

PARTICULARITĂȚI CLINICO-GENETICE ÎN OSTEOGENEZA IMPERFECTĂ

Mariana Sprincean¹, Stela Racovita¹, Liliana Badan¹,
Viorica Galbur¹, Svetlana Hadjiu², Ninel Revenco²

Conducător științific: Svetlana Hadjiu²

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

²Departamentul Pediatrie, USMF “Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Osteogeneza imperfectă (OI), cunoscută și ca „boala oaselor fragile”, este o afecțiune genetică rară caracterizată prin fragilitate osoasă crescută, statură mică și sclere albastre. Cel mai frecvent este determinată de mutații în genele COL1A1 sau COL1A2, responsabile de sinteza collagenului de tip I. **Scop.** Prezentarea manifestărilor clinice și genetice la un pacient suspect pentru osteogeneză imperfectă, pentru a evidenția importanța unui diagnostic precoce în patologii genetice. **Material și metode.** A fost analizat cazul unui băiat de 9 ani, cu o anamneză de fracturi osoase repetate de la vârsta de 1 an, internat la Institutul Mamei și Copilului pentru evaluare. Investigațiile au inclus examen clinic complet, radiografii osoase, teste biochimice și analiza molecular-genetică pentru identificarea mutațiilor în genele COL1A1 și COL1A2. **Rezultate.** Pacientul prezenta fracturi frecvente apărute spontan sau la traumatisme minime, deformări ale oaselor lungi, statură mică, hipermobilitate articulară, precum și sclere albastre. Radiografiile au evidențiat osteopenie marcată, curburi anormale ale diafizelor și prezența unor calusuri post-fracturare în diferite stadii de vindecare. Analiza genetică a relevat o mutație heterozigotă patogenă în gena COL1A1, confirmând diagnosticul de osteogeneză imperfectă de tip I. După confirmarea diagnosticului, pacientul a fost inclus într-un program de tratament cu bifosfonați intravenos și monitorizare multidisciplinară (ortopedică, genetică, etc.). **Concluzii.** Diagnosticul precoce al osteogenezei imperfecte este esențial pentru prevenirea complicațiilor ortopedice severe și pentru îmbunătățirea calității vieții. Cazul prezentat evidențiază importanța integrării evaluării genetice în tabloul clinic asociat cu fracturi osoase repetate de la vârstele mici. **Cuvinte-cheie:** osteogeneza, imperfectă, genetic, mutații, copil, gene, teste.

CLINICAL AND GENETIC PARTICULARITIES IN OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Mariana Sprincean¹, Stela Racovita¹, Liliana Badan¹,
Viorica Galbur¹, Svetlana Hadjiu², Ninel Revenco²

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu¹

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. Osteogenesis imperfecta (OI), also known as “brittle bone disease,” is a rare genetic disorder characterized by increased bone fragility, short stature, and blue sclerae. It is most commonly caused by mutations in the COL1A1 or COL1A2 genes, which are responsible for type I collagen synthesis. **Objective.** To present the clinical and genetic manifestations of a patient suspected of having osteogenesis imperfecta, in order to emphasize the importance of early diagnosis in genetic disorders. **Material and methods.** The case of a 9-year-old boy with a history of recurrent bone fractures since the age of one was analyzed. He was admitted to the Mother and Child Institute for evaluation. Investigations included a full clinical examination, bone radiographs, biochemical tests, and molecular-genetic analysis for mutations in the COL1A1 and COL1A2 genes. **Results.** The patient exhibited frequent fractures occurring spontaneously or from minor trauma, long bone deformities, short stature, joint hypermobility, and blue sclerae. Radiographs revealed significant osteopenia, abnormal curvature of the diaphyses, and post-fracture calluses in various stages of healing. Genetic testing identified a pathogenic heterozygous mutation in the COL1A1 gene, confirming a diagnosis of type I osteogenesis imperfecta. Following diagnosis, the patient was included in a treatment program with intravenous bisphosphonates and multidisciplinary monitoring (orthopedic, genetic, endocrinologic, and rehabilitation care). **Conclusion.** Early diagnosis of osteogenesis imperfecta is essential to prevent severe orthopedic complications and improve quality of life. The presented case highlights the importance of integrating genetic evaluation into the clinical assessment of children with recurrent bone fractures from an early age. **Keywords:** osteogenesis, imperfecta, genetic, mutations, child, gene, test.