

PARTICULARITĂȚILE GENETICE ALE TUMORILOR OVARIENE BORDERLINE

Tudor Rotaru¹, Ludmila Rotaru²

¹Catedra de oncologie, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

²Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Tumorile ovariene borderline (TOB) constituie un grup heterogen de leziuni epiteliale caracterizate prin proliferare celulară atipică, dar fără invazie stromală, reprezentând o entitate intermediară între tumorile benigne și cele maligne. Diagnosticul este complex, având o componentă genetică relevantă. **Scop.** Studiul genelor majore implicate în patogeneza tumorilor ovariene borderline și înțelegerea mecanismelor moleculare care contribuie la dezvoltarea și evoluția acestor tumori. **Material și metode.** Sinteza literaturii de specialitate a fost realizată prin consultarea bazelor de date PubMed, Google Scholar, Hinari, Medscape și Nature. Au fost selectate articole recente, relevante, folosind termeni specifici legați de tumorile ovariene borderline, genetica și patogeneza acestora. S-au inclus meta-analize publicate în ultimii zece ani. **Rezultate.** TOB prezintă un profil molecular distinct față de carcinomul ovarian invaziv, fiind determinate de mutații somatice identificate în subtipurile seroase și mucinoase. Tumorile seroase borderline sunt cauzate de mutații în genele BRAF (c.1799T>A) și KRAS (codon 12), care activează calea MAPK/ERK, favorizând proliferarea celulară. Tumorile mucinoase borderline sunt determinate de mutațiile KRAS, urmate de mutațiile în genele GNAS, PIK3CA și ERBB2, asociate cu acumularea mucoidă și potențialul de progresie. Aceste caracteristici moleculare contribuie la o mai bună înțelegere a evoluției și prognosticului acestor tumori. **Concluzii.** TOB sunt afecțiuni multifactoriale, cauzate de mutații în genele implicate în proliferarea și supraviețuirea celulară și factorii de mediu. Înțelegerea mecanismelor moleculare implicate în TOB este esențială pentru clasificarea moleculară a leziunilor și dezvoltarea unor terapii personalizate. **Cuvinte-cheie:** tumori ovariene borderline, KRAS, BRAS, mutații genice.

GENETIC PARTICULARITIES OF BORDERLINE OVARIAN TUMORS

Tudor Rotaru¹, Ludmila Rotaru²

¹Department of Oncology, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

²Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Borderline ovarian tumors (BOTs) represent a heterogeneous group of epithelial lesions characterized by atypical cellular proliferation without stromal invasion, serving as an intermediate entity between benign and malignant tumors. The diagnosis is complex and involves a relevant genetic component. **Objective.** Study of the major genes involved in the pathogenesis of borderline ovarian tumors and understanding the molecular mechanisms contributing to the development and progression of these tumors. **Material and methods.** The literature review was thoroughly conducted by consulting the PubMed, Google Scholar, Hinari, Medscape, and Nature databases. Recent and relevant articles were selected using specific terms related to borderline ovarian tumors, their genetics, and pathogenesis. Meta-analyses published in the last ten years were included. **Results.** BOTs display a molecular profile distinct from invasive ovarian carcinoma, resulting from somatic mutations identified in serous and mucinous subtypes. Serous borderline tumors are caused by mutations in the BRAF (c.1799T>A) and KRAS (codon 12) genes, which activate the MAPK/ERK pathway, promoting cellular proliferation. Mucinous borderline tumors are caused by KRAS mutations, followed by alterations in the GNAS, PIK3CA, and ERBB2 genes, associated with mucin accumulation and progression potential. These molecular characteristics contribute to a better understanding of the evolution and prognosis of these tumors. **Conclusion.** BOTs are multifactorial conditions caused by mutations in genes involved in cell proliferation and survival and environmental factors. Understanding the molecular mechanisms in BOTs is essential for molecular classification of lesions and development of personalized therapies. **Keywords:** borderline ovarian tumors, KRAS, BRAF, gene mutations