

ASPECTE CLINICO-GENETICE ÎN NEUROFIBROMATOZA DE TIP I

Viorica Galbur¹, Liliana Badan¹, Elena Babara¹,
Svetlana Hadjiu², Mariana Sprincean¹

Conducător științific: Mariana Sprincean

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

²Departamentul de pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Neurofibromatoza de tip 1 (NF1) este o boală genetică ereditară, cu transmitere autozomal dominantă, caracterizată prin dezvoltarea de tumori benigne ale nervilor, pete „café-au-lait” pe piele și anomalii ale sistemului nervos, oaselor și pielii. Incidență de aproximativ 1 la 3.000 de nou-născuți. **Scop și obiective.** Prezentarea particularităților clinice și genetice ale unui caz diagnosticat cu NF1, pentru a evidenția importanța unei evaluări genetico-clinice multidisciplinare în patologiile neurogenetice. Material și metode. A fost analizat cazul unei fete de 8 ani, internată la Institutul Mamei și Copilului cu multiple leziuni cutanate pigmentare și tumori subcutanate. Investigațiile au inclus examen clinic complet, imagistică cerebrală (RMN), oftalmologic, și teste genetice (molecular-genetice) specifice pentru identificarea mutațiilor în gena NF1. **Rezultate.** Pacienta de 8 ani prezenta peste 6 pete „café-au-lait”, neurofibroame cutanate multiple, efelide axilare și noduli Lisch la nivelul irisului. RMN-ul cerebral a evidențiat anomalii focale ale semnalului în substanța albă, sugestive pentru leziuni displazice asociate NF1. Analiza molecular-genetică a confirmat o mutație patogenică în gena NF1 localizată pe cromozomul 17q11.2. Aceasta a consolidat diagnosticul de neurofibromatoză de tip 1 și a subliniat natura ereditară a bolii, având în vedere că părinții nu prezentau simptome clare ale afecțiunii, ceea ce sugerează o posibilă mutație „de novo” în cazul acestei fete. **Concluzii.** Diagnosticul precoce al NF1 este esențial pentru monitorizarea complicațiilor neurologice, oftalmologice și pediatrie. Cazul prezentat subliniază importanța corelării semnelor clinice cu investigațiile genetico-moleculare în vederea unui management adecvat și al unui prognostic optim pentru pacient. **Cuvinte-cheie:** neurofibromatoză, boală, teste, pacient, genetic, tip I.

CLINICAL-GENETIC ASPECTS IN TYPE I NEUROFIBROMATOSIS

Viorica Galbur¹, Liliana Badan¹, Elena Babara¹,
Svetlana Hadjiu², Mariana Sprincean¹

Scientific adviser: Mariana Sprincean

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

²Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Type 1 neurofibromatosis (NF1) is a hereditary genetic disorder with autosomal dominant transmission, characterized by the development of benign nerve tumors, “café-au-lait” spots on the skin, and abnormalities of the nervous system, bones, and skin. Incidence - approximately 1 in 3,000 newborns. **Objective.** To present the clinical and genetic features of a case diagnosed with NF1, in order to highlight the importance of a multidisciplinary clinical-genetic evaluation in neurogenetic pathologies. **Material and methods.** The case of an 8-year-old girl was analyzed. She was admitted to the Mother and Child Institute with multiple pigmented skin lesions and subcutaneous tumors. Investigations included a complete clinical exam, brain imaging (MRI), ophthalmologic assessment, and specific genetic testing to identify mutations in the NF1 gene. **Results.** The 8-year-old patient, hospitalized in the pediatric neurology department, had more than six café-au-lait spots, multiple cutaneous neurofibromas, axillary freckling, and Lisch nodules on the iris. Brain MRI revealed focal signal abnormalities in the white matter, suggestive of dysplastic lesions associated with NF1. Molecular-genetic analysis confirmed a pathogenic mutation in the NF1 gene located on chromosome 17q11.2. This confirmed the diagnosis of type 1 neurofibromatosis and highlighted the hereditary nature of the disease, although the parents showed no clear symptoms, suggesting a possible de novo mutation in the child's case. **Conclusion.** Early diagnosis of neurofibromatosis is essential for monitoring neurological, ophthalmological, and pediatric complications. The presented case emphasizes the importance of correlating clinical signs with genetic-molecular investigations for appropriate management and optimal prognosis. **Keywords:** neurofibromatosis, disease, genetic, testing, patient.