

DIAGNOSTICUL MOLECULAR CONTEMPORAN AL POLIPOZEI ADENOMATOASE FAMILIALE

Riya Philip, Toader Timis, Valentin Bendelic,
Constantin Bendelic, Nicolae Barbacar

Conducător științific: Lucian Palii

Catedra de chirurgie nr. 2, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău,
Republica Moldova

CONTEMPORARY MOLECULAR DIAGNOSIS OF FAMILIAL ADENOMATOUS POLYPOSIS

Riya Philip, Toader Timis, Valentin Bendelic,
Constantin Bendelic, Nicolae Barbacar

Scientific adviser: Lucian Palii

Department of Surgery no. 2, Nicolae Testemițanu University, Chișinău,
Republic of Moldova

Introducere. Depistarea precoce a pacienților cu PAF este una din problemele nesoluționate ale chirurgie colorectale. Dificultatea rezolvării ei este legată de evoluția îndelungată și asimptomatică a PAF. Expertiza genetică deschide noi căi în diagnosticarea precoce de premalignizare a polipozei adenomatoase. **Scop.** Depistarea pacienților cu polipoza adenomatoasă familială în faza precoce și identificarea persoanelor cu risc înalt de afectare din cadrul familiei acestor pacienți. **Material și metode.** În studiul bazat pe utilizarea tehnicii de reacție de polimerizare în lanț, precum și reacția de polimerizare în lanț cu transcriere inversă, pe parcursul anilor 2020-2024 au fost examinați 35 pacienți cu neoplazie epitelială colorectală. Vârsta pacienților a variat de la 10 la 70 de ani, dintre care au fost 15 bărbați și 20 de femei. **Rezultate.** Analiza moleculară a materialului biologic a demonstrat atât expresia diferențiată a genei APC în sânge, cât și nivelul neomogen de expresia ei în țesuturile tumorogene. A fost apreciat riscul de apariție al PAF la probanzii familiilor, luate în cercetare prin efectuarea analizei moleculare a ADN și ARN. Deși mutațiile sunt diverse de-a lungul genei, ele sunt localizate predominant la capătul 5' al acesteia. Codonul 1309 - PAF precoce până la vârsta de 20 de ani; Între codoanele 168-1580 - debut PAF la 30 de ani; între codoanele 1250-1464 - PAF forma excesivă (cca 5000 de polipi); Pana la codonul 158 - PAF forma atenuată. **Concluzii.** Studiile genetice contemporane creează posibilitatea practică de diagnostic oportun și exact al PAF și explică mecanismul manifestărilor clinico-evolutive ale acestuia, precum și fac posibilă identificarea persoanelor cu risc din cadrul familiei unui pacient care suferă de această boală. **Cuvinte-cheie:** polipoza adenomatoasă familială, gena APC, RT-PCR, PCR.

Introduction. Early detection of patients with PAF is one of the unsolved problems of colorectal surgery. The difficulty in solving it is related to the long and asymptomatic evolution of PAF. Genetic expertise opens new avenues in the early premalignancy stages of diagnosis in familial adenomatous polyposis. **Objective.** Detecting patients with familial adenomatous polyposis in the early phase of polyp development and identifying people at high risk of being affected within the family of these patients. **Material and methods.** In the scientific study was based on the use of the polymerase chain reaction technique, as well as the reverse transcription polymerase chain reaction, 35 patients with colorectal epithelial neoplasia were examined during the years 2020-2024. The patients' age ranged from 10 to 70 years, of which 15 were men and 20 were women. **Results.** Molecular analysis of biological material demonstrated both the differential expression of the APC gene in the blood and the inhomogeneous level of its expression in tumorigenic tissues. The risk of PAF occurrence in probands of families, taken into the research, was assessed by performing molecular analysis of DNA and RNA. Although the mutations are diverse along the gene, they are predominantly located at its 5' end. Codon 1309 - early PAF up to the age of 20; Between codons 168-1580 - PAF onset at 30 years; Between codons 1250-1464 - PAF excessive form (about 5000 polyps); Up to codon 158 - PAF attenuated form. **Conclusion.** Contemporary genetic studies create the practical possibility of timely and accurate diagnosis of PAF and explain the mechanism of its clinical and evolutionary manifestations, as well as make it possible to identify people at risk within the family of a patient suffering from this disease. **Keywords:** familial adenomatous polyposis, PCR, RT-PCR technique, APC gene.