

### **Noi perspective asupra sindromului Lynch: recenzie descriptivă a literaturii**

Cosmin Victor Ene<sup>1,2</sup>, Catalin Andrei Bulai<sup>1,2</sup>, Petrisor Geavlete<sup>1,2</sup>, Razvan Ionut Popescu<sup>1,3</sup>, Ileana Adela Vacaroiu<sup>1,4</sup>, Dragoș Eugen Georgescu<sup>1,5</sup>, Isabela Voichita Isaconi<sup>6</sup>, Madalina Andreea Munteanu<sup>1</sup>, Corina Daniela Ene<sup>1,7</sup>, Adrian Militaru<sup>1,2</sup>, Bogdan Geavlete<sup>1,2</sup>, Razvan Multescu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Carol Davila University of Medicine and Pharmacy, 050474, Bucharest, Romania

<sup>2</sup>Department of Urology, Sf. Ioan Clinical Emergency Hospital, 042122, Bucharest, Romania

<sup>3</sup>Department of Urology, Prof. Dr. Th. Burghel Clinical Hospital, 050659, Bucharest, Romania

<sup>4</sup>Department of Nephrology, Sf. Ioan Clinical Emergency Hospital, 042122, Bucharest, Romania

<sup>5</sup>Department of Surgery, Dr. I. Cantacuzino Clinical Hospital, 030167, Bucharest, Romania

<sup>6</sup>Department of Animal Productions and Public Health, University of Agronomic Sciences and Veterinary Medicine of Bucharest, 011464, Bucharest, Romania

<sup>7</sup>Department of Nephrology, Carol Davila Clinical Hospital of Nephrology, 010731, Bucharest, Romania

### **Rezumat**

Sindromul Lynch, caracterizat prin mutații în genele de reparare a erorilor de potrivire a bazelor, este unul dintre sindroamele ce predispun la cancer, fiind asociat cu un risc crescut de cancer colorectal și endometrial. Acest studiu își propune să analizeze în detaliu conexiunile specifice și să cerceteze mecanismele moleculare fundamentale ale acestui sindrom. Modificările genetice la nivelul genelor de reparare a erorilor de potrivire a bazelor ale ADN-ului, precum MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 și EPCAM, predispun indivizii afectați la multiple tipuri de cancer. Prezenta lucrare de cercetare examinează în mod exhaustiv metodele actuale de screening și măsurile preventive adaptate pentru indivizii diagnosticați sau cu risc de a dezvolta sindromul Lynch. Integrarea tehnologiilor avansate de secvențiere și a dispozitivelor sofisticate de bioinformatică a îmbunătățit semnificativ precizia detectării mutațiilor, facilitând identificarea precisă a purtătorilor de mutații și a rudelor expuse la risc. În plus, în acest studiu se subliniază evoluția tehnicilor diagnostice, revoluționând identificarea potențialilor purtători de mutații. Algoritmul diagnostic care integrează criteriile clinice, teste tumorale și analize genetice, joacă un rol esențial în identificarea și gestionarea sistematică a pacienților cu sindrom Lynch. Deși asocierea bine-cunoscută a sindromului Lynch cu cancerul colorectal și endometrial este recunoscută, dovezi recente sugerează un risc crescut pentru alte tipuri de cancer. Un aspect cheie al acestei recenzii de literatură este analiza detaliată a corelației dintre sindromul Lynch și cancerul de prostată sau testicular. Înțelegerea acestor conexiuni este deosebit de importantă pentru elaborarea protocoalelor de screening personalizate și a strategiilor preventive pentru indivizii purtători de mutații genetice. Evaluarea completă a acestui spectru divers de neoplasme subliniază necesitatea unor strategii de supraveghere personalizate și a abordărilor multidisciplinare pentru gestionarea și reducerea riscurilor la indivizii la care se suspectează modificări asociate sindromului Lynch.

**Cuvinte cheie:** sindrom Lynch, MMR, testare germinativă, carcinogeneza, cancer colorectal