

NEUROFIBROMATOZA: PARTICULARITĂȚI CLINICO-GENETICE ȘI NEUROLOGICE

Odri Vieru¹, Svetlana Hadjiu^{2,3}, Olga Tihai², Galbur Viorica¹, Ninel Revenco^{2,3} Mariana Sprincean^{1,3}

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

²Departamentul de Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”,

³Institutul Mamei și Copilului.

Introducere. Neurofibromatoza de tip 1 (NF1) sau boala Von Recklinghausen, este o boală genetică rară caracterizată prin multiple tumori benigne ale nervilor și pielii (neurofibroame) și leziuni maculare pe piele, având ca rezultat manifestări sistemice fenotipic eterogene. **Scopul studiului.** evidențierea aspectelor clinico-genetice și neurologice ale neurofibromatozei prin studiul unui caz clinic bazat pe determinarea asocierii dintre tabloul neurologic și particularitățile clinico-genetice specifice. **Material și metode.** Datele anamnestice, clinice și paraclinice au fost prelevate din fișa medicală. A fost studiată literatura de specialitate privind cazurile similare. **Rezultate.** Pacientă, vârsta 18 ani, s-a adresat cu următoarele acuze: noduli multipli pe cap și spate asociate cu macule și leziuni ale pielii. Primele simptome au apărut în copilărie la vârsta de 7 ani. Manifestări de același tip, dar cu o formă mai ușoară au fost depistate la mama și fratele mai mic. La vârsta școlară a prezentat tulburări de învățare. Examen fizic: hiperpigmentare, leziuni cutanate pe spate, axilare și inghinale; noduli cutanați în regiunea posterioară a capului, o masă în regiunea maleolei mediale > 6 cm. Acuitatea vizuală, retina în normă, noduli Lisch prezenți. Diagnosticul a fost stabilit în prezența a două și mai multe criterii de diagnostic, confirmat prin investigații molecular-genetice: mutație în gena NF1. **Concluzii.** Neurofibromatoza este o tulburare multisistemică, astfel, diagnosticul precoce poate fi dificil și se bazează pe particularități clinice. Diagnosticul genetic nu ne poate oferi informații despre severitatea manifestărilor neurologice la pacienții compromiși. **Cuvinte-cheie:** neurofibromatoza, macule café-au-lait, noduli Lisch, hiperpigmentare.

NEUROFIBROMATOSIS: CLINICAL, GENETIC, AND NEUROLOGICAL FEATURES

Odri Vieru¹, Svetlana Hadjiu^{2,3}, Olga Tihai², Galbur Viorica¹, Ninel Revenco^{2,3} Mariana Sprincean^{1,3}

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

²Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University,

³Institute of Mother and Child.

Background. Neurofibromatosis type 1 (NF1), or Von Recklinghausen's disease, is a rare genetic disorder characterized by multiple benign nerve and skin tumors (neurofibromas) and macular lesions on the skin, resulting in phenotypically heterogeneous systemic manifestations. **Objective of the study.** To highlight clinical-genetic and neurological aspects of neurofibromatosis by studying a clinical case based on determining the association between the neurological picture and specific clinical-genetic features. **Material and methods.** Anamnestic, clinical and paraclinical data were taken from the medical record. The literature on similar cases has been studied. **Results.** Patient, age 18, presented with the following complaints: multiple nodules on the head and back associated with macules and skin lesions. The first symptoms appeared in childhood at the age of 7. Manifestations of the same type, but in a milder form, were detected in the mother and younger brother. At school age, she showed learning disabilities. Physical examination: hyperpigmentation, skin lesions on the back, axilla, and groin; skin nodules in the posterior region of the head, a mass in the medial malleolus region > 6 cm. Visual acuity, retina normal, Lisch nodules present. The diagnosis was determined in the presence of two and more diagnostic criteria, confirmed by molecular-genetic investigations: mutation in the NF1 gene. **Conclusions.** Neurofibromatosis is a multisystem disorder, thus an early diagnosis can be difficult and is based on clinical features. A genetic diagnosis cannot give us information about the severity of neurological manifestations in compromised patients. **Keywords:** neurofibromatosis, café-au-lait macules, Lisch nodules, hyperpigmentation.