

RECEPȚIONAT

Agenția Națională pentru Cercetare  
și Dezvoltare \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ 2024

AVIZAT

Secția AȘM \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ 2024

## RAPORT ȘTIINȚIFIC FINAL

pentru perioada 2020-2023  
privind implementarea proiectului din cadrul  
Programului de Stat (2020-2023)

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

(Acronim: SCREENGEN)

Cifrul proiectului 20.80009.8007.22

Prioritatea Strategică Sănătate

Directorul organizației

GLADUN Sergiu

Consiliul științific

CARAUS Tatiana

Conducătorul proiectului

UȘURELU Natalia



Chișinău 2024

## **CUPRINS:**

1. Scopul, obiectivele și rezultatele planificate și realizate pe parcursul anilor 2020-2023
2. Impactul științific, social și/sau economic al rezultatelor științifice obținute
3. Diseminarea rezultatelor obținute în proiect 2020-2023
4. Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în proiect în limba română (Anexa nr. 1)
5. Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în proiect în limba engleză (Anexa nr. 1)
6. Lista publicațiilor științifice pentru perioada 2020-2023 (Anexa nr. 2)
7. Volumul total al finanțării proiectului pentru perioada 2020-2023 (Anexa nr. 3)
8. Componența echipei pe parcursul anilor 2020-2023 (Anexa nr. 4)
9. Raportarea indicatorilor (Anexa nr. 5)

## **1. Scopul proiectului (obligatoriu)**

Scopul proiectului SCRENGEN a fost crearea unui sistem de diagnostic precoce, intervenție timpurie și abordare diferențiată personalizată a maladiilor ereditare și malformațiilor congenitale cu profilaxia acestora în populația Republicii Moldova.

## **2. Obiectivele proiectului 2020–2023 (obligatoriu)**

PL (Pachet de lucru) 1 - Reglementarea legislativa a serviciului de genetică medicală la diferite nivele de asistență medicală în Moldova;

PL2 - Implementarea programelor de screening neonatal extins și selectiv pe diverse grupuri de maladii ereditare (în special erori innăscute de metabolism (EIM));

PL3 - Monitorizarea epidemiologică continuă a malformațiilor congenitale conform standardelor EUROCAT;

PL4- Dezvoltarea metodelor de diagnostic bazate pe tehnologii avansate molecular/cito-genetice cu utilizarea acestora în prevenția maladiilor ereditare;

PL5- Tratamentul specific și monitorizarea personalizată a unor grupuri de maladii genetice;

PL6- Diseminarea rezultatelor proiectului și asistența pacienților cu boli genetice;

PL7- Elaborarea Proiectelor internationale si publicarea rezultatelor.

## **3. Rezultate planificate conform proiectului depus (obligatoriu)**

- Elaborarea normativelor legislative în vederea serviciului medico-genetic (Program Național pe Boli Rare)
- Implementarea programelor de screening metabolic neonatal și selectiv pe diverse grupuri de boli genetice;
- Elaborarea, testarea și implementarea metodelor noi de diagnostic biochimice, citogenetice și molecular-genetice, folosind tehnici de *"next generation screening and sequence"*;
- Diagnostic precoce al bolilor genetice, intervenție timpurie și personalizată în monitorizarea și abordarea terapeutică a bolilor genetice;
- Evaluarea factorilor maladiilor ereditare și malformațiilor congenitale prin monitoring;
- Completarea Registrului National de Boli Rare din Moldova și a biobancii.
- Profilaxia primară, secundară și terciară a bolilor genetice la populația Republicii Moldova;
- Participarea în proiecte Horizon.

#### 4. Rezultatele obținute (descriere narativă 3-5 pagini) (obligatoriu)

Proiectul SCREENGEN în decursul anilor 2020-2023 a avut scopul de a consolida un sistem de diagnostic metabolic și genetic cu analiza profilului biomarkerilor specifici diferitor grupuri de pacienți cu boli genetice pentru profilaxia primară, secundară și terțiară a acestora în populația Republicii Moldova și proiectarea unei generații sănătoase a țării. Pentru realizarea obiectivelor s-au propus acțiuni de inovare-cercetare, transfer tehnologic, coordonare și suport, care au pus în valoare abordarea medicinei individualizate conform principiului ”5P” (Personalizat, Preventiv, Predictiv, Participativ, Populațional).

Realizarea forte a proiectului este elaborarea Programului Național pe Boli Rare în cooperare cu Ministerul Sănătății, care se află la etapa de preabrobare de către Guvernul Republicii Moldova. În acest Program s-au pus bazele reglementării organizaționale a serviciului medico-genetic la noi în țară, care să se alinieze la standardele Europene în contextul eurointegrării Republicii Moldova și crearea unui acces echitabil către diagnostic, monitoring și tratament, cu profilaxia bolilor rare în populația țării noastre. Rezultatele proiectului SCREENGEN reprezintă o parte integrativă a Programului Național pe Boli Rare care servesc fundament pentru implementarea acestuia.

Un obiectiv complex a fost organizarea și implementarea unui program de screening metabolic neonatal-pilot prin colectarea urinei de la nou-născuții din Maternitatea IMSP IMC cu analiza acestuia prin metoda spectroscopiei RMN (în laboratorul Biospectroscopie al Institutului de Chimie Macromoleculara ”Petru Poni” al Academiei Române din Iași – ICMMP, Acord de Parteneriat nr.77 din 19.10.2019). Spectroscopia RMN este una din metodele de ”*next generation metabolic screening*” capabilă să ofere un spectru de metaboliți foarte larg (în jur de 300) specifici pentru diverse Erori Înnăscute de Metabolism (EIM), care nu pot fi, de regulă, diagnosticate prin alte căi până când boala începe manifestările clinice nefaste și devine ireversibilă. În acest sens, în baza Ordinului intern nr. 102 din 21.09.2022 în cele 4 secții ale IMSP IMC cu nou-născuți s-a recoltat urina în prima săptămână de viață a nou-născutului conform standardelor operaționale, cu participare voluntară a subiecților prin acord informat semnat de către unul din părinții bebelusului. Acest test se disemina prin informatizarea femeilor lauze prin postere și flyere elaborate în etapele inițiale ale proiectului, emisiuni televizate, reportaje, lecții ș.a. În așa mod, maternitatea IMSP IMC a devenit a 3-a maternitate în care se desfășoară un screening neonatal-pilot prin spectroscopie RMN (după Germania și Turcia). Inițiat în primul an de proiect, acest screening a fost stopat din cauza pandemiei Covid-19, apoi reluat în anul III de realizare a proiectului. La fiecare 2-4 săptămâni probele au fost transportate sistematic către Laboratorul de Biospectroscopie al ICMPPP din Iași pentru a fi supuse analizei. În perioada de realizare a screening-ului neonatal -pilot au fost recoltate 1427 probe de urină de la nou-născuții din Maternitatea IMSP IMC, care reprezintă o rată de acoperire de cca 40%, iar ca urmare a analizării lor 10 cazuri s-au făcut suspecte pentru Erori innăscute de metabolism, dintre care doar 3 au fost confirmate (1 caz – PKU, 2 cazuri - MMA), alte 2 cazuri încă necesită confirmări prin teste adiționale. Cazul de PKU a fost identificat și prin unicul test screening neonatal din țară la Fenilcetonurie prin metoda fluorometrică, pentru celelalte condiții patologice nefiind vreo alternativă de diagnostic timpuriu în țară. Rezultatele preliminare sunt în puterea afirmării că EIM se întâlnesc practic cu frecvență de până la 1:500 nou-născuți. Aceeași metodă a fost utilizată drept screening selectiv în scopul diferențierii maladiilor metabolice în cadrul work-up-ului metabolic aplicat în procesul de evaluare diagnostică a pacienților suspecti de EIM.

În aceeași ordine de activități în extinderea programelor de screening neonatal încă un program de screening s-a testat, utilizând diagnosticul molecular-genetic pentru identificarea lipsei exonului 7 în gena *SMNI* asociat cu generarea Atrofiei Musculare Spinale (SMA), pentru care a fost eficientizată metoda molecular-genetică, grație elaborării primerilor și controalelor personalizate, pentru depistarea deleției exonului 7 al *SMNI* ce cauzează SMA, prin intermediul tehnicii qPCR+HRM. Astfel, după obținerea a 300 de acorduri pentru participarea la studiu, 265 de probe au fost trecute prin screening, iar ca urmare, 3 probe au fost considerate suspecte pentru rezultat pozitiv al screeningului. Validarea metodei respective ca test screening neonatal de identificare a SMA (în cadrul tezei de doctorat) pune bazele identificării timpurii a pacienților cu SMA la etape preclinice și permite acestora încadrarea în programe terapeutice elaborate prin tehnologii genice extrem de avansate, care demonstrează o eficacitate sigură a terapiilor personalizate.

Un al treilea program de screening, dar selectiv, a fost rezultat din activitățile de cercetare ale proiectului, și anume, screening-ul IEFT – IsoElectroFocusarea Transferinei – ca ”*standard de aur*” în diagnosticul tulburărilor congenitale de glicozilare (CDG) - un grup mare de EIM care există abia al 4-lea deceniu în cercetare din momentul descoperirii CDG, dar care s-a demonstrat relevant în acordarea asistenței pacienților afectați multisistemic deseori confundată cu Paralizia cerebrală Infantilă, care, de regulă, actualmente nu este încadrată în terapii eficiente. Grupul de cercetare însumează 300 de pacienți suspecti pentru CDG, care și-au dat acordul pentru colectarea probelor biologice și cercetări prin work-up metabolic cu scopul diagnosticului și diferenției bolilor metabolice. Din cei 79 de pacienți suspecti testați prin IEFT niciunul nu a fost identificat pozitiv pentru CDG, iar ca urmare a aplicării investigațiilor complexe în grupul de cercetare s-au diagnosticat o serie de patologii genetice ale căror tablou clinic se suprapune cu manifestările clinice caracteristice CDG, astfel mimând acest grup de patologii. La moment putem raporta 23 maladii genetice confirmate la nivel de ADN care mimează clinic CDG. În vederea implementării bazelor screening-ului selectiv pentru CDG se realizează 2 teze de doctorat în cadrul proiectului în cooperare cu co-tutorii de la RadboundUMC, Olanda (Dirk Lefeber) și Mayo Clinic, USA (Eva Morava).

În vederea extinderii spectrului de investigații molecular-genetice au fost trasate mai multe obiective specifice, iar acțiunile întreprinse asupra implementării diferitor metode molecular-genetice noi au permis următoarele realizări. Astfel, au fost definitivate standardele operaționale pentru metode molecular-genetice prin metoda de secvențiere Sanger a mai multor boli genetice: SMA (gena *SMNI*), Alcaptonurie (*HGD*), Hiperglicinemie Nonketotică (*GLDC*), maladia Wilson (*ATP7B*), maladii mitocondriale (genele *POLG*, *SURF1*, *SDHA*, *BCSIL*, *DGUOK*), PKU (*PAH*), MMA (*MMA*, *MMAA*), Glicogenoză (*G6PC*), Galactozemie (*GALT*, *GALK*, *GALM*, *GALE*), Fructozemie (*ALDOB*), CDG (*PMM2*). Totodată, în cadrul laboratorului de Genetica Moleculară Umana a fost extinsă capacitatea de diagnostic printr-o tehnică de genetică moleculară nou implementată - MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) prin analiza a 58 gene (*GJB2*, *GJB3*, *GJB6*, *WFS1*, *POU3F4*, *EIF3H*, *ACTRT2*, *CREBBP*, *GABRD*, *DGCR8*, *PAX6*, *RAI1*, *FSHB*, *DCDC1*, *NSD1*, *PAFAH1B1* ș.a.) concepute pentru diagnosticarea a 22 de sindroame microdeleționale (P064) (dintre care: 1p36 deletion syndrome, Wolf-Hirschhorn syndrome, Cri-du-Chat syndrome, Saethre-Chotzen syndrome, Williams-Beuren duplication syndrome, Prader-Willi syndrome, Miller-Dieker syndrome, DiGeorge syndrome, 22q11.2 microduplication syndrome, Phelan-McDermid syndrome ș.a.); și alte 22 gene (*UBE3A*, *ATP10A*, *GABRB3*, *OCA2*, *SCG5*, *LAT*, *SPN*, *MAZ*, *MVP*, *SEZ6L2*, *HIRIP3*, *DOC2A*, *MAPK3*,

*CD2BP2, APBA2, NDNL2, TJP1, TRPM1, KLF13, CHRNA7, SHANK3, SNRPN-HB2-85*) asociate cu dereglările din spectrul autistic (P343). Această inițiativă reprezintă un pas important în direcția înțelegerii mai profunde a etiologiei autismului și identificarea cu precizie a anomaliilor genetice de tip microdeletional cu extinderea spectrului de diagnostic genetic precis și personalizat.

Implementând o altă metodă nouă de ”*analiză a fragmentelor repetitive*” pe materialul genetic al pacienților, qPCR sau secvențierea Sanger a fost posibilă identificarea pozitivă a mutațiilor, precum expansiunile repetițiilor scurte ”CAG”, în 22 de gene determinante pentru următoarele boli neuromusculare: ataxii spinocerebelare (gene *ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8, ATXN10, CACNA1A, PPP2R2B, TBP*), ataxia Friedreich (gena *FXN*), dentatorubral-pallidolusian atrophy (gena *ATNI*), atrofie musculară spinală și bulbară (gena *ARI*), atrofie musculară spinală (gene *SMN1, SMN2*), adrenoleucodistrofia X-lincată (*ABCD1*, exon 6), detectarea și mapping-ul microdelețiilor sau microduplicațiilor (locusul 22q11, gene *PRODH, CRKL, SLC25A1*, asociate cu Sindromul Di-George), boala Huntington (gena *HTT*), sindromul Cri du Chat (gena *TERT*), boala Charcot-Marie-Tooth tip I (gena *PMP22*), sindromul X fragil (gena *FMRI*), sindromul XE fragil (gena *AFF2*), sindromul Prader-Willi (gene *IPW, SNRPN*), sindromul Angelman (gene *UBE3A, ATP10A*). Prin metoda qPCR a fost analizată expresia câtorva markeri de degradare a mușchilor la pacienții cu Distrofie musculară Duchenne (*micro-ARN-uri miR133a, miR133b, miR206, miR208a, miR208b*).

O realizare esențială a proiectului este analizarea ADN mitochondrial, astfel a fost implementată și validată cu succes tehnica qPCR-HRM (qPCR-High Resolution Melting) pentru identificarea a 8 mutații punctiforme patogene frecvente asociate patologiei mitochondriale la nivelul ADN-ului mitochondrial (prin 2052 reacții pe 181 pacienți cu fenotip caracteristic maladiilor mitochondriale). În plus, au fost realizate 14 perechi de primeri pentru determinarea celor mai frecvente mutații punctiforme la nivelul ADN-ului mitochondrial prin tehnica PCR-RFLP, cu determinarea ulterioară a heteroplasmiei mutațiilor cauzatoare de boală, realizând 121 de reacții de secvențiere parțială a genomului mitochondrial, care au cuprins 21 de gene esențiale (*MT-ND1, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-ND2, MT-CO1, MT-TS1, MT-TD, MT-CO2, MT-TK, MT-ATP8, MT-ATP6, MT-CO3, MT-ND4, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-ND5, MT-ND6, MT-TE, MT-CYB*) pentru a detecta și caracteriza variantele genetice patogene la nivelul ADN-ului mitochondrial la 18 pacienți. Este de menționat, că analiza ADN mitochondrial nu se efectuează pe larg în laboratoare specializate, în timp ce considerarea unei maladii mitochondriale se face tot mai posibilă datorită progreselor științifice realizate în ultimii 30 de ani.

Ca primă analiză în work-upul metabolic realizat la pacienții suspecți de erori înnăscute de metabolism este cuantificarea aminoacizilor în mediile fluide ale organismului (sange, urină) prin metoda cromatografiei de lichide HPLC, care în 40% din cazuri denotă profiluri anormale ale aminoacizilor serici. Cel mai des s-au observat nivele anormale ale aminoacizilor *Ala, Arg, Val, Ile, Leu, Gly, Phe* și ale raportului *Phe/Tyr, Ala/Lys* specifice pentru diagnosticul Fenilcetonuriei, Hiperglicemiei non-ketotice, maladiilor mitochondriale, Alcaptonuriei s.a. tulburări secundare. Toate aceste maladii au fost confirmate ulterior prin identificarea mutațiilor în genele determinante în laboratorul nostru datorită metodelor molecular-genetice implementate la toate etapele proiectului. Work-upul metabolic continuă cu investigarea urinei pacienților la spectrul acizilor organici prin metoda Spectroscopie RMN realizată prin cooperarea cu ICMPP, Iași, unde sistematic au fost

transmise probele în condiții termice speciale pentru a fi analizate printr-o metodă de "next generation metabolic screening" al urinei, contribuind astfel la identificarea în jur de 300 metaboliți specifici pentru EIM și conducând spre stabilirea unui diagnostic finit.

În scopul evaluării eficienței dietoterapiei la pacienții cu PKU s-a elaborat metoda HPLC cu detecție fluorimetrică de dozare a 21 aminoacizi în spoturi de sânge, pentru ca pacienții cu PKU să poată fi monitorizați complex prin metode practic non-invazive din DBS versus analizei serului sanguin. În complementarea monitoring-ului eficient s-a evaluat stabilitatea acidului fenilpiruvic (PhPyr) în probe de material biologic (ca marker al eficienței tratamentului dietetic), apoi metodele de dozare a fenilpiruvatului în plasmă și urină au fost optimizate și revalidate. Rezultatele validării demonstrează că metodele propuse pot fi utilizate pentru dozarea PhPyr în diapazonul concentrațiilor 10 – 10000  $\mu\text{Mol/L}$  în urină și 0,5 – 100  $\mu\text{Mol/L}$  în plasmă, cu siguranță suficientă pentru efectuarea monitoring-ului pacienților cu PKU în vederea eficientizării dietoterapiei fenilcetonuriei. În contextul diferențierii formelor clinice de PKU și personalizării tratamentului PKU metoda HPLC cu detecție fluorimetrică de dozare a biopterinei și neopterinei în urina elaborată, a fost validată după selectivitatea, linearitatea, diapazonul de măsurare, limita de cuantificare, precizia și acuratețea prezentată. Rezultatele validării confirmă că metoda poate fi utilizată pentru dozarea pterinelor în diapazonul concentrațiilor 0,2 – 110  $\mu\text{Mol/L}$ , ce este suficient pentru diagnosticul formelor pterin-dependente ale fenilcetonuriei în scopul diferențierii lor pentru personalizarea terapiei.

În cadrul proiectului SCREENGEM a continuat analiza incidenței malformațiilor congenitale (MC) în Republica Moldova (RM). S-a demonstrat că pentru perioada 2020-2022, frecvența MC a fost de 9,75 la 1000 de nou-născuți (nn) față de anii precedenți (2017-2019) – 18,23/1000 nn, aceasta indicând înregistrarea incompletă a MC pe timpul pandemiei și confirmă recomandările EUROCAT conform cărora înregistrarea MC sub 20/1000 nn este incompletă. Datele monitoring-ului continuu relevă că în structura MC în RM, ca și în Europa (datele EUROCAT), cel mai frecvent se întâlnesc MC sistemului cardiovascular (27% vs 33,6%); MC multiple, preponderent cromozomiale la copiii nou-născuți, prevalează în 22,4% față de datele Europei (8,2%), cele osteomusculare înregistrându-se în egală pondere a câte 18,5% – 18,8%. Cu o frecvență mai redusă de 2 ori decât în Europa (7,4%) în țara noastră se înregistrează MC renale, iar MC ale sistemului nervos sunt înregistrate în RM de 2 ori mai mult (9,1% vs 5,8%), indicând că profilaxia și diagnosticul prenatal de MC a acestui grup în RM, se realizează precar. În țara noastră cel mai rar întâlnite sunt MC maxilofaciale (4,7%), MC respiratorii (1,4%), de 2 ori mai puțin decât în Europa se întâlnesc MC ale sistemului reproductiv (5,2%) și 3 ori mai puțin MC ale sistemului digestiv (2,2%). Cooperarea țării noastre cu EUROCAT, începută în 2009, permite schimbul și compararea datelor și contribuie la dezvoltarea unei abordări comune a problemelor de sănătate publică atât în Europa, cât și la noi în țară. În 2023, datorită implicării colaboratorilor echipei în videoconferințe, la Reuniunea liderilor registrului EUROCAT din Ispra, Italia, la Centrul Comun de Cercetare al Comisiei Europene (JRC), Moldova a primit invitație de a deveni membru al Registrului European EUROCAT, iar pe site-ul lor (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-members/collaborators>) se conțin informații despre Registrul Național al MC al Republicii Moldova.

În vederea profilaxiei malformațiilor congenitale și anomaliilor cromozomiale s-a implementat și validat metoda I-FISH (Hibridizarea fluorescentă *in situ* pe nuclee interfazice) ca screening molecular-citogenetic în diagnosticul prenatal, capabilă să fie realizată în decurs de 72 ore versus la 21 zile față de metoda clasică de cariotipare a materialului genetic fetal. În acest sens, a fost elaborat și implementat

protocolul de lucru pentru fixarea amniocitelor din lichidul amniotic nativ, fără cultivarea prealabilă a acestora. Pentru Hibridizarea fluorescentă *in situ* a preparatelor fixate, protocoalele sugerate de către companiile producătoare ale kitului probelor pentru FIHS Prenatal au fost adaptate la condițiile Laboratorului Genetic din cadrul CSRGM IMSP IMC. După testarea a 55 de paciente cu termenul de sarcină cuprins între 15 și 21 de săptămâni de gestație, ce prezentau markeri ecografici și/sau biochimici, cu risc genetic sporit după vîrstă ( $\geq 35$  ani), veridicitatea tuturor rezultatelor obținute a fost verificată prin testarea în paralelă a pacientelor, utilizînd metoda citogenetică clasică de determinare a cariotipului fetal din culturi de amniocite (studiul plăcilor metafazice).

Monitorizarea unicului program de screening neonatal existent la Fenilcetonurie (PKU) la noi în țară demonstrează că indicatorii acestuia continuă să înregistreze valori competitive cu cele raportate la nivel internațional, rata de acoperire fiind la 95% în ultimii 10 ani cu o specificitate de 100% și acuratețe maximală. În fiecare an se înregistrează cate 2-5 nou-născuți cu PKU.

Vizibilitatea Moldovei în plan științific a crescut prin prisma echipei SCRENGEN, întrucât a fost obținută posibilitatea de înregistrare a pacienților cu Erori Înnăscute de Metabolism de tip "intoxicație" din Moldova (MMA-11, PA-1, GA1-2, UCD-1) în Registrul electronic European (eIMD), în Consorțiul căruia IMSP IMC face parte din 2017, cu scopul cercetărilor comune ulterioare.

Ca activitate longitudinală pe parcursul întregii perioade a proiectului a avut loc completarea Registrului Național pe Boli Rare și a Biobăncii cu materiale biologice prelevate de la subiecții de cercetare pe toate direcțiile de cercetare.

În fiecare an în ultima zi a lunii februarie echipa de cercetare a organizat editii on-line (din cauza pandemiei Covid-19) a conferinței naționale "Ziua Bolilor Rare", astfel marcând ziua bolilor rare – subiectul cercetărilor în cadrul SCRENGEN, evenimente înregistrate anual la EURORDIS (<http://www.rarediseaseday.org/page/news/thank-you-for-another-successful-year>), cu sesiuni științifice și 130-180 participanți anual, cu transmisiune live pe rețeaua Facebook. A fost organizat un Flash-Mob - online cu sloganul "Alătură-te nouă pentru a face auzită vocea bolilor rare!", în care au fost implicați specialiști medici, biologi, asistenți sociali și ONG-uri care se ocupă de boli rare.

În cadrul proiectului SCRENGEN se realizează 6 teze de doctorat în domeniile Pediatrie și neonatologie și Biologie moleculară și genetică medicală, care la moment au trecut etapele de confirmare la Consiliul Consorțiului Școlii doctorale la USMF "Nicolae Testemițanu" și USM.

