

genei sintazei NO-endoteliale la bolnavii de miocardioză Duchenne și la populația sănătoasă din Republica Moldova. *Buletinul Academiei de Știință a Moldovei. Științe Medicale* 1(42), 2014, p. 210-213. ISSN 1857-0011.

26. Sacară V., Mocan E., Scurtu V., Duca M., Groppa S. Evaluarea influenței genelor modificatoare a metabolismului asupra manifestărilor proceselor miopatie (pe exemplul Distrofiei Musculare Duchenne/Becker). *Buletinul Academiei de Știință a Moldovei. Științe Medicale*. 1(42), 2014, p. 199-205. ISSN 1857-0011.

27. Groppa St., Zota E., Sacară V. Distrofiile musculare progresive. Chișinău, Î.S.FEP "Tipografia Centrală", ISBN 9975-78-361-9 616,74-007.23, 2005, 111p.

28. Ușurelu N., Țurea V., Ușurelu O., Gavriliuc A., Sacara V. Fenilcetonuria: consultul medico-genetic, dietoterapia, integrarea socială. Chișinău: Editura „Policolor”, ISBN 978-9975-9956-0-3, 2007, 80p.

29. Șirocova N., Vicol M., Țurea V., Sacară V., Barbacaru N. Hemofilia: aspecte clinico-diagnostice și principii de tratament (recomandări metodice). Chișinău. CNSRGM, 2008, 43p.

30. Gladun E., Moșin V., Groppa St., Strătila M., Revenku V., Gladun S., Zota P., Bezrodna D., Чуботару Л., Халабуденко Е., Григорий Е., Сакарэ В. Планирование семьи и репродуктивное здоровье. Руководство для акушеров-гинекологов и семейных врачей. Кишинев, 2002, 352с.

31. Gladun E., Groppa St., Ștemberg M., Cotorcea V. Investigațiile medico-genetice în obstetrică (îndrumar informativ metodic). Chișinău, 2000, 34p.

32. Sacară V. Analiza molecular-genetică și clinică a familiilor cu distrofie musculară progresivă forma Duchenne în populația Republicii Moldova. Autoreferat al tezei de doctor în științe medicale. Chișinău, 2000. 25 p.

33. Gavriliuc A. Polimorfizmul secvenței ADN 12q24.1 înălțuite cu gena fenilalaninhidroxilazei în populația Republicii Moldova. Autoreferat al tezei de doctor în biologie. Chișinău, 2004. 25 p.

34. Egorov V. Particularitățile clinice și imunogenetice ale acceselor febrile. Autoreferatul tezei de doctor în științe medicale. Chișinău, 2003. 25 p.

35. Широкова Н. Исследование полиморфизма генов F8 и F9 у пациентов с гемофилией А и Б в Республике Молдова. Автореферат диссертации на соискание ученой степени доктора биологии. Кишинев, 2010. 25 с.

36. Levițchi A., Sacară V. Identification of new modifier genes at DMD/BMD and patient lifespan. Abstracts book from European Human Genetics Conference 2013, June 8 - 11, 2013 Paris, France. *European Journal of Human Genetics*, vol. 21. Supp. 2, 2013, J08.08, p. 512. (https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/conferences/2013/ESHG2013_AbstractsWebsite.pdf)

© Dorina Savoschin

Dorina Savoschin

PARTICULARITĂȚI FENOTIPICE ALE SINDROMULUI OBSTRUCTIV LA COPII

IMSP Institutul Mamei și Copilului (Director – dr. șt. med., conf. univ. S. Gladun)

SUMMARY

PHENOTYPIC PECULIARITIES OF BRONCHOOBSTRUCTIVE SYNDROME IN CHILDREN

Key-words: children, asthma, wheeze, phenotype.

