



# VARIABILITATEA FENOTIPULUI: UN CAZ RAR DE ACONDROPLAZIE ASOCIAT CU EPILEPSIE

Iustina Mihaela Pintilie<sup>2</sup>, Oana Aurelia Vladâncenco<sup>1,2</sup>, Eugenia Roza<sup>1,2</sup>, Radu Ștefan Perjoc<sup>1,2</sup>, Raluca Ioana Teleanu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila” București, România

<sup>2</sup>Spitalul Clinic de Copii „Dr. Victor Gomoiu” București, România

## INTRODUCERE

Acondroplazia este o boală genetică rară AD cu penetranță completă, fiind cea mai frecventă displazie scheletală umană (1). Prevalența crizelor epileptice în cazul pacienților afectați este mai mare comparativ cu cea a populației generale, însă, la acest moment, nu există o relație certă de asociere între cele două patologii (2).

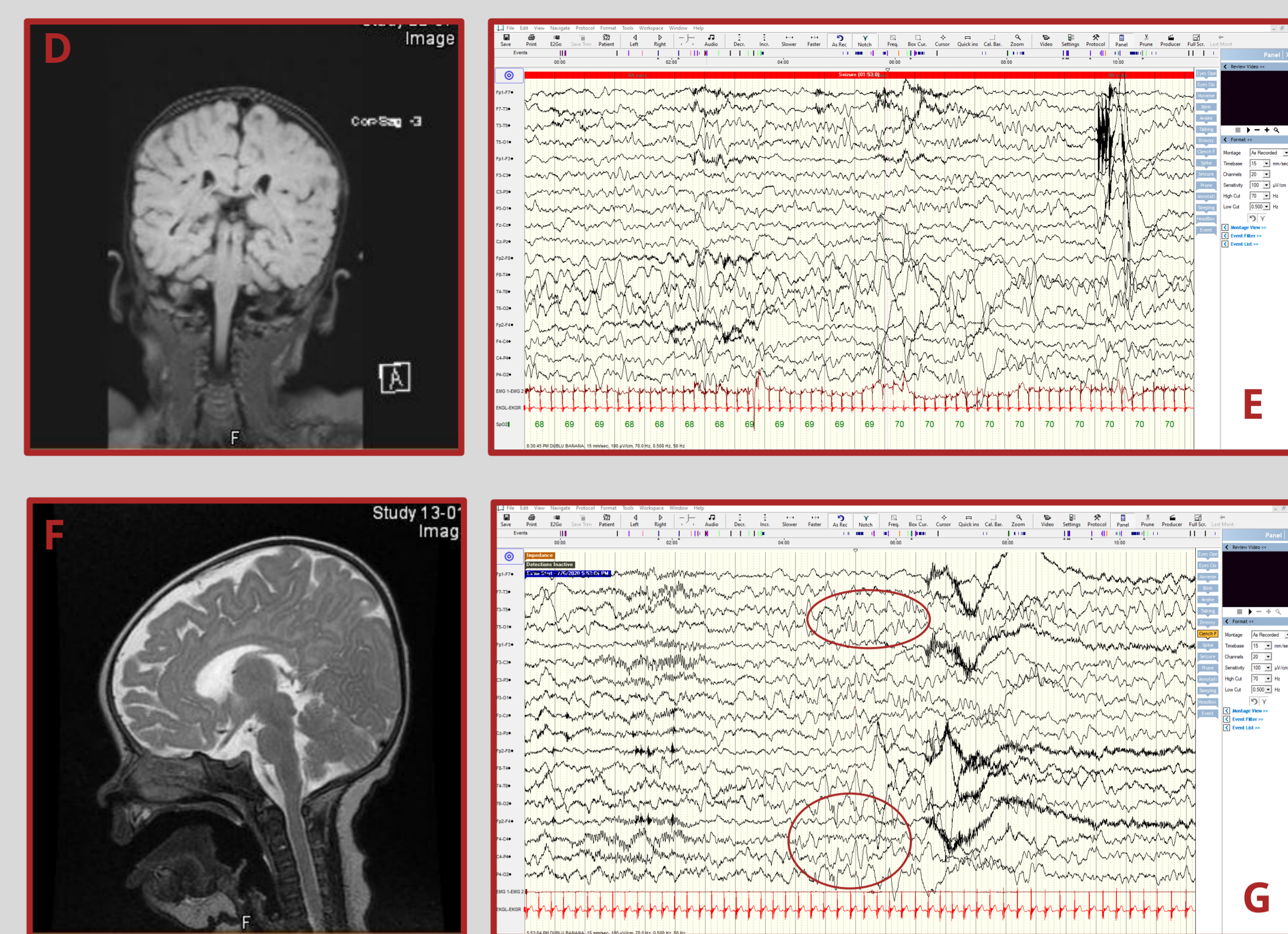
## PREZENTAREA CAZULUI

Pacient în vârstă de 4 ani (Fig. C), fără AHC, APF semnificative, la care antenatal nu s-au decelat modificări morfologice patologice. Pacientul s-a prezentat pentru prima dată în clinica de Neurologie Pediatrică a Spitalului de Copii „Dr. Victor Gomoiu” la vârsta de 4 luni, pentru apariția crizelor de apnee. Examenul clinic de la acel moment remarcă un sugar macrosom G=8990 g, T=67 cm, IMC=19,8 (p=95%), distribuția particulară a țesutului adipos (Fig. B), hiperlaxitate ligamentară, fără aspect dizarmonic. Neurologic s-a obiectivat macrocranie (PC=46 cm - p>97%) și întârziere în dezvoltarea neuro-psihomotorie.

În evoluție, a prezentat crize epileptice focale din veghe/somn manifestate prin aresponsivitate, cianoză perioronazală, plafonarea privirii, ulterior privire fixă, flexia MI stâng, extensia MS, durată 1 min, desaturare până la SpO2 60 %.

**Video-EEG** - ictal: ritm lent delta, ritm de recrutare temporal bilateral, ulterior ritm delta temporal bilateral, dreapta > stânga (Fig. G); interictal: unde lente și CVU în derivațiile T drepte (Fig. E).

**IRM cerebral** - asimetrii de relief cortical frontal simetric bilateral cu dilatație secundară a spațiilor lichidiene pericerebrale, nespecific. Fără stenoză de foramen magnum (Fig. D, F).

