EXPRESIA GENELOR DE PE CROMOZOMUL 21 ȘI ROLUL LOR ÎN PATOGENEZA CATARACTEI LA PACIENȚII CU SINDROM DOWN

Magdalena Cușnir

Conducător științific: Cristina Șcerbatiuc

Catedra de oftalmologie, USMF „Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Sindromul Down este cea mai frecventă anom-alie cromozomială, fiind frecvent asociată cu manifestări oftalmice, inclusiv diverse forme ale cataractei precoce și congenitale, datorită supraexpresiei genelor cromozomului 21, ce modifică homeostazia, stresul oxidativ și stabilitatea structurală a cristalinului. **Scop**. Analiza expresiei anormale a supradozei genelor în trisomia 21 și modificările fiziopa-tologice specifice ce contribuie la cataractogeneza congeni-tală și precoce la pacienții cu sindromul Down. **Material și metode.** Studiul este o sinteză de literatură științifică real-izată între anii 2020 și 2024, ce include 8 articole selectate de pe platforme biomedicale veridice: PubMed, MEDLINE, Elsevier și Genetics in Medicine Journal. Analiza urmărește implicațiile genetice și manifestările lenticulare ale genelor CRYAA, SOD1, COL6A1, DSCR1 și APP în sindromul Down. **Rezultate**. Supradoza genelor cromozomului 21 dezvoltă cataracta prin multiple mecanisme patogene. Gena CRYAA (21q22.3), proteina chaperone α-cristalin, previne agregarea matricei lentilei, fiind dereglată prin mutații în sindromul Down: F1L, K70-99. SOD1(21q22.1) transcrie superoxid dismutaza1, ce patologic crește stresul oxidativ în cristalin, facilitând opacifierea. COL6A1(21q22.3) supraexpresat duce la distrofia capsulei lentilei, iar DSCR1(21q22.1–21q22.2) în surplus dereglează regenerarea epiteliului lenticular. Gena APP (21q21) crescută duce la acumularea peptidului amiloid-β în cristalin, mutație asociată cu boala Alzheimer în sindromul Down. **Concluzii**. Cataracta în sindromul Down rezultă din triplicarea crs21 și efectele funcționale asociate. Genele CRYAA, SOD1, COL6A1, DSCR1 și APP amplifică stresul oxidativ, alterarea matricei cristalinului și degenerarea epitelială, evidențiind necesitatea unui control oftalmologic și a strategiilor țintite. **Cuvinte-cheie:** cataracta, sindrom Down, cristalin, trisomie 21, cataractogeneza.

CHROMOSOME 21 GENE EXPRESSION AND ROLE IN THE PATHOGENESIS OF CATARACT IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

Magdalena Cușnir

Scientific adviser: Cristina Șcerbatiuc

Department of Ophtalmology, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Down syndrome is the most common chromosomal abnormality and is frequently associated with ophthalmic manifestations, including various forms of congenital and early-onset cataracts, due to overexpression of chromosome 21 genes, which alter homeostasis, oxidative stress and structural stability of the lens. **Objective**. Assessment of the abnormal gene overexpression in trisomy 21 and the specific pathophysiologic changes contributing to congenital and early-onset cataractogenesis in patients with Down syndrome. **Material and methods**. The study is a synthesis of scientific literature conducted between 2020 and 2024, including 8 articles selected from the biomedical reliable databases: PubMed, MEDLINE, Elsevier and Genetics in Medicine Journal. The analysis targets the genetic implications and lenticular manifestations of CRYAA, SOD1, COL6A1, DSCR1 and APP genes in Down syndrome. **Results.** Cromosome 21 gene overdosage develops cataract by multiple pathogenic mechanisms. The CRYAA(21q22.3) gene, an α-crystallin chaperone, prevents lens matrix aggregation and is dysregulated by mutations in Down syndrome: F1L, K70-99. SOD1(21q22.1) transcribes superoxide dismutase1, which pathologically increases oxidative stress in the lens, facilitating opacification. Overexpressed COL6A1(21q22.3) leads to lens capsule dystrophy, and excess DSCR1(21q22.1-21q22.2) dysrupts lenticular epithelial regeneration. Increased APP gene(21q21) leads to amyloid-β peptide accumulation in the lens, a mutation related to Alzheimer's disease in Down syndrome. **Conclusion**. Cataracts in Down syndrome results from the crs21 triplication and the associated functional effects. CRYAA, SOD1, SOD1, COL6A1, DSCR1 and APP genes amplify oxidative stress, lens matrix alteration and epithelial degeneration, highlighting the need for ophthalmologic control and targeted strategies. **Keywords**: cataract, Down syndrome, lens, trisomy 21, cataractogenesis.