



**Ministerul Sănătății al Republicii Moldova
Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”
Societatea de Pediatrie din Republica Moldova**



**Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova
„PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ”
06-08 iunie 2024**

Amiotrofia spinală (AMS) cauză de deces infantil la nivel mondial, este o afecțiune neurodegenerativă congenitală caracterizată a doua prin degenerescența progresivă a neuronilor motori, clinic caracterizată prin slăbiciune musculară simetrică, difuză, progresivă predominant proximală a extremităților ce afectează de asemenea musculatura axială, intercostală și bulbară, atrofie și areflexie.

Scopul studiului: analiza unui lot de copii diagnosticați cu AMS cu privire la tipul bolii și metoda tratamentului administrat în Republica Moldova (RM).

Material și metode. Metanaliza pacienților din RM diagnosticați cu AMS (2018-2023), metoda aplicativă qPCR.

Rezultate obținute. Au fost examinați 44 pacienți care au prezentat hipotonie musculară progresivă și areflexie, la 35 a fost confirmat mutația genei SMN1/2. Dintre aceștia 31 copii (94.1%, 95_{CI}-0.7-3.5) au prezentat tipul I de boală (boala Werdnig-Hoffmann), iar 4 (6.9%, 95_{CI}-5.7-9.22) – tipul II (forma intermediară). Diagnostic confirmat între vârsta de 3-32 luni.

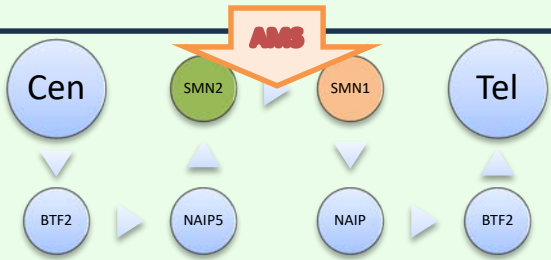


Fig.1. În mai mult de 95% din cazuri, AMS rezultă din pierderea SMN1, dar retenția SMN2, indiferent de forma clinică. Delețiile la scară largă în cromozomul 5q13 care includ SMN1, NAIP, SERF1A și GTF2H2A sunt observate la toți pacienții cu AMS de tip I.

Tip SMA	Debut	Incidență	Funcție motorie	Alte afecțiuni	Nr copie SMN2	Speranță la viață
0	i/uterin	<1%	Incapacitatea de a dezvoltare reperele motorii	Hipotonie severă, Areflexie, Diplegie facială, Contracturi articulare, IR precoce	1	Zile-săptămâni
1	<6 luni	60%	Incapacitate de suport	Poziția „broscuță”, Fasciculații linguale, hipo/areflexie, IR, deficiențe la sugere	1,2,3	<2 ani
2	6-18 luni	25%	Incapacitate la mers	Hipotonie, Hiporeflexie, Scolioză (adolescent)	2,3,4	20-40 ani
3	1.5-10 ani	15%	-	Tremor extremităților	3,4,5	Normal

Concluzii. Recunoașterea precoce a semnelor sugestive pentru AMS este esențială pentru testarea genetică și ulterior inițierea terapiei specifice pentru o calitate mai bună a vieții și îmbunătățirea speranței la viață a pacienților cu AMS. Actual FDA a aprobat 3 medicamente pentru tratamentul AMS, în RM a fost aprobat Risdiplam ca terapie specifică în AMS.

Autori: Constantin Olga, Hadjiu Svetlana