



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

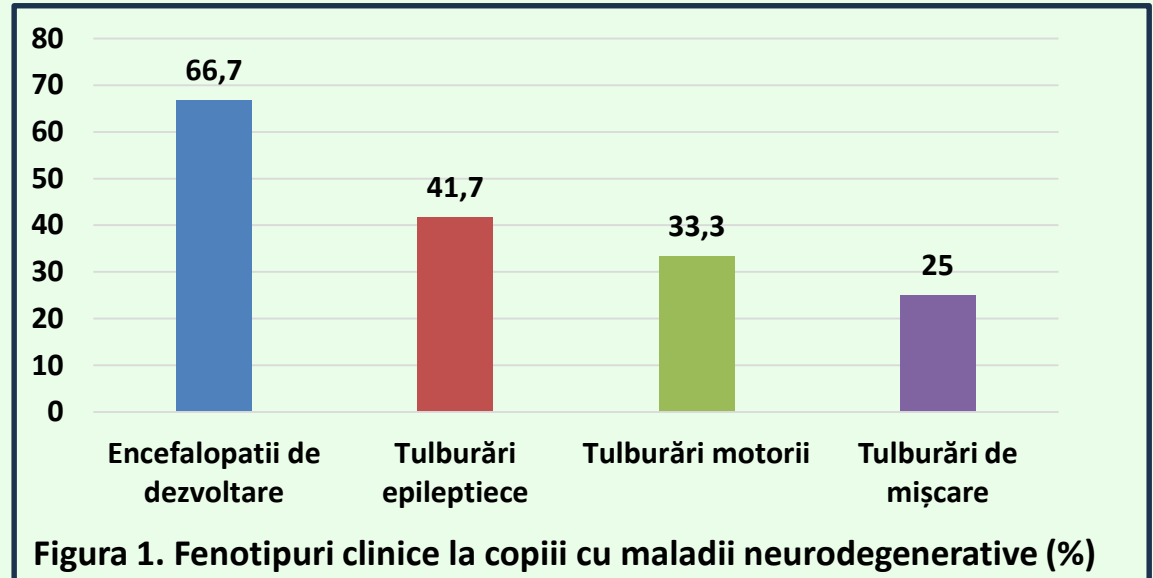
**SINDROAME GENETICE ASOCIATE CU MALADII NEUROLOGICE
 LA COPII
 Hadjiu Svetlana**

Introducere. Tulburările neurologice ereditare (TNE) se întâlnesc relativ frecvent la copii. Selecția testelor permite recunoașterea tipului manifestărilor clinice ale TNE.

Scopul studiului: caracterizarea manifestărilor clinico-genetice ale tulburărilor neurologice progresive cu debut în copilărie cu etiologie genetică suspectată.

Material și metode. Am studiat 12 de copii (vârsta de la nou-născut la 5 ani) cu diverse tulburări neurologice progresive de etiologie necunoscută. Toți pacienții au fost supuși examinării molecular-genetice (secvențierea întregului exom).

Rezultate obținute. Manifestările clinice au inclus fenotipuri caracteristice: encefalopatie de dezvoltare (66.7%), tulburări epileptice (41.7%), tulburări motorii (33.3%) și tulburări de mișcare (25%). Dintre copiii examinați la 3 (25%) au fost raportate variante patologice cunoscute anterior, în timp ce la 5 copii (41,7%) a fost găsită o variantă *de novo* a unei gene care cauzează boli: *CDKL5*, *CHD2*, *BRPF1*, *TRIT1*, *PSAT1*. Analiza genetică ne-a permis să definim prezentările clinice suspectate.



Concluzii. Progresele în tehnologiile genetice au permis în mod semnificativ descoperirea cauzelor TNE, fiind o provocare pentru pediatri și neurologi pediatri în examinarea pacienților. Cea mai frecventă cauză a encefalopatiilor din copilărie, prin secvențierea întregului exom, sunt variantele descoperite *de novo*.

Bibliografie:

- Juho Aaltio, Anna Etula, Simo Ojanen, et al. Genetic etiology of progressive pediatric neurological disorders. In. *Pediatric Research*. 2024, 95: 102–111.
- De Vrieze, J. et al. Expanding phenotype of ATP1A3-related disorders: a case series. *Child Neurol. Open* 2021, 8, 2329048X211048068