

ANEVRISMELE AORTICE ASOCIATE SINDROMULUI LOEYS-DIETZ

Maria-Magdalena Teacă

Conducător științific: Svetlana Capcelea

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

Introducere. Sindromul Loeys-Dietz este o afecțiune autozomal dominantă caracterizată prin anevrisme aortice și implicare multisistemică. Sindromul are cauze genetice eterogene, incluzând modificări în genele responsabile pentru calea semnalizării factorului de creștere și transformare β (TGF β): TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2 și TGFB3. **Scopul lucrării.** Identificarea, analiza și sistematizarea datelor actuale, privind interdependența dintre expresia patologică a genelor semnalizării factorului de creștere transformant beta (TGF β) și dezvoltarea anevrismelor aortice. **Material și metode.** Au fost selectate și studiate articolele din bazele de date electronice Hinari, MedScape, GeneCards și Open Medicine. **Rezultate.** Semnalizarea TGF β joacă un rol esențial în embriogeneză, homeostazia tisulară, diferențierea celulară, inflamație și remodelarea vasculară. Modificările genetice asociate sindromului Loeys-Dietz dereglează această cale de semnalizare, afectând procesele care mențin integritatea vasculară. Acestea duc la degradarea matricei extracelulare și cresc susceptibilitatea la dilatarea rădăcinii aortice la nivelul sinusurilor Valsalva, diagnosticată tardiv, complicându-se cu disecție aortică și hemoragie masivă. Examenul histologic al țesutului aortic arată fragmentarea fibrelor elastice, pierderea elastinei și acumularea de componente amorfe în tunica medie, asociat cu un exces de collagen în peretele vasului. **Concluzii.** Modificările genelor implicate în calea semnalizării TGF β au un impact semnificativ în apariția anevrismelor aortice, cauzând perturbări în remodelarea vasculară printr-o deteriorare sporită a matricei extracelulare. Pacienții cu sindromul Loeys-Dietz sunt predispuși la disecție aortică și hemoragie. **Cuvinte-cheie:** sindromul Loeys-Dietz, anevrisme aortice, TGF β .

AORTIC ANEURYSMS ASSOCIATED WITH LOEYS-DIETZ SYNDROME

Maria-Magdalena Teacă

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

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

Background. Loeys-Dietz syndrome is an autosomal dominant disorder marked by aortic aneurysms and multisystem involvement. This syndrome has a heterogeneous genetic basis, including alterations in the genes responsible for the transforming growth factor β (TGF β) signaling pathway: TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, and TGFB3. **Objective of the study.** Identification, analysis and systematization of current data on the interdependence between pathological expression of transforming growth factor beta (TGF β) signaling genes and the development of aortic aneurysms. **Material and methods.** Articles from Hinari, MedScape, GeneCards and Open Medicine electronic databases were selected and studied. **Results.** The TGF β signaling pathway is crucial for embryogenesis, tissue homeostasis, cell differentiation, inflammation, and vascular remodeling. In Loeys-Dietz syndrome, genetic alterations disrupt this pathway, impairing vascular integrity. This leads to extracellular matrix degradation, predisposing individuals to dilation of the aortic root at the sinuses of Valsalva. Such dilation often remains undiagnosed until later stages, heightening the risk of aortic dissection and massive hemorrhage. Histopathological analysis of affected aortic tissue shows elastic fiber fragmentation, elastin loss, amorphous substance accumulation in the tunica media, and excessive collagen deposition in the vessel wall. **Conclusion.** Genetic changes affecting the TGF β signaling pathway play a crucial role in the occurrence of aortic aneurysms, causing disturbances in vascular remodeling through an increased damage to the extracellular matrix. These disturbances predispose patients with Loeys-Dietz syndrome to aortic dissection and hemorrhage. **Keywords:** Loeys-Dietz syndrome, aortic aneurysms, TGF β .