

DEFINITION OF WILSON DISEASE IN TERMS OF LEIPZIG SCORE

Tocan Mihaela, Tocan-Musteața Alina

Scientific adviser: Turcanu Adela

Gastroenterology Discipline, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Wilson Disease (WD) is an autosomal recessive disease caused by mutations in the ATP7B gene, which lead to the pathological accumulation of copper in the body. The Leipzig score (validated in 2001) is used to standardize the diagnosis. The decisive component is determination of the specific mutation. **Objective of the study.** Evaluation and identification the role of the Leipzig score in the diagnosis of Wilson Disease among members of the same family. **Material and Methods.** Three family members (father and two sons) were evaluated, as well as the father's relatives (mother, father and sister) who were suspected of Wilson Disease. Diagnostic criteria: clinical symptoms (hepatic/neurological), serum ceruloplasmin levels, urinary copper within 24 hours, free copper ATP7B mutation. The Leipzig score was calculated. **Results.** The father accumulated the score of 6 points (Genotyping+1; Hepatic copper content+1; Serum ceruloplasmin+2; Urinary copper+2) - a highly suggestive result for WD. Son 1 has a score of 3 points (Genotyping+1; Serum Ceruloplasmin+1; Urinary copper+1) which suggests a probable diagnosis, but requires additional testing. Son 2 has a score of 1 point (serum ceruloplasmin+1) - improbable diagnosis. Thus, the determination of this score confirmed Wilson's disease of the father and thus influenced the initiation of early d-penicillamine therapy. At the same time, the son's suspicion of WD has led to the medical investigation and the evaluation of the results. **Conclusion.** The Leipzig score was developed to facilitate diagnosis and help clinicians.

Keywords: ATP7B, Wilson Disease.

DEFINIREA BOLII WILSON PRIN PRISMA SCORULUI LEIPZIG

Tocan Mihaela, Tocan-Musteața Alina

Conducător științific: Țurcanu Adela

Disciplina de gastroenterologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Boala Wilson (BW) este o boală autosomal-recesivă cauzată de mutații în gena ATP7B, care duc la acumularea patologică a cuprului în organism. Pentru standardizarea diagnosticului se utilizează scorul Leipzig (validat în 2001), a cărui component esențial este determinarea mutației genetice specifice. **Scopul lucrării.** Evaluarea și identificarea rolului scorului Leipzig în diagnosticul Bolii Wilson la membrii aceleiași familii. **Material și Metode.** Au fost evaluați trei membri ai unei familii (tata și doi fii), precum și rudele tatălui (mama, tata și sora) care erau suspecti pentru Boala Wilson. Criterii de diagnostic: simptome clinice (hepatice/neurologice), nivelul ceruloplasminei serice, cupruria în 24 ore, cupremia mutația ATP7B. A fost calculat scorul Leipzig. **Rezultate:** Tata a acumulat scorul de 6 puncte (Genotiparea+1; Conținutul de cupru hepatic+1; Ceruloplasmina serică +2; Cupruria +2) un rezultat înalt sugestiv pentru BW. Fiul 1 are un scor de 3 puncte (Genotiparea +1; Ceruloplasmina serică +1; Cupruria +1) care sugerează un diagnostic probabil, dar necesită teste suplimentare. Fiul 2 are scorul de 1 punct (Ceruloplasmina serică +1) diagnostic improbabil. Astfel, determinarea acestui scor a determinat cu precizie boala Wilson la tată și astfel, a influențat inițierea terapiei precoce cu d-penicilamină. Totodată, suspectarea la fiu a bolii Wilson a direcționat evaluarea medicală spre test de diagnostic terapeutic și evaluarea rezultatelor. **Concluzii.** Scorul Leipzig a fost adoptat pentru a facilita stabilirea diagnosticului și a veni în ajutor medicilor clinicieni.

Cuvinte-cheie: Gena ATP7B, boala Wilson.