

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



L. Pali, A. Hotineanu, N. Barbacar, T. Timiș, V. Bendelic, C. Bendelic

Catedra 2 Chirurgie, USMF "Nicolae Testemițanu", Institutul de Genetica ASM, or. Chișinău, Republica Moldova

Scopul lucrării. Sindromul Lynch, cunoscut și sub numele de cancer colorectal ereditar non-polipozic (HNPCC) reprezintă un sindrom de cancer ereditar asociat cu o predispoziție genetică la diverse tipuri de cancer (colorectal, endometrial, ovarian la mai multe rude din aceeași familie). Evoluția clinică obscură a sindromului Lynch necesită o implementare a investigațiilor genetico-moleculare în procesul de diagnostic. Scopul este cercetarea genetică a genelor hMLH1, hMSH2 implicate în mecanismul de tumorigeneză.

Materiale și metode. În perioada 2014-2022 a fost observat un lot de 49 bolnavi, din aceștia la 16(32,7%) 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 33(67,3%) cazuri cu expresie negativă, rezultat pozitiv de gradul I(+) a fost determinat în 10(20,4%) cazuri și gradul II(++) în 6(12,3%) cazuri. A fost confirmată originea HNPCC la nivel molecular și determinată valoarea aspectului polimorf al genelor hMLH1, hMSH2, gradul și frecvența de expresie ale lor în țesuturile tumorale.

Concluzii. Tehnica RT-PCR contribuie diagnosticarea precoce și eradicarea HNPCC la etapele incipiente de dezvoltare.

Cuvinte cheie. Sindromul Lynch, instabilitate minisatelitică, gene hMLH1, hMSH2

MINISATELLITE INSTABILITY (MSI) OF hMLH1, hMSH2 GENES IN LYNCH SYNDROME

L. Pali, A. Hotineanu, N. Barbacar, T. Tymish, V. Bendelic, C. Bendelic

Chair of Surgery Nr2, USMF "Nicolae Testemitanu", Institute of Genetics ASM, Chisinau, Republic of Moldova

Aim of study. Lynch syndrome, also known as hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC), is a hereditary cancer syndrome associated with a genetic predisposition to various types of cancer (colorectal, endometrial, ovarian in several relatives in the same family). The obscure clinical evolution of Lynch syndrome requires the implementation of genetic-molecular investigations in the diagnostic process. The goal is genetic research of the hMLH1, hMSH2 genes involved in the mechanism of tumorigenesis.

Materials and methods. In the period 2014-2022, a group of 49 patients was observed, of which 16 (32.7%) 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 DNA samples isolated from the investigated patients was used.

Results. Following the RT-PCR reaction based on the RNA isolated from the biological material, 33(67.3%) cases with negative expression were found, a positive grade I(+) result was determined in 10(20.4%) cases and grade II(++) in 6(12.3%) cases. The origin of HNPCC was confirmed at the molecular level and the value of the polymorphic appearance of the hMLH1, hMSH2 genes, the degree and frequency of their expression in the tumor tissues was determined.

Conclusions. The RT-PCR technique contributes to the diagnosis and eradication of HNPCC at the early stages of development.

Keywords. Lynch syndrome, Minisatellite instability, hMLH1, hMSH2 genes.

INVAGINARE JEJUNO-JEJUNALĂ DE SEGMENT LUNG ÎN SINDROMUL PEUTZ-JEGHERS



Gheorghita V.¹, Gafton V.², Mișin I.^{1,2}

¹ Laboratorul de Chirurgie Hepato-Pancreato-Biliară, Universitatea de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, ² Institutul de Medicină Urgentă, Chișinău, Moldova

Scopul lucrării. Sindromul Peutz-Jeghers (SPJ) este o tulburare genetică autozomală dominantă foarte rară, caracterizată prin polipi hamartomatoși în tractul gastrointestinal și pigmentare mucocutanată. Prevalența SPJ este estimată de la 1/8300 la 1/280.000 de persoane. SPJ predispozează pacienții la diferite afecțiuni maligne. Polipii sunt localizați predominant în intestinul subțire și de obicei provoacă invaginații.

