

TAXA DE POSITIVIDADE EM PAINEL DE EPILEPSIA COM 432 GENES EM LABORATÓRIO PRIVADO NO BRASIL

OLIVATI Caroline¹, SPOLADOR Gustavo Marquezani¹, CHUNG Christine Hsiaoyun¹, BARBOZA Suzane de Andrade², BARATELA Wagner Antonio da Rosa³

1. Assessor (a) médico (a) Fleury Genômica
2. Assessora técnica Fleury Genômica
3. Chefe Departamento Fleury Genômica

correspondência: caroline.olivati@grupofleury.com.br

Introdução: A encefalopatia epiléptica é caracterizada por declínio cognitivo e comportamental resultante de crises convulsivas de difícil controle. Os recentes avanços na genética permitiram maior conhecimento de genes associados a essa condição, assim como tratamentos específicos. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho foi avaliar a taxa de positividade diagnóstica em painel de epilepsia com 432 genes e identificar os principais genes encontrados. **Métodos:** Foi realizado por sequenciamento de nova geração (NGS), utilizando-se a plataforma Illumina, a avaliação de 230 amostras para 432 genes associados a epilepsia. **Resultados:** Dentre as 230 amostras, 120 eram do sexo masculino e 110 do sexo feminino. A idade média dos indivíduos avaliados foi de 8,3 anos (sendo 12 dias a idade mínima e 96 anos, a idade máxima). Das amostras analisadas, 35 (15,2%) apresentaram achado principal, sendo: variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas pontuais em *SCN1A* (12), *KCNQ2* (3), *GABRG2* (2), *SCN8A* (1), *GNAO1* (1), *CHD2* (1), *TSC1* (1), *NEXMIF* (1), *KCNT1* (1), *PRRT2* (1), *CLCN2* (1), *STXBP1* (1), *KCNA2* (1), *NF1* (1) e variações em número de cópias em 7 amostras. Cinco amostras expandiram o teste, realizando exoma, sendo que em uma foi encontrada variante provavelmente patogênica em *KCNH1*, uma apresentou duas variantes de significado indeterminado em *NARS1* e três permaneceram com ausência de achados clinicamente relevantes. **Conclusão:** O principal gene encontrado nas amostras avaliadas foi o gene *SCN1A* (34%). A baixa positividade em um teste amplo pode ser justificada pelo estado atual desconhecimento científico, genes não considerados, ou mesmo, hipóteses diagnósticas equivocadas.

Palavras-chave: Epilepsia. Painel genético. Encefalopatia epiléptica.