

DIAGNOSIS OF FAMILY HYPERCHOLESTEROLEMIA - LDL RECEPTOR DEFICIENCY

Andrușca Diana, Țurcan Larisa, Chiriac Maria

Scientific advisers: Veselovskaia Ana, Vișinevschi Anatolie

Laboratory Medicine Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Family hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant genetic disease. Despite the scientific progress made in the recent years, FH tends to remain a challenge in terms of obtaining a clear diagnosis, a complete and lasting response to treatment. **Objective of the study.** We have studied the role of the gene involved and the consequences of its mutations. **Material and Methods.** The information was analyzed using the PubMed, Medscape and MEDLINE search engines. **Results.** One of the causative mutations is located in the LDL-cholesterol receptor gene. Affected subjects have high values of total serum cholesterol (> 7.8 mmol / L) and LDL-cholesterol (> 4.94 mmol / L). FH is present from childhood, being asymptomatic, but if left untreated, 50% of men will suffer a heart attack by the age of 50 and women by the age of 60. The gold standard for FH patients would be Real-time PCR genotyping, using TaqMan probes or new-generation sequencing. The diagnosis of the early mutation is paramount because FH is associated with an increased risk for premature coronary heart disease. **Conclusion.** Although difficult, the molecular diagnosis of FH has a positive impact leading to an increase in the proportion of patients who start or intensify cholesterol-lowering therapy, thus preventing and slowing the progression of atherosclerosis.

Keywords: family hypercholesterolemia, LDL-cholesterol, LDL-receptor.

DIAGNOSTICUL HIPERCOLESTEROLEMIEI FAMILIALE - DEFICIT RECEPTOR LDL

Andrușca Diana, Țurcan Larisa, Chiriac Maria

Conducători științifici: Veselovskaia Ana, Vișinevschi Anatolie

Catedra de medicină de laborator, USMF „Nicolae Testemitanu”

Introducere. Hipercolesterolemia familială (HF) este o patologie genetică cu transmitere autozomal dominantă. În pofida progreselor științifice realizate în ultimii ani, HF tinde să rămână o provocare, în ceea ce privește obținerea diagnosticului clar, a unui răspuns complet și de durată la tratament. **Scopul lucrării.** Studiarea rolului genei implicate și consecințele mutațiilor acesteia. **Material și Metode.** A fost analizată informația disponibilă în bazele de date PubMed, Medscape și MEDLINE. **Rezultate.** Una dintre mutațiile cauzatoare este localizată la nivelul genei receptorului pentru LDL-colesterol. Afecțaiii prezintă valori ridicate ale colesterolului seric total ($>7,8$ mmol/L) și ale LDL-colesterolului ($>4,94$ mmol/L). HF este prezentă din copilărie, fiind asimptomatică, însă dacă rămâne netratată, 50% din bărbați vor suferi un infarct miocardic până la vârsta de 50 de ani, iar femeile până la 60 de ani. Standardul superior, pentru pacienții cu HF, ar fi genotiparea Real-time PCR, folosind sonde Taq Man sau secvențiere de noua generație. Diagnosticarea mutației timpurii este primordială, deoarece HF se asociază cu un risc crescut pentru boala coronariană prematură. **Concluzii.** Deși este dificil, diagnosticarea moleculară a HF are un impact pozitiv, conducând la creșterea proporției de pacienți care încep sau intensifică terapia anticolesterolemiantă, prevenind și încetinind, astfel, progresia aterosclerozei.

Cuvinte-cheie: hipercolesterolemia familială, LDL-colesterol, receptor-LDL.