

## ASPECTE GENETICE ALE TROMBOFILIIILOR ÎN SARCINĂ

Diana Sumanschi

Conducător științific: Svetlana Capcelea

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

**Introducere.** Trombophilia reprezintă o stare care crește coagulabilitatea sângelui și riscul formării de cheaguri. Modificările fiziologice din perioada sarcinii, cum ar fi concentrațiile crescute ale factorilor de coagulare în trimestrul al treilea de sarcină, pot duce la apariția fenomenelor trombotice. Impactul trombotic este intensificat la gravidele cu variații specifice în genele responsabile de coagulare. **Scopul lucrării.** Evaluarea aspectelor genetice ale trombofiliilor în complicațiile obstetricale. **Material și metode.** S-a realizat un studiu bibliografic, motoarele de căutare fiind PubMed, Google Scholar, ScienceDirect. Din cele 250 articole revizuite, 89 au corespuns criteriilor de cercetare. **Rezultate.** În literatura de specialitate au fost raportate un număr important de variații genetice cu potențial trombotic la gravide și au fost corelate cu nașterea prematură, moartea intrauterină a fătului, decolarea prematură a placentei, eclampsia, etc.. Sunt descrise două grupuri de trombofilii ereditare: prin mutații cu „scăderea funcției”, de exemplu deficitul de antitrombină III, deficitul de proteina C și S; prin mutații cu „creșterea funcției” - mutația factorului V Leiden, mutația G20210A a genei protrombinei. De asemenea, a fost dovedită implicarea genei PAI-1 și mai nou a genei MTHFR. Cele mai comune sunt mutațiile factorilor pro-coagulanți, chiar dacă au un risc moderat de dezvoltare a trombofiliilor. Mutațiile din a doua categorie se întâlnesc rar, însă sunt asociate cu un risc crescut de dezvoltare a trombofiliilor. **Concluzii.** Până la moment cauzele complicațiilor în sarcină erau atribuite diverselor infecții, patologii, sau considerate drept o cazuistică. Astăzi, însă, se cere diagnosticarea și evaluarea inclusiv a polimorfismelor genetice, care în aceeași măsură pot influența evoluția unei sarcini. **Cuvinte-cheie.** Trombofilii ereditare, complicații obstetricale, gena protrombinei, deficit de antitrombină.

## GENETIC ASPECTS OF THROMBOPHILIA IN PREGNANCY

Diana Sumanschi

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University.

**Background.** Thrombophilia represents a condition that increases blood coagulability and the risk of clots. Physiological changes during pregnancy, such as increased concentrations of coagulation factors in the third trimester of pregnancy, can lead to thrombotic phenomena. The thrombophilia impact is intensified in pregnant women with specific variations in the genes responsible for coagulation. **Objective of the study.** Evaluation of the genetic aspects of thrombophilia in obstetric complications. **Material and methods.** A literature review was done, the search motors being PubMed, Google Scholar, ScienceDirect. Out of the 250 articles submitted, 89 met the research criteria. **Results.** An important number of genetic variations with thrombophilia potential in pregnant women have been reported in the specialized literature and correlated with: premature birth, intrauterine death of the fetus, premature detachment of the placenta, eclampsia, etc. There have been two groups of hereditary thrombophilia described: through mutations with „decrease in function”, for example antithrombin III deficiency, protein C and S deficiency; through mutations with „gain of function” - factor V Leiden mutation, G20210A mutation of the prothrombin gene. In addition, the involvement of the PAI-1 gene and more recently the MTHFR gene has been proven. The most common are mutations of pro-coagulant factors, even if they have a moderate risk of developing thrombophilia. Mutations in the second category are rare, but are associated with a higher risk of developing thrombophilia. **Conclusion.** Up to day, the causes of pregnancy complications were attributed to various infections, pathologies, or considered an incidence. Today, the evaluation of genetic aspects, that can also influence the evolution of a pregnancy, is required. **Keywords:** Hereditary thrombophilia, obstetric complications, prothrombin gene, antithrombin deficiency.