

MANIFESTĂRILE SISTEMICE ÎN SCLEROZA TUBEROASĂ: STUDIUL DE CAZ

Daria Jelezoglo

Conducător științific: Cornelia Calcîi

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

Introducere. Scleroza tuberoasă (ST) este o afecțiune ge-netică autozomal dominantă asociată cu genele TSC1 și TSC2. Este frecvent aferentă cu implicarea sistemului ner-vos central (SNC) prin epilepsie debutată precoce, afectarea sistemului cardiovascular prin rabdomioame și implicarea tegumentelor prin Pete hipopigmentate. **Scop.** Studiarea profilului clinic multisistemic al copiilor cu ST pentru monitorizarea prenatală și necesitatea unei abordări multi-disciplinare pe termen lung a patologiei date. **Material și metode.** Studiul a fost realizat pe un lot de 3 copii diagnosticați cu ST în Institutul Mamei și Copilului din Chișinău în perioada anului 2024-2025. Diagnosticul a fost stabilit conform anamnezei, criteriilor imagistice, genetice și dermatologice. Accentul a fost pus pe manifestările clinice, complicațiile neurologice și sistemice asociate. **Rezultate.** Toți cei trei subiecți au prezentat caracteristicile specifice ale ST: noduli subependimali, Pete hipopigmentate și rabdomiomi cardiace. Primul pacient, în afara de manifestări tipice menționate anterior, a prezentat chisturi hepatice în stadiu de rezorbție și chisturi renale bilaterale, un hamartom retinal, malformații capilare superficiale și hipotonie generalizată cu reflexe hipoactive. Al doilea a dezvoltat hipertensiune pulmonară, chisturi renale multiple, hipertonie cu semne piramidale și întârziere în dezvoltarea motorie. Al treilea a prezentat descărcări epileptiforme patologice la EEG și deformare metatarsiană varus stângă. **Concluzii.** Screening prenatal are o mare importanță în depistarea sclerozei tuberoase care deseori indică afectarea SNC. Acești pacienți au nevoie de îngrijire multidisciplinară pentru gestionarea complicațiilor, cum ar fi hidrocefalia progresivă, status epileptic, insuficiența renală, cardiacă și respiratorie. **Cuvinte-cheie:** scleroza tuberoasă, rabdomiom, noduli subependimali, epilepsie.

SYSTEMIC MANIFESTATIONS IN TUBEROUS SCLEROSIS: A CASE STUDY

Daria Jelezoglo

Scientific adviser: Cornelia Calcîi

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

Introduction. Tuberous sclerosis (TS) is an autosomal dominant genetic disorder associated with the TSC1 and TSC2 genes. It is frequently associated with damage to the central nervous system (CNS) through early-onset epilepsy, cardiovascular system damage with rhabdomyomas, and skin involvement with hypopigmented patches. **Objective.** Studying the multisystemic clinical profile of children with tuberous sclerosis for prenatal monitoring and the need for a long-term multidisciplinary approach to this pathology. **Material and methods.** The study was conducted on a group of three children diagnosed with TS at the Mother and Child Institute in Chișinău between 2024 - 2025. The diagnosis was made based on medical history, imaging, genetic, and dermatological criteria. The focus was on clinical manifestations, associated neurological and systemic complications. **Results.** All three subjects presented the typical features of tuberous sclerosis: subependymal nodules, hypopigmented spots, and cardiac rhabdomyomas. The first patient, in addition to the typical manifestations mentioned earlier, presented liver cysts in the resorbing stage with bilateral renal cysts, a retinal hamartoma, superficial capillary malformations, and generalized hypotonia with hypoactive reflexes. The second developed pulmonary hypertension, multiple renal cysts, hypertonia with pyramidal signs, and delayed motor development. The third presented pathological epileptiform discharges on EEG and left metatarsal varus deformity. **Conclusion.** Prenatal screening has great importance in detecting tuberous sclerosis which often indicates CNS involvement. These patients require multidisciplinary care to manage complications such as progressive hydrocephalus, status epilepticus, renal, cardiac and respiratory failure. **Keywords:** tuberous sclerosis, rhabdomyoma, subependymal nodules, epilepsy.