

UNELE ASPECTE GENETICE ALE TROMBOFILIEI EREDITARE ÎN SARCINĂ

Mihaela Ababii¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}, Elena Halabudenco³, Natalia Balica^{1,3}, Ninel Revenco^{2,3}, Mariana Sprincean^{1,3}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,3,4}

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF "Nicolae Testemițanu"

²Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"

³Institutul Mamei și Copilului

⁴Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Trombophilia ereditară (TE) reprezintă o entitate etiologică eterogenă, determinată de mutații în majoritatea factorilor de coagulare și fibrinoliză. Acestea complică diagnosticul și gestionarea sarcinii. TE este o provocare pentru clinicienii din toate domeniile medicale. **Scopul lucrării.** Evaluarea aspectelor genetice ale trombofiliei ereditare în sarcină pentru îmbunătățirea managementului de diagnostic al acestei boli. **Material și metode.** Studiul a fost realizat pe baza revizuirii datelor din literatură (30 de articole publicate din anii 2016-2024 pe platformele PubMed, Medscape, NEJM, GeneCards, Lecturio, AMBOSS) și a aspectelor genetice caracteristice ale trombofiliei ereditare în sarcină. **Rezultate.** Variațiile în genele codificatoare de factori de coagulare sau fibrinoliză vor duce la stări patologice de tipul hipocoagulabilitate (hemofilii) sau hipercoagulabilitate (trombofilie ereditară). În contextul sarcinii, variațiile în genele codificatoare de factori de coagulare – F1, F2, F5, F7, FXIII de anticoagulanți – antitrombina III, proteina C, proteina S, sau de factori ai fibrinolizei – SERPINE1 sunt asociate cu trombophilia și complicațiile obstetrice. În sarcină riscul pentru tromboză este de cinci până la zece ori mai mare, fenomen datorat creșterii fiziologice a factorilor de coagulare și scăderii activității fibrinolitice, în vederea pregătirii viitoarei mame pentru naștere și perioada post-partum. **Concluzii.** TE reprezintă o problemă de sănătate publică prin impactul major asupra gravidității și natalității în populația generală. Identificarea genelor TE, iar ulterior a mijloacelor de tromboprofilaxie trebuie să constituie direcții de cercetare clinică. Testarea pacientelor pentru factorii ce pot crește suplimentar riscul trombotic, respectiv testarea mutațiilor pentru TE, contribuie la un management de diagnostic corect. **Cuvinte-cheie:** trombofilie ereditară, testare, gene, sarcină

GENETIC ASPECTS OF HEREDITARY THROMBOPHILIA IN PREGNANCY

Mihaela Ababii¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}, Elena Halabudenco³, Natalia Balica^{1,3}, Ninel Revenco^{2,3}, Mariana Sprincean^{1,3,4}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{2,3,4}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University

²Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

³Institute of Mother and Child, Chisinau

⁴Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

Background. Hereditary thrombophilia (HT) represents a heterogeneous etiological entity, determined by mutations in most coagulation and fibrinolysis factors. They complicate diagnosis and management during pregnancy. HT is a challenge for clinicians in all medical fields. **Objective of the study.** evaluation of the genetic aspects of hereditary thrombophilia in pregnancy to improve the diagnostic management of this disease. **Material and methods.** The study was carried out based on the review of literature data (30 articles published from 2016-2024 on the platforms PubMed, Medscape, NEJM, GeneCards, Lecturio, AMBOSS) and the characteristic genetic aspects of hereditary thrombophilia in pregnancy. **Results.** Variations in the genes encoding coagulation factors or fibrinolysis will lead to pathological conditions such as hypocoagulability or hereditary thrombophilia. In the context of pregnancy, variations in the genes encoding coagulation factors – F1, F2, F5, F7, FXIII, anticoagulants – antithrombin III, protein C, protein S, or fibrinolysis factors – SERPINE1 are associated with thrombophilia and obstetric complications. During pregnancy, the risk for thrombosis is five to ten times higher, a phenomenon due to the physiological increase in coagulation factors and the decrease in fibrinolytic activity, in order to prepare the future mother for childbirth and the postpartum period. **Conclusions.** HT is a public health problem through its major impact on pregnancy and birth in the general population. The identification of HT genes, and subsequently of the means of thromboprophylaxis, must constitute clinical research directions. Testing patients for factors that may further increase thrombotic risk, respectively mutation testing for HT, contributes to correct diagnostic management. **Keywords:** hereditary thrombophilia, testing, genes, pregnancy