

## WILSON'S DISEASE: CLINICAL EVOLUTION OF MOLDOVAN PATIENTS

Cumpătă Veronica<sup>1</sup>, Sacară Victoria<sup>2</sup>, Țurcanu Adela<sup>1</sup>

Scientific adviser: Turcanu Adela

<sup>1</sup>Gastroenterology Discipline, *Nicolae Testemitanu* SUMPh;

<sup>2</sup>Human Molecular Genetics Laboratory, Institute of Mother and Child

**Background.** Wilson's disease (WD) is an autosomal recessive genetic disorder associated with a high mortality and disability rate. Early diagnosis and therapy can result in a good prognosis of WD. **Objective of the study.** To analyze the clinical and laboratory evolutions of WD and the effects of the standard treatments in Moldovan patients with WD. **Material and Methods.** 15 patients (6 females and 9 males) with WD were evaluated retrospectively between 2018 and 2021, with a follow-up of 14 months (5 – 23 months). The clinical and laboratory features were recorded at the end of the study. **Results.** The median age at diagnosis was 22 years (2 – 36 years). Four patients were asymptomatic, four had only neurological manifestation, three had hepatomegaly associated with neurological disorders, three - liver disease and one patient presented with a Kayser-Fleischer ring. Fibrosis analysis (by Fibroscan) revealed that: 6 patients - F2, 2 - F4, 2 - steatosis, 1 - F0. The treatment consisted of D-penicillamine associated with pyridoxine for all patients. At the end of the study, all treated hepatic patients were asymptomatic. **Conclusion.** The study suggests that Wilson's disease must be ruled out in children older than two years presenting with abnormal levels of hepatic enzymes because of the heterogeneity of symptoms and the encouraging treatment results obtained so far.

**Keywords:** Wilson disease, Moldovan patients

## BOALA WILSON – EVOLUȚIA CLINICĂ A PACIENȚILOR DIN REPUBLICA MOLDOVA

Cumpătă Veronica<sup>1</sup>, Sacară Victoria<sup>2</sup>, Țurcanu Adela<sup>1</sup>

Conducător științific: Țurcanu Adela<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Disciplina de gastroenterologie, USMF „Nicolae Testemitanu”;

<sup>2</sup>Laboratorul de genetică moleculară umană, IMSP Institutul Mamei și Copilului

**Introducere.** Boala Wilson (BW) este o tulburare genetică autosomal-recesivă asociată cu o rată înaltă de mortalitate și invaliditate. Diagnosticul și inițierea unei terapii precoce se asociază cu un prognostic favorabil. **Scopul lucrării.** De a analiza evoluția clinică și de laborator al BW, cât și efectul tratamentului standart la pacienții cu BW din Republica Moldova. **Material și Metode.** Au fost evaluați retrospectiv 15 pacienți (6 femei și 9 bărbați) cu BW, în intervalul anilor 2018 - 2021, cu o perioadă medie de monitorizare de 14 luni (5 - 23 luni). Caracteristicile clinice și de laborator au fost înregistrate la sfârșitul studiului. **Rezultate.** Vârsta medie la diagnostic a fost de 22 de ani (2- 36 de ani). Patru pacienți au fost asimptomatici, 4 pacienți au avut doar manifestare neurologică, 3 pacienți au avut hepatomegalie asociată cu tulburări neurologice, 3 - boală hepatică și un pacient a prezentat inelul Kayser-Fleischer. Analiza fibrozei hepatice (Fibroscan) a relevat la 6 pacienți gradul F2 de fibroză, 2 pacienți – F4, 2 pacienți – steatoză, 1 pacient – F0. Tratamentul a constat în administrarea D-penicilaminei în asociere cu piridoxina pentru toți pacienții. La sfârșitul studiului, toți pacienții cu boli hepatice tratați, erau asimptomatici. **Concluzii.** Studiul sugerează că BW trebuie exclusă la copiii mai mari de doi ani, care se prezintă cu niveluri anormale de enzime hepatice, datorită heterogenității simptomelor și a rezultatelor încurajatoare ale tratamentului obținute până acum.

**Cuvinte-cheie:** Boala Wilson, pacienți, asimptomatici.