

Možnosti molekulárně genetického vyšetření u pacientů s epilepsií ve FN Brno

Lenka Fajkusová

Fakultní nemocnice Brno
Centrum molekulární biologie a genové terapie
fajkusova.lenka@fnbrno.cz

r. 2011 – klasická sekvenace genu *SCN1A* (Dravet syndrome) *CHRNA4* (Epilepsy, nocturnal frontal lobe), *ALDH7A1* (Epilepsy, pyridoxine-dependent)

r. 2016 – cílená NGS 20 genů

r. 2017 – cílená NGS 174 genů

r. 2019 – cílená NGS 242 genů

Epileptic encephalopathy early infantile; Epilepsy generalised with febrile seizures; Seizures benign neonatal; Febrile seizures familial; Ceroid lipofuscinosis; Aicardi-Goutieres syndrome;

SCN1A:

Phenotype	Inheritance
Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus, type 2	AD
Epileptic encephalopathy, early infantile, 6 (Dravet syndrome)	AD
Febrile seizures, familial, 3A	AD
Migraine, familial hemiplegic, 3	AD

Celkové výsledky diagnostiky epilepsií:

- 57 nepříbuzných pacientů s jasně potvrzenou genetickou diagnózou (**19 klasická sekvenace** + **38 cílená NGS**)

- **SCN1A** (**12** + 10 pacientů); AD Epileptic encephalopathy, early infantile (Dravet syndrome); Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus; Febrile seizures, familial
- **SCN2A** (4 pacienti); AD Epileptic encephalopathy, early infantile; Seizures, benign familial infantile
- **KCNQ2** (4 pacienti); AD Epileptic encephalopathy, early infantile; Seizures, benign neonatal
- **CHRNA4** (4 pacienti); AD Epilepsy, nocturnal frontal lobe
- **ALDH7A1** (3 pacienti); AR Epilepsy, pyridoxine-dependent
- **GABRG2** (2 pacienti); AD Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus, type 3; Febrile seizures, familial, 8
- **PRRT2** (2 pacienti); AD Convulsions, familial infantile, with paroxysmal choreoathetosis; Episodic kinesigenic dyskinesia 1; Seizures, benign familial infantile, 2
- **TSC2** (2 pacienti); AD Tuberous sclerosis-2
- Po jednom pacientovi geny *ALDH4A1, CHRNA2, DCX, GABRA1, GNAO1, KCNT1, PCDH19, POLG, SLC2A1, SLC6A1, SYNGAP1, TCF4, WDR45*

Cílená NGS:

Celkem analyzováno 150 nepříbuzných pacientů

- Patogenní varianta/varianty identifikovány u 38 pacientů (25%)
- Negativní nálezy u 87 pacientů (58%)
- Nejasná genetická diagnóza (není DNA rodičů,) u 25 pacientů (17%)

Poděkování

CMBGT, FNB – K. Stehlíková, S. Pouchlá, M. Burešová

KDN, FNB – H. Ošlejšková, O. Horák, S. Aulická

OLG, FNB – R. Gaillyová, J. Šoukalová, Š. Prášilová, R. Beharka, Z. Kalina

OLG, FNO – A. Gřegořová, D. Grečmalová

a další