

PAINEL DE GENES – EPILEPSIA

- **INCLUSÃO:** Início de crises 2-10 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
- **CONTACTAR:** Flaviane (Biomarin) – Cel. 48-91670441

Neste painel de NGS é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flanqueadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de genes associados a quadros que tem epilepsia, notadamente encefalopatias epiléticas e epilepsias de difícil controle medicamentoso, como o principal sintoma. **GENES testados:** AARS1 ACER3 ADAM22 ADGRV1 ADRA2B ADSL AIMP2 ALDH7A1 ALG13 AMT AP3B2 ARHGEF9 ARV1 ARX ASAH1 ATP13A2 ATP1A2 ATP1A3 ATP6V1A ATP7A ATP8A2 BRAF BRAT1 BSCL2 CACNA1A CACNA1D CACNA1E CACNB4 CAMK2A CASK CASR CCDC88A CDK5 CDKL5 CERS1 CHD2 CHRNA2 CHRNA4 CHRN2B CLK1 CLCN2 CLDN5 CLN3 CLN5 CLN6 CLN8 CLTC CNNM2 CNPY3 CNTN2 CNTNAP2 CPA6 CPLX1 CSTB CTSD CYFIP2 DCX DDC DEAF1 DENND5A DEPDC5 DHDDS DIAPH1 DIP2A DLAT DNAJC5 DNM1 DOCK7 EEF1A2 EIF2S3 EMX2 EPM2A EXT2 FOLR1 FOXP1 FRRS1L GABBR2 GABRA1 GABRA2 GABRA3 GABRA5 GABRB1 GABRB2 GABRB3 GABRG2 GAMT GATM GBA GCSH GLDC GNAO1 GOSR2 GPAA1 GRIA4 GRIN1 GRIN2A GRIN2B GRIN2D GRN HACE1 HCN1 HECW2 HEXA HEXB HNRNPU IER3IP1 IQSEC2 ITPA KANSL1 KATNB1 KCNA1 KCNA2 KCNB1 KCNC1 KCNJ10 KCNMA1 KCNQ2 KCNQ3 KCNT1 KCNT2 KCTD17 KCTD3 KCTD7 LAMB1 LGI1 LIAS LMNB2 MBD5 MDH2 MECP2 MED17 MEF2C MFSD8 MOCS1 MOCS2 NACC1 NDE1 NECAP1 NHLRC1 NPC1 NPC2 NPRL2 NPRL3 NR4A2 NRXN1 NTRK2 NUS1 OTUD6B PACS2 PAFAH1B1 PCDH12 PCDH19 PDHA1 PDHX PDP1 PIGA PIGC PIGN PIGP PIGT PLAA PLCB1 PLPBP PNKP PNPO POLG POLG2 PPP3CA PPT1 PRDM8 PRICKLE1 PRICKLE2 PRRT2 PTPN23 QARS1 RAB11A RBOFOX1 RELN RHOBTB2 ROGDI RORB RPH3A RTN4IP1 RTTN SARS1 SCARB2 SCN1A SCN1B SCN2A SCN3A SCN8A SGCE SHH SIX3 SLC12A5 SLC13A5 SLC25A22 SLC2A1 SLC35A3 SLC45A1 SLC6A1 SLC6A8 SLC6A9 SLC9A6 SMC1A SMS SNAP25 SNIP1 SPATA5 SPTAN1 SRPX2 ST3GAL3 ST3GAL5 STRADA STX1B STXBP1 SUOX SYN1 SYNGAP1 SYNJ1 SZT2 TBC1D24 TBCD TCF4 TMTC3 TPP1 TRIO TSC1 TSC2 TUBA1A UBA5 UBE3A UFC1 UFM1 VARS1 VRK2 WASF1 WDR45B WWOX YWHAG ZEB2