



G-Epilepsy



Genética Médica no Diagnóstico Pós-Natal

Teste genético para a Epilepsia

O que é?

É um teste por sequenciação de ADN do doente que permite identificar mutações nos genes envolvidos nas epilepsias de carácter hereditário ou nas epilepsias adquiridas. A epilepsia é uma perturbação neurológica caracterizada por crises epiléticas transitórias de repetição, que pode ter uma causa genética associada.

Tecnologia

O G-epilepsy utiliza duas tecnologias de sequenciação de ADN, Next Generation Sequencing (NGS) e Sanger. **O NGS faz a sequenciação do Exoma de 122 genes associados ao desenvolvimento de epilepsia.**

Sanger representa uma tecnologia de sequenciação de baixo débito que permite saber informação sobre cadeias de ADN que se localizem entre as porções dos exões (intrões) desses genes em estudo, e que acrescentam informação genómica complementar ao diagnóstico.

Esta abordagem confere maior sensibilidade ao teste permitindo um ganho de informação genética potencialmente causal da doença.

Porquê?

A prevalência da epilepsia em idade jovem na Europa é de 4,5 a 5 crianças por cada 1000 (0,9 milhões). Na faixa etária dos 20-65 anos é de 6/1000 (1,9 milhões), e acima dos 65 anos 7/1000 (0,6 milhões). É uma perturbação neurológica prevalente e que pode vir a predispor o doente a alterações cognitivas e psicológicas.

Na epilepsia, as alterações genéticas, podem ser devidas a mutações num único gene, ou envolver vários fatores genéticos cuja sua combinação confere um risco acrescido de vir a ter doença. A elevada heterogeneidade associada à causa genética exige um meio diagnóstico muito sensível e preciso.

Tipos de Epilepsia e Síndromes Incluídos no G-Epilepsy:

Epilepsia não Síndrómica

Convulsões Neonatais-infantis benignas familiares

Encefalopatia epilética infantil de início precoce e/ou espasmos infantis (Síndromes de West, Ohtahara e Dravet)

Epilepsia Generalizada com convulsões febris

Epilepsia Mioclônica

Epilepsia Focal (autossómica dominante)

Síndromes associados à Epilepsia

Síndrome de Rett ou Rett-like

Síndromes de Angleman, Angleman-like e Pitt-Hopkins

Síndrome de Mowat-Wilson

Lipofuscinose Ceróide Neuronal

Hemiplegia Alternante da Infância

Síndrome EAST/SeSAME

Epilepsia associada a défice cognitivo

Epilepsia Rolândica associada à apraxia oromotora

Epilepsia associada a malformações cerebrais

Canalopatias associadas a doenças neurológicas

Epilepsias Neurometabólicas/ mitocondriais

Epilepsia associada a encefalomiopatia mitocondrial

Epilepsia associada a alterações neurometabólicas

Quando?

Há indicação clínica para fazer o estudo genético quando é necessário fazer:

- Confirmação molecular de um diagnóstico clínico reduzindo significativamente os procedimentos de diagnóstico.
- Otimização do tratamento e a gestão clínica do doente com epilepsia.
- Identificação de famílias portadoras de mutações específicas através do estudo de um membro afetado.
- Estabelecer risco de recorrência em contexto de consulta de aconselhamento genético.

Conhecer a causa genética é importante na gestão clínica do doente