Background. *Bronchial obstruction is one of the most frequent clinical manifestations in childhood. However, in children under 5 years of age is rather difficult to establish the etiology and treatment for this syndrome.*

Material and methods. *The study included 244 children with bronchial obstruction, including 150 children with acute respiratory infections, hospitalized to specialized units of the Institute for Maternal and Child Healthcare the Pulmonology Unit, and 75 patients with bronchial asthma. For data collection purpose a special questionnaire was elaborated. Statistical processing of the material was performed by applying statistical software SPSSv6.0.*

Results. *Results of the case-control study revealed different clinical phenotypes of bronchial obstruction in young children: patients with bronchial obstruction of infectious etiology most frequently reported mixed dyspnoea ($p < 0.0001$), pneumonia and bronchiolitis ($p < 0.0001$), fever ($p < 0.05$), sleepiness ($p < 0.05$), and psychomotor agitation ($p < 0.05$). Children with atopy and bronchial obstruction manifest mainly expiratory dyspnea ($p < 0.0001$) and nocturnal dry cough ($p < 0.0001$), without developing bronchiolitis.*

Conclusions. *The study results revealed two clinical phenotypes of bronchial obstruction in children under 5 years of age; this will make possible an individualized approach in treating children with wheezing.*

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ БРОНХООБСТРУКТИВНОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

Ключевые слова: дети, астма, визинг, фенотип.

Актуальность. Бронхообструктивный синдром – один из самых часто –встречающихся в педиатрической практике. Однако, у детей до 5 лет установить его причину и назначить соответствующее лечение достаточно трудно.

Материалы и методы. Были изучены 244 случая синдрома бронхообструкции, из которых –150 детей, госпитализированных в специализированное отделение Института Матери и Ребенка с ОРВИ и 75 детей – с бронхиальной астмой. Для создания базы данных использовался специально разработанный опросник. Статистическая обработка материала была выполнена с применением программного набора SPSSv6.0.

Результаты и обсуждение. Результаты исследования случай-контроль выявили различные фенотипические проявления бронхообструктивного синдрома у детей младше 5 лет: у детей с бронхообструкцией инфекционного генеза чаще встречались одышка смешанного характера ($p < 0,0001$), пневмония и бронхолит ($p < 0,0001$), лихорадка ($p < 0,05$), сонливость ($p < 0,05$) и психомоторное возбуждение ($p < 0,05$). Для детей с бронхообструктивным синдромом аллергического генеза характерными признаками являлись экспираторная одышка ($p < 0,0001$) и ночные приступы сухого кашля ($p < 0,0001$), бронхолит в этой группе детей практически не наблюдался.

Выводы. В результате исследования были выявлены два фенотипа бронхообструктивного синдрома у детей до 5 лет, что позволит дифференцированно подходить к лечению данного контингента пациентов.

Introducere. Până în prezent este o provocare pentru clinicieni diferențierea rapidă și corectă a obstrucției bronșice de genезă atopică și infecțioasă, cu stabilirea unui diagnostic veridic și prescrierea terapiei oportune la copiii de vârstă fragedă. La copii cu vârsta de ≤ 5 ani este greu de stabilit cu certitudine diagnosticul de AB, deoarece semne episodice de afectare a aparatului respirator cum ar fi wheezingul, tusea sunt frecvente și la copii fără AB, îndeosebi la cei cu vârsta cuprinsă între 0 - 2 ani [3,6]. Wheezingul recurent poate fi prezent la majoritatea copiilor cu vârsta de ≤ 5 ani [2,4], de regulă pe fundalul suportării IRA a căilor superioare. Aprecierea faptului este episodul de wheezing o manifestare de debut a astmului bronșic sau o consecință a suportării IRA este dificilă. Aceste date sunt în concordanță cu numeroase cercetări, care susțin că, la începutul vieții, mulți copii suportă episoade de *wheezing* asociate cu infecții respiratorii. Aceste infecții care decurg cu *wheezing* sunt multiple și includ agenți patogeni ca virusul respirator sincițial (VRS), rinovirusul (HRV), metapneumovirusul, parainfluenza, coronavirusul etc. Pentru cei mai mulți dintre sugari, numărul episoadelor de infecții respiratorii va diminua pe parcursul copilăriei, dar pentru unii indivizi aceste episoade pot marca debutul astmului bronșic.

Totodată, prezența maladiilor alergice în anamnezic familial și a atopiei sau sensibilizării către alergeni sunt factori prognostici suplimentari, deoarece sensibilizarea precoce către alergeni crește probabilitatea că la copiii cu wheezing se va dezvolta ulterior AB [4,7].

