

## Epilepsia Generalizada

### Epilepsia generalizada con convulsiones febriles Plus (GEFS+)

SCN1A, KCNQ2, GABRG2, SCN1B, ATP1A2, GABRD, SCN9A,

### Epilepsia Generalizada con convulsiones febriles 2 Plus (GEFS2+)

SCN1A,

### Convulsiones tónica-clónicas generalizadas (GTCS)

PCDH19, LGI1, PSEN1,

### Epilepsia general idiopática (IGE)

SCN1A, SCN2A, TRNK, SLC2A1, CACNA1H, EFHC1, GABRG2, CLCN2, GABRA1, HCN1, NEDD4L, CASR, HCN2, ST3GAL3, CACNB4, CHRFA-M7A, GABRA6, SLC4A3,

### Epilepsia de ausencia infantil (CAE)

PRRT2, SLC2A1, CACNA1H, GABRG2, CLCN2, GABRA1, GABRB3, NIPA2,

### Epilepsia de ausencia juvenil (JAE)

SLC2A1, CACNA1H, EFHC1,

### Epilepsia mioclónica juvenil (JME)

EFHC1, CHRNA4, CLCN2, NEDD4L, PRICKLE1, CHRNA7, CACNB4, CACNA1G, GJD2, JRK, GABRA1

## Epilepsia Parcial

### Epilepsia focal familiar con focos variables (FFEVF)

DEPDC5,

### Epilepsia parcial con convulsiones febriles + (PEFS+)

SCN1A,

### Epilepsia parcial compleja (CPE)

SYN1, TRNS2,

### Epilepsia atípica benigna parcial (ABPE)

GRIN2A,

### Epilepsia focal criptogénica (CFE)

SCN1A,

### Epilepsia focal (FE)

SCN1A, PCDH19, DEPDC5, GRIN2B, SCN3A, TBC1D24, CNTNAP2,

## Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERRF)

### Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas. (MERRF)

TRNK, TRNS1, ND5, TRNF, TRNH, TRNP, TRNR, TRNT, TRNW,

### Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas / Síndrome de encefalomiopatía mitocondrial (MERRF/Síndrome de solapamiento MELAS)

TRNK, TRNS1, ND5, TRNH, TRNW

### REFERENCIAS

Ran X, Li J, Shao Q, Chen H, Lin Z, Sun ZS, Wu J. EpilepsyGene: a genetic resource for genes and mutations related to epilepsy. Nucleic Acids Res. 2015 Jan 28;43(Database issue):D893-9. doi: 10.1093/nar/gku343. Epub 2014 Oct 16. PubMed

# BA

## BIOARRAY

NUEVO PANEL NGS INTEGRAL  
PARA EPILEPSIA  
538 GENES

# BA

## BIOARRAY

NUEVO PANEL NGS INTEGRAL  
PARA EPILEPSIA  
538 GENES



Parque Científico y Empresarial de la UMH  
Edificio Quorum III  
C.P. 03202 Elche (Alicante - Spain)

info@bioarray.es

Tel.: +34 966 682 500

Fax: +34 966 682 501



[www.bioarray.es](http://www.bioarray.es)

