

EPILEPSIA METABOLICĂ ASOCIATĂ DEFICIENȚEI DE L-SERINĂ: CONSIDERAȚII BAZATE PE UN CAZ CLINIC

Felicia Glavan^{1,2}, Cornelia Calcâi^{3,4}, Mariana Sprîncean⁴,
Nadejda Gorincioi², Stanislav Groppa¹

Conducător științific: Svetlana Hadjiu²

¹Catedra de neurologie nr. 2, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Institutul de Medicină Urgentă

³Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

⁴Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Erorile înnăscute de metabolism (IEM) reprezintă cauze relativ rare a convulsiilor la sugari și copii. Deficiența de L-serină care apare în cadrul IEM este determinată de o mutație a genelor care codifică enzimele implicate în sinteza L-serinei. **Scopul studiului.** De a sublinia importanța evaluării prin screening metabolic a copiilor cu convulsii rezistente la medicația antiepileptică administrată, pentru inițierea cât mai precoce a tratamentului țintit, prevenind și minimizând astfel rata complicațiilor. **Material și metode.** Prezentarea unui caz clinic al unui băiat de 4 ani cu crize epileptice polimorfe, rezistente la tratamentul anticonvulsivant combinat, asociate cu declin cognitiv și verbal. La testarea genetică pentru IEM s-a depistat mutația c.777A>T în exonul 7 al genei PSAT1, genă implicată în codificarea enzimei PSAT ce participă la sinteza L-serinei, deficiența sa severă fiind asociată cu tabloul clinic mai sus prezentat. **Rezultate.** După inițierea tratamentului cu L-serină 500 mg/kg/zi divizată în 3 prize, starea clinică a copilului s-a îmbunătățit. Crizele au dispărut după 2 luni de tratament, iar din punct de vedere cognitiv și verbal s-a atestat o dinamică pozitivă. **Concluzii.** Diagnosticul precoce al convulsiilor care apar în cadrul IEM este esențial, deoarece multe IEM sunt potențial tratabile, iar controlul convulsiilor poate fi realizat numai atunci când sunt tratate corespunzător. **Cuvinte-cheie:** convulsii, L-serină, înnăscute, metabolice, gena.

METABOLIC EPILEPSY ASSOCIATED WITH L-SERINE DEFICIENCY: CONSIDERATIONS BASED ON A CLINICAL CASE

Felicia Glavan^{1,2}, Cornelia Calcâi^{3,4}, Mariana Sprîncean⁴,
Nadejda Gorincioi², Stanislav Groppa¹

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu²

¹Neurology Department No. 2, Nicolae Testemițanu University

²Institute of Emergency Medicine

³Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

⁴Institute of Mother and Child

Background. IEM are relatively rare causes of seizures in infants and children. L-serine deficiency that occurs in IEM is determined by a mutation in the genes encoding the enzymes involved in L-serine synthesis. **Purpose of Study.** To emphasize the importance of metabolic screening evaluation of children with drug-resistant seizures for the fastest possible initiation of targeted treatment, thus preventing and minimizing the rate of complications. Material and methods. Presentation of a case of a 4-year-old boy with polymorphic epileptic seizures, resistant to combined treatment, associated with cognitive and verbal decline. Genetic testing for IEM detected the c.777A>T mutation in exon 7 of the PSAT1 gene involved in the coding of the PSAT enzyme that participates in the synthesis of L-serine, thus its severe deficiency is associated with the clinical picture of our patient. Results. After the treatment with L-serine with a dose of 500 mg/kg/day divided into 3 doses, the child's condition clinically improved. Seizures disappeared after 2 months of treatment with positive cognitive and verbal dynamics. Conclusions. Early diagnosis of seizures occurring in IEM is essential, as many IEMs are potentially treatable, and seizure control can only be achieved when they are properly treated. **Keywords:** seizures, L-serine, inborn, metabolic, gene.