

# UN DIAGNOSTICO PRECOZ PODRÍA CAMBIAR SUS VIDAS

Anticípese-Detecte la **CLN2**  
de forma temprana



Paciente: Noah\*\*

PROYECTO  
**lince**  
UN DIAGNÓSTICO VELOZ / UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN NEURONAL CON UN EQUIPO



Si sos-  
pechas...  
**NO ESPE-  
RES!**

Pídenos **GRATUITAMENTE** el Kit  
de diagnóstico por e-mail a:  
[lince.mtbl.santiago@sergas.es](mailto:lince.mtbl.santiago@sergas.es)  
y te lo mandaremos a tu consulta

¡SI  
SOSPECHAS,  
DIAGNÓSTICA  
YA!

Pídenos **GRATUITAMENTE** el Kit  
de diagnóstico por e-mail a:  
[genep.medicinaxenomica.santiago@sergas.es](mailto:genep.medicinaxenomica.santiago@sergas.es)  
y te lo mandaremos a tu consulta

#### LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA (LNC)

También conocida como **Enfermedad de Batten**, LNCs son la principal causa de demencia en niños y adolescentes<sup>1-2</sup>

#### TIPO DE PRUEBA:

Test enzimático para medir: TPP1/PPT1

#### CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

Todo paciente con sospecha de lipofuscinosis

#### COMO SOLICITAR LA PRUEBA GENÉTICA:

Escribiendo a: [lince.mtbl.santiago@sergas.es](mailto:lince.mtbl.santiago@sergas.es)  
y solicitando de manera gratuita el KIT  
DE DIAGNÓSTICO

#### INFORME DE RESULTADOS

2 semanas (Aprox.)  
Vía mail

#### EPILEPSIA EN EDAD PEDIÁTRICA

**Diagnóstico temprano** de los trastornos epilépticos en **edad pediátrica** mediante un panel de NGS específico para epilepsias

#### TIPO DE PRUEBA:

Prueba genética de secuenciación masiva NGS

#### CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Edad >24 y <60 meses.
- Edad de inicio de la primera crisis no provocada después de los 2 años.
- Firmar el consentimiento informado para participar en este proyecto.

#### COMO SOLICITAR LA PRUEBA GENÉTICA:

Escribiendo a: [genep.medicinaxenomica.santiago@sergas.es](mailto:genep.medicinaxenomica.santiago@sergas.es)  
y solicitando de manera gratuita el KIT DE DIAGNÓSTICO

#### INFORME DE RESULTADOS

30 días.  
Vía mail, correo postal o fax

La CLN2 es un trastorno neurodegenerativo pediátrico de evolución rápida

# Anticípese-Detecte la CLN2 de forma temprana



Conoce más acerca de CLN2 visitando la web

[www.CLN2connection.es](http://www.CLN2connection.es)



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA  
DE FAMILIAS AFECTADAS  
POR LIPOFUSCINOSIS  
CEROIDEA

[www.aefal.net](http://www.aefal.net)  
[familias@aefal.net](mailto:familias@aefal.net)

**Referencias:** 1. Schulz A et al. NCL disease – clinical perspectives. *Biochem Biophys Acta* . 2013;1832:1801–1806. 2. Haltia M. The neuronal ceroid – lipofuscinoses: from past to present *Biochem Biophys Acta*. 2006;1762:850–856. 3. Claussen M et al. Incidence of neuronal lipofuscinosis in West Germany: variation of a method for studying autosomal recessive disorders. *Am J Med Genet*. 1992;42:536–538. 4. Mole SE, Williams RE. Neuronal ceroid-lipofuscinoses. In: Pagon RA, et al. eds. *GeneReviews*®. Seattle, WA: University of Washington; 1993–2016, 2001 Oct 10 [updated 2013 Aug 11]. 5. Mole SE, Williams RE, Goebel HH. Correlations between genotype, ultrastructural morphology and clinical phenotype in the neuronal ceroid lipofuscinoses. *Neurogenetics*. 2005;6:107–206. 6. Fietz M et al. Diagnosis of neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2 disease): Expert recommendations for early detection and laboratory diagnosis. *Mol Genet Metab*. 2016;119:160–167. 7. Nickel M et al. Natural history of CLN2 disease: quantitative assessment of disease characteristics and rate of progression. Poster session presented at: The 12th Annual WORLD Symposium; February– March 2016; San Diego, CA. 8. Perez-Poyato MS et al. Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: mutations in CLN2 gene and clinical course in Spanish patients. *J Child Neurol* . 2013;28:470–478. 9. Chang M et al. CLN2. In: Mole S, Williams R, Goebel H, eds. *The neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten Disease)*. 2nd ed. Oxford University Press, Oxford (2011). 10. Worgall S et al. Treatment of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis by CNS administration of serotype 2 adeno-associated virus expressing CLN2 cDNA. *Hum Gene Ther*. 2008;19:463–474. 11. Barcnas M et al. Tandem Mass Spectrometry Assays of Palmitoyl Protein Thioesterase 1 and Tripeptidyl Peptidase Activity in Dried Blood Spots for the Detection of Neuronal Ceroid Lipofuscinoses in Newborns. *Anal Chem*. 2014;86:7962–7968. 12. Kousi M et al. Update of the mutation spectrum and clinical correlations of over 360 mutations in eight genes that underlie the neuronal ceroid lipofuscinoses. *Hum Mutat*. 2012;33:42–63. 13. Adapted from Fietz et al. 2016.

\*\* Paciente de 6 años con clásico CLN2, con tardío fenotipo infantil que no recibe terapia. Todas las fotos usadas tienen el permiso familiar.

**BIOMARIN**