

REZUMAT

Proiectul ”Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei maladiilor genetice pentru generații sănătoase în Republica Moldova”

(Acronim: SCRENGEN, Cifru: 20.80009.8007.22)

Coordonator proiect: Natalia Ușurelu

(Ro)

Maladiile ereditare afectează serios morbiditatea și mortalitatea infantilă, iar Moldova are nevoie de programe de screening neonatal și selectiv însoțite de utilizarea metodelor înalt performante atât biochimice, cât și molecular-genetice în scopul diagnosticului timpuriu și tratamentului eficient. Activitățile științifice pe parcursul anului 2022 în cadrul proiectului SCRENGEN consolidează un fundament în realizarea obiectivelor propuse, utilizând medicina genomică și cercetarea metabolomică. În anul de cercetare au fost pregătite și testate metode clinice prin care pacienții sunt partajați la etapa clinică pentru diverse boli genetice; metode biochimice prin care se pot pune în evidență tulburările metabolismului la nivelul organismului afectat și metode molecular/cito-genetice de confirmare a bolilor la nivel de ADN. Astfel, spectrul diagnosticului patologiilor genetice posibil de identificat la noi în țară a fost extins considerabil, incluzând erorile înnașcute de metabolism (EIM) ”de tip intoxicație”, dereglări congenitale ale glicozilării (CDG), maladii mitocondriale, boli lisosomale și un șir larg de maladii neuromusculare. Metodele propuse și testate permit nu doar diagnosticul acelor boli ereditare, ci și diferențierea multor boli genetice, în plus, și monitorizarea lor în timp pentru aprecierea eficacității tratamentelor. Mai mult ca atât, metodele vor fi utilizate în implementarea programelor de screening neonatal pentru Amiotrofie spinală, screening-ul EIM ”de tip intoxicație”, screening selectiv prin IEFT pentru diagnosticul CDG în testarea pacienților cu afectări multisistemice de tipul paralizii cerebrale infantile. Implementarea screening-ului metabolic neonatal-pilot prin colectarea urinei nou-născuților din maternitatea IMSP IMC și cercetarea acestora prin metoda spectroscopiei RMN ca metodă de ”next generation metabolic screening” împreună cu partenerii de la ICMMP al Academiei Române din Iași rămâne un deziderat prioritar în diagnosticul EIM, relansat imediat după ce a fost posibilă ajustarea la condițiile pandemiei COVID-19. Monitoring-ul continuu al malformațiilor congenitale conform principiilor EUROCAT a stabilit prevalența malformațiilor congenitale, iar ca urmare utilizarea acidului folic în perioada preconceptională, diagnosticul prenatal prin screening ecografic și amniocenteză rămân a fi prioritare în prevenirea malformațiilor congenitale. În cadrul proiectului SCRENGEN se realizează 6 teze de doctorat care vin să acopere direcții importante în asigurarea medicală a pacienților suspecti la boli rare. Rezultatele au fost publicate în reviste și prezentate la forumuri științifice valoroase

(En)

Hereditary disorders seriously affect the infantile morbidity and mortality, and Moldova requires programs of neonatal and selective screening accompanied by the use of high performance biochemical and molecular-genetics methods for early diagnosis and effective treatment. The scientific work done during 2022 in the SCREENGEN project represents the base in achieving planned goals, using genomic medicine and metabolomic research. In this year of research there were prepared and tested clinical methods through which the patients are selected in clinical stage for diverse genetic diseases; the biochemical methods which may highlight the metabolic disorders in affected individual and molecular/cyto-genetic methods which confirm the diseases at the DNA level. In this way the spectrum of disease diagnosed in Moldova has been extended, including the Inborn Errors of Metabolism (IEM) of "intoxication type", Congenital Disorders of Glycosylation (CDG), mitochondrial and lysosomal disorders, and a large spectrum of neuromuscular diseases. The proposed and tested methods allow not only the diagnosis of those hereditary diseases, but also their differentiation and the long term monitoring for the appreciation of the treatment efficiency. Moreover, these methods will be used to implement the neonatal screening programs for Spinal amyotrophy, screening of "intoxication type" IEM and selective screening through IEFT for the diagnosis of CDG for the patients with multisystem disorders, especially the cerebral palsy. The implementation of neonatal pilot-metabolic screening of urine collected from the newborns in the maternity of IMSP IMC and studying it by NMR spectroscopy as a "next generation metabolic screening" together with the partners from Petru Poni Macromolecular Chemistry Institute of Romanian Academy from Iasi, remains the most desired priority in the diagnosis of IEM. The continuous monitoring of congenital malformations according to EUROCAT established the prevalence of congenital malformations in Moldova and as the result the using of folic acid in the preconceptional period, the prenatal diagnosis by echographic screening and amniocentesis remain to be of high importance in their prevention. Within the SCREENGEN project, 6 doctoral theses are being carried out which cover the important medical areas of hereditary diseases. Some of results have been published in valuable scientific journals.