

ATAXIE CU DEBUT PRECOCE: PROVOCĂRI DIAGNOSTICE – CAZ CLINIC. ATAXIE SPINOCEREBELOASĂ TIP 21

Alexandra Condrea¹, Irina Istratuc², Svetlana Hadjiu³

Conducător științific: Victoria Sacară⁴

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

²Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de Sănătate a Creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

³Departamentul de Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

⁴Laboratorul de genetică moleculară umană, Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Ataxiile spinocerebeloase cu debut precoce sunt boli neurodegenerative rare, cu manifestări nespecifice și etiologie eterogenă, ceea ce face dificil diagnosticul. Absența modificărilor imagistice și complexitatea diagnosticului diferențial întârzie adesea confirmarea etiologică. **Scop.** Prezentarea unui caz clinic cu evoluție atipică sugestiv pentru ataxie spinocerebeloasă tip 21, pentru a evidenția importanța integrării multidisciplinare în diagnosticul etiologic. **Material și metode.** Datele anamnestice, clinice și paraclinice (RMN cerebral, testare genetică prin secvențiere întregului exom) au fost preluate din fișa de observație a pacienței spitalizate în secția Neurologie 2 din cadrul Însuțului Mamei și Copilului. **Rezultate.** Pacienta, în vârstă de 11 ani, s-a prezentat cu ataxie statică și dinamică, tremor mixt, hipotonie generalizată, dereglări de scris, tulburări de vorbire și întârziere mentală. Simptomatologia a debutat în copilăria timpurie, evoluând lent progresiv. Investigațiile inițiale au ridicat suspiciuni de boala Wilson, urmate de ipoteza unei boli autoimune, fără confirmare etiologică. Imagistica prin rezonanță magnetică cerebrală nu a evidențiat modificări patologice. Diagnosticul etiologic a fost stabilit prin secvențierea exomului (WES), care a identificat o mutație patogenă în gena TMEM240, confirmând ataxia spinocerebeloasă tip 21. **Concluzii.** Cazul subliniază importanța unei abordări diagnostice etapizate și multidisciplinare în fața unei ataxii progresive infantile. Markerii serologici ne-specfici pot genera întârzieri în stabilirea diagnosticului, iar testarea genetică rămâne esențială în clarificarea etiologică a ataxiilor rare. **Cuvinte-cheie:** ataxia spinocerebeloasă, TMEM240, WES, diagnostic diferențial.

EARLY-ONSET ATAXIA: DIAGNOSTIC CHALLENGES – CASE REPORT. SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 21

Alexandra Condrea¹, Irina Istratuc², Svetlana Hadjiu³

Scientific adviser: Victoria Sacară⁴

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

²Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Center for Brain Health, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

³Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

⁴Human Molecular Genetics Laboratory, Institute of Mother and Child, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Early-onset spinocerebellar ataxias are rare neurodegenerative disorders with nonspecific manifestations and heterogeneous etiology, which complicate the diagnostic process. The absence of imaging abnormalities and the complexity of the differential diagnosis often delay etiological confirmation. **Objective.** To present a clinical case with atypical progression suggestive of SCA21, highlighting the importance of multidisciplinary integration in establishing the etiologic diagnosis. **Material and methods.** Anamnestic, clinical, and paraclinical data (brain MRI, genetic testing through whole exome sequencing) were extracted from the medical record of the patient hospitalized in the Neurology Department 2 of the Mother and Child Institute. **Results.** The 11-year-old patient presented with static and dynamic ataxia, mixed tremor, generalized hypotonia, impaired handwriting, speech disturbances, and intellectual delay. Symptoms began in early childhood with slow progression. Initial investigations suggested Wilson's disease, followed by suspicion of autoimmune disorder, without etiological confirmation. Brain MRI showed no pathological changes. Etiological diagnosis was established by whole exome sequencing (WES), identifying a pathogenic mutation in the TMEM240 gene, confirming spinocerebellar ataxia type 21. **Conclusion.** The case underlines the importance of a stepwise and multidisciplinary diagnostic approach in progressive childhood ataxia. Nonspecific serological markers can delay diagnosis, while genetic testing remains essential for clarifying the etiology of rare ataxias. **Keywords:** spinocerebellar ataxia, TMEM 240, WES, differential diagnosis.