Geny każdego człowieka zawierają informację na temat jego wyglądu, usposobienia, stanu zdrowia i podatności do zachorowania na określone schorzenia. Czasem rodzimy się z uszkodzeniem w genie, które powoduje, że gen ten nie działa prawidłowo i jego produkt nie może spełniać swojej funkcji. Wówczas zaczyna się choroba, którą nazywamy wrodzoną (genetyczną). Medycyna XXI wieku będzie wykorzystywać informację genetyczną pacjenta jako istotny element budujący opiekę medyczną. Mimo iż znane są już liczne geny powodujące choroby człowieka, wciąż nie posiadamy całościowego obrazu dotyczącego udziału określonych genów i ich zmian w patogenezie chorób.

Padaczka (epilepsja) jest najczęstszą chorobą układu nerwowego u dzieci i jedną z najczęstszych u dorosłych. Ocenia się, że choruje na nią ok. 1% ludzi. Padaczka może ujawnić się w każdym wieku od wczesnego dzieciństwa do późnej starości, ale w ok. 80% przypadków rozpoczyna się przed 20 rokiem życia. Przyczyny jej występowania są różnorodne, zarówno wrodzone, jak i nabyte, może występować samoistnie, albo też jako składowa złożonych zespołów chorobowych. Padaczki uwarunkowane genetycznie charakteryzują się występowaniem u licznych członków tej samej rodziny, co wskazuje na fakt, że uszkodzony gen jest przekazywany z pokolenia na pokolenie. Dotychczas poznano liczne geny związane z warunkowaniem zespołów padaczkowych. Wciąż jednak nie znamy wszystkich genów i mutacji powiązanych z chorobą, co jest o tyle istotne, że rodzaj zmiany niejednokrotnie warunkuje podejście terapeutyczne.

Projekt został oparty na przeprowadzonych uprzednio badaniach, w których zidentyfikowaliśmy rodzinę obciążoną dziedziczną encefalopatią padaczkową, w której nie występuje dziedziczenie zmiany w żadnym z genów o znanym związku z dziedziczną epilepsją. U chorujących na padaczkę dzieci znaleźliśmy jednak zmiany w genach, które nie zostały dotąd powiązane z tą chorobą. Celem projektu jest zatem dalsza analiza znalezionych zmian, która w konsekwencji doprowadzi do identyfikacji nie poznanych dotąd zmian genetycznych, leżących u podłoża encefalopatii padaczkowych, co ułatwi dalszą diagnostykę i leczenie tej grupy chorób.