

Erfelijkheids onderzoek bij epilepsie

DBG-afdeling Medische Genetica UMC Utrecht,
Sectie DNA diagnostiek, Centrale Balie CDL – G.03.3.30
Heidelberglaan 100, 3584 CX Utrecht , Tel: 030- 2504283
e-mail: dnalab@dmg.azu.nl

Aanvrager:

Plaats:

naamplaatje / sticker

Type onderzoek

- DNA onderzoek (20 cc EDTA bloed)
- Chromosoom onderzoek (5 cc Heparine bloed)

Indicatie

- Idiopathische Partiële Epilepsie
 - Partiële epilepsie NNO
 - ADNPLE
 - ADPEAF / FLTLE
 - FMTLE
 - BFNC
 - BFIC
 - BCECTS
 - FPEVF
 - andere IPE
- Idiopathisch Gegeneraliseerde Epilepsie
 - JME
 - PSE of visuele gevoeligheid
 - CAE
 - JAE
 - GMA
 - GEFS+
 - andere IGE
- Progressieve Myoclonus epilepsie
 - ULD
 - LBD
 - MERRF
 - andere PME
- Epilepsie bij ring chromosoom 20
- Andere chromosoom afwijking
.....
- Familiaire comorbiditeit migraine
- Andere familiale comorbiditeit
.....

Algemeen

debuut

Er is sprake van:

- Tonisch-clonische aanvallen
- Myoclonieën
- Absences
- Complex partiële aanvallen
 - temporale semiologie
 - frontale semiologie
 - niet duidelijk
- Elementair partiële aanvallen
-
- Non-convulsieve status epilepticus
- Convulsieve status epilepticus
-
- >90% nachtelijke aanvallen
- Ontwaak aanvallen
- Random tijdstippen
-
- Progressie
- Cognitieve beperking / leerstoornis
- Gestoorde mobiliteit
- Rolstoel afhankelijkheid
- Ataxie
-
- Vertraagd achtergrond EEG
- Gegeneraliseerde epileptiforme act.
- Focale afwijkingen
- Visuele gevoeligheid
-
- Aantal aangedane familieleden . . .
- Consanguïniteit
- Siblings aangedaan
- Land van herkomst

NNO: niet nader omschreven; ADNPLE: Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy; ADPEAF: Autosomal dominant partial epilepsy with auditory features; F-LTLE: familiale laterale temporaalkwab epilepsie; F-MTLE: familiale mediale temporaalkwab epilepsie; BFNC: Benigne familiale neonatale convulsies; BFIC: benigne familiale infantiele convulsies; BCECTS: Benign Childhood Epilepsy with centrotemporal (rolandic) spikes; FPEVF: Familial Partial Epilepsy with Variable foci; IGE: Idiopathic generalized epilepsy; JME: Juvenile myoclonic epilepsy; PSE: photosensitieve epilepsie; CAE: childhood absence epilepsy; JAE: Juvenile absence epilepsy; GMA: grand mal on awakening; GEFS+: generalized epilepsy with febrile seizures plus; ULD: Unverricht Lundborg disease; LBD: Lafora Body disease; MERRF Mitochondrial Encephalomyopathy with Ragged Red Fibers.