

SINDROMUL PHELAN-MCDERMID – O PROVOCARE DIAGNOSTICĂ ȘI TERAPEUTICĂ

Galina Gorbunov, Victoria Grosu, Cornelia Calcii,
Ion Dumbraveanu

Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău,
Republica Moldova

Introducere. Sindromul Phelan-McDermid este o tulburare de dezvoltare cu caracteristici variabile, care includ hipotonia neonatală, întârzierea globală de dezvoltare, creșterea normală până la accelerată, vorbirea absentă până la întârzierea severă a vorbirii, comportamentul autist și caracteristici dismorfice minore. **Scop.** Evaluarea parametrilor clinico-paraclinici a pacientului cu comportament autist, retard psiho-motor și convulsii, în scopul confirmării unei maladii rare (sindromului Phelan-McDermid). **Material și metode.** Am analizat datele clinice (acuzele la internare, istoricul bolii, anamneza familială, evoluția manifestărilor clinice, dezvoltării psiho-motorii) și paraclinice (datele investigațiilor hematologice, instrumentale, molecular-genetice) a unui copil spitalizat în secția Neurologie (vârstă fragedă) a IMC cu scopul precizării diagnosticului. **Rezultate.** La internare, la vârsta de 4 ani, manifesta comportament autist: nu vorbește, slab reacționează la excitanți auditivi și vizuali, prezintă semne de autoagresiune și multiple mișcări posesive, nu se deplasează desinestător, mersul (cu suport) este legănat, instabil, se împieducă. Frecvent se declanșează convulsiile polimorfe, care sunt rezistente la tratament neurologic. Investigațiile paraclinice. Investigații molecular-genetice. Identificată deleția heterozigotă la nivelul cromozomului 22q13 implicând exonii 3-18 ai genei SHANK3. În baza datelor clinice și paraclinice a fost stabilit diagnosticul: Sindromul Phelan-McDermid (OMIM:606232). **Concluzii.** Sindromul Phelan-McDermid este o patologie multisistemică, care dezvoltă o dizabilitate neurologică severă. Metodele molecular-genetice permit diagnosticul maladiilor rare la pacienții cu dereglări compartimentale de tip autist și sindrom convulsiv refractar la tratament. **Cuvinte-cheie:** sindromul Phelan-McDermid, autizm, convulsii, maladii rare.

PHELAN-MCDERMID SYNDROME PRESENTS A DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGE

Galina Gorbunov, Victoria Grosu, Cornelia Calcii,
Ion Dumbraveanu

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

Introduction. Phelan-McDermid syndrome is a developmental disorder with variable characteristics, including neonatal hypotonia, global developmental delay, normal to accelerated growth, absent to severely delayed speech, autistic behavior, and minor dysmorphic features. The cause of the pathology is a 22q13.3 deletion. **Objective.** Evaluation of clinical and laboratory parameters of a patient with autistic behavior, psychomotor retardation and convulsions, in order to confirm a rare disease (Phelan-McDermid syndrome). **Material and methods.** We analyzed the clinical data (admission complaints, medical history, family history, evolution of clinical manifestations, and psychomotor development) and paraclinical data (hematological, instrumental, and molecular genetic investigations) of a child hospitalized in the Neurology Department (young age) of IMC to clarify the diagnosis. **Results.** At admission, at the age of 4 years, the child manifested autistic behavior: no speech, poor reaction to auditory and visual stimuli, signs of self-aggression and multiple possessive movements, inability to walk independently, gait (with support) was swaying, unstable, stumbling. Polymorphic seizures, resistant to neurological treatment, occurred frequently. Molecular-genetic investigations: Heterozygous deletion on chromosome 22q13 involving exons 3-18 of the SHANK3 gene was identified. Based on the clinical and paraclinical data, the following diagnosis was established: Phelan-McDermid syndrome (OMIM:606232). **Conclusion.** Phelan-McDermid syndrome is a multisystem pathology, which develops severe neurological disability. Molecular genetic methods allow for the diagnosis of rare diseases in patients with compartmental disorders of the autistic type and seizure syndrome refractory to treatment. **Keywords:** Phelan-McDermid syndrome, autism, seizures, rare diseases.