

PAINEL DE GENES – EPILEPSIA

- **INCLUSÃO:** Início de crises 2-4 anos e/ou mioclonia mais (apenas 1 critério abaixo)
 - Atraso ou involução de fala OU
 - Involução do DNPM OU
 - Distúrbio do movimento (ataxia, discinesia, distonia, espasticidade, etc.) OU
 - RM de crânio com atrofia cerebelar e/ou atrofia cerebral +/- hiperintensidade subst. branca periventricular OU
 - EEG alterado com fotossensibilidade a 1-2 Hz
- **EXCLUSÃO:**
 - Epilepsia com etiologia estrutural conhecida
 - Crise sintomática aguda
 - Encefalopatia crônica não-evolutiva

GENES testados: ADSL, AFG3L2, ALDH5A1, ARSA, ARX, ATM, ATP1A3, BSCL2, C10ORF2, CDKL5, CHD2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, DCX, FA2H, FOLR1, GABRG2, GAMT, GATM, GRIN2A, HCN1, KCNA2, KCTD7, LMNB2, MECP2, MEF2C, MFSD8, PCDH19, PLA2G6, POLG, PPT1, PRDM8, PSAP, ROGDI, RPIA, SCN1A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SLC6A1, SPTAN1, STXBP1, TPP1, UBE3A, GRIN2B, GABRA1, STX1B, GLB1, SCN2A