

Panel Encefalopatía epiléptica

¿Qué es?

El Panel ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA GD® es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas asociadas a encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo con inicio en la edad neonatal, infantil o pediátrica.

Objetivo

Detectar variantes genéticas causales en síndromes epilépticos graves del neurodesarrollo, como epilépticas autonómicas, encefalopatías epilépticas tempranas, epilepsias infantiles severas (p. ej. Ohtahara, West, Lennox-Gastaut), epilepsias mioclónicas, mioclono-astáticas, o epilepsias polimórficas con deterioro cognitivo progresivo.

Diferenciar entre formas genéticas, metabólicas y estructurales de encefalopatía epiléptica, optimizando el diagnóstico y evitando estudios invasivos innecesarios.

Apoyar la estratificación diagnóstica, el pronóstico y, cuando aplica, intervenciones específicas o dirigidas:

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.

¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Se recomienda en pacientes con:

- Epilepsia de inicio temprano (neonatal o infantil) con crisis frecuentes, refractarias o polimorfas, y retraso global del desarrollo psicomotor.
- Encefalopatía epiléptica o del neurodesarrollo con deterioro cognitivo progresivo, hipotonía, ataxia, espasticidad o trastornos del movimiento.
- Síndromes epilépticos con regresión o pérdida de habilidades previas, especialmente si hay signos de enfermedad metabólica o neurodegenerativa.
- Respuesta paradójica o sensibilidad a fármacos (p. ej. empeoramiento con bloqueadores de sodio en SCN1A o buena respuesta a piridoxina/folinato en ALDH7A1/PNPO).
- Epilepsia asociada a malformaciones corticales, microcefalia o disgenesia cerebral (mutaciones en DCX, LIS1, TUBA1A, RELN, ARX, CDKL5, FOXP1, entre otros).
- Historia familiar de epilepsia grave o consanguinidad, así como estudios predictivos o reproductivos en portadores conocidos.