Prevenir es Querer

## Encefalopatía Epiléptica (EE)

AAK1, ABAT, ABCA2, ABCB9, ABL2, ACOT4, ADD3, AGPAT3, AHCY, AKAP6, AKR1C4, ALMS1, ALS2CL, AMT, ANKRD12, ANKRD20A9P, AOX2P, AP3S2, ARHGEF15, ARRDC1, ASH1L, ASPM, ASXL1, ATAD2B, ATIC, ATP2B4, B3GNT4, BEND3, BEST2, C16orf62, C17orf53, C18orf25, C1orf116, C1orf123, C1QTNF6, C3orf22, C9orf129, CAMK2G, CAMK4, CANT1, CCDC125, CCND1, CDC25B, CDS2, CELA3B, CELSR1, CELSR3, CENPJ, CENPW, CEP55, CHD4, CHIA, CLCN4, COL4A4, COL6A5, COL7A1, COQ3, CR2, CREBBP, CRTAC1, CSMD2, CSNK1E, CTTNBP2NL, CUBN, CUL2, CUX2, CYP2U1, DAO, DDX50, DDX58, DENND6B, DHDDS, DHTKD1, DIAPH3, DIP2C, DNAH7, DNMI, DPP7, DSG2, DTYMK, EMILIN3, EPHB1, EXOSC2, FAM102A, FAM133B, FAM19A2, FAM21C, FAM227A, FAM50A, FAM63B, FAM86C1, FASN, FCGR2B, FETUB, FLG, FLNC, FLT4, FOLR1, FRAT2, GCM2, GET4, GLB1L3, GLIS3, GLRA2, GPR108, GPR128, GPR98, GRAMD2, HADHB, HBS1L, HCK, HDAC4, HFE, HIPK3, HIST1H2BD, HRG, HSF2, IFT172, IPO9, ITGB4, ITPR1, KCNB1, KCNH5, KCNJ11, KIAA1324L, KIAA1456, KIAA2018, KLHL11, KMT2A, KMT2B, KRT34, KRTAP1-3, LCE1A, LDLRAD1, LEMD2, LILRP2, LPHN2, LRRC8D, MAPK8IP1, MAST1, MCPH1, MEF2C, MEOX2, MIOX, MKLN1, MMP27, MRPS23, MRS2, MSANTD1, MTHFR, MTMR11, MTRF1, MUC7, MYH6, MYO3A, MYO5A, MYO7B, MYOM3, N6AMT1, NBEA, NBPF9, NCOR2, ND3, NDE1, NDUFA1, NFASC, NFE2L1, NIPA1, NLGN2, NLRP5, NLRP8, NOTUM, NR1H2, NRARP, NTSR2, OPHN1, OR10H2, OR10S1, OSBPL5, PACS2, PAFAH1B1, PAK6, PALLD, PAQR8, PASK, PCDHB13, PDCCL2, PDIK1L, PIGO, PIK3AP1, PLA1A, PLCG2, PLXNA1, PNKP, PNMAL1, POLG, POLG2, PPP1R3B, PPP6R1, PRDM12, PRDM4, PRKX, PRR19, PRSS30P, PTK2B, PTPRR, PWWP2A, QARS, QRSL1, RAB5C, RALGAPB, RALGPS1, RANBP17, RANGAP1, RAPGEF6, RARS, RASIP1, RD3, RELN, RFX3, RGS14, RHOG, RIOK3, RP1L1, RRP1B, RTKN2, RTP1, RUVBL2, RXFP1, RYR2, SAFB2, SCAF4, SDCBP2, SGK223, SKA3, SLAMF1, SLC16A3, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A19, SLC26A11, SLC26A8, SLC5A10, SLC5A12, SLCO1A2, SLCO1B7, SMG9, SMURF1, SNAPC3, SNX30, SPG7, SS18L1, STIL, STK36, STPG2, STX1B, SULT1C4, SVOPL, SYTL5, TAAR2, TAF1, TCEB3B, TCF4, TEX15, THAP1, THAP4, THOC2, TIFA, TK2, TMPRSS5, TNKS2, TNNI3K, TPTE2, TRIM29, TRIM32, TRIM8, TRIO, TRMT61A, TRRAP, TSEN54, TSNAXIP1, TTN, TTYH1, UNC5CL, USP31, USP42, VAMP7, VPS37A, WDFY2, WDR19, WDR45, WDR82, WHSC1L1, WNK1, XPO1, YWHAG, ZBTB40, ZC3HAV1, ZFHX3, ZMYND8, ZNF12, ZNF182, ZNF467, ZNF83, ZNF839, ZSCAN2, ZSCAN21, ZSWIM8

Síndrome de Ohtahara
KCNQ2, CDKL5, SCN2A, STXBP1, KCNT1, ARX, PNPO, PIGA, GNAO1, CASK, SLC25A22, PIGQ, CDKL, PLCB1, TSC1, TSC2
Síndrome de West
SCN1A, KCNQ2, CDKL5, SCN2A, STXBP1, KCNT1, ARX, DCX, PNPO, GABRA1, GABRB3, NEDD4L, PIGA, SCN8A, GRIN2B, CASK, ALG13, FLNA, KPNA7, ND1, PTEN, CD46, CNTN5, EIF2C4, GABRB1, GMEB2, GRIN1, HEG1, HSPG2, IL27RA, LAMA2, MYO9B, NPC1L1, NR2F1, PRRC2B, SEMA5B, SQSTM1, SVIL, TENM2, TNFAIP6, CDKL, PLCB1, TSC1, TSC2
Síndrome de Dravet (SMEI)
SCN1A, PCDH19, EPM2A, SCN2A, STXBP1, POLG, GABRG2, SCN1B, GABRA1, CHD2, ATP6V0C, CLSTN1, COL6A3, CYP26C1, FARP2, GAS2, GAS2L2, IGSF8, NKAIN3, NOL11, SLC8A1, TSPYL4, CDKL, PLCB1, TSC1, TSC2
Síndrome de Lennox-Gastaut (LGS)
SCN1A, CDKL5, PCDH19, SCN2A, STXBP1, KCNQ3, DCX, CACNA1A, GABRB3, CHD2, SCN8A, GRIN2B, ALG13, FLNA, GPR56, ND1, ANK3, ARFGEF2, DNAJC6, HNRNPH1, HNRNPU, IQSEC1, IQSEC2, MTOR
Síndrome de Rett
FOXG1, MECP2, CDKL5, MBD5

