

UNBALANCED GENOMIC CHANGES AND SMA? CASE REPORT

Coliban Iulia, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Ușurelu Natalia

Scientific adviser: Sacară Victoria

Institute of Mother and Child

Background. Mental retardation, global developmental delay, epilepsy, autism, neurological syndromes and birth defects can be often linked to rare genetic changes or disorders. **Objective of the study.** To highlight the usefulness of the molecular karyotype. **Material and Methods.** We report on a case of 16 months old boy with severe hypotonia, born at term. Suspecting SMA, was done the molecular-genetic examination. Considering other clinical manifestations (neuropsychomotor retardation, craniofacial dysmorphism and palmar-dermographism in both arms and others) the constitutional karyotype with subsequent molecular karyotype investigation was indicated. **Results.** The diagnosis of SMA was excluded (PCR-RFLP method). Other assumption was the presence of a tumor in the cervical region, AFP = 402, ref = 0-23.5, after 6 days AFP was = 9.3. Elevated AFP results are specific to both a tumor process and a genetic abnormality. The result of the constitutional karyotype was normal (46 XY), but the molecular karyotype, through Array-CGH method, identified unbalanced haploinsufficient genetic changes: a 1398 Kb microdeletion in the region of 5q13.2 chr (of which OMIM registered genes SMN1, NAIP, GTF2H2, SERF associated with SMA) and a microdeletion of 4832 Kb in the region of 10q11.22-q11.23 chr (of which 6 morbid genes, registered OMIM). **Conclusion.** Molecular karyotype is extremely important in clinical utility for patients with such genomic changes, for diagnosis and in long-term management. Its scientific utility is also significant: new microdeletion or microduplication syndromes being recognized and clinically delineated.

Keywords: molecular karyotype, diagnosis, SMA

MODIFICĂRI GENOMICE NEECHILIBRATE ȘI SMA? RAPORT DE CAZ

Coliban Iulia, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Ușurelu Natalia

Conducător științific: Sacară Victoria

IMSP Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Retardul mental, întârzierea dezvoltării, epilepsia, autismul, sindroamele neurologice și malformațiile congenitale pot fi adesea legate de modificări sau tulburări genetice rare. **Scopul lucrării.** Evidențierea utilității cariotipului molecular. **Material și metode.** Raportăm un caz: băiat de 16 luni cu hipotonie severă, născut la termen. Suspectând SMA, s-a efectuat examenul molecular-genetic. Luând în considerare alte manifestări clinice (întârziere neuropsihomotorie, dismorfie craniofacială, dermografism palmar în ambele brațe și altele) a fost indicat cariotipul constituțional, cu investigarea ulterioară a cariotipului molecular. **Rezultate.** Diagnosticul SMA a fost exclus (metoda PCR-RFLP). O altă presupunere a fost o tumoră în regiunea cervicală [AFP=402, ref=0-23.5, după 6 zile AFP=9.3]]. Rezultatele crescute ale AFP sunt specifice atât unui proces tumoral, cât și unei anomalii genetice. Rezultatul cariotipului constituțional a fost normal (46 XY), dar cariotipul molecular, prin metoda Array-CGH, a identificat modificări genetice neechilibrate haploinsuficiente: o microdelecție de 1398 Kb în regiunea de 5q13,2 chr (OMIM înregistrate genele SMN1, NAIP, GTF2H2, SERF asociate cu SMA) și o microdelecție de 4832 Kb în regiunea de 10q11.22-q11.23 chr (din care 6 gene morbide, înregistrate OMIM). **Concluzii.** Cariotipul molecular este extrem de important în utilitatea clinică pentru pacienții cu astfel de modificări genomice, pentru diagnostic și managementul pe termen lung. Totodată, științific sunt astfel recunoscute și delimitate clinic, noi sindroame de microdelecție sau microduplicație.

Cuvinte-cheie: cariotip molecular, diagnostic, SMA.