

## STUDIUL CLINIC ȘI GENETIC AL MUCOPOLIZAHARIDOZELOR

Stela-Slavina Panco<sup>1</sup>, Mariana Sprîncean<sup>1,2</sup>,  
Svetlana Hadjiu<sup>2,3</sup>, Stela Racoviță<sup>1</sup>, Viorica Galbur<sup>1</sup>,  
Ninel Revenco<sup>2,3</sup>

Conducător științific: Mariana Sprîncean<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

<sup>2</sup>Institutul Mamei și Copilului,

<sup>3</sup>Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”.

**Introducere.** Mucopolizaharidozele reprezintă un grup de boli rare, genetice al metabolismului țesutului conjunctiv cauzate de insuficiența enzimelor pentru scindarea glicozaminoglicanilor și se manifestă sub formă de boală de acumulare lizozomală, care provoacă leziuni multiorganice. **Scopul lucrării.** Evaluarea manifestărilor clinice și genetice prin estimarea unui caz clinic al mucopolizaharidozei la un copil, cu scop de îmbunătățire a diagnosticului precoce și inițierea unui tratament eficient. **Material și metode.** Studiul a fost realizat pe baza revizuirii literaturii și a prezentării unui caz clinic al unui băiat de 3,5 ani confirmat cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter). **Rezultate.** La vârsta de 1 an copilul a fost diagnosticat cu hepato-splenomegalie, iar la 1,5 ani cu adenoid gradul II-III, a fost efectuată adenotomia la vârsta de 2 ani, ulterior s-a observat o recidivă de hiperplazie a adenoidelor. Examenul clinic: dezvoltarea psihomotorie este întârziată, tulburări de comportament (agresivitate, iritabilitate), rigiditate a articulațiilor mari și mici, acuitatea auzului redusă, trăsături faciale grosolane, dimensiuni mari ale craniului, episoade nocturne de stop respirator. La vârsta de 3 ani s-a presupus mucopolizaharidoză de tip II. Diagnosticul a fost confirmat prin detectarea nivelurilor crescute de glicozaminoglicani în urină și mutației genei IDS. A fost inițiată terapia de substituție enzimatică cu enzima lizozomală umană iduronat-2-sulfataza. **Concluzii.** Prezența polimorfismului clinic, severitatea diversă a simptomelor asociate cu prevalență scăzută a maladiei provoacă dificultăți în identificarea precoce a sindromului Hunter. Detectarea semnelor bolii și diagnosticarea rapidă oferă posibilitatea inițierii terapiei de substituție enzimatică în stadiile incipiente ale evoluției bolii, ceea ce oferă cea mai mare eficacitate a tratamentului și un prognostic bun pentru copii care suferă de sindromul Hunter. **Cuvinte-cheie:** mucopolizaharidoze, sindromul Hunter, gena IDS, iduronat-2-sulfataza.

## CLINICAL AND GENETIC STUDY OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS

Stela-Slavina Panco<sup>1</sup>, Mariana Sprîncean<sup>1,2</sup>,  
Svetlana Hadjiu<sup>2,3</sup>, Stela Racoviță<sup>1</sup>, Viorica Galbur<sup>1</sup>,  
Ninel Revenco<sup>2,3</sup>

Scientific adviser: Mariana Sprîncean<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University,

<sup>2</sup>Institute of Mother and Child.

<sup>3</sup>Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

**Background.** Mucopolysaccharidoses are a group of rare, genetic diseases of connective tissue metabolism caused by insufficiency of enzymes for the cleavage of glycosaminoglycans, and manifest themselves in the form of lysosomal accumulation disease, which causes multiorgan damage. **Objective of the study.** Evaluation of clinical and genetic manifestations by estimating a clinical case of mucopolysaccharidosis in a child, with the aim of improving early diagnosis and initiating effective treatment. **Material and methods.** The study was conducted on the basis of the review of the literature and the presentation of a clinical case of a 3.5-year-old boy confirmed with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome). **Results.** At the age of 1 year the child was diagnosed with hepatosplenomegaly. And at 1.5 years the boy regarding adenoids of II-III degree, adenotomy was performed at the age of 2 years, later a relapse of hyperplasia of adenoids was observed. Clinical examination: psychomotor development is delayed, behavioral disorders (aggressiveness, irritability), stiffness of large and small joints, reduced hearing acuity, gross facial features, large skull sizes, nocturnal episodes of respiratory arrest. At the age of 3 years assumed Mucopolysaccharidosis Type II. The diagnosis was confirmed by the detection of elevated levels of glycosaminoglycans in the urine and a mutation of the IDS gene. Enzyme replacement therapy with human lysosomal enzyme iduronate-2-sulfatase has been initiated. **Conclusions.** The presence of clinical polymorphism, the diverse severity of symptoms associated with low prevalence of the disease cause difficulties in the early identification of Hunter syndrome. Detection of signs of the disease and early diagnosis provide the possibility of initiating enzyme replacement therapy in the early stages of the course of the disease, which provides the greatest effectiveness of treatment and a good prognosis for children suffering from Hunter disease. **Keywords:** mucopolysaccharidoses, Hunter syndrome, IDS gene, iduronate-2-sulfatase.