



Análisis genético para Síndrome de Dravet (Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia)

La epilepsia mioclónica grave de la infancia (Síndrome de Dravet) se caracteriza por la presencia de crisis febriles prolongadas durante el primer año de vida y deterioro neurológico. Es una de las epilepsias infantiles más resistentes al tratamiento médico y con peor pronóstico.

La base genética de algunos tipos de epilepsia ha sido ampliamente demostrada. La mayoría de los genes mutados codifican para subunidades de canales iónicos neuronales, por lo que son consideradas a nivel molecular como “canalopatías neuronales”.

En el caso del Síndrome de Dravet, el gen SCN1A que codifica para la subunidad $\alpha 1$ del canal de sodio neuronal dependiente de voltaje es el más determinante, encontrándose mutado en el 60-70% de los pacientes.

El gen GABRG2 que codifica para la subunidad $\gamma 2$ del receptor GABAA también ha sido relacionado con este síndrome. Determinadas mutaciones en SCN1A también se asocian al síndrome de epilepsia generalizada con crisis febriles plus o GEFS+ y a algunos casos de migraña hemipléjica familiar (FHM).

Conociendo las complicaciones a las que se enfrentan los clínicos en el diagnóstico de la epilepsia mioclónica grave de la infancia, en SECUGEN hemos hecho un enorme esfuerzo para facilitar su labor, poniendo a punto una prueba genética para esta patología basada en técnicas de re-secuenciación y MLPA que permite detectar tanto mutaciones en los genes SCN1A y GABRG2 como deleciones en el gen SCN1A.