

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL AL PARALIZIILOR CEREBRALE LA COPII

Ludmila Cuzneț¹, Svetlana Hadjiu^{1,2,3}, Cornelia Calcîi^{1,2,3},
Nadejda Lupușor^{1,2,3}, Mariana Sprincean^{1,2},
Ninel Revenco^{1,3}

¹Institutul Mamei și Copilului

²Clinica Neurologie pediatrică, Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

³Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrului de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Paralizia Cerebrală (PC), cea mai comună dizabilitate fizică în copilărie, este o tulburare de neurodezvoltare rezultată dintr-o leziune a creierului fetal sau în curs de dezvoltare, afectând motricitatea și invaliditatea copilului. Diagnosticul diferențial al PC trebuie făcut cu unele maladii genetice. **Scopul lucrării.** Diagnostic diferențial al PC și unor patologii neurogenetice prin analiza fenotipului pacienților suspecți pentru ameliorarea îngrijirii. **Material și metode.** Studiu retrospectiv al istoricului și fișelor de boală a copiilor internați în secțiile de neurologie ale Institutul Mamei și Copilului din RM în 2014-2018. Toți cei 200 copii au fost supuși unui examen clinic-paraclinic complex, inclusiv RMN cerebral și examinări genetic-moleculare. **Rezultate.** Printre pacienții suspecți de PC au fost confirmate următoarele patologii: (1) lipofuscinoza ceroidă neuronală (1 caz), (2) boala Krabbe infantilă (1 caz), (3) distonie Dopa-responsivă (1 caz), (4) deficit de transport de glucoză tip 1 (1 caz), (5) encefalopatie mitocondrială cu acidoză lactică și episoade similare unui AVC (MELAS) (1 caz), (6) Paraplegie spastică ereditară (1 caz), (7) amiotrofie spinală (2 cazuri), (8) miopatie ereditară (1 caz), (9) Boala Gaucher (1 caz), (10) sindrom Rett (1 caz). **Concluzii.** Copiii cu PC trebuie evaluați pentru tulburări neurogenetice care pot mima PC. Neuroimaging și examinările molecular-genetice ajută la elucidarea diagnosticului. Recunoașterea cauzelor dizabilității neuro-motorii va permite ameliorarea prognosticului, tratamentului și îngrijirii. Specialiștii trebuie să rămână prudenți în toate cazurile de PC suspectată pentru a descoperi cauzele dizabilității. **Cuvintele-cheie:** paralizia cerebrală, dizabilități neurologice, conduită de diagnostic, boli genetice, copil.

THE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF CEREBRAL PALSY IN CHILDREN

Ludmila Cuzneț¹, Svetlana Hadjiu^{1,2,3}, Cornelia Calcîi^{1,2,3},
Nadejda Lupușor^{1,2,3}, Mariana Sprincean^{1,2},
Ninel Revenco^{1,3}

¹Institute of Mother and Child

²Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

³Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, Nicolae Testemițanu University

Background. Cerebral Palsy (CP), the most common form of physical disability in childhood, is a neurodevelopmental disorder resulting from a lesion of the fetal or developing brain, leading to functional motor impairment and child disability. Differential diagnosis of CP needs to be made with some genetic disorders. **Objective of the study.** Differential diagnosis of CP and some neurogenetic pathologies by analyzing the phenotype of suspected patients to improve their care. **Material and methods.** Retrospective study of the medical history and records of children hospitalized in the neurology departments of Institute of Mother and Child of RM between 2014-2018. All 200 children underwent a complex clinical and paraclinical examination, including brain MRI and molecular-genetic examinations. **Results.** Among the patients suspected of CP, the following pathologies were confirmed: (1) neuronal ceroid lipofuscinosis (1 case), (2) infantile Krabbe disease (1 case), (3) Dopa-responsive dystonia (1 case), (4) glucose transporter type 1 deficiency (1 case), (5) mitochondrial encephalopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS) (1 case), (6) hereditary spastic paraplegia (1 case), (7) spinal muscular atrophy (2 cases), (8) hereditary myopathy (1 case), (9) Gaucher disease (1 case), (10) Rett syndrome (1 case). **Conclusions.** Children with CP should be evaluated for some neurogenetic disorders that can mimic CP. Neuroimaging and molecular-genetic examinations help elucidate the diagnosis. Recognizing the underlying causes of neuro-motor disability will improve prognosis, treatment, and care. Specialists should remain cautious in all suspected cases of CP to discover the causes of disability. **Keywords:** cerebral palsy, neurological disabilities, conduct of diagnosis, genetic diseases, child.