

## BOALA GRANULOMATOASĂ CRONICĂ CU DEBUT ÎN PERIOADA NEONATALĂ

Elena Dolapciu<sup>1,2</sup>, Elena Privalova<sup>2</sup>, Oxana Turcu<sup>1,2</sup>,  
Eugenia Burlacu<sup>1</sup>, Tatiana Gorelco<sup>3</sup>

Conducători științifici: Lucia Andrieș<sup>2</sup>, Ninel Revenco<sup>1,3</sup>,  
Ecaterina Stasii<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamentul de pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>2</sup>Laborator de Alergologie și Imunologie Clinică, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>3</sup>Institutul Mamei și Copilului.

**Introducere.** Boala granulomatoasă cronică (BGC) este o patologie a sistemului imunitar cauzată de o disfuncție genetică a fagocitelor, care determină susceptibilitatea către infecții severe în primii ani de viață, însă debutul în perioada neonatală este foarte rar. **Scopul lucrării.** Prezentarea cazului clinic de BGC cu debut în perioada neonatală. **Material și metode.** Datele clinico-anamnestice au fost prelevate din cartela de ambulatoriu și fișele medicale. Pacientul a efectuat testarea imunologică complexă, precum și examenul molecular-genetic pentru confirmarea diagnosticului. **Rezultate.** Un băiat de 6 luni a fost direcționat la Centrul de Boli Rare al IMC cu acuze la infecții recidivante. Copilul a dezvoltat episoade infecțioase din perioada neonatală, manifestate prin piodermită, bronhopneumonie acută bilaterală, osteomielită și septicemia stafilococică. Până la vârsta de 6 luni a suportat septicemii repetate, cu afectarea pielii, oaselor și a ganglionilor limfatici. Istoricul familial al copilului a fost agravat prin prezența infecțiilor severe ale pielii la rudele copilului din partea mamei. Luând în considerație datele anamnestice, a fost realizată testarea sistemului imun în Laboratorul de Alergologie și Imunologie Clinică al USMF „Nicolae Testemițanu”. Testele imunologice au relevat testul NBT (nitroblue tetrazolium) negativ, iar examenul molecular-genetic realizat de compania Invite (SUA) a identificat o mutație în gena hemizigotă *CYBB* (c.1241>A(p. Asp396Glu), fapt care a confirmat diagnosticul de BGC X-lincată de tip recesiv. Ulterior a fost inițiată terapia profilactică și frecvența episoadelor infecțioase acute a scăzut semnificativ. **Concluzii.** Aprofundarea cunoștințelor medicilor despre manifestările eterogene ale BGC va contribui la diagnosticul mai precoce, la inițierea timpurie a terapiei și la scăderea ratei mortalității. **Cuvinte-cheie:** boală granulomatoasă cronică, NBT test, testare molecular-genetică.

## CHRONIC GRANULOMATOUS DISEASE WITH NEONATAL ONSET

Elena Dolapciu<sup>1,2</sup>, Elena Privalova<sup>2</sup>, Oxana Turcu<sup>1,2</sup>,  
Eugenia Burlacu<sup>1</sup>, Tatiana Gorelco<sup>3</sup>

Scientific advisers: Lucia Andrieș<sup>2</sup>, Ninel Revenco<sup>1,3</sup>,  
Ecaterina Stasii<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University,

<sup>2</sup>Laboratory of Allergology and Clinical Immunology, Nicolae Testemițanu University,

<sup>3</sup>Institute of Mother and Child.

**Background.** Chronic granulomatous disease (CGD) is a rare congenital defect of the immune system due to a genetic dysfunction of phagocytes that leads to recurrent life-threatening infections in the first years of life, but very rarely onset occurs in the neonatal period. **Objective of the study.** To present a clinical case of CGD with neonatal onset. **Material and methods.** Anamnesis, clinical and paraclinical data were taken from the outpatient care and medical records. The patient underwent complex immunological studies, as well as a molecular genetic study to confirm the diagnosis. **Results.** A 6-month-old boy was referred to the Center for Rare Diseases, the Institute of Mother and Child Healthcare with complaints of recurrent infections. In the neonatal period, the child developed infectious episodes, manifested by pyoderma, bilateral acute bronchopneumonia, osteomyelitis, and staphylococcal septicemia. Up to 6 months, he underwent repeated septicemia (3 episodes) with skin, bones, and lymph node involvement. The family history was positive for recurrent furunculosis in the child's grandfather and uncle on the mother's side. Taking into account the anamnestic data, a study of the immune system was carried out in the Laboratory of Allergology and Clinical Immunology of the SUMF "Nicolae Testemițanu". Immunological studies revealed a negative NBT (nitroblue tetrazolium) test result and a molecular genetic study conducted by Invite (USA) revealed a mutation in the hemizygous *CYBB* gene (c.1241>A (p. Asp396Glu)). The diagnosis of recessive X-linked CGD was established. The child was started on prophylactic therapy and the frequency of episodes of acute infections decreased significantly. **Conclusions.** Increasing the knowledge of doctors about the disease will contribute to earlier diagnosis, earlier initiation of therapy, and will decrease the mortality rate. **Keywords:** chronic granulomatous disease, NBT test, molecular-genetic testing.

\* Studiu realizat cu suportul proiectului 20.80009.8007.13” Elaborarea metodelor inedite de diagnostic precoce al maladiilor imunodeficitare în baza studiului clinico-imunologic și molecular-genetic al pacienților cu suspjecție la imunodeficiențe primare” din cadrul Programului de Stat (2020-2023), conducător de proiect: Lucia Andrieș, dr. hab. șt. med., prof. univ, autoritatea contractantă: Agenția Națională pentru Cercetare și Dezvoltare.