

CAPACITĂȚILE DIAGNOSTICULUI PRENATAL AL ANOMALIILOR CONGENITALE ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Anna Panicerscaia

(Conducător științific: Natalia Barbova, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

Introducere. Diagnosticul prenatal (DP) reprezintă complexul de cercetări, care se efectuează în timpul sarcinii cu scopul de a depista malformații congenitale (MC), care ocupă locul II în mortalitate infantilă. Anual în RM se înregistrează circa 700 de cazuri de nou-născuți cu MC.

Scopul lucrării. Evaluarea eficacității și capacității diagnosticului prenatal al MC în RM.

Material și metode. Lucrarea reprezintă o cercetare de tip descriptiv, bazată pe analiza retrospectivă. S-a efectuat cercetarea clinică și analiza datelor statistice în cadrul Centrului Național de Sănătatea Reproducerii și Genetica Medicală în perioada anului 2017.

Rezultate. În anul 2017 s-au născut 716 de copii cu MC, 261 MC au fost identificați prin USG-screening. Mai frecvent din care au fost registrate MC ale SNC (25,29%), ale SCV (23,37%) și malformații multiple (19,92%). Cu ajutorul examenului citogenetic s-a dovedit că factorii de risc principali ai patologiei cromosomale sunt: vârsta gravidei mai mare de 35 de ani (58,62%), anamneza obstetricală agravată (37,93%), markerii ecografici al aberațiilor cromozomiale (24,14%), rezultatul pozitiv al screeningului biochimic al trimestrului I și II (20,69%). În rezultatul cariotipării au fost depistate 29 cazuri de cariotip patologic, din care cea mai frecvent întâlnită este trisomia 21 (44,83%).

Concluzii. (1) Eficacitatea USG screeningului a fost 32,67%. (2) Eficacitatea DP citogenetic a fost 19,12%. (3) Datele prezentate demonstrează necesitatea stringentă a elaborării unei strategii ulterioare în profilaxia și diagnosticul al MC la copii în RM.

Cuvinte cheie: diagnostic prenatal, USG-screening, examen citogenetic, malformații congenitale.

CAPACITIES OF PRENATAL DIAGNOSIS OF CONGENITAL ABNORMALITIES IN THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Anna Panicherscaya

(Scientific adviser: Natalia Barbova, PhD, assoc. prof., Chair of molecular biology and human genetics)

Introduction. Prenatal diagnosis (PD) is the research complex that is performed during pregnancy to detect congenital malformations (CM), which occupy the second place in infant mortality. Annually in the Republic of Moldova there are about 700 cases of neonates with CM.

Objective of the study. To evaluate the effectiveness and capacity of prenatal diagnosis of CM in Moldova.

Material and methods. This work is a descriptive research based on retrospective analysis. Clinical research and statistical data analysis were carried out at the National Center for Reproduction and Medical Genetics in 2017.

Results. In 2017, 716 children with CM were born, 261 were identified by USG – screening. The CM of the CNS (25.29%), SCV (23.37%) and multiple malformations (19.92%) were recorded most often. Due to cytogenetic examination, the main risk factors of chromosomal pathology were detected: pregnancy over 35 years (58.62%), aggravated obstetric anamnesis (37.93%), echographic markers of chromosomal aberrations (24.14%), positive results of biochemical screening of trimesters I and II (20.69%). As a result of karyotyping, 29 cases of pathological karyotype were detected, the most common of which is trisomy 21 (44.83%).

Conclusions. (1) The effectiveness of USG screening was 32.67%. (2) The cytogenetic PD efficiency was 19.12%. (3) The presented data demonstrate the strict need for developing a subsequent strategy for prevention and diagnosis of CM of children in Moldova.

Key words: prenatal diagnosis, USG screening, cytogenetic examination, congenital malformations.