



Ministerul Sănătății al Republicii Moldova  
 Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”  
 Societatea de Pediatrie din Republica Moldova



Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova  
 „PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ”  
 06-08 iunie 2024

SINDROMUL DOOSE LA COPII: CAZ CLINIC

Calistru Iulia<sup>1</sup>, Hadjiu Svetlana<sup>1,2</sup>, Calcîi Cornelia<sup>1,2</sup>, Capestru Elena<sup>1</sup>, Constantin Olga<sup>1</sup>, Istratuc Irina<sup>2</sup>, Feghiu Ludmila<sup>3</sup>, Groppa Stanislav<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Departamentul Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu”

<sup>2</sup>IMSP Institutul Mamei și a Copilului

<sup>3</sup>Centrul Național de Epileptologie

**Introducere:** Sindromul Doose (SD) se caracterizează prin accese convulsive mioclonico-atonice cu debut între 6 luni și 6 ani, însoțite de stagnarea sau regresia în dezvoltare, la fel pot fi prezente aspecte autistice și mișcări atactice [1].

**Scopul lucrării:** abordarea clinico-paraclinică a epilepsiei prin prisma unui caz clinic.

**Material și metode.** A fost examinat cazul unui copil de 4 ani suspect pentru SD prin evaluare clinică, examinare prin metoda electroencefalografică (EEG), examen imagistic prin RMN cerebrală și testare molecular-genetică.

**Rezultate obținute.** Copilul cu dezvoltarea normală până la vârsta de 2 ani manifestă un regres în dezvoltare psiho-verbală, iar de la 3 ani prezintă atacuri de căderi ale capului, plafonarea privirii, periodic căderi, nu vorbește, nu îndeplinește comenzile, prezintă stereotipii.

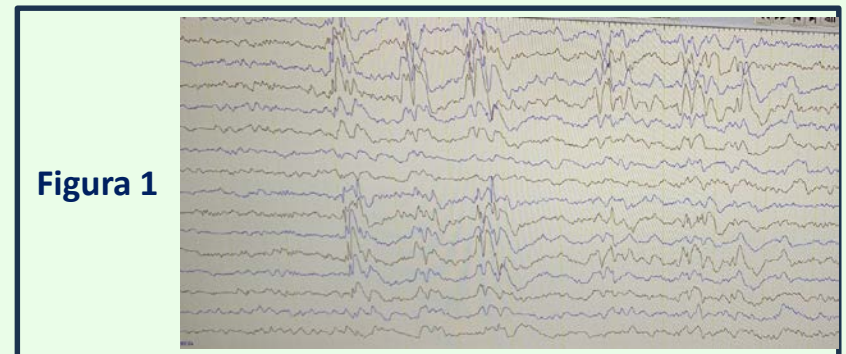


Figura 1

**Concluzii.** Sindromul Doose este o formă rară de epilepsie, rezistentă la tratament. Asocierea acceselor convulsive cu pierderea tonusului muscular are ca rezultat o cădere bruscă (accese mioclonic-atonice), acestea pot duce la leziuni grave ale copilului. Crizele rezistente la tratament necesită o abordare diagnostică și terapeutică corectă, deoarece controlul acestora poate îmbunătăți dezvoltarea copilului.

**Bibliografie**

1. Kelley, S.A., Kossoff, E.H. Doose syndrome (myoclonic-astatic epilepsy): 40 years of progress. In: *Dev. Med. Child Neurol.* 2010, 52, 988–993.

EEG (fig. 1): unde vârf-polivârf, generalizate la 2-6 Hz fără descărcări focale persistente

RMN cerebral - atrofie hipocampală incipientă

Rezultate

Examen molecular genetic: mutație la nivelul genei KCNA2

Tratament: Depakine, Lamotrigina, Clonazepam