

CLINICAL AND GENETIC PARTICULARITIES IN FRANCESCHETTI SYNDROME: PRESENTATION OF CLINICAL CASE

Zmuncila Loredana

Scientific adviser: Sprincean Mariana

Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Franceschetti syndrome is a congenital disorder of craniofacial development characterized by bilateral symmetrical oto-mandibular dysplasia without abnormalities of the extremities. Transmission is autosomal dominant. The cause of the disease is the mutation of chromosome 5q32-33.2, on the TCOF1 gene **Objective of the study.** The importance of clinical and genetic approaches to Franceschetti syndrome is to establish an early diagnosis and present the clinical case. **Material and Method.** This paper comprises analysis of the bibliographic sources regarding children that have Franceschetti syndrome and the synthesis of the clinical case of a 9-year-old boy with FS. **Results.** A 9-year-old boy applied for a clinical-genetic evaluation at the Mother and Child Institute. Clinical examination: underdevelopment of facial bones and mandibular hypoplasia, macrostomy, the inclination extends below the external angle of the eyelid slit- antimongoloid appearance, nazofrontal angle is obliterated, bilateral malformations of the ears, hearing loss up to 40%, normal intelligence. The diagnosis was established based on clinical criteria, the association of characteristic dysmorphism and transmission deafness. Radiological examination revealed typical changes of the mandible. The audiogram confirmed bilateral transmission deafness. **Conclusion.** The knowledge of the clinical-genetic aspects according to the literature contributes to the early diagnosis of FS in children. Identification of the mutation in the FS is at the research stage, but molecular study by the indirect method can contribute to genetic counseling in familial forms.

Keywords: Franceschetti syndrome (FS), child, hypoplasia, mandible.

PARTICULARITĂȚI CLINICO-GENETICE ÎN SINDROMUL FRANCESCHETTI: PREZENTARE DE CAZ CLINIC

Zmuncilă Loredana

Conducător științific: Sprincean Mariana

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Sindromul Franceschetti este o tulburare congenitală de dezvoltare craniofacială, caracterizată prin displazie oto-mandibulară simetrică, bilaterală, fără anomalii ale extremităților. Transmiterea este autozomal dominant, cauza afecțiunii este mutația apărută în gena TCOF1 a cromozomului 5q32-33.2. **Scopul lucrării.** Importanța abordărilor clinice și genetice ale sindromului Franceschetti pentru a stabili un diagnostic timpuriu și prezentarea unui caz clinic. **Material și Metode.** În această lucrare a fost efectuată analiza surselor bibliografice privitor la sindromul Franceschetti la copii și sinteza cazului clinic al unui băiat de 9 ani cu sindromul Franceschetti. **Rezultate.** Un băiat cu vârsta de 9 ani s-a adresat pentru evaluare clinico-genetică la Institutul Mamei și Copilului. Examinarea clinică: subdezvoltarea oaselor feței și hipoplazie mandibulară, macrostomie, înclinația spre inferior a unghiului extern al fantei palpebrale – aspect antimongoloid, unghiul nazo-frontal este obliterated, malformații bilaterale ale urechilor, pierdere de auz până la 40%, inteligență normală. Diagnosticul a fost stabilit în baza criteriilor clinice, bazat pe asocierea dismorfismului caracteristic și a surdității de transmisie. Examenul radiologic a evidențiat modificările tipice ale mandibulei. Audiograma efectuată a confirmat surditate bilaterală de transmisie. **Concluzii.** Cunoașterea aspectelor clinico-genetice potrivit datelor literaturii de specialitate contribuie la diagnosticul timpuriu al cazurilor de SF la copii. Identificarea mutației în SF este în cercetare, dar studiul molecular prin metoda indirectă poate contribui la sfatul genetic în formele familiale.

Cuvinte-cheie: Sindrom Franceschetti (SF), copil, hipoplazie, mandibulă.