

ASPECTELE CLINICO-GENETICE ÎN TRATAMENTUL ARTRITEI JUVENILE IDIOPATICE

Vladimir Iacomi, Ninel Revenco

Conducător științific: Ninel Revenco

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Cele mai larg acceptate criterii pentru a defini o îmbunătățire a evoluției bolii pacientului ca răspuns la o intervenție terapeutică sunt criteriile de răspuns pediatric ale Colegiului American de Reumatologie, elaborate în 1997. Mutațiile genetice în gena MTHFR sunt la fel de bine considerate un fundal pentru dificultățile de ameliorare a rezultatelor. **Scopul lucrării.** Să evaluăm relația dintre mutațiile genei MTHFR la pacienții cu AIJ care utilizează metotrexat și indicele ACR Pedi 30%. **Material și metode.** Un studiu observațional caz-control a implicat 68 de pacienți care utilizează metotrexat pentru tratamentul AJI. A fost testat polimorfismul genetic și a fost evaluată aprecierea ameliorării după 24 de săptămâni de la începerea tratamentului. **Rezultate.** Au fost examinați 68 de copii, la care testarea genetică a evidențiat 23 (33,8%) cazuri de MTHFR combinat C677T/A1298C (9 (39,1%)) și T677T (14 (60,9%)) și 45 (66,2%) cazuri de probe fără mutații. Distribuția pe sexe a fost de 37 (54,4%) fete și 31 (45,6%) băieți, cu o vârstă medie de 133,8 luni. Din eșantionul în care s-a constatat polimorfismul genetic, doar 2 (8,7%) copii au obținut o activitate scăzută sau o remisiune a bolii, comparativ cu 24 (53,3%) copii din eșantionul fără mutații, conform ACR Pedi 30% ($\chi^2=12,842$, $p=0,0001$). **Concluzii.** A fost determinată o relație semnificativă între polimorfismul genetic MTHFR și evaluarea răspunsului la metotrexat peste utilizarea indicelui ACR Pedi 30% la copiii cu AIJ. **Cuvinte-cheie:** MTHFR, metotrexat, genă, copii.

CLINICAL AND GENETIC ASPECTS IN THE TREATMENT OF JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS

Vladimir Iacomi, Ninel Revenco

Scientific adviser: Ninel Revenco

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

Background. The most widely accepted criteria to define an improvement in patient disease course in response to a therapeutic intervention are the American College of Rheumatology Pediatric response criteria developed in 1997. The genetic mutations in MTHFR gene are also considered a background for improvement outcome difficulties. **Objective of the study.** to assess the relationship between MTHFR gene mutations in JIA patients using methotrexate and the ACR Pedi 30% Index. **Material and methods.** An observational case-control study involved 68 patients using methotrexate for JIA treatment. The genetic polymorphism was tested, and the appreciation of improvement was assessed after 24 weeks from treatment onset. **Results.** There has been examined 68 children, in whom the genetic testing revealed 23 (33,8%) cases of MTHFR combined C677T/A1298C (9 (39,1%)) and T677T (14 (60,9%)), and 45 (66,2%) cases of no mutations samples. The gender distribution was 37 (54,4%) girls and 31 (45,6%) boys with a mean age of 133,8 months. From the sample in which genetic polymorphism was found, only 2 (8,7%) children achieved low activity or disease remission, compared to 24 (53,3%) children from the mutation free sample, according to ACR Pedi 30% ($\chi^2=12,842$, $p=0,0001$). **Conclusion.** There has been determined a significant relationship between the MTHFR genetic background and the methotrexate response assessment over ACR Pedi 30% Index use in children with JIA. **Keywords:** MTHFR, methotrexate, gene, children