Rezultatele proiectului SCRENGEN au fost publicate în numeroase articole, teze atât în țară, cât și în străinătate. Au fost elaborate acte de inovare și acte de implementare a metodelor noi. Cercetătorii au participat la numeroase evenimente științifice naționale și internaționale cu comunicări orale, e-postere, emisiuni radio și televizate cu scop de promovare a științei.

Aceste rezultate servesc drept bază pentru consolidarea unui sistem de diagnostic metabolic și genetic în vederea implementării Programului Național pe Boli Rare în Moldova, care în contextul eurointegrării aliniaza Moldova la standarde Europene, pentru a servi populația Republicii Moldova cu diagnostic timpuriu, programe de screening neonatal și selectiv, monitoring continuu și profilaxie a bolilor genetice, astfel însumând un sistem eficient de profilaxie primară, secundară și terțiară în proiectarea unor generații sănătoase în Republica Moldova. Susținerea cercetării în domeniul bolilor rare sporește vizibilitatea Moldovei la nivel internațional și facilitează accesarea ulterioară a Consorțiilor și proiectelor internaționale.



## **5. Impactul științific, social și/sau economic al rezultatelor științifice obținute în cadrul proiectului (obligatoriu)**

Implementarea proiectului SCRENGEN generează rezultate cu puternic impact științific, cu importante valențe medico-sociale și un serios impact economic, care a sporit vizibilitatea Moldovei pe plan științific internațional și aduce plus valoare în imaginea țării în aspect social și economic. Realizarea forte a proiectului este elaborarea Programului Național pe Boli Rare în cooperare cu Ministerul Sănătății, care se află la etapa de preaprobare de către Guvernul Republicii Moldova. În acest Program s-au pus bazele reglementării organizaționale a serviciului medico-genetic la noi în țară, care să se alinieze la standardele Europene în contextul eurointegrării Republicii Moldova și fundamentarea unui acces echitabil către diagnostic, monitoring și tratament, cu profilaxia bolilor rare în populația țării noastre. Implementarea screening-ului metabolic neonatal-pilot la nou-născuții din maternitatea IMSP institutul Mamei și Copilului printr-o metodă *de next generation metabolic screening* face posibilă aplicarea principiilor de ”maternitate a viitorului”, în care erorile înnascute de metabolism pot fi identificate în prima săptămână de viață a copilului, atunci când boala încă nu se manifestă și se poate interveni cu un tratament util pentru a evita consecințele nefaste ale tulburărilor metabolice ereditare. În plus, rezultatele proiectului SCRENGEN mai pun la dispoziție un program de screening neonatal molecular-genetic pentru identificarea timpurie a SMA, pentru ca urmare, pacienții SMA să beneficieze de terapii personalizate eficiente la etape preclinice, astfel reducând din dizabilitate și mortalitatea acestora; un screening selectiv prin IEFT pentru identificarea pacienților afectați multisistemic cu CDG și confundați cu Paralizie Cerebrală Infantilă, dându-le o șansă la terapii recuperatorii mai eficiente. Proiectul aduce în beneficiul pacienților o gamă largă de investigații molecular-genetice necesare diagnosticului unui spectru mult mai larg de boli genetice, facilitând astfel acces echitabil la diagnostic timpuriu, tratament personalizat, monitoring și profilaxia bolilor genetice. Toate metodele de diagnostic și tratament utilizate în cercetare vor fi introduse drept activitate de rutină în practica medicală și ca subiecte de studiu în curricula universitară a USMF „N. Testemițanu” și USM, în parteneriat cu Ministerele de resort. La finalizare, rezultatele obținute vor servi dovada pentru elaborarea ghidurilor de conduită a EIM și a altor maladii genetice, protocoale de diagnostic cu completarea Registrului Național de Boli Rare, care ne vor permite aderarea și participarea comună în programele europene Horizon Europe. Dezvoltarea unui sistem de diagnostic timpuriu, abordarea individualizată urmată de tratamentul precoce al unui pacient cu EIM se va solda cu un impact socio-medical și economic pozitiv prin costuri mult mai înalte de întreținere a persoanelor handicapate cu dizabilități fizice sau mentale, decât depistarea timpurie și abordarea individualizată a acestora. Această abordare de diagnostic și tratament personalizat va rezulta cu formarea membrilor deplini și integrarea acestora în societate. Rezultatele științifice obținute vor majora gradul de asistență medicală a pacienților din Moldova, care va urma cu o creștere a natalității, a bunăstării populației și la diminuarea indicatorului de morbiditate și mortalitate infantilă cu profilaxia cazurilor de boli genetice în populația Moldovei, astfel contribuind la venirea unor generații sănătoase.

## 6. Infrastructura de cercetare utilizată în cadrul proiectului (opțional)

Denumirea componentelor	Proprietar	Destinația
Agitator de laborator pentru PCR MPS-1	Lab. GMU și PPE	Agitator pentru soluții
Amplificator p/u executarea reacțiilor PCR	Lab. GMU și PPE	Pentru reacția PCR
Analizator de aminoacizi HPLC	Lab. GMU și PPE	Cromatografia fluidelor biologice
Analizator RPL fluorescent universal cu rotor ALA	Lab. GMU și PPE	
Aparat p/u electroforeză BV-160	Lab. GMU și PPE	Electroforeza ADN
Aspirator medical echivalent OM-1	Lab. GMU și PPE	
Baie ultrasonică	Lab. GMU și PPE	Difolvarea soluțiilor
Balanță semianalitică Bel Engineering M223i	Lab. GMU și PPE	Cântărirea substanțelor
Bloc electric cu regulator	Lab. GMU și PPE	Sursă de curent
Box amplificator p/u lucru strict curat cu probe	Lab. GMU și PPE	Loc steril de lucru
Camera de electroforeză p/u focusarea izoelectrică	Lab. GMU și PPE	Electroforeza Proteinelor
Camera p/u electroforeza Midi Plus Orizontal syste	Lab. GMU și PPE	Electroforeza ADN
Camera p/u electroforeză verticală	Lab. GMU și PPE	Electroforeza ADN
Centrifugă cu sistem de răcire Universal 320 R	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea probelor
Centrifugă Heltich Universal 320	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea probelor
Centrifuga Micro 120	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea probelor
Computer GreatWall	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
Computer asus V-5PG31	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
Computer Samsung	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
Congelator orizontal HAIER	Lab. GMU și PPE	Stocarea reagenților
Congelator Beko HSA 47520	Lab. GMU și PPE	Stocarea reagenților
Congelator cu înghețare verticală	Lab. GMU și PPE	Stocarea reagenților
Flourometru Qubit 3.0 Set q 33217	Lab. GMU și PPE	Cuantificarea ADN

Hota cu flux laminar vertical	Lab. GMU și PPE	Loc steril de lucru
Imprimanta FOUNDER A650	Lab. GMU și PPE	Printer pentru documente
Lada frigorifică Beco HSA 37530	Lab. GMU și PPE	Stocarea reagenților
Laminar Box	Lab. GMU și PPE	Loc steril de lucru
Laptop ASUS V-535	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
Măsurator de amoniu	Lab. GMU și PPE	Cuantificarea Amoniu
Agitator p/u ependorf FVL-2400N	Lab. GMU și PPE	Agitator pentru soluții
Nisa chimica BLAT HPL	Lab. GMU și PPE	Loc steril de lucru
Nisa chimica BLAT piatra artificiala	Lab. GMU și PPE	Loc steril de lucru
Notebook ASUS X51 RL	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
Notebook Lenovo idea PAD	Lab. GMU și PPE	Lucru de cercetare
pH metru	Lab. GMU și PPE	Cuantificarea pH
Printer p/u marcarea probelor	Lab. GMU și PPE	Printer pentru etichete
Real Time 7500 real time PCR sistem	Lab. GMU și PPE	PCR in timp real
Sevențiator ADN 3500 Genetic Analiz	Lab. GMU și PPE	Secvențierea ADN
Sheiker (agitator p/u probe ADN)	Lab. GMU și PPE	Agitator pentru soluții
Sistem de electroforeză în gel (Clever)	Lab. GMU și PPE	Electroforeza ADN
Sistem de vizualizare și documentare PCR	Lab. GMU și PPE	Vizualizare gelurilor
Spectrofotometr ultraviolet	Lab. GMU și PPE	Cuantificarea ADN
Termociclu gradient p/u PCR controlat de PC	Lab. GMU și PPE	Pentru reacția PCR
Termociclu multicanal	Lab. GMU și PPE	Pentru reacția PCR
Termostat CH-100	Lab. GMU și PPE	Incubarea probelor
Termostat TDB-120	Lab. GMU și PPE	Incubarea probelor
Termostat echivalent Drai-Blok Bio TDB-100	Lab. GMU și PPE	Incubarea probelor
Transiluminator TEX 35	Lab. GMU și PPE	Vizualizare gelurilor
Transiluminator p/u viziunea fragmen	Lab. GMU și PPE	Vizualizare gelurilor

Video sistem cu cameră digitală PT (Biotest)	Lab. GMU și PPE	Vizualizare gelurilor
Agitator pentru eprubete Vortex V-1	Lab. GMU și PPE	Agitarea eprubetelor
Amestecator de tuburi p-u PCR	Lab. GMU și PPE	Amestecarea soluțiilor în eprubete
Cameră p-u electroforeză	Lab. GMU și PPE	Pentru electroforeza fragmentelor de ADN
Centrifugă p-u laborator TG-16	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea eprubetelor
Congelator Snaige F 245	Lab. GMU și PPE	Pastrarea probelor biologice
Cuptor cu microunde Midea	Lab. GMU și PPE	Încălzirea soluțiilor biologice
Distilator curățare dublă	Lab. GMU și PPE	Distilarea apei
Dozator automat 1-10-100 mkl	Lab. GMU și PPE	Măsurarea volum soluții
Frigider Haier	Lab. GMU și PPE	Păstrarea probelor biologice
Frigider Snaige C140	Lab. GMU și PPE	Păstrarea produselor alimentare
Frigider Snaige RF 310	Lab. GMU și PPE	Păstrarea probelor biologice
Frigider Snaige F100 (1101A)	Lab. GMU și PPE	Păstrarea probelor biologice
HP Laser Jet 12 ppm Ram 2mb - imprimantă	Lab. GMU și PPE	Imprimare
HP Laser Jet 1018 ppm Rb - imprimantă	Lab. GMU și PPE	Imprimare
Imprimantă Samsung SCX - 3400	Lab. GMU și PPE	Imprimare
Imprimantă Canon I-SENSYS MF 3010	Lab. GMU și PPE	Imprimare
Imprimantă HP Laser Jet 1020	Lab. GMU și PPE	Imprimare
Imprimantă MDF HP Laser Jet Pro M1132MFP	Lab. GMU și PPE	Imprimare
Imprimantă/scaner/xerox SCX-4300 samsung	Lab. GMU și PPE	Imprimare/scaner
Laptop 15.6 Intel Celeron	Lab. GMU și PPE	
Microdozator 1-c 1000-5000	Lab. GMU și PPE	Transferul anumitor volume de soluții
Microdozator 1-c 2-20mkl	Lab. GMU și PPE	Transferul anumitor volume de soluții
Microdozator 1-c200-1000	Lab. GMU și PPE	Transferul anumitor volume de soluții
Mini Centrifuga p/u stripuri	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea probelor
Mini Centrifuga Vortex Microspin FVI-2400 N	Lab. GMU și PPE	Centrifugarea si agitarea probelor

Pompa de vid, minicompresor AS20W, 34202	Lab. GMU și PPE	Filtrare solutii
Shaker pentru plate	Lab. GMU și PPE	Agitarea probelor
Termostat TS-80M-2	Lab. GMU și PPE	Mentinere temperaturi specifice
Agitator magnetic	Lab. GMU și PPE	Agitator/amestec al solutiilor
Congelator orizontal VestForst VT208	Lab. GMU și PPE	Stocarea probelor

## **7. Colaborare la nivel național/ internațional în cadrul implementării proiectului**

- USMF „Nicolae Testemițanu”, Chisinau, Republica Moldova (Acord de Parteneriat nr. 74 din 19.10.2019)
- Ministerul Sănătății al Republicii Moldova.

### **Colaborare la nivel internațional în cadrul implementării proiectului (obligatoriu)**

- Institutul de Chimie Macromoleculara ”Petru Poni” al Academiei Române, Iași, departamentul de Biospectroscopie RMN Moldova (Acord de Parteneriat nr. 77 din 19.10.2019)
- CytoGenomic Medical Laboratory, București, România;
- Sanofi Genzyme, Cambridge, Massachusetts;
- The Radboud University Medical Center, Nijmegen, Olanda, Dr. Dirk Lefeber, Profesor în Neurologie, Laboratorul de Transare Metabolomica;
- Mayo Clinic, S.U.A. Dr. Eva Morava-Kozicz, Professor of Pediatrics
- Clinical Laboratory Standards Institute, S.U.A. la elaborarea NBS13 – protocol internațional pentru screeningul nou-născutului pentru diagnosticul SMA.(internațional, on-line). <https://clsi.org/>
- Heidelberg Hospital University, Center for Metabolic Diseases, Heidelberg, Germany, Prof. Georg Hoffmann, Ass. Prof. Stefan Kolker.
- Universitatea de Medicină și Farmacie ”Victor Babeș” din Timișoara, România

## 8. Dificultățile în realizarea proiectului

Pe parcursul realizării proiectului SCREENGEN ne-am confruntat cu un șir de probleme care într-o oarecare măsură au afectat obținerea rezultatelor scontate:

- Realizarea cercetării conform obiectivelor propuse a fost întârziată de situația pandemică Covid-19, în special, în vederea implementării screening-ului neonatal urinar prin spectroscopie RMN, prin limitarea mobilității intraspitalicești și neștirea evoluției pandemiei. Deplasările în Iași au fost amânate din cauza diagnosticării infecției Covid la colaboratorii proiectului și de la noi, și din România, chiar dacă toți au fost imunizați încă din primăvara 2021. Pentru a evita transportul public în scop de deplasare s-a decis utilizarea autovehiculului personal în proiect, iar acest lucru a facilitat organizarea deplasărilor și evitarea carantinărilor ca urmare a deplasărilor peste hotare (conform regulamentelor existente la moment).

- Întârzierea la semnarea contractului de finanțare – din păcate, nicio operațiune financiară legată de proiect nu poate fi făcută fără aprobarea contractului de finanțare anual, ceea ce duce la rețineri la salariul participanților în proiect, organizarea întârziată a tenderului și de procurare a reactivelor folosite în cercetare.

- Reținerea la salariu în primele trei luni ale anului este o problemă destul de stingentă, dar care se întâmplă cu regularitate de mai mult de 10 ani și care este în contradicție cu Codul Muncii al Republicii Moldova. Contabilitatea menționează că motivul principal al acestei rețineri este întârzierea finanțării din cauza lipsei contractului de finanțare aprobat, apoi reținerea banilor în Trezorerie.

- Salarii mici la cercetători, imposibilitatea de a oferi cumulare și nici surse pentru cumul intern nu sunt. Nu sunt stabilite surse permanente și sigure pentru asigurarea Primelor (x4 ori/an) și a ajutoarelor materiale (x2 ori/an).

- Livrarea reagenților planificați la finele anului – deoarece contractul de finanțare a fost aprobat cu întârziere în toți anii în afara de ultimul, procedura de achiziție a reactivilor a fost organizată în mai -iunie, iar contractele cu furnizorii au fost semnate la finele lui august. Acest lucru a dus ca reactivele necesare pentru realizarea obiectivelor propuse să fie furnizate spre finele anului, în plus aceasta creează impedimente pentru organizarea repetată a tenderului pentru reactivii care nu au trecut concursul anterior.

- În cazul în care în procesul de cercetare se constată necesitatea vreunui mijloc fix (d.ex.: aparat de marimi mici s.a.) nu poate fi procurat din bugetul proiectului, iar bugetul local al instituției nu dispune de mijloace să le procure și atunci se creează într-o stare de insolvență.

- Imposibilitatea angajării în proiectele științifice a studenților în ultimii ani de licență și anii din programul de masterat, la profilele specializate, mai ales când un membru al echipei își ia concediu de îngrijire a copilului.

## 9. Diseminarea rezultatelor obținute în proiect în formă de publicații (obligatoriu)

2020

### Articole din reviste cu factor de impact:

#### - *Articole din reviste cu factor de impact > 3*

1. NICOLESCU, A., BLANITA, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., CRISTEA, M., ROTARU, D., PINZARI, L., OGLINDA, A., STAMATI, A., TARCOMNICU, I., TUTULAN-CUNITA, A., STAMBOULI, D., GLADUN, S., REVENCO, N., USURELU, N AND DELEANU, C. Monitoring Methylmalonic Aciduria by NMR Urinomics. *Molecules* 2020, 25, 5312; doi:10.3390/molecules25225312. (IF=3,267)

### Articole din reviste naționale, categoria B:

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., SAMOHVALOV, E., SACARA, V., BARBOVA, N., HADJIU, S., ȚUREA, V., STAMATI, A., NICOLESCU, A., DELEANU, C., LEFEBER, D., MORAVA, E., UȘURELU, N. Challenges in clinical consideration for congenital disorders of glycosylation. *Buletin de perinatologie 1 (86)*, 2020. 18-22. ISSN 1810-5289.
2. BOICIUC, C., BLĂNIȚĂ, D., SAMOHVALOV, E., TAGADIUC, O., NICOLESCU, A., DELEANU, C., LEFEBER, D., WEVERS, R., HUIJBEN, K., UȘURELU, N. Diagnosis characteristics of Congenital Disorders of Glycosylation of 40 patients from Moldova. *Buletin de perinatologie 1 (86)*, 2020. 23-27. ISSN 1810-5289.
3. COLIBAN, I.; REVENCO, N.; ȚURCAN, D.; EGOROV, V.; UȘURELU, N.; SACARĂ, V. Spinal Muscular Atrophy: news and perspectives. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 38-42. ISSN: 1810-5289
4. HLISTUN, V.; BLĂNIȚĂ, D.; LUPU, V.; GOLUB, N.; OGLINDA, A.; GARAEVA, S.; POSTOLATI, G.; TARCOMNICU, I.; STAMBOULI, D.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.; USURELU N. Nonketotic hyperglycinemia – case report. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag. 116-120. ISSN: 1810-5289;
5. HADJIU, S., SPRINCEAN, M., NEAMTSU, B.M.L., NEAMTSU, M.L., BENISH, S., EGOROV, V., CĂLCII, C., MĂTĂCUȚĂ-BOGDAN, I., CAZAN, C., REVENCO, N. Lowe syndrome or oculocerebrorenal syndrome: etiopathogenesis, clinical picture and treatment (the synthesis). A clinical case. *Buletin de perinatologie*. 2020, 2(87), 113-120. ISSN: 1810-5289.
6. HADJIU, S., CĂLCÎI, C., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., FEGHIU, L., EGOROV, V., BENIȘ, S., SPRINCEAN, M., REVENCO, N. Aspecte etiopatogenetice, manifestări clinice și particularități de tratament ale sindromului oculocerebrorenal. Prezentare de caz clinic. *Buletinul Academiei de Științe*, 2020,



3(67), 65-73. ISSN 1857-0011.

7. MUNTEANU, D.; HLISTUN, V.; SAMOHVALOVA, E.; BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; VUDU, L.; UȘURELU, N. Syndromal dislipidemia – case report of a family with Alstrom Syndrome. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 121-125. ISSN: 1810-5289;
8. NICOLESCU, A., REVENCO, N., GLADUN, S., UȘURELU, N., DELEANU, C. Diagnosis of inborn metabolic disorders assisted by NMR spectroscopy – recent cases from Institute of Mother and Child Chisinau. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 107-111. ISSN 1810-5289.
9. SCURTUL, M. ; BOICIUC, C. ; BLĂNIȚĂ, D. ; SACARĂ, V.; UȘURELU, N. Phenotype Prediction In Phenylketonuria Patients From Moldova Based On Genotype Data, *Buletin de perinatologie* 1 (86), 2020. 28-35. ISSN 1810-5289.
10. STAMATI, A., UȘURELU, N., ROMANCIUC, L., REVENCO, N. Cardiovascular disorders in Fabry disease. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 12-17. ISSN 1810-5289.
11. SPRINCEAN, M.; HADJIU, S.; HALABUDENCO, E.; FUIOR, L.; RACOVIȚĂ, S.; EGOROV, V.; BARBOVA, N.; NEAMTSU, B. M.; NEAMȚU, M.-L.; CĂLCÎI, C.; REVENCO, N.. Role of medico-genetic counseling and prenatal screening in diagnosis of renal urinary pathology in fetus. In: *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 2(87), pp. 32-37. ISSN 1810-5289.
12. ȚURCAN, D., BLĂNIȚĂ, D., UȘURELU, N.; SACARĂ, V. Methodological approaches in the molecular genetic analysis of mitochondrial DNA in patients with common clinical features of mitochondrial disease. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 28-32. ISSN: 1810-5289;
13. UȘURELU, N. Introduction into inborn errors of metabolism. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 11-17. ISSN 1810-5289.

#### **Articole din reviste științifice din străinătate:**

1. SPRINCEAN, M., HADJIU, S., RACOVIȚĂ, S., HALABUDENCO, E., SAMOILENCO, T., MIȘINA, A., EGOROV, V., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., FEGHIU, L., CUZNEȚ, L., CĂLCÎI, C., REVENCO, N. Differential diagnosis of chromosomal pathologies in children. *The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry*. 2020, 26(2), 47-63. ISSN: 2068-8040.

#### **Articole în culegerile lucrărilor conferințelor științifice naționale:**

1. SCURTUL, M. ; BOICIUC, C. ; BLĂNIȚĂ, D. ; CROITORI, T. ; LAZARI, N. ; UȘURELU, N. Molecular Genetics In Phenylketonuria In Republic Of Moldova (2018-2019), Congresul consacrat aniversării a 75 de ani de la fondarea USMF “Nicolae Testemițanu”, p. 25-30.

### **Monografii (internaționale):**

1. STAMATI, A.; UȘURELU, N.; REVENCO, N. Cardiomiopatia hipertrofică la copilul mic. In: *Compendiu de boli rare*. Coord. Mazur-Nicorici Lucia, Diaconu Camelia Cristina, [Chișinău]: S. n., 2020 (Tipogr. „Impressum”), 506 p. ISBN 978-9975-3426-6-7. p. 243-251.

### **Materiale/teze la forurile științifice**

#### *- internaționale*

1. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; SACARĂ, V. *Screening of SMA carrier status in Republic of Moldova*. Abstracts of European Society of Human Genetics Conference, ESHG 2020. (E-poster E-P10.18).

#### *- naționale*

2. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; REVENCO, N.; SACARĂ, V. *Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy through qPCR method*. Volumul de rezumate ale Congresului consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu", 20-23 Octombrie, 2020, Chișinău, Republica Moldova. (E-poster).
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., ȚUREA, V., STAMATI, A., MORAVA, E., UȘURELU, N. "Complexity of the diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylation". Congresului consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu" 20-23 septembrie 2020, Chișinău, Republica Moldova. (E-poster).

## **2021**

### **Articole din reviste cu FI**

1. LOEBER, G.; PLATIS, D.; ZETTERSTRÖM, R.H.; ALMASHANU, S.; BOEMER, F.; BONHAM, J.R.; BORDE, P.; BRINCAT, I.; CHEILLAN, D.; UȘURELU, N.; DEKKERS, E.; ET AL. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *Int. J. Neonatal Screen.* 2021, 7, 15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015> ISSN: 2409-515X (IF = 1.145).

### **Articole din reviste internaționale, ISI**

1. SACARĂ, V; COLIBAN, I; ȚURCAN D.; DORIF A. Particularități molecular-genetice ale miodistrofiei Duchenne/Becker (DMD/B) în Republica Moldova. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2021, 27(3), p.32-33. ISSN: 2068-8040.
2. UȘURELU, N.; BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, Ch.; HLISTUN, V.; EGOROV, V.; POPOVICI, E.; GNATCOVA, E.; STAMATI, A.; OGLINDĂ, A.; REVENCO, N.; GLADUN, S.; ȚUREA, V. Gaucher disease type 1: the first experience of enzyme

replacement therapy in pediatric practice in Moldova - case report. *Medicine and Pharmacy Reports*, Vol. 94 / Suppl No. 1 / 2021: S57 - S60.

<https://medpharmareports.com/public/public/Supplements/2021-supplement-1-S57-2232.pdf> DOI: 10.15386/mpr-2232.