La copii sub 5 ani astmul bronșic este dificil de diagnosticat, iar metodele de evaluare se bazează în special pe aspecte clinice, fără a fi susținute de informații obiective, cum ar fi măsurarea funcției pulmona-

re, aprecierea oxidului nitric (FeNO) în aerul expirat, metode ce nu pot fi efectuate la copiii acestei grupe de vârstă [4]. Totuși, terapia recomandată trebuie să fie efecace și sigură pentru toți copii.

Scopul studiului a fost stabilirea particularităților fenotipice ale obstrucției bronșice de genезă atopică și infecțioasă la copiii de 0-5 ani.

Materiale și metode A fost realizat un studiu caz-control pe un eșantion de 225 copii, spitalizați în secțiile specializate ale IMSP IMȘIC. Lotul I a inclus 75 copii cu astm bronșic în exacerbare, spitalizați în secția de alergologie. Iar lotul II (grup de control) – 150 copii cu sindrom obstructiv de genезă infecțioasă, tratați în secția pneumologiei pediatrică.

Vârsta medie a copiilor din lotul I era de $41,1 \pm 1,5$ luni, iar a celor din lotul II de $17,8 \pm 1,2$ luni. În studiu au fost incluși copii ce manifestau episoade bronho-obstructive primare sau repetate. Actualul episod de obstrucție bronșică a fost analizat minuțios utilizând chestionarul special elaborat, documentația medicală, efectuând examenul medical complex al copiilor. Printre subiecții studiului au prevalat băieții în ambele loturi, astfel în lotul pacienților cu obstrucție bronșică de genезă atopică (AB) raportul băieților către fete a constituit 1 : 1,6 cazuri, iar în grupul pacienților cu sindrom obstructiv de genезă infecțioasă alcătuind – 1 : 2 cazuri, diferențe statistic veridice între loturi nu se atestă ($p > 0,05$). Predominarea băieților în lotul de bază corespunde datelor literaturii de specialitate, conform căreia debutul AB la băieți are loc mai devreme decât la fete.[1,4]

Prelucrarea statistică a materialului a fost efectuată cu aplicarea setului de programe statistice SPSSv 6.0.

Rezultate și discuții. Efectuând analiza comparativă între loturile de copii incluși în studiu, am punc-

tat similitudinile și diferențele caracteristice tipurilor de obstrucție bronșică studiate.

Rezultatele cercetării noastre au demonstrat că antecedent apariției obstrucției bronșice mulți dintre copii au prezentat maladii alergice. Astfel, numărul pacienților care au suportat dermatită atopică pe parcursul primului an de viață era mai mare în grupul pacienților cu obstrucție bronșică de geneză atopică ($54,7 \pm 5,8\%$ și $40,7 \pm 4,0\%$ respectiv, $p > 0,05$). Manifestări alergice suportate anterior sau concomitent cu actualul episod de obstrucție bronșică cert mai frecvent s-au atestat în

lotul pacienților cu AB: dermatită atopică – $36,0 \pm 5,5\%$ cazuri, alergie alimentară – $37,3 \pm 5,6\%$ cazuri, alergie medicamentoasă – $16 \pm 4,2\%$ cazuri, iar polinoză sau rinită alergică – $14,7 \pm 4,0\%$ cazuri (tab.1). În lotul pacienților cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă cazurile de dermatită atopică au constituit $22 \pm 3,4\%$ cazuri, de alergie alimentară – $18,7 \pm 3,2\%$, alergie medicamentoasă – $6 \pm 1,9\%$, polinoză/rinită alergică – $0,7 \pm 0,7\%$. Astfel, manifestările alergice cel mai frecvent suportate de către subiecții ambelor loturi au fost dermatita atopică și alergia alimentară (fig.1.).