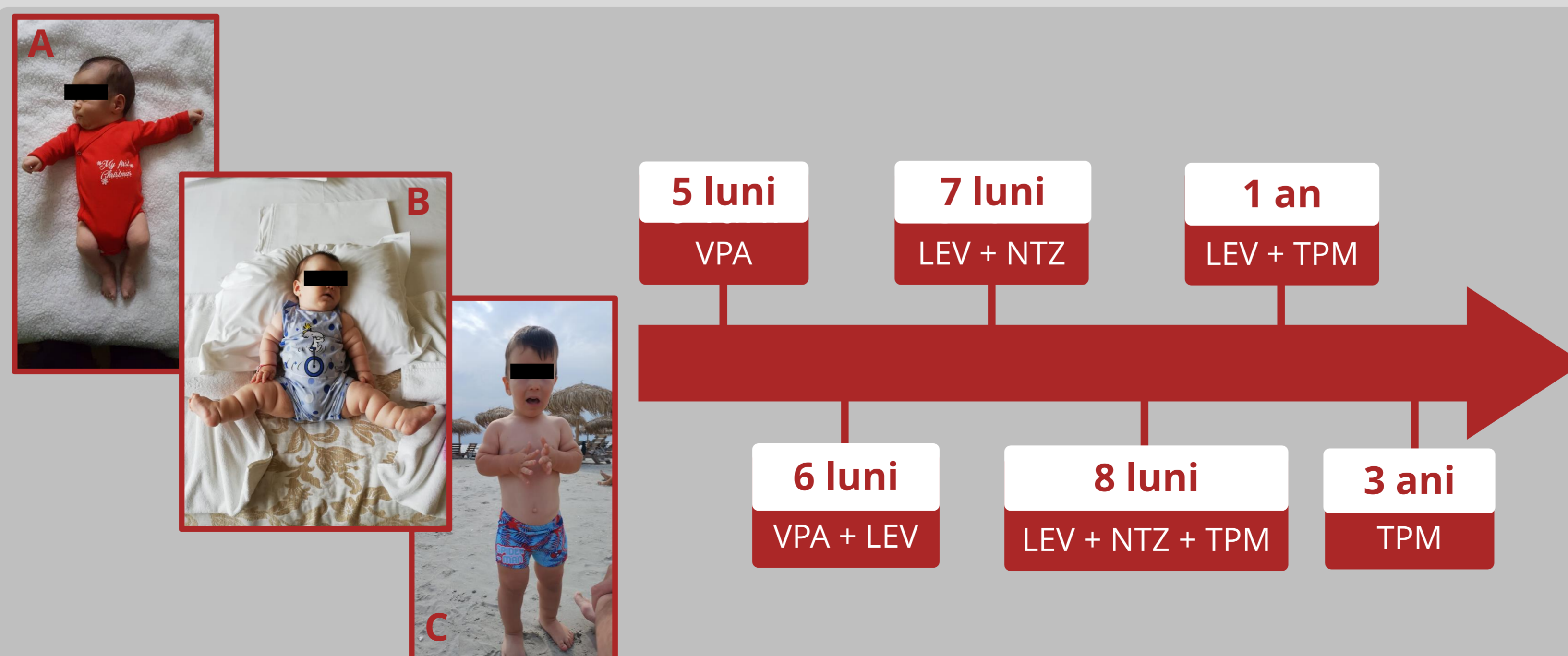
