

ASPECTE NEUROGENETICE ÎN BOALA CHARCOT-MARIE-TOOTH

Arackal Amisha Jacob¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4},
Viorica Galbur¹, Aliona Dumitras¹, Ninel Revenco^{2,3},
Mariana Sprincean^{1,3,4}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,3}

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

²Clinica neurologie pediatică, Departamentul pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu”

³Institutul Mamei și Copilului

⁴Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Boala Charcot-Marie-Tooth (CMT) cuprinde un grup divers de tulburări genetice caracterizate prin neuropatie cronică progresivă care afectează atât nervii motori, cât și cei senzoriali. **Scopul studiului:** studierea aspectelor neurogenetice și recunoașterea simptomelor precoce ale bolii CMT pentru a facilita diagnosticul, prin prisma unui caz clinic. **Material și metode.** un băiețel de 11 ani a fost evaluat prin evaluări clinice și genetice la Institutul Mamei și Copilului. **Rezultate.** Acuze: incapacitatea de a sta în picioare sau de a merge fără ajutor pe parcursul ultimelor 2 luni, dificultate la sarcini care necesită abilități motorii fine, cum ar fi încheierea nasturilor, îmbrăcarea hainelor sau scrisul. Istoricul bolii: dificultate dezvoltată la mers și urcat pe scări, combinată cu căderi frecvente, apărute în urmă cu 6 luni. Prezentare clinică: deformări bilaterale ale piciorului, pierdere notabilă a mușchilor în special în părțile anterioare ale ambelor picioare. Test electrofiziologic: S-au constatat că vitezele de conducere nervoasă au scăzut semnificativ. PCR cantitativă: a identificat duplicarea genei Peripheral Myelin Protein 22 (PMP22) localizată pe cromozomul 17 (17p11.2-p12). Diagnostic: Boala Charcot-Marie-Tooth, varianta CMT1A, neuropatie demielinizantă cu model autozomal dominant de moștenire. Tulburări motorii moderat-severe. **Concluzii.** Demielinizarea neuronilor a dus la manifestări neuropatologice la copil, etiologia acestei patologii s-a datorat duplicării genei PMP22 confirmată prin testul qPCR. **Cuvinte-cheie:** aspecte neurogenetice, boală, Charcot-Marie-Tooth, copil.

NEUROGENETIC ASPECTS IN CHARCOT- MARIE-TOOTH DISEASE

Arackal Amisha Jacob¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4},
Viorica Galbur¹, Aliona Dumitras¹, Ninel Revenco^{2,3},
Mariana Sprincean^{1,3,4}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,3}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University

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

³Institute of Mother and Child

⁴Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

Introduction. Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease comprises a diverse group of genetic disorders characterized by chronic progressive neuropathy that impacts both motor and sensory nerves. **The aim of the study:** to study the neurogenetic aspects and to recognize the early symptoms of CMT to facilitate the diagnosis, through the procedures of clinical case. **Methods:** an 11-year-old boy was evaluated through clinical and genetic evaluations at Institute of Mother and Child. **Results.** Complaints: inability to stand or walk without help since past 2 months, Difficulty with tasks requiring fine motor skills, such as buttoning clothes or writing. History of the disease: developed difficulty in walking and climbing stairs combined with frequent falls 6 months ago. Clinical presentation: bilateral foot deformities, noticeable wasting of muscles especially in anterior compartments of both legs. Electrophysiological test: Nerve conduction velocities were found significantly slowed. Quantitative PCR: identified the duplication of Peripheral Myelin Protein 22 (PMP22) gene located on chromosome 17 (17p11.2-p12). Diagnosis: A positive genetic test for CMT1A variant of Charcot-Marie-Tooth disease, a primarily demyelinating neuropathy of with autosomal dominant pattern of inheritance. **Conclusions.** Demyelination of neurons led to neuropathological manifestations in the child, etiology of this pathology was due to duplication of PMP22 gene confirmed by qPCR test. **Keywords:** neurogenetic aspects, disease, Charcot-Marie-Tooth, child.