

## Genetik

### Generalisierte Epilepsien

| Epilepsie-Syndrom                                      | Erbmodus                         | Heterogenität | Bekannte Genlokalisierung                    | Bekannter Gendefekt   |
|--|----------------------------------|---------------|--|---|
| Idiopathische generalisierte Epilepsien                | oligogen                         | +             | Chr. 5q34-q35 fraglich:<br>Chr. 6p, 3q26, 18 | Punktmutation<br>GABRA1 (fam. juvenile<br>Myklonus-Epilepsie)<br>10   |
| Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen +          | autosomal dominant oder oligogen | +             | Chr. 2q24 Chr. 2q23-24<br>Chr. 19 Chr. 5q34  | SCN1A SCN2A SCN1B<br>GABARG2 (Subunits spannungsabhängiger Natriumkanäle bzw. gamma-2-subunit des GABA-A-Rezeptors) |
| Severe Myoclinic Epilepsy of Infancy (Dravet-Syndrom)  | sporatisch (de novo-Mutationen)  | +             | Chr 2q24                                     | SCN1A (80%)<br>GABARG2  |
| Progressive Myklonus-Epilepsie Typ Unverricht-Lundberg | autosomal rezessiv               | -             | Chr. 21q22                                   | Cystatin B  |
| Progressive Myklonus-Epilepsie Typ Lafora              | autosomal rezessiv               | +             | Chr. 6q24                                    | Laforin (80%) (Protein-Thyrosin-Phosphatase)  |
| MERRF-Syndrom<br>MELAS-Syndrom                         | mitochondrial                    |               | tRNA   |   |
| Benigne familiäre Neugeborenen-krämpfe                 | autosomal dominant               | +             | Chr. 20q13.3, Chr. 8q24                      | KCNQ2 KCNQ3 (spannungsabhängige Kalium-Kanäle)  |

### Fokale Epilepsien

| Epilepsie-Syndrom                                      | Erbmodus                      | Heterogenität | Bekannte Genlokalisierung | Bekannter Gendefekt   |
|--|-------------------------------|---------------|---------------------------|---|
| Autosomal dominante nächtliche Frontallappen-epilepsie | autosomal dominant            | +             | Chr. 20q13.3 Chr. 1q21-22 | alpha-subunitnit beta-subunit des neuronalen nikotinischen Acetylcholin-Rezeptors |
| Familiäre laterale Temporallappen-Epilepsie            | autosomal dominant            | +             | Chr. 18q+1q Chr. 10q23.33 | "LGT1"-Genfamilie   |
| Familiäre Partialepilepsie mit variablen Foci          | autosomal dominant            | +             | Chr. 22q11-q12 Chr. 2     | ?   |
| Lissencephalie   | X-chrom. dominant und de novo | +             | Xq22.3-q23 Chr. 17p13.3   | DCX LIS1  |

