

ASPECTE GENETICE ÎN RETINITA PIGMENTARĂ

Uliana-Ariadna Bozul

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

Introducere. Retinita pigmentară este o patologie genetică progresivă, cauzată de mutații localizate în peste 90 de gene, cu afectarea fotoreceptorilor și a epitelului pigmentar al retinei.

Scopul lucrării. Studiarea aspectelor genetice ale retinitei pigmentare.

Material și metode. Studiului retrospectiv analitic ce include 25 de pacienți cu diagnosticul de retinita pigmentară în perioada anilor 2013-2018, internați în secția Oftalmologie din IMSP Spitalul Clinic Republican pentru Copii „Emilian Coțaga”. Aprecierea indicatorilor clinici a fost realizată cu ajutorul anchetei care includea în sine: date anamnestic, parametrii clinici, rezultatele evaluării paraclinice (sugestive). Statistica: Microsoft Office Excel.

Rezultate. Din numărul pacienților incluși în studiu 17 (68%) au fost de sex feminin și 8 (32%) de sex masculin, cu vârsta cuprinsă între 7 luni și 17 ani, cu o medie de 9 ani. Repartiția pe categorii de vârstă determină o prevalență a pacienților cuprinși între 6-15 ani. 16% din pacienți au forma familială, restul 84% reprezintă forme sporadice. În 8% din cazuri s-a determinat fenomenul de anticipație.

Concluzii. (1) Crearea unui registru dinamic de monitorizare a bolnavilor și familiei lor poate îmbunătăți calitatea tratamentului, profilaxiei și inclusiv a diagnosticului prenatal. (2) Implementarea consultului și sfatului genetic în familiile cu retinita pigmentară are un rol semnificativ pentru prevenirea complicațiilor și evoluției fulminante.

Cuvinte cheie: retinita pigmentară, patologie genetică.

GENETIC ASPECTS IN RETINITIS PIGMENTOSA

Uliana-Ariadna Bozul

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

Introduction. Retinitis pigmentosa is a progressive genetic disorder caused by localized mutations in more than 90 genes, affecting photoreceptors and pigmentary retina epithelium.

Objective of the study. The study of the genetic aspects in retinitis pigmentosa.

Materials and methods. The analytic retrospective study which includes 25 patients diagnosed with RP during 2013-2018, hospitalised in Ophthalmology Department of the Republican Clinical Hospital for Children “Emilian Coțaga”. Clinical indices assessment was realised by the survey that included anamnesis, clinical parameters, paraclinical evolution, results (suggestive). Statistics: Microsoft Office Excel.

Results. 17 (68%) of the patients included in the study were females and 8 (32%) were males, age between 7 months and 17 years, with an average of 9 years. Age distribution ascertains a prevalence of patients between 6-15 years. 16% of the patients have family form of the disease, the rest 84% represent sporadic form. The anticipation phenomenon was determined in 8% of the cases.

Conclusions. (1) Creating a dynamic register of monitoring the patients and their families can improve the quality of the treatment, prophylaxis and prenatal diagnosis of retinitis pigmentosa. (2) Genetic consult and advise implementation in families with retinitis pigmentosa has a significant role in preventing the complications and the fulminant evolution of the disease.

Key words: retinitis pigmentosa, genetic disorder.