

GALACTOZEMIA: ASPECTE NEUROGENETICE ȘI PROFILACTICE

Sorin Cenușa¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Stela Racoviță¹,
Viorica Galbur¹, Ninel Revenco^{2,3}, Svetlana Hadjiu^{2,3}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,3}

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

²Institutul Mamei și Copilului,

³Departamentul de Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”.

Introducere. Galactozemia este o tulburare rară, ereditară a metabolismului carbohidraților, care afectează capacitatea organismului de a transforma galactoză în glucoză. Tulburarea este cauzată de o deficiență a unei enzime galactoză-1-fosfat uridilil transferază (GALT), care este vitală pentru acest proces. **Scopul studiului:** evaluarea manifestărilor clinic-genetice prin estimarea unui caz clinic al galactozemiei la un copil, cu scop de ameliorare 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 a unui băiat de 3 ani cu galactozemie. **Rezultate.** Băiat de 3 ani, se află la evidența neuropediatriului cu retard psiho-verbal sever, a fost examinat pe cale neurogenetică, pentru abordare diagnostică. Examen clinic: dismorfism craniofacial ușor, cataractă, epicant, hipertelorism, întâzieri în dezvoltare, probleme de vorbire (apraxie a vorbirii și disartrie) și anomalii ale funcției motorii cu modificări patologice la nivelul cortexului cerebral, semne de atrofie corticală, în cadrul RMN. Teste molecular-genetice: Diagnosticul de galactozemie clasică detectat prin concentrația crescută de galactoză-1-fosfat eritrocitar, a activității reduse a enzimei eritrocitare galactoză-1-fosfat uridililtransferazei (GALT) și a variantelor patogene bialelice în GALT. Teste citogenetice: cariotipul - 46,XY. **Concluzii.** Simptomele pozitive ale galactozemiei deseori necesită confirmare printr-o perioadă mai lungă de evaluare, iar testările genetice permit completarea recunoșterii acestor patologii și realizarea unui diagnostic precoce. **Cuvinte-cheie:** Galactozemia, tulburări de psihoneurologice, mutații, diagnostic.

GALACTOSEMIA: NEUROGENETIC ASPECTS AND PREVENTION

Sorin Cenușa¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Stela Racoviță¹,
Viorica Galbur¹, Ninel Revenco^{2,3}, Svetlana Hadjiu^{2,3}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,3}

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

²Institute of Mother and Child,

³Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University.

Introduction. Galactosemia is a rare, inherited carbohydrate metabolism disorder that affects the body's ability to convert galactose into glucose. The disorder is caused by a deficiency of an enzyme called galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT), which is vital for this process. **Study objective.** to evaluate the clinical-genetic manifestations by estimating a clinical case of galactosemia in a child, with the aim of improving early diagnosis and initiating effective treatment. **Materials and methods.** The study was conducted based on literature review and presentation of a clinical case of a 3-year-old boy with galactosemia. **Results.** A 3-year-old boy is under the care of a pediatric neurologist for severe psycho-verbal retardation and has undergone neurogenetic examination for diagnostic purposes. Clinical examination revealed mild craniofacial dysmorphism, cataracts, epicanthus, hypertelorism, developmental delays, speech problems (speech apraxia and dysarthria), and motor function abnormalities, with pathological changes in the cerebral cortex and signs of cortical atrophy seen on MRI. Molecular-genetic testing confirmed the diagnosis of classic galactosemia through elevated levels of erythrocyte galactose-1-phosphate, reduced activity of the erythrocyte enzyme galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT), and the presence of bi-allelic pathogenic variants in the GALT gene. Cytogenetic testing revealed a normal karyotype of 46,XY. **Conclusions.** The positive symptoms of galactosemia often require confirmation through a longer period of evaluation, and genetic testing allows for the recognition of these pathologies and early diagnosis. **Keywords:** Galactosemia, psychoneurological disorders, mutations, diagnosis.