

**NIM**Net<sup>®</sup> Epilepsia

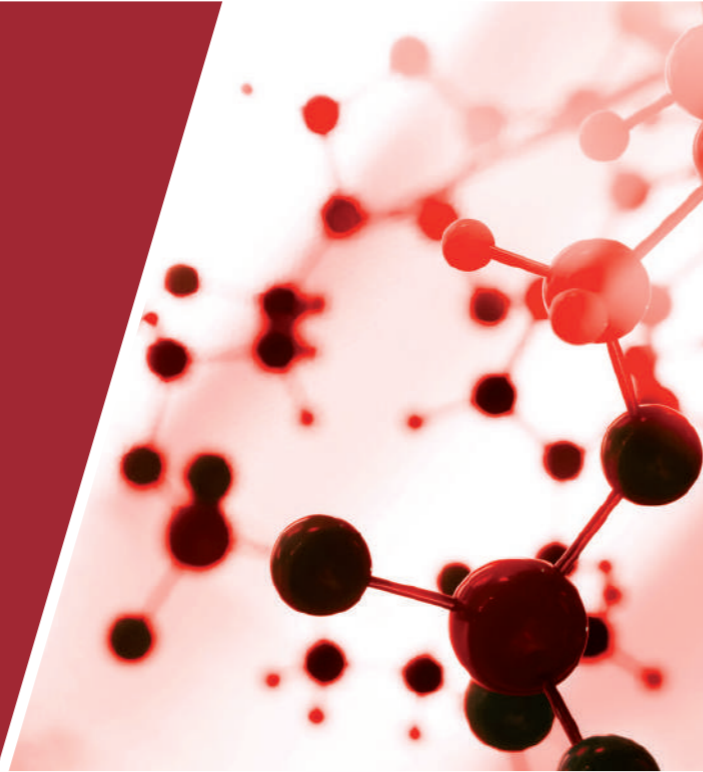
Abordaje genético integral  
para el estudio de la epilepsia

---

 **NIM**Genetics  
New Integrated Medical Genetics

## Epilepsia y genética

- La epilepsia es un trastorno caracterizado por la presencia de crisis epilépticas recurrentes. En los últimos años, se han identificado alteraciones genéticas causales en un número significativo y creciente de casos.
- Dado que la epilepsia puede presentarse como el resultado de la combinación de múltiples factores genéticos que confieren un incremento en el riesgo de desarrollar epilepsia o como consecuencia de mutaciones en un solo gen, el diagnóstico genético presenta una alta complejidad.



NIMNet® Epilepsia

### ¿Cuándo está indicado el estudio genético de la epilepsia?

- Confirmación molecular de diagnóstico clínico.
- Optimización del tratamiento y manejo clínico del paciente epiléptico.
- Identificación de familias portadoras de mutaciones causales.

¿Se trata de un paciente con epilepsia asociada a un trastorno del neurodesarrollo o un síndrome polimalformativo?

NO

SÍ

KaryoNIM®  
Array CGH

No se identifica la variante causal

NIMNet® Epilepsia  
Abordaje global  
basado en NGS

A partir de la secuenciación del exoma completo, NIMGenetics ofrece una aproximación al diagnóstico que se adapta a la necesidad clínica mediante la realización de un análisis dirigido y/o de amplio espectro.

### ExoNIM® Dirigido

Análisis dirigido a síndromes epilépticos definidos

- EEI\* de Inicio Precoz y/o Espasmos Infantiles
- Epilepsia Nocturna del Lóbulo Frontal
- Epilepsia Mioclónica Juvenil
- Epilepsia Mioclónica Progresiva
- Epilepsia Generalizada con Convulsiones Febriles Plus
- Epilepsia Focal
- Convulsiones Neonatales Infantiles Benignas Familiares
- Epilepsia asociada a alteraciones neurometabólicas

