



# PharmaTyping® Neuro Epilepsia

Farmacogenética para el tratamiento de la Epilepsia

La epilepsia, también conocida como trastorno convulsivo, es una enfermedad crónica caracterizada por una tendencia a tener convulsiones recurrentes, las cuales pueden ocasionar consecuencias neurobiológicas, cognitivas y psicológicas en el paciente.

La incidencia acumulada de epilepsia hasta la edad de 80 años alcanza el 3%. Aproximadamente el 5-10% de la población experimentará una crisis a lo largo de su vida y hasta un 20% de éstos tendrán crisis recurrentes.

## Tratamiento farmacológico

Más del 90% de los pacientes epilépticos siguen tratamiento con medicamentos anticonvulsivos, tratamiento que debe seguirse durante muchos años. El fármaco antiepiléptico concreto debe ser individualizado en función de: el síndrome epiléptico, el tipo de crisis, la edad del paciente, la presencia de otras patologías, la interacción con otros medicamentos, las características específicas del paciente (mujer en edad gestacional, embarazo, peso, etc.) y las preferencias del paciente (perfil de efectos secundarios, número de tomas al día, etc.).

Aproximadamente el 60% de los pacientes tratados reducen de manera importante la frecuencia de las crisis y en más del 20% se consigue alguna mejora. Pero la tolerancia a los fármacos antiepilépticos no es en general muy buena, como consecuencia de los efectos secundarios debidos a la alta dosis requerida para el control de las crisis. Ello comporta que sea necesaria una vigilancia facultativa regular de la terapia.

La falta de tolerabilidad y efectividad del tratamiento farmacológico de la epilepsia pueden deberse en gran parte a causas genéticas (85%), pues la variación en el genoma humano es uno de los factores más importantes responsables de modular la respuesta individual a los medicamentos. La Farmacogenética estudia cómo las diferencias genéticas entre individuos influyen en la distinta respuesta a los fármacos.

En consecuencia, el análisis genético de los polimorfismos implicados en la distinta respuesta al tratamiento farmacológico de la epilepsia, puede ser de gran importancia en un grupo considerable de pacientes.

## Perfil genético PharmaTyping Neuro Epilepsia

El perfil genético **PharmaTyping Neuro Epilepsia** estudia las principales enzimas metabolizadoras, transportadoras y dianas implicadas en la actividad de los fármacos antiepilépticos.

El análisis proporciona información relevante acerca de los 15 fármacos más utilizados, a partir del estudio de 20 polimorfismos genéticos descritos en la bibliografía científica.

Moléculas Estudiadas		
Ac. Valpróico*	Eslicarbazepina	Levetiracetam
Carbamazepina*	Fenitoína*	Oxcarbazepina
Clobazam*	Fenobarbital	Primidona
Clonazepam	Gabapentina	Topiramato
Diazepam*	Lamotrigina	Zonisamida

(\*) Medicamentos para los que la FDA (Food and Drug Administration de Estados Unidos) y/o EMEA (European Medicine Agency), han aprobado la inclusión en sus etiquetas de información farmacogenómica.

La información aportada por el análisis permite seleccionar el fármaco más adecuado, en base a las posibles reacciones adversas y orientar de forma individualizada la dosis más ajustada para cada paciente. El informe también documenta el estado de los transportadores y dianas necesarios para garantizar la acción terapéutica. Ello redundará en una mayor eficacia del tratamiento y una reducción significativa de las reacciones adversas.

## Indicaciones

El perfil **PharmaTyping Neuro Epilepsia** está indicado en:

- Pacientes en tratamiento con antiepilépticos que deseen personalizar el tratamiento en base a su perfil genético.
- Pacientes en los que el tratamiento con antiepilépticos no presente los resultados esperados.

## Requisitos

**Muestra:** Saliva (kit Bode DNA Collector) o sangre total con EDTA.

**Documentación:** Hoja de solicitud y Consentimiento Informado imprescindibles.

