

CONVULSII FEBRILE COMPLEXE ȘI EPILEPSIA GENETICĂ

Irina Istratuc^{1,2,3}, Elena Capestru^{1,2}, Iulia Calistru^{1,2},
Olga Constantin^{1,2}, Cornelia Calcii^{1,2,3}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Clinica Neurologie pediatrică, Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrului de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

³Institutul Mamei și Copilului

Introducere. CF sunt crize care apar la copii din cauza febrei. Aceste crize sunt de obicei de scurtă durată și inofensive. Dar între 2,5 – 5% dintre copiii care au CF complexe vor dezvolta epilepsie. **Scopul lucrării** elucidarea particularităților CF care pot evolua spre epilepsie prin prisma unui caz clinic care a debutat cu CF complexe și diagnosticat cu epilepsie genetică. **Material și metode.** a fost evaluat un copil spitalizat de mai multe ori în secția Neurologie vârstă fragedă, cu acuze de CF complexe și SE exacerbate pe fon de febră, examinat neurologic, electroencefalografic și molecular-genetic). **Rezultate.** acuze – convulsii apărute la febră cu durată > 10 min și > 30 min. Debutul la vârsta de 4 luni, până la vârsta de 1 an copilul a prezentat CF și SE la fiecare febră. La 1 an la copil au apărut și alte tipuri de crize – atonice, focale (clonii a mâinii stângi, automatisme orale și a ochilor) pe fon afebril. Obiectiv: conștientă, pe nn.cranieni – N, tonusul muscular – hipotonie, ROT – N. EEG – inițial în limitele normei, după vârsta de 18 luni – în somn activitate focală în ariile corticale fronto-temporale pe stânga. Secvențierea exomului: mutația genei SCN1A. Diagnostic: Encefalopatie epileptică și de dezvoltare. Sindromul Dravet. În plan de tratament: acid valproic, clobazam, stiripentol. **Concluzii.** CS care apar la fiecare febră al copilului necesită o vigilență crescută chiar și atunci când rezultatele EEG sunt bune. CFC pot fi un factor de predicție în apariția unei boli epileptice de etiologie genetică. **Cuvinte-cheie:** convulsii febrile, epilepsia genetică.

COMPLEX FEBRILE SEIZURES AND GENETIC EPILEPSY

Irina Istratuc^{1,2,3}, Elena Capestru^{1,2}, Iulia Calistru^{1,2},
Olga Constantin^{1,2}, Cornelia Calcii^{1,2,3}

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

²Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

³Institute of Mother and Child

Background. Febrile seizures (FS) are seizures that occur in children due to fever. These seizures are usually short-lived and harmless. However, between 2.5 – 5% of children who experience complex FC will develop epilepsy. **The objective of the study** is to elucidate the characteristics of febrile convulsions (FC) that may progress to epilepsy, through the lens of a clinical case that began with complex FC and was diagnosed with genetic epilepsy. **Material and methods.** A child was admitted multiple times in the Pediatric Neurology Department with complaints of complex febrile convulsions (FC) and prolonged seizures exacerbated by fever was evaluated neurologically, electroencephalographically, and molecular-genetically. **Results.** Complaints included seizures lasting >10 minutes and >30 minutes. Onset at 4 months of age, with the child experiencing FC and prolonged seizures with each fever until the age of 1. At 1 year old, other types of seizures also occurred - atonic, focal in an afebrile state. Objective findings: conscious, cranial nerves - normal, muscle tone - hypotonia, reflexes - normal. EEG is initially within normal limits, but after 18 months of age, focal activity in the fronto-temporal cortical areas on the left during sleep. Exome sequencing revealed a mutation in the SCN1A gene. Diagnosis: Epileptic encephalopathy and developmental delay. Dravet syndrome. Treatment plan: valproic acid, clobazam, stiripentol. **Conclusion.** Febrile seizures occurring with each fever in the child require increased vigilance even when EEG results are normal. Complex febrile seizures may be a predictive factor for the development of epilepsy of genetic etiology. **Keywords:** Febrile seizures, genetic epilepsy.