

ASPECTE MOLECULAR-GENETICE ALE RETINOBLASTOMULUI

Augustina Ciobanu

Conducător științific: Ludmila Rotaru

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

Introducere. Retinoblastomul este o boală genetică, o tumoră malignă ce se dezvoltă în retină la copii, manifestările principale fiind leukocoria și strabismul care se depistează până la vârsta de cinci ani și poate evolua cu afectarea retiniană unilaterală sau bilaterală. **Scopul lucrării.** Studiul literaturii de specialitate pentru a înțelege aspectele molecular-genetice implicate în apariția retinoblastomului ereditar. **Material și metode.** S-au selectat și analizat articole științifice din bazele de date cu acces deschis precum: Pubmed, GoogleScholar, UpToDate, Medscape pe parcursul anilor 2015-2023. **Rezultate.** Retinoblastomul poate avea la bază două mecanisme de apariție: cea ereditară-60% și cea non-ereditară, sporadică - 40%. Retinoblastomul este cauzat de mutații punctiforme a genei RB1 (cromozomul 13q14.2), care apar în special la nivelul exonilor 3, 8, 18 și 20. Proteina retinoblastomului (pRB) este responsabilă de controlul ciclului celular pe calea P16-RB-E2F1, inactivarea ei conduce la proliferarea celulară necontrolată. De asemenea a fost demonstrat că amplificarea oncogenei MYCN poate iniția boala în absența mutațiilor RB1. Alte modificări genice precum: mutația BCOR și amplificarea OTX2 sunt caracteristice apariției retinoblastomului la un număr mic de bolnavi. **Concluzii.** Forma familială a retinoblastomului se transmite AD în rezultatul mutației germinale a genei RB1. Diagnosticul genetic a mutațiilor germinale identificate la proband poate reduce incidența bolii și ar permite testarea genetică a membrilor familiei cu risc de dezvoltare a bolii. **Cuvinte-cheie:** Retinoblastomul ereditar, RB1, BCOR, MCYN.

MOLECULAR-GENETIC ASPECTS OF RETINOBLASTOMA

Augustina Ciobanu

Scientific adviser: Ludmila Rotaru

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae
Testemițanu University

Background. Retinoblastoma is a genetic disease, a malignant tumor that develops in the retina in children, the main manifestations being leukocoria and strabismus that are detected up to the age of five and can evolve with unilateral or bilateral retinal damage. **Objective.** The study of the specialized literature to understand the molecular-genetic aspects involved in the occurrence of hereditary retinoblastoma. **Materials and Methods.** Scientific articles were selected and analyzed from open access databases such as Pubmed, GoogleScholar, UpToDate, Medscape during the years 2015-2023. **Results.** Retinoblastoma can be based on two mechanisms of occurrence: the hereditary one - 60% and the non-hereditary, sporadic one - 40%. Retinoblastoma is caused by point mutations in the RB1 gene (chromosome 13q14.2), which occur mainly in exons 3, 8, 18 and 20. The retinoblastoma protein (pRB) is responsible for cell cycle control via the P16-RB-E2F1 pathway, its inactivation leads to uncontrolled cell proliferation. It has also been shown that amplification of the MYCN oncogene can initiate disease in the absence of RB1 mutations. Other genetic changes such as: BCOR mutation and OTX2 amplification are characteristic of the appearance of retinoblastoma in a small number of patients. **Conclusion.** The familial form of retinoblastoma is transmitted to AD because of the germline mutation of the RB1 gene. Genetic diagnosis of germline mutations identified in the proband may reduce the incidence of the disease and would allow genetic testing of family members at risk of developing the disease. **Keywords:** hereditary retinoblastoma, RB1, BCOR, MCYN.