

EVOLUȚIA MANIFESTĂRILOR CLINICE LA UN SUGAR CU DEREGLĂRI METABOLICE EREDITARE

Irina Bobea, Doina Bivol, Tatiana Gorelco

Conducător științific: Ecaterina Stasii

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

Introducere. Dereglările metabolice ereditare reprezintă un grup de boli rare, ce pot fi transmise pe cale genetică sau pot apărea în urma unor mutații spontane. Aceste tulburări pot debuta la orice vârstă, iar diagnosticarea precoce este esențială pentru inițierea tratamentului adecvat și prevenirea complicațiilor. **Scop.** Evaluarea importanței diagnosticării precoce a dereglărilor metabolice ereditare, realizată prin analiza a unui caz clinic cu manifestări severe și afectare multisistemică complexă. **Material și metode.** Datele clinice și paraclinice ale pacientului au fost obținute printr-o analiză detaliată a fișei medicale, care au fost colectate în cadrul secției de terapie intensivă și secției de alergologie din cadrul Institutului Mamei și Copilului, incluzând investigații de laborator complexe și o monitorizare continuă pe parcursul întregii internări. **Rezultate.** Sugarul de 3 luni a fost internat în stare gravă, prezentând anemie severă (Hb 67–75 g/L), insuficiență hepatică cu sindrom de citoliză (ASAT 1014 U/L, ALAT 225 U/L), coagulopatie (INR 3,1–4,0) și erupții cutanate extinse cu excoriații în zonele inghinale și fesiere. Investigațiile de laborator au evidențiat α -fetoproteină crescută (231 ng/mL), metaboliți specifici (galactoză și galactitol) în urină, sugestivi pentru galactozemie. Aceste rezultate au indicat necesitatea prelevării probelor biologice pentru studii genetice. Excluderea laptelui matern și folosirea formulelor fără galactoză și lactoză a determinat o ameliorare clinică evidentă. **Concluzii.** Cazul prezentat evidențiază importanța diagnosticării precoce a dereglărilor metabolice ereditare cu implementarea screeningului neonatal specific. Intervențiile timpurii în conduita pacienților au rol decisiv în preîntâmpinarea complicațiilor multisistemice induse de dereglările metabolice. **Cuvinte-cheie:** Dereglări metabolice, Lapte matern, dermatită alergică, anemie.

EVOLUTION OF CLINICAL MANIFESTATIONS IN AN INFANT WITH INHERITED METABOLIC DISORDERS

Irina Bobea, Doina Bivol, Tatiana Gorelco

Scientific adviser: Ecaterina Stasii

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

Introduction. Inherited metabolic disorders represent a group of rare diseases that can be transmitted genetically or may appear as a result of spontaneous mutations. These disorders can begin at any age, and early diagnosis is essential for initiating appropriate treatment and preventing complications. **Objective.** Assessment of the importance of early diagnosis of inherited metabolic disorders, carried out through the analysis of a clinical case with severe manifestations and complex multisystem involvement. **Material and methods.** The clinical and paraclinical data of the patient were obtained through a detailed analysis of the medical records, which were collected in the intensive care and allergology departments within the Mother and Child Institute, including complex laboratory investigations and continuous monitoring throughout the entire hospitalization. **Results.** The 3-month-old infant was admitted in critical condition, presenting with severe anemia (Hb 67–75 g/L), hepatic failure with cytolysis syndrome (AST 1014 U/L, ALT 225 U/L), coagulopathy (INR 3.1–4.0), and extensive skin eruptions with excoriations in the inguinal and gluteal areas. Laboratory investigations revealed elevated α -fetoprotein (231 ng/mL) and specific urinary metabolites (galactose and galactitol), suggestive of galactosemia. These findings indicated the need for collecting biological samples for genetic studies. The exclusion of breast milk and use of galactose- and lactose-free formulas led to marked clinical improvement. **Conclusion.** The presented case highlights the importance of early diagnosis of inherited metabolic disorders and the implementation of specific neonatal screening. Early interventions in patient management play a decisive role in preventing multisystem complications induced by metabolic disorders. **Keywords:** metabolic disorders, breast milk, Allergic dermatitis, anemia.