

FACTORI GENETICI IMPLICAȚI ÎN DEZVOLTAREA CARDIOMIOPATIEI ISCHEMICE

Iulia Moglan

Conducător științific: Svetlana Capcelea

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

GENETIC FACTORS INVOLVED IN ISCHEMIC CARDIOMIOPATHY DEVELOPMENT

Iulia Moglan

Scientific adviser: Svetlana Capcelea

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

Introducere. Boala ischemică a cordului este o patologie multifactorială, responsabilă pentru aproape 1,8 milioane de decese anual, sau 20% din totalul deceselor în Europa. Se caracterizează prin ineficiența funcției contractile a miocardului, și, într-un final, afectarea ischemică a acestuia. Conform studiilor genomice, sunt gene, mutațiile cărora pot fi corelate cu apariția și evoluția cardiomiopatiei ischemice. **Scopul lucrării.** Evaluarea rolului factorilor genetici în dezvoltarea cardiomiopatiei ischemice. **Material și metode.** Analiza articolelor științifice din bazele de date PubMed, Google Scholar și Hinari despre etiologia și patogenia cardiomiopatiei ischemice. **Rezultate.** Studiile randomizate mendeliene au demonstrat că modificarea expresiei genei PCSK9 asociată cu modificarea concentrației de LDL-colesterol, niveluri ridicate ale glucozei sanguine și risc înalt de dezvoltare a diabetului zaharat secundar sunt factori predispozanți în apariția bolii ischemice a cordului. Astfel, aceste cercetări susțin relația de cauzalitate între nivelurile LDL-colesterol, trigliceride, interleukina-6, alți proinflamatori și procesele ce determină cardiomiopatia ischemică. Studiile genomice, au identificat și alte gene ubiquitare, pleiotrope implicate în afectarea ischemică a cordului, acestea fiind: SERPINA3, BCL6, BLM, MYH6, THBS4, IPO7, etc. **Concluzii.** Identificarea variațiilor genice care condiționează dezvoltarea cardiomiopatiei ischemice ar permite elaborarea tratamentului patogenetic țintit și astfel scăderea riscului mortalității la persoanele diagnosticate cu cardiomiopatie ischemică. **Cuvinte-cheie:** cardiomiopatie ischemică, gene, miocard.

Background. Ischemic heart disease is a multifactorial pathology, that is responsible for 1,8 million of annual deaths or 20% of total European deaths. It is characterized by ineffective contractile function of myocardium, and, as a result, ischemic injury of it. According to genomic studies, there are genes which mutation may be correlated with ischemic heart disease development. **Objective of the study.** Evaluation of genetic factor's role in developing of ischemic cardiomyopathy. **Material and methods.** Analysis of scientific literature and articles about etiology and pathogenesis of ischemic cardiomyopathy from PubMed, Google Scholar and Hinari database. **Results.** Randomized mendelian studies demonstrated that modification of PCSK9 gene expression, associated with modification of LDL concentration, high level of blood glucose and increase risk of secondary diabetes are risk factors for ischemic cardiomyopathy development. Thus, these studies support the causal relationship between LDL cholesterol levels, triglycerides, 6-interleukin and other components and determinate ischemic heart disease. Genomic studies identified ubiquitous, pleiotropic genes that are also implicated in ischemic cardiomyopathy development. There being: SERPINA3, BCL6, BLM, MYH6, THBS4, IPO7 etc. **Conclusion.** Identification of genic mutations that conditionate apparition of ischemic cardiomyopathy would allow elaboration of pathogenic target treatment, and in this way, decreased risk of mortality of persons that are already diagnosed with this nosology. **Key-words:** ischemic cardiomyopathy, genes, myocardium.