Síndrome de Deficiencia de Creatina
GATM, GAMT
Deficiencia de Adenosuccinato Liasa
ADSL
Síndrome de Mowat-Wilson
ZEB2
Síndrome de Angelman, similiar a S. de Angelman y Síndrome de Pitt-Hopkins
TCF4, UBE3A, CNTNAP2, NRXN1, SLC9A6
Síndrome de Landau-Kleffner (LKS)
GRIN2A
Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea (LNCS)
CTSD (CLN10), MFSD8 (CLN7), CLN6, CLN5, CLN3, PPT1 (CLN1), TPP1 (CLN2), CLN8, DNAJC5
Espasmos infantiles ligados al X (ISSX)
CDKL5
Encefalopatía con epilepsia temprana
CDKL5
Encefalopatía epiléptica de aparición temprana (EOEE)
SCN1A, KCNQ2, CDKL5, SCN2A, GRIN2A, STXBP1, ARX, PIGA, SCN8A, SLC35A2, SZT2, MECP2
Encefalopatía epiléptica infantil de inicio precoz (EIEE)
PCDH19, STXBP1, KCNT1, HCN1, ARHGEF9, CACNA2D2, SCN1A, POLG, SLC2A1
Convulsiones parciales migratorias de la infancia (MMPSI)
SCN1A, KCNT1, ARSA, CUX1, MAN2A2, MAPT, MCM9, MYH14, PCDH12, PLXNB2
Estado Epiléptico Eléctrico en Sueño (ESES)
SERPINI1, SLC9A6
Síndrome de descargas continuas en pico y onda durante la fase de sueño lento (CSWS)
GRIN2A

## Epilepsia Benignas

Epilepsia benigna con puntas centrotemporales (BECTS, Epilepsia rolándica)
KCNQ2, GRIN2A, DEPDC5, KCNQ3, RBFOX1, SRPX2, RBFOX3
Epilepsia infantil benigna familiar (BFIE)
KCNQ2, PRRT2, SCN2A
Convulsiones neonatales benignas familiares (BFNC)
SCN1A, KCNQ2, SLC2A1, KCNQ3
Convulsiones neonatales-infantiles benignas familiares (BFNIS)
SCN2A
Epilepsia infantil benigna (BIE)
KCNQ2, PRRT2
Epilepsia neonatal benigna (BNE)
KCNQ2, KCNQ3
Convulsiones neonatales-infantiles benignas (BNIS)
KCNQ2, KCNQ3

## Epilepsia Mioclónica Progresiva (PME)

Epilepsia mioclónica progresiva de tipo Unverricht-Lundborg (EPM1)
CSTB
Epilepsia mioclónica progresiva de tipo Lafora (EPM2, enfermedad de Lafora)
SCN1A, NHLRC1, EPM2A, SLC2A1, PPP1R3C
Epilepsia mioclónica progresiva (PME)
TRNK, SCARB2, KCTD7, TRNL1, GOSR2, ND6, PRICKLE1, ASAH1, COL6A2, SERPINI1, CLN6, TRNI

## Epilepsia Autosómica dominante

Epilepsia autosómica dominante lateral temporal (ADLTE)
LGI1
Epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante (ADNFLE)
SCN1A, DEPDC5, CHRNA4, KCNT1, CHRNB2, CRH
Epilepsia parcial autosómica dominante con características auditivas (ADPEAF)
LGI1, GRIN2A
Mioclonía cortical autosómica dominante y Epilepsia (ADCME)
ADRA2B
Epilepsia parcial Autosómica Dominante
CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2, LGI1

## Epilepsia Borderline

Borderline GEFS+
GABRG2
Borderline SMEI (SMEB)
SCN1A, SCN2A
SMEI-borderland con ondas y puntas (SMEB-SW)
SCN1A
SMEI-borderland con más de una característica (SMEB-O)
SCN1A
SMEI-borderland con convulsiones mioclónicas (SMEB-M)
SCN1A

## Genética de la Epilepsia

El factor genético juega un papel decisivo en el desarrollo de la epilepsia. **Alrededor del 40% de los pacientes con epilepsia manifiesta una herencia genética compleja** debido a la combinación de distintos genes implicados.

Bioarray lanza el panel para diagnóstico genético de epilepsia más amplio del mercado, que **permite analizar 538 genes asociados a más de 50 tipos de epilepsia**, reuniendo máximo poder diagnóstico en una única prueba. El diseño de este panel se basa en los contenidos de las principales bases de datos genéticas de epilepsia. Un resultado positivo permite confirmar el diagnóstico molecularmente, facilita la toma de decisiones para establecer el tratamiento adecuado y limita los procedimientos diagnósticos innecesarios.