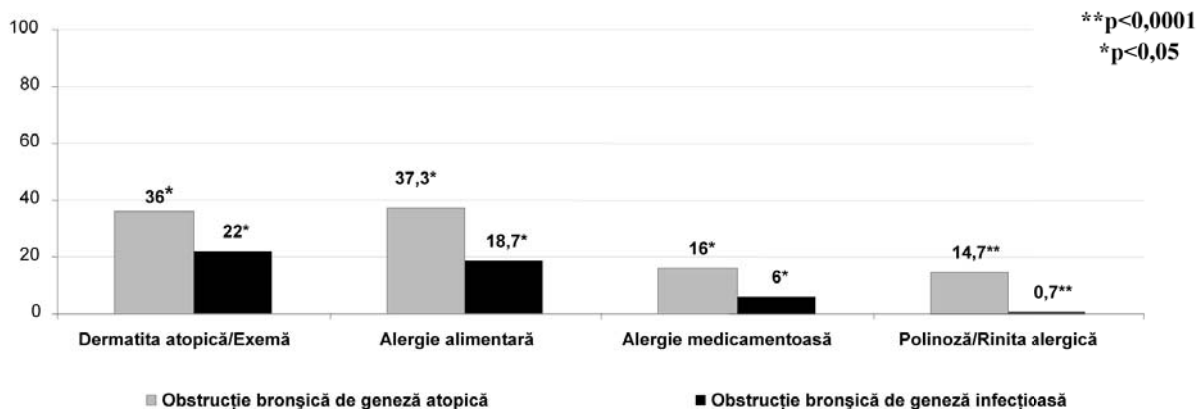


Fig. 1. Ponderea manifestărilor atopice suportate antecedent cazului de obstrucție la copiii cercetați (%)

Aproape 2/3 de copii au fost incluși în studiu pe parcursul primelor șapte zile de la debutul episodului de obstrucție bronșică.

Accesul de sufocare a fost primar pentru $51,3 \pm 4,08\%$ dintre pacienții cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă, în cazuri unice părinții nu au putut preciza dacă accesul este primar sau repetat. În grupul pacienților cu AB confirmat la toți pacienții accesul de obstrucție era unul repetat.

Datele clinico-anamnestice demonstrează că în majoritatea cazurilor accesul de sufocare este asociat cu semne clinice de IRA: la pacienții din lotul cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă prezentul acces practic în toate cazurile, se asocia cu suportarea IRA, iar pacienții lotului cu obstrucție bronșică de geneză atopică prezentau această asociere în $61,3 \pm 5,6\%$ cazuri, $p < 0,0001$.

Simptomatologia respiratorie a fost prezentă în toate cazurile incluse în studiu (tab.1). Unul dintre semnele de bază ale sindromului obstructiv bronșic – wheezingul a fost relatat la $66,7 \pm 5,4\%$ pacienți din lotul I (cu obstrucție bronșică de geneză atopică) și la $62 \pm 3,9\%$ dintre pacienții din lotul II (cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă ($p > 0,05$)). Analizând corelarea wheezingului cu ciclul respirator, ceea ce ne relatează despre gradul de severitate al obstrucției bronșice, am depistat că wheezingul de la începutul expirației a fost prezent la $4,0 \pm 2,3\%$ din pacienții lo-

tului I și la $2,7 \pm 1,3\%$ din pacienții lotului II. Prezența wheezingului numai la sfârșitul expirației (un semn al obstrucției mai ușoare) a fost la $45,3 \pm 5,8\%$ copii cu obstrucție bronșică de geneză atopică vs $39,3 \pm 3,9\%$ copii cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă. Wheezingul asociat cu respirație stridorosă (șuier atât la inspir cât și la expir) a fost prezent la $17,3 \pm 4,4\%$ din pacienții lotului I contra $18 \pm 3,1\%$ pacienți din lotul II ($p > 0,05$). Astfel, conform datelor obținute, wheezingul este un simptom comun și nu poate fi utilizat în diagnosticul diferențial la copiii cu sindrom obstructiv de diferită geneză, având aceeași frecvență și caracter la copiii ambelor loturi.

Toți pacienții incluși în studiu prezentau tuse. În lotul pacienților cu AB tuse uscată au prezentat $86,7 \pm 3,9\%$ copii, iar în lotul pacienților cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă – $87,3 \pm 2,7\%$ ($p > 0,05$); tuse lătrantă cu voce răgușită – $8,0 \pm 3,13\%$ și $10,7 \pm 2,52\%$ respectiv ($p > 0,05$). Totodată, tuse în accese pe parcursul zilei cu o diferență statistic semnificativă a fost mai frecvent prezentă la pacienții cu AB – $42,7 \pm 5,7\%$ și $22,7 \pm 3,4\%$ respectiv ($p < 0,05$).

