

POSTNATAL DIAGNOSIS OF CONGENITAL BRAIN MALFORMATION IN CHILDREN.

Tihai Olga¹, Hadjiu Svetlana², Barbova Natalia¹, Egorov Vladimir¹, Revenco Ninel²

Scientific adviser: Sprincean Mariana¹

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, ²Paediatrics Department;
Nicolae Testemitanu SUMPh

Background. Early diagnosis of congenital brain malformations (CBM) in children represents one of the modern medical priorities in particular in medical genetics and neuropaediatrics. In the Republic of Moldova CBM consists of about 25% among all CM in children, taking the fourth place after heart CM. **Objective of the study.** The purpose of this work is to highlight the role of congenital malformations monitoring in the Republic of Moldovain postnatal diagnosis in children with CBM. **Material and Methods.** During the investigation process, there was a medical genetic consultation which was done with the purpose of examining the group of 457 children within the pediatric age with the suspicion to CBM, they were referred to CSRGM examination in the Institute of Mother and Child during the period of 2018-2021. Among all of them, 64 children were diagnosed with CBM. **Results.** Clinical genetic examination and interpretation of paraclinical and imagistics results allowed to diagnose CBM in 64 cases. It was established that the most frequently diagnosed CBM was hydrocephalus in 15 cases (23,4%) followed by anencephaly — 3 cases (4,7%). Among the other CBM the most frequent were: isolated spina bifida — 6 cases (9,4%), microcephaly — 7 cases (10,9%), agenesis of the isolated corpus callosum- 8 cases, cerebral abnormalities — 7 cases (10,9%), ventricularmegaly — 11 cases (17,2%), segmental brain aplasia — 3 cases (4,7%). Through cytogenetic methods were diagnosed diverse syndromes of numerous and structural cromozomes in 21 cases (32,8%). **Conclusion.** Medical genetic consultation represents an efficient method of postnatal diagnosis of congenital brain malformations in children of pediatric age.

Keywords: diagnosis, postnatal, congenital brain malformations, children.

DIAGNOSTICUL POSTNATAL AL MALFORMAȚIILOR CONGENITALE CEREBRALE LA COPII

Tihai Olga¹, Hadjiu Svetlana², Barbova Natalia¹, Egorov Vladimir¹, Revenco Ninel²

Conducător științific: Sprincean Mariana¹

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, ²Departamentul Pediatrie,
USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Diagnosticul precoce al malformațiilor congenitale cerebrale (MCC) la copii reprezintă una dintre prioritățile medicinei contemporane, în special ale geneticii medicale și ale neuropaediatricii. În Republica Moldova MCC constituie circa 25% dintre toate MC la copii, plasându-se pe poziția a patra. **Scopul lucrării.** Evidențierea rolului monitoring-ului malformațiilor congenitale din RM în diagnosticul postnatal al copiilor cu risc de MCC. **Material și metode.** În procesul investigației s-a recurs la consultul medico-genetic, care a avut drept scop identificarea grupului-țintă – 457 copii de vârstă pediatrică cu suspjecție la MCC, trimiși spre examinare în CSRGM din cadrul Institutului Mamei și Copilului, în perioada anilor 2018-2021. Dintre aceștia, 64 de copii au fost diagnosticați cu MCC. Diagnosticul postnatal citogenetic – cariotiparea. **Rezultate.** Examinarea clinico-genetică și interpretarea rezultatelor paraclinice și imagistice au permis diagnosticarea MCC în 64 de cazuri. S-a constatat că cea mai frecventă MCC diagnosticată a fost hidrocefalia – 15 cazuri (23.4%), urmată de anencefalia – 3 de cazuri (4.7%). Dintre alte MCC, cele mai frecvente: spina bifida izolată - 6 cazuri (9.4%), microcefalia – 7 cazuri (10.9%), agenezia corpului calos izolat – 8 cazuri (12.2%), encefalocele – 4 cazuri, anomalii cerebelare – 7 cazuri (10.9%), ventriculomegalie - 11 cazuri (17.2%), aplazii cerebelare segmentare – 3 cazuri (4.7%). Prin metode citogenetice s-au diagnosticat, în 21 cazuri (32.8%), diverse sindroame cromozomiale. **Concluzii.** Consultul medico-genetic reprezintă o metodă eficientă de diagnostic postnatal al malformațiilor congenitale cerebrale, la copiii de vârstă pediatrică. **Cuvinte-cheie:** diagnostic, postnatal, malformații congenitale cerebrale, copii.