#### **Articole în culegeri internaționale:**

1. БАРБОВА, Н.И.; ЕГОРОВ, В.В.; ХАЛАБУДЕНКО, Е.А. *Эпидемиология врожденных аномалий развития у новорожденных детей в Республике Молдова*. В: Современные технологии в медицинском образовании: Материалы международной научно-практической конференции, посвященной 100-летию Белорус. гос. мед. ун-та, Республика Беларусь, г.Минск, 1-5 ноября 2021 года / под ред.С.П.Рубниковича, В.А.Филонюка. Минск, БГМУ, 2021, с.1574-1577. ISBN 978-985-21-0904-8

#### **Articole în reviste naționale categoria B+:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; TURCAN, D.; SĂCĂRĂ, V.; UȘURELU, N. The screening by isoelectric focusing of Transferrin for diagnose of Congenital Disorders of Glycosylation. *Moldovan Medical Journal* 64(4), 2021. p. 50-54.
2. RODOMAN I.; PALII I.; SACARĂ V.; GLADUN S. Cardiomyopathy secondary to Duchenne muscular dystrophy in children. *Moldovan Medical Journal* 64(2), 2021. p. 70-78.

#### **Articole în reviste naționale categoria B:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; ȚURCAN, D.; SĂCĂRĂ, V.; ȚUREA, V.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; LEFEBER, D.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. The challenge in diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylation versus Mitochondrial Disorders: case report. *Buletin de perinatologie* 1(90), 2021. P. 102-108;
2. ȚURCAN D.; UȘURELU N.; BLĂNIȚĂ D.; SACARĂ V. A rare mitochondrial disorder: Leigh Syndrome – a case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 91-95;
3. BLĂNIȚĂ, D.; ȚURCAN, D.; GARAIEVA, S.; POSTOLACHE, G.; SACARA, V.; WEVERS, R.; RODENBURG, R.; UȘURELU, N. Multisystemic affectation in child: NARP syndrome – Mitochondrial disease. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 96-101;
4. HLISTUN, V.; EFREMOV, E.; BLANITA, D.; BOICIUC, C.; MUNTEANU, D.; LUPU, V.; OGLINDA, A.; CASIAN, A.; CASIAN, I.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.; UȘURELU N. Amino acids profile in the diagnosis of Inborn Errors of Metabolism. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 53-56;

5. MUNTEANU, D.; HLISTUN, V.; RIZOV, C.; VUDU, L.; USURELU, N. The metabolic impact of primary childhood obesity. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 57-63;
6. SCURTUL, M.; BOICIUC, C.; BLANITA, D.; SACARĂ, V.; TARCOMNICU, I.; STAMBOULI, D.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.; GLADUN, S.; UȘURELU, N. Classical galactosemia - a case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 86-90;
7. BLĂNIȚĂ, D.; SACARĂ, V.; RAILEAN, G.; STAMATI, A.; GARAEVA, S.; POSTOLACHI, G.; HOFFMANN, G.F.; STEINFELD, R.; UȘURELU, N. X-linked Adrenoleukodystrophy in Republic of Moldova: case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 109-114;
8. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; REVENCO, N.; SACARĂ, V. Determinarea purtătorului de deleție al Exonului 7 al Genei SMN1 prin Metoda QPCR. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 42-45;
9. SACARA, V.; DORIF, A.; USURELU, N.; HOLLING, T.; KUBISCH, C. Collagen VI related muscle disorder. Ullrich congenital muscular dystrophy. Case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 80-85;
10. EGOROV, V.; BARBOVA, N. Rare diseases in monitoring of congenital anomalies. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 46-52;
11. ȚURCAN, D.; ANDRIEȘ, A.; DORIF, A.; SACARĂ, V. Analysis of Clinical and Molecular Genetic Characteristics of Wiskott-Aldrich Syndrome and X-linked Thrombocytopenia. *OH&RM*, 2021, 2(3), p. 66-71.

#### **Teze naționale:**

1. BARBOVA, N.; EGOROV, V.; SPRINCEAN, M.; HALABUDENCO, E.; MISHINA, A.; SAMOILENCO, T.; SECRIERU, V.; NOUR, V. Epidemiology of Down Syndrome in the Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 40. ISBN 978-9975-152-13-6.
2. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. Congenital Disorders of Glycosylation: a booming chapter in pediatric genetics. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 41. ISBN 978-9975-152-13-6.
3. BOICIUC, C.; BLANITA, D.; HLISTUN, V.; LEFERBER, D.; USURELU, N. N-glycosylation of proteins: interference between physiology and pathology. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 42. ISBN 978-9975-152-13-6.
4. COLIBAN, I.; BLANITA, D.; OPALCO, I.; GLADUN, S.; SACARA, V.; USURELU, N. SMA linked to unbalanced genomic changes: case report. *XIth*

*International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 45. ISBN 978-9975-152-13-6.

5. CORETCHI, L.; GINCU, M.; SACARA, V.; OPALCO, I.; MISINA, A.; POPESCU, I.A.; BAHNAREL, I.; BEJENARI, L.; GLADUN, S. Biological markers of ionizing radiation. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 46. ISBN 978-9975-152-13-6.
6. DORIF, A.; SACARA, V.; PALII, I.; RADOMAN, I.; OPALCO, I.; GLADUN, S. Velo-cardio-facial Syndrome diagnostics in Moldova by Comparative Expression qPCR. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 47. ISBN 978-9975-152-13-6.
7. EGOROV, V.; BARBOVA, N.; HALABUDENCO, E. Monitoring of congenital anomalies in the Republic of Moldova, 2016-2018. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 48. ISBN 978-9975-152-13-6.
8. EGOROV, V.; BARBOVA, N. Comparison of rare congenital anomalies in Moldova with EUROCAT register. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 49. ISBN 978-9975-152-13-6.
9. HLISTUN, V.; BOICIUC, C.; SACARA, V. Molecular-genetic diagnosis of Wilson Disease in Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 53. ISBN 978-9975-152-13-6.
10. RODOMAN, I.; PALII, I.; DORIF, A.; SACARA, V. miRNA profile in Cardiomyopathies with dystrophine deficiency. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 57. ISBN 978-9975-152-13-6.
11. SACARA, V. Incidence rate of common hereditary neuromuscular diseases in the Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 60. ISBN 978-9975-152-13-6.
12. SPRINCEAN, M.; HADJIU, S.; RACOVITA, S.; BURAC, N.; SACARA, V.; LUPUSOR, N.; GRIU, C. Clinical-genetic particularities of progressive muscular dystrophies in children. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 61. ISBN 978-9975-152-13-6.
13. STAMATI, A.; REVENCO, N.; USURELU, N. Contribution of genetic testing in pediatric dilated cardiomyopathy. *XIth International Congress of Geneticists and*

*Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 63. ISBN 978-9975-152-13-6.

14. TIHAI, O.; HADJIU, S.; SPRINCEAN, M.; BARBOVA, N.; EGOROV, V.; HALABUDENCO, E.; REVENCO, N. Congenital cerebral malformations in the pregnancies with genetic risc. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 64. ISBN 978-9975-152-13-6. DOI: [10.53040/cga11.2021.001](https://doi.org/10.53040/cga11.2021.001).
15. TURCAN, D.; USURELU, N.; BLANITA, D.; SACARA, V. Leigh syndrome in a child – a case report, *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 65. ISBN 978-9975-152-13-6.
16. ȚURCANU, A.; SACARĂ, V.; CUMPATA, V.; TCACIUC, E.; LISNIC, V. Correlation between neurological impairment and liver status in Wilson's disease. *Moldovan Medical Journal*, 2021, V. 64, p. 55.
17. BARBOVA, N.; EGOROV, V.; TIHAI, O.; SPRINCEAN, M.; HALABUDENCO, E. Frecvența malformațiilor congenitale ale sistemului nervos central în Moldova comparativ cu datele Registrului Internațional EUROCAT. Conferința științifică anuală “Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelența și performanța” 20-22 octombrie 2021: Abstract book. Chișinău: Medicina, 2021. P. 395. ISBN 978-9975-82-223.
18. TIHAI, O.; HADJIU, S.; BARBOVA, N.; EGOROV, V.; HALABUDENCO, E.; REVENCO N. Diagnostic postnatal al malformațiilor congenitale cerebrale la copii. Conferința științifică anuală “Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelența și performanța” 20-22 octombrie 2021: Abstract book. Chișinău: Medicina, 2021. P. 362. ISBN 978-9975-82-223.

#### **Teze internationale:**

1. BARBOVA, N.; EGOROV, V., BALONETCHI, L., SCIUCA. S. The possibilities of target therapy of cystic fibrosis in Republic of Moldova taking into account the analysis of CFTR mutations' range. *Journal of Cystic Fibrosis*. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.39. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).
2. BALONETCHI, L.; GUDUMAC, E.; SELEVESTRU, R.; COTOMAN, A.; ROTARU-COJOCARI, D.; BARBOVA, N. The influence of cronic lung infections on the development of bronchiectasis in patients with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.88. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).
3. SCIUCA, S.; BALONETCHI, L.; SELEVESTRU, R.; COTOROBAL, M.; NEDEALCOVA, E.; MELNIC, A.; GRITAN, A.; BRANIȘTE, N.; BADARAU, A.;

ROTARU-COJOCARI, D.; BARBOVA, N. The respiratory pathogen colonization and lung function in cystic fibrosis patients. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.75. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).

**2022**

### **Articole în reviste științifice internaționale**

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., ȚURCAN, D., COLIBAN, I., STAMATI, A., HADJIU, S., ȚUREA, V., SACARA, V., MORAVA, E., UȘURELU, N. " Tulburările Congenitale ale Glicozilării versus Maladii Mitocondriale" *Actualități în Patologia Pediatrică*, editura Gr.T.Popa.Iași 2022.48-56. ISBN: 978-606-544-674-8.
2. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. "Semne neurologice evocatoare în Tulburările Congenitale ale Glicozilării". *Revista de Neurologie și Psihiatrie a copilului și adolescentului din România*.Nr.1 Vol. 29.P 45-50. ISSN: 2068-8040
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. Neurological evocative signs in Congenital Disorders of Glycosylation." *Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry*. Nr.1.Vol.29.P50-55. ISSN: 2068-8040
4. UȘURELU, N. Semne evocatoare în Erorile Înnascute de Metabolism. *Actualități în Patologia Pediatrică*, editura Gr.T.Popa.Iași 2022. P 24-29. ISBN: 978-606-544-674-8.
5. SACARA, V. Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies in the Republic of Moldova culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
6. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022

### **Articole în reviste științifice naționale categoria B**

1. COLIBAN, I., UȘURELU N., SACARĂ, V. Perspective of neonatal screening of spinal muscular atrophy, *Buletin de Perinatologie*, IMSP Institutul Mamei și Copilului 40 ani de activitate, Materiale Științifice, 2022, nr.1, pag.166-170. ISSN 1810-5289.
2. DORIF, A., SACARA, V. Appreciation of short repeats number in neurogenetic disorders diagnostic. *Buletin de Perinatologie*, 2022, nr. 1, p. 171 – 175. ISSN 1810-5289
3. HLISTUN, V., EFREMOV, E., BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, K., DELEANU, C., NICOLESCU, A., UȘURELU, N. Importanța profilului aminoacizilor plasmatici în diagnosticul erorilor înnăscute de metabolism: studiu prospectiv, analitic. *MJHS* 27(1), 2022. CZU: 616-008.9-056.7-079. P: 5-16.
4. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., SACARĂ, V. Challenges in diagnosis of Mitochondrial Disorders: Case reports. În: *Buletin de Perinatologie*, 2022. ISSN 1810-5289, p. 215-220.

5. SACARA, V., COLIBAN, V., SECU, D., BOICIUC, V., BOICIUC, C., DORIF, A. Realizări în domeniul diagnosticului molecular-genetic pe parcursul a 40 de ani în cadrul Institutului Mamei și Copilului. În: *Buletin de Perinatologie*, 2022. ISSN 1810-5289, p. 143-146.

#### **Teze ale conferințelor științifice internaționale (peste hotare)**

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. „Semne neurologice evocatoare în Tulburările congenitale ale glicozilării.” *Supliment la Revista de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P24. ISSN: 2344 – 3405.
2. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. „Neurological evocative signs in Congenital Disorders of Glycosylation”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P24. ISSN: 2344 – 3405.
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., ȚURCAN, D., COLIBAN, I., STAMATI, A., HADJIU, S., ȚUREA, V., SACARA, V., MORAVA, E., UȘURELU, N. ” Tulburările Congenitale ale Glicozilării versus Maladii Mitocondriale” Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a. Iasi, Romania, 2022. P.30
4. BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., NICOLESCU, A., OGLINDĂ, A., TARCOMNICU, I., TUTULAN- CUNIȚA, A., STAMBOULI, D., DELEANU, C., UȘURELU, N. Diagnosticul Aciduriei metilmalonice (prezentare caz clinic). *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.28
5. COLIBAN I., BLĂNIȚĂ D., HADJIU S., UȘURELU N., REVENCO N., SACARĂ V. Molecular karyotype in clinical cases of SMA, *Volumul de rezumate de la al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Craiova, Romania. 2022. P.30
6. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. *Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia”* ediția II, 9-10.09.2022
7. MUNTEANU, D., HLISTUN, V., VUDU, L., STAMATI, A., UȘURELU, N. Mecanisme patogenetice ale afectării metabolismului aminoacizilor în obezitatea primara la copii. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.23
8. SACARA, V. Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies in the Republic of Moldova culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
9. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., SACARĂ, V. NARP/LS overlap in the clinical presentation associated with mitochondrial DNA mutations. În: *Volum de rezultate al celui de-al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională*. Craiova, România, 2022, p. 71-72.



10. SCURTUL, M., USURELU, D-C., BOICIUC, D C., SATO, A., GEMPERLE-BRITSCHGI, C., HLISTUN, V., BLANITA, D., SACARA, V., THÖNY, B., USURELU, N. Prospective BH4 responsiveness in moldovan PKU cohort. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, Vol 45, Suppl. 1, 2022, ISSN0141-8955, pag. 476.
11. TIHAI, O., HADJIU, S., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N. The impact of folic acid metabolism on the development of congenital brain malformation in children: the effect of maternal genotype. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P121. ISSN: 2344 – 3405.
12. TIHAI, O., HADJIU, S., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N. Polimorfismul genelor ciclului folat la mamele copiilor cu malformații congenitale cerebrale. *Supliment la Revista de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România*. 2022, P120. ISSN: 2344 – 3405.
13. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N., HADJIU, S. Diagnosticul genetic al malformațiilor congenitale cerebrale folat-dependente la copii. *Materialele Conferinței Chișinău-Sibiu Managementul interdisciplinar al copilului*, 2022, 156-157.
14. UȘURELU, N. ”Impactul erorilor înnăscute de metabolism în patologia neurologică pediatrică ”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P21. ISSN: 2344 – 3405.
15. UȘURELU, N. ”The impact of inborn errors of metabolism on pediatric neurology ”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P21. ISSN: 2344 – 3405.
16. USURELU, D-C. SCURTUL M. BOICIUC C., BLĂNIȚĂ D., SACARĂ V., USURELU, N. Diferențierea formelor Fenilcetonuriei în baza determinismului genetic. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.25
17. UȘURELU, N. Semne evocatoare în Erorile Înnașcute de Metabolism. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.32

#### **Teze în lucrările conferințelor științifice naționale**

1. HLISTUN, V., CASIAN, I., CASIAN, A., DELEANU, C., NICOLESCU, A., UȘURELU, N. Determination of urinary creatinine in patients with Alkaptonuria. *Culegere de rezumate, Cercetare în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*. 2022. ISSN 2345-1467, p.502.
2. DORIF, A.; SACARA, V. Development of method for short repeats expansion caused ataxias diagnostic. In: *Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community*. R, 29-30 septembrie 2022, Chișinău. Chișinău, Republica Moldova: Moldova State University, 2022, p. 127. ISBN 978-9975-

159-80-7.

3. COLIBAN I., BLĂNIȚĂ D., HADJIU S., UȘURELU N., REVENCO N., SACARĂ V. The link between clinical manifestations of SMA and unbalanced genomic changes. volum de rezumate ale conferinței „*Life Sciences in the Dialogue of Generations: Connections Between Universities, Academia and Business Community*”, 2022, p. 126. ISBN 978-9975-159-80-7.
4. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., SACARĂ, V. Overlap of clinical manifestations in Mitochondrial Diseases. In: Abstract book. The National Conference with international participation „*Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community*”, Chisinau, 29-30 septembrie 2022, p. 142. ISBN 978-9975-159-80-7.

#### **Postere electronice la conferințe internaționale:**

1. BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., ANTOHI, A., LUPU, V., SCHIRCA, L., NICULESCU, A., DELEANU, C., UȘURELU, N. EP31-2384 ”Hyperammonia - pediatric challenge for Republic of Moldova”, *SSIEM Annual Symposium 2022*, Freiburg, Germania;
2. BLĂNIȚĂ, D., LUPU, V., STAMATI, A., OGLINDĂ, A., CHIRIAC, A., UȘURELU, N. The challenge in Glycogen Storage Disorders associated with Mucopolysaccharidose type III B. *IGSD 2022 Virtual Conference*.
3. DORIF, A. DiGeorge syndrome type I diagnostics and deletion location in Moldovan patients by comparative expression qPCR – EAACI (*European Academy for Allergology and Clinical Immunology*) Hybrid Congress 2022, e-poster, 1-3 Iunie 2022, Praga, Republica Ceha și on-line.

#### **Postere electronice la conferințe naționale:**

1. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
2. HLISTUN, V. ”Determination of urinary creatinine in patients with Alkaptonuria”. *Conferința Științifică Anuală ”Cercetare în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”, organizată de Universitatea de Medicină și Farmacie ”Nicolae Testemițanu”, 19-21 octombrie 2022. Poster.*

#### **Alte lucrări științifice :**

1. ATROFIA MUSCULARĂ SPINALĂ, PCN-402 Protocol clinic național (ediția I). Aprobabil prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr. 417 din 05.05.2022.
2. DISTROFIA MUSCULARĂ DUCHENNE, PCN-403, Protocolul clinic național (ediția I), Aprobabil prin ordinul Ministerului Sănătății nr. 418 din 05.05.2022.
3. PROGRAM NAȚIONAL pe BOLI RARE (draft predat la Ministerul Sănătății.

### Acte de inovare 2022:

1. Coliban Iulia, Secu Doina, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării Distrofiei Musculare Duchenne și/sau a Distrofiei Musculare Becker prin tehnica MLPA. Act nr. 481 din 09.03.2022.
2. Coliban Iulia, Boiciuc Chiril, Hlistun Victoria, Secu Doina, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării patologiilor cromozomiale numerice (aneuploidii) prin metoda MLPA. Act nr. 482 din 15.03.2022.
3. Coliban Iulia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării atrofiei musculare spinale prin tehnica MLPA. Act nr. 483 din 17.03.2022.
4. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs5985 a genei *F13A1* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 484 din 28.03.2022.
5. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs6025 a genei *F5* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 485 din 28.03.2022.
6. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1799963 a genei *F2* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 486 din 28.03.2022.
7. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801131 a genei *MTHFR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic. Act nr. 487 din 28.03.2022.
8. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801133 ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic și al Metioninei. Act nr.488 din 28.03.2022.
9. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801394 a genei *MTRR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 489 din 28.03.2022.
10. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1805087 a genei *MTR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 490 din 28.03.2022.

### 2023

#### Articole din reviste internaționale, ISI/ Index Copernicus

1. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "Maladiile neurologice sub masca tulburărilor congenitale ale glicozilării. Sintează sistematică." *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și a Adolescentului din România*. 2023, 29(3), p 31-35. ISSN: 2068-8040;
2. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "Neurological diseases under the mask of congenital disorders of glycosylation" *Romanian*

- Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry from România.* 2023, 29(3), p.35-38. ISSN: 2068-8040;
3. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "PMM2-CDG - cea mai frecventă formă a tulburărilor congenitale ale glicozilării" *Concepte actuale in practica pediatrica.* Iași: Editura Gr. T. Popa, 2023, p. 27-34. IDBN 978-606-544-899-5;
  4. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; RUSU, C.; REVENCO, N.; HADJIU, S.; SACARĂ, V. Screening genetic neonatal ca instrument în diagnosticul timpuriu al atrofiei musculare spinale. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România.* 2023, 29(3), p.39-42. ISSN: 2068-8040;
  5. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; RUSU, C.; REVENCO, N.; HADJIU, S.; SACARĂ, V. Neonatal genetic screening as a tool in the early diagnosis of spinal muscular atrophy. *Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry from România.* 2023, 29(3), p.43-46. ISSN: 2068-8040;
  6. HADJIU, S., 2, CALCÂI, C., SPRINCEAN, M., MOLDOVANU, M., MARGA, S., EGOROV, V., FEGHIU, L., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., CUZNEȚ L., PÎRTU, L., RODOMAN, I., PALII, I., REVENCO, N. Differential diagnosis and course of acute disseminated encephalomyelitis in children. Case study. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România.* 2023, 29(2) p.8-17.
  7. HADJIU, S., CALCÂI, C., MARGA, S., FEGHIU, L., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., CUZNEȚ, L., ISTRATUC, I., CAPESTRU, E., CALISTRU, I., CONSTANTIN, O., EGOROV, V., SPRINCEAN, M., REVENCO, N. Cerebral venous sinus thrombosis in children: diagnostic approach and evolution. A clinical case. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România.* 2023, 29(3) p.5-18
  8. STAMATI, A.; UȘURELU, N. "Conduita copilului cu cardiomiopatie dilatativă ereditară". *Concepte actuale in practica pediatrica.* Iași: Editura Gr. T. Popa, 2023, p. 258-264. IDBN 978-606-544-899-5;
  9. SCIUCA, S.; TOMACINSCHII, C.; SELVESTRU, R.; SACARA, V.; MARODI, L. Inborn Errors of Immunity in Republic of Moldova: Advances and Hope, *Journal of Clinical Immunology*, 2023, Pub online: 09. 02.2023. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01439>

#### **Articol in reviste naționale categoria B:**

1. COLIBAN I., SACARĂ V.. Analysis of SMN1, NAIP and GTF2H2 gene status in correlation with spinal muscular atrophy. *Mold J Health Sci.* 2023;10(4):24-28. <https://doi.org/10.52645/MJHS.2023.4.04>. ISSN 2345-1467.

#### **Articole în culegeri ale conferințelor naționale:**

1. BLANITA, D.; CHIRIL, B.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; TUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. „IEFT screening in the diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylate processes”. *Materiale ale Conferinței naționale "Ziua Bolilor Rare 2023"*, p12-16. ISBN 978-9975-58-297-1.

2. BARBOVA, N., EGOROV, V., HALABUDENCO, E., UȘURELU, N., OPALCO I. Rezultatele monitorizării malformațiilor congenitale la copii în Republica Moldova pentru perioada 2013-2019. Materialele Conferinței Naționale „Ziua Bolilor Rare , 28 februarie 2023”. p. 6-11.
3. SACARĂ V., OPALCO I. Определение наследственной предрасположенности тромбофилии. Помощь практикующему врачу. *Conferința Ziua bolilor rare, 2023. Buletin de Perinatologie*, 28.02. p. 31-36.

#### **Articole în culegeri ale conferințelor internaționale:**

1. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., RACOVITĂ, S., BARBOVA, N., HALABUDENCO, E., EGOROV, V., CALCII, C., REVENCO, N., HADJIU, S. Aspecte ale diagnosticului prenatal la feteșii cu malformații congenitale cerebrale: caz clinic. În: Materialele Simpozionului național cu participare internațională: ”Registrul maladiilor reumatice la copii: Experiența Republicii Moldova”. 31 martie, 2023: 69-74.
2. BARBOVA, N., EGOROV, V., OPALCO I. Principiile de monitorizare ale malformațiilor congenitale ale sistemului nervos central în Republica Moldova în conformitate cu recomandările EUROCAT. In: Supliment la Revisna de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România. Rezumate al XXIII-lea Congres SNPCAR. Iași, 20-23 septembrie 2023. Vol. 29 Nr. 3, p. 78-80. ISSN: 2344 – 3405.

