

## INTISARI

Epilepsi Dependen Piridoksin (EDP) merupakan kelainan metabolik genetik langka yang ditandai dengan kejang yang sering kali tidak responsif terhadap obat antikejang konvensional, tetapi memberikan respons terhadap piridoksin. Meskipun diagnosis dan penanganan dini sangat penting untuk mencapai hasil perkembangan neurologis yang optimal, keterbatasan sumber daya sering menjadi tantangan besar dalam mengenali dan menangani kondisi kompleks ini. Laporan kasus ini menggambarkan pengalaman diagnosis dan penatalaksanaan kasus EDP pertama yang terkonfirmasi secara genetik pada seorang neonatus di Indonesia, serta menyoroti kebutuhan mendesak untuk meningkatkan akses terhadap pelayanan dan sumber daya terbatas. Data kami dapat memberikan wawasan berharga mengenai berbagai hambatan serta potensi solusi dalam penatalaksanaan EDP di lingkungan serupa.

**Kata kunci:** Epilepsi Dependen Piridoksin; ALDH7A1; Whole-exome sequencing; sumber daya terbatas

## ABSTRACT

Pyridoxine-dependent epilepsy (PDE) is a rare genetic metabolic disorder characterized by seizures that are often resistant to conventional antiseizure medication but responsive to pyridoxine. Although its early diagnosis and treatment are crucial for achieving optimal neurodevelopmental outcomes, resource-limited settings often present considerable challenges in recognizing and managing this complex condition. This case report describes the diagnostic and management experience of the first genetically confirmed case of PDE in an Indonesian neonate, highlighting the critical need to improve access to specialized care and resources in this setting. Our data may provide valuable insights into the unique hurdles and potential solutions for managing PDE in similar settings.

**Keywords:** Pyridoxine-dependent epilepsy; ALDH7A1; Whole-exome sequencing; resource-limited settings