

**INSTABILITATEA MINISATELITICĂ (IMS) A GENELOR hMLH1, hMSH2 ÎN SINDROMUL LYNCH****L. Pali, A. Hotineanu, N. Barbacar, T. Timiș, V. Bendelic, C. Bendelic****Catedra 2 Chirurgie, USMF "Nicolae Testemițanu", Institutul de Genetica ASM, or. Chișinău, Republica Moldova**

**Scopul lucrării.** Sindromul Lynch, cunoscut și sub numele de cancer colorectal ereditar non-polipozic (HNPCC) reprezintă un sindrom de cancer ereditar asociat cu o predispoziție genetică la diverse tipuri de cancer (colorectal, endometrial, ovarian la mai multe rude din aceeași familie). Evoluția clinică obscură a sindromului Lynch necesită o implementare a investigațiilor genetico-moleculare în procesul de diagnostic. Scopul este cercetarea genetică a genelor hMLH1, hMSH2 implicate în mecanismul de tumorigeneză.

**Materiale și metode.** În perioada 2014-2022 a fost observat un lot de 49 bolnavi, din aceștia la 16(32,7%) pacienți s-a depistat IMS. În identificarea asocierilor genetice dintre spectrele polimorfe de ADN și manifestările clinice ale maladiilor precanceroase (tumorigene) studiate s-a utilizat tehnica PCR a eșantioanelor de ADN izolate de la pacienții cercetați.

**Rezultate.** În urma reacției RT-PCR pe baza ARN-lui izolat din materialul biologic, s-au constatat 33(67,3%) cazuri cu expresie negativă, rezultat pozitiv de gradul I(+) a fost determinat în 10(20,4%) cazuri și gradul II(++) în 6(12,3%) cazuri. A fost confirmată originea HNPCC la nivel molecular și determinată valoarea aspectului polimorf al genelor hMLH1, hMSH2, gradul și frecvența de expresie ale lor în țesuturile tumorale.

**Concluzii.** Tehnica RT-PCR contribuie diagnosticarea precoce și eradicarea HNPCC la etapele incipiente de dezvoltare.

**Cuvinte cheie.** Sindromul Lynch, instabilitate minisatelitică, gene hMLH1, hMSH2

**MINISATELLITE INSTABILITY (MSI) OF hMLH1, hMSH2 GENES IN LYNCH SYNDROME****L. Pali, A. Hotineanu, N. Barbacar, T. Tymish, V. Bendelic, C. Bendelic****Chair of Surgery Nr2, USMF "Nicolae Testemitanu", Institute of Genetics ASM, Chisinau, Republic of Moldova**

**Aim of study.** Lynch syndrome, also known as hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC), is a hereditary cancer syndrome associated with a genetic predisposition to various types of cancer (colorectal, endometrial, ovarian in several relatives in the same family). The obscure clinical evolution of Lynch syndrome requires the implementation of genetic-molecular investigations in the diagnostic process. The goal is genetic research of the hMLH1, hMSH2 genes involved in the mechanism of tumorigenesis.

**Materials and methods.** In the period 2014-2022, a group of 49 patients was observed, of which 16 (32.7%) patients were diagnosed with IMS. In the identification of the genetic associations between the polymorphic DNA spectra and the clinical manifestations of the studied precancerous (tumorigenic) diseases, the PCR technique of the DNA samples isolated from the investigated patients was used.

**Results.** Following the RT-PCR reaction based on the RNA isolated from the biological material, 33(67.3%) cases with negative expression were found, a positive grade I(+) result was determined in 10(20.4%) cases and grade II(++) in 6(12.3%) cases. The origin of HNPCC was confirmed at the molecular level and the value of the polymorphic appearance of the hMLH1, hMSH2 genes, the degree and frequency of their expression in the tumor tissues was determined.

**Conclusions.** The RT-PCR technique contributes to the diagnosis and eradication of HNPCC at the early stages of development.

**Keywords.** Lynch syndrome, Minisatellite instability, hMLH1, hMSH2 genes.

**INVAGINARE JEJUNO-JEJUNALĂ DE SEGMENT LUNG ÎN SINDROMUL PEUTZ-JEGHERS****Gheorghita V.<sup>1</sup>, Gafton V.<sup>2</sup>, Mișin I.<sup>1,2</sup>****<sup>1</sup> Laboratorul de Chirurgie Hepato-Pancreato-Biliară, Universitatea de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, <sup>2</sup> Institutul de Medicină Urgentă, Chișinău, Moldova**

**Scopul lucrării.** Sindromul Peutz-Jeghers (SPJ) este o tulburare genetică autozomală dominantă foarte rară, caracterizată prin polipi hamartomatoși în tractul gastrointestinal și pigmentare mucocutanată. Prevalența SPJ este estimată de la 1/8300 la 1/280.000 de persoane. SPJ predispune pacienții la diferite afecțiuni maligne. Polipii sunt localizați predominant în intestinul subțire și de obicei provoacă invaginații.

**Materiale și metode.** Bărbat de 19 ani s-a prezentat la serviciul de urgență cu semne și simptome de obstrucție intestinală acută. A avut 2 zile dureri abdominale și distensie. S-au găsit mai multe leziuni rotunde hiperpigmentate în jurul gurii și în mucoasa bucală. Examenul cu raze X abdominale a demonstrat o obstrucție a intestinului subțire. Laparotomia a evidențiat invaginație jejuno-jejunală pe segment lung (≈1m). Reducerea invaginației a fost realizată cu succes și rezecția segmentară a segmentului afectat a evidențiat prezența a 16 polipi pedunculați. În plus, au fost efectuate enterotomie cu polipectomie. Evaluarea histopatologică a confirmat diagnosticul de polipi Peutz-Jeghers hamartomatoși fără malignitate.

**Rezultate.** Perioada postoperatorie a fost fără evenimente, pacientul a fost externat la 11 zile după operație. Câteva luni mai târziu, endoscopia diagnostică a evidențiat polipi multipli (între 5 și 20mm) în intestinul gros și stomac. Polipii au fost îndepărtați în timpul a numeroase proceduri endoscopice cu polipectomie și examinați histopatologic, arătând caracteristicile SPJ.

**Concluzii.** Intususcepția recurentă și laparotomia repetată cu rezecții și eventual sindromul intestinului scurt reprezintă o problemă majoră la acești pacienți. Pentru a preveni cancerul și sindromul intestinului scurt, se recomandă screeningul agresiv.

**Cuvinte cheie.** Polip hamartomatos, invaginație, sindrom Peutz-Jeghers

**LONG SEGMENT JEJUNO-JEJUNAL INTUSSUSCEPTION IN PEUTZ-JEGHERS SYNDROME****Gheorghita V.<sup>1</sup>, Gafton V.<sup>2</sup>, Mishin I.<sup>1,2</sup>****<sup>1</sup> Laboratory of Hepato-Pancreato-Biliary Surgery, Medical University "N. Testemițanu"; <sup>2</sup> Institute of Emergency Medicine, Chișinău, Moldova**