



## STATUSUL EPILEPTIC ÎN CONTEXTUL SCLEROZEI TUBEROASE LA COPII: CAZ CLINIC

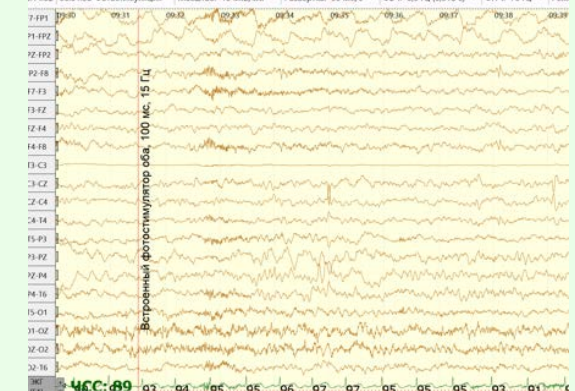
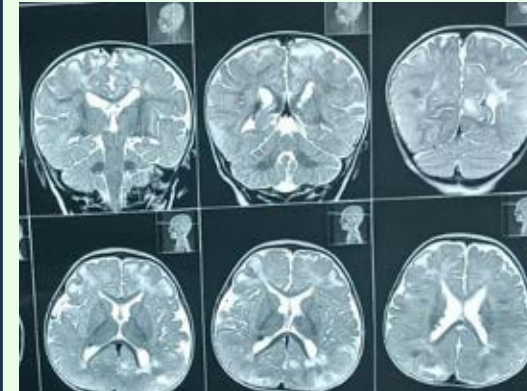
CORNELIA CĂLCÎI, NATALIA BALICA, FEGHIU LUDMILA, SPRINCEAN MARIANA, GRÎU CORINA, LUPUȘOR NADEJDA, CUZNET LUDMILA, REVENCO NINEL, HADJIU SVETLANA

**Introducere.** Scleroza tuberoasă este o patologie cu transmitere autosomal dominantă, caracterizată prin triada clasică epilepsie, dizabilitate cognitivă și adenoame sebacee.

**Scopul studiului:** elucidarea particularităților evolutive ale sclerozei tuberoase, asociate cu status epilepticus la copii prin descrierea unui caz clinic.

**Material și metode.** Un copil (18 luni), spitalizat în secția de Neurologie a Institutului Mamei și Copilului de repetate ori pe parcursul anilor 2022-2023.

Manifestările cutanate (pete hipopigmentate), epilepsia farmacorezistentă, retardul global în dezvoltare, manifestările cardiace (prezența în cavitatea ventricolului stâng a unei formațiuni 4x5 mm și în cavitatea VD a unei formațiuni 2x2 mm (rabdomyoame) și criteriile neuroimagistice (hamartoame și tuberi subcorticali localizați supratentorial, difuz în substanța albă reprezintă criteriile de diagnostic pentru scleroza tuberoasă.



**Concluzii.** Scleroza tuberoasă este o boală genetică rară, cu simptomatologie variată, fiind date de prezența tumorilor benigne, fiind asociată frecvent cu status epilepticus. Recunoașterea timpurie a bolii este importantă pentru corectitudinea tratamentului la etapa inițială și prognosticul ulterior.

### Bibliografie:

- Staley BA, Vail EA, Thiele EA. Tuberosclic complex: diagnostic challenges, presenting symptoms, and commonly missed signs. In: *Pediatrics*. 2011. 127:e117.
- Staley BA, Vail EA, Thiele EA. Tuberosclic complex: diagnostic challenges, presenting symptoms, and commonly missed signs. In: *Pediatrics*. 2011. 127:e117.
- Feliciano DM. The Neurodevelopmental Pathogenesis of Tuberosclic Complex (TSC). *Front Neuroanat* 2020; 14:39.