Caracteristica clinică distinctivă la copiii celor două loturi este prezența acceselor de tuse nocturnă. Astfel, accesele de tuse uscată nocturne au fost de 3 ori mai frecvente în lotul pacienților cu obstrucție bronșică de geneză atopică, comparativ cu cea infecțioasă: $64,0 \pm 5,5\%$ contra $20,7 \pm 3,3\%$, $p < 0,0001$.

Prezența dispneei a fost depistată la majoritatea subiecților studiului. Astfel, dispneea expiratorie cu o frecvență statistic veridică a fost prezentă mai des la pacienții cu obstrucție bronșică de geneză atopică constituind $68 \pm 5,4\%$, contra $30,7 \pm 3,7\%$ la pacienții cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă, $p < 0,0001$. O proporție inversă a fost obserată referitor la dispneea mixtă: aceasta a fost considerabil mai frecvent atestată la pacienții cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă, alcătuiind $63,3 \pm 3,9\%$ contra $24,0 \pm 4,9\%$, $p < 0,0001$. Astfel conform datelor obținute în studiul dat, tipul dispneei poate servi drept criteriu distinctiv în diagnosticul diferențial al sindromului obstructiv bronșic la copii mici (tab.1).

Analizând datele ce reflectă tropismul infecției că-

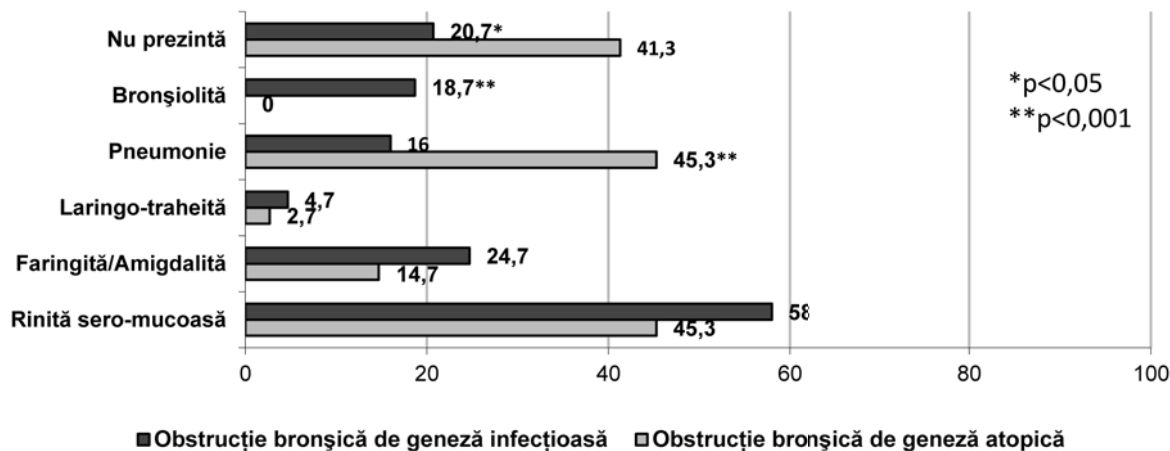


Fig. 2. Tropismul infecției către căile aeriene superioare și inferioare la pacienții cu sindrom obstructiv de geneză atopică și infecțioasă (%)

Bronșiolita acută este cel mai frecvent sindrom bronșiolar acut de tip obstructiv semnalat în primii ani de viață este, fiind cauzată în 70% cazuri de virusul sincițial respirator (VRS). [5]. Diagnosticul de bronșiolită acută a fost stabilit doar la pacienții lotului cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă, constituind $18,7 \pm 3,2\%$ cazuri, $p < 0,0001$.

Efectuând examenul clinic al pacienților am observat unele legități. Tabloul auscultativ în cazul exacerbării obstrucției bronșice atopice s-a caracterizat prin prezența respirației atenuate, expir prelungit ($69,3 \pm 5,0\%$), raluri uscate sibilante ($73,3 \pm 5,1\%$). La pacienții cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă, pe lângă prezența expirului prelungit ($59,3 \pm 4,01\%$ cazuri) și ralurilor uscate sibilante ($73,3 \pm 3,6\%$) în cazul pacienților diagnosticați cu pneumonie acută, s-au diagnosticat raluri umede bilateralele ($10 \pm 2,5\%$ cazuri), raluri umede locale unilaterale ($19,3 \pm 3,2\%$ cazuri $p < 0,05$) și raluri crepitante ($9,3 \pm 2,4\%$ cazuri $p < 0,05$).

