

DIAGNOSTICUL PRENATAL AL ANOMALIILOR DE DEZVOLTARE LA FETUȘI

Diana Scurtu¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Stela Racoviță¹,
Olga Tihai¹, Svetlana Hadjiu^{2,3}, Ninel Revenco^{2,3}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,2}

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul Mamei și Copilului.

³Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

Introducere. Rolul diagnosticului prenatal (DP) în sistemul de prevenire al anomaliilor de dezvoltare (AD) este subliniat în studiu. Diagnosticul prenatal genetic pentru anomaliile de dezvoltare se realizează la nivel populațional prin intermediul testelor de screening biochimic și ecografic, precum și utilizând tehnologii de DP citogenetic și molecular-genetic. **Scopul lucrării.** Evidențierea rolului DP în sistemul de preîntâmpinare al AD și identificarea principalelor măsuri de profilaxie în grupa de risc. **Material și metode.** Studii retro- și prospectiv de investigație a inclus 256 de gravide care au solicitat consiliere medico-genetică în CSRGM în perioada 2018-2023. Grupa I: 124 gravide din grupa cu risc mediu și înalt, grupa II: 132 gravide din grupa cu risc scăzut. Diagnosticul genetic a fost efectuat prin metoda citogenetică. Prelucrarea statistică a datelor obținute în studiu s-a realizat prin programul Quanto. **Rezultate.** Cele două grupe au fost comparabile după vârstă, perioada de gestație, gradul de risc genetic. S-a constatat că vârsta femeilor din grupa de risc obstetrical a fost de la 16 ani până la 45 de ani (vârsta medie $26,7 \pm 5,3$ ani). DP a contribuit la identificarea patologiilor fetale severe la 29 de gravide, care au constituit 11,3% din numărul total de cazuri feminine investigate. Amniocenteza cu studiul cariotipului fetal a permis identificarea anomaliilor cromozomiale numerice și structurale la 22 (8,6%) de pacienți. Primul loc în structura patologiilor fetale grave este ocupat de anomalii ale sistemului cardio-vascular (6,9% cazuri), locul doi – anomalii ale sistemului nervos central (3,1%), urmate de anomalii ale sistemului osteomuscular (2,6%), ale sistemului renal (2,6%) și digestiv (1,08%). **Concluzie.** Metodele de examinare prin DP (ecografia fetală, screening biochimic, amniocenteza prin studiul cariotipului fetal) ajută la reducerea frecvenței AD la fete, contribuind la scăderea morbidității printre nou-născuți. **Cuvinte-cheie:** diagnosticul prenatal, anomalii de dezvoltare, gravide, fete.

PRENATAL DIAGNOSIS OF DEVELOPMENTAL ABNORMALITIES IN FETUSES

Diana Scurtu¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Stela Racoviță¹,
Olga Tihai¹, Svetlana Hadjiu^{2,3}, Ninel Revenco^{2,3}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,2}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University.

²Institute of Mother and Child,

³Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University.

Background. The role of prenatal diagnosis (PD) in the prevention of developmental abnormalities (DA) is emphasized in this study. Prenatal genetic diagnosis for developmental abnormalities is performed at the population level through biochemical and ultrasound screening tests, as well as by using cytogenetic and molecular genetic PD technologies. **Objective of the study.** To highlight the role of PD in the prevention system of DA and to identify the main prophylactic measures in the at-risk group. **Material and methods.** The retrospective and prospective investigation study included 256 pregnant women who sought medical-genetic counselling at the NCRHMG during 2018-2023. Group I: 124 pregnant women from the medium and high-risk group, Group II: 132 pregnant women from the low-risk group. Genetic diagnosis was performed by cytogenetic methods. Statistical processing of the data obtained in the study was carried out using the Quanto program. **Results.** The two groups were comparable in terms of age, gestational period, and degree of genetic risk. It was ascertained that the age of women in the obstetrical risk group ranged from 16 to 45 years (average age 26.7 ± 5.3 years). PD contributed to the identification of severe fetal pathologies in 29 pregnant women, which constituted 11.3% of the total number of investigated female cases. Amniocentesis with fetal karyotype study allowed the identification of numerical and structural chromosomal abnormalities in 22 (8.6%) patients. The first place in the structure of severe fetal pathologies is occupied by abnormalities of the cardiovascular system (6.9%) cases, followed by abnormalities of the central nervous system (3.1%), musculoskeletal system (2.6%), renal system (2.6%), and digestive system (1.08%) cases. **Conclusion.** Examination methods through PD (fetal ultrasound, biochemical screening, amniocentesis by fetal karyotype study) help to reduce the frequency of DA in fetuses, contributing to the decrease of morbidity among newborns. **Keywords:** prenatal diagnosis, developmental abnormalities, pregnant women, fetuses.