

MANIFESTĂRI AUTISTE ÎN CONTEXTUL SINDROMULUI RETT: CAZ CLINIC

Elena Halabudenco¹, Natalia Balica², Svetlana Gurita³,
Alexandra Condrea², Mariana Sprincean⁴,
Cornelia Calcii³

Conducător științific: Svetlana Hadjiu³

¹Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova

²Catedra de neurologie nr.2, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

³Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

⁴Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Sindromul Rett este o afecțiune genetică rară, cu transmitere X-linkat dominant, provocată de mutații ale genei MECP2. Se manifestă prin regres neurologic, pierderea limbajului și a abilităților motorii, mișcări stereotipe și deficit intelectual sever. Pot apărea manifestări autiste precoce. **Scop.** Analiza unui caz clinic pentru evidențierea simptomelor sugestive de tulburare de spectru autist (TSA) în cadrul evoluției sindromului Rett, în fazele incipiente ale bolii. **Material și metode.** Prezentarea unui caz clinic complex al unei fete de 10 ani, internată în Secția Neurologie 2 a Institutul Mamei și Copilului. Pacienta a fost evaluată prin examinări clinice detaliate și teste molecular-genetice, esențiale pentru confirmarea sindromului Rett, o boală genetică rară cu impact major asupra dezvoltării neurologice. **Rezultate.** Semne clinice: regresie a abilităților cognitive, pierderea vorbirii, mersului și motricității fine; mișcări stereotipate ale mâinilor; dificultăți în interacțiunea socială, evitarea contactului vizual și lipsa răspunsului la stimuli; incapacitate pentru autoîngrijire; comportamente repetitive și interese restrânse; tulburări de somn și convulsii. Testarea molecular-genetică a identificat o mutație în gena MECP2, care codifică proteina MeCP2, esențială în reglarea genelor neuronale. Aceste modificări susțin diagnosticul de sindrom Rett, caracterizat prin simptome autiste precoce și regres neurologic progresiv sever. **Concluzii.** Manifestările autiste pot apărea precoce în sindromul Rett, complicând diagnosticul diferențial cu TSA. Simptome precum regresul neuropsihomotor, stereotipiile și pierderea limbajului sugerează sindromul Rett. Recunoașterea timpurie permite intervenții și consiliere personalizată. **Cuvinte-cheie:** sindromul Rett, TSA, MECP2, stereotipii, X-linkat

AUTISTIC FEATURES IN THE CONTEXT OF RETT SYNDROME: CASE REPORT

Elena Halabudenco¹, Natalia Balica², Svetlana Gurita³,
Alexandra Condrea², Mariana Sprincean⁴,
Cornelia Calcii³

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu³

¹Mother and Child Institute, Chișinău, Republic of Moldova

²Department of Neurology No. 2, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

³Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

⁴Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Rett syndrome is a rare genetic disorder with X-linked dominant inheritance, caused by mutations in the MECP2 gene. It is characterized by neurological regression, loss of language and motor skills, stereotypic movements, and severe intellectual disability. Early autistic features may be present. **Objective.** Comprehensive analysis of a clinical case aiming to highlight and better understand the symptoms suggestive of autism spectrum disorder (ASD) in the early stages of Rett syndrome. **Material and methods.** Presentation of a complex clinical case of a 10-year-old girl admitted to Neurology Department 2 at the Mother and Child Institute (). The patient underwent detailed clinical examinations and molecular-genetic tests, essential for confirming Rett syndrome, a rare genetic disorder with a major impact on neurological development. **Results.** Clinical signs include regression of cognitive abilities, loss of speech, walking, and fine motor skills; stereotypic hand movements; difficulties in social interaction, avoidance of eye contact, and lack of response to stimuli; inability to perform self-care; repetitive behaviors and restricted interests; sleep disturbances and seizures. Molecular-genetic testing identified a mutation in the MECP2 gene, which encodes the MeCP2 protein essential for regulating neuronal genes. These genetic changes support the diagnosis of Rett syndrome, characterized by early autistic features and progressively severe neurological regression. **Conclusion.** Autistic features can appear early in Rett syndrome, complicating differential diagnosis with ASD. Symptoms like neuropsychomotor regression, stereotypies, and loss of speech suggest Rett syndrome. Early recognition allows targeted interventions and personalized counseling. **Keywords:** Rett syndrome, ASD, MECP2, stereotypies, X-linked.