

## THE PANCREAS IN MUCOVISCIDOSIS

Munteanu Doina

Scientific adviser: Badan Liliana

Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

**Background.** Cystic fibrosis is an inherited-recessive disease with progressive chronic evolution, caused by a defect in the CFTR gene. The pancreas is one of the most commonly affected organs by disease, leading to pancreatic insufficiency and significant decrease in life expectancy. **Objective of the study.** To study the genetic aspects in affecting the pancreas with cystic fibrosis by presenting the following clinical research. **Material and Methods.** A clinical research was conducted and analyzes the statistics of 49 patients known with cystic fibrosis at the IMSP Institutul Mamei și Copilului. Aspects analyzed: patient age (PA), disease onset (DO), fecal elastase value (FEV), mutant gene class (MGC), body mass index (BMI). **Results.** PA: 0-5 years- 9 pers., 5-10 years-12 pers., 10-15 years-13 pers., 15-20 years-5 pers., 20-25 years -5 pers., 25 -30 years-1 pers., 30-35 years -4 pers. DO: up to 1 year-65%, more than 1 year-35%. FEV: 90% - low values of an elastase, 10% - normal values. The information above show the presence of CFTR gene mutation in all patients, hence the following data was recorded: delta F508- 70%, G 542 X-7%, 2184 ins A-7%, 663 dup T-3%, other - 13%. MGC: Class I- 28%, Class II-65%, Class V-5%, Class III, IV, VI-2%. BMI: 30% of patients had severe malnutrition. **Conclusion.** (1) Cystic fibrosis is a monogenic disease, the diagnosis of which is established, mainly during the first year of life. (2)The F508 delta mutation is the most common, respectively, class II remains the most affected. (3)Class I and II lead to a classic CF phenotype with pancreatic insufficiency.

**Keywords:** mucoviscidosis, cystic fibrosis, pancreas, malnutrition, mutation.

## PANCREASUL ÎN MUCOVISCIDOZĂ

Munteanu Doina

Conducător științific: Badan Liliana

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

**Introducere.** Mucoviscidoza sau fibroza chistică este o maladie ereditară autosomal-recesivă cu evoluție cronică progresivă, determinată de un defect al genei. Pancreasul este unul din organele cel mai frecvent afectate de boala care duce la insuficiență pancreatică și scădere semnificativă a calității vieții. **Scopul lucrării.** Studiarea aspectelor genetice în afectarea pancreasului cu mucoviscidoză prin prezentarea unui studiu de caz. **Material și Metode.** S-a efectuat cercetarea clinică și analiza datelor statistice a 49 de pacienți care sunt la evidență cu fibroză chistică la IMSP Institutul Mamei și Copilului. Au fost analizate următoarele aspecte: vârsta pacientului (VP), debutul maladiei (DM), valoarea elastazei fecale (VEF), clasa genei mutante (CGM), indice masă corporală (IMC). **Rezultate.** VP: 0-5 ani- 9 pers., 5-10 ani-12 pers., 10-15 ani-13 pers., 15-20 ani-5 pers., 20-25 ani -5 pers., 25-30 ani-1 pers., 30-35 ani -4 pers. DM: până la 1 an-65 %, mai mult de 1 an-35 %. VEF: 90 % - valori scăzute a elastazei, 10 %- valori normale. La toți pacienții s-a demonstrat mutația genei CFTR, astfel încât au fost înregistrate următoarele date: delta F508- 70%, G 542 X-7 %, 2184 ins A-7%, 663 dup T-3%, altele- 13 %. CGM: Clasa I- 28 %, Clasa II-65 %, Clasa V-5%, Clasa III, IV, VI- 2%. IMC: 30 % din pacienți aveau malnutriție severă. **Concluzii.** (1) Mucoviscidoza este o maladie monogenică, diagnosticul căreia se stabilește, preponderent, în primul an de viață. (2) Mutația delta F508 este cea mai frecventă, respectiv, clasa II rămâne a fi cea mai afectată. (3) Mutațiile clasei I și II duc la un fenotip CF clasic, cu insuficiență pancreatică.

**Cuvinte-cheie:** mucoviscidoză, fibroza chistică, pancreas, malnutriție, mutație.