



**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**

SINDROM GATA6. AGENEZIE DE PANCREAS – PREZENTARE DE CAZ CLINIC

Guitu Marina¹, **Tontici Ecaterina**¹, **Gorbunov Galina**¹, **Chiriac Andrian**², **Munteanu Diana**²

1 Departamentul Pediatrie USMF “Nicolae Testemițanu”

2 Institutul Mamei și Copilului



www.diabetesgenes.org
+44(0)1392 408229
rde-tr.moleculargeneticsadmin@nhs.net

UNIVERSITY OF EXETER | MEDICAL SCHOOL

GENOMIC REPORT

Report to: Dr C Andrian, Institute of Mother and Child, Chisinau, Republic of Moldova (Copy to Professor A Hattersley)

Patient Name: X, A
Date of Birth: 08/02/2018
Sex: Female
Family number: MY18745XC

Reason for testing
Diagnostic: To investigate the cause of Xenia Carabulea's neonatal diabetes, exocrine insufficiency and cardiac defect.

Result summary
Genetic diagnosis of GATA6-related neonatal diabetes, pancreatic exocrine insufficiency and congenital heart defects

Result
Xenia is heterozygous for a pathogenic GATA6 partial gene deletion of exons 3-6 (details below). Monoallelic pathogenic variants in GATA6 cause neonatal diabetes, congenital heart defects and pancreatic agenesis as well as other clinical features (De Franco et al 2013 Diabetes 62: 993-997, MIM 609991)

Fig. 1 – Secvențiere ADN

Fig. 2 - Tomografie computerizată abdominală (date sugestive pentru agenezie de pancreas)

Concluzii. Spectrul de mutații în gena GATA6 sugerează rolul critic al acestei gene în organogeneza pancreatică și cardiacă la om . Analiza molecular-genetică a pacienților cu anomalii congenitale ale pancreasului facilitează detectarea precoce a sindromului GATA6.

Bibliografie :

- Mohd Fareed ,Waseem Chauhan ,Rafat Fatma , Inshah Din, Mohammad Afzal, Zabeer Ahmed. Next-generation sequencing technologies in diabetes research. <https://doi.org/10.1016/j.deman.2022.100097>
- Williams SG, Byrne DJF, Keavney BD. Rare GATA6 variants associated with risk of congenital heart disease phenotype: in 200,000 UK Biobank exomes. J Hum Genet. 2022 Feb;67(2):123-125. doi: 10.1038/s10038-021-00976-0. Epub 2021 Sep 7. PMID: 34493817; PMCID: PMC8786659.

Introducere. Sindromul GATA6 este o tulburare genetică rară, caracterizată prin retard de dezvoltare intrauterină , MCC și disfuncție pancreatică severă . Mutația genei GATA6 cauzează 50% din cazurile de agenezie de pancreas și cel puțin 3 % din cazuri de diabet zaharat neonatal.

Scopul studiului: prezentarea cazului clinic al pacientului pediatric de sex feminin cu diagnosticul de diabet zaharat neonatal ca rezultat al mutației GATA6 “de novo”.

Materiale și metode: date clinice și paraclinice (din F 033/e) , ultrasonografia organelor interne, computer tomografie (CT) spiralată, secvențiere ADN.

Rezultate obținute. X.C., sex feminin, vârsta de 5 ani, născută prematur , cu hiperglicemii severe în perioada neonatală . Nu există istoric familial de diabet zaharat. Copilul periodic este internat în secția de Endocrinologie IMC pentru monitorizare și tratament. În procesul de monitorizare , în cadrul clinicii de Endocrinologie au fost înregistrate următoarele modificări ale valorilor : profilul glicemic (glicemie maximă de 20,7 mmol/L , hemoglobina glicozilată HbA1c în intervalul 6,5 – 11,5 %) ; profilul lipidic (beta-lipoproteide 69 – 75 U, trigliceride 2,16 mmol/L) ; lipaza pancreatică 3,5 U/L , glucozurie , corpi cetonici ++. În baza rezultatelor obținute este stabilit diagnosticul : Sindrom GATA6 : Agenezia pancreasului. Agenezia vezicii biliare. MCC (CAP) . Polisplenism. Diagnosticul este confirmat prin testare genetică , cu aprecierea mutației heterozigote “ de novo” la nivel de gena GATA6 (deleție parțială a exonilor 3-6) .