#### **Teze naționale:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; ADELA STAMATI, A.; SVETLANA HADJIU, VALENTIN ȚUREA, ANDREEA CUNIȚĂ-ȚUȚULEANU, NATALIA UȘURELU. „Hipoplazia pontocerebeloasă provocată de mutație în gena TSEN54 sub masca Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării”.1. *Mold J Health Sci. 2023;10(3)*, p 553. ISSN2345-1467.
2. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., RACOVITĂ, S., BARBOVA, N., REVENCO, N., HADJIU, S. Malformațiile congenitale cerebrale la copiii cu accident vascular cerebral în Republica Moldova. In: Culegere de rezumate. Conferința științifică anuală “Zilele USMF Nicolae Testemițanu 18-20 octombrie 2023”. *Mold J Health Sci. 2023; 10 (3)/anexa 1*, p.573.
3. CASIAN, I., CASIAN, A. Metodă simplă de apreciere a hematocritului în spoturi uscate de sânge. În: *Culegeri de rezumate. Conferința științifică anuală în cadrul Zilelor Universității cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*, 18-20 octombrie, 2023, Chișinău, p.93. ISSN 2345-1467.
4. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V. Molecular Analysis of Mutations and their Relation in the Genes Associated with SMA. *Abstract Book of The National Conference with international participation „Natural Sciences in the Dialogue of Generations”*, 14-15 September 2023, Chisinau, R.Moldova p. 113. UDC: 577.21:612.748.5
5. COLIBAN I., REVENCO N., SACARĂ V.: Implementarea screening-ului genetic neonatal de tip pilot pentru atrofia musculară spinală. *Culegerea de materiale ale Conferinței științifice anuale cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*, 18-20 Octombrie 2023, Chisinau, R.Moldova, *Mold J Health Sci. 2023;10(3)*, p 553. ISSN2345-1467.

6. SECU D., UȘURELU N., BLĂNIȚĂ D., DORIF A., SACARĂ V. Molecular diagnostic strategies in patients suspected for Mitochondrial DNA Disorders. *The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Abstract book*. September 14-15, 2023, Chisinau, Republic of Moldova, p. 124. ISBN 978-9975-3430-9
7. SECU D., UȘURELU N., BLĂNIȚĂ D., DORIF A., SACARĂ V. Molecular testing strategies of Mitochondrial DNA Disorders. *Conferința științifică anuală cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*. 18-20 Octombrie, 2023, Chișinău, Republica Moldova, p.566. ISSN 2345-1467.
8. STAMATI, A.; UȘURELU, N.; REVENCO, N. “Importanța testărilor genetice în conduita copiilor cu cardiomiopatie hipertrofică.” *Conferința națională cu participare internațională: „Actualități în pediatrie și impactul imunizării asupra morbidității și mortalității copiilor în Republica Moldova”*, 22-23 Septembrie 2023, Chisinau, R.Moldova, p. 80.
9. STAMATI, A.; UȘURELU, N.; REVENCO, N. “The importance of genetic diagnosis in the management of children with hypertrophic cardiomyopathy” *National conference with International participation: “News in pediatrics and the impact of immunization on morbidity and mortality of children in the Republic of Moldova”*, 22-23 September, 2023 Chisinau, R.Moldova, p. 79.

#### **Teze internaționale:**

1. BLĂNIȚĂ D., NICULESCU A., DELEANU C., UȘURELU N.: Using urine NMR spectroscopy in diagnosis of intoxication-type inborn errors of metabolism. *SSIEM Annual Symposium*, 29 August- 1 September 2023.
2. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V.: Genetic pattern of SMN1 and NAIP genes in Moldovian SMA patients. *Abstracts of European Society of Human Genetics conference (ESHG)*, 10-13 June, 2023, Glasgow, Scoția.
3. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V.: SMN1 Gene Duplications and Their Link to Neurodegenerative Disorders: A Case Study. *A-23-08422, European Academy of Neurology*, 1-4 July 2023, Budapesta. Ungaria.
4. COLIBAN I., UȘURELU N., RUSU C., HADJIU S., REVENCO N., SACARĂ V.: Surmounting Challenges: Implementing Newborn Genetic Screening for Spinal Muscular Atrophy in Republic of Moldova. *Volum de rezumate a XIII - a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională*, 28-30 September 2023, Timișoara, România (online).
5. BLĂNIȚĂ D., BOICIUC C., COLIBAN I., SECU D., SACARĂ V., TUTULAN-CUNITA A., UȘURELU N. Genetic pathologies under the mask of Congenital Glycosylation Disorders. *A de-a XIII-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Electronic abstract book. September 28-30, 2023, Timișoara, România, p. 9-10.
6. SECU D., BLĂNIȚĂ D., UȘURELU N., SACARĂ V.: Current strategies for the genetic diagnosis of Mitochondrial DNA Disorders in Republic of Moldova. *A XIII-a Conferință de*

*Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Electronic abstract book. September 28-30 2023, Timișoara, România, p. 8.

7. UȘURELU D-C., CROITORI T., IORDACHI F., BLĂNIȚĂ D., HALABUDENCO E., OPALCO I., UȘURELU N.: Dynamics of Newborn Screening for Phenylketonuria in Moldova. *SSIEM Annual Symposium*, 29 August-1 September 2023.

#### **Altele**

1. UȘURELU N. s.a.: Program National pe Boli Rare, 2023.

#### **Acte de inovare 2023:**

1. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Estimarea riscului dezvoltării în ontogeneză a malformațiilor congenitalecererale folat-depindente. Act nr. 511 din 21.02.2023.
2. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR677 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 512 din 21.02.2023.
3. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR1293 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 513 din 21.02.2023.
4. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR2756 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 514 din 21.02.2023.
5. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 516 din 14.03.2023.
6. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 517 din 14.03.2023.
7. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Utilizarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1. Act nr. 524 din 04.08.2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 525 din 25.09.2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 526 din 25.09.2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 527 din 25.09.2023.

11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 528 din 25.09.2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 529 din 25.09.2023.

#### **Acte de implementare 2023:**

1. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 14 Martie 2023.
2. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR.. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 14 Martie 2023.
3. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Implementarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1.Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 01 August 2023.
4. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P343 Autism-1 ca test pentru detectarea delețiilor sau dublărilor în regiunea cromozomială 15q11-q13 asociate cu autismul. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 19 Decembrie 2023.
5. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P064-1B ca test semicantitativ de diagnostic pentru detectarea unui subset distinct de microdeleții și microduplicări recurente asociate cu sindroame de microdeleție. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 19 Decembrie 2023.
6. Coliban Iulia, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 7 al genei *SMN1* în baza tehnicii moleculare genetice de tip qPCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 19 Decembrie 2023.
7. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.



11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3460 G>A din gena *MT-RNR1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
13. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.14448 T>C din gena *MT-ND6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
14. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hiperamonemiei în vederea diagnosticului Erorilor Înnăscute de Metabolism, de tipul Dereglărilor de Sinteză a Ciclului Ureei. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
15. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima linie ca metodă de screening selectiv pentru diagnosticarea Erorilor Înnăscute de Metabolism, preponderent Dereglările Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
16. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima și a doua linie în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism, în special al Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
17. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hipoglicemiei în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism al Carbohidraților, Energetic și Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
18. Blăniță Daniela, Secu Doina, Ușurelu Natalia. Evaluarea Criteriilor Nijmegen ca algoritm selectiv în vederea diagnosticării Maladiilor Mitocondriale și diagnosticul diferențial cu Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
19. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare a copilului afectat multisistemic în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
20. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare a copilului cu retard psiho-motor și convulsii în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
21. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare a pacientului cu retard psiho-motor, retard de creștere, convulsii și trăsături dismorfice în vederea diagnosticului Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
22. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în spoturi uscate de sânge. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
23. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în plasma sanguină. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
24. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în plasma sanguină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.

25. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
26. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC de dozare a neopterinei și biopterinei în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
27. Dorif Alexandr, Rodoman Iulia, Sacară Victoria, Pali Inna, Opalco Igor, Gladu Sergiu. Implementarea metodei TaqMan qPCR pentru detectarea și mapping-ul deleției locusului 22q11 în scopul diagnosticării sindromului DiGeorge de tip I. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
28. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *BRAF* V600E și măsurarea conținutului ei relativ la celulele nucleate pentru aplicarea tratamentului anticancer țintit. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
29. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.524G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
30. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.742C>T în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
31. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.818G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
32. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.473G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
33. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *HTT*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
34. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ATXN3*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
35. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ARI*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.

## **10. Diseminarea rezultatelor obținute în proiect în formă de prezentări la foruri științifice**

**2020**

### **Manifestări științifice internaționale (în străinătate):**

1. Natalia Ușurelu, dr., conf. cercet. Conferința PediPractic Moldova, Universitatea de Medicină și Farmacie "Gr. T. Popa" Iași, România 30.09-02.10.2020. "Conduita terapeutică în Fenilcetonurie" - comunicare orală.
2. Coliban Iulia. drd. Screening of SMA carrier status in Republic of Moldova. Abstracts of European Society of Human Genetics Conference, ESHG 2020. E-P10.18 - poster electronic

### **Manifestări științifice naționale:**

1. Blăniță Daniela, drd. Conferința Națională "Ziua Bolilor Rare", ediția V-a, 28.02.2020. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2020. Challenges in clinical consideration for congenital disorders of glycosylation – comunicare orală.
2. Ușurelu Natalia, dr., conf. cercet. Conferința Națională "Ziua Bolilor Rare", ediția V-a, 28.02.2020. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2020. Erori înăscute de metabolism – perspective de diagnostic prin programe de screening neonatal și selective – comunicare orală.
3. Ușurelu Natalia, dr., conf. cercet. Conferința Națională "Ziua Bolilor Rare", ediția V-a, 28.02.2020. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2020. Screening metabolic neonatal prin spectroscopie RMN ca metoda de „next generation metabolic screening – comunicare orală.
4. Sacară Victoria, dr. hab., conf. univ. Conferința Națională "Ziua Bolilor Rare", ediția V-a, 28.02.2020. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2020. Posibilități în diagnosticul maladiilor genetice în Republica Moldova – comunicare orală.
5. Coliban Iulia, drd. Congresul consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu". Chișinău, Republica Moldova, 21-23 Octombrie, 2020. Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy through qPCR method – poster electronic.
6. Boiciuc Chiril, drd. Congresul consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu". Chișinău, Republica Moldova, 21-23 Octombrie, 2020. Molecular Genetics In Phenylketonuria in Republic Of Moldova (2018- 2019) – comunicare orală.
7. Blăniță Daniela, drd. Congresul consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu". Chișinău, Republica Moldova, 21-23 Octombrie, 2020. Complexity of the diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylation – poster electronic.

**2021**

**Manifestări științifice internaționale (în străinătate):**

1. Egorov Vladimir, dr.șt.med, Conferința Internațională Științifico – Practică ”Синдромология: клинический опыт и современные возможности диагностики”, Минск, 4 июня 2021. Медико-генетическая служба Республики Молдова – comunicare orală.
2. Coliban Iulia, drd. Conferința internațională “Congresul Societații de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România” organizată de Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, România, 22 septembrie 2021. Particularități molecular-genetice ale miodistrofiei Duchenne/Becker (DMD/B) în Republica Moldova – comunicare orală.
3. Blaniță Daniela, drd. Conferința internațională “Congresul Societații de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România” organizată de Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, România, 22 septembrie 2021. Polimorfismul clinicneurologic în Dereglările Congenitale ale Glicozilării – comunicare orală.
4. Ușurelu Natalia, dr.șt.med., conf.cercet. Conferința internațională “Congresul Societații de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România” organizată de Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, România, 22 septembrie 2021. Fenilcetonurie – prevenirea consecințelor neurologice – comunicare orală.
5. Ușurelu Natalia, dr.șt.med., conf.cercet. Conferință internațională organizată de Sanofi Genzyme, 26 februarie 2021, România. Programul umanitar pentru boala Gaucher din Republica Moldova – comunicare orală.
6. Barbova Natalia, dr., conf. univ. XV Национальный Конгресс с международным участием «Инновационные методы диагностики и терапии муковисцидоза. Прорыв в будущее» 20.05.2021 – 21.05.2021, , or. Suzdali, Federația Rusă. Experiența consilierii medico-genetice a familiilor cu fibroză chistică în Republica Moldova – comunicare orală și poster on-line.
7. Barbova Natalia, dr., conf. univ. IX Congres a Societății Ruse de geneticieni medicali cu participare internațională. Moscova, Federația Rusă, 30.06.2021-02.07.2021. Dinamica malformațiilor congenitale în Republica Moldova – comunicare orală.
8. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Международная научно-практическая конференция «Современные технологии в медицинском образовании», посвященная 100-летию Белорусского государственного медицинского университета 13-17 декабря 2021

года г.Минск. Эпидемиология врожденных аномалий развития у новорожденных детей в Республике Молдова» 15.12.2021 – comunicare orală.

### **Manifestări științifice internaționale (în Republica Moldova)**

1. Barbova Natalia, dr., conf. univ. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. Epidemiology of Down Syndrome in the Republic of Moldova – comunicare orală.
2. Blăniță Daniela, drd. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. Congenital Disorders of Glycosylation: a booming chapter in pediatric genetics – comunicare orală.
3. Coliban Iulia, drd. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. SMA linked to unbalanced genomic changes: case report – comunicare orală.
4. Ușurelu Natalia, dr., conf. cercet. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. Inborn errors of metabolism- new challenge in pediatric genetics – comunicare orală.
5. Sacară Victoria, dr. hab., conf. univ. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. Incidence rate of common hereditary neuromuscular diseases in the Republic of Moldova – comunicare orală.
6. Alexandr Dorif, drd. XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova. Chișinău, Republica Moldova, 15-16 iunie 2021. Velo-cardio-facial Syndrome diagnostics in Moldova by Comparative Expression qPCR – comunicare orală.

### **Manifestări științifice naționale:**

1. Ușurelu Natalia, dr., conf. cercet. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Erori înnăscute de metabolism – provocări în diagnosticul bolilor rare – comunicare orală.
2. Sacară Victoria, dr. hab., conf. univ. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Diagnosticul molecular-genetic al bolilor rare – comunicare orală.
3. Hlistun Victoria, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Importanța determinării aminoacizilor în diagnosticul IEM – comunicare orală.

4. Boiciuc Chiril, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Glicozilarea proteinelor: interferența între fiziologie și patologie – comunicare orală.
5. Boiciuc Chiril, drd. Conferința națională „Ziua Info PKU”. Chișinău, Republica Moldova, 23 iunie 2021. Testări molecular-genetice pentru confirmarea și profilaxia PKU – comunicare orală.
6. Blăniță Daniela, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Provocările diagnosticului diferențial între Tulburările Glicozilării (CDG) și Mitochondriale – comunicare orală.
7. Țurcan Doina, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Genetica moleculară și aspectele patogenetice ale maladiilor mitochondriale – comunicare orală.
8. Dorif Alexandr, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Sindromul DiGeorge – raportare de caz clinic de imunodeficiență primară - identificarea molecular-genetică – comunicare orală.
9. Coliban Iulia, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Rolul proteinelor NAIP, SMN și Gemini în determinismul atrofiei musculare spinale – comunicare orală.
10. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Oportunități inovative în tratamentul și conduita Fibrozei Cistice – comunicare orală.
11. Egorov Vladimir, dr. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2021”. Chișinău, Republica Moldova, 26 februarie 2021. Boli Rare în monitoring-ul malformațiilor congenitale – comunicare orală.
12. Țurcan Doina, drd. Conferința științifică anuală „Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. Sindromul Leigh: caz clinic rar – poster moderat.
13. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Conferința științifică anuală „Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. Frecvența malformațiilor congenitale ale sistemului nervos central în Moldova comparativ cu datele Registrului Internațional EUROCAT – poster moderat.
14. Coliban Iulia, drd. Conferința științifică anuală „Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. Unbalanced genomic changes and SMA? : case report. – poster electronic.

15. Boiciuc Chiril, drd. Conferința Națională “Ziua Info PKU 2021” organizată de Societatea de Pediatrie din Moldova de comun cu Institutul Mamei și Copilului, Centrul Genetic de Excelență din R. Moldova, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie ”N. Testemițanu” și Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU). Chișinău, Republica Moldova, 23 iunie 2021. Testări molecular-genetice pentru confirmarea și profilaxia PKU – comunicare orală.
16. Ușurelu Natalia, dr.șt.med., conf.cercet. Conferința Națională “Ziua Info PKU 2021” organizată de Societatea de Pediatrie din Moldova de comun cu Institutul Mamei și Copilului, Centrul Genetic de Excelență din R. Moldova, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie ”N. Testemițanu” și Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU). Chișinău, Republica Moldova, 23 iunie 2021. Fenilcetonuria – ce este PKU și care sunt provocările medico-sociale? – comunicare orală.
17. Croitori Tamara, Conferința Națională “Ziua Info PKU 2021” organizată de Societatea de Pediatrie din Moldova de comun cu Institutul Mamei și Copilului, Centrul Genetic de Excelență din R. Moldova, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie ”N. Testemițanu” și Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU). Chișinău, Republica Moldova, 23 iunie 2021. Screening-ul neonatal la Fenilcetonurie – aspecte practice în realizare – comunicare orală.
18. Hlistun Victoria, drd. Conferința Națională Științifică Anuală, Cercetarea în Biomedicină și Sănătate: Calitate Excelență și Performanță, organizată de USMF „Nicolae Testemițanu”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. The importance of plasma amino acid profiling in the diagnosis of inborn errors of metabolism – poster electronic.
19. Barbova Natalia, conf. univ., Egorov Vladimir, cerc. șt. Conferința științifică anuală USMF “Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelența și performanța”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. Frecvența malformațiilor congenitale ale sistemului nervos central în Moldova comparativ cu datele Registrului Internațional EUROCAT – poster electronic.
20. Blaniță Daniela, drd. Conferința Națională Științifică Anuală, Cercetarea în Biomedicină și Sănătate: Calitate Excelență și Performanță, organizată de USMF „Nicolae Testemițanu”. Chișinău, Republica Moldova, 20-22 octombrie 2021. Screeningul Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării prin intermediul Focusării izoelectrice a transferinei – poster electronic.

#### **Manifestări științifice naționale cu participare internațională:**

1. Sacară Victoria, dr.șt.med., dr. hab. șt. biol., conf.cercet. Conferința științifică națională cu participare internațională “Teste de diagnostic utilizate în medicina personalizată. Aplicații clinice în diagnosticul molecular al bolilor genetice.”, organizată de companie Oncogene, 25 martie 2021, Republica Moldova. Развитие молекулярно-генетических методов в Республике Молдова – comunicare orală.

2. Sacară Victoria, dr.șt.med., dr. hab. șt. biol., conf.cercet. Conferința științifico-practică on-line națională cu participare internațională „Imunodeficiențele primare, comorbidități respiratorii și infecția COVID-19 la copii”, 30 septembrie 2021, Republica Moldova. Молекулярно-генетическая диагностика в Республике Молдова (реалии, перспективы) – comunicare orală.
3. Alexandr Dorif drd. Conferința științifico-practică on-line națională cu participare internațională „Imunodeficiențele primare, comorbidități respiratorii și infecția COVID-19 la copii”, 30 septembrie 2021, Republica Moldova. Синдром Диджорджи у детей: диагностические особенности – comunicare orală.
4. Dorif Alexandr drd. Conferința științifică națională cu participare internațională “Teste de diagnostic utilizate în medicina personalizată. Aplicații clinice în diagnosticul molecular al bolilor genetice.”, organizată de companie Oncogene, 25 martie 2021, Republica Moldova. Методы молекулярно-генетической диагностики первичных иммунодефицитов в Молдове – comunicare orală.

**2022**

**Manifestări științifice internaționale (în străinătate):**

1. Blăniță Daniela, drd. *SSIEM Annual Symposium 2022*, Freiburg, Germania EP31-2384. Hyperammonia - pediatric challenge for Republic of Moldova – poster electronic;
2. Blăniță Daniela, drd. *IGSD 2022 Virtual Conference*. The challenge in Glycogen Storage Disorders associated with Mucopolysaccharidose type III B – poster electronic;
3. Blăniță Daniela drd. Conferința Zilele Pediatriei Iașene ”N.N.Trifan”, ediția a XXXIV-a. Organizatori: Universitatea de Medicină și Farmacie Grigore T.Popa Iași, Colegiul Medicilor din România, filiala Iași; Iași, România, 15-18 iunie 2022; ”Tulburările congenitale ale Glicozilării versus Maladii Mitocondriale”; - comunicare orală.
4. Blăniță Daniela drd. Cursul Precongres de Neurologie – Psihiatrie a copilului și adolescentului și profesioni asociate din România. ”Semne Neurologice evocatoare în Tulburările Congenitale ale Glicozilare” 21-24 septembrie 2022 - comunicare orală.
5. Dorif Alexandr, drd. EAACI (*European Academy for Allergology and Clinical Immunology*) Hybrid Congress 2022, 1-3 Iunie 2022, Praga, Republica Ceha si on-line. DiGeorge syndrome type I diagnostics and deletion location in Moldovan patients by comparative expression qPCR – poster electronic.
6. Secu Doina, drd. Al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională. Craiova, România, 22-25 septembrie 2022. NARP/LS overlap in the clinical presentation associated with mitochondrial DNA mutations – poster moderat.
7. Coliban Iulia, drd. Al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională. Craiova, România, 22-25 septembrie 2022. Molecular karyotype in clinical cases of SMA – comunicare orală.



## **Manifestări științifice naționale:**

1. Dorif Alexandr, drd. Conferința internațională „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities – poster electronic.
2. Ușurelu Natalia, dr., conf. cercet. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Erori înnăscute de metabolism – provocări în recunoașterea bolilor rare – comunicare orală.
3. Hlistun Victoria, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Trăsături caracteristice ale pacienților cu Alcaptonurie – comunicare orală.
4. Blăniță Daniela, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Provocări în diagnosticul Tulburărilor Congenitale ale Glicozilării (CDG) – măștile maladiilor cu afectare multisistemică – comunicare orală.
5. Boiciuc Chiril, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Eliminarea cauzelor secundare în stabilirea CDG prin diagnosticul molecular al Galactozemiei și Fructozemiei – comunicare orală.
6. Boiciuc Chiril, drd. Conferința științifică jubiliară cu participare internațională, dedicată împlinirii a 40 de ani de la fondarea Institutului Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova, 03-05 noiembrie 2022. Metoda IEFT ca ”standard de aur” în diagnosticul tulburărilor congenitale ale glicozilării – comunicare orală.
7. Secu Doina, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Suprapunerea manifestărilor clinice în maladiile mitocondriale – comunicare orală.
8. Coliban Iulia, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Screening-ul neonatal pentru Amiotrofia spinală (SMA): aspecte metodologice internaționale și naționale – comunicare orală.
9. Egorov Vladimir, dr. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2022”. Chișinău, Republica Moldova, 25 februarie 2022. Trisomia parțială a cromozomului 18 – prezentare de caz clinic – comunicare orală.
10. Hlistun Victoria, drd. Conferința Științifică Anuală ”Cercetare în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”, organizată de Universitatea de Medicină și Farmacie ”Nicolae Testemițanu”, 19-21 octombrie 2022. ”Determination of urinary creatinine in patients with Alkaptonuria” – poster electronic.
11. Dorif Alexandr, drd. Conferința științifică jubiliară cu participare internațională, dedicată împlinirii a 40 de ani de la fondarea Institutului Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova, 03-05 noiembrie 2022. “Appreciation of short repeats number in neurogenetic disorders diagnostic “ – comunicare orală.

### **Manifestări științifice naționale cu participare internațională:**

1. Secu Doina, drd. The National Conference with international participation „Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community”. Chișinău, Republica Moldova, 29-30 septembrie 2022. Overlap of clinical manifestations in Mitochondrial Diseases – comunicare orală.
2. Boiciuc Chiril, drd. The National Conference with international participation „Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community”. Chișinău, Republica Moldova, 29-30 septembrie 2022. Differential diagnosis of cdg through molecular analysis of GALT and ALDOB genes – comunicare orală.
3. Coliban Iulia, drd. The National Conference with international participation „Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community”. Chișinău, Republica Moldova, 29-30 septembrie 2022. The link between clinical manifestations of SMA and unbalanced genomic changes – comunicare orală.
4. Dorif Alexandr, drd. The National Conference with international participation „Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community”. Chișinău, Republica Moldova, 29-30 septembrie 2022. Development of method for short repeats expansion caused ataxias diagnostic – comunicare orală.

