

## SINDROMUL BLOCH-SULZBERGER VS TULBURĂRILE DIN SPECTRUL AUTIST

Natalia Balica<sup>1</sup>, Alexandra Condrea<sup>2</sup>, Svetlana Gurita<sup>3</sup>  
Svetlana Hadjiu<sup>3</sup>

Conducător științific: Mariana Sprincean<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de Sănătate a Creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

<sup>2</sup>Catedra de neurologie nr.2, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

<sup>3</sup>Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

<sup>4</sup>Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

**Introducere.** Sindromul Bloch-Sulzberger, cunoscut și ca Incontinentia pigmenti sau Bloch-Siemens, este o genodermatoză rară, cu transmitere X-linkată dominantă, cauzată de mutații patologice în gena IKBKG (numită și NEMO), cu manifestări multisistemice: cutanate, neurologice, oculare, dentare și posibil sistemice. **Scop.** Evidențierea particularităților neuro-genetice și analiza posibilei asocieri cu tulburările din spectrul autist în sindromul Bloch-Sulzberger, pe baza unui caz clinic pediatric documentat. **Material și metode.** În secția de Neurologie a IMSP Institutul Mamei și Copilului, o fetiță în vârstă de 5 ani a fost evaluată cu atenție de o echipă multidisciplinară formată din neurolog pediatric, dermatolog, psiholog pediatric și genetician, deoarece prezenta multiple semne clinice sugestive pentru o tulburare din spectrul autist (TSA). **Rezultate.** Obiectiv: absența vorbirii, lipsa contactului vizual, afectarea interacțiunii sociale și comunicării, erupții cutanate, stereotipii motorii, mers atipic, tulburări de control al sfincterelor, afectarea autonomiei funcționale și crize epileptice recurente. Testarea genetică prin PCR și MLPA a identificat o deleție heterozigotă în gena IKBKG, sugestivă pentru sindromul Bloch-Sulzberger. Această mutație afectează proteina NEMO și determină un fenotip multisistemic. În formele neurologice severe, manifestările pot semăna cu tulburările din spectrul autist, incluzând absența limbajului, lipsa contactului vizual și comportamente stereotipe. **Concluzii.** Sindromul Bloch-Sulzberger este o boală genetică rară, cu afectare multisistemică, cauzată de mutații în gena IKBKG, posibil asociată cu tulburări din spectrul autist. Diagnosticul se bazează pe semne clinice și teste genetice. Managementul precoce și multidisciplinar este esențial. **Cuvinte-cheie:** sindrom Bloch-Sulzberger, mutații genetice, TSA, IKBKG.

## BLOCH-SULZBERGER SYNDROME VS AUTISM SPECTRUM DISORDERS

Natalia Balica<sup>1</sup>, Alexandra Condrea<sup>2</sup>, Svetlana Gurita<sup>3</sup>  
Svetlana Hadjiu<sup>3</sup>

Scientific adviser: Mariana Sprincean<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Center for Brain Health, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

<sup>2</sup>Department of Neurology no.2, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

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

<sup>4</sup>Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

**Introduction.** Bloch-Sulzberger syndrome, also known as Incontinentia pigmenti or Bloch-Siemens, is a rare genodermatosis with X-linked dominant inheritance, caused by pathogenic mutations in the IKBKG gene (also called NEMO), with multisystemic manifestations: cutaneous, neurological, ocular, dental, and possibly systemic. **Objective.** To highlight neurogenetic particularities and analyze the possible association with autism spectrum disorders (ASD) in Bloch-Sulzberger syndrome, based on a documented pediatric clinical case. **Material and methods.** At the Neurology Department of the Mother and Child Institute, a 5-year-old girl was thoroughly evaluated by a multidisciplinary team of specialists, including a pediatric neurologist, dermatologist, pediatric psychologist, and geneticist, as she presented several clinical signs highly suggestive of autism spectrum disorder (ASD). **Results.** Objective: absence of speech, lack of eye contact, impaired social interaction and communication, skin eruptions, motor stereotypies, atypical gait, sphincter control disorders, impaired functional autonomy, and recurrent epileptic seizures. Genetic testing by PCR and MLPA identified a heterozygous deletion in the IKBKG gene, strongly suggestive of Bloch-Sulzberger syndrome. This mutation affects the NEMO protein and results in a multisystemic phenotype. In severe neurological forms, clinical manifestations may closely resemble autism spectrum disorders, including absence of speech, lack of eye contact, and stereotyped behaviors. **Conclusion.** Bloch-Sulzberger syndrome is a rare genetic disorder with multisystem involvement, caused by mutations in the IKBKG gene, which may be associated with autism spectrum disorders. Diagnosis is based on clinical signs and genetic testing. Early and multidisciplinary management is essential. **Keywords:** Bloch-Sulzberger syndrome, TSA, IKBKG, genetic mutations.