

ASPECTELE GENETICE ALE CARDIOMIOPATIEI ISCHEMICE

Iulia Moglan

Conducător științific: Svetlana Capcelea

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

Introducere. Cardiomiopatia ischemică reprezintă o patologie cardiacă multifactorială, caracterizată de ineficiența funcției de pompă a miocardului și, drept urmare, afectarea ischemică a acestuia; este una din principalele cauze a mortalității. Multiple studii au determinat existența unui determinism genetic a cardiomiopatiei ischemice, descoperind polimorfismele și mutațiile genice predispozante. **Scopul lucrării.** Evaluarea importanței factorilor genetici și ambianți în dezvoltarea cardiomiopatiei ischemice. **Material și metode.** Analiza literaturii din domeniu, articolelor științifice din bazele de date PubMed, Google Scholar și Hinari despre etiologia și patogenia cardiomiopatiei ischemice. **Rezultate.** Studiile genomice au identificat gene ce codifică subunități și elemente structurale ale miocardului (BCL6, BLM, IPO7, MYH6, SERPINA3, etc.), iar mutațiile lor sunt corelate cu riscul de dezvoltare a cardiomiopatiei ischemice congenitale. Diferite variații genetice sunt asociate cu evoluția cardiomiopatiei și rata de dezvoltare a complicațiilor; devenind markeri în diagnosticul presimptomatic sau markeri de progresie. Majoritatea acestor gene au efecte pleiotrope, astfel explicându-se afectarea multisistemică și asocierea cardiomiopatiei diverselor sindroame genetice. **Concluzii.** Identificarea mutațiilor genice care condiționează dezvoltarea cardiomiopatiei ischemice ar permite elaborarea tratamentului patogenetic țintit și astfel scăderea riscului mortalității la persoanele diagnosticate cu această patologie. **Cuvinte-cheie:** cardiomiopatie ischemică, gene, miocard.

GENETIC ASPECTS OF ISCHEMIC CARDIOMIOPATHY

Iulia Moglan

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

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

Background. Ischemic cardiomyopathy represents a multifactorial cardiac pathology characterized by inefficiency of pump function of myocardium, and as a result, ischemic injury of it; it represents a main cause of mortality. Various studies point out genetic determinism in ischemic cardiomyopathy, finding gene polymorphisms and predisposing mutations. **Objective of the study.** Evaluation of genetic and environmental factors in developing of ischemic cardiomyopathy. **Material and methods.** Analysis of scientific literature and articles about etiology and pathogenesis of ischemic cardiomyopathy from PubMed, Google Scholar and Hinari database. **Results.** Genomic studies identified genes that codify subunits and structural elements of myocardium (BCL6, BLM, IPO7, MYH6, SERPINA3, etc.), and its mutations are correlated with increased risk of congenital ischemic cardiomyopathy. Different genetic variation are associated with evolution of cardiomyopathy and complications developing rate, thus becoming markers in presymptomatic diagnosis or progressing markers. Majority of these genes have pleiotropic effects, thus can be explicated multisystem disorders and association of different genetic syndromes to the cardiomyopathy. **Conclusion.** Identification of genetic mutations that provoke apparition of ischemic cardiomyopathy would allow elaboration of pathogenic target treatment, and in this way, decreased risk of mortality of persons that are already diagnosed with this nosology. **Keywords:** ischemic cardiomyopathy, genes, myocardium.