

ASPECTE CLINICO-GENETICE DE DIAGNOSTIC ÎN SINDROMUL PFEIFFER

Mădălina Budu, Svetlana Hadjiu, Mariana Sprincean

Conducător științific: Mariana Sprincean

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Sindromul Pfeiffer reprezintă o afecțiune genetică rară cu transmitere autozomal-dominant, cauzată de mutații heterozigote ale genei FGFR1 de pe cromozomul 8p11.22-p12 sau genei FGFR2 de pe cromozomul 10q25-q26 cu risc de recurență în familie până la 50%. Frecvența bolii este de 1 la 100 000 de nou-născuți. **Scop.** Prezentarea particularităților clinice și genetice la o fetiță de 2 luni, pentru a sublinia importanța diagnosticului precoce în identificarea și abordarea sindromului Pfeiffer. **Material și metode.** A fost evaluat cazul unei fetițe de 2 luni, cu semne clinice ale unei craniosinostoze asociată cu deformări ale feței și ale extremităților. Investigațiile au inclus: examen clinic, inclusiv evaluare ortopedică tomografia cerebrală (CT) craniofacială și teste genetic-moleculare (analiza mutațiilor în genele FGFR1 și FGFR2). **Rezultate.** S-a evidențiat turicefalie, hipertelorism ocular, hipoplazie a părții medii a feței, sindactilia parțială la mâini și picioare. La CT craniofacial s-a depistat fuziunea prematură a suturilor coronale bilaterale. Analiza molecular-genetică: mutație patogenă heterozigotă în gena FGFR2 de pe cromozomul 10q25-q26, care codifică receptorii 2 ai factorului de creștere a fibroblastelor cu rol în căile de semnalizare celulară fundamentală în perioada embriogenezei. Diagnostic: sindrom Pfeiffer tip I. Pacienta a fost inclusă într-un plan de monitorizare multidisciplinară (chirurgie craniofacială, genetică medicală, ortopedie pediatrică). **Concluzii.** Abordările clinico-genetice aplicate în cadrul consultului medico-genetic, de comun cu metodele de diagnostic neonatal au un rol crucial în identificarea precoce a sindromului Pfeiffer și la prevenirea complicațiilor prin tratamentul adecvat încă din primele luni de viață. **Cu-vinte-cheie:** sindrom Pfeiffer, craniosinostoză, gena FGFR2, mutație.

ASPECTS OF CLINICAL AND GENETIC DIAGNOSIS IN PFEIFFER SYNDROME

Mădălina Budu, Svetlana Hadjiu, Mariana Sprincean

Scientific adviser: Mariana Sprincean

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

Introduction. Pfeiffer syndrome is a rare genetic disorder with autosomal dominant inheritance, caused by heterozygous mutations in the FGFR1 gene on chromosome 8p11.22-p12 or the FGFR2 gene on chromosome 10q25-q26. The familial recurrence risk can be as high as 50%. The frequency of the disease is 1 in 100,000 newborns. **Objective.** Presentation of the clinical and genetic features in a 2-month-old girl, highlighting the importance of early diagnosis in the identification and management of Pfeiffer syndrome. **Material and methods.** A case was evaluated involving a 2-month-old girl presenting with clinical signs of craniosynostosis associated with facial and limb deformities. The investigations included a clinical examination (including orthopedic assessment), craniofacial computed tomography (CT), and genetic-molecular testing (mutation analysis of the FGFR1 and FGFR2 genes). **Results.** Turicephaly, ocular hypertelorism, midfacial hypoplasia, and partial syndactyly of the hands and feet were identified during clinical examination. Craniofacial CT revealed premature fusion of the bilateral coronal sutures. Molecular genetic testing identified a heterozygous pathogenic mutation in the FGFR2 gene on chromosome 10q25-q26, which encodes fibroblast growth factor receptor 2, involved in essential cellular signaling pathways during embryogenesis. Diagnosis: Pfeiffer syndrome type I. The patient was enrolled in a multidisciplinary monitoring plan, including craniofacial surgery, medical genetics, and pediatric orthopedics. **Conclusion.** Clinical-genetic approaches applied during medical-genetic consultations, in conjunction with neonatal diagnostic methods, play a crucial role in the early detection of Pfeiffer syndrome and in preventing complications by initiating appropriate treatment within the first months of life. **Keywords:** craniosynostosis, Pfeiffer syndrome, FGFR2 gene, mutation.