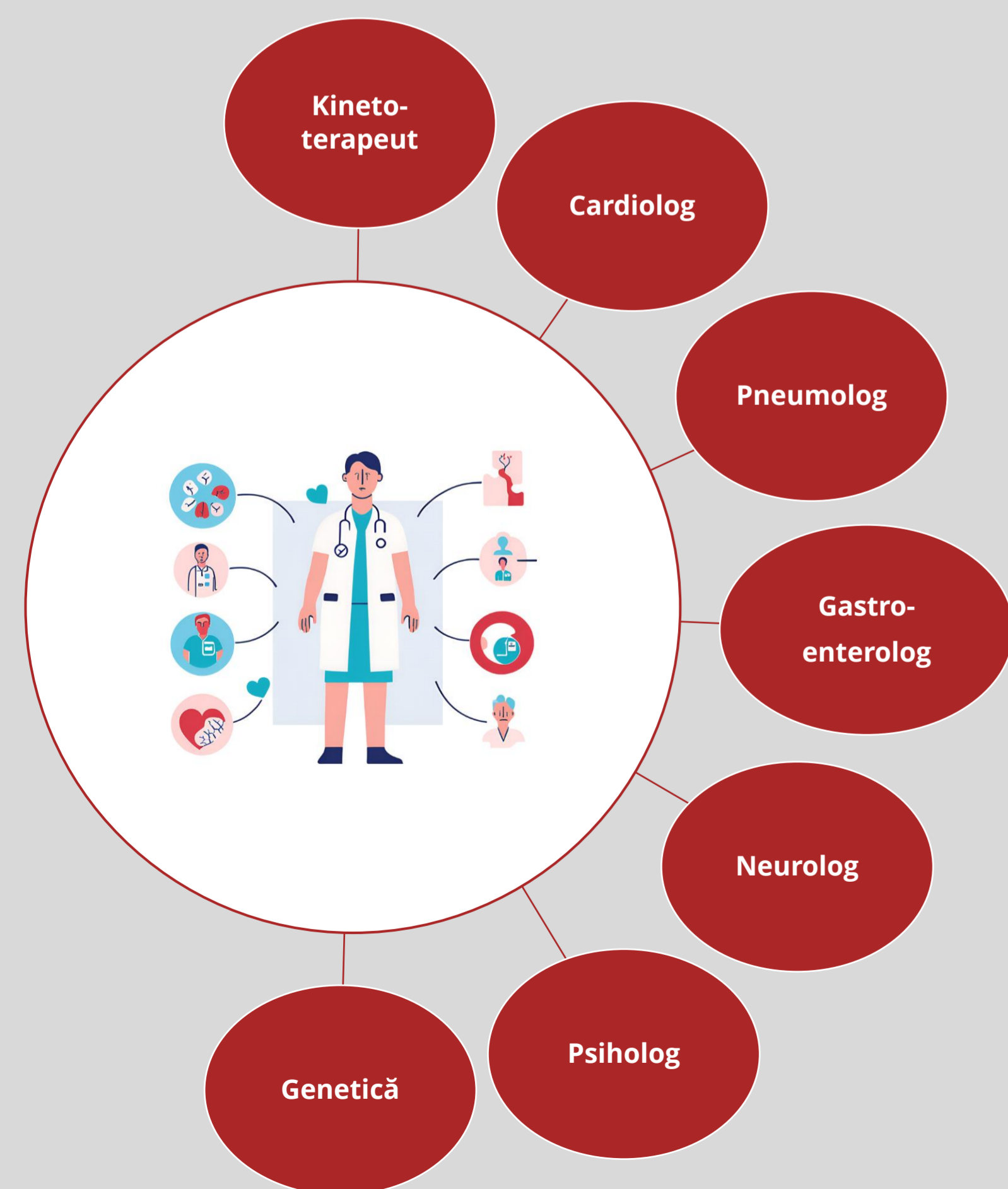


