

MINISATELITE INSTABILITY OF hMLH1, hMSH2 GENES IN HEREDITARY COLORECTAL ADENOMAS (LYNCH SYNDROME)

Palii Lucian¹, Hotineanu Adrian¹, Barbacar Nicolae², Timis Tudor¹, Bendelic Valentin¹

¹ Department of Surgery no. 2, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

²Institute of Genetics, Physiology and Plant Protection of the SAM

Background. In the light of the progress achieved in the area of improving the methods of recombined DNA technology, today it has become possible to diagnose a genetic disease, including the Lynch Syndrome as a form of epithelial colorectal neoplasia (ECRN) at the level of genes (hMLH1, hMSH2). **Objective of the study.** Analysis of the results of genetic research, at the molecular level of the hMLH1, hMSH2 genes involved in triggering the mechanism of tumorigenesis. **Material and Methods.** During the years 2012-2019, a group of 55 patients were observed and treated, of which 19 patients were diagnosed with IMS. In the identification of the genetic associations between the polymorphic DNA spectra and the clinical manifestations of the studied precancerous (tumorigenic) diseases, the PCR technique of the isolated DNA samples from the investigated patients was used. **Results.** Following the RT-PCR reaction based on RNA isolated from the biological material, 30 cases (54.5%) with negative expression were found, a positive result of grade I (+) was determined in 14 cases (26, 2%) and grade II (++) in 10 cases (19%). The molecular-genetic origin of NECR was confirmed and the value of the polymorphic appearance of the hMLH1, hMSH2 genes, their level and frequency of expression in tumor tissues was determined. **Conclusion.** The RT-PCR technique used in the experimental study contributes to increasing the efficiency of the medical-genetic consultation and to the eradication of colorectal cancer already at the early stages of development.

Keywords: hereditary colorectal adenomas, genes (hMLH1, hMSH2).

INSTABILITATEA MINISATELITICĂ (IMS) A GENELOR hMLH1, hMSH2 ÎN ADENOMII COLORECTALI EREDITARI (SINDROMUL LYNCH)

Palii Lucian¹, Hotineanu Adrian¹, Barbacar Nicolae², Timiș Tudor¹, Bendelic Valentin¹

¹Catedra de chirurgie nr. 2, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Institutul de Genetică, Fiziologie și Protecție a Plantelor al AȘM

Introducere. Evoluția obscură și manifestările clinice fruste ale neoplaziei epiteliale colorectale (NECR) necesită în prezent o implimentare cât mai largă a investigațiilor genético-moleculare în procesul de diagnostic. **Scopul lucrării.** Analiza rezultatelor cercetărilor genetice, la nivel molecular, ale genelor hMLH1, hMSH2 implicate în declanșarea mecanismului de tumorigeneză. **Material și Metode.** În perioada anilor 2012-2019, au fost observați și tratați un lot de 55 de bolnavi, dintre care la 19 pacienți s-a depistat IMS. În identificarea asocierilor genetice dintre spectrele polimorfe de ADN și manifestările clinice ale maladiilor precanceroase (tumorigene) studiate s-a utilizat tehnica PCR a eșantioanelor de ADN izolate de la pacienții cercetați. **Rezultate.** În urma reacției RT-PCR, pe baza ARN-lui izolat din materialul biologic, s-au constatat 30 de cazuri (54,5%) cu expresie negativă, rezultat pozitiv de gradul I(+) a fost determinat în 14 cazuri (26,2%) și gradul II(++) în 10 cazuri (19%). A fost confirmată originea NECR la nivel molecular-genetic și determinată valoarea aspectului polimorf al genelor hMLH1, hMSH2, nivelul și frecvența lor de expresie în țesuturile tumorale. **Concluzii.** Tehnica RT-PCR utilizată în studiul experimental contribuie la creșterea eficienței consultului medico-genetic și la eradicarea cancerului colorectal deja la etapele incipiente de dezvoltare.

Cuvinte-cheie: adenomii colorectali ereditari, genele (hMLH1, hMSH2).