

PANEL NMG7
Encefalopatías epilépticas congénitas

Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE1) Síndrome de WEST	ARX
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE2)	CDKL5
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE3)	SLC25A22
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE4)	STXBP1
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE5)	SPTAN1
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE6)	SCN1A
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE7)	KCNQ2
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE8)	ARHGEF9
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE9)	PCDH19
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE10)	PNKP
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE11)	SCN2A
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE12)	PLCB1
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE13)	SCN8A
Encefalopatía epiléptica neonatal relacionada con déficit en PNPO	PNPO
Deficiencia de GLUT1 (GLUT1DS1)	SLC2A1
Epilepsia neonatal benigna tipo 1 (BFNS1)	KCNQ2
Epilepsia neonatal benigna tipo 2 (BFNS2)	KCNQ3
Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	SCN2A
Seizures, benign familial infantile, 2; Episodic kinesigenic dyskinesia 1; Convulsions, familial	PRRT2
Enfermedad de Lafora tipo 2	EPM2A
Enfermedad de Lafora tipo 2B	NHLRC1
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 1 (Enfermedad de Unverricht-Lundborg)	CSTB
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 1B (EPM1B)	PRICKLE1
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3 (EPM3)	KCTD7
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 4 (EPM4)	SCARB2
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5 (EPM5)	PRICKLE2
Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6 (EPM6)	GOSR2
Epilepsia dependiente de piridoxina (vitamina B6)	ALDH7A1
Síndrome de Dravet: Epilepsia mioclónica severa del lactante	GABRG2
	SCN9A
	SCN1A
Epilepsia ligada al X - problemas de aprendizaje - trastornos del comportamiento	SYN1
Síndrome de epilepsia infantil tipo Amish	ST3GAL5
Epilepsia nocturna de tipo frontal tipo 1	CHRNA4
Epilepsia nocturna de tipo frontal tipo 4	CHRNA2
Epilepsia nocturna de tipo frontal tipo 3	CHRN2
Epilepsia mioclónica de la infancia	TBC1D24
Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	SERPINI1
Epilepsia mioclónica juvenil	CACNB4
	EFHC1
	GABRA1
	GABRD
	CLCN2
	JRK
Epilepsia lateral del lóbulo temporal, autosómica dominante	KCNQ3
	LGII1
Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus (GEFS+)	SCN1B
	SCN1A
	SCN2A
	GABRG2
	GABRD
	SCN1B
Síndrome de Lennox-Gastaut	SCN9A
	MAPK10
Síndrome de RETT	MECP2
	CDKL5
	FOXG1
	TCF4
Borg et al. (2005) suggested that NTNG1 is a candidate disease gene for RTT	NTNG1
Hyperekplexia, hereditary 1, autosomal dominant or recessive	GLRA1
Hyperekplexia, hereditary 2	GLRB
Hyperekplexia, hereditary 3	SLC6A5
Síndrome de Alpers	POLG
Epilepsia idiopática generalizada	CACNA1H
	CASR

Nuevos genes asociados a epilepsia detectados mediante exoma completo	KCNH5
	CLCN4
	ARHGEF15
	EEF1A2
	CHD2
	SYNGAP1
	SCN7A
Deficiencia de dihidrofolato reductasa (DHFR) : Enfermedad de Grösbeck-Imerslund	DHFR
Seizures, Sensorineural deafness, ataxia, mental retardation and electrolyte imbalance; SESAMES	KCNJ10
Síndrome neurodegenerativo debido a déficit de transporte cerebral de folatos	FOLR1
De novo mutations in epileptic encephalopathies.	DEPDC5
	GRIN2A
	GABRB3
	ALG13
	CACNA1A
	FLNA
	GRIN1
	GRIN2B
	HNRNPU
	IQSEC2
	MTOR
	NEDD4L
(Small rare recurrent deletions and reciprocal duplications in 2q21.1) developmental delay (DD)/intellectual disability (ID), ADHD, epilepsy	ARHGEF4
Cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome	CNTNAP2
A Novel Null Homozygous Mutation Confirms CACNA2D2 as a Gene Mutated in Epileptic Encephalopathy	CACNA2D2
Rolandic epilepsy, mental retardation, and speech dyspraxia	SRPX2
Evidence for clinical, genetic and biochemical variability in spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy.	ASAH1
De novo mutations in SLC35A2 encoding a UDP-galactose transporter cause early-onset epileptic encephalopathy.	SLC35A2
NECAP1 loss of function leads to a severe infantile epileptic encephalopathy	NECAP1
De novo mutations in the beta-tubulin gene TUBB2A cause simplified gyral patterning and infantile-onset epilepsy Brain malformations and mutations in α - and β -tubulin genes: a review of the literature and description of two new cases.	TUBB2A
	TUBB2B
	TUBB3
	TUBB
	TUBB4A
Involvement of the kinesin family members KIF4A and KIF5C in intellectual disability and synaptic function.	KIF4A
	KIF5C
Clinical WGS in severe early-onset epilepsy reveals new genes and improves molecular diagnosis	PIGQ
Mutations in SLC13A5 Cause Autosomal-Recessive Epileptic Encephalopathy with Seizure Onset in the First Days of Life.	SLC13A5
Genetically encoded impairment of neuronal KCC2 cotransporter function in human idiopathic generalized epilepsy.	KCC2
Mutations in DOCK7 in individuals with epileptic encephalopathy and cortical blindness.	DOCK7
PIGA mutations cause early-onset epileptic encephalopathies and distinctive features.	PIGA
De novo mutations in HCN1 cause early infantile epileptic encephalopathy.	HCN1
Own data	BSCL2
PIGO mutations in intractable epilepsy and severe developmental delay with mild elevation of	PIGO