

PREVALENȚA UNOR MUTAȚII ÎN GENA PIK3CA LA PACIENTELE CU CARCINOM SCUAMOS CERVICAL DIN REPUBLICA MOLDOVA

Cristina Popa^{1,2}, Valentina Stratan¹, Valeri Țuțuianu¹, Victor Sîtnic¹, Veronica Balan¹, Mariana Sprincean^{2,3}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{2,3}, Coordonator prin cotutelă: Valentina Stratan¹

¹Institutul Oncologic,

²Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”,

³Institutul Mamei și Copilului.

Introducere. Carcinomul scuamos cervical (CESC) este o problemă de sănătate semnificativă care necesită noi modele de clasificare moleculară direcționate către terapiile de precizie, în special pentru CESC metastatic. Genele implicate în calea de semnalizare PI3K, cum ar fi *PIK3CA*, reprezintă o țintă potențială și un biomarker util pentru tratamentul țintit. **Scopul lucrării.** Testarea a 3 mutații în gena *PIK3CA* la pacienții cu CESC din Republica Moldova. **Material și metode.** Au fost analizate 92 probe de țesut tumoral proaspăt recoltate de la pacienți diagnosticați primar cu CESC. ADN-ul izolat a fost testat pentru 3 mutații în gena *PIK3CA*: c.1624G>A, c.1633G>A, c.3140A>G prin metoda castPCR. **Rezultate.** Prevalența mutațiilor *PIK3CA* în grupul nostru de studiu a constituit 29,35% (27/92) dintre care 27,17% (25/92) au fost pozitive pentru o singură mutație, iar 2,17% (2/92) au prezentat mutații duble. Din acestea, 17,39% pacienți au fost pozitive pentru mutația c.1624G>A, 9,78% pentru mutația c.1633G>A și 2,17% pentru mutația c.3140A>G. **Concluzie.** Prevalența mutațiilor *PIK3CA* testate a constituit 29,35%. Prezența acestor mutații la un număr mare de pacienți reprezintă o oportunitate pentru dezvoltarea terapiei țintite anti PI3K în CESC. **Cuvinte-cheie:** carcinom scuamos cervical, mutație, *PIK3CA*.

PREVALENCE OF SOME MUTATIONS IN THE PIK3CA GENE IN PATIENTS WITH CERVICAL SQUAMOUS CARCINOMA FROM THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Cristina Popa^{1,2}, Valentina Stratan¹, Valeri Țuțuianu¹, Victor Sîtnic¹, Veronica Balan¹, Mariana Sprincean^{2,3}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{2,3}, co-adviser: Valentina Stratan¹

¹Institute of Oncology,

²Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University,

³Institute of Mother and Child.

Background. Cervical squamous cell carcinoma (CESC) is a significant health problem that requires new molecular classification models for the precision therapies, especially for metastatic CESC. Genes involved in the PI3K signaling pathway, such as *PIK3CA*, serve as potential target and a useful biomarker for targeted therapy. **Objective of the study.** To test 3 mutations in the *PIK3CA* gene in patients with CESC from the Republic of Moldova. **Material and methods.** Were analyzed 92 samples of freshly collected tumor tissue from patients primarily diagnosed with CESC. The isolated DNA was tested for 3 mutations in the *PIK3CA* gene: c.1624G>A, c.1633G>A, c.3140A>G by the cast-PCR method. **Results.** The prevalence of *PIK3CA* mutations in our study group was 29.35% (27/92) of which 27.17% (25/92) were positive for a single mutation, and 2.17% (2/92) presented double mutations. Of these, 17.39% patients were positive for the c.1624G>A mutation, 9.78% for the c.1633G>A mutation and 2.17% for the c.3140A>G mutation. **Conclusion.** The prevalence of the analyzed *PIK3CA* mutations was 29.35%. The presence of these mutations in a significant number of patients represents an opportunity for the development of targeted anti PI3K therapy in CESC. **Keywords:** cervical squamous cell carcinoma, mutation, *PIK3CA*.

* Studiu realizat cu suportul proiectului 20.80009.80007.02 „Studiul comparativ al particularităților genomice, imunologice și funcționale ale carcinoamelor cu celule scuamoase în cinci localizări anatomice „ (2020-2023), conducător de proiect: Valentina Stratan, dr. șt. biol., conf.cercetător, autoritatea contractantă: Agenția Națională pentru Cercetare și Dezvoltare