Simptomatologia extrarrespiratorie a fost prezentă la copiii din ambele loturi, însă pacienții din lotul II aveau mult mai des semne extrarrespiratorii (fig.3.). Astfel, la ei maladia s-a manifestat mai frecvent prin

tre căile respiratorii superioare am constatat că pacienții cu obstrucție bronșică infecțioasă cert mai frecvent prezintă faringită, amigdalită, laringo-traheită. Astfel, doar $20,7\% \pm 3,3$ pacienți nu au prezentat semne ale acestor boli vs $41,3\% \pm 5,7$ în lotul pacienților cu astm bronșic, $p < 0,0001$ (fig.2).

În cadrul studiului nostru asocierea sindromului obstructiv bronșic cu prezența afectării căilor aeriene inferioare s-a depistat cert mai frecvent la pacienții cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă (fig.2). Astfel, pneumonie acută s-a diagnosticat clinic și radiologic preponderent la pacienții cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă, alcătuiind $45,3 \pm 4,1\%$ cazuri contra $16,0 \pm 4,20\%$ cazuri la pacienții cu sindrom obstructiv de geneză atopică ($p < 0,0001$).

febră, vome, inapetență. Febra s-a constatat la pacienții cu obstrucție bronșică de geneză infecțioasă în $64,7 \pm 3,9\%$ cazuri, iar în lotul pacienților cu obstrucție bronșică atopică în doar $48 \pm 5,8\%$ cazuri ($p < 0,05$).

Totodată, în grupul pacienților cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă semnele de afectare a sistemului nervos central au fost statistic veridic mai des întâlnite comparativ cu pacienții cu obstrucție bronșică de geneză atopică: somnolența a fost prezentă în $27,3 \pm 3,6\%$ cazuri contra $12,0 \pm 3,8\%$ ($p < 0,05$); agitație psiho-motorie s-a atestat în $31,3 \pm 3,8\%$ și $14,7 \pm 4,1\%$ cazuri respectiv ($p < 0,05$).

Suprapunerea datelor clinico-anamnestice la copiii cercetați a evidențiat un tablou clinic mai variat și manifest la copiii cu sindrom obstructiv de geneză infecțioasă comparativ cu cei cu obstrucție de geneză atopică (AB) (tab.1).

Astfel, deși în baza wheezingului – simptomului principal al obstrucției bronșice - este dificil de concluzionat care este geneza procesului patologic. Însă cercetarea minuțioasă clinică a pacientului în perioada acută a maladii poate oferi criterii convingătoare în favoarea genezei infecțioase sau, invers, atopice, ceea

