

# EPIDASD

Epilepsia - Discapacidad intelectual - Trastorno del espectro autista

## Le apoyamos

- Con entrega rápida de resultados.
- Con informes clínicos de alta calidad, que incluyen un resumen de los resultados de fácil lectura.
- Con fácil acceso a médicos calificados y genetistas moleculares que le ayudaran a interpretar el resultado.

**El primer paso hacia la medicina de precisión es el diagnóstico de precisión.**

**¿Tiene alguna pregunta?**

¿Quiere saber más sobre nosotros?

Ph. +45 66116628

Correo electrónico: [info@amplexa.com](mailto:info@amplexa.com)

Página web: [www.amplexa.com](http://www.amplexa.com)



# EPIDASD

Epilepsia - Discapacidad intelectual - Trastorno del espectro autista

## Destacados

- El panel de cribado diseñado por Amplexa Genetics consta de 1740 genes diferentes relacionados con estas enfermedades neurológicas.
- Las variantes raras o de baja frecuencia se evalúan según las directrices del ACMG y el ACGS.
- EPIDASD ayuda a sus pacientes a tener un diagnóstico y facilitar un tratamiento personalizado. [1]
- Los genes incluidos en el panel EPIDASD se seleccionan basándose en pruebas clínicas, publicaciones científicas de la Base de Datos de Mutaciones Genéticas Humanas (HGMD) y la base de datos Online Mendelian Inheritance in Men (OMIM).



# NEUROLOGÍA

PROVEEMOS CONOCIMIENTO



# EPIDASD

## Epilepsia, discapacidad intelectual y trastornos del espectro autista

Las enfermedades neurológicas y neuropsicológicas más comunes.

### INTRODUCCIÓN

El panel EPIDASD consta de 1740 genes implicados en el desarrollo de la epilepsia, las encefalopatías epilépticas, síndromes de discapacidad intelectual, malformaciones cerebrales y/o trastornos del espectro autista.

La prueba es relevante para pacientes que sufren epilepsia, discapacidad intelectual, discapacidad intelectual combinada con trastorno del espectro autista con ó sin epilepsia.

Aunque cualquier paciente con epilepsia puede beneficiarse de las pruebas genéticas, el cribado con el panel EPIDASD será de mayor importancia para los pacientes con epilepsia síndrónica y pacientes con crisis de inicio precoz (menos de 3 años de edad) y/o antecedentes familiares de convulsiones, déficit neurológico, trastorno del espectro autismo o discapacidad intelectual. [2]

### EL ANÁLISIS

La prueba Epidasd incluye un total de 1740 genes asociados a Epilepsia, Discapacidad Intelectual y Trastornos del Espectro Autista los cuales serán analizados en el panel.

Los datos se extraen como un panel virtual a partir de datos del exoma humano, y una línea de bioinformática interna realiza la llamada y filtrado de variantes.

Las variantes raras o de baja frecuencia (SNVs y CNV) se evalúan de acuerdo con las directrices del ACMG [3], y ACGS, así como las estimaciones individuales.

En la evaluación se realizan búsquedas en bases de datos en The Human Gene Mutation Database (HGMD), ClinVar,

DECIPHER, The Genome Aggregation Database (gnomAD, versión 4.0.0) y dbSNP (155). Variantes sinónimas en genes autosómicos dominantes que hayan sido observadas más de 3 veces ó en estado homo-/hemizigoto en la base de datos gnomAD no serán reportados.

Las predicciones a nivel proteico se obtienen de la base de datos dbNSFP Functional Predictions y Cores 3.0, predicción funcional REVEL y CADD score 1.6.

Las predicciones a nivel transcripcional se someten a herramientas del software de bioinformática, como NNSplice, GeneSplicer, MaxEntScan y PWN.

### Especificaciones Generales

Método:	Next Generation Sequencing
Hardware:	Illumina NovaSeq 6000
Química:	Twist Human Core Exome
Tipo de muestra:	ADN, saliva, sangre, tejido
Nomenclatura:	Según HGVS
Referencia base de datos:	RefSeq

Escanea la lista de enfermedades y genes aquí:



LISTA DE GENES EPIDASD:  
**1740 GENES**

### EVALUACIÓN

#### Variantes Reportadas

Clase III	Importancia incierta
Clase IV	Probablemente patógenas
Clase V	Patógena

#### EPIDASD

Profundidad media de lectura	<b>70-100x</b>
Cobertura >20x	<b>&gt;97%</b>

### LIMITACIONES DEL ANÁLISIS

El análisis se ha limitado a las regiones codificantes de proteínas y a 10 pb límites exón-intrón, incluidos los sitios de empalme. Regiones no codificantes: 5'-UTR, 3' UTR, intrones y regiones promotoras han sido escasamente analizadas, y no se detectarán los grandes reordenamientos.

El método tampoco es apropiado para el análisis de regiones repetidas. Para el análisis del gen FMR1 recomendamos nuestra prueba de expansión repetida FMR1- Fragile X (CGG). Sólo las asociaciones con fenotipos relevantes a la indicación para la selección del panel serán reportadas.

### REFERENCIAS

[1] Brunklaus et al., (2020), Biological concepts in human sodium channel epilepsies and their relevance in clinical practice PMID: 32090326.

[2] Bayat et al., (2022), Impact of Genetic Testing on Therapeutic Decision-Making in Childhood-Onset Epilepsies—a Study in a Tertiary Epilepsy Center, PMID: 35723786.

[3] Richards et al., (2015), Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology, PMID: 25741868

### RESUMEN NEUROLOGÍA AMPLXA

- Secuencias codificantes
- Genoma mitocondrial
- Cobertura >100x altamente uniforme
- >10 años de experiencia
- >40 publicaciones científicas
- Control de calidad externo para todos nuestros métodos