



O CAUZĂ GENETICĂ A EPILEPSIEI: CAZ CLINIC

Capestru Elena^{1,2}, Calcîi Cornelia^{1,2}, Constantin Olga^{1,2}, Istratuc Irina^{1,2}, Calistru Iulia^{1,2}, Sprîncean Mariana^{1,3}, Hadjiu Svetlana^{1,2}

¹Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu” ²IMSP Institutul Mamei și a Copilului ³Departamentul de Biologie Moleculară și Genetică Umană

Introducere. Epilepsia genetică apare ca rezultat al unui defect genetic cunoscut sau presupus, în care convulsiile sunt simptomul de bază al tulburării.

Scopul studiului: evaluarea profilului clinic și molecular-genetic prin prisma unui caz clinic.

Material și metode. Băiat, 5 ani; au fost colectate datele anamnestice, clinice, paraclinice și particularitățile de tratament. Examinări: EEG, imagistica prin RMN cerebral, testarea genetică (panelul de gene pentru epilepsie).

Rezultate obținute. Accese convulsive febrile (unice) până la vârsta de 1 ani; de la 3 ani dezvoltă accese de tip absență și atonice asociate cu mioclonii. În evoluție: crize epileptice polimorfe pe fondal de tratament cu Acid valproic, Levetiracetam, Clonazepam și Phenobarbital.

Fig. 1 EEG: activitate epileptoidă – complexe vârf-undă/polivârf în regiunea C-F-T bilateral.

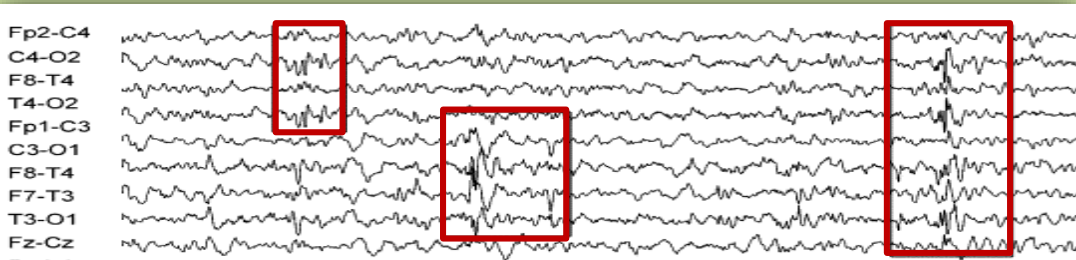
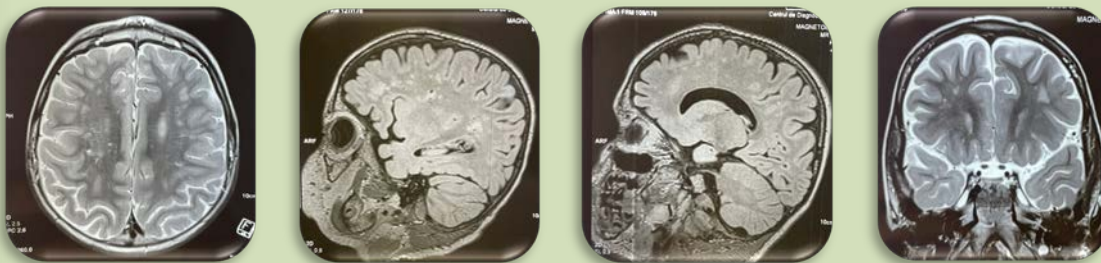


Fig. 2 RMN cerebral – atrofie corticală; diminuarea volumului hipocampal, lobilor temporali bilateral; multiple focare gliotice (5 mm) în substanța albă subcortical;



Tab. 1 Panel de gene pentru epilepsie

Localizare	Fenotip	Nr. Fenotip	Transmitere	Gena
c777A>T în exonul 7	Deficit de Fosfoserina Aminotransferaza 1	OMIM 610992	Autosomal-dominant (AD)	PSAT1
c.2071G>A în exonul 11	CMT, MEN, Feocromocitom	-	Autosomal-recesiv (AR)	RET

Concluzii. În cazul discutat, epilepsia a fost cauzată de unele anomalii poligenice cu transmitere AD și AR, cu predominanță în gena responsabilă de niveluri plasmatică scăzute de L-Serină, determinând crize polimorfe și farmacorezistență. Tratamentul cu L-serină ar duce la ameliorarea crizelor.

Bibliografie

- Brassier, A. et al. Two new cases of serine deficiency disorders treated with l-serine. *Eur. J. Paediat. Neurol.* 20: 53-60, 2016.
- Li J, et al. Phosphoserine aminotransferase deficiency diagnosed by whole-exome sequencing and LC-MS/MS reanalysis: A case report and review of literature. *Mol Genet Genomic Med.* 2024 Apr;12(4):e2400. doi: 10.1002/mgg3.2400.
- Hart, C. Et al. Phosphoserine aminotransferase deficiency: a novel disorder of the serine biosynthesis pathway. *Am. J. Hum. Genet.* 80: 931-937, 2007.