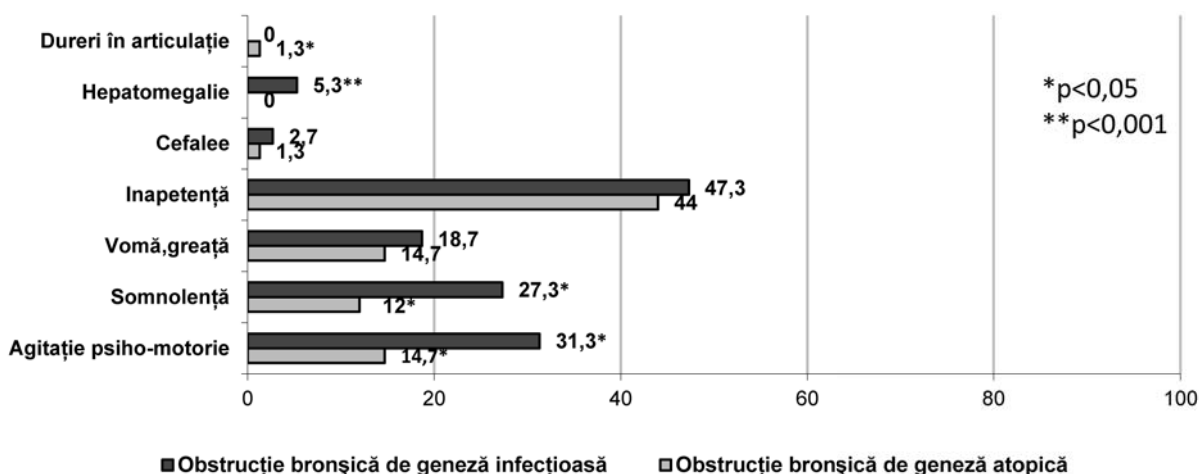


Fig. 3. Frecvența semnelor extrarespiratorii la pacienții cu sindrom obstructiv de genăză atopică și infecțioasă (%)

ce ajută clinicienii la selectarea tacticii terapeutice corecte.

Rezultatele studiului realizat de noi au servit drept baza teoretică pentru delimitarea fenotipurilor sindromului obstructiv la copii. Deci, criteriile clinice distinctive pentru copiii cu sindrom obstructiv infecțios sunt: cert mai rar decât cei cu sindrom atopic prezintă accese de tuse nocturne ($20,7 \pm 3,3\%$ vs $64 \pm 5,5\%$; $p < 0,0001$), dar cert mai frecvent – dispnee, preponderent mixtă ($63,3 \pm 3,9\%$ vs $24 \pm 4,9\%$; $p < 0,0001$); pneumonii și bronșiolită ($45,3 \pm 4,1\%$ și $18,7 \pm 3,2\%$; $p < 0,0001$), auscultativ caracterizate prin raluri umede localizate

sau crepitante ($19,3 \pm 3,2\%$ și $9,3 \pm 3,2\%$; $p < 0,0001$ și $p < 0,05$); net mai frecvent prezintă rino-conjunctivită ($58 \pm 4,0\%$; $p < 0,05$); asociază mai frecvent semne extrarespiratorii (febră în $64,7 \pm 3,9\%$ cazuri, $p < 0,05$; somnolență sau letargie în $27,3 \pm 3,6\%$, $p < 0,0001$; agitație, excitare – în $31,3 \pm 3,8\%$, $p < 0,05$).

Copiii cu sindrom obstructiv de genăză atopică prezintă în special dispnee expiratorie ($68 \pm 5,4\%$; $p < 0,0001$) și cert mai frecvent accese de tuse uscată nocturne ($64,0 \pm 5,5\%$; $p < 0,0001$) și accese de tuse diurne $42,7 \pm 5,7\%$, $p < 0,05$, ei practic nu dezvoltă bronșiolite (tab. 1).

Tabelul 1

Fenotipurile sindromului obstructiv la copii

Semne	Fenotipului sindromului obstructiv de genăză atopică	Fenotipul sindromului obstructiv de genăză infecțioasă	p
Alergie alimentară	+	+	p=0,0031
Alergie medicamentoasă	+	+	p=0,026
Dermatită atopică/Exema	+	+	p=0,037
Polinoză/Rinită alergică	+	+	p=0,001
Prezența IRA	+	+	p<0,0001
Wheezing	+	+	p = 0.5576
Tuse uscată	+	+	p = 1.0000
Tuse diurnă în accese	+	+	p=0,0030
Tuse nocturnă în accese	+	+	p<0,0001
Dispnee expiratorie	+	+	p<0,0001
Dispnee mixtă	+	+	p<0,0001
Raluri uscate bilaterale	+	+	p=1,00
Expir prelungit	+	+	p=0,18
Raluri umede locale	+	+	p=0,0166
Raluri crepitante	+	+	p=0,02
Febră	+	+	p=0,02
Somnolență, letargie	+	+	p=0,01
Copil agitat, excitat	+	+	p=0,0092
Bronșiolită	-	+	p<0,0001
Pneumonie	+	+	p<0,0001

Concluzie:

În cadrul studiului caz-control au fost conturate fenotipurile sindromului obstructiv la copii < 5 ani: fenotipul sindromului obstructiv de geneză infecțioasă se caracterizează prin dispnee mixtă ($p < 0,0001$), pneumonii și bronșiolită ($p < 0,0001$), asociate cu semne extra-respiratorii, așa ca febră ($p < 0,05$), somnolență ($p < 0,05$) și agitație psiho-motorie ($p < 0,05$). Pentru copiii cu sindrom obstructiv de geneză atopică sunt sugestive dispneea expiratorie ($p < 0,0001$) și accesele de tuse uscată nocturne ($p < 0,0001$), în asociere cu maladii alergice, așa ca alergia alimentară, alergia medicamentoasă, dermatita atopică/eczema și polinoza/rinita alergică.

