

## ASPECTE CLINICO-GENETICE ÎN DIAGNOSTICUL PRENATAL AL MALFORMAȚIILOR CONGENITALE

Alina Groza, Mihaela Țiței

(Conducător științific: Mariana Sprincean, dr. șt. med., conf. univ., Cursul de genetică medicală)

**Introducere.** Bolile genetice sunt frecvente, afectează cel puțin 5%-8% dintre nou-născuți (1 din 20) și, probabil, 30%-40% din indivizi în tot cursul vieții. Pilonul de bază, care contribuie la diminuarea frecvenței malformațiilor congenitale îl constituie consultul medico-genetic și metodele de diagnostic prenatal.

**Scopul lucrării.** Importanța consultului medico-genetic în sistemul de preîntâmpinare a malformațiilor congenitale.

**Material și metode.** Pentru realizarea obiectivelor trasate, au fost luate în studiu 69 de paciente cu efectuarea analizei prospective și retrospective în Centrul Național de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală, în perioada anilor 2012-2014. Pacientele au fost împărțite în 2 loturi: Lotul I – gravide din grupul de risc mediu și sporit, 23 de paciente (33%); Lotul II – gravide din grupul de risc genetic mic, 46 de paciente (67%).

**Rezultate.** Ambele loturi au fost studiate după vârsta maternă, frecvența unor potențiali factori de risc. Vârsta medie în ambele loturi o constituie  $24\pm 5$  ani. Factorii de risc implicați în apariția malformațiilor congenitale sunt: anamneza obstetricală agravată (36%), administrarea medicamentelor (27%), substanțe chimice (20%), tabagism (16%), infecții (16%), alcoolism (15%). Diagnosticul prenatal a contribuit la identificarea patologiilor fetale severe la gravide. Amniocenteza cu studiul cariotipului fetal a permis diagnosticarea anomaliilor cromozomiale numerice și structurale la 7 paciente (10,2%). Dintre care: sindromul Down (n=2), sindromul Patau (n=1), sindromul Edwards (n=1), sindromul Turner (n=1), sindromul Klinefelter (n=1), alte anomalii cromozomiale (n=1). În structura sistemelor și organelor afectate la fetuși, SNC ocupă locul de frunte în ambele loturi (41% – lot I, 40% – lot II), urmat de sistemul cardio – vascular (28% – lot I, 14% – lot II), renal (18% în ambele loturi), osteo-muscular (18% – lot I, 14% – lot II) și cel digestiv (9% – lot I, 4% – lot II).

**Concluzii.** Consultul medico-genetic și metodele de diagnostic prenatal contribuie la indentificarea și conduita malformațiilor congenitale.

**Cuvinte cheie:** consult medico-genetic, anomalii comozomiale, malformații, diagnostic prenatal.

## CLINICAL-GENETIC ASPECTS OF PRENATAL DIAGNOSIS OF CONGENITAL MALFORMATIONS

Alina Groza, Mihaela Titei

(Scientific adviser: Mariana Sprincean, PhD, associate professor, Course of medical genetics)

**Introduction.** Genetic disorders are common, affecting at least 5%-8% of newborns (1 in 20) and probably 30%-40% of individuals throughout life. The basic methods that contribute to reducing the frequency of congenital malformations is the genetic counseling and prenatal diagnosis.

**Objective of the study.** To highlight the importance of genetic counseling system in prevention of congenital malformations.

**Material and methods.** The retrospective and prospective study of investigation included 69 pregnant women who required genetic counseling in National Center for Reproductive Health and Medical Genetics, in 2012-2014. Group I: 23 patients with medium and high risk, group II: 46 patients with low risk.

**Results.** Both groups were studied by maternal age and frequency of potential risk factors. The average age in both groups was  $24\pm 5$  years. Risk factors involved in the occurrence of congenital malformation are multiple: aggravated obstetrical history (36%), administration of drugs (27%), chemicals (20%), smoking (16%), infections (16%), and alcoholism (15%). Prenatal diagnosis contributed to the identification of severe fetal pathologies in pregnant women. Amniocentesis with study of the fetal karyotype allowed the identification of numerical and structural chromosomal abnormalities in 7 patients (10,2%). Of them: Down syndrome (n=2), Patau syndrome (n=1), Edwards syndrome (n=1), Turner syndrome (n=1), Klinefelter syndrome (n=1), other chromosomal abnormalities (n=1). The nervous system ranks first in the structure of systems and organs affected in fetuses of both groups (group I – 41%, group II – 40%), followed by cardiovascular system (group I – 28%, group II – 14%), kidneys (18% in both groups), musculoskeletal system (group I – 18%, group II – 14%) and digestive system (group I – 9%, group II – 4%).

**Conclusions.** Genetic counseling and prenatal diagnostic methods contribute to identification and prevention of congenital malformations.

**Key words:** genetic counseling, chromosomal abnormalities, malformation, prenatal diagnosis.