

# Genetika epilepsií a súčasné možnosti ich genetickej diagnostiky

Mgr. Natália Forgáčová<sup>1,2,3</sup>, Mgr. Ingrid Lojová<sup>1,2,3</sup>, RNDr. Ján Radvánszky, PhD.<sup>1,2,3,4</sup>, Mgr. Andrea Zatková, PhD.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ústav klinického a translačného výskumu BMC SAV, Bratislava

<sup>2</sup>Vedecký park Univerzity Komenského, Bratislava

<sup>3</sup>Prírodovedecká fakulta Univerzity Komenského, Bratislava

<sup>4</sup>G2 Consulting Slovakia s. r. o., Hviezdoslavov

Epilepsia je komplexné neurologické ochorenie, ktoré postihuje 40 – 60 miliónov ľudí na celom svete. V patogenéze epilepsie zohrávajú významnú úlohu viaceré genetické faktory, čo vedie k rastúcemu významu genetiky v oblasti epileptológie. S rozvojom metodík využívajúcich masívne paralelné sekvenovanie boli identifikované mnohé DNA varianty spôsobujúce epilepsiu, čím sa zlepšuje naše chápanie molekulárnych mechanizmov súvisiacich s klinickými prejavmi geneticky podmienených epilepsií. V tejto práci ponúkame prehľad súčasných, ale aj budúcich možností genetickej diagnostiky epilepsie, ktorá prostredníctvom určenia génových variantov u pacientov s monogénovou aj polygénovou epilepsiou môže otvoriť cestu k cielenej personalizovanej diagnostike a liečbe.

**Kľúčové slová:** epilepsia, DNA diagnostika, celoexómové sekvenovanie, celogenómové sekvenovanie.

## Genetics of epilepsies and current possibilities of their genetic diagnostics

Epilepsy is a complex neurological disease that affects 40–60 million people worldwide. Multiple genetic factors play a significant role in the pathogenesis of epilepsy, leading to the growing importance of genetics in the field of epileptology. With the development of methodologies using massively parallel sequencing, many DNA variants causing epilepsy have been identified, improving our understanding of the molecular mechanisms involved in the clinical manifestations of genetically determined epilepsies. In this paper, we offer an overview of current but also future possibilities for genetic diagnostics of epilepsy, which, by identifying gene variants in patients with both monogenic and polygenic epilepsy, may open the way to targeted personalized diagnosis and treatment.

**Key words:** epilepsy, DNA diagnostics, whole-exome sequencing, whole-genome sequencing.

## Úvod

Epilepsia je jedným z najčastejších chronických neurologických ochorení, postihuje približne 0,5 – 1 % svetovej populácie (Borowicz-Reutt, Czernia et Krawczyk, 2023). Hoci sa diagnóza epilepsie opiera o prítomnosť záchvatov, zahŕňa skupinu fenotypovo a etiologicky rôznorodých porúch,

pri ktorých môžu byť záchvaty len jedným z mnohých príznakov. Epilepsie sú charakterizované na základe veku nástupu, typu záchvatov, elektroencefalogramu (EEG) a ďalších zobrazovacích vyšetrení. Medzinárodná liga proti epilepsii (ILAE – International League Against Epilepsy) ich rozdeľuje podľa typu záchvatov na: a) fokálne epilepsie (FE)

## DECLARATIONS:

### Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

### Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18<sup>th</sup> WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

### Conflict of interest:

Not applicable.

### Consent for publication:

Not applicable.

Podakovanie: Táto práca vznikla s podporou grantov VEGA-2/0114/24 a VEGA-2/0146/23.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(1):9-16  
<https://doi.org/10.36290/neu.2024.062>

Článok prijat redakci: 2. 7. 2024

Článok prijat k publikaci: 10. 9. 2024

**Mgr. Andrea Zatková, PhD.**  
andrea.zatkova@savba.sk