

Bijlage: Opbrengst DNA-onderzoek per epilepsiesyndroom [op basis van tabel 2 van Krey et al, 2022]

| Epilepsieclassificatie | Proportie van patiënten met aantoonbare pathogene variant |
|---|--|
| <i>Focale epilepsie syndromen</i> | |
| Familiaire vanzelf overgaande neonatale / neonataal-infantiele epilepsie (SeLNE, SeLNIE) | >90% bij familiair voorkomen |
| Vanzelf overgaande (familiaire) infantiele epilepsie (SeLIE) | >90% bij familiair voorkomen |
| Autosomaal dominante slaapgerelateerde hypermotore epilepsie (AD-SHE) | ~ 30% bij familiair voorkomen |
| Autosomaal dominante epilepsie met auditieve kenmerken (AD-EAF) | ~ 50% bij familiair voorkomen |
| Familiaire focale epilepsie met variabele foci (FFEFV) | ~ 80% bij familiair voorkomen |
| Geïsoleerde focale epilepsie | Monogene oorzaken zijn zeldzaam |
| <i>Gegeneraliseerde epilepsie syndromen</i> | |
| Genetische epilepsie met febrile convulsies plus (GEFS+) spectrum | ~30% bij familiair voorkomen |
| Familiaire myoclonus epilepsie van de volwassen leeftijd (FAME) | Tot 90% bij testen op repeat expansies |
| Idiopathisch gegeneraliseerde epilepsie (IGE) | Monogene oorzaken zijn zeldzaam |
| <ul style="list-style-type: none"> - Absence epilepsie van de kinderleeftijd (CAE) - Juveniele absence epilepsie (JAE) - Juveniele myoclonus epilepsie (JME) - Gegeneraliseerde tonisch-clonische aanvallen alleen (GTCA) | |
| Geïsoleerde gegeneraliseerde epilepsie | Monogene oorzaken zijn zeldzaam |
| <i>Ontwikkelings- en epileptische encephalopathiën ((D)EEs)</i> | |
| Niet-gespecificeerde (D)EE en gerelateerde fenotypes | ~50% |
| Neonataal Vroeg-infantiele (D)EE | ~60% |
| Infantiel Dravet syndrome (DS) | ~90% de novo <i>SCN1A</i> , 5% geërfde <i>SCN1A</i> variant |
| Infantiele epilepsie met migrerende focale aanvallen (EIMFS) | ~70% |
| Infantiele epileptische spasmes syndroom (IESS) | ~ 30% |
| Epilepsie bij vrouwen met mentale retardatie (EFMR) (<i>PCDH19</i> -clusterende epilepsie) | Bijna altijd <i>PCDH19</i> -variant aantoonbaar (de novo, of overgeërfd) |

| | | |
|------------|--|----------------------|
| Kindertijd | Vroeg-debuterende absence epilepsie (EOAE) | Tot 10% |
| | Epilepsie met myocloon-atone aanvallen (EMAtS) | Genetisch heterogeen |
| | Lennox-Gastaut syndroom | ~30% |
| | DEE-SWAS en EE-SWAS | ~20% |