## CONCLUZII ȘI DISCUȚII

Acondroplazia este o displazie scheletală cu afectare sistemică. Diagnosticul de acondroplazie poate fi suspionat din perioada antenatală pe baza datelor clinice, fiind ulterior confirmat prin testare genetică. Riscul crescut de apariție a crizelor epileptice la persoanele cu acondroplazie se poate datora compresiei joncțiunii craniocervicale, apneei centrale care duce la hipoxie și hidrocefaliei (3). Anomaliile cerebrale structurale, cum ar fi disgeneza lobului temporal, au fost documentate în tulburările legate de FGFR3, sugerând un potențial focar epileptogen la unii indivizi cu displazii scheletale (4). Provocarea echipei medicale a constat în absența suspiciunii de diagnostic intrauterin, fenotipul particular al pacientului în primele luni de viață (Fig. A) și, consecutiv, întârzierea în stabilirea diagnosticului. Este necesară adoptarea unei abordări multidisciplinare care să faciliteze diagnosticul precoce și monitorizarea clinică și paraclinică ulterioară.

## REFERINȚE

- [1] R. Savarirayan et al., "International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia," Nature Reviews Endocrinology, vol. 18, no. 3. Nature Research, pp. 173–189, Mar. 01, 2022.
- [2] J. M. Legare et al., "CLARITY: Co-occurrences in achondroplasia—craniosynostosis, seizures, and decreased risk of diabetes mellitus," Am J Med Genet A, vol. 185, no. 4, pp. 1168–1174, Apr. 2021
- [3] J. M. Legare, C. J. Smid, P. Modaff, and R. M. Pauli, "Achondroplasia is associated with increased occurrence of apparent life-threatening events," Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics, vol. 110, no. 6, pp. 1842–1846, Jun. 2021
- [4] T. Okazaki et al., "Epileptic phenotype of FGFR3-related bilateral medial temporal lobe dysgenesis," Brain Dev, vol. 39, no. 1, pp. 67–71, Jan. 2017



Contact: iustina-mihaela.pintilie@rezumfcd.ro

