

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДРАВЕ

Синдром Драве (SMEI, OMIM:607208, ORPHA33069) - тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества

- впервые была описана Ch. Dravet в 1978 году как тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества;
- распространенность – 1:20000-1:40000 населения;
- аутосомно-доминантное наследование с неполной пенетрантностью (70-80%);
- по крайней мере 25% пациентов с синдромом Драве имеют в семейной истории эпилепсию или фебрильные судороги;
- появления приступов на первом году жизни;
- провоцирующие факторы - закрытие глаз или прерывистая фотостимуляция;
- задержка психомоторного развития со 2 года жизни;
- генерализованные или парциальные фебрильные судороги развиваются вслед за афебрильными судорогами, включая миоклонические, абсансные, тонико-клонические и парциальные приступы;
- в 95% случаев обнаруживаются *de novo* мутации в гене **SCN1A**
- резистентность к противоэпилептическим препаратам

Ген **SCN1A**

- ✓ кодирует $\alpha 1$ субъединицу нейронального потенциалзависимого натриевого канала (OMIM:182389),
- ✓ локализуется на длинном плече 2 хромосомы (2q24.3)
- ✓ размер белок-кодирующей части – 6030 пар нуклеотидов (включает 26 экзонов)

В настоящее время известно более 1000 мутаций в **SCN1A** гене.



Анализ мутаций гена *SCN1A*, ассоциированных с развитием синдрома Драве (секвенирование по Сэнгеру) – экзоны 1,2,4,5,8,9,10,11,12,14,15,16,18,19,21,23,24,25,26

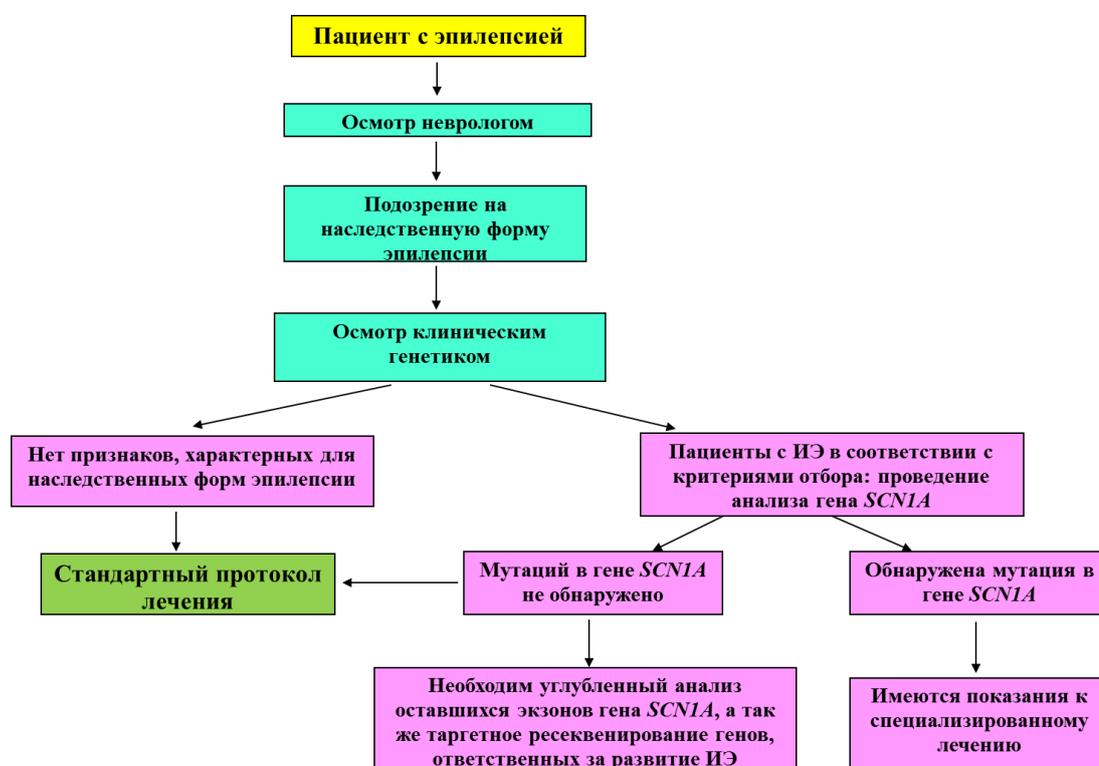
Стоимость услуги – 25900

Срок выполнения – 40 рабочих дней

Необходимость проведения данного исследование?

- ✓ Установление точного диагноза
- ✓ Возможность предсказания дальнейшего развития эпилепсии
- ✓ Выбор наиболее эффективной терапии
- ✓ Определения риска наследственного заболевания для будущего потомства – неотъемлемая часть планирования беременности

Алгоритм проведения генетического тестирования



Мутовин Г.Р., Айвазян С.О., Жилина С.С., Мещерякова Т.И., Абрамов А.А., Ананьева Т.В.
Молекулярно-генетическая диагностика наследственных форм эпилепсии: анализ мутаций гена *SCN1A*.
Методические рекомендации, НПЦ Медицинской помощи детям, 2012 г.

1. Консультация врача-генетика
2. Забор биоматериала (венозная кровь)
3. Анализ гена *SCN1A*
4. Интерпретация результатов
5. Индивидуальные рекомендации