

BOALA FANCONI ȘI TRANSPLANTUL DE CELULE STEM

Olga Zadic, Cerbulean Diana

(Cond. șt. - Anatol Vișnevschi, dr.hab.șt.med., prof. univ., cat.. Medicina de Laborator)

Introducere. Anemia Fanconi constituie cea mai frecventă formă de insuficiență medulară ereditară, caracterizată prin anomalii congenitale, hematopoieză defectă, risc sporit de dezvoltare a leucemiei mieloide acute, a unor tumori solide și sensibilitate celulară crescută la agenții toxici pentru ADN. Incidența bolii este de aproximativ 1 caz la 360.000 nou-născuți, fiind mai crescută la evreii Ashkenazi (2-15 ani).

Scop. Studiarea metodelor contemporane de diagnostic și tratament în cadrul patologiei respective.

Material și metode. Manuale de specialitate, articole din bazele electronice, privind tematica abordată.

Rezultate. Printre metodele de diagnostic se evedențiază: examen citogenetic - rupturi cromozomiale, fragilitate cromozomială, identificate prin testul cu mitomicină și diepoxibutan; metode de genetică moleculară; hemoleucogramă- pancitopenie; biopsia medulară - măduvă hipocelulară pe fond de încărcare grasă. Posibilități terapeutice: 1)Terapia cu androgeni - de ex.oxymethalonul, care crește producția și excreția urinară a eritropoietinei și sporește celularitatea măduvei osoase; 2)Factori de creștere hematopoietici au fost utilizați pentru creșterea numărului de neutrofile, ameliorând neutropenia; 3) Terapia viitorului: terapia genică; 4)Transplantul de celule stem - constituie în prezent cel mai bun tratament disponibil pentru vindecarea pacientului cu AF de aplazie medulară, pentru a preveni mielodisplazia, leucemia sau tratarea acestora dacă au apărut deja.

Concluzie. Anemia Fanconi constituie o patologie severă, care necesită abordări terapeutice inovatoare, ce pot preveni atât anemie, cât și cancerul.

Cuvinte cheie. Anemia Fanconi, fragilitate cromozomială,transplant de celule stem.

FANCONI DISEASE AND THE STEM CELL TRANSPLANTATION TREATMENT

Olga Zadic, Cerbulean Diana

(Sci. adviser: Anatol Vișnevschi, PhD., associate prof., chair of Laboratory Medicine)

Introduction. Fanconi Anemia is the most common form of hereditary bone marrow failure, characterized by congenital abnormalities, defective hematopoiesis, increased risk of developing acute myeloid leukemia, solid tumors and increased cellular sensitivity at toxic agents for DNA.The incidence is approximately 1 case in 360,000 new-borns and is higher in Ashkenazi Jews (2-15 years).

Purpose. Studying contemporary methods of diagnosis and treatment of the respective pathology.

Material and methods. Specialized literature, articles from electronic databases, on the given theme.

Results. The methods of diagnosis are the following: cytogenetic examination - chromosome breakages, chromosome fragility, identified by mitomycin and diepoxybutane test; methods of molecular genetics; CBC-pancytopenia; bone marrow biopsy – hipocelular marrow infiltrated with adipocytes. Therapeutic possibilities: 1) therapy with androgen-for example: the oxymethalon, that increases production and urinary excretion of erythropoietin and increases bone marrow cellularity; 2) hematopoietic growth factors: were used to increase the number of neutrophils, neutropenia improvement. 3) future therapy: gene therapy 4) stem cell transplantation - currently is the best treatment available to cure the patient with Fanconi Anemia by marrow aplasia, to prevent myelodysplasia, leukemia or their treatment if they have already occurred.

Conclusion. Fanconi Anemia is a severe disease, that requires innovative therapeutic approaches, that can prevent both anemia, as well as cancer.

Key words. Fanconi anemia, chromosome fragility, stem cell transplant.