

V. SĂNĂTATEA MAIMEI ȘI COPILULUI

V. 1. Sănătatea copilului și adolescentului

HEMOFILIA: ASPECTE CLINICE ȘI MOLECULAR-GENETICE

Amaria Omar Ibrahim¹, Mariana Sprincean^{1,2},
Stela Racoviță¹, Galbur Viorica¹, Svetlana Hadjiu^{2,3},
Ninel Revenco^{2,3}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,2}

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

²Institutul Mamei și Copilului,

³Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”.

Introducere. Hemofiliile A și B reprezintă maladii genetice, transmise X-linkat, ce afectează sângele, cauzate de activitatea deficitară a factorilor de coagulare FVIII sau FIX și determinate de afectarea genelor respective. Incidența hemofiliei A în majoritatea populațiilor studiate este de 1:5000 băieți, fiind de 4-5 ori mai frecventă decât hemofilia B. **Scopul studiului.** Evaluarea manifestărilor clinice și genetice prin estimarea unui caz clinic al hemofiliei 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 4 ani confirmat cu galactozemie. **Rezultate.** Băiat de 4 ani, se află la evidența hematologului cu sângerări frecvente, a fost examinat pe cale genetică pentru diagnostic și conduită de tratament. Date anamnestice: la naștere s-a constatat hemoragie din cordonul ombelical. Până la vârsta de 2 ani – hemoragii inexplicabile în lipsa traumatismelor. Examenul clinic: date de dismorfisme cranio-faciale nu se constată, pe tegumente echimoze multiple, hemoragii gingivale. Rezultate imagistice prin RMN cerebrală: fără semne patologice. Teste molecular-genetice: pentru diagnosticul molecular al hemofiliei la copil s-a utilizat investigarea directă a ADN, care a inclus identificarea mutației missense, c.4345C>T, în exonul 14 al genei FVIII, ce codifică domeniul B. Investigații citogenetice: cariotipul – 46,XY. **Concluzii.** Metodele de diagnostic molecular-genetic de apreciere a mutației în genele factorilor de coagulare FVIII sau FIX sunt niște procedee importante în stabilirea diagnosticului precoce pentru aprecierea ulterioară a tacticii de tratament la pacienții cu hemofilie. Pentru depistarea stării de purtător la familiile cu cazuri sporadice de hemofilie este necesar de a implementa diagnosticul direct. **Cuvinte-cheie:** hemofilie, metode molecular-genetice, diagnostic, profilaxie.

HEMOPHILIA: CLINICAL AND MOLECULAR-GENETIC ASPECTS

Amaria Omar Ibrahim¹, Mariana Sprincean^{1,2},
Stela Racoviță¹, Galbur Viorica¹, Svetlana Hadjiu^{2,3},
Ninel Revenco^{2,3}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,2}

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

²Institute of Mother and Child.

³Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University.

Background. Hemophilia A and B are genetic diseases, transmitted X-linked, that affect the blood, caused by the deficient activity of the coagulation factors FVIII or FIX and determined by the damage to the respective genes. The incidence of hemophilia A in most of the studied populations is 1:5000 boys, being 4-5 times more frequent than hemophilia B. **Aim of the study.** Evaluation of clinical and genetic manifestations by estimating a clinical case of hemophilia in a child, with the aim of improving early diagnosis and initiating effective treatment. **Material and methods.** The study was conducted based on the literature review and the presentation of a clinical case of a 4-year-old boy with confirmed galactosemia. **Results.** 4-year-old boy, he is on the record hematologist with bleeding frequent, it was genetically screened for diagnosis and treatment conduct. Anamnesic data: It was found at birth bleeding from umbilical cord. Up to the age of 2 years - hemorrhages unexplained in the lack traumas. Clinical examination: no evidence of craniofacial dysmorphisms, multiple ecchymoses, or gingival hemorrhages. Brain MRI imaging Results. no pathological signs. Molecular-genetic tests: For the molecular diagnosis of hemophilia in children, the direct investigation of DNA was used, which included the identification of the missense mutation, c. 4345C>T, in exon 14 of the FVIII gene, which encodes domain B. Investigations cytogenetics: karyotype – 46, XY. **Conclusions.** Molecular-genetic diagnostic methods to assess the mutation in the FVIII or FIX coagulation factor genes are important procedures in establishing early diagnosis for the subsequent assessment of treatment tactics in patients with hemophilia. To detect the carrier state in families with sporadic cases of hemophilia, it is necessary to implement direct diagnosis. **Keywords:** hemophilia, molecular-genetics methods, diagnosis, prophylaxis.