

ASPECTE GENETICE ÎN MALFORMAȚIILE CONGENITALE ALE SISTEMULUI NERVOS CENTRAL. CAZ CLINIC

Olga Tihai^{1,2}, Mariana Sprincean^{1,3,4}, Viorica Galbur¹,
Aliona Dumitraș¹, Ninel Revenco^{2,4}, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,3,4}

¹Catedra de Biologie Moleculară și genetică Umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Departamentul Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu”

³Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

⁴Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Malformațiile congenitale (MC) ale sistemului nervos central (SNC) reprezintă defecte ale tubului neural, cauzate de formarea incompletă a tubului neural în timpul embriogenezei. Problematika profilaxiei și diagnosticului genetic al MC sunt foarte complexe și actuale la etapa de azi a dezvoltării științei medicale. **Scopul.** Evaluarea metodelor de diagnostic precoce ale MC cerebrale și elaborarea conduitei pacienților cu MC pentru prevenirea invalidității în formele grave din prisma unui caz clinic. **Material și metode.** Este prezentat cazul clinic al unui copil de un an cu diagnosticul de tetraplegie spastică cu risc de sechele motorii severe pe fondal de anomalii multiple de dezvoltare ale creierului inclusiv atrofie fronto-parieto-occipitală bilaterală, hipoplazia corpului calos și ventriculului cerebelos, hidrocefalia comunicantă ex-vacuo. Examenul clinic general și neurologic al copilului a fost efectuat cu ajutorul investigațiilor paraclinice, care au inclus: ecografia și RMN cerebrală și teste genetice ale statutului genelor ciclului folat. **Rezultate.** A fost realizat studiul anumitor gene implicate în sintetizarea acidului folic (genele ciclului folaților MTHFR677; MTR1298; MTR2756; MTRR66) la mama copilului confirmat cu diagnosticul de MC cerebrală. S-au constatat mutații în toate genele de tip heterozigot. Diagnosticul genetic a fost efectuat prin metoda PCR. Datele imagistice – RMN cerebrală a prezentat atrofia centrelor semiovale, hipoplazia corpului calos, hidrocefalia comunicantă ex-vacuo pronunțată. Tratamentul – terapie simptomatică. Evoluție – ameliorare parțială a funcțiilor psiho-motorii. **Concluzii.** Pentru un diagnostic precoce al MC cerebrale este important de a alege corect a metodele de examinare, inclusiv cele genetice. Identificarea în timp util al acestor patologii permite reducerea numărului de cazuri incurabile și prevenirea mortalității și a invalidității precoce. **Cuvinte-cheie:** malformații congenitale cerebrale, copii, gene, hidrocefalie.

GENETIC ISSUES IN CONGENITAL MALFORMATIONS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM. CLINICAL CASE

Olga Tihai^{1,2}, Mariana Sprincean^{1,3,4}, Viorica Galbur¹,
Aliona Dumitraș¹, Ninel Revenco^{2,4}, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,3,4}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University

²Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

³Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

⁴Institute of Mother and Child

Background. Congenital malformations (CM) of the central nervous system (CNS) are neural tube defects caused by incomplete neural tube formation during embryogenesis. The problems of preventing and genetically diagnosing CM are complex and topical at the present stage of developing medical science. **Objective of the study.** Evaluation of methods of early diagnosis of cerebral CD and development of management of patients with CD for prevention of disability in severe forms on the basis of a clinical case. **Material and methods.** The clinical case of a 1-year-old child with the diagnosis of spastic quadriplegia with risk of severe motor disability on the background of multiple developmental anomalies of the brain, including bilateral fronto-parieto-occipital atrophy, hypoplasia of the corpus callosum and cerebellar ventricle, ex-vacuo communicating hydrocephalus is presented. The general clinical and neurological examination of the child was carried out with the help of paraclinical investigations, which included: ultrasound and MRI of the brain and genetic testing of the status of the gene of the folate cycle. **Results.** A study of certain genes involved in folic acid synthesis (MTHFR677; MTR1298; MTR2756; MTRR66) in the mother of a child confirmed with a diagnosis of cerebral CD was performed. Mutations were found in all heterozygous genes. Genetic diagnosis was performed by PCR method. Imaging data - brain MRI showed atrophy of semiovale centres, hypoplasia of corpus callosum, pronounced ex-vacuo communicating hydrocephalus. Treatment - symptomatic therapy. Evolution - partial improvement of psychomotor functions. **Conclusions.** For an early diagnosis of cerebral CD, it is important to choose the correct examination methods, including genetic ones. Timely identification of these pathologies allows to reduce the number of incurable cases and prevent early mortality and disability. **Keywords:** congenital brain malformations, children, genes, hydrocephalus