### **2023**

#### **Manifestări științifice internaționale (în străinătate):**

1. Blăniță Daniela drd. A XIII-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională; Timișoara, România, 28-30 septembrie 2023; Organizatori: Societatea de Genetică Medicală din România; Genetic pathologies under the mask of Congenital Glycosylation Disorders - comunicare orală.
2. Blăniță Daniela drd. Conferință Națională ZILELE PEDIATRIEI IEȘENE ”N.N.TRIFAN”, ediția a XXXV-a, Iași, România, 22-24 iunie 2023,; Organizatori: Universitatea de Medicină și Farmacie “Grigore T.Popa” Iași; Universitatea de Medici și Naturaliști Iași; Spitalul Clinic de Urgență pentru copii “ Sf. Maria” Iași OAMGMAMR.; Asociația “Sf.Maria Protectoarea Copiilor”; Colegiul Medicilor din România - filiala Iași. “ PMM2- cea mai frecventă formă a Tulburărilor Congenitale ale Glicozilării” - comunicare orală.
3. Blăniță Daniela drd. Cel de-al XXIII-lea congres SNPCAR și a 45-a Conferință Națională de Neurologie - Psihiatrie și profesioni asociate copii și adolescenți din România cu participare internațională; Iasi, România, 21 Septembrie 2023. Organizatori: Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babeș” Timișoara, Academia de Științe Medicale din

România. “Maladii neurologice sub masca Tulburărilor Congenitale ale Glicozilării” - comunicare orală.

4. Blăniță Daniela drd. SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, Israel, 29 august -01 septembrie; Using urine NMR Spectroscopy in diagnosis of intoxication - type inborn errors of metabolism - poster electronic.
5. Ușurelu D-C., Iordachi F., Blăniță D., Halabudenco E., Opalco I., Ușurelu N. SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, Israel, 29 august -01 septembrie; Dynamics of Newborn Screening for Phenylketonuria in Moldova -poster electronic.
6. Coliban Iulia, drd. European Society of Human Genetics conference (ESHG), Glasgow, Scoția, 10-13 June, 2023. Genetic pattern of SMN1 and NAIP genes in Moldovian SMA patients – poster electronic.
7. Coliban Iulia, drd. European Academy of Neurology, Budapesta. Ungaria, 1-4 July 2023 . SMN1 Gene Duplications and Their Link to Neurodegenerative Disorders: A Case Study. A-23-08422 – poster electronic.
8. Coliban Iulia, drd. A XIII - a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională, Timișoara, România, 28-30 September 2023,. Organizatori: Societatea de Genetică Medicală din România; Surmounting Challenges: Implementing Newborn Genetic Screening for Spinal Muscular Atrophy in Republic of Moldova. – comunicare orală.
9. Coliban Iulia, drd. Cel de-al XXIII-lea congres SNPCAR și a 45-a Conferință Națională de Neurologie - Psihiatrie și profesii asociate copii și adolescenți din România cu participare internațională. Organizatori: Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babeș” Timișoara, Academia de Științe Medicale din România, Iasi, Romania, 21 Septembrie 2023. Screening genetic neonatal ca instrument în diagnosticul timpuriu al atrofiei musculare spinale – comunicare orală.
10. Ușurelu Natalia, dr.șt.med, conf.cerct. Cel de-al XXIII-lea congres SNPCAR și a 45-a Conferință Națională de Neurologie - Psihiatrie și profesii asociate copii și adolescenți din România cu participare internațională. Organizatori: Societatea de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babeș” Timișoara, Academia de Științe Medicale din România, Iasi, Romania, 21 Septembrie 2023. Afectarea sistemului nervos central în erori înnăscute de metabolism de tip ”intoxicație” - comunicare orală.
11. Ușurelu Natalia, dr.șt.med, conf.cerct. Conferință Națională ZILELE PEDIATRIEI IEȘENE ”N.N.TRIFAN”, ediția a XXXV-a, Iași, România, 22-24 iunie 2023,; Organizatori: Universitatea de Medicină și Farmacie “Grigore T.Popa” Iași; Universitatea de Medici și Naturaliști Iași; Spitalul Clinic de Urgență pentru copii “ Sf. Maria” Iași OAMGMAMR.; Asociația “Sf.Maria Protectoarea Copiilor”; Colegiul Medicilor din

România - filiala Iași. Erorile înăscute de metabolism de tip "intoxicație" - provocări de diagnostic și management - comunicare orală.

12. Usurelu Natalia, dr. șt. med., SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, Israel, 29 august -01 septembrie; Using urine NMR Spectroscopy in diagnosis of intoxication - type inborn errors of metabolism - poster electronic.
13. Ușurelu Natalia, dr. șt. med., SSIEM Annual Symposium 2023, Jerusalem, Israel, 29 august -01 septembrie; Dynamics of Newborn Screening for Phenylketonuria in Moldova - poster electronic.
14. Secu Doina, drd. A XIII-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională. Timișoara, România, 28-30 septembrie 2023. Organizatori: Societatea de Genetică Medicală din România; Current strategies for the genetic diagnosis of Mitochondrial DNA Disorders in Republic of Moldova – comunicare orală.

#### **Manifestări științifice naționale:**

1. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Programul Național pe Boli Rare în Republica Moldova – comunicare orală.
2. Blăniță Daniela drd. Conferința științifică anuală cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță. Chișinău, Republica Moldova, 18-20 octombrie 2023. Hipoplazia pontocerebeloasă provocată de mutație în gena TSEN54 sub masca Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării – comunicare orală.
3. Blăniță Daniela drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Galactozemia și fructozemia - abnormalități secundare ale Tulburărilor Congenitale ale Glicozilării – comunicare orală.
4. Coliban Iulia, drd. Conferința științifică anuală cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță. Chișinău, Republica Moldova, 18-20 octombrie 2023. Implementarea screening-ului genetic neonatal de tip pilot pentru atrofia musculară spinală – comunicare orală.
5. Coliban Iulia, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Analiza profilului genetic al genelor *SMN1*, *NAIP* ȘI *GTF2H2* în corelație cu atrofia musculară spinală – comunicare orală.
6. Egorov Vladimir, dr. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Rarități în trisomia cromozomului 18 - prezentare de caz clinic – comunicare orală.
7. Secu Doina, drd. Conferința științifică anuală cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță. Chișinău, Republica Moldova, 18-20 octombrie 2023. Molecular testing strategies of Mitochondrial DNA Disorders – comunicare orală.

8. Secu Doina, drd. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Strategii actuale pentru diagnosticul genetic al maladiilor mitocondriale cauzate de mutații ale ADN-ului mitocondrial în Republica Moldova – comunicare orală.
9. Ușurelu Natalia. dr., conf. cercet. Conferința națională „Ziua bolilor rare 2023”. Chișinău, Republica Moldova, 28 februarie 2023. Programul Național pe Boli Rare în Republica Moldova – comunicare orală.

### **Manifestări științifice naționale cu participare internațională**

1. Secu Doina, drd. The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Chișinău, Republica Moldova, 14-15 septembrie 2023. Molecular diagnostic strategies in patients suspected for Mitochondrial DNA Disorders – comunicare orală.
2. Coliban Iulia, drd. The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Chișinău, Republica Moldova, 14-15 septembrie 2023. Molecular Analysis of Mutations and their Relation in the Genes Associated with SMA – comunicare orală.
3. Dorif Alexandr, drd. The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Chișinău, Republica Moldova, 14-15 septembrie 2023. Development of new QF-PCR based DiGeorge type I syndrome diagnostics method with high prognostic value - comunicare orală.
4. Dorif Alexandr, drd. Conferința de Bioinformatică și Genomică Computatională. Chișinău, Republica Moldova, 6 Iulie 2023. Evaluating STR typing through NGS: possibilities, constraints, perspectives - comunicare orală.

## **11. Aprecierea și recunoașterea rezultatelor obținute în proiect (premiu, medalii, titluri, alte aprecieri). (Opțional)**

### **2020**

1. Coliban Iulia, drd. Bursa de participare la European Society of Human Genetics conference (ESHG), On-line, 06-09 iunie 2020

### **2021**

Înregistrarea și aderarea la acțiuni COST (<https://www.cost.eu/about/about-cost/>). Cooperarea Europeană în Știință și Tehnologie (COST). Conform concursului a fost acceptată participarea la acțiuni în calitate de membri:

1. CA20115 - "European Network on International Student Mobility: Connecting Research and Practice", COLIBAN Iulia.
2. CA18139 - "GEnomics of MusculoSkeletal traits TranslatiOnal Network", SACARA Victoria, COLIBAN Iulia.
3. CA20113 - "A sound proteome for a sound body: targeting proteolysis for proteome remodeling", DORIF Alexandr, BOICIUC Kiril.
4. CA20110 - "RNA communication across kingdoms: new mechanisms and strategies in pathogen control", SACARA Victoria, DORIF Alexandr.
5. CA20140 - "CorEuStem: The European Network for Stem Cell Core Facilities", DORIF Alexandr, ȚURCAN Doina.
6. CA18133 - "European Research Network on Signal Transduction", ȚURCAN Doina.
7. CA18227 - "The Core Outcome Measures for Food Allergy", ȚURCAN Doina, HLISTUN Victoria.
8. CA20124 - "Maximizing impact of multidisciplinary research in early diagnosis of neonatal brain injury", BLĂNIȚA Daniela.
9. Barbova Natalia dr., conf. univ. Diplomă de gradul I pentru poster "Experiența consilierii medico-genetice a familiilor cu fibroză chistică în Republica Moldova" în cadrul a XV-a Congres Național al FR cu participare internațională "Metode inovative de diagnostic și terapie a fibrozei chistice. Descoperire în viitor" (onlain) 20.05.2021 – 21.05.2021, or. Suzdali, Federația Rusă.

### **2022**

1. Secu Doina drd. Diplomă de gradul I pentru posterul „NARP/LS overlap in the clinical presentation associated with mitochondrial DNA mutations” la cel de-al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională, Craiova, România 22-25 septembrie 2022.
1. Coliban Iulia, drd. Diploma de apreciere pentru activitate cu ocazia Aniversării Jubiliare de 40 ani de la fondarea IMSP Institutul Mamei și Copilului. 03 Noiembrie 2023.

### **2023**

1. Coliban Iulia, drd. Medalie de bronz, pentru inovarea: Utilizarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și

- sindromului Wolfram de tip1. la Ediția a 2-a a Expoziției Internaționale de Inovație și Transfer Tehnologic 2023, 19-21 septembrie 2023, Chișinău, Republica Moldova
2. Coliban Iulia, drd. Cea mai buna prezentare orala, oferita pentru BRCA1and BRCA2 Variations and Breast Cancer, oferita de Serghei Mangul, East European Bioinformatics and Computational Genomics School (EEBG) summer school.
  3. Coliban Iulia, drd. Bursa de participare la European Society of Human Genetics conference (ESHG), 10-13 June, 2023, Glasgow, Scoția.
  4. Coliban Iulia, drd. Bursa de excelență a Guvernului și Bursei pe domenii științifice anul 2023, Chișinău, R. Moldova
  5. Barbova Natalia, dr. șt. med., Intrunirea Liderilor registrelor EUROCAT organizată în 28-29 iunie 2023, în or. Ispra, Italia. (Primirea calității de membru în EUROCAT).
  6. Ușurelu Natalia, dr. șt. med., Annual Meeting of eIMD, 04.12.2023, Bruxel (primirea dreptului de înregistrare a pacienților cu EIM de tip ”intoxicație” în Registrul European eIMD).

## 12. Promovarea rezultatelor cercetărilor obținute în proiect în mass-media (Opțional):

2020

### • *Emisiuni radio/TV de popularizare a științei*

1. Barbova Natalia dr.st.med; conf.univers.- Important: Riscurile unei sarcini după 35 de ani: [https://sputnik.md/radio\\_podcasturi/20201015/32043759/Important-Riscurile-unei-sarcin](https://sputnik.md/radio_podcasturi/20201015/32043759/Important-Riscurile-unei-sarcin-dupa-35-de-ani.html)dupa-35-de-ani.html 15.10.2020
2. Barbova Natalia dr.st.med; conf.univers. Emisiunea "ATITUDINI" Radio Sputnik Moldova <https://www.youtube.com/watch?v=hzySxJUHvF8&list=PLQTGMcY7tx1V2hj4mMi1QcHcrI7QO5P9a&index=40> 15.10.2020.
3. Barbova Natalia dr.st.med; conf.univers. Moldova 1, emisiunea «Mesager» 19.00 <http://www.trm.md/ru/mesager/mesager-din-18-octombrie-2020>.
4. Ușurelu Natalia, Sacară Victoria, Barbova Natalia, Egorov Vladimir, Blaniță Daniela, Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Țurcan Doina, Boiciuc Chiril, Dorif Alexandr. . Noaptea Cercetătorilor, 27.11.2020, film-video, participare toată echipa, [https://www.youtube.com/watch?v=lObpDgZPp-k&t=1s&ab\\_channel=KirilBoiciuc](https://www.youtube.com/watch?v=lObpDgZPp-k&t=1s&ab_channel=KirilBoiciuc).
5. Barbova Natalia dr.st.med; conf.univers."Dragostea nu se măsoară în cromozomi"; - un film social despre persoanele cu sindrom Down din Moldova, produs de Ecaterina Digol în parteneriat cu A.O."Sunshine". <https://www.facebook.com/605531359780000/posts/1318253021841160/?sfnsn=mo>
6. Sacară Victoria dr.hab.bio, conf.cerct, Alexandr Dorif drd. Emisiunea „Educația pentru Viața” pe Radio «Vocea Sperantei», consacrată bolilor de spectru autist și bolilor imunitare. [https://www.youtube.com/watch?v=O\\_ikJ2UZpTc](https://www.youtube.com/watch?v=O_ikJ2UZpTc)
7. Sacară Victoria dr.hab.bio, conf.cerct, Alexandr Dorif drd. Emisiunea TV „Vorbește Moldova” cu titlu „SCĂPAȚI-MI FIUL ȘI FRATELE DE NEPOATĂ!” consacrată stabilirii paternității copilului născut de o adolescentă după viol, unde a fost explicat diferența între testul pentru excluderea paternității bazat pe antigenele sângelui (system ABO și factor Rhesus) și testul pentru stabilirea paternității bazat pe repetări genomice tandemice polimorfe: <https://prime.md/vorbeste-moldova-din-24-februarie-2020-scapati-mi-fiul-si-fratele-de-nepoata-partea-i---97501.html>.
8. Sacară Victoria dr.hab.bio, conf.cerct. Emisiunea Doctorii cu tematica „Cauzele genetice ale avorturilor spontane”, 14.07.2020.

2021

### • *Emisiuni radio/TV de popularizare a științei*

1. Ușurelu Natalia, Sacară Victoria, Barbova Natalia, Egorov Vladimir, Blaniță Daniela, Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Țurcan Doina, Boiciuc Chiril, Dorif Alexandr. Ziua



- Științei, 10.11.2021, film-video, participare toată echipa, [https://www.youtube.com/watch?v=IObpDgZPp-k&t=1s&ab\\_channel=KirilBoiciuc](https://www.youtube.com/watch?v=IObpDgZPp-k&t=1s&ab_channel=KirilBoiciuc).
2. Ușurelu Natalia dr., conf. cercet. Emisiunea "Doctorii"/PrimeTV din 20.10.2021 „Prevenirea maladiilor genetice”.
  3. Ușurelu Natalia dr., conf. cercet. moldova.europalibera.org Jurnal Săptămânal la Europa Liberă ”Statul are nevoie de nou-născuți sănătoși, doar ei vor fi viitorul țării”.
  4. Barbova Natalia dr., conf. univ. Emisiunea «У всех на виду», CTC consacrată Sindromului Down, 29-01- 2021 <https://www.youtube.com/watch?v=05Rx4CUTdww>.

• **Articole de popularizare a științei**

1. Sacară Victoria dr. hab., conf. cercet. Lector la Curs de instruire on-line organizat de Ministerul Sănătății, Muncii și Protecției Sociale al RM. ”Tulburări de spectru autist și boli genetice rare”
2. Barbova Natalia dr., conf. cercet. Participarea la campania europeană de susținere a pacienților cu sindrom Down și informarea publicului despre această boală, 21 martie 2021 (poster special).

**2022**

• **Emisiuni radio/TV de popularizare a științei**

1. Ușurelu Natalia, Sacară Victoria, Barbova Natalia, Egorov Vladimir, Blaniță Daniela, Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Secu Doina, Boiciuc Chiril, Dorif Alexandr. . Noaptea Cercetătorilor, 30.09.2022, film-video, participare toată echipa, [https://www.youtube.com/watch?v=IObpDgZPp-k&t=1s&ab\\_channel=KirilBoiciuc](https://www.youtube.com/watch?v=IObpDgZPp-k&t=1s&ab_channel=KirilBoiciuc).
2. Ușurelu Natalia, Emisiunea ”Mesager” (28.06.2022, 20:00), TV Moldova, Marcarea zilei internaționale a Fenilcetonuriei. Abordarea subiectului despre Screening-ul neonatal și depistarea precoce a Fenilcetonuriei în Republica Moldova (PKU). [https://www.facebook.com/watch/live/?ref=watch\\_permalink&v=562520402040877](https://www.facebook.com/watch/live/?ref=watch_permalink&v=562520402040877).
3. Ușurelu Natalia, Emisiunea ”Reporter pentru Sanatate” (29.09.2022), TV Moldova, Abordarea subiectului despre Screening-ul metabolic neonatal pilot relansat în cadrul proiectului în Maternitatea IMSP IMC și depistarea precoce a erorilor innascute de metabolism prin investigatia urinii nou-nascuților prin metoda Spectroscopie RMN realizată în cooperare cu colaboratorii Institutului de Chimie Macromoleculară Petru Poni, al Academiei Române din Iași. <https://trm.md/ro/reporter-pentrusanatate/reporter-pentru-sanatate-emisiune-din-29-septembrie-2022>
4. Sacară Victoria dr. hab., conf. cercet. și Dorif Alexandr drd. Emisiune realizată în cadrul proiectului ”Ajutor pentru copiii cu autism și boli genetice rare”, finanțat de Agenția Cehă pentru Dezvoltare și Cooperare și implementat de Agenția ADRA Moldova în parteneriat cu A.O. ””S.O.S. Autism”, 28.12.2022.

5. Barbova Natalia, MEGA-TV, 10.11.2022, Interviu consacrat profilaxiei Sindromului Down.
6. Barbova Natalia, MEGA-TV, 16.11.2022, Interviu consacrat profilaxiei malformațiilor congenitale la populația Republicii Moldova.

• **Articole de popularizare a științei:**

1. Alexandr Dorif, drd. Prelegere publica la tema “PHK: особенности, биохимия, современные методы исследования.”, 28.10.2022, USM. Materiale prelegerii sunt disponibile pe: [https://drive.google.com/drive/folders/1i8IWX3Tr5ISTuRfR2nzAS3vddDugov5E?usp=s\\_haring](https://drive.google.com/drive/folders/1i8IWX3Tr5ISTuRfR2nzAS3vddDugov5E?usp=s_haring) Anunt pe site-ul USM: <https://biologie.usm.md/?p=2536>

**2023**

• **Emisiuni radio/TV de popularizare a științei**

1. Ușurelu Natalia, Sacară Victoria, Barbova Natalia, Egorov Vladimir, Blăniță Daniela, Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Secu Doina, Boiciuc Chiril, Dorif Alexandr. . Noaptea Cercetătorilor, 29.09.2023, film-video, participare toată echipa, [https://www.youtube.com/watch?v=I0bpDgZPp-k&t=1s&ab\\_channel=KirilBoiciuc](https://www.youtube.com/watch?v=I0bpDgZPp-k&t=1s&ab_channel=KirilBoiciuc).
2. Ușurelu Natalia dr.st.med; conf.cercet. ”Ghidul Sanatatii”, emisiunea 36, 27.11.2023, ITV <https://fb.watch/pwK9L1aGgT/?mibextid=Nif5oz>.
3. Ușurelu Natalia dr.st.med; conf.cercet. ”iSanatate”, 23.02.2023, JurnalTV [https://www.facebook.com/watch/?extid=CL-UNK-UNK-UNK-AN\\_GK0T-GK1C&mibextid=Nif5oz&v=219358643832068](https://www.facebook.com/watch/?extid=CL-UNK-UNK-UNK-AN_GK0T-GK1C&mibextid=Nif5oz&v=219358643832068).
4. Ușurelu Natalia dr.st.med; conf.cercet. ”Stirile”, 01.03.2023, TV8 <https://fb.watch/pwKKxK1ecS/?mibextid=Nif5oz>.
5. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Lecții pentru viitorii și tineri părinți „Totul despre sarcină, nașterea nju-născutului” cu titlul „Prevenirea timpurie a malformațiilor fetale”, 03.06.2023. [https://fb.watch/pwW\\_f\\_qWhR/?mibextid=UyTHkb](https://fb.watch/pwW_f_qWhR/?mibextid=UyTHkb).
6. Blăniță Daniela drd. Prima Oră, Prime TV “Autismul din punct de vedere genetic”, 02.04.2023. <https://www.youtube.com/watch?v=Hl58ezemO98&t=2s>.

• **Articole de popularizare a științei**

1. Coliban Iulia, drd. Formator in cadrul activității extradidactice “Maladiile Genetice” in cadrul Centrului de Excelenta in Medicina si Farmacie ‘Raisa Pacalo’, 08.Noieembrie.2023
2. Boiciuc Chiril, drd. Formator in cadrul activității extradidactice “Maladiile Genetice” in cadrul Centrului de Excelenta in Medicina si Farmacie ‘Raisa Pacalo’, 08.Noieembrie.2023
3. Alexandr Dorif, drd. Prelegere publica la tema “Введение в генную инженерию: высоконадёжная ПЦР.”, 7 aprilie 2023, USM. Anunt pe site-ul USM:

<https://biologie.usm.md/?p=9243> Materiale prelegerii sunt disponibile pe:  
<https://drive.google.com/drive/folders/1i8IWX3Tr5ISTuRfR2nzAS3vddDugov5E?usp=s>  
[haring](#)

4. Alexandr Dorif, drd. Prelegere publica la tema “Введение в генную инженерию: методы сборки.”, 08.04.2023, USM. Anunt pe site-ul USM: <https://biologie.usm.md/?p=9243> Înregistrare prelegerii este disponibilă pe: <https://www.youtube.com/watch?v=-rY1yx6Vxb4> Materiale prelegerii sunt disponibile pe:  
<https://drive.google.com/drive/folders/1i8IWX3Tr5ISTuRfR2nzAS3vddDugov5E?usp=s>  
[haring](#)
5. Alexandr Dorif, drd. Prelegere publica la tema “Введение в генную инженерию: селекция и скрининг рекомбинантных последовательностей.”, 28.04.2023, USM. Anunt pe site-ul USM: <https://biologie.usm.md/?p=9243> Înregistrare prelegerii este disponibilă pe: <https://youtu.be/PRHElpjJPzc> Materiale prelegerii sunt disponibile pe:  
<https://drive.google.com/drive/folders/1i8IWX3Tr5ISTuRfR2nzAS3vddDugov5E?usp=s>  
[haring](#)

### **13. Teze de doctorat / postdoctorat susținute și confirmate pe parcursul anilor 2020-2023 de membrii echipei proiectului (Opțional)**

În cadrul proiectului se realizează 6 teze de doctorat:

#### **Scoala doctorală a USMF „Nicolae Testemițanu”:**

- Blaniță Daniela, ”Variabilitatea clinică și evolutivă a Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării”, Teză de doctorat 322.01 Pediatrie și neonatologie, conducător – Dr. Conf. Natalia Ușurelu;
- Boiciuc Chiril, ”Particularitățile molecular-genetice și biochimice în diagnosticul pacienților cu Dereglări Congenitale ale Glicozilării”, Teză de doctorat 315.02 - Biologie moleculară și genetică medicală, conducător – Dr. Conf. Natalia Ușurelu;
- Coliban Iulia, ”Screening-ul mutațional al genelor asociate atrofiei musculare spinale”, Teză de doctorat 315.02 - Biologie moleculară și genetică medicală, conducător – Dr. hab., Conf. Victoria Sacară;
- Hlistun Victoria, ”Profilul cromatografic al aminoacizilor în diagnosticul Erorilor Înnăscute de Metabolism”, Teză de doctorat 315.02 - Biologie moleculară și genetică medicală, conducător – Dr. Conf. Natalia Ușurelu;
- Secu Doina, ”Particularitățile molecular-genetice și biochimice ale maladiilor mitocondriale”, Teză de doctorat 315.02 - Biologie moleculară și genetică medicală, Dr. hab., Conf. Victoria Sacară;

#### **Program de doctorat, USM**

- Dorif Alexandr, ”Dezvoltarea metodelor molecular-genetice pentru determinarea numărului de copii a fragmentelor de genom uman”, Teză de doctorat 315.02 - Biologie moleculară și genetică medicală, Dr. hab., Conf. Victoria Sacară.

