

AMPLOAREA COMPONENTEI GENETICE ÎN TRATAMENTUL AJI

Vladimir Iacomi

Conducător științific: Ninel Revenco

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Criteriile de apreciere a evoluției bolii la pacienți ca răspuns la tratamentul artritei juvenile idiopatice (AJI) au fost elaborate de Colegiului American de Reumatologie (ACR) în 1997. Polimorfismele genetice ale genei MTHFR sunt considerate un nou fundal științific pentru estimarea rezultatelor tratamentului cu Metotrexat. **Scopul lucrării.** A evalua relația dintre polimorfismele genei MTHFR la pacienții cu AJI care utilizează Metotrexat și indicele ACRpedi 30%. **Material și metode.** Studiul observațional caz-control a implicat 68 de pacienți care au utilizat Metotrexat pentru tratamentul AJI, au fost testați genetic și apreciată ameliorarea clinică după 24 de săptămâni de la debutul tratamentului. **Rezultate.** Au fost examinați 68 de copii, la care testele genetice au evidențiat 23 (33,8%) cazuri de MTHFR combinat C677T/A1298 (9 (39,1%)) și T677T (14 (60,9%)), la fel, 45 (66,2%) cazuri fără mutații. Distribuția pe sexe a fost de 37 (54,4%) fete și 31 (45,6%) băieți cu o vârstă medie de 133,8 luni CI 95% [0,81-0,97]. Din lotul în care s-a constatat polimorfismul genetic, doar 2 (8,7%) copii au obținut activitate scăzută sau remisiunea bolii, față de 24 (53,3%) copii din lotul fără mutații, conform ACRpedi 30% ($\chi^2 = 12,842$, $p = 0,0001$). **Concluzii.** S-a determinat o relație semnificativă între fondul genetic MTHFR și evaluarea indicelui ACRpedi 30% la copiii cu AJI. **Cuvinte-cheie:** MTHFR, AJI, Metotrexat, polimorfism genetic.

THE EXTENT OF THE GENETIC COMPONENT IN THE TREATMENT OF JIA

Vladimir Iacomi

Scientific adviser: Ninel Revenco

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

Background. The criteria for evaluating the disease evolution in patients in response to the treatment of juvenile idiopathic arthritis (JIA) were developed by the American College of Rheumatology (ACR) in 1997. Genetic polymorphisms of the MTHFR gene are considered a new scientific background for estimating the results of treatment with methotrexate. **Objective of the study.** To evaluate the relationship between MTHFR gene polymorphisms in JIA patients using methotrexate and the ACRpedi 30% index. **Material and methods.** The observational case-control study involved 68 patients who used methotrexate for the treatment of JIA, were genetically tested and assessed for clinical improvement after 24 weeks from the start of treatment. **Results.** 68 children were examined, in whom genetic testing revealed 23 (33.8%) cases of combined MTHFR C677T/A1298C (9 (39.1%)) and T677T (14 (60.9%)), likewise, 45 (66.2%) cases without mutations. The gender distribution was 37 (54.4%) girls and 31 (45.6%) boys with a mean age of 133.8 months 95% CI [0.81-0.97]. From the group in which the genetic polymorphism was found, only 2 (8.7%) children achieved low activity or disease remission, compared to 24 (53.3%) children from the group without mutations, according to ACRpedi 30% ($\chi^2 = 12.842$, $p = 0.0001$). **Conclusions.** A significant relationship was determined between the MTHFR genetic background and the assessment of the ACRpedi 30% Index in children with JIA. **Keywords:** MTHFR, JIA, methotrexate, genetic polymorphism.