

PARTICULARITĂȚI CLINICO-GENETICE ȘI METODE ACTUALE DE TRATAMENT ÎN DISTROFIILE MUSCULARE PROGRESIVE

Mariana Sprincean^{1,2}, Cornelia Călcâi^{2,3}, Stela Racoviță¹,
Viorica Galbur¹, Ninel Revenco^{2,3}, Svetlana Hadjiu^{2,3}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{2,3}

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul Mamei și Copilului,

³Departamentul de Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”.

Introducere. Distrofiile musculare progresive (DMP) fac parte dintr-un grup numeros de afecțiuni genetice, eterogene, degenerative, a mușchilor scheletici, ce diferă prin gradul de manifestare clinică, modul de transmitere ereditară și substrat genetic. **Scopul studiului:** evaluarea manifestărilor clinice și genetice prin estimarea unui caz clinic al distrofiei musculare progresive, cu scop de îmbunătățire a diagnosticului și inițierea unui tratament precoce. **Rezultate.** Băiat de 4 ani, a fost examinat pe cale neurogenetică, pentru abordare diagnostică și terapeutică. Acuze: obosește repede, nu poate sări, nu poate alerga, mersul este legănat, întâmpină dificultate de a se ridica în picioare fiind în poziție șezândă sau fiind aplecat (semnul Gowers), are dureri în articulații. Anamneza familială: fratele mai mare diagnosticat cu DMP, forma Duchenne. Statutul neurologic: reflexele osteotendinoase abolite, forța musculară în membre – 3 p. Mersul – „de rață”. Se constată pseudohipertrofia mușchilor gastrocnemieni. Lordoză lombară. Diagnostic clinic: Miopatie primară. Distrofie musculară progresivă, forma Duchenne. Tulburări motorii severe. Investigații de laborator: ALAT – 282 U/l, ASAT – 197 U/l, Creatinkinaza (CK) MB – 823 U/l, CK totală – 15 240 U/l, Lactatdehidrogenaza (LDH) – 1954 U/l. Diagnosticul a fost confirmat prin studiu molecular-genetic: deleția exonilor 45-52 în gena distrofinei. A fost inițiat tratament simptomatic în corespundere cu protocolul clinic reactualizat. **Concluzii.** DMP sunt dificil de diagnosticat la debutul bolii, deși primele semne apar aproximativ la vârsta de 2-3 ani, diagnosticul este confirmat la etape târzii ale maladiei. Elucidarea aspectelor clinico-genetice sunt esențiale pentru prevenția, stabilirea unui diagnostic exact și tratament oportun. Consilierea genetică a familiilor din grupul cu risc sporit și diagnosticul prenatal sunt necesare în vederea profilaxiei acestora. **Cuvinte-cheie:** distrofie musculară progresivă, manifestări clinice, deleții, exon, diagnostic.

CLINICAL-GENETIC PECULIARITIES AND CURRENT METHODS OF TREATMENT IN PROGRESSIVE MUSCULAR DYSTROPHY

Mariana Sprincean^{1,2}, Cornelia Călcâi^{2,3}, Stela Racoviță¹,
Viorica Galbur¹, Ninel Revenco^{2,3}, Svetlana Hadjiu^{2,3}

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu^{2,3}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University,

²Institute of Mother and Child,

³Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University.

Introduction. Progressive muscular dystrophy (PMD) is part of a large group of genetic, heterogeneous, degenerative diseases of skeletal muscles, which differ in the degree of clinical manifestation, hereditary transmission mode, and genetic substrate. **Purpose of the study:** To evaluate clinical and genetic manifestations by estimating a clinical case of progressive muscular dystrophy, with the aim of improving diagnosis and initiating early treatment. **Results.** A 4-year-old boy was examined neurogenetically for a diagnostic and therapeutic approach. Accusations: He gets tired quickly, cannot jump, can't run, walking is rocking, he has difficulty standing while sitting or being bent (Gowers sign), and he has pain in the joints. Family history: Older brother diagnosed with PMD, Duchenne form. Neurological status: Osteotendine reflexes abolished, muscle strength in the limbs – 3 p., walking – „duck”. Pseudohypertrophy of the gastrointestinal muscles is observed. Lumbar lordosis. Clinical diagnosis: Primary myopathy. Progressive muscular dystrophy, Duchenne form. Severe motor disorders. Laboratory investigations: ALAT – 282 U/l, ASAT – 197 U/l, creatinkinase (CK) MB – 823 U/l, total CK – 15 240 U/l, Lactatdehidrogenase (LDH) – 1954 U/l. The diagnosis was confirmed by molecular-genetic study: Deletion of exons 45-52 in the dystrophin gene. Symptomatic treatment has been initiated in accordance with the updated clinical protocol. **Conclusions.** PMD are difficult to diagnose at the onset of the disease, although the first signs appear approximately at the age of 2-3 years, the diagnosis is confirmed at the late stages of the disease. The elucidation of clinical-genetic aspects is essential for prevention, accurate diagnosis, and timely treatment. Genetic counseling of families in the high-risk group and prenatal diagnosis are necessary for their prophylaxis. **Keywords:** Progressive muscular dystrophy, clinical manifestations, deletions, exon, diagnosis.