## 14. Materializarea rezultatelor obținute în proiect (cu specificarea aplicării în practică)

2022

### Acte de inovare:

1. Coliban Iulia, Secu Doina, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării Distrofiei Musculare Duchenne și/sau a Distrofiei Musculare Becker prin tehnica MLPA. Act nr. 481 din 09.03.2022.
2. Coliban Iulia, Boiciuc Chiril, Hlistun Victoria, Secu Doina, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării patologiilor cromozomiale numerice (aneuploidii) prin metoda MLPA. Act nr. 482 din 15.03.2022.
3. Coliban Iulia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării atrofiei musculare spinale prin tehnica MLPA. Act nr. 483 din 17.03.2022.
4. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs5985 a genei *F13A1* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 484 din 28.03.2022.
5. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs6025 a genei *F5* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 485 din 28.03.2022.
6. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1799963 a genei *F2* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 486 din 28.03.2022.
7. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801131 a genei *MTHFR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic. Act nr. 487 din 28.03.2022.
8. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801133 ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic și al Metioninei. Act nr.488 din 28.03.2022.
9. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801394 a genei *MTRR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 489 din 28.03.2022.
10. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1805087 a genei *MTR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 490 din 28.03.2022.

## Acte de implementare:

1. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P035 DMD-1 probemix pentru identificarea delețiilor sau duplicărilor exonilor în gena DMD umană ca o cauză a distrofiei musculare Duchenne și/sau a distrofiei musculare Becker în Republica Moldova Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 2022.
2. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P021-B1 SMA probemix test semicantitativ pentru detectarea delețiilor sau dublicațiilor în SMN, SMN2 și exonul 5 al NAIP ca o cauză atrofiei musculare spinale în Republica Moldova. Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 2022.
3. Act de implementare "Metoda diagnosticării atrofiei musculare spinale prin tehnica MLPA", Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 2022.
4. Act de implementare "Metoda diagnosticării patologiilor cromozomiale numerice (aneuploidii) prin metoda MLPA" Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 2022.
5. Act de implementare "Metoda diagnosticării Distrofiei Musculare Duchenne și/sau a Distrofiei Musculare Becker prin tehnica MLPA" Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 2022.

## 2023

### Acte de inovare:

1. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Estimarea riscului dezvoltării în ontogeneză a malformațiilor congenitale cererale folat-depindente. Act nr. 511 din 21.02.2023.
2. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR677 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 512 din 21.02.2023.
3. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR1293 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 513 din 21.02.2023.
4. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatolii, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR2756 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 514 din 21.02.2023.
5. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 516 din 14.03.2023.
6. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 517 din 14.03.2023.

7. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Utilizarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1. Act nr. 524 din 04.08.2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 525 din 25.09.2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 526 din 25.09.2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 527 din 25.09.2023.
11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 528 din 25.09.2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 529 din 25.09.2023.

#### **Acte de implementare:**

1. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘiC, 14 Martie 2023.
2. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR.. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘiC, 14 Martie 2023.
3. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Implementarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘiC, 01 August 2023.
4. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P343 Autism-1 ca test pentru detectarea delețiilor sau dublărilor în regiunea cromozomială 15q11-q13 asociate cu autismul. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘiC, 19 Decembrie 2023.
5. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P064-1B ca test semicantitativ de diagnostic pentru detectarea unui subset distinct de microdeleții și microduplicări recurente

asociate cu sindroame de microdeleție. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 19 Decembrie 2023.

6. Coliban Iulia, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 7 al genei *SMN1* în baza tehnicii moleculare genetice de tip qPCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘIC, 19 Decembrie 2023.
7. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3460 G>A din gena *MT-RNR1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
13. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.14448 T>C din gena *MT-ND6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
14. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hiperamonemiei în vederea diagnosticului Erorilor Înnăscute de Metabolism, de tipul Dereglărilor de Sinteză a Ciclului Ureei. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
15. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima linie ca metodă de screening selectiv pentru diagnosticarea Erorilor Înnăscute de Metabolism, preponderent Dereglările Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
16. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima și a doua linie în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism, în special al Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
17. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hipoglicemiei în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism al Carbohidraților, Energetic și Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.



18. Blăniță Daniela, Secu Doina, Ușurelu Natalia. Evaluarea Criteriilor Nijmegen ca algoritm selectiv în vederea diagnosticării Maladiilor Mitocondriale și diagnosticul diferențial cu Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
19. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritmul de evaluarea a copilului afectat multisistemic în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
20. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritmul de evaluarea a copilului cu retard psiho-motor și convulsii în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
21. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritmul de evaluare a pacientului cu retard psiho-motor, retard de creștere, convulsii și trăsături dismorfice în vederea diagnosticului Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
22. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în spoturi uscate de sânge. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
23. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în plasma sanguină. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
24. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în plasma sanguină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
25. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
26. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC de dozare a neopterinei și biopterinei în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
27. Dorif Alexandr, Rodoman Iulia, Sacară Victoria, Pali Inna, Opalco Igor, Gladu Sergiu. Implementarea metodei TaqMan qPCR pentru detectarea și mapping-ul deleției locusului 22q11 în scopul diagnosticării sindromului DiGeorge de tip I. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
28. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *BRAF* V600E și măsurarea conținutului ei relativ la celulele nucleate pentru aplicarea tratamentului anticancer țintit. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
29. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.524G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.

30. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.742C>T în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
31. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.818G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
32. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.473G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
33. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *HTT*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
34. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ATXN3*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
35. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ARI*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.

## 15. Informație suplimentară referitor la activitățile membrilor echipei

### 2020

1. Blăniță Daniela, drd. Curs de instruire "Tyrosinemia School Type 1", on-line, 27 iunie 2020 - participare pasivă.
2. Blăniță Daniela, drd. Curs de instruire "Erori medicale în analizele biochimice de laborator - implicații clinico-terapeutice" on-line 27-28 iunie 2020 - participare pasivă.
3. Blăniță Daniela, drd. Curs de instruire "Aplicații practice ale geneticii medicale în oncologie", on-line 19 septembrie - 31 octombrie 2020 - participare pasivă.
4. Blăniță Daniela, drd. Conferință Internațională de Pediatrie în format online "Sănătatea copilului în condițiile pandemiei COVID-19", 15 septembrie 2020 - participare pasivă.
5. Blăniță Daniela, drd. Первая научно-практическая онлайн-конференция "Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней" organizat de Российского общества медицинских генетиков, 21-22.07.2020 – participare pasivă.
6. Barbova Natalia, dr.st.med., conf.unver. Participare ca expert la Cercul Științific de Pediatrie 17.11.2020, a fost prezentată tematica: „Screeningul pre- și postnatal al MCC”. <https://www.facebook.com/ClinicaCardiologiePediatrica>.
7. Coliban Iulia, drd. Workshop "SMA Newborn Screening and Early Intervention" organizat de către Asociația Distrofiei Musculare și Institutul de Educație Medicală PeerPoint, LLC; 23.04.2020 - participare pasivă.
8. Coliban Iulia, drd. Первая научно-практическая онлайн-конференция Российского общества медицинских генетиков "Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней", 21-22 iulie 2020. <https://online-romgconference.tilda.ws/archive/first-romg-conference> - participare pasivă.
9. Coliban Iulia, drd. Вторая научно-практическая онлайн-конференция Российского общества медицинских генетиков «Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней», 20-21 Octombrie 2020 (6 Credite). <https://online-romgconference.ru/romg-2conference> - saitul conferinței 20.10.2020 (ziua 1) <https://online-romgconference.ru/romg-3conference.html> - saitul conferinței 20.10.2020 (ziua 2) - participare pasivă.

### 2021

1. Coliban Iulia, Secu Doina, drd. Curs de instruire "Tulburări de spectru autist și boli genetice rare", on-line, 08-09.02.2021 – participare pasivă.
2. Coliban Iulia, drd. Virtual workshop "MLPA® Raw Data Evaluation and Troubleshooting" Iulia Coliban, 17.02.2021 – participare activă.
3. Blăniță Daniela, drd. 5th World Conference on CDG, 13-16 mai 2021, format online - participare pasivă.

4. Blăniță Daniela, drd. 2nd international neonatal conference "Actual questions in the neonatology", format online, 20-21 martie 2021 - participare pasivă.
5. Blăniță Daniela, drd. Conferința națională științifico-practică cu participare internațională "Medicina personalizată în diagnosticul și tratamentul complex al tumorilor la copii", format online din 08 aprilie 2021 - participare pasivă - participare pasivă.
6. Blăniță Daniela, drd. Conferința științifico-practică națională în format online "Actualități în patologia cronică digestivă la copii" din 16 martie 2021 - participare pasivă.
7. Blăniță Daniela, drd. 3-я Научно-практическая онлайн-конференция РОМГ "Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней" format online 19-20 octombrie 2021 - participare pasivă.
8. Coliban Iulia, drd. Научно-практическая онлайн-конференция Российского общества медицинских генетиков "Школы РОМГ по аутовоспалительным заболеваниям и наследственным заболеваниям нервной системы: раннее выявление, методы диагностики, особенности клиники, лечение" 25.02.2021 – participare pasivă.
9. Coliban Iulia, Blăniță Daniela, drd. Научно-практическая онлайн-конференция Российского общества медицинских генетиков "Школе по наследственным болезням. Болезни обмена веществ. Наследственные заболевания с опорно-двигательными нарушениями", 15.04.2021 – participare pasivă.
10. Coliban Iulia, Secu Doina, Blăniță Daniela, drd. Научно-практическая онлайн-конференция "IX Съезд Российского общества медицинских генетиков" 30.06.2021, 1-2.07.2021 - participare pasiva.
11. Barbova Natalia, dr., conf. univ. Международная научно-практическая конференция, посвященная 100-летию Белорус. гос. мед. ун-та, Республика Беларусь. Минск, Белорусия, 1-5 ноября 2021 – participare pasivă.
12. Barbova Natalia, dr., conf. univ. 44th European Cystic Fibrosis Conference. Milan, Italia, 9-12 iunie 2021 – participare pasivă.

## 2022

1. Coliban Iulia, drd. Participarea în cadrul CLSI, USA. la elaborarea protocol pentru screening neonatal.(internațional, on-line). Organizator: CLSI, USA, în fiecare lună începând cu Octombrie 2021 au fost organizate meeting-uri cu discuții și editări ale capitolelor – participare pasivă.
2. Coliban Iulia, drd. Participarea la meeting-uri cu COST.eu privitor la International Student Mobility. CA 20115 (internațional, on-line). Organizator: COST.eu – participare pasivă.
3. Coliban Iulia, drd. Четвертая научно-практическая онлайн-конференция "Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней" organizat de Российского общества медицинских генетиков, 26-27.04.2022 (on-line, Certificat, 12 Credite) – participare pasivă.

4. Blăniță Daniela, drd. VII Научно-практическая онлайн-конференция педиатров "Трудный диагноз: разбор клинических случаев" format online 21 - 22 februarie 2022 - participare pasivă.
5. Blăniță Daniela, drd. Colocviu național "Abordarea contemporană a bolii diareice acute la copii", ediție online 30 septembrie 2022 - participare pasivă.
6. Blăniță Daniela, drd. Conferința națională cu participare internațională Bienala Chișinău-Sibiu, ediția a V-a "Managementul interdisciplinar al copilului", ediție on-line 13-14 mai 2022 - participare pasivă.
7. Blăniță Daniela, drd. Conferința națională cu participare internațională "Actualități în practica pediatrică : Provocări și succese", ediție on-line 16 septembrie 2022 - participare pasivă.
8. Blăniță Daniela, drd. IV Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ.
9. Coliban Iulia, drd. Școala de vară "Inovații în nanomedicină", 3-6 iulie 2022, Universitatea Tehnică a Moldovei, Chișinău, Republica Moldova – participare pasivă.
10. Coliban Iulia, drd. ICGEB & The Future of Science Biotechnology for economic & societal development in Southern and Eastern Europe Meeting on Science Communication. Republic of Moldova 29-30 September, 2022 – participare pasivă.
11. Coliban Iulia, Secu Doina, Boiciuc Chiril, Hlistun Victoria drd. Conferința științifică anuală consacrată aniversării a 77-a de la fondarea Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” din Republica Moldova, 18-21 octombrie 2022 – participare pasivă.
12. Blăniță Daniela, drd. Curs clinic „ Medicall Biochemical Genetics clincal Seminar” 22.07- 11.11.2022 - participare pasivă

## 2023

1. Coliban Iulia. Societatea Internațională pentru Screeningul Neonatal 2023. Membru.
2. Coliban Iulia, cercetător științific. Participarea în cadrul CLSI, USA. la elaborarea NBS13 – protocol internațional pentru screeningul nou-născutului pentru diagnosticul SMA.(internațional, on-line). Organizator: CLSI, USA, în fiecare lună începând cu Octombrie 2021 au fost organizate meeting-uri cu discuții și editări ale capitolelor (în special scrierea și editarea subcapitolului 5.4 despre tehnica MLPA).
3. Coliban Iulia, cercetător științific. Participarea la meeting-uri cu COST.eu privitor la International Student Mobility. (internațional, on-line). Organizator: COST.eu
4. Coliban Iulia, cercetător științific. 5-й научно-практической онлайн-конференции РОМГ «Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней».organizat de Российского общества медицинских генетиков, 5-6.04.2023 (on-line, Certificat, 12 Credite).

5. Coliban Iulia, cercetător științific. East European Bionformatics and Computational Genomics School (EEBG) summer school. 26 Iunie – 7 Iulie 2023, Chișinău, R.Moldova (Credite EMC).
6. Coliban Iulia, drd. Membru ISNS. Virtual Meeting : ISNS-Newborn Screening for SMA – “State of the Art” 12-13 Decembrie 2023. On-line, platform Zoom.
7. Coliban Iulia, drd. Summer school “The Path to Scientific Discoveries” 13-16 Iunie 2023, Noaptea Cercetatorilor Europeni 2022-2023.Chisinau, R.Moldova .
8. Blăniță Daniela, drd. The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Chișinău, Republica Moldova, 14-15 septembrie 2023. - participare pasivă
9. Blăniță Daniela, drd. Heberfeld Neuromuscular Visiting Professorship 2023, 13 ianuarie - participare pasivă
10. Blăniță Daniela drd., Sacară Victoria dr. hab. 5-й научно-практической онлайн-конференции РОМГ “Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней“ organizat de Российского общества медицинских генетиков, 5-6.04.2023 - participare pasivă
11. Blăniță Daniela drd., Sacară Victoria dr. hab. 6-й научно-практической онлайн-конференции РОМГ “«Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней“ organizat de Российского общества медицинских генетиков, 18-19 octombrie 2023 - participare pasivă.
12. Blăniță Daniela drd., Образовательное онлайн-конференция “Редкие заболевания первых лет жизни: риски, причины, лечение“ de Российского общества медицинских генетиков, 23 Noiembrie 2023 - participare pasivă.
13. Alexandr Dorif, drd. Hands-on training at Thermo Fisher Scientific training facility (STR typing, qPCR DNA quantitation and quality assessment), 15-19.05.2023, Darmstadt, Germany.

## **16. Recomandări, propuneri.**

Activitățile științifice efectuate în cadrul proiectului SCREENGEM au fost îndeplinite pe deplin conform planului stabilit pentru fiecare an.

Propuneri:

- Semnarea în termen a contractului de finanțare pentru anii următori, pentru a reuși cu organizarea tenderelor de procurare a reagenților.
- Simplificarea procedurilor de achiziție a materialului de cercetare.
- Asigurarea cu reagenți pentru cercetare în prima jumătate a anului cu stipularea acestui lucru în contractul de achiziție (termen de livrare în decurs de 3 luni din momentul încheierii contractului).
- Permiteți angajării în proiect a studenților, masteranzilor și rezidenților instruiți în domenii specializate.
- Majorarea salariilor cercetătorilor implicați în proiect!
- Suplinirea la fondul salarial a primelor (x4 per an) și ajutoarelor materiale (x2 ori per an).

## 17. Concluzii

În concluzie, toate etapele Proiectului SCRENGEN au fost îndeplinite cu succes și în volum deplin de o echipă tânără multidisciplinară de specialiști, optimistă, productivă și de mare perspectivă. Consolidarea rezultatelor etapei pune la dispoziția beneficiarilor bazele unui sistem de diagnostic, tratament, monitoring și profilaxie a bolilor genetice mult mai larg decât până la realizarea acestui proiect. S-au testat metode, care pun la dispoziția specialiștilor 2 programe de screening neonatal (spectroscopie RMN a urinii la EIM și screening neonatal molecular-genetic la SMA, screening selectiv (spectroscopie RMN, IETF, aminoacidopatii s.a), diagnostic molecular-genetic prin metode avansate prin Sanger, qPCR, PCR-RFLP, HRM, analiza fragmentelor repetitive, analiza genomului mitocondrial. Toate acestea sunt parte componenta a Programului Național pe Boli Rare care a fost elaborat pe perioada de derulare a proiectului SCRENGEN și reprezintă un pas spre alinierea la standarde Europene. Rezultatele au fost diseminate prin diverse publicații, flyere, participări la conferințe cu prezentări, postere, participări la emisiuni TV/Radio, organizarea conferințelor naționale pe boli rare. Vizibilitatea Moldovei a crescut și a căpătat credibilitate prin faptul că s-a obținut calitatea de membri ai EUROCAT și eIMD și dreptul de a înregistra pacienții moldoveni în bazele de date internaționale. Toate metodele testate în proiectul SCRENGEN sunt demne de a fi propuse spre CNAM și să asigure investigații de rutină în domeniul bolilor rare. Colaborările internaționale vor ajuta în creșterea capacităților competitive în proiecte de cercetare comune din apelurile Horizon Europe.

Conducătorul de proiect *N. Ușurelu* UȘURELU Natalia

Data: 12.012024

L



**Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în proiect perioada 2020-2023 (obligatoriu)**

Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei maladiilor genetice pentru generații sănătoase în Republica Moldova” (Acronim: SCRENGEN)

**Cifrul proiectului 20.80009.8007.22**

**(Ro)**

Proiectul SCRENGEN realizat cu succes de o echipă tânără multidisciplinară de specialiști, optimistă, productivă și de mare perspectivă pune la dispoziția beneficiarilor bazele unui sistem de diagnostic, tratament, monitoring și profilaxie a bolilor genetice ca urmare a acțiunilor de inovare-cercetare, transfer tehnologic, coordonare și suport, care au pus în valoare abordarea medicinei individualizate conform principiului ”5P” (Personalizat, Preventiv, Predictiv, Participativ, Populațional). Realizarea forte a proiectului este elaborarea Programului Național pe Boli Rare în cooperare cu Ministerul Sănătății, în care s-au pus bazele reglementării organizaționale a serviciului medico-genetic la noi în țară, care să se alinieze la standardele Europene în contextul eurointegrării Republicii Moldova și fundamentarea unui acces echitabil la diagnostic, monitoring și tratament, cu profilaxia bolilor rare în populația țării noastre. Implementarea screening-ului metabolic neonatal-pilot la nou-născuții din maternitatea IMSP institutul Mamei și Copilului printr-o metodă de ”*next generation metabolic screening*” cu analiza urinei nou-născuților prin spectroscopie RMN din prima săptămână de viață face posibilă identificarea unui spectru lărgit de Erori Innăscute de Metabolism cu rata de 1:500 nou-născuți, dar și utilizarea acestuia în calitate de screening selectiv în work-up-ul metabolic. În plus, rezultatele proiectului SCRENGEN mai pun la dispoziție un program de screening neonatal molecular-genetic pentru identificarea timpurie a SMA; un screening selectiv prin IEFT ca ”standard de aur” în identificarea CDG la pacienți afectați multisistemic; un test screening prenatal rapid de identificare a abnormalităților cromozomiale prin metoda FISH. Proiectul aduce în beneficiul pacienților o gamă largă de investigații validate molecular-genetice (PCR, qPCR, PCR-RFLP, HRM, secvențierea Sanger, analiza genomică a fragmentelor repetitive, analiza genomului ADN mitocondrial) necesare diagnosticului unui spectru extins de boli genetice, dar și teste biochimice utile în monitorizarea pe termen lung, diferențierii formelor clinice și aprecierea eficacității tratamentului pacienților cu PKU. În același context, evaluarea unicului program de screening neonatal la nivel de țară de diagnostic al PKU demonstrează stabil în ultimii 10 ani indicatori ai ratei de acoperire a screening-ului competitiv la nivel internațional (>95%). Monitoring-ul continuu al malformațiilor congenitale (MC) conform EUROCAT a permis evaluarea sistemului de înregistrare a MC ca fiind insuficient și a precăuta soluții de prevenire a lor. Vizibilitatea Moldovei a crescut și a căpătat credibilitate prin oferirea calității de membru ai EUROCAT și dreptul de a înregistra pacienții moldoveni în Registrul European eIMD. Rezultatele au fost diseminate prin diverse publicații, flyere, participări la conferințe cu prezentări, postere, participări la emisiuni TV/Radio, organizarea conferințelor naționale pe boli rare. În proiect se realizează 6 teze de doctorat. Continuu se îmbogățește Registrul Național pe Boli Rare și se acumulează BioBanca pentru cercetări ulterioare în programe Horizon Europe.

**(En)**

The SCRENGEN project, successfully completed by a young, multidisciplinary team of optimistic, productive, and forward-looking specialists, provides beneficiaries with the foundations of a system for the diagnosis, treatment, monitoring, and prevention of genetic diseases. This achievement comes as a result of innovative research actions, technological transfer, coordination, and support, which have highlighted the approach of individualized medicine based on the "5P" principle (Personalized, Preventive, Predictive, Participatory, Population-based). A major accomplishment of the project is the development of the National Program for Rare Diseases in cooperation with the Ministry of Health. This program establishes the regulatory framework for medical-genetic services in the country, aligning with European standards in the context of Moldova's European integration. It also lays the groundwork for equitable access to diagnosis, monitoring, and treatment, as well as prevention of rare diseases in the population. The project includes the implementation of a neonatal metabolic pilot screening at the IMSP Mother and Child Institute maternity hospital using a *"next generation metabolic screening"* method. This method involves analyzing newborn urine through NMR spectroscopy in the first week of life, enabling the identification of a broad spectrum of Inborn Errors of Metabolism at a rate of 1:500 newborns, and its use as a selective screening in the metabolic work-up. Additionally, SCRENGEN offers a neonatal molecular-genetic screening program for the early identification of SMA; a selective screening through IEFT as the *"gold standard"* for identifying CDG in multisystemically affected patients; and a rapid prenatal screening test to identify chromosomal abnormalities using the FISH method. The project benefits patients by providing a wide range of validated molecular-genetic investigations (PCR, qPCR, PCR-RFLP, HRM, Sanger sequencing, repetitive fragment genomic analysis, mitochondrial DNA genome analysis) necessary for diagnosing a wide spectrum of genetic diseases. It also includes biochemical tests useful in long-term monitoring, differentiation of clinical forms, and assessing the effectiveness of treatment for patients with PKU. In the same context, the evaluation of the unique national neonatal screening program for PKU diagnosis demonstrates consistently high international-level screening coverage rates (>95%) over the past decade. Continuous monitoring of congenital malformations (MC) according to EUROCAT has allowed for the assessment of the MC registration system as insufficient and prompted the search for prevention solutions. Moldova's visibility and credibility have increased by becoming a member of EUROCAT and gaining the right to register Moldovan patients in the European eIMD Register. Results have been disseminated through various publications, flyers, conference presentations, posters, TV/Radio appearances, and through the organizing of national conferences on rare diseases. The project has led to the development of 6 doctoral theses. The National Registry on Rare Diseases is continuously being enriched, and a BioBank is being accumulated for further research.