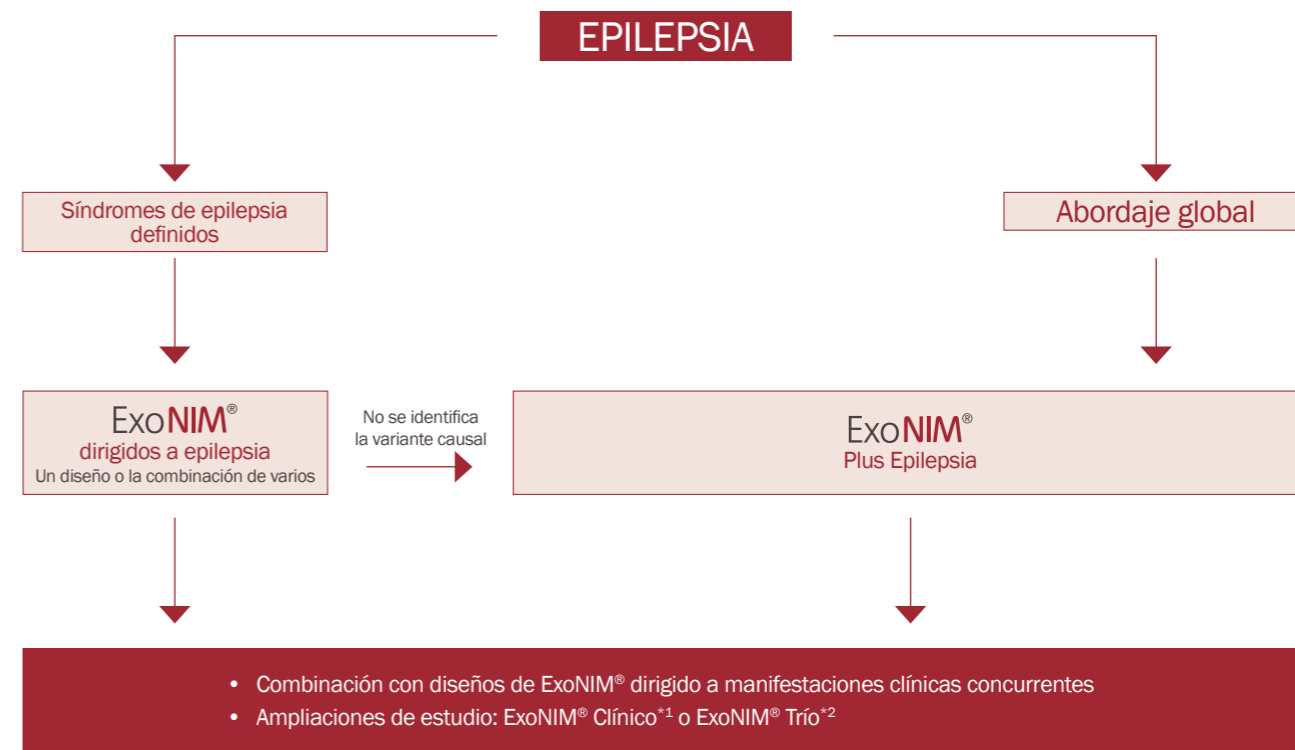
(\*) Encefalopatía Epiléptica Infantil.

### ExoNIM® Plus Epilepsia

Abordaje de amplio espectro

1. 223 genes asociados previamente al desarrollo de esta patología.
2. Engloba, además de los genes incluidos en los diseños de ExoNIM® Dirigido, el estudio de la epilepsia síndrómica y la asociada a trastornos mitocondriales, lisosomales o neurometabólicos.

Selección de genes cuya asociación a la epilepsia está registrada en las bases de datos y/o en la literatura científica actual.



Desde el estudio más dirigido al más amplio, por etapas o en un solo paso. NIMGenetics te ofrece todas las posibilidades y el asesoramiento que necesites.

(\*\*1) Aproximación que estudia los más de 5.700 genes OMIM.

(\*\*2) Abordaje basado en la secuenciación de probando y progenitores para la identificación del patrón de herencia de las variantes identificadas en el paciente.

