

SINDROAME GENETICE ASOCIATE CU CARCINOMUL BAZOCELULAR

Ana Ozarenschi, Ludmila Rotaru

Conducător științific: Ludmila Rotaru

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

Introducere. Carcinoamele bazocelulare (CBC) sunt cele mai comune tumori maligne ale pielii, cu o evoluție lentă și metastazare rară. CBC implică interacțiunea dintre susceptibilitatea genetică și factorii de mediu, cel mai frecvent fiind expunerea naturală sau artificială la radiațiile UV. Sunt descrise sindroame genetice care favorizează dezvoltarea CBC la vârste tinere determinate de modificări patologice ale materialului genetic. **Scopul lucrării.** Studiul sindroamelor genetice asociate cu carcinomul bazocelular. **Material și metode.** A fost realizată analiza bibliografică a literaturii științifice, utilizând bazele de date PubMed, Google Scholar și GeneCards. **Rezultatele.** Sindroamele genetice asociate cu susceptibilitatea la CBC sunt cauzate de diferite mutații genice: S. Gorlin - genele PTCH1, SUFU, PTCH2, membri ai căii de semnalizare Hedgehog; S. Bazex-Dupré-Christol - genele UBE2A, ACTRT1 cu rol în repararea ADN-ului, reglarea ciclului celular și semnalizarea Hedgehog; S. Muir-Torre - genele MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 cu rol în repararea ADN-ului; S. Brooke-Spiegler - gena CYLD, regulator al căii EGFR; S. Cowden - gena PTEN implicată în calea de semnalizare PI3K-AKT; Xeroderma pigmentosum - genele XPA-XPG, XPV, POLH cu rol în repararea ADN-ului prin excizia nucleotidelor; S. Bloom - gena BLM; S. Werner - genele WRN, LMNA; S. Rothmund-Thomson - gena RECQL4, cu rol de stabilitate cromozomială; S. Schopf-Schulz-Passarge - gena WNT10A controlul căii de semnalizare WNT / β -catenină, proliferare și migrare celulară; Albinismul oculo-cutanat-genele TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5; S. Hermansky-Pudlak - genele HPS1-HPS8 controlul sintezei melaninei. **Concluzie.** Diagnosticul precoce al sindromului este importantă, astfel încât pacienților li se va recomanda evitarea luminii ultraviolete excesive, care poate declanșa CBC. **Cuvinte-cheie:** carcinom bazocelular, mutație, sindrom genetic.

GENETIC SYNDROMES ASSOCIATED WITH BASO CELL CARCINOMA

Ana Ozarenschi, Ludmila Rotaru

Scientific adviser: Ludmila Rotaru

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

Background. Basal cell carcinomas (BCCs) are the most common malignant tumors of the skin, with a slow evolution and rare metastases. BCC involves the interaction of genetic susceptibility and environmental factors, most commonly natural or artificial exposure to UV radiation. Genetic syndromes favoring the development of BCCs at young ages determined by pathological changes in the genetic material are described. **Objective of the study.** Study of genetic syndromes associated with basal cell carcinoma. **Material and methods.** The bibliographic analysis of the scientific literature was carried out, using the PubMed, Google Scholar and GeneCards databases. **Results.** Genetic syndromes associated with susceptibility to CBC are caused by various gene mutations: S. Gorlin - PTCH1, SUFU, PTCH2 genes, members of the Hedgehog signaling pathway; S. Bazex-Dupré-Christol - UBE2A, ACTRT1 genes involved in DNA repair, cell cycle regulation and Hedgehog signaling; S. Muir-Torre - MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 genes involved in DNA repair; S. Brooke-Spiegler - CYLD gene, regulator of the EGFR pathway; S. Cowden - the PTEN gene involved in the PI3K-AKT signaling pathway; Xeroderma pigmentosum - genes XPA-XPG, XPV, POLH involved in DNA repair through nucleotide excision; S. Bloom - BLM gene; S. Werner - WRN, LMNA genes; S. Rothmund-Thomson - the RECQL4 gene, with a role in chromosomal stability; S. Schopf-Schulz-Passarge - WNT10A gene control of the WNT / β -catenin signaling pathway, cell proliferation and migration; Oculo-cutaneous albinism - TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 genes; S. Hermansky-Pudlak - HPS1-HPS8 genes controlling melanin synthesis. **Conclusion.** Early diagnosis of the syndrome is important, so patients will be advised to avoid excessive ultraviolet light, which can trigger CBC. **Keywords:** basal cell carcinoma, mutation, genetic syndrome.