

THE ROLE OF GENETIC FACTORS INVOLVED IN THE DEVELOPMENT OF SPEECH AND LANGUAGE DISORDERS

Gaina Arina

Scientific adviser: Chesov Elena

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

Background. Speech and language disorders are closely related to heredity and affect between 5% and 8% of preschool children. A better understanding of the genetic component and early intervention can greatly increase the quality of life for children and adults with speech and language disorders. **Objective of the study.** Elucidation of genes and genetic mutations involved in the development of speech and language disorders. **Material and Methods.** The research involves the analysis and synthesis of literature data from 93 bibliographic sources, scientific articles generated using the database www.disgenet.org/, the keywords used: "stuttering", "dysarthria", "dyslexia", "dysgraphia". **Results.** About 702 genes associated with speech disorders have been identified, of which 116 genes have been identified whose mutations can cause 2 or more types of speech disorders. The genes for stuttering, dyslexia, dysarthria and dysgraphia were studied, the common genes in at least 2 of the disorders were divided into 3 groups, so mutations in 7 genes (ABCA7, APP, GRN, PSEN, SORL1, TOMM40, TREM2) are common for both stuttering and dyslexia, mutations in 20 other genes are common for dyslexia and dysarthria, mutations in 37 genes are common for dysarthria and dysgraphia. No common genes have been identified for dyslexia and dysgraphia. **Conclusion.** Knowledge of the genes involved could reveal the fundamental neurogenetic pathways underlying language formation, and gene mutations could explain the genetic cause of speech disorders and allow early diagnosis for appropriate early intervention.

Keywords: genes, mutations, stuttering, dysarthria, dyslexia, dysgraphia.

ROLUL FACTORILOR GENETICI IMPLICAȚI ÎN DEZVOLTAREA TULBURĂRILOR DE VORBIRE ȘI LIMBAJ

Gaina Arina

Conducător științific: Chesov Elena

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

Introducere. Tulburările de vorbire și limbaj au o legătură strânsă ereditară și afectează între 5% și 8% dintre copiii preșcolari. O mai bună înțelegere a componentei genetice și intervenția timpurie, pot crește mult calitatea vieții pentru copiii și adulții cu tulburări de vorbire și limbaj. **Scopul lucrării.** Elucidarea genelor și a mutațiilor genetice implicate în dezvoltarea tulburărilor de vorbire și de limbaj. **Material și Metode.** Cercetarea presupune analiza și sinteza datelor din literatura de specialitate a 93 surse bibliografice, articole științifice, generate din baza de date www.disgenet.org/, cuvintele cheie utilizate: „balbism” „disartria” „dislexia” „disgrafia”. **Rezultate.** Sunt identificate circa 702 gene asociate cu tulburările de vorbire, dintre care au fost identificate 116 gene a căror mutații pot determina două și mai multe tipuri de tulburări de vorbire. Au fost studiate genele pentru balbism, dislexie, disartrie și disgrafie, genele comune, în cel puțin 2 din tulburări, au fost repartizate în 3 grupuri, astfel mutațiile în 7 gene (ABCA7, APP, GRN, PSEN, SORL1, TOMM40, TREM2) sunt comune atât pentru balbism, cât și pentru dislexie, mutațiile în alte 20 de gene sunt comune pentru dislexie și disartrie, mutații în 37 de gene sunt comune pentru disartrie și disgrafie. Nu au fost identificate gene comune pentru tulburările de dislexie și disgrafie. **Concluzii.** Cunoașterea genelor implicate ar putea dezvălui căile neurogenetice fundamentale, care stau la baza formării limbajului, iar mutațiile genelor ar putea explica cauza genetică a tulburărilor de vorbire și ar permite stabilirea precoce a diagnosticului pentru o intervenție timpurie. **Cuvinte-cheie:** gene, mutații, balbism, disartrie, dislexie, disgrafie.