Conducătorul de proiect

*N. Uşurelu*

UŞURELU Natalia

Data: 12.012024

**Lista lucrărilor științifice, științifico-metodice și didactice  
publicate pentru anii 2020-2023 în cadrul proiectului din Programul de Stat**

Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei maladiilor genetice pentru generații sănătoase în Republica Moldova” (Acronim: SCREENGEN)

Cifrul proiectului 20.80009.8007.22

**2020**

**Articole din reviste cu factor de impact:**

- *Articole din reviste cu factor de impact > 3*

1. NICOLESCU, A., BLANITA, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., CRISTEA, M., ROTARU, D., PINZARI, L., OGLINDA, A., STAMATI, A., TARCOMNICU, I., TUTULAN-CUNITA, A., STAMBOULI, D., GLADUN, S., REVENCO, N., USURELU, N AND DELEANU, C. Monitoring Methylmalonic Aciduria by NMR Urinomics. *Molecules* 2020, 25, 5312; doi:10.3390/molecules25225312. (IF=3,267)

**Articole din reviste naționale, categoria B:**

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., SAMOHVALOV, E., SACARA, V., BARBOVA, N., HADJIU, S., ȚUREA, V., STAMATI, A., NICOLESCU, A., DELEANU, C., LEFEBER, D., MORAVA, E., UȘURELU, N. Challenges in clinical consideration for congenital disorders of glycosylation. *Buletin de perinatologie 1 (86)*, 2020. 18-22. ISSN 1810-5289.
2. BOICIUC, C., BLĂNIȚĂ, D., SAMOHVALOV, E., TAGADIUC, O., NICOLESCU, A., DELEANU, C., LEFEBER, D., WEVERS, R., HUIJBEN, K., UȘURELU, N. Diagnosis characteristics of Congenital Disorders of Glycosylation of 40 patients from Moldova. *Buletin de perinatologie 1 (86)*, 2020. 23-27. ISSN 1810-5289.
3. COLIBAN, I.; REVENCO, N.; ȚURCAN, D.; EGOROV, V.; UȘURELU, N.; SACARĂ, V. Spinal Muscular Atrophy: news and perspectives. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 38-42. ISSN: 1810-5289
4. HLISTUN, V.; BLĂNIȚĂ, D.; LUPU, V.; GOLUB, N.; OGLINDA, A.; GARAEVA, S.; POSTOLATI, G.; TARCOMNICU, I.; STAMBOULI, D.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.; USURELU N. Nonketotic hyperglycinemia – case report. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag. 116-120. ISSN: 1810-5289;
5. HADJIU, S., SPRINCEAN, M., NEAMTSU, B.M.L., NEAMTSU, M.L., BENISH, S., EGOROV, V., CĂLCII, C., MĂȚACUȚĂ-BOGDAN, I., CAZAN, C., REVENCO, N. Lowe syndrome or oculocerebrorenal syndrome: etiopathogenesis, clinical picture and treatment (the synthesis). A clinical case. *Buletin de perinatologie*. 2020, 2(87), 113-120. ISSN: 1810-5289.

6. HADJIU, S., CĂLCÎI, C., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., FEGHIU, L., EGOROV, V., BENIȘ, S., SPRINCEAN, M., REVENCO, N. Aspecte etiopatogenetice, manifestări clinice și particularități de tratament ale sindromului oculocerebrorenal. Prezentare de caz clinic. *Buletinul Academiei de Științe*, 2020, 3(67), 65-73. ISSN 1857-0011.
7. MUNTEANU, D.; HLISTUN, V.; SAMOHVALOVA, E.; BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; VUDU, L.; UȘURELU, N. Syndromal dislipidemia – case report of a family with Alstrom Syndrome. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 121-125. ISSN: 1810-5289;
8. NICOLESCU, A., REVENCO, N., GLADUN, S., UȘURELU, N., DELEANU, C. Diagnosis of inborn metabolic disorders assisted by NMR spectroscopy – recent cases from Institute of Mother and Child Chisinau. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 107-111. ISSN 1810-5289.
9. SCURTUL, M. ; BOICIUC, C. ; BLĂNIȚĂ, D. ; SACARĂ, V.; UȘURELU, N. Phenotype Prediction In Phenylketonuria Patients From Moldova Based On Genotype Data, *Buletin de perinatologie* 1 (86), 2020. 28-35. ISSN 1810-5289.
10. STAMATI, A., UȘURELU, N., ROMANCIUC, L., REVENCO, N. Cardiovascular disorders in Fabry disease. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 12-17. ISSN 1810-5289.
11. SPRINCEAN, M.; HADJIU, S.; HALABUDENCO, E.; FUIOR, L.; RACOVITĂ, S.; EGOROV, V.; BARBOVA, N.; NEAMTSU, B. M.; NEAMȚU, M.-L.; CĂLCÎI, C.; REVENCO, N.. Role of medico-genetic counseling and prenatal screening in diagnosis of renal urinary pathology in fetus. In: *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 2(87), pp. 32-37. ISSN 1810-5289.
12. ȚURCAN, D., BLĂNIȚĂ, D., UȘURELU, N.; SACARĂ, V. Methodological approaches in the molecular genetic analysis of mitochondrial DNA in patients with common clinical features of mitochondrial disease. *Buletin de Perinatologie*. 2020, 1(86) pag 28-32. ISSN: 1810-5289;
13. UȘURELU, N. Introduction into inborn errors of metabolism. *Buletin de Perinatologie*. 2020, nr. 1(86), 11-17. ISSN 1810-5289.

**Articole din reviste științifice din străinătate:**

1. SPRINCEAN, M., HADJIU, S., RACOVITĂ, S., HALABUDENCO, E., SAMOILENCO, T., MIȘINA, A., EGOROV, V., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., FEGHIU, L., CUZNEȚ, L., CĂLCÎI, C., REVENCO, N. Differential diagnosis of chromosomal pathologies in children. *The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry*. 2020, 26(2), 47-63. ISSN: 2068-8040.

**Articole în culegerile lucrărilor conferințelor științifice naționale:**

1. SCURTUL, M. ; BOICIUC, C. ; BLĂNIȚĂ. D. ; CROITORI, T. ; LAZARI, N. ; UȘURELU, N. Molecular Genetics In Phenylketonuria In Republic Of Moldova (2018-2019), Congresul consacrat aniversării a 75 de ani de la fondarea USMF “Nicolae Testemițanu”, p. 25-30.

#### **Monografii (internaționale):**

1. STAMATI, A.; UȘURELU, N.; REVENCO, N. Cardiomiopatia hipertrofică la copilul mic. In: *Compendiu de boli rare*. Coord. Mazur-Nicorici Lucia, Diaconu Camelia Cristina, [Chișinău]: S. n., 2020 (Tipogr. „Impressum”), 506 p. ISBN 978-9975-3426-6-7. p. 243-251.

#### **Materiale/teze la forurile științifice**

- *internaționale*

1. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; SACARĂ, V. *Screening of SMA carrier status in Republic of Moldova*. Abstracts of European Society of Human Genetics Conference, ESHG 2020. (E-poster E-P10.18).

- *naționale*

2. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; REVENCO, N.; SACARĂ, V. *Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy through qPCR method*. Volumul de rezumate ale Congresului consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu", 20-23 Octombrie, 2020, Chișinău, Republica Moldova. (E-poster).
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., ȚUREA, V., STAMATI, A., MORAVA, E., UȘURELU, N. "Complexity of the diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylation". Congresului consacrat aniversării a 75-a de la fondarea USMF "Nicolae Testemițanu" 20-23 septembrie 2020, Chișinău, Republica Moldova. (E-poster).

### **2021**

#### **Articole din reviste cu FI**

1. LOEBER, G.; PLATIS, D.; ZETTERSTRÖM, R.H.; ALMASHANU, S.; BOEMER, F.; BONHAM, J.R.; BORDE, P.; BRINCAT, I.; CHEILLAN, D.; UȘURELU, N.; DEKKERS, E.; ET AL. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *Int. J. Neonatal Screen*. 2021, 7, 15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015> ISSN: 2409-515X (IF = 1.145).

#### **Articole din reviste internaționale, ISI**

1. SACARĂ, V; COLIBAN, I; ȚURCAN D.; DORIF A. Particularități molecular-genetice ale miodistrofiei Duchenne/Becker (DMD/B) în Republica Moldova. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2021, 27(3), p.32-33. ISSN: 2068-8040.

2. UȘURELU, N.; BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, Ch.; HLISTUN, V.; EGOROV, V.; POPOVICI, E.; GNATCOVA, E.; STAMATI, A.; OGLINDĂ, A.; REVENCO, N.; GLADUN, S.; ȚUREA, V. Gaucher disease type 1: the first experience of enzyme replacement therapy in pediatric practice in Moldova - case report. *Medicine and Pharmacy Reports*, Vol. 94 / Suppl No. 1 / 2021: S57 - S60.

<https://medpharmareports.com/public/public/Supplements/2021-supplement-1-S57-2232.pdf> DOI: 10.15386/mpr-2232.

#### **Articole în culegeri internaționale:**

1. БАРБОВА, Н.И.; ЕГОРОВ, В.В.; ХАЛАБУДЕНКО, Е.А. *Эпидемиология врожденных аномалий развития у новорожденных детей в Республике Молдова*. В: Современные технологии в медицинском образовании: Материалы международной научно-практической конференции, посвященной 100-летию Белорус. гос. мед. ун-та, Республика Беларусь, г.Минск, 1-5 ноября 2021 года / под ред.С.П.Рубниковича, В.А.Филонюка. Минск, БГМУ, 2021, с.1574-1577. ISBN 978-985-21-0904-8

#### **Articole în reviste naționale categoria B+:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; TURCAN, D.; SĂCĂRĂ, V.; UȘURELU, N. The screening by isoelectric focusing of Transferrin for diagnose of Congenital Disorders of Glycosylation. *Moldovan Medical Journal* 64(4), 2021. p. 50-54.
2. RODOMAN I.; PALII I.; SACARĂ V.; GLADUN S. Cardiomyopathy secondary to Duchenne muscular dystrophy in children. *Moldovan Medical Journal* 64(2), 2021. p. 70-78.

#### **Articole în reviste naționale categoria B:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; ȚURCAN, D.; SĂCĂRĂ, V.; ȚUREA, V.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; LEFEBER, D.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. The challenge in diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylation versus Mitochondrial Disorders: case report. *Buletin de perinatologie* 1(90), 2021. P. 102-108;
2. ȚURCAN D.; UȘURELU N.; BLĂNIȚĂ D.; SACARĂ V. A rare mitochondrial disorder: Leigh Syndrome – a case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 91-95;
3. BLĂNIȚĂ, D.; ȚURCAN, D.; GARAEVA, S.; POSTOLACHE, G.; SACARA, V.; WEVERS, R.; RODENBURG, R.; UȘURELU, N. Multisystemic affection in child: NARP syndrome – Mitochondrial disease. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 96-101;
4. HLISTUN, V.; EFREMOV, E.; BLANITA, D.; BOICIUC, C.; MUNTEANU, D.; LUPU, V.; OGLINDA, A.; CASIAN, A.; CASIAN, I.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.;

- UȘURELU N. Amino acids profile in the diagnosis of Inborn Errors of Metabolism. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 53-56;
5. MUNTEANU, D.; HLISTUN, V.; RIZOV, C.; VUDU, L.; USURELU, N. The metabolic impact of primary childhood obesity. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 57-63;
  6. SCURTUL, M.; BOICIUC, C.; BLANITA, D.; SACARĂ, V.; TARCOMNICU, I.; STAMBOULI, D.; NICOLESCU, A.; DELEANU, C.; GLADUN, S.; UȘURELU, N. Classical galactosemia - a case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 86-90;
  7. BLĂNIȚĂ, D.; SACARĂ, V.; RAILEAN, G.; STAMATI, A.; GARAEVA, S.; POSTOLACHI, G.; HOFFMANN, G.F.; STEINFELD, R.; UȘURELU, N. X-linked Adrenoleukodystrophy in Republic of Moldova: case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 109-114;
  8. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; REVENCO, N.; SACARĂ, V. Determinarea purtătorului de deleție al Exonului 7 al Genei SMN1 prin Metoda QPCR. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 42-45;
  9. SACARA, V.; DORIF, A.; USURELU, N.; HOLLING, T.; KUBISCH, C. Collagen VI related muscle disorder. Ullrich congenital muscular dystrophy. Case report. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 80-85;
  10. EGOROV, V.; BARBOVA, N. Rare diseases in monitoring of congenital anomalies. *Buletin de Perinatologie*, 1(90), 2021. p. 46-52;
  11. ȚURCAN, D.; ANDRIEȘ, A.; DORIF, A.; SACARĂ, V. Analysis of Clinical and Molecular Genetic Characteristics of Wiskott-Aldrich Syndrome and X-linked Thrombocytopenia. *OH&RM*, 2021, 2(3), p. 66-71.

#### **Teze naționale:**

1. BARBOVA, N.; EGOROV, V.; SPRINCEAN, M.; HALABUDENCO, E.; MISHINA, A.; SAMOILENCO, T.; SECRIERU, V.; NOUR, V. Epidemiology of Down Syndrome in the Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 40. ISBN 978-9975-152-13-6.
2. BLĂNIȚĂ, D.; BOICIUC, C.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. Congenital Disorders of Glycosylation: a booming chapter in pediatric genetics. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 41. ISBN 978-9975-152-13-6.
3. BOICIUC, C.; BLANITA, D.; HLISTUN, V.; LEFERBER, D.; USURELU, N. N-glycosylation of proteins: interference between physiology and pathology. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 42. ISBN 978-9975-152-13-6.

4. COLIBAN, I.; BLANITA, D.; OPALCO, I.; GLADUN, S.; SACARA, V.; USURELU, N. SMA linked to unbalanced genomic changes: case report. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 45. ISBN 978-9975-152-13-6.
5. CORETCHI, L.; GINCU, M.; SACARA, V.; OPALCO, I.; MISINA, A.; POPESCU, I.A.; BAHNAREL, I.; BEJENARI, L.; GLADUN, S. Biological markers of ionizing radiation. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 46. ISBN 978-9975-152-13-6.
6. DORIF, A.; SACARA, V.; PALII, I.; RADOMAN, I.; OPALCO, I.; GLADUN, S. Velo-cardio-facial Syndrome diagnostics in Moldova by Comparative Expression qPCR. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 47. ISBN 978-9975-152-13-6.
7. EGOROV, V.; BARBOVA, N.; HALABUDENCO, E. Monitoring of congenital anomalies in the Republic of Moldova, 2016-2018. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 48. ISBN 978-9975-152-13-6.
8. EGOROV, V.; BARBOVA, N. Comparison of rare congenital anomalies in Moldova with EUROCAT register. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 49. ISBN 978-9975-152-13-6.
9. HLISTUN, V.; BOICIUC, C.; SACARA, V. Molecular-genetic diagnosis of Wilson Disease in Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 53. ISBN 978-9975-152-13-6.
10. RODOMAN, I.; PALII, I.; DORIF, A.; SACARA, V. miRNA profile in Cardiomyopathies with dystrophine deficiency. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 57. ISBN 978-9975-152-13-6.
11. SACARA, V. Incidence rate of common hereditary neuromuscular diseases in the Republic of Moldova. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 60. ISBN 978-9975-152-13-6.
12. SPRINCEAN, M.; HADJIU, S.; RACOVITA, S.; BURAC, N.; SACARA, V.; LUPUSOR, N.; GRIU, C. Clinical-genetic particularities of progressive muscular dystrophies in children. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 61. ISBN 978-9975-152-13-6.
13. STAMATI, A.; REVENCO, N.; USURELU, N. Contribution of genetic testing in pediatric dilated cardiomyopathy. *XIth International Congress of Geneticists and*



*Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 63. ISBN 978-9975-152-13-6.

14. TIHAI, O.; HADJIU, S.; SPRINCEAN, M.; BARBOVA, N.; EGOROV, V.; HALABUDENCO, E.; REVENCO, N. Congenital cerebral malformations in the pregnancies with genetic risc. *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 64. ISBN 978-9975-152-13-6. DOI: [10.53040/cga11.2021.001](https://doi.org/10.53040/cga11.2021.001).
15. TURCAN, D.; USURELU, N.; BLANITA, D.; SACARA, V. Leigh syndrome in a child – a case report, *XIth International Congress of Geneticists and Breeders from the Republic of Moldova*, June 15-16, 2021, Chisinau, Republic of Moldova, p. 65. ISBN 978-9975-152-13-6.
16. ȚURCANU, A.; SACARĂ, V.; CUMPATA, V.; TCACIUC, E.; LISNIC, V. Correlation between neurological impairment and liver status in Wilson’s disease. *Moldovan Medical Journal*, 2021, V. 64, p. 55.
17. BARBOVA, N.; EGOROV, V.; TIHAI, O.; SPRINCEAN, M.; HALABUDENCO, E. Frecvența malformațiilor congenitale ale sistemului nervos central în Moldova comparativ cu datele Registrului Internațional EUROCAT. Conferința științifică anuală “Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelența și performanța” 20-22 octombrie 2021: Abstract book. Chișinău: Medicina, 2021. P. 395. ISBN 978-9975-82-223.
18. TIHAI, O.; HADJIU, S.; BARBOVA, N.; EGOROV, V.; HALABUDENCO, E.; REVENCO N. Diagnostic postnatal al malformațiilor congenitale cerebrale la copii. Conferința științifică anuală “Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelența și performanța” 20-22 octombrie 2021: Abstract book. Chișinău: Medicina, 2021. P. 362. ISBN 978-9975-82-223.

#### **Teze internationale:**

1. BARBOVA, N.; EGOROV, V., BALONETCHI, L., SCIUCA. S. The possibilities of target therapy of cystic fibrosis in Republic of Moldova taking into account the analysis of CFTR mutations’ range. *Journal of Cystic Fibrosis*. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.39. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).
2. BALONETCHI, L.; GUDUMAC, E.; SELEVESTRU, R.; COTOMAN, A.; ROTARU-COJOCARI, D.; BARBOVA, N. The influence of cronic lung infections on the development of bronchiectasis in patients with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.88. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).
3. SCIUCA, S.; BALONETCHI, L.; SELEVESTRU, R.; COTOROBAL, M.; NEDEALCOVA, E.; MELNIC, A.; GRITAN, A.; BRANIȘTE, N.; BADARAU, A.;

ROTARU-COJOCARI, D.; BARBOVA, N. The respiratory pathogen colonization and lung function in cystic fibrosis patients. Vol. 20, suppl. 1 (2021). Abstracts of the 44<sup>th</sup> European Cystic Fibrosis Conference – 2021 9-12 June 2021. P.75. ISSN 1569-1993. (IF-4,759).

**2022**

#### **Articole în reviste științifice internaționale**

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., ȚURCAN, D., COLIBAN, I., STAMATI, A., HADJIU, S., ȚUREA, V., SACARA, V., MORAVA, E., UȘURELU, N. " Tulburările Congenitale ale Glicozilării versus Maladii Mitocondriale" *Actualități în Patologia Pediatrică*, editura Gr.T.Popa.Iași 2022.48-56. ISBN: 978-606-544-674-8.
2. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. "Semne neurologice evocatoare în Tulburările Congenitale ale Glicozilării". *Revista de Neurologie și Psihiatrie a copilului și adolescentului din România*.Nr.1 Vol. 29.P 45-50. ISSN: 2068-8040
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. Neurological evocative signs in Congenital Disorders of Glycosylation." *Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry*. Nr.1.Vol.29.P50-55. ISSN: 2068-8040
4. UȘURELU, N. Semne evocatoare în Erorile Înnascute de Metabolism. *Actualități în Patologia Pediatrică*, editura Gr.T.Popa.Iași 2022. P 24-29. ISBN: 978-606-544-674-8.
5. SACARA, V. Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies in the Republic of Moldova culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
6. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022

#### **Articole în reviste științifice naționale categoria B**

1. COLIBAN, I., UȘURELU N., SACARĂ, V. Perspective of neonatal screening of spinal muscular atrophy, *Buletin de Perinatologie*, IMSP Institutul Mamei și Copilului 40 ani de activitate, Materiale Științifice, 2022, nr.1, pag.166-170. ISSN 1810-5289.
2. DORIF, A., SACARA, V. Appreciation of short repeats number in neurogenetic disorders diagnostic. *Buletin de Perinatologie*, 2022, nr. 1, p. 171 – 175. ISSN 1810-5289
3. HLISTUN, V., EFREMOV, E., BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, K., DELEANU, C., NICOLESCU, A., UȘURELU, N. Importanța profilului aminoacizilor plasmatici în diagnosticul erorilor înnăscute de metabolism: studiu prospectiv, analitic. *MJHS* 27(1), 2022. CZU: 616-008.9-056.7-079. P: 5-16.
4. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., SACARĂ, V. Challenges in diagnosis of Mitochondrial Disorders: Case reports. În: *Buletin de Perinatologie*, 2022.

ISSN 1810-5289, p. 215-220.

5. SACARA, V., COLIBAN, V., SECU, D., BOICIUC, V., BOICIUC, C., DORIF, A. Realizări în domeniul diagnosticului molecular-genetic pe parcursul a 40 de ani în cadrul Institutului Mamei și Copilului. În: *Buletin de Perinatologie*, 2022. ISSN 1810-5289, p. 143-146.

#### **Teze ale conferințelor științifice internaționale (peste hotare)**

1. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. „Semne neurologice evocatoare în Tulburările congenitale ale glicozilării.” *Supliment la Revista de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P24. ISSN: 2344 – 3405.
2. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HADJIU, S., UȘURELU, N. „Neurological evocative signs in Congenital Disorders of Glycosylation”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P24. ISSN: 2344 – 3405.
3. BLĂNIȚĂ, D., BOICIUC, C., HLISTUN, V., ȚURCAN, D., COLIBAN, I., STAMATI, A., HADJIU, S., ȚUREA, V., SACARA, V., MORAVA, E., UȘURELU, N. ” Tulburările Congenitale ale Glicozilării versus Maladii Mitocondriale” Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a. Iasi, Romania, 2022. P.30
4. BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., NICOLESCU, A., OGLINDĂ, A., TARCOMNICU, I., TUTULAN- CUNIȚA, A., STAMBOULI, D., DELEANU, C., UȘURELU, N. Diagnosticul Aciduriei metilmalonice (prezentare caz clinic). *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.28
5. COLIBAN I., BLĂNIȚĂ D., HADJIU S., UȘURELU N., REVENCO N., SACARĂ V. Molecular karyotype in clinical cases of SMA, *Volumul de rezumate de la al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Craiova, Romania. 2022. P.30
6. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. *Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia”* ediția II, 9-10.09.2022
7. MUNTEANU, D., HLISTUN, V., VUDU, L., STAMATI, A., UȘURELU, N. Mecanisme patogenetice ale afectării metabolismului aminoacizilor în obezitatea primara la copii. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.23
8. SACARA, V. Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies in the Republic of Moldova culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
9. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., SACARĂ, V. NARP/LS overlap in the clinical presentation associated with mitochondrial DNA mutations. În: *Volum de rezultate al celui de-al VI-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională*. Craiova,

România, 2022, p. 71-72.

