

## REZULTATELE SCREENING-ULUI FAMILIAL LA BOLNAVII CU BOALA WILSON DIN MOLDOVA

Veronica Cumpătă<sup>1,2</sup>, Victoria Sacară<sup>3</sup>, Adela Țurcanu<sup>1,2</sup>

Conducător științific: Adela Țurcanu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Disciplina Gastroenterologie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>2</sup>Clinica de Gastroenterologie și Hepatologie, HELPA,

<sup>3</sup>Centrul Genetic de Excelență din Republica Moldova, Institutul Mamei și Copilului.

**Introducere.** Boala Wilson (BW) - o boală genetică autozomal recesivă, respectiv Asociațiile Internaționale recomandă de efectuat screening-ul familial, cu examinarea rudelor de gradul I ale probandului (frați, descendenți și părinți). Unele studii arată că rudele îndepărtate, la fel, trebuie luate în considerare. **Scopul lucrării.** De a analiza membrii familiei probandului în depistarea cazurilor asimptomatice și inițierea tratamentului specific. **Material și metode.** Au fost evaluate retrospectiv 11 familii, în perioada 2008 - 2021. Scorul Ferenci a fost folosit pentru a evalua diagnosticul. Testarea genetică a fost efectuată în toate cazurile prin metoda de secvențiere Sanger, examinând exonii cu frecvență mare și moderată a mutațiilor. **Rezultate.** În 8 familii, probandul-unul dintre copii, fiind testate rudele de gradul I (părinți, +/- frați). Din ele, 6 cazuri: ambii părinți-heterozigoți simpli (HS); în 2 cazuri: 1 părinte-HS, al doilea-nici o mutație detectată. 4/8 familii au  $\geq 2$  copii, dintre care au fost identificați 2 frați asimptomatici, 4 frați-HS, 2 frați-fără mutații. În celelalte 3 familii, probandul-părinte cu BW diagnosticată. În cazul 1: partenerul-statut necunoscut, 1 copil-HS, celălalt-fără mutații; vărul suferea de BW. În cazul 2: partenerul-HS, fiind identificați 2 copii asimptomatici. În cazul 3: partenerul-statut necunoscut, 1 copil-HS. Toți membrii asimptomatici au inițiat tratament specific. Cele mai frecvente mutații au fost p.H1069Q și p.G1341D. **Concluzii.** Testul genetic este foarte important în a diferenția purtătorii sănătoși de membrii asimptomatici, având în vedere că tratamentul este pentru toată viața. Diagnosticul și terapia precoce sunt asociate cu un prognostic favorabil pentru BW. **Cuvinte-cheie.** boala Wilson, screening familial, test genetic.

## RESULTS OF FAMILY SCREENING IN PATIENTS WITH WILSON'S DISEASE IN MOLDOVA

Veronica Cumpata<sup>1,2</sup>, Victoria Sacara<sup>3</sup>, Adela Turcanu<sup>1,3</sup>

Scientific adviser: Adela Turcanu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Gastroenterology Discipline, Nicolae Testemițanu University,

<sup>2</sup>HELPA Clinic of Gastroenterology and Hepatology,

<sup>3</sup>Genetic Center of Excellence in the Republic of Moldova, Institute of Mother and Child.

**Background.** Wilson's disease (WD) - an autosomal recessive genetic disease and the International Associations recommend that family screening be performed, with the examination of the proband's first-degree relatives (siblings, offspring, and parents). Some studies indicate distant relatives to be considered. **Objective of the study.** The paper aimed to analyze the family members of the proband in detecting asymptomatic cases and initiating treatment. **Material and methods.** There were retrospectively evaluated 11 families, between 2008-2021. The Ferenci score was used to assess the diagnosis. The Sanger sequencing method, examining exons with a high and moderate frequency of mutations, performed genetic testing in all cases. **Results.** In 8 families, the proband-one of the children and all first-degree relatives (parents, +/- siblings) were tested. Of these in 6 cases: both parents-simple heterozygotes (SH); in 2 cases: 1 parent-SH, the second-no pathogenic mutation detected. 4/8 families have  $\geq 2$  children, of which 2 asymptomatic siblings, 4 siblings-SH, and 2 siblings-without variants. In the other 3 families, the proband-the parent with diagnosed WD. In case 1: partner-unknown status, 1 child-SH, the other-without mutations; but the cousin had WD. In case 2: partner-SH and identify 2 asymptomatic children. In case 3: partner-unknown status, 1 child-SH. All asymptomatic members initiated treatment. The most frequent mutations detected were p.H1069Q and p.G1341D. **Conclusions.** Genetic testing is very important in differentiating healthy carriers from asymptomatic members, given that treatment is lifelong. Early diagnosis and therapy are associated with a favorable prognosis for WD. **Keywords:** Wilson's disease, family screening, genetic test.