

CONVULSII FEBRILE ȘI SINDROAME EPILEPTICE ASOCIATE: CAZ CLINIC

Marina Guitu¹, Irina Istratuc^{1,2,3}, Elena Capestru^{1,2},
Iulia Calistru^{1,2}, Olga Constantin^{1,2}, Cornelia Calcîi^{1,2,3}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{1,2}

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

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

³Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Convulsiile febrile (CF) sunt cele mai frecvente tipuri de criză observată la copii de vârstă fragedă. Criza febrilă este definită ca convulsii observate în asociere cu febră în absența infecției sistemului nervos central sau a unei alte cauze simptomatice acute la copiii cu vârsta cuprinsă între 3 luni și 5 ani care nu au avut niciodată convulsii febrile. **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 – epilepsia mioclonic-astatică. **Material și metode.** A fost evaluat un copil spitalizat de mai multe ori în secția Neurologie vârstă fragedă, cu acuze de CF complexe, examinat neurologic, electroencefalografic și molecular-genetic). **Rezultate.** Acuze – convulsii apărute la febră cu durată > 10 min. Debutul la vârsta de 11 luni. La vârsta de 2 ani și 6 luni copilul a prezentat primele crize mioclonice, încă peste 2 luni au apărut crize atonice. Obiectiv: conștientă, pe nn. cranieni – N, tonusul muscular – hipotonie, ROT – N. EEG – inițial în limitele normei, după vârsta de 18 luni – luni – prezența descărcărilor generalizate de tip spike sau polyspike EEG la 2-3 Hz, fără descărcări cu vârf focal. Whole-Exome Sequencing: mutația genei SLC6A1. Diagnostic: Encefalopatie epileptică și de dezvoltare. Sindromul Doose. În plan de tratament: ethosuximide, acid valproic, lamotrigin, levetiracetam, topiramate. **Concluzii.** CS precum și status epileptic febril sunt factori predictivi pentru epilepsie. Monitorizarea vigilentă al acestor pacienți permit diagnosticarea la timp al debutului unei epilepsii genetice. **Cuvinte-cheie:** convulsii febrile, epilepsia genetică.

FEVER SEIZURES AND ASSOCIATED EPILEPTIC SYNDROMES: CASE REPORT

Marina Guitu¹, Irina Istratuc^{1,2,3}, Elena Capestru^{1,2},
Iulia Calistru^{1,2}, Olga Constantin^{1,2}, Cornelia Calcîi^{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. Fever seizures (FS) are the most common type of seizure observed in young children. Febrile seizure is defined as seizures occurring in association with fever in the absence of central nervous system infection or another acute symptomatic cause in children aged between 3 months and 5 years who have never had febrile seizures. **Objective of the study.** To elucidate the characteristics of FS that may progress to epilepsy through the lens of a case report that began with complex FS and was diagnosed with genetic epilepsy – myoclonic-astatic epilepsy. **Material and methods.** A child was admitted multiple times in the Pediatric Neurology Department with complaints of complex FS was evaluated neurologically, electroencephalographically, and molecular-genetically. **Results.** Complaints included seizures lasting >10 minutes. Onset at 11 months of age. At the age of 2 years and 6 months, the child experienced the first myoclonic seizures, and over 2 months later, atonic seizures occurred. Objective findings: conscious, cranial nerves - normal, muscle tone - hypotonia, reflexes - normal. EEG initially within normal limits, but after 18 months of age, the presence of generalized spike or polyspike EEG discharges at 2-3 Hz, without focal spike discharges. Whole-Exome Sequencing revealed a mutation in the SLC6A1 gene. Diagnosis: Epileptic encephalopathy and developmental delay. Doose syndrome. Treatment plan: ethosuximide, valproic acid, lamotrigine, levetiracetam, topiramate. **Conclusion.** FS as well as febrile status epilepticus are predictive factors for epilepsy. Vigilant monitoring of these patients allows timely diagnosis of the onset of genetic epilepsy. **Keywords:** febrile seizures, genetic epilepsy.