

PARTICULARITĂȚI NEUROGENETICE ÎN SINDROMUL X-FRAGIL

Dorina Vasilachi¹, Svetlana Hadjiu^{1,2}, Stela Racoviță¹, Olga Tihai¹, Ninel Revenco^{1,2}, Mariana Sprincean^{1,2}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,2}

¹Catedra Biologie moleculară și Genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul Mamei și Copilului.

Introducere. Sindromul X fragil (SXF) sau Martin-Bell prezintă o afecțiune genetică cauzată de repetări trinucleotidice CGG în gena FMR1. SXF este cea mai răspândită cauză de dizabilitate intelectuală moștenită cu variat grad de severitate și cea mai frecventă cauză monogenă a tulburării din spectrul autismului (TSA), cu o incidență de 1 la 3.600-4.000 băieți și 1 la 4.000-6.000 fete. **Scopul studiului:** evaluarea manifestărilor clinice și genetice prin estimarea unui caz clinic al sindromului X Fragil la un copil, cu scop de ameliorare a diagnosticului precoce. **Rezultate.** Băiat de 6 ani, se află la evidență TSA, a fost examinat pe cale neurogenetică, pentru abordare diagnostică. Antecedentele perinatale neagravate. Frecvent – infecții de tip ORL, periodic – reflux gastroesofagian. Examen clinic: urechi mari, fața lungă, platfus, deficit de atenție, hiperactivitate, agresivitate, dereglări de vorbire și limbaj, la fel, modificări sugestive pentru TSA (de socializare, comunicare și comportamentale). Manifestări de același tip, însă sub o formă mai ușoară au fost depistate la fratele mai mic. A fost sugerat diagnosticul de SXF. Imagistica prin RMN cerebrală: fără modificări patologice. Teste molecular-genetice: mutații în gena FMR1 (221 de repetări trinucleotidice CGG). Teste citogenetice: cariotipul - 46,XY. **Concluzii.** Simptomele pozitive ale TSA deseori pot pune în discuție prezența unui sindrom genetic asociat, care necesită confirmare printr-o perioadă mai îndelungată de evaluare. Testările genetice contribuie la recunoașterea cazurilor de boli genetice la copiii cu TSA, cel mai des întâlnindu-se SXF. Consilierea genetică antenatală permite planificarea familială și reducerea acestei boli. **Cuvinte-cheie:** Sindromul X-fragil, tulburări de comportament, hiperactivitate, mutații.

NEUROGENETIC FEATURES IN X-FRAGILE SYNDROME

Dorina Vasilachi¹, Svetlana Hadjiu^{1,2}, Stela Racoviță¹, Olga Tihai¹, Ninel Revenco^{1,2}, Mariana Sprincean^{1,2}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,2}

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

²Institute of Mother and Child.

Introduction. Fragile X syndrome (FXS) or Martin-Bell syndrome is a genetic disorder caused by CGG trinucleotide repeats in the FMR1 gene. FXS is the most prevalent cause of inherited intellectual disability of varying severity and the most common monogenic cause of autism spectrum disorder (ASD), with an incidence of 1 in 3,600-4,000 boys and 1 in 4,000-6,000 girls. **Objective of the study.** To evaluate clinical and genetic manifestations by estimating a clinical case of Fragile X syndrome in a child, with the aim of improving early diagnosis. **Results.** A 6-year-old boy, on ASD record, neurogenetically examined for diagnostic approach. Perinatal history not recorded. Frequent – ENT type infections, periodic – gastroesophageal reflux. Clinical examination: large ears, long face, flatfoot, attention deficit, hyperactivity, aggressiveness, speech and language disorders, as well as changes suggestive of ASD (social, communication and behavioral). Manifestations of the same type, but in a milder form were detected in the younger brother. The diagnosis of FXS was suggested. Brain MRI imaging: no pathological changes. Molecular genetic tests: mutations in the FMR1 gene (221 CGG trinucleotide repeats). Cytogenetic tests: karyotype - 46,XY. **Conclusions.** Positive symptoms of ASD often call into question the presence of an associated genetic syndrome, which needs to be confirmed by a longer period of evaluation. Genetic testing contributes to the recognition of genetic disorders in children with ASD, most commonly FXS. Antenatal genetic counselling enables family planning and reduction of this disorder. **Keywords:** fragile X syndrome, behavioral disorders, hyperactivity, mutations.