

Wanneer moet een patiënt met epilepsie verwezen worden voor genetisch onderzoek?

Inleiding

Epilepsie is een klinisch en etiologisch zeer heterogene aandoening. Genetische factoren spelen in veel gevallen een rol met een grote verscheidenheid van overervingspatronen variërend van multifactorieel en polygeen tot chromosomaal en monogeen. De snel toenemende mogelijkheden van genetisch onderzoek vragen om voortdurende alertheid over de bruikbaarheid van de nieuwe verworvenheden voor de klinische praktijk.

Genetische factoren kunnen een rol spelen in etiologie en prognose van het ziektebeeld, in erfelijkheidsvoorlichting van patiënt en familieleden, in predictief en prenataal onderzoek, maar zijn ook van betekenis voor de werking en bijwerkingen van de medicatie.

Het grote aantal verschillende genetisch bepaalde ziektebeelden en de klinische variabiliteit per genetisch aandoening met veelal onderlinge overlap in klinisch beeld maken het niet doenlijk om elke aandoening apart in deze richtlijn te bespreken.

Daarom is gekozen voor meer algemene aanbevelingen gebaseerd op de klinische praktijk.

Aanbevelingen

Overweeg genetisch onderzoek / verwijzing naar een klinisch geneticus bij patiënten met epilepsie in het kader van diagnostiek in de volgende gevallen:

- Bij epilepsie plus dysmorphie, aangeboren afwijkingen, mentale retardatie, psychosen / psychiatrische gedragsmatige stoornissen (bv autisme) of andere aanvalsgewijze neurologische aandoeningen bij patiënt zelf of in de familie (bijvoorbeeld migraine, episodische ataxie en paroxysmale dyskinesie).
- Bij bloedverwantschap tussen ouders.
- Bij (verdenking op) bijzondere epilepsiesyndromen.
- Bij epilepsie in de familie.
- Bij patiënten afkomstig uit een genetisch geïsoleerde bevolkingsgroep.
- Bij patiënten met een kinderwens.
- Bij verdenking of facomatose.

Overweeg genetisch onderzoek / verwijzing naar een klinisch geneticus wanneer er bij de patiënt of de familie vragen met betrekking tot erfelijkheid bestaan.

Overweeg POLG-onderzoek voorafgaand aan behandeling met valproaat bij patiënten bij wie klinische verdenking op een mitochondriële stofwisselingsstoornis bestaat.

Doe HLA-typering in het kader van farmacogenetisch onderzoek voorafgaand aan eventuele behandeling met carbamazepine wanneer een patiënt een Zuidoost-Aziatische afkomst heeft.

Maak bij de keuze voor genetisch onderzoek altijd de afweging tussen mogelijke voor- en nadelen.

Nader genetisch onderzoek is vooralsnog niet nodig voor:

- Veel voorkomende vormen van epilepsie zonder een of meer van bovenvermelde criteria.

Het bepalen van standaard herhalingsrisico's voor IGE en LGE.

[Klik hier voor de richtlijnen epilepsie.](#)