO, POLG, POMGNT1, POMT1, POMT2, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRODH, PRRT2, PSAP, PTCH1, PTPN11, QDPR, RAB39B, RAB3GAP1, RAF1, RAI1, RARS2, RELN, RFT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RPRIP1L, SAMHD1, SCARB2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN2B, SCN3A, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SDHA, SERPINI1, SETBP1, SGGSH, SHH, SHOC2, SIX3, SLC17A5, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A1, SLC35C1, SLC46A1, SLC6A5, SLC9A6, SMC1A, SMC3, SMPD1, SMS, SNAP29, SOS1, SPRED1, SPTAN1, SRPX2, STIL, STXBP1, SUMF1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYP, TACO1, TBC1D24, TBX1, TCF4, TGIF1, TMEM216, TMEM67, TMEM70, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, UBE3A, VANGL1, VPS13A, VPS13B, VRK1, WDR62, ZEB2, ZIC2.

Secugen S.L.

C/ Ramiro de Maeztu 9  
Edificio CIB - CSIC  
28040 Madrid (España)

Tel: +34 91 804 49 05  
+34 91 804 66 01

Fax: +34 91 804 72 93  
diagnostico@secugen.es

www.secugen.es

