

CORELAȚIA DINTRE CREATININA SERICĂ ȘI AMIOTROFIA SPINALĂ

Nadejda Marcova¹, Olga Constantin^{1,2}, Victoria Sacară³, Mariana Sprincean^{1,2}

Conducător științific: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Clinica Neurologie pediatrică, Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

³Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Atrofia musculară spinală (SMA) este o patologie neurodegenerativă cu o incidență de 1 din 11 000 de născuți vii. Actual implementarea biomarkerilor este o metodă de evaluare a patologiilor neuromusculare, iar modificările acestora oferă o perspectivă asupra progresiei bolii și pot determina fenomene biologice, fiziologice sau farmacologice asociate SMA. **Scopul lucrării.** Determinarea și aprecierea dacă concentrația creatininei serice (Crn) este un biomarker de prognostic și predictiv pentru severitatea bolii, progresia bolii și efectele tratamentului la copiii cu atrofia musculară spinală (SMA) asociată cu 5q. **Material și metode.** Analiza a 34 pacienți cu SMA din RM internați în IMC și a inclus 830 rezultate Crn (anii 2016-2024). A fost analizată relația dintre tipul SMA, numărul de copii SMN2 implicate și concentrația Crn investigația în mod repetat. Metoda statistica SPSS. **Rezultate.** În acest studiu a fost determinat că pacienții cu SMA tip 2 au avut de 1,4 ori (95% CI 1,31–1,58; $p < 0,0001$) niveluri de Crn mai mari decât pacienții cu SMA tip 1. Pacienții cu SMA cu 4 copii SMN2 au avut niveluri de Crn de 1,8 ori (IC 95% 1,57–2,11; $p < 0,0001$) mai mari comparativ cu pacienții cu SMA cu 2 copii SMN2 și de 1,4 ori (IC 95% 1,24–1,58; $p < 0,0001$) niveluri de Crn mai mari în comparație cu pacienții cu SMA cu 3 copii SMN2. **Concluzii.** Sugestiile descrise relevă că nivelurile scăzute de Crn reflectă severitatea bolii și că Crn este un biomarker candidat pentru progresia SMA, iar monitorizarea Crn trebuie inclusă în analizele de rutină a pacienților cu SMA, la fel și numărul de copii SMN2 corelează cu severitatea bolii. Deci, biomarkerii pot oferi informații despre mecanismele de bază ale bolii, precum și progresia subclinică a bolii, permițând o sincronizare și dozare mai minuțioasă a terapiei aplicată copiilor cu SMA. **Cuvinte-cheie:** atrofia musculară spinală (SMA), SMN2, neurodegenerativ, Crn.

CORRELATION BETWEEN SERUM CREATININE AND SPINAL AMYOTROPHY

Nadejda Marcova¹, Olga Constantin^{1,2}, Victoria Sacară³, Mariana Sprincean^{1,2}

Scientific adviser: Svetlana Hadjiu^{1,2}

¹Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

²Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, Nicolae Testemițanu University

³Institute of Mother and Child

Background. Spinal muscular atrophy (SMA) is a neurodegenerative disorder with an incidence of 1 in 11 000 live births. Currently biomarker implantation is a method to assess neuromuscular pathologies, and changes in biomarkers provide insight into disease progression and may determine biological, physiological or pharmacological phenomena associated with SMA. **Objective of the study.** To determine and assess whether serum creatinine concentration (Crn) is a prognostic and predictive biomarker for disease severity, disease progression and treatment effects in children with 5q-associated spinal muscular atrophy (SMA). **Material and methods.** Analysis of 34 patients with SMA from the RM hospitalized in the IMC and included 830 Crn results (years 2016-2024). The relationship between SMA type, number of SMN2 copies involved and Crn concentration investigated repeatedly was analyzed. SPSS statistical method. **Results.** In this study it was determined that patients with SMA type 2 had 1.4 times (95% CI 1.31-1.58; $p < 0.0001$) higher Crn levels than patients with SMA type 1. Patients with SMA with 4 SMN2 children had 1.8-fold (95% CI 1.57-2.11; $p < 0.0001$) higher Crn levels compared to patients with SMA with 2 SMN2 children and 1.4-fold (95% CI 1.24-1.58; $p < 0.0001$) higher Crn levels compared to patients with SMA with 3 SMN2 children. **Conclusions.** The suggestions described reveal that low Crn levels reflect disease severity and that Crn is a candidate biomarker for SMA progression, and Crn monitoring should be included in routine screening of SMA patients, as well as the number of SMN2 children correlates with disease severity. Thus, biomarkers can provide information about the underlying mechanisms of disease as well as subclinical disease progression, allowing more thorough timing and dosing of therapy applied to children with SMA. **Keywords:** spinal muscular atrophy (SMA), SMN2, neurodegenerative, Crn.