

EVOLUȚIA MODIFICĂRILOR CLINICO-ELECTROENCEFALOGRAFICE ÎN SINDROMUL DOOSE

Iulia Calistru^{1,2}, Cornelia Calcîi^{1,2}, Elena Capestru^{1,2},
Olga Constantin^{1,2}, Irina Istratuc^{1,2}, Svetlana Hadjiu^{1,2}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul Mamei și Copilului.

Introducere. Epilepsia mioclonic-atică (MAE) sau sindromul Doose (SD) debutează în copilăria precoce, în două treimi din cazuri în cadrul unei dezvoltări normale. Stagnarea în dezvoltare sau regresie în timpul fazei de convulsii active se îmbunătățește odată ce convulsiile sunt controlate. **Scopul lucrării.** Evaluarea profilului clinic și electroencefalografic (EEG) al SD al unui copil de 11 ani. **Material și metode.** A fost examinat cazul unui copil suspect pentru SD prin prisma prezentării clinice, examinării prin metoda electroencefalografică (EEG) și genetică. A fost efectuată analiza comparativă a datelor obținute cu cele din literatura de specialitate. **Rezultate.** Copilul de la vârsta de 4 ani dezvoltă crize polimorfe pe fondal somatic sănătos, cu agravarea stării după suportarea infecției SARS-CoV-2, accesele - până la 11 crize/ zi, de tip absențe și tonico-clonice cu pierderea conștienței, pe fon de tratament cu Depakine, Clobazam. La EEG: activitate epileptoidă temporo-frontal bilateral cu accent pe dreapta. În timpul somnului s-a înregistrat un paroxysm de 15 secunde. În stadiul a doilea al somnului s-a dezvoltat o criza tonico-clonica cu durata de 1,5 min. Evaluarea genetică a constatat mutație în gena CHD2. Convulsiile au fost sistate în urma tratamentului antiepileptic combinat. **Concluzii.** Epilepsia mioclonico-atică este o formă rară de epilepsie cu asociere diferitor tipuri de crize, care necesită o abordare diagnostică și terapeutică corectă. Pacienții cu manifestări clinice și electroencefalografice specifice MAE necesită evaluare genetică pentru stabilirea precoce a diagnosticului. **Cuvinte-cheie:** epilepsia mioclonică atonică, genetic, convulsii.

CLINICAL AND ELECTROENCEPHALOGRAPHIC CHANGES EVOLUTION IN DOOSE SYNDROME

Iulia Calistru^{1,2}, Cornelia Calcîi^{1,2}, Elena Capestru^{1,2},
Olga Constantin^{1,2}, Irina Istratuc^{1,2}, Svetlana Hadjiu^{1,2}

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University,

²Institute of Mother and Child.

Background. Myoclonic-atic epilepsy (MAE) or Doose syndrome (SD) begins in early childhood, in two-thirds of cases during normal development. Stagnation in development or regression during the active seizure phase improves once the seizures are controlled. **Objective of the study.** Evaluation of the clinical and electroencephalographic (EEG) profile of DS through a clinical case of an 11-year-old child. **Material and methods.** The case of a child suspected for DS was reviewed through the lens of clinical presentation, electroencephalography (EEG) and genetics. The comparative analysis of the data obtained with those from the specialized literature was carried out. **Results.** The child from the age of 4 years develops polymorphic seizures on a healthy somatic background, with the worsening of the condition after enduring the SARS-CoV-2 infection, seizures - up to 11 seizures/day of the absence and tonic-clonic type with loss of consciousness, against the background of treatment with Depakine, Clobazam. EEG: bilateral temporal-frontal epileptoid activity with emphasis on the right. A 15-second paroxysm was recorded during sleep. In the second stage of sleep, a tonic-clonic seizure developed lasting 1.5 min. Genetic evaluation found mutation in the CHD2 gene. Seizures were stopped following combined antiepileptic treatment. **Conclusion.** Myoclonic-atic epilepsy is a rare form of epilepsy associated with different types of seizures, which requires a correct diagnostic and therapeutic approach. Patients with clinical and electroencephalographic manifestations specific to MAE require genetic evaluation for early diagnosis. **Keywords:** myoclonic-atic epilepsy, genetic, seizures.