EPILEPSIA NO SINDRÓMICA	
Convulsiones Neonatales Infantiles Benignas Familiares	KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
Encefalopatía Epiléptica Infantil de Inicio Precoz y/o Espasmos Infantiles	AARS, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF15, ARHGEF9*, ARX*, ATP6AP2*, CACNA1A, CACNA2D2*, CASK*, CASR, CBL, CDKL5, CHD2, CSNK1G1, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, FASN, GABBR2*, GABRA1, GABRB1, GABRB3*, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HDAC4, HNRNP1, HNRNP1U, IQSEC2*, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, MAGI2*, MAPK10, MEF2C, MTOR, NEDD4L, NECAP1, OTC, PCDH19, PIGA*, PIGQ, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, QARS, RYR3, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2*, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1*, SZT2, TBC1D24, TSC1, TSC2, WWOX, YWHAG
Epilepsia Generalizada con Convulsiones Febriles Plus	SCN9A, ADGRV1 (GPR98), CHD2, CPA6, GABRA1, GABRB3, GABRD*, GABRG2*, HCN1, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, STX1B, STXBP1
Epilepsia Mioclónica	<b>Infantil:</b> BRAT1, TBC1D24 <b>Juvenil:</b> CACNB4, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRD <b>Progresiva:</b> ASAH1, CERS1**, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, LMNB2*, NHLRC1, PRDM8*, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TBC1D24
Epilepsia Focal (Autosómica Dominante)	<b>E. Focal y asociados:</b> GRIN2A, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN3A <b>E. Familiar del lóbulo temporal:</b> LGI1 <b>E. Nocturna del lóbulo frontal:</b> CHRN2, CHRNA4, CHRNA2, CRH, KCNT1 <b>E. Familiar focal con focos variables:</b> DEPDC5
SÍNDROMES ASOCIADOS A EPILEPSIA	
Síndrome de Rett o Rett-Like	CDKL5, FOXG1**, MBD5, MECP2, MEF2C
Síndromes de Angelman, Angelman-like y Pitt-Hopkins	UBE3A, SLC9A6, MBD5, ATRX*, EHMT1, TCF4, NRXN1, CNTNAP2
Síndrome de Mowat-Wilson	ZEB2

SÍNDROMES ASOCIADOS A EPILEPSIA	
Lipofuscinosis neuronal cerioidea	PPT1, TPP1, CLN3, CLN5, CLN6*, MFSD8, CLN8, CTSD, DNAJC5, CTSF*, ATP13A2, GRN, KCTD7
Hemiplejía alternate de la infancia	ATP1A2, ATP1A3
Síndrome EAST/SeSAME	KCNJ10
Epilepsia asociada a retraso mental	ATP6AP2, CASK, CLCN4, CNKSR2*, DYRK1A, EEF1A2, GABRB2, GALC, GATM, GRIN2A, GRIN2B, KANSL1, KCNJ11, MEF2C, OPHN1, PNKP, PPT1, RFX1, RFX3, SLC6A8, SNIP1, SPATA5, SRPX2, SYN1*
Epilepsia asociada a malformaciones cerebrales (lisencefalia, microcefalia, porencefalia, y/o hipoplasia cerebelar)	ADGRG1 (GPR56), ARHGAP31, ARX, ASPM, CASK, CENPJ, COL4A1, COL4A2, DCX, DOCK6, EMX2, EOGT, FLNA, MCPH1, MTOR, NDE1, NOTCH1, OPHN1*, PAFAH1B1, QARS, RBPI, RELN, SLC25A19, STIL, TSEN54*, TUBA1A, WDR62, ZEB2
Canalopatías asociadas a enfermedades neurológicas	KCNA1, KCNMA1, KCND2, KCNH5
EPILEPSIAS NEUROMETABÓLICAS/MITOCONDRIALES/LISOSOMALES	
Epilepsia asociada a encefalomiopatía mitocondrial	NDUFA1, NUBPL*, POLG2, POLG, POLG2, SURF1*
Epilepsia asociada a patología lisosomal	<b>Lipofuscinosis cerioidea:</b> ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1 <b>Síndrome de Gaucher:</b> GBA, PSAP <b>Sialidosis:</b> NEU1
Epilepsia asociada a alteraciones neurometabólicas	ADSL, ABAT, AGA, ALDH5A1*, ALDH7A1*, ALG13*, AMT, ARG1, BCKDK, BTD, DPYD, FH*, FOLR1, GAMT, GCH1, GCSH*, GLDC*, GNE, L2HGDH, LIAS, MMACHC, MOCS1*, MTHFR, PDHA1*, PDHB*, PEX1, PGK1*, PHF6, PNPO, PRODH**, PTS, QDPR, SLC19A3, SLC25A15, SLC2A1, SLC46A1, SLC6A8, ST3GAL5*, SUOX



