

ASPECTELE GENETICE ALE DIAGNOSTICULUI ȘI TRATAMENTULUI INDIVIDUALIZAT AL FENILCETONURIEI

Anand Muraleedhran

Conducător științific: Ludmila Sidorenko

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Un defect al enzimei fenilalanina hidroxilază, care transformă fenilalanina în tirozină, duce la fenilcetonurie (PKU), o eroare înăscută autozomal recesivă în metabolismul fenilalaninei. 0,45 milioane de oameni din întreaga lume sunt afectați de PKU, cu o prevalență de 1:23.930 născuți vii. **Scopul lucrării.** Evaluarea posibilitățile recente de diagnostic și tratament individualizat al pacienților cu fenilcetonurie. **Material și metode.** Sursele bibliografice pentru studiu au fost analizate, folosind PubMed, Google Scholar, Oxford Academic și Medline și au fost lansate între 2013 și 2023. **Rezultate.** Diagnosticul precoce se bazează pe screening-ul nou-născutului. Testarea genetică poate fi utilizată pentru a găsi mutații în gena PAH, validând diagnosticul de PKU și dezvăluind modificările genetice precise. Înțelegerea severității bolii și personalizarea strategiilor de tratament pot fi ușurate cu ajutorul acestor informații. Au existat îmbunătățiri în tratamentul PKU în ultimii ani. Medicamentele, care pot ajuta la scăderea nivelului de fenilalanină din sânge, pot fi benefice pentru unele persoane cu mutații specifice ale genei PAH. Aceste medicamente funcționează într-o varietate de moduri, cum ar fi scăderea absorbției fenilalaninei sau creșterea ratei de excreție. Deși genetica are un rol important în tratamentul PKU, este important să ne amintim că o dietă restricționată în fenilalanină este încă modalitatea majoră de terapie. Managementul eficient al PKU necesită monitorizarea regulată a nivelului de fenilalanină din sânge și respectarea regimului de tratament recomandat. **Concluzii.** Diagnosticul și managementul PKU sunt influențate semnificativ de factori ereditari. Pentru a stabili PKU este necesar să se facă testul genetic și să se identifice variantele genetice precise implicate, gena PAH este examinată pentru mutații ca parte a procesului de diagnostic genetic. **Cuvinte-cheie:** Fenilcetonurie, terapie dietetică, testarea genetică.

THE GENETIC ASPECTS OF DIAGNOSTIC AND INDIVIDUALIZED TREATMENT OF PHENYLKETONURIA

Anand Muraleedharan

Scientific adviser: Ludmila Sidorenko

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University

Background. A defect in the enzyme phenylalanine hydroxylase, which transforms phenylalanine into tyrosine, results in phenylketonuria (PKU), an autosomal recessive inborn error in phenylalanine metabolism. 0.45 Million people worldwide are affected by PKU, with a prevalence of 1:23,930 live births. **Objective of the study.** To evaluate the recent possibilities for the diagnosis and individualized treatment of patients with phenylketonuria. **Material and methods.** The bibliographic sources for the study were analyzed using PubMed, Google Scholar, Oxford Academic, and Medline and were released between 2013 and 2023. **Results.** Early diagnosis is based on newborn screening. Genetic testing can be utilized to find mutations in the PAH gene, validating the diagnosis of PKU and revealing the precise genetic alterations. Understanding the severity of the disease and customizing treatment strategies can be made easier with the aid of this information. There have been improvements in PKU treatment in recent years. Medication that can help lower blood phenylalanine levels may be beneficial for some people with specific mutations in the PAH gene. These drugs function in a variety of ways, such as by lowering phenylalanine absorption or raising the excretion rate. Although genetics play a part in PKU treatment, it is important to remember that a phenylalanine-restricted diet is still the major mode of therapy. Effective management of PKU requires regular monitoring of blood phenylalanine levels and adherence to the recommended treatment regimen. **Conclusion.** The diagnosis and management of PKU are significantly influenced by hereditary factors. To stabilize the PKU it is needed to make the genetic test and identify the precise genetic variants implicated, the PAH gene is examined for mutations as part of the genetic diagnostic process. **Keywords:** Phenylketonuria (PKU), dietary therapy, genetic testing.