

## ASPECTE CLINICO-GENETICE ÎN BOALA GAUCHER

Ecaterina Mutavci<sup>1</sup>, Mariana Sprincean<sup>1,3</sup>,  
Stela Racoviță<sup>1</sup>, Viorica Galbur<sup>1</sup>, Ninel Revenco<sup>2,3</sup>,  
Svetlana Hadjiu<sup>2,3</sup>

Conducător științific: Mariana Sprincean<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>2</sup>Departamentul de Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>3</sup>Institutul Mamei și Copilului.

**Introducere.** Boala Gaucher (GD) este una dintre cele mai răspândite tulburări de stocare lizosomală și una dintre bolile genetice rare pentru care terapia este acum disponibilă. Deficitul sever de glucocerebrosidază cauzat de mutația invalidantă este asociat suplimentar cu manifestări neurologice în bolile Gaucher mai puțin frecvente de tip 2 și tip 3. **Scopul lucrării.** Evaluarea manifestărilor clinice și genetice prin estimarea unui caz clinic al bolii Gaucher la un copil, cu scop de îmbunătățire a diagnosticului precoce și inițierea unui tratament eficient. **Material și metode.** Studiul a fost realizat pe baza revizuirii literaturii și a prezentării unui caz clinic al unui băiat de 14 ani confirmat cu boala Gaucher tip 1. **Rezultate.** La vârsta de 10 ani copilul a fost diagnosticat cu hepatosplenomegalie, dar în hemoleucograma au fost depistate anemie și trombocitopenie. Examen clinic: înălțimea pacientului este sub norma vârstei sale, sindrom astenic, sindrom hemoragic (epistaxis, gingivoragii), hiperpigmentarea pielii la nivelul gâtului și capului, tulburări în mobilitatea articulațiilor umărului și cotului, retard fizic. La vârsta de 12 ani sa presupus boala Gaucher tip 1. Diagnosticul a fost confirmat prin scăderea activității glucocerebrosidazei în leucocite, activitate crescută a enzimei macrofagale - chitotriosidază în serul sanguin. Testul molecular-genetic: mutația N370S în locusul GBA, cromozomul 1q21. **Concluzii.** Prezența polimorfismului clinic, severitatea diversă a simptomelor asociate cu prevalență scăzută a maladiei provoacă dificultăți în identificarea precoce a bolii Gaucher. Diagnosticarea precoce de către specialiști oferă posibilitatea inițierii unei terapii de substituție enzimatică cu glucocerebrosidaza recombinată, ceea ce oferă cea mai mare eficacitate al tratamentului și un prognostic bun pentru copii care suferă de boala Gaucher. **Cuvinte-cheie:** boala Gaucher, hepatosplenomegalie, glucocerebrosidaza, terapia de substituție.

## CLINICAL-GENETIC ASPECTS IN GAUCHER DISEASE

Ecaterina Mutavci<sup>1</sup>, Mariana Sprincean<sup>1,3</sup>,  
Stela Racoviță<sup>1</sup>, Galbur Viorica<sup>1</sup>, Ninel Revenco<sup>2,3</sup>,  
Svetlana Hadjiu<sup>2,3</sup>

Scientific adviser: Mariana Sprincean<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University,

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University,

<sup>3</sup>Institute of Mother and Child.

**Introduction.** Gaucher disease (GD) is one of the most widespread lysosomal storage disorders and one of the rare genetic diseases for which therapy is now available. Severe glucocerebrosidase deficiency caused by the disabling mutation is additionally associated with neurological manifestations in less common type 2 and Type 3 Gaucher diseases. **The purpose of the study.** Evaluation of clinical and genetic manifestations by estimating a clinical case of Gaucher disease in a child, with the aim of improving early diagnosis and initiating effective treatment. **Material and method.** The study was conducted based on the review of the literature and the presentation of a clinical case of a confirmed 14-year-old boy with Gaucher disease Type 1. Results. at the age of 10 the child was diagnosed with hepatosplenomegaly; anemia and thrombocytopenia were detected in the blood count. Clinical examination: the patient's height is below the norm of his age, Asthenic Syndrome, hemorrhagic syndrome (epistaxis, gingivorrhagia), hyperpigmentation of the skin in the neck and head, disorders in the mobility of the shoulder and elbow joints, physical retardation. At the age of 12 it was assumed Gaucher disease Type 1. The diagnosis was confirmed by a decrease in the activity of glucocerebrosidase in leukocytes, increased activity of the macrophage enzyme - chitotriosidase in the blood serum. Molecular genetic test: N370S mutation in the GBA locus, chromosome 1q21. **Conclusions.** The presence of clinical polymorphism, the diverse severity of symptoms associated with low prevalence of the disease cause difficulties in the early identification of Gaucher disease. Early diagnosis by specialists offers the possibility of initiating an enzyme replacement therapy with recombinant glucocerebrosidase, which provides the highest effectiveness of treatment and a good prognosis for children suffering from Gaucher disease. **Keywords:** Gaucher disease, hepatosplenomegaly, glucocerebrosidase, replacement therapy.