

SUBSTRATUL GENETIC AL PANCREATITEI CRONICE FORMA LATENTĂ LA PACIENȚII DIN REPUBLICA MOLDOVA

Rodica Bugai

(Cond. șt. - Ion Țîbîrnă, dr. hab. șt. med., prof. univ., cat Medicină Internă, Disciplina Medicină Internă)

Introducere. Studiile științifice efectuate în ultimele decenii sugerează tot mai multe dovezi că pancreatita cronică (PC) are la bază sau este asociată cu polimorfismul genetic.

Scop. Evaluarea frecvenței unor factori genetici de risc la pacienții cu PC formă latentă din RM.

Material și metode. În studiu au fost incluși 38 pacienți cu PC formă latentă, vârsta 29-59 ani, 20 bărbați, 18 femei. Diagnosticul a fost confirmat prin recoltarea datelor anamnestice, clinice, de laborator și instrumentale specifice PC. S-a determinat polimorfismul genelor candidate pentru dezvoltarea pancreatitei - PRSS1, SPINK1, CFTR; ca specimen a fost folosit sângele venos, cu utilizarea metodei de polimerizare în lanț (PCR) și a primer-ilor corespunzători, în laboratorul Institutului de Genetică al AȘ din RM.

Rezultate. Prezența alelelor mutante ale genelor incluse în studiu s-a demonstrat la 37 (97,37%) din pacienții. S-au confirmat mutații ale genelor: PRSS1-la 25 (65,79%) pacienți, 14 (36,84%) heterozigoți, 11 (28,95%) homozigoți; SPINK1-la 28 (73,68%), 13 (34,21%) heterozigoți, 15 (39,47%) homozigoți; CFTR-la 31 (81,57%), 19 (50%) heterozigoți, 12 (31,57%) homozigoți. La 6 (15,79%) pacienți s-au determinat mutații la nivelul unei singure gene, la 15 (39,47%) - în 2 gene și la 16 (42,11%) - în 3 gene.

Concluzii. (1) A fost demonstrată frecvența înaltă a alelelor mutante ale genelor PRSS1, SPINK1, CFTR la pacienții cu pancreatită cronică formă latentă din Republica Moldova. (2) Îmbinarea acestor mutații, cât și acțiunea nocivă a altor factori ambientali și metabolici, cresc riscul de dezvoltare a pancreatitei cronice și influențează evoluția bolii.

Cuvinte cheie. Pancreatita cronică latentă, PRSS1, SPINK1, CFTR

GENETIC SUBSTRATE OF LATENT FORM OF CHRONIC PANCREATITIS IN PATIENTS OF REPUBLIC OF MOLDOVA

Rodica Bugai

(Sci. adviser: Ion Țîbîrnă, PhD., univ. prof., chair of Internal Medicine, Internal Medicine Discipline)

Introduction. Scientific studies conducted in recent decades suggest growing evidence that chronic pancreatitis (CP) is based on or is associated with genetic polymorphisms.

Purpose. Assessment of the incidence of genetic risk factors in patients with latent CP from Moldova.

Material and methods. The study included 38 patients with latent CP aged between 29-59, 20 men and 18 women. The diagnosis was confirmed by collecting historical, clinical, laboratory and instrumental data common for CP. Venous blood was used as a sample for the assessment of the polymorphism of genes involved in CP - PRSS1, SPINK1, CFTR with the use of the polymerase chain method (PCR) and of corresponding primers, in the laboratory of the Institute of Genetics of the Academy of Sciences of Republic of Moldova.

Results. The presence of mutant alleles of the genes included in the study was shown in 37 (97.37%) of the patients. The following gene mutations were confirmed: PRSS1 - in 25 (65.79%) patients, 14 (36.84%) heterozygotes, 11 (28.95%) homozygous; SPINK1 - in 28 (73.68%), 13 (34.21%) heterozygous, 15 (39.47%) homozygous; CFTR - in 31 (81.57%), 19 (50%) heterozygous, 12 (31.57%) homozygous. Mutations of a single gene was determined in 6 (15,79%) patients; of 2 genes in 15 (39,47%) and of 3 genes in 16 (42,11%).

Conclusions. (1) A high frequency of mutant alleles of the genes PRSS1, SPINK1, CFTR was shown in patients with latent chronic pancreatitis from Moldova. (2) The combination of these mutations, as well as the harmful action of other environmental and metabolic risk factors increase the risk of developing chronic pancreatitis and influence disease progression.

Key words. Genetics, chronic pancreatitis