Materiale și metode. Bărbat de 19 ani s-a prezentat la serviciul de urgență cu semne și simptome de obstrucție intestinală acută. A avut 2 zile dureri abdominale și distensie. S-au găsit mai multe leziuni rotunde hiperpigmentate în jurul gurii și în mucoasa bucală. Examenul cu raze X abdominale a demonstrat o obstrucție a intestinului subțire. Laparotomia a evidențiat invaginație jejuno-jejunală pe segment lung (≈1m). Reducerea invaginației a fost realizată cu succes și rezecția segmentară a segmentului afectat a evidențiat prezența a 16 polipi pedunculați. În plus, au fost efectuate enterotomie cu polipectomie. Evaluarea histopatologică a confirmat diagnosticul de polipi Peutz-Jeghers hamartomatoși fără malignitate.

Rezultate. Perioada postoperatorie a fost fără evenimente, pacientul a fost externat la 11 zile după operație. Câteva luni mai târziu, endoscopia diagnostică a evidențiat polipi multipli (între 5 și 20mm) în intestinul gros și stomac. Polipii au fost îndepărtați în timpul a numeroase proceduri endoscopice cu polipectomie și examinați histopatologic, arătând caracteristicile SPJ.

Concluzii. Intususcepția recurentă și laparotomia repetată cu rezecții și eventual sindromul intestinului scurt reprezintă o problemă majoră la acești pacienți. Pentru a preveni cancerul și sindromul intestinului scurt, se recomandă screeningul agresiv.

Cuvinte cheie. Polip hamartomatos, invaginație, sindrom Peutz-Jeghers

LONG SEGMENT JEJUNO-JEJUNAL INTUSSUSCEPTION IN PEUTZ-JEGHERS SYNDROME

Gheorghita V.¹, Gafton V.², Mishin I.^{1,2}

¹ Laboratory of Hepato-Pancreato-Biliary Surgery, Medical University "N. Testemițanu"; ² Institute of Emergency Medicine, Chișinău, Moldova

Aim of study. Peutz–Jeghers syndrome (PJS) is a very rare autosomal dominant genetic disorder characterized by hamartomatous polyps in the gastrointestinal tract and mucocutaneous pigmentation. Prevalence of PJS is estimated from 1/8300 to 1/280,000 individuals. PJS predisposes sufferers to various malignancies. The polyps are located predominantly in the small intestine and usually cause intussusceptions.

Materials and methods. A 19-year-old male presented to the emergency department with signs and symptoms of an acute bowel obstruction. He had 2 days of abdominal pain and distension. Multiple hyperpigmented round lesions were found around the mouth and in the buccal mucosa. Abdominal X-ray examination demonstrated small bowel obstruction. Laparotomy revealed long segment (≈ 1 m) jejuno-jejunal intussusception. Reduction of this intussusception was successfully done and segmental resection of the affected segment showed presence of 16 pedunculated polyps. Additionally enterotomy with polypectomy were performed. Histopathological evaluation confirmed the diagnosis of hamartomatous PJ polyps with no malignancy.

Results. The postoperative period was uneventful and the patient discharged 11 days after surgery. Some months later, diagnostic endoscopy showed multiple polyps (between 5 and 20 mm) in the large bowel and stomach. The polyps were removed during numerous endoscopic procedures with polypectomy and examined histopathologically, showing characteristics of PJS.

Conclusions. Recurrent intussusception and repeated laparotomy with resections and eventual short bowel syndrome is a major problem in these patients. In order to prevent cancer and short bowel syndrome, aggressive screening is recommended.

Keywords. Hamartomatous polyp, intussusception, Peutz-Jeghers syndrome

MUCOCEL APENDICULAR. CAZURI CLINICE



A. Iliadi, A. Hotineanu, M. Parnov, S. Marga, A. Focsa, D. Lotocovschi

¹ ”Nicolae Testemițanu” State University of Medicine and Pharmacy, Republic of Moldova; ² ”Timofei Moșneaga” Republican Clinical Hospital, Republic of Moldova

Scopul lucrării. Mucocelul apendicular este o entitate patologică caracterizată prin dilatarea chistică a apendicelui, datorită secreției anormale de mucinos apendicular. Prezintă incidența scăzută, secundar afecțiunilor benigne (hiperplazie mucinoasă și chistadenom) sau maligne (chistadenocarcinom).

