

CERCETAREA TULBURĂRILOR CONGENITALE ALE GLICOZILĂRII ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Daniela Blăniță¹, Adela Stamati², Svetlana Hadjiu²,
Valentin Țurea², Alina Nicolescu³, Natalia Ușurelu¹

Conducător științific: Natalia Ușurelu¹

¹Institutul Mamei și Copilului,

²Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

³Institutul de Chimie Macromoleculară al Academiei Române “Petru Poni”, Iași, România

Introducere. Tulburările congenitale ale glicozilării (CDG) reprezintă un grup de boli rare, cu afectare multisistemică și expansiune exponențială, caracterizate prin defecte în procesul de glicozilare, esențial pentru funcționarea corectă a proteinelor și lipidelor din organism. Acestea decurg adesea sub masca altor patologii. **Scopul lucrării.** diagnosticul CDG prin Focusarea Izoelectrică a Transferinei în Republica Moldova și determinarea maladiilor care le mimează. Material și metode. Au fost selectați 200 de pacienți suspecți pentru CDG în urma consultului medico-genetic în cadrul IMC. Datele anamnestice, clinice și paraclinice au fost colectate și completat chestionarul propus pentru cercetare. Au fost prelevate peste 200 probe biologice (ser, plasmă, urină, ADN, DBS), ulterior efectuându-se screeningul prin metoda IEFT, selectiv MLPA, CGH-array, WES/WGS. **Rezultate.** În urma chestionării pacienților, afectarea multisistemică și retardul psihomotor au fost întâlnite în 100% din cazuri, retardul de creștere și trăsăturile dismorfice în 75%, iar convulsiile în 80%. Evaluarea pe sisteme și organe a determinat prezența afectării sistemului nervos și muscular în 100% din cazuri, scheletal și renal în 35%, oftalmologic în 60%, hepatic și cardiologic în 50%, auditiv în 9%, pulmonar în 5% și gastrointestinal în 7%. În urma efectuării IEFT s-au determinat 3 cazuri pozitive pentru CDG: 2 cazuri de Fructozemie și 1 caz de Galactozemie. Testările moleculare au identificat peste 30 de patologii rare care decurg sub masca CDG. **Concluzii.** Variabilitatea manifestărilor clinice și perturbările multiple ale căilor biologice contribuie la complexitatea diagnosticului de CDG. Suprapunerea clinică a maladiilor genetice reprezintă o provocare semnificativă pentru clinicieni, iar simptomele similare între diferite afecțiuni genetice pot duce la confuzie și întârzierea identificării corecte a bolii. **Cuvinte-cheie:** CDG, IEFT, afectare multisistemică, WES/WGS.

CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION RESEARCH IN THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Daniela Blăniță¹, Adela Stamati², Svetlana Hadjiu²,
Valentin Țurea², Alina Nicolescu³, Natalia Ușurelu¹

Scientific adviser: Natalia Ușurelu¹

¹Institute of Mother and Child, Chisinau, Republic of Moldova,

²Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

³Petru Poni Institute of Macromolecular Chemistry of Romanian Academy, Iași, Romania

Background. Congenital disorders of glycosylation (CDG) represent a group of rare diseases with multisystem damage and exponential expansion, characterized by defects in the glycosylation process essential for the correct functioning of proteins and lipids in the body. They often occur under the guise of other pathologies. **Objective of the study.** diagnosis of CDG by Isoelectric Focusing of transferrin in the Republic of Moldova and the determination of diseases that mimic them. **Material and methods.** 200 suspected patients for CDG were selected following the medico-genetic consultation in the IMC. The anamnestic, clinical, and paraclinical data were collected, and the questionnaire proposed for the research was completed. More than 200 biological samples were taken (serum, plasma, urine, DNA, and DBS); subsequently, screening was carried out using the IEFT method, selective MLPA, CGH-array, and WES/WGS. **Results.** After questioning the patients, multisystem impairment and psychomotor retardation were found in 100% of cases, growth retardation and dysmorphic features in 75%, and convulsions in 80%. The evaluation of systems and organs determined the presence of the nervous and muscular systems in 100% of cases, skeletal and renal in 35%, ophthalmological in 60%, hepatic and cardiologic in 50%, auditory in 9%, pulmonary in 5%, and gastrointestinal in 7%. Following the IEFT, 3 positive cases for CDG were determined: 2 cases of Fructosemia and 1 case of Galactosemia. Molecular testing has identified more than 30 rare pathologies that occur under the guise of CDG. **Conclusions.** Variability of clinical manifestations and multiple perturbations of biological pathways contribute to the complexity of CDG diagnosis. The clinical overlap of genetic diseases represents a significant challenge for clinicians, and similar symptoms between different genetic conditions can lead to confusion and delay in correct disease identification. **Keywords:** CDG, IEFT, multisystemic impairment, WES/WGS.

Cercetarea a fost sprijinită prin grantul Ministerului Cercetării, Inovării și Digitalizării, CNCS-UEFISCDI, proiect PN-IV-P8-8.3-ROMD-2023-0249 (DiMoMeD), în cadrul PNCDI IV (România). Conducător proiect: Dr. Nicolescu Alina CS III, Senior Researcher

The research was supported by the grant of the Ministry of Research, Innovation and Digitalization, CNCS-UEFISCDI, project PN-IV-P8-8.3-ROMD-2023-0249 (DiMoMeD), within PNCDI IV (Romania). Project leader: Dr. Nicolescu Alina CS III, Cercetător principal