

Autori: Decuseară Magda, Tarța-Arsene Oana, Bârcă Diana

Afiliație: Clinica de Neurologie Pediatrică a Spitalului Clinic de Psihiatrie ”Prof. Dr. Al. Obregia”, București, România

Introducere: Evoluția genetică este un proces continuu, dinamic, astfel că identificarea unor cauze monogenice ca etiologie a unor epilepsii severe este un subiect de interes actual. Gena SPATA5 a fost asociată recent cu afecțiuni neurodegenerative, sugerând un rol și în dezvoltarea neuronală. Fenotipul asociat mutației genei SPATA5 include tulburare de dezvoltare cognitivă, epilepsie farmacorezistentă, microcefalie și surditate în copilărie.

Materiale și metode: Prezentăm cazul unui pacient de sex masculin, în vârstă de 3 ani și 11 luni, care s-a prezentat pentru prima oară în clinica noastră la vârsta de 4 luni pentru manifestări paroxistice debutate la vârsta de 3 luni, cu ușoară întârziere pe latura motorie, hipoacuzie neurosenzorială bilaterală, congenitală și unele particularități constituționale.

Rezultate: Prin efectuarea tuturor investigațiilor necesare pentru excluderea posibilelor etiologii (structurală, metabolică, genetică), testarea genetică de tip WES a dus la evidențierea mutației în gena SPATA5 prezentă în cazul pacientului nostru, mutație care explica fenotipul acestuia.

Concluzii: Mutațiile genei SPATA5 asociază un sindrom caracterizat de întârziere severă în dezvoltare globală, epilepsie farmaco-rezistentă, afectare auditivă și microcefalie, astfel că diagnosticul genetic la pacienții cu epilepsie este de importanță majoră, atât în orientarea conduitei terapeutice, cât și în viziunea mai clară asupra afecțiunii pe care o au familiile pacienților.

Cuvinte cheie: SPATA5, genetică, epilepsie farmaco-rezistentă, WES, tulburare globală de dezvoltare