Materiale și metode. Am analizat cinci pacienți tratați pentru mucocel apendicular în perioada 2012-2023 în Clinica Chirurgie nr.2, USMF „N.Testemițanu”, cu vârsta cuprinsă între 24-92 de ani și evaluată modalitatea de diagnostic și tratament chirurgical.

Rezultate. Manifestările clinice au fost variate, nespecifice, frecvent au simulat alte afecțiuni chirurgicale abdominale. Examenul preoperator imagistic, ecografic de rutină și tomografia computerizată în 3 cazuri au confirmat mucocelul apendicular. Diagnosticul a fost confirmat intraoperator, volumul intervenției chirurgicale fiind rezolvat individual. Studiul anatomopatologic a pieselor operatorii a stabilit diagnosticul etiologic și histopatologic. Explorarea intraoperatorie a organelor cavității peritoneale și a bazinului mic a fost obligatorie în diagnosticul diferențial cu formațiunile chistice ale anexelor uterine și ale organelor cavității abdominale.

Concluzii. Mucocelul apendicular se referă la bolile chirurgicale rare, manifestând un tablou clinic nespecific. Explorarea clinic-imagistică, histopatologică minuțioasă a fiecărui pacient, determină corect strategiile chirurgicale.

Cuvinte cheie. Mucocel apendicular, apendice vermiform, chistadenom, apendicită acută.

APENDICULAR MUCOCELE. CLINICAL CASE

A. Iliadi, A. Hotineanu, M. Parnov, S. Marga, A. Focsa, D. Lotocovschi.

¹ Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, Republica Moldova; ² Spitalul Clinic Republican „Timofei Moșneaga”, Republica Moldova

Aim of study. Appendicular mucoceles is a pathology characterized by cystic dilatation of the appendix, due to abnormal secretion of appendicular mucinous. It has low incidence, secondary to benign (mucinous hyperplasia and cystadenoma) or malignant (cystadenocarcinoma) conditions.

Materials and methods. We analyzed five patients treated for appendicular mucoceles in the period 2011-2023 in Surgery Clinic no.2, USMF, N. Testemitanu, aged between 24-92 years and evaluated the method of diagnosis and surgical treatment.

Results. Clinical manifestations were varied, nonspecific, and frequently simulated other abdominal surgical conditions. Preoperative imaging, routine ultrasound examination and computed tomography in 3 cases confirmed the appendicular mucoceles. The diagnosis was confirmed intraoperatively, the volume of surgical intervention being solved individually. Anatomopathological examination of the operative parts established the etiological and histopathological diagnosis. Intraoperative exploration of the organs of the peritoneal cavity and small pelvis was mandatory in differential diagnosis with cystic formations of the uterine appendages and organs of the abdominal cavity.

Conclusions. Appendicular mucoceles refers to rare surgical diseases, manifested by a nonspecific clinical picture. The thorough clinical – imaging, histopathological exploration of each patient correctly determines surgical strategies.

Keywords. Appendicular mucoceles, vermiform appendix, cystadenoma, acute appendicitis.

TAMIS- CHIRURGIA TRANSANALĂ MINIM INVAZIVĂ: EXPERIENȚA NOASTRĂ ÎNȚĂLĂ



Usurelu Sergiu, Munteanu Sergiu, Silvestrov Maksym

Health Forever International SRL “SI Medpark”, Chisinau, Moldova

Scopul lucrării. Autorii prezintă experiența chirurgiei TAMIS cu platforma GELPOINT PATH, Applied Medical.

Materiale și metode. Între 02.2021 și 02.2023 au fost operați 7 pacienți: 4 de sex feminin și 3 de sex masculin. Vârsta medie de 62 (44-81) ani. Riscul anestezic ASA I-III. Diametrul cranio-caudal al tumorii 3.2 (2-4.5) cm. Distanța medie de la joncțiunea anorectală