

## ABORDAREA COPILOR CU ATROFIE MUSCULARĂ SPINALĂ ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Olga Constantin<sup>1,2</sup>, Victoria Sacară<sup>3</sup>,  
Mariana Sprincean<sup>1,2</sup>

Conducător științific: Svetlana Hadjiu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Clinica Neurologie pediatrică, Departamentul Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu”

<sup>2</sup>Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrului de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

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

**Introducere.** Atrofia musculară spinală (SMA) este o maladie neuromusculară progresivă, cu transmitere autozomal-recesivă. Actual în Republica Moldova (RM) se atestă o prevalență a SMA de aproximativ 8,52±0,15:100000 din populația generală, dintre care 95% din cazuri aceasta este cauzată de deleția exonului 7 a genei *SMN1*. **Scopul lucrării.** Evaluarea parcursului de diagnosticare și gestionare terapeutică a SMA la copiii din Republica Moldova, pentru elucidarea realității abordării acestor pacienți. **Material și metode.** Prin intermediul unui studiu observațional a fost efectuată analiza unui lot de 35 copii cu SMA cu privire la metoda de diagnostic, tipul bolii, aspectul evolutiv al bolii și metoda de tratament aplicată. **Rezultate.** Studiul a fost efectuat la IMC. Din cei 44 pacienți examinați toți s-au prezentat cu semne de hipotonie musculară progresivă și hipo- sau areflexie. La 35 din ei a fost confirmată deleția homozigotă a genei. La 31 din ei (94.1%, 95<sub>CI</sub>-0.7-3.5) a fost diagnosticat tipul I de boală (boala Werdnig-Hoffmann), iar la 4 (6.9%, 95<sub>CI</sub>-5.7-9.22) – tipul II (forma intermediară). Diagnosticul a fost confirmat între vârsta de 3 și 32 luni. Dintre pacienții aflați la evidență în RM: 13 (48.5%) sunt încadrați în programele de tratament din România cu preparatul Nusinersen (Spinraza®); 4 (8.6%) au primit tratamentul cu AVXS-101 (Zolgensma®), 6 (11.6%) terapie cu Risdiplam dintre ei, 1 copil aplică și metoda Assisted Coughing; 4 (8.6%) revin periodic în secția de terapie intensivă pentru tratamentul complicațiilor; 4 (8.6%) se află la îngrijiri paliative iar 4 (8.6%) – au decedat;. Toți pacienții beneficiază de terapie simptomatică și de recuperare în secțiile specializate, indiferent de metoda terapeutică aplicată. **Concluzii.** Diagnosticarea SMA este necesar să se facă prin testare molecular-genetică. Diagnosticarea precoce este imperativă. **Cuvinte-cheie:** amiotrofie spinal, hipotonie musculară, SMA, gena SMN1/SMN2.

## APPROACH TO CHILDREN WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY IN THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Olga Constantin<sup>1,2</sup>, Victoria Sacară<sup>3</sup>,  
Mariana Sprincean<sup>1,2</sup>

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

<sup>2</sup>Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

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

**Background.** Spinal muscular atrophy (SMA) is a progressive, autosomal-recessive neuromuscular disease. Currently in the Republic of Moldova (RM) there is a prevalence of SMA of about 8.52±0.15:100000 in the general population, 95% of which is caused by deletion of exon 7 of the *SMN1* gene. **Objective of the study.** To evaluate the diagnostic pathway and therapeutic management of SMA in children in the Republic of Moldova, in order to elucidate the reality of the approach to these patients. **Material and methods.** By means of an observational study, an analysis of a group of 35 children with SMA was carried out with regard to the method of diagnosis, type of disease, evolutionary aspect of the disease and treatment method applied. **Results.** The study was carried out at IMC. Of the 44 patients examined all presented with signs of progressive muscle hypotonia and hypo- or areflexia. Homozygous deletion of the gene was confirmed in 35 of them. In 31 of them (94.1%, 95<sub>CI</sub>-0.7-3.5) type I disease (Werdnig-Hoffmann disease) was diagnosed and in 4 (6.9%, 95<sub>CI</sub>-5.7-9.22) - type II (intermediate form). Diagnosis was confirmed between the ages of 3 and 32 months. Of the patients registered in the RM: 13 (48.5%) are enrolled in treatment programs in Romania with the preparation Nusinersen (Spinraza®); 4 (8.6%) received AVXS-101 (Zolgensma®) treatment, 6 (11.6%) received Risdiplam therapy of which 1 child received and Assisted Coughing; 4 (8.6%) returned periodically to the ICU for treatment of complications; 4 (8.6%) are in palliative care and 4 (8.6%) died. All patients benefit from symptomatic therapy and recovery in the specialized wards, regardless of the therapeutic method applied. **Conclusions.** The diagnosis of SMA needs to be made by molecular-genetic testing. Early diagnosis is imperative. **Keywords:** spinal muscular atrophy, muscular hypotonia, SMA, SMN1/SMN2 gene.