*Orientados  
al diagnóstico  
de la epilepsia.*

# SOLICITUD de ExoNIM® Dirigido y ExoNIM® Plus Epilepsia

# Ventajas de NIMNet® Epilepsia

## DOCUMENTACIÓN NECESARIA:

1. Formulario de petición\*
2. Consentimiento informado\*
3. Informe médico



## CONDICIONES DE ENVÍO DE MUESTRA:

Sangre periférica: 3-5 ml en EDTA

*Para otras muestras, consulte con la dirección técnica.*

NIMGenetics dispone de centros de extracción en todos los países donde tiene presencia.

*Consulte al delegado o en la central.*

## BIBLIOGRAFÍA

Scheffer I.E., Berkovic S., Capovilla G., Connolly M.B., French J., Guilhoto L., Hirsch E., Jain S., Mathern G.W., Moshé S.L. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017;58:512-521.

McTague A et al. *Lancet Neurol*. 2016 Mar;15(3):304-16.

1

**Solución integral** que permite dos aproximaciones:

- **Abordaje de amplio espectro**, mediante ExoNIM® Plus Epilepsia.
- **Estudio de síndromes epilépticos definidos**, mediante diseños de ExoNIM® Dirigido (combinables entre sí).

2

**Gran flexibilidad** basada en la secuenciación del exoma completo:

- **Abordaje de patologías complejas a través del análisis combinado** de diseños dirigidos a los diferentes signos y síntomas del paciente, junto a los diseños asociados a epilepsia.
- **Estudios susceptible de ampliación**, a través de:
  - Inclusión de genes descritos con posterioridad al análisis.
  - Realización de estudios de amplio espectro (ExoNIM® Plus Epilepsia, ExoNIM® Clínico o ExoNIM® Trío).

3

**Selección de genes con relevancia clínica** que permiten el diagnóstico genético y/o la toma de decisiones en el contexto clínico.

4

**Informes interpretados en un contexto clínico.** Incluye recomendaciones clínicas en relación al manejo del paciente, pruebas complementarias confirmatorias y estudios de segregación familiar.

\* Disponibles en nuestra web o bajo petición a nuestros delegados.

# **NIM**Genetics

New Integrated Medical Genetics

**ERIC**  
European research initiative on Celiac

**EMQN**  
The European Molecular Genetics Quality Network

EMQN  
**e**  
emisa  
MINISTERIO DE INNOVACION, ENERGIA Y TURISMO



**CDTI** Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial

## **MADRID**

Parque Científico de Madrid  
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)  
28049 Madrid  
**Tel. +34 91 804 77 60**  
M. +34 672 060 393

## **BRASIL**

Rua Elvira Ferraz, nº 250, Cj. 211  
Itaim - Sao Paulo, SP.  
CEP: 04552-040  
**Tel. +55 11 3044 1813**

## **MÉXICO**

World Trade Center  
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10  
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México  
**Tel. +52 55 68232076**

**EM**  
La Suma de todos

Comunidad de Madrid

**NIMGenetics** es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el Nº CS 10673

