

MECANISMELE BIOCHIMICE ȘI GENETICE ÎN SINDROAMELE POLIGLANDULARE AUTOIMUNE

Daniela Aramă

(Conducător științific: Svetlana Protopop, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biochimie și biochimie clinică)

Introducere. Sindroamele poliglandulare autoimune (PGA) reprezintă afectarea autoimună a 2 sau mai multe glande endocrine ce duce la insuficiență glandulară. Cunoașterea mecanismelor molecular-biochimice ar permite diagnosticarea precoce a PGA în stadiile latente cu instituirea măsurilor terapeutice cât mai timpuriu.

Scopul lucrării. Studiarea modificărilor biochimice și genetice în PGA și evidențierea criteriilor noi de diagnostic ale sindroamelor poliglandulare autoimune.

Material și metode. A fost efectuată o sinteză bibliografică a 64 de articole ce abordează etiologia și mecanismele biochimice și genetice de dezvoltare a sindroamelor poliglandulare autoimune, publicate în ultimii 20 de ani în bazele de date Hinari (WHO), Medscape și Medline.

Rezultate. La momentul actual sunt cunoscute 4 tipuri de PGA: PGA-I a copilului și PGA-II, -III, -IV ale adultului. PGA-I este cauzat de mutațiile genei AIRE, cea mai des întâlnită mutație fiind R257X. PGA ale adultului au următorii markeri genetici: haplotipurile complexului HLA-II, genele CTLA-4, PTPN22, FOXP3, GPR103 care prin diferite mutații duc la dominarea celulelor T helper și o deficiență a celulelor T supresoare, dar specificitate înaltă au markerii imunologici – anticorpi către țesuturile endocrine, care apar în formele latente înaintea manifestărilor clinice.

Concluzii. (1) Sindroamele poliglandulare autoimune sunt determinate genetic. (2) Testele genetice pot identifica pacienții cu PGA-I, dar nu și pe cei cu PGA-II, -III, -IV. (3) Diagnosticul real al formelor latente ale PGA implică măsurarea serologică a autoanticorpilor către organe și testarea funcțională ulterioară.

Cuvinte cheie: sindroame poliglandulare autoimune, forme latente de PGA, boală autoimună.

BIOCHEMICAL AND GENETIC MECHANISMS IN AUTOIMMUNE POLYGLANDULAR SYNDROMES

Daniela Aramă

(Scientific adviser: Svetlana Protopop, PhD, assoc. prof., Chair of biochemistry and clinical biochemistry)

Introduction. Autoimmune polyglandular syndromes (APS) are autoimmune disorders of 2 or more endocrine glands leading to glandular insufficiency. Knowledge of molecular-biochemical mechanisms would allow early diagnosis of APS in latent stages with the establishment of therapeutic measures as early as possible.

Objective of the study. Study of biochemical and genetic changes in APS and highlighting the new diagnostic criteria for autoimmune polyglandular syndromes.

Material and methods. A bibliographic synthesis of 64 articles addressing the etiology and biochemical and genetic mechanisms for the development of autoimmune polyglandular syndromes, published over the past 20 years in the Hinari (WHO), Medscape and Medline databases, has been performed.

Results. At present, there are four types of APS: APS-I of the child and APS-II, -III, -IV of the adult. The cause of APS-I is mutations in the AIRE gene, the most common mutation being R257X. APS of the adult are associated with genetic markers: HLA-II complex haplotypes, CTLA-4, PTPN22, FOXP3, GPR103 genes that by various mutations lead to T helper cells dominance and a deficiency of T suppressor cells, but of high specificity are immunological markers – antibodies to endocrine tissues that occur in the latent forms before clinical manifestations.

Conclusions. (1) APS are genetically determined. (2) Genetic tests can identify patients with APS-I, but not those with APS-II, -III. (3) The proper diagnosis of latent forms of APS involves serological measurement of autoantibodies to organs and further functional testing.

Key words: autoimmune polyglandular syndromes, latent forms of APS, autoimmune disease.