

IMPORTANȚA SCREENING-ULUI PRENATAL ÎN PROFILAXIA MALFORMAȚIILOR CONGENITALE ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Aliona Chiriac

(Conducător științific: Natalia Barbova, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de genetică medicală)

Introducere. Bolile ereditare au o frecvență mare în RM – 2,5%-5% dintre nou-născuți au diverse patologii ereditare ce scad calitatea vieții pacientului. Screening-ul prenatal permite identificarea și diagnosticarea bolilor ereditare, găsirea unor mijloace cât mai eficiente pentru limitarea morbidității și mortalității prin aceste boli.

Scopul lucrării. Rolul screening-ului prenatal în profilaxia malformațiilor congenitale (MC) în RM.

Material și metode. Studiul a fost efectuat pe un lot de 73 de paciente examinate pe parcursul anului 2013 în Centrul Național de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală din RM. Lotul de studiu a fost divizat în două grupe: primul grup a inclus 25 de femei, care au născut copii cu MC (sdr. Down – 9 copii, spina bifida – 1 caz, atrezie de esofag – 1 caz, MC multiple – 12 copii), ce au fost constatate la naștere. Grupul II, constituit din 48 de paciente referite la diagnostic prenatal invaziv și cărora li s-a efectuat amniocenteza.

Rezultate. În grupul I s-a constatat: vârsta maternă ≥ 35 ani – 6 gravide (24%); infecții în timpul sarcinii – 22 de cazuri (88%), contact cu fumatul – 13 gravide (72%), contact cu noxe profesionale – 6 gravide (24%), antecedente familiale patologice – 6 familii (24%), diabet zaharat insulino-dependent – 1 gravidă (4%). Screening-ul biochimic și ultrasonografic nu a fost efectuat în niciun caz, ceea ce demonstrează că screening-ul prenatal neinvaziv a fost folosit insuficient în diagnosticul prenatal. În grupul II, în urma prelevării materialului genetic fetal prin amniocenteză, s-a confirmat prezența unor MC la 28 gravide (58,3%): anomalii cromozomiale numerice – 25 cazuri (23 de cazuri autozomale și 2 cazuri gonozomale), iar anomalii cromozomiale structurale au fost în 3 cazuri; la alte 20 gravide (41,7%) s-a obținut un cariotip normal.

Concluzii. Screening-ul prenatal și consultul medico-genetic sunt metode eficiente de profilaxie a nașterii copiilor cu anomalii congenitale de dezvoltare.

Cuvinte cheie: genetică medicală, screening prenatal, malformații congenitale.

IMPORTANCE OF PRENATAL SCREENING IN PREVENTION OF CONGENITAL MALFORMATIONS IN THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Aliona Chiriac

(Scientific adviser: Natalia Barbova, PhD, associate professor, Chair of medical genetics)

Introduction. Hereditary diseases have a high frequency in the RM – 2.5%-5% of newborns have different hereditary diseases that decrease the patient's quality of life. Prenatal screening is aims to identify and diagnose hereditary diseases, finding the most efficient methods to limit the morbidity and mortality caused by these diseases.

Objective of the study. To identify the role of prenatal screening in prevention of congenital malformations (CM) in the RM.

Material and methods. The study included 73 patients referred for examination during 2013 to the National Center for Reproductive Health and Medical Genetics in Moldova. The study group was divided into two groups: the first group included 25 women, who have children with CM (Down syndrome – 9 children, spina bifida – 1 case, 1 case of esophageal atresia, multiple CM – 12 children). Group II consisted of 48 patients referred to invasive prenatal diagnosis and who were subjected to amniocentesis.

Results. The first group was revealed : maternal age ≥ 35 years – 6 women (24%); infections during pregnancy – 22 cases (88%), contact with nicotine – 13 pregnant women (72%), professional contaminant contact – 6 women (24%); pathological family history – 6 families (24%), insulin-dependent diabetes – 1 woman. Biochemical and ultrasonographic screening was not used in any case, which demonstrates that noninvasive prenatal screening has been used insufficiently in prenatal diagnosis. In group II after taking fetal genetic material through amniocentesis, it was confirmed in 28 women (58.3%) – there were 3 cases of structural chromosomal abnormalities and 25 numerical chromosomal abnormality cases (23 autosomal cases and 2 gonosomale cases); the other 20 pregnant women (41.7%) achieved a normal karyotype.

Conclusions. Prenatal diagnosis and genetic medical consultation are effective methods to prevent childbirths with congenital abnormalities.

Key words: medical genetics, prenatal screening, congenital malformations.