

## ASPECTE GENETICE ÎN TULBURĂRILE DIN SPECTRUL AUTIST

Irina Motruc

(Conducător științific: Elena Chesov, asist. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

**Introducere.** Tulburările din spectrul autist (TSA) reprezintă un grup de tulburări neurologice precoce, caracterizate prin deficiențe în aptitudinile de comunicare, socializare și comportament stereotipic. Conform datelor OMS 1 din 160 copii suferă de TSA.

**Scopul lucrării.** Studiarea aspectelor genetice în TSA și aprecierea ratei testării genetice pentru stabilirea diagnosticului timpuriu al TSA în Republica Moldova.

**Material și metode.** Studiu de tip descriptiv în baza chestionării părinților copiilor cu TSA din 4 instituții specializate din orașul Chișinău.

**Rezultate.** Au fost analizați 45 de copii cu TSA. Raportul băieți/fete 1:4 (73% băieți, 27% fete), vârsta medie a copiilor este de 3-7 ani (80% cazuri). În apariția TSA sunt implicați următorii factori etiologici: vârsta tatălui >35 ani (30% cazuri), administrarea medicamentelor (25% cazuri), contactul cu factorii exogeni (25% cazuri) în sarcină și complicațiile la naștere (20% cazuri). Primele modificări în comportament s-au observat pînă la vârsta de 2 ani (78% cazuri), majoritatea copiilor nu răspund la propriul nume (90% cazuri). Datele din literatură demonstrează importanța factorului genetic prin implicarea mutațiilor a peste 400 de gene. Rata testării genetice a copiilor cu TSA s-a realizat doar în 20% din cazuri, iar consultația geneticianului în 25%. În 92% cazuri, părinții intervievați nu au cunoscințe suficiente despre etiologia genetică a bolii.

**Concluzii.** (1) În apariția TSA sunt implicați factorii genetici și de mediu. (2) Primele manifestări clinice apar pînă la vârsta de 2 ani exprimate prin deficiențe în comunicare și socializare. (3) Cunoștințele despre importanța testării genetice a copiilor cu TSA și natura genetică a bolii sunt la un nivel foarte scăzut.

**Cuvinte cheie:** tulburări din spectrul autist.

## GENETIC ASPECTS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER

Irina Motruc

(Scientific adviser: Elena Chesov, asst. prof., Chair of molecular biology and human genetics)

**Introduction.** Autism spectrum disorder (ASD) is a group of neurodevelopmental early onset disorders, characterized by impairment of social and communicative skills and stereotyped behavior. The WHO estimates show 1 in 160 children suffers from ASD.

**Objective of the study.** Studying the genetic aspects in ASD and assessing the rate of gene testing to establish early diagnosis of ASD in the Republic of Moldova.

**Material and methods.** A descriptive study based on the questioning of parents of ASD children from 4 specialized institutions in Chișinău.

**Results.** 45 children with ASD were analyzed. The ratio boys/girls 1:4 (73% boys, 27% girls), the mean age of the children is 3-7 years (80% cases). The following etiological factors are involved in ASD occurrence: father's age >35 years (30% cases), medication (25% cases) and contact with exogenous factors (25% cases) in pregnancy, complications at birth (20% cases). The first changes in behavior have been observed up to 2 years (78% cases), most children do not respond to their own name (90% cases). Data from literature demonstrate the importance of the genetic factor by involving mutations of over 400 genes in the disease. The rate of genetic testing of children with ASD was only 20%, and consultation of the geneticist was performed in 25% cases. In 92% of cases, the interviewed parents have insufficient knowledge of the genetic etiology of the disease.

**Conclusions.** (1) Genetic and environmental factors are involved in the occurrence of ASD. (2) The first clinical manifestations occur up to 2 years expressed through communication and socialization deficiencies. (3) Knowledge of the importance of genetic testing of children with ASD and the genetic nature of the disease is very low.

**Key words:** autism spectrum disorder.