

MODIFICĂRILE CLINICO-ELECTROENCEFALOGRAFICE EVOLUTIVE ÎN SINDROMUL DRAVET

Olga Constantin^{1,2}, Ludmila Feghiu³, Iulia Calistru^{1,2}, Elena Capestru^{1,2}, Irina Istratuc^{1,2}, Svetlana Hadjiu^{1,2}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Clinica de Neurologie pediatrică, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul Mamei și Copilului,

³Centrul Național de Epileptologie, Chișinău, Republica Moldova.

Introducere. Sindromul Dravet (SD) este o encefalopatie epileptică și de dezvoltare cu debut infantil, caracterizată printr-o evoluție polimorfă a convulsiilor și rezistență la medicația antiepileptică. **Scopul lucrării.** Analiza datelor din literatura de specialitate și ai pacienților noștri pentru a evidenția caracteristicile EEG evolutive la pacienții cu SD. Estimarea vârstelor când au fost observate diferite anomalii și procentul la diferite intervale de vârstă. **Material și metode.** Studiu prospectiv al datelor din Pubmed a studiilor care includ: ≥ 1 pacient cu diagnostic clinic SD și variantă patogenă SCN1A, iar pentru fiecare astfel de pacient, o descriere a ≥ 1 EEG și vârsta la momentul EEG. Am revizuit baza noastră de date de cercetare pentru pacienții SD cu rapoarte EEG care au inclus 5 pacienți. Am extras datele EEG raportate. Pentru analiza statistică s-a utilizat programul SPSS. **Rezultate.** A fost efectuată o analiză asupra datelor EEG (nr.108) de la 56 pacienți cu SD (din 19 studii și baza noastră de cercetare). Aspecte EEG la debutul bolii: în 43,6% normal sau schimbări nespecifice (vârsta 4-6 luni), ulterior >12 luni în 43,2% descărcări epileptiforme generalizate și focale, încetiniri difuze de fond și focale, iar 30,8% s-au manifestat cu activitate atipică. Astfel EEG a fost normal la majoritatea pacienților în primul an de viață, urmat ulterior de apariția descărcărilor generalizate, focale și multifocale. **Concluzii.** EEG normal la debutul bolii dezorientează și întârzie diagnosticul. Examinările molecular-genetice trebuie indicate în crizele epileptice fără modificări EEG. Conform acestor criterii este posibilă împărțirea populației în două grupuri, ambele împărțind mecanisme genetice comune, dar cu rezultat clinic diferit. **Cuvinte-cheie:** copil, Sindrom Dravet, genetic, EEG.

EVOLVING CLINICAL AND ELECTROENCEFALOGRAFIC CHANGES IN DRAVET SYNDROME

Olga Constantin^{1,2}, Ludmila Feghiu³, Iulia Calistru^{1,2}, Elena Capestru^{1,2}, Irina Istratuc^{1,2}, Svetlana Hadjiu^{1,2}

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Pediatric Neurology Clinic, Nicolae Testemițanu University,

²Institute of Mother and Child,

³National Center for Epileptology, Chisinau, Republic of Moldova

Introduction. Dravet syndrome (DS) is an epileptic and developmental infantile onset of encephalopathy, characterized by a polymorphic evolution of seizures and resistance to antiepileptic drugs. **Purpose of the research.** Analysis of data from literature and our patients to highlight evolving EEG features in DS patients. To estimate the earliest ages at which various abnormalities were observed, as well as the percentage of abnormalities reported for different age ranges. **Material and methods.** Prospective review of Pubmed data studies including ≥ 1 patient with clinical diagnosis of SD and SCN1A pathogenic variant, and for each such patient, a description of ≥ 1 EEG and age at time of EEG. We reviewed our research database for Dravet patients with available EEG reports that included 5 patients. We extracted data from reported EEG abnormalities. The SPSS program was used for the statistical analysis. **Results.** An analysis was performed on EEG data (nr. 108 recordings) from 56 patients with Dravet syndrome (from 19 studies and our research base). The following EEG changes were reported at the onset of the disease in 43.6% – normal appearance or non-specific changes (age 4-6 months), >12 months: 43.2% – with generalized and focal epileptiform discharges, diffuse background slowing and focal, and 30.8% showed atypical epileptic activity. According to these electro-clinical criteria, it is possible to divide the population into two groups, both sharing common genetic mechanisms but with a different clinical outcome. **Conclusions.** Normal EEG confuses and delays early diagnosis, and the low rate of specific developmental epileptiform abnormalities confounds treatment. Molecular-genetic exams are indicated in epileptic seizures without electrographic changes. **Keywords:** child, Dravet Syndrome, genetic, EEG.