

FUNDAMENTE GENETICE A FOTOSENSIBILITĂȚII ÎN EPILEPSIE

Natalia Olaru¹, Aliona Nogai²

Conducător științific: Stanislav Groppa^{1,2}

¹Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de Sănătate a Creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

²Catedra de neurologie nr.2, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Fotosensibilitatea, un fenomen genetic complex, e adesea întâlnită în epilepsiile generalizate idiopatice, unde luminile intermitente declanșează crize epileptice. Doar 5% din pacienți au descărcări EEG la fotostimulare. Studiile genetice indică o transmitere autozomal dominantă cu penetranță variabilă. **Scop.** Elucidarea și caracterizarea variațiilor genetice cel mai frecvent asociate cu prezența răspunsului fotoparoxistic și sensibilitate la închiderea ochilor la pacienții cu epilepsie generalizată. **Material și metode.** Prezentă analiză a cuprins o revizuire sistematică a literaturii științifice publicate în intervalul 2019-2025. Articolele au fost extrase din bazele de date PubMed și Scopus, utilizând criterii de selecție care au vizat studii clinice și meta-analize relevante privind relația dintre fotosensibilitate și mutațiile genetice implicate în epilepsie. **Rezultate.** Au fost identificate genele GABRG2, SCN1A, CHD2, TRPC4, și NEDD4-2 și loci de susceptibilitate precum 7q32 (PPR1), 16p13 (PPR2), 6p21 și 13q31, cu posibile roluri în dezvoltarea răspunsului fotoparoxistic. Genele CHD2, SCN1A sunt asociate cu epilepsii mioclonice sau sindromul Dravet, în timp ce TRPC4 și NEDD4-2 pot influența excitabilitatea corticală prin mecanisme indirecte. Studiile clinice au raportat

o prevalență crescută a răspunsului fotoparoxistic la femei (3:1), datorită mecanismelor epigenetice legate de cromozomul X (ginecotropism) și variații ale hormonilor feminini, care pot influența pragul de excitabilitate neuronală. **Concluzii.** Fotosensibilitatea reprezintă un fenotip relevant în stratificarea genetică a epilepsiilor, fiind asociată cu mutații în gene precum CHD2, SCN1A și GABRG2. Identificarea acestui marker poate susține diagnosticul precoce și ghidarea terapiilor personalizate în epilepsiile fotosensibile. **Cuvinte-cheie:** epilepsie, fotosensibilitate, epigenetică, biomarkeri, GABRG2.

GENETIC FOUNDATIONS OF PHOTOSENSITIVITY IN EPILEPSY

Natalia Olaru¹, Aliona Nogai²

Scientific adviser: Stanislav Groppa^{1,2}

¹Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Center for Brain Health, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

²Department of Neurology no.2, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Photosensitivity, a complex genetic phenomenon, is often found in idiopathic generalized epilepsies, where flashing lights trigger epileptic seizures. Only 5% of patients have EEG discharges to photostimulation. Genetic studies indicate a possible autosomal dominant inheritance with variable penetrance. **Objective.** Identification and characterization of the genetic variations most commonly associated with the presence of photoparoxysmal response and eye closure sensitivity in patients with generalized epilepsy. **Material and methods.** This analysis included a systematic review of scientific literature published between 2019 and 2025. Articles were extracted from the PubMed and Scopus databases, using selection criteria that targeted relevant clinical trials and meta-analyses on the relationship between photosensitivity and genetic mutations involved in epilepsy. **Conclusion.** Photosensitivity is a relevant phenotype in the genetic stratification of epilepsies, being associated with mutations in genes such as CHD2, SCN1A and GABRG2. Identification of this marker may support early diagnosis and guide personalized therapies in photosensitive epilepsies. **Results.** The GABRG2, SCN1A, CHD2, TRPC4, and NEDD4-2 genes and susceptibility loci such as 7q32 (PPR1), 16p13 (PPR2), 6p21, and 13q31 have been identified, with possible roles in the development of the photoparoxysmal response. The CHD2, SCN1A genes are associated with myoclonic epilepsies or Dravet syndrome, while TRPC4 and NEDD4-2 may influence cortical excitability through indirect mechanisms. Clinical studies have reported an increased prevalence of the photoparoxysmal response in women (3:1), due to epigenetic mechanisms linked to X chromosome (gynecotropic) and variations in female hormones, that may influence threshold of neuronal excitability. **Keywords:** epilepsy, photosensitivity, epigenetics, biomarkers, GABRG2.