Bibliografie

1. Bisgaard H., Szeffler S. Prevalence of asthma-like symptoms in young children. *Pediatr Pulmonol*

2007;42:723-8.

2. Caudri D, Wijga A, CM AS., et al. Predicting the long – term prognosis of children with symptoms suggestive of asthma at preschool age. *J. Allergy Clin Immunol* 2009; 124:903-10e1-7.

3. Doherty G, Bush A. Diagnosing respiratory problems in young children. *Practitioner* 2007;251:20,2–5.

4. Global Initiative for Asthma, 2014

5. Howard M, Corneli, Josef J, Richard. Holubcov et al. Bronchiolitis Clinical Characteristics associated with hospitalization and length of stay. *Pediatric Emergency Care* 2012, Vol.28,(2) P 99-103.

6. Pedersen S. Preschool asthma-not so easy to diagnose. *Prim Care Respir J.* 2007;16:4–6.

7. Sly PD, Boner AL., Bjorksten B, et al. Early identification of atopy in the prediction of persistent asthma in children. *Lancet* 2008;372:1100-6.

© Mariana Sprincean, Natalia Barbova, Natalia Ușurelu, Elena Halabudenco, Ludmila Ețco, Viorica Secieru, Veronica Nour, Sacara Victoria, M. Stratila

Mariana Sprincean^{1, 2}, Natalia Barbova^{1, 2}, Natalia Ușurelu¹, Elena Halabudenco¹, Ludmila Ețco^{1, 2}, Viorica Secieru¹, Veronica Nour¹, Sacara Victoria¹, M. Stratila¹

ROLUL CONSULTULUI MEDICO-GENETIC ÎN PROFILAXIA BOLILOR GENETICE PRIN DIAGNOSTIC CITOGENETIC PRENATAL

¹ - IMSP Institutul Mamei și Copilului (Director – dr. șt. med., conf. univ. S. Gladun)

² - Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie "Nicolae Testemițanu" (rector – acad. AȘM Ion Ababii)

SUMMARY

THE ROLE OF MEDICAL-GENETIC COUNSELING IN THE PROPHYLAXIS OF GENETIC DISEASES BY PRENATAL CYTOGENETIC DIAGNOSIS

Key words: genetic counseling, prophylaxis, prenatal cytogenetic diagnosis, genetic diseases.

Background: *The role of genetic counseling in the prevention system of genetic diseases is emphasized in the study. The main prophylaxis measures and prenatal cytogenetic diagnosis methods applied to pregnant women of risk group are identified by authors.*

The scope of the work is to highlight the role of genetic counselling and PCD for identification of chromosomal abnormalities in fetuses at early stages of intrauterine development.

Materials and methods: *The process of investigation included the prospective medical – genetic counselling with the purpose of identification of the target group consisting in 13532 pregnant women of the risk-group, being prescribed to be examined in CRHMG, in the period 2005-2015; a) group I: 5662 (41,8 ± 0,4%) - pregnant women from medium and high risk group; b) group II: 7870 (58,2 ± 0,4%) - pregnant women from low risk group.*

Results: *In the structure of fetal chromosomal abnormalities, diagnosed in fetus until 22 weeks of gestation, the most common is Down syndrome - 88 cases (1,6±0,18%), Edwards syndrome - 24 cases (0,4±0,09%) and Patau syndrome - 9 cases (0,2±0,06%), Turner syndrome - 8 cases (0,16±0,05%), Klinefelter syndrome - 11 cases (0,2±0,07%), triple X syndrome - 6 fetuses (0,1±0,05%), triploidy - 6 fetuses (0,1±0,05%) and 37 fetuses (0,6±0,1%) with other structural chromosomal syndromes. The research and evaluation of results of cytogenetic prenatal diagnosis – karyotyping, allowed prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in 189 cases, which was 3,3±0,3% of total amount of pregnant women who carried out DPC in concerned period.*