10. SCURTUL, M., USURELU, D-C., BOICIUC, D C., SATO, A., GEMPERLE-BRITSCHGI, C., HLISTUN, V., BLANITA, D., SACARA, V., THÖNY, B., USURELU, N. Prospective BH4 responsiveness in moldovan PKU cohort. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, Vol 45, Suppl. 1, 2022, ISSN0141-8955, pag. 476.
11. TIHAI, O., HADJIU, S., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N. The impact of folic acid metabolism on the development of congenital brain malformation in children: the effect of maternal genotype. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P121. ISSN: 2344 – 3405.
12. TIHAI, O., HADJIU, S., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N. Polimorfismul genelor ciclului folat la mamele copiilor cu malformații congenitale cerebrale. *Supliment la Revista de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România*. 2022, P120. ISSN: 2344 – 3405.
13. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., BARBOVA, N., EGOROV, V., REVENCO, N., HADJIU, S. Diagnosticul genetic al malformațiilor congenitale cerebrale folat-dependente la copii. *Materialele Conferinței Chișinău-Sibiu Managementul interdisciplinar al copilului*, 2022, 156-157.
14. UȘURELU, N. ”Impactul erorilor înnașcute de metabolism în patologia neurologică pediatrică ”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P21. ISSN: 2344 – 3405.
15. UȘURELU, N. ”The impact of inborn errors of metabolism on pediatric neurology ”. *Supplement to the Romanian journal of child and adolescent neurology and psychiatry*. Vol. 28 Nr. 3 / 2022. P21. ISSN: 2344 – 3405.
16. USURELU, D-C. SCURTUL M. BOICIUC C., BLĂNIȚĂ D., SACARĂ V., USURELU, N. Diferențierea formelor Fenilcetonuriei în baza determinismului genetic. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.25
17. UȘURELU, N. Semne evocatoare în Erorile Înnașcute de Metabolism. *Conferința Națională Zilele Pediatriei Ieșene “N.N. Trifan” – ediția a XXXIV-a*. Iasi, Romania, 2022. P.32

#### **Teze în lucrările conferințelor științifice naționale**

1. HLISTUN, V., CASIAN, I., CASIAN, A., DELEANU, C., NICOLESCU, A., UȘURELU, N. Determination of urinary creatinine in patients with Alkaptonuria. Culegere de rezumate, Cercetare în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță. 2022. ISSN 2345-1467, p.502.
2. DORIF, A.; SACARA, V. Development of method for short repeats expansion caused ataxias diagnostic. In: *Life sciences in the dialogue of generations: connections between*

universities, academia and business community. R, 29-30 septembrie 2022, Chișinău. Chișinău, Republica Moldova: Moldova State University, 2022, p. 127. ISBN 978-9975-159-80-7.

3. COLIBAN I., BLĂNIȚĂ D., HADJIU S., UȘURELU N., REVENCO N., SACARĂ V. The link between clinical manifestations of SMA and unbalanced genomic changes. volum de rezumate ale conferinței „*Life Sciences in the Dialogue of Generations: Connections Between Universities, Academia and Business Community*”, 2022, p. 126. ISBN 978-9975-159-80-7.
4. SECU, D., UȘURELU, N., BLĂNIȚĂ, D., SACARĂ, V. Overlap of clinical manifestations in Mitochondrial Diseases. In: Abstract book. The National Conference with international participation „*Life sciences in the dialogue of generations: connections between universities, academia and business community*”, Chisinau, 29-30 september 2022, p. 142. ISBN 978-9975-159-80-7.

#### **Postere electronice la conferințe internaționale:**

1. BLĂNIȚĂ, D., HLISTUN, V., ANTOHI, A., LUPU, V., SCHIRCA, L., NICULESCU, A., DELEANU, C., UȘURELU, N. EP31-2384 ”Hyperammonia - pediatric challenge for Republic of Moldova”, *SSIEM Annual Symposium 2022*, Freiburg, Germania;
2. BLĂNIȚĂ, D., LUPU, V., STAMATI, A., OGLINDĂ, A., CHIRIAC, A., UȘURELU, N. The challenge in Glycogen Storage Disorders associated with Mucopolysaccharidose type III B. *IGSD 2022 Virtual Conference*.
3. DORIF, A. DiGeorge syndrome type I diagnostics and deletion location in Moldovan patients by comparative expression qPCR – EAACI (*European Academy for Allergology and Clinical Immunology*) Hybrid Congress 2022, e-poster, 1-3 Iunie 2022, Praga, Republica Ceha și on-line.

#### **Postere electronice la conferințe naționale:**

1. DORIF, A., SECU, D., SACARA, V. Wiskott-Aldrich Syndrome at children — diagnostic particularities. Culegerea de lucrări a conferinței internaționale „Imunopedia” ediția II, 9-10.09.2022
2. HLISTUN, V. ”Determination of urinary creatinine in patients with Alkaptonuria”. *Conferința Științifică Anuală ”Cercetare în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță”, organizată de Universitatea de Medicină și Farmacie ”Nicolae Testemițanu”, 19-21 octombrie 2022. Poster.*

#### **Alte lucrări științifice :**

1. ATROFIA MUSCULARĂ SPINALĂ, PCN-402 Protocol clinic național (ediția I). Aprobabil prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr. 417 din 05.05.2022.â
2. DISTROFIA MUSCULARĂ DUCHENNE, PCN-403, Protocolul clinic național (ediția I), Aprobabil prin ordinul Ministerului Sănătății nr. 418 din 05.05.2022.

3. PROGRAM NAȚIONAL pe BOLI RARE (draft predat la Ministerul Sănătății.

**Acte de inovare 2022:**

1. Coliban Iulia, Secu Doina, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării Distrofiei Musculare Duchenne și/sau a Distrofiei Musculare Becker prin tehnica MLPA. Act nr. 481 din 09.03.2022.
2. Coliban Iulia, Boiciuc Chiril, Hlistun Victoria, Secu Doina, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării patologiilor cromozomiale numerice (aneuploidii) prin metoda MLPA. Act nr. 482 din 15.03.2022.
3. Coliban Iulia, Sacara Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda diagnosticării atrofiei musculare spinale prin tehnica MLPA. Act nr. 483 din 17.03.2022.
4. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs5985 a genei *F13A1* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 484 din 28.03.2022.
5. Dorif Alexandr, Bursacovscaia Natalia, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs6025 a genei *F5* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 485 din 28.03.2022.
6. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1799963 a genei *F2* ca o cauză trombofiliilor ereditare. Act nr. 486 din 28.03.2022.
7. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801131 a genei *MTHFR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic. Act nr. 487 din 28.03.2022.
8. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801133 ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului acidului folic și al Metioninei. Act nr.488 din 28.03.2022.
9. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1801394 a genei *MTRR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 489 din 28.03.2022.
10. Dorif Alexandr, Sacară Victoria, Opalco Igor, Gladun Sergiu. Metoda TaqMan qPCR pentru diagnosticare polimorfismului rs1805087 a genei *MTR* ca o cauză a dereglărilor ereditare a metabolismului Metioninei. Act nr. 490 din 28.03.2022.

**Articole din reviste internaționale, ISI/ Index Copernicus**

1. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "Maladiile neurologice sub masca tulburărilor congenitale ale glicozilării. Sintează sistematică." *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și a Adolescentului din România*. 2023, 29(3), p 31-35. ISSN: 2068-8040;
2. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "Neurological diseases under the mask of congenital disorders of glycosylation" *Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry from România*. 2023, 29(3), p.35-38. ISSN: 2068-8040;
3. BLĂNIȚĂ, D.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; ȚUREA, V.; MORAVA, E.; UȘURELU, N. "PMM2-CDG - cea mai frecventă formă a tulburărilor congenitale ale glicozilării" *Concepte actuale in practica pediatrica*. Iași: Editura Gr. T. Popa, 2023, p. 27-34. IDBN 978-606-544-899-5;
4. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; RUSU, C.; REVENCO, N.; HADJIU, S.; SACARĂ, V. Screening genetic neonatal ca instrument în diagnosticul timpuriu al atrofiei musculare spinale. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2023, 29(3), p.39-42. ISSN: 2068-8040;
5. COLIBAN, I.; UȘURELU, N.; RUSU, C.; REVENCO, N.; HADJIU, S.; SACARĂ, V. Neonatal genetic screening as a tool in the early diagnosis of spinal muscular atrophy. *Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry from România*. 2023, 29(3), p.43-46. ISSN: 2068-8040;
6. HADJIU, S., 2, CALCÂI, C., SPRINCEAN, M., MOLDOVANU, M., MARGA, S., EGOROV, V., FEGHIU, L., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., CUZNEȚ L., PÎRTU, L., RODOMAN, I., PALII, I., REVENCO, N. Differential diagnosis and course of acute disseminated encephalomyelitis in children. Case study. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2023, 29(2) p.8-17.
7. HADJIU, S., CALCÂI, C., MARGA, S., FEGHIU, L., LUPUȘOR, N., GRÎU, C., CUZNEȚ, L., ISTRATUC, I., CAPESTRU, E., CALISTRU, I., CONSTANTIN, O., EGOROV, V., SPRINCEAN, M., REVENCO, N. Cerebral venous sinus thrombosis in children: diagnostic approach and evolution. A clinical case. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2023, 29(3) p.5-18.
8. STAMATI, A.; UȘURELU, N. "Conduita copilului cu cardiomiopatie dilatativă ereditară". *Concepte actuale in practica pediatrica*. Iași: Editura Gr. T. Popa, 2023, p. 258-264. IDBN 978-606-544-899-5;
9. SCIUCA, S.: TOMACINSCHII, C.; SELVESTRU, R.; SACARA, V.; MARODI, L. Inborn Errors of Immunity in Republic of Moldova: Advances and Hope, *Journal of Clinical Immunology*, 2023, Pub online: 09. 02.2023. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01439>.

### **Articol în reviste naționale categoria B:**

1. COLIBAN I., SACARĂ V.. Analysis of SMN1, NAIP and GTF2H2 gene status in correlation with spinal muscular atrophy. *Mold J Health Sci.* 2023;10(4):24-28. <https://doi.org/10.52645/MJHS.2023.4.04>. ISSN 2345-1467.

### **Articole în culegeri ale conferințelor naționale:**

1. BLANITA, D.; CHIRIL, B.; STAMATI, A.; HADJIU, S.; TUREA, V.; MORAVA, E.; USURELU, N. „IEFT screening in the diagnosis of Congenital Disorders of Glycosylate processes”. *Materiale ale Conferinței naționale "Ziua Bolilor Rare 2023"*, p12-16. ISBN 978-9975-58-297-1.
2. BARBOVA, N., EGOROV, V., HALABUDENCO, E., UȘURELU, N., OPALCO I. Rezultatele monitorizării malformațiilor congenital la copii în Republica Moldova pentru perioada 2013-2019. *Materialele Conferinței Naționale „Ziua Bolilor Rare , 28 februarie 2023”*. p. 6-11.
3. SACARĂ V., OPALCO I.. Определение наследственной предрасположенности тромбофилии. Помощь практикующему врачу. *Conferința Ziua bolilor rare, 2023. Buletin de Perinatologie*, 28.02. p. 31-36.

### **Articole în culegeri ale conferințelor internaționale:**

1. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., RACOVIȚĂ, S., BARBOVA, N., HALABUDENCO, E., EGOROV, V., CALCII, C., REVENCO, N., HADJIU, S. Aspecte ale diagnosticului prenatal la fetușii cu malformații congenitale cerebrale: caz clinic. În: *Materialele Simpozionului national cu participare internațională: "Registrul maladiilor reumatice la copii: Experiența Republicii Moldova"*. 31 martie, 2023: 69-74.
2. BARBOVA, N., EGOROV, V., OPALCO I. Principiile de monitorizare ale malformațiilor congenital ale sistemului nervos central în Republica Moldova în conformitate cu recomandările EUROCAT. In: *Supliment la Revisna de neurologie și psihiatrie a copilului și adolescentului din România. Rezumate al XXIII-lea Congres SNPCAR. Iași, 20-23 septembrie 2023*. Vol. 29 Nr. 3, p. 78-80. ISSN: 2344 – 3405.

### **Teze naționale:**

1. BLĂNIȚĂ, D.; ADELA STAMATI, A.; SVETLANA HADJIU, VALENTIN ȚUREA, ANDREEA CUNIȚĂ-ȚUȚULEANU, NATALIA UȘURELU. „Hipoplazia pontocerebeloasă provocată de mutație în gena TSEN54 sub masca Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării”. *I. Mold J Health Sci.* 2023;10(3), p 553. ISSN2345-1467.
2. TIHAI, O., SPRINCEAN, M., RACOVIȚĂ, S., BARBOVA, N., REVENCO, N., HADJIU, S. Malformațiile congenitale cerebrale la copiii cu accident vascular cerebral în Republica Moldova. In: *Culegere de rezumate. Conferința științifică anuală “Zilele USMF Nicolae Testemițanu 18-20 octombrie 2023”*. *Mold J Health Sci.* 2023; 10 (3)/anexa 1, p.573.
3. CASIAN, I., CASIAN, A. Metodă simplă de apreciere a hematocritului în spoturi uscate de sânge. În: *Culegeri de rezumate. Conferința științifică anuală în cadrul Zilelor*



*Universității cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*, 18-20 octombrie, 2023, Chișinău, p.93. ISSN 2345-1467.

4. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V. Molecular Analysis of Mutations and their Relation in the Genes Associated with SMA. *Abstract Book of The National Conference with international participation „Natural Sciences in the Dialogue of Generations”*, 14-15 September 2023, Chisinau, R.Moldova p. 113. UDC: 577.21:612.748.5
5. COLIBAN I., REVENCO N., SACARĂ V.: Implementarea screening-ului genetic neonatal de tip pilot pentru atrofia musculară spinală. *Culegerea de materiale ale Conferinței științifice anuale cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*, 18-20 Octombrie 2023, Chisinau, R.Moldova, *Mold J Health Sci. 2023;10(3)*, p 553. ISSN2345-1467.
6. SECU D., UȘURELU N., BLĂNIȚĂ D., DORIF A., SACARĂ V. Molecular diagnostic strategies in patients suspected for Mitochondrial DNA Disorders. *The National Conference with international participation Natural Sciences in the Dialogue of Generations. Abstract book*. September 14-15, 2023, Chisinau, Republic of Moldova, p. 124. ISBN 978-9975-3430-9
7. SECU D., UȘURELU N., BLĂNIȚĂ D., DORIF A., SACARĂ V. Molecular testing strategies of Mitochondrial DNA Disorders. *Conferința științifică anuală cu genericul Cercetarea în biomedicină și sănătate: calitate, excelență și performanță*. 18-20 Octombrie, 2023, Chișinău, Republica Moldova, p.566. ISSN 2345-1467.
8. STAMATI, A.: UȘURELU, N.; REVENCO, N. “Importanța testărilor genetice în conduita copiilor cu cardiomiopatie hipertrofică.” *Conferința națională cu participare internațională: „Actualități în pediatrie și impactul imunizării asupra morbidității și mortalității copiilor în Republica Moldova”*, 22-23 Septembrie 2023, Chisinau, R.Moldova, p. 80.
9. STAMATI, A.: UȘURELU, N.; REVENCO, N. “The importance of genetic diagnosis in the management of children with hypertrophic cardiomyopathy” *National conference with International participation: “News in pediatrics and the impact of immunization on morbidity and mortality of children in the Republic of Moldova”*, 22-23 September, 2023 Chisinau, R.Moldova, p. 79.

#### **Teze internaționale:**

1. BLĂNIȚĂ D., NICULESCU A., DELEANU C., UȘURELU N.: Using urine NMR spectroscopy in diagnosis of intoxication-type inborn errors of metabolism. *SSIEM Annual Symposium*, 29 August- 1 September 2023.
2. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V.: Genetic pattern of SMN1 and NAIP genes in Moldovian SMA patients. *Abstracts of European Society of Human Genetics conference (ESHG)*, 10-13 June, 2023, Glasgow, Scoția.
3. COLIBAN I., UȘURELU N., SACARĂ V.: SMN1 Gene Duplications and Their Link to Neurodegenerative Disorders: A Case Study. *A-23-08422, European Academy of Neurology*, 1-4 July 2023, Budapesta. Ungaria.

4. COLIBAN I., UȘURELU N., RUSU C., HADJIU S., REVENCO N., SACARĂ V.: Surmounting Challenges: Implementing Newborn Genetic Screening for Spinal Muscular Atrophy in Republic of Moldova. *Volum de rezumate a XIII - a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională*, 28-30 September 2023, Timișoara, România (on-line).
5. BLANIȚĂ D., BOICIUC C., COLIBAN I., SECU D., SACARĂ V., TUTULAN-CUNITA A., UȘURELU N. Genetic pathologies under the mask of Congenital Glycosylation Disorders. *A de-a XIII-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Electronic abstract book. September 28-30, 2023, Timișoara, România, p. 9-10.
6. SECU D., BLĂNIȚĂ D., UȘURELU N., SACARĂ V.: Current strategies for the genetic diagnosis of Mitochondrial DNA Disorders in Republic of Moldova. *A XIII-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională*. Electronic abstract book. September 28-30 2023, Timișoara, România, p. 8.
7. UȘURELU D-C., CROITORI T., IORDACHI F., BLĂNIȚĂ D., HALABUDENCO E., OPALCO I., UȘURELU N.: Dynamics of Newborn Screening for Phenylketonuria in Moldova. *SSIEM Annual Symposium*, 29 August-1 September 2023.

#### **Altele**

1. UȘURELU N. s.a.: Program National pe Boli Rare, 2023.

#### **Acte de inovare 2023:**

1. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatoliei, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Estimarea riscului dezvoltării în ontogeneză a malformațiilor congenitalecererale folat-depindente. Act nr. 511 din 21.02.2023.
2. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatoliei, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR677 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 512 din 21.02.2023.
3. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatoliei, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR1293 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 513 din 21.02.2023.
4. Tihai Olga, Sprincean Mariana, Hadjiu Svetlana, Racovița Stela, Litovcenco Anatoliei, Barbova Natalia, Revenco Ninel. Metodă de diagnostic al polimorfizmului în gena MTHFR2756 la mamele copiilor cu malformații congenetale cerebrale. Act nr. 514 din 21.02.2023.
5. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 516 din 14.03.2023.
6. Coliban Iulia , Sacara Victoria. Metodă de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Act nr. 517 din 14.03.2023.

7. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Utilizarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1. Act nr. 524 din 04.08.2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 525 din 25.09.2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 526 din 25.09.2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 527 din 25.09.2023.
11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 528 din 25.09.2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Act nr. 529 din 25.09.2023.

#### **Acte de implementare 2023:**

1. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 5 al genei *NAIP* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 14 Martie 2023.
2. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 4 al genei *GTF2H2* în baza tehnicii moleculare genetice de tip PCR.. Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 14 Martie 2023.
3. Buza Anastasiia, Coliban Iulia, Sacara Victoria, Butovscaia Cristina, Parii Sergiu, Curocichin Ghenadie. Implementarea tehnicii MLPA pentru diagnosticare molecular-genetică a surdității neurosenzoriale nonsindromice (SNN) și sindromului Wolfram de tip1.Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 01 August 2023.
4. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P343 Autism-1 ca test pentru detectarea delețiilor sau dublărilor în regiunea cromozomială 15q11-q13 asociate cu autismul. Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 19 Decembrie 2023.
5. Coliban Iulia, Sacara Victoria. Implementarea metodei MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) prin kitul SALSA MLPA P064-1B ca test semicantitativ de diagnostic pentru detectarea unui subset distinct de microdeleții și microduplicări recurente asociate cu sindroame de microdeleție. Implementată în LGMU, CSRGM IMșiC, 19 Decembrie 2023.

6. Coliban Iulia, Ușurelu Natalia, Sacara Victoria. Implementarea metodei de diagnostic al deleției exonului 7 al genei *SMN1* în baza tehnicii moleculare genetice de tip qPCR. Implementată în LGMU, CSRGM IMȘiC, 19 Decembrie 2023.
7. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.13513 G>A din gena *MT-ND5* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
8. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m. 8344 A>G din gena *MT-TK* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
9. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3243 A>G din gena *MT-TL1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
10. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.11778 G>A din gena *MT-ND4* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
11. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.8993 T>G/C din gena *MT-ATP6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 25 septembrie 2023.
12. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.3460 G>A din gena *MT-RNR1* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
13. Secu Doina, Dorif Alexandr, Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia, Sacară Victoria. Metodă molecular-genetică pentru depistarea mutației mitocondriale m.14448 T>C din gena *MT-ND6* prin tehnica qPCR- HRM. Data înregistrării 15 noiembrie 2023.
14. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hiperamonemiei în vederea diagnosticului Erorilor Înnăscute de Metabolism, de tipul Dereglărilor de Sinteză a Ciclului Ureei. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
15. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima linie ca metodă de screening selectiv pentru diagnosticarea Erorilor Înnăscute de Metabolism, preponderent Dereglările Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
16. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Work-upul metabolic de prima și a doua linie în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism, în special al Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
17. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare al hipoglicemiei în scopul diagnosticării Erorilor Înnăscute de Metabolism al Carbohidraților, Energetic și Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
18. Blăniță Daniela, Secu Doina, Ușurelu Natalia. Evaluarea Criteriilor Nijmegen ca algoritm selectiv în vederea diagnosticării Maladiilor Mitocondriale și diagnosticul diferențial cu Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
19. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritm de evaluare a copilului afectat multisistemic în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.

20. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritmul de evaluarea a copilului cu retard psihomotor și convulsii în vederea diagnosticării Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
21. Blăniță Daniela, Ușurelu Natalia. Algoritmul de evaluare a pacientului cu retard psihomotor, retard de creștere, convulsii și trăsături dismorfice în vederea diagnosticului Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
22. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în spoturi uscate de sânge. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
23. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a trei aminoacizi aromatici (fenilalanină, tirozină și triptofan) în plasma sanguină. Data înregistrării 27 octombrie 2023.
24. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în plasma sanguină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
25. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC-UV de dozare a acidului fenilpiruvic în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
26. Casian Igor, Casian Ana, Blăniță Daniela, Croitori Tamara, Boiciuc Chiril, Ușurelu Natalia. Metoda HPLC de dozare a neopterinei și biopterinei în urină. Data înregistrării 23 octombrie 2023.
27. Dorif Alexandr, Rodoman Iulia, Sacară Victoria, Palii Inna, Opalco Igor, Gladu Sergiu. Implementarea metodei TaqMan qPCR pentru detectarea și mapping-ul deleției locusului 22q11 în scopul diagnosticării sindromului DiGeorge de tip I. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
28. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *BRAF* V600E și măsurarea conținutului ei relativ la celulele nucleate pentru aplicarea tratamentului anticancer țintit. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
29. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.524G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
30. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.742C>T în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
31. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.818G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.
32. Dorif Alexandr, Egorov Vladimir, Sacară Victoria, Railean Silvia, Bernic Janna, Gudumac Eva. Implementarea metodei castPCR pentru detectare mutației somatice *TP53* c.473G>A în probele biopsiei lichide. Data înregistrării 15 octombrie 2023.

33. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *HTT*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
34. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ATXN3*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.
35. Dorif Alexandr, Sacară Victoria. Implementarea metodei TP-PCR pentru detectare expansiei repetării scurte CAG în gena *ARI*. Data înregistrării 22 decembrie 2023.

## Volumul total al finanțării proiectului 2020-2023

Cifrul proiectului 20.80009.8007.22

Anul	Finanțarea planificată (mii lei)	Finanțarea Executată (mii lei)	Cofinanțare (mii lei)
2020	1974,7	1811,5	
2021	1974,7	1973,6	
2022	1974,7	1933,7	
2023	1974,7	1899,7	
<b>Total</b>	<b>7898,8</b>	<b>7918,5</b>	

Conducătorul de proiect N. Ușurelu UȘURELU NataliaData: 12.012024

## Componenta echipei pe parcursul anilor 2020-2023

Cifrul proiectului 20.80009.8007.22

Echipa proiectului conform contractului de finanțare 2020-2023						
Nr	Nume, prenume (conform contractului de finanțare)	Anul nașterii	Titlul științific	Norma de muncă conform contractului	Data angajării	Data eliberării
1.	Ușurelu Natalia	1973	Dr. șt. med.	1.25	03.01.2020	31.12.2023
2.	Sacără Victoria	1967	Dr. st. Med., Dr. hab. Biol.	1.25	03.01.2020	31.12.2023
3.	Barbova Natalia	1963	Dr. șt. med.	1.25	03.01.2020	31.12.2023
4.	Egorov Vladimir	1971	Dr. șt. med.	1.25	03.01.2020	31.12.2023
5.	Blăniță Daniela	1986	PhD Student	1.25	03.01.2020	31.12.2023
6.	Boiciuc Chiril	1990	PhD Student	1.0	03.01.2020	31.12.2023
7.	Boiciuc-Hlistun Victoria	1990	PhD Student	-	03.01.2020	Conc.îng.copil 07.12.2022
8.	Coliban Iulia	1990	PhD Student	1.0	03.01.2020	31.12.2023
9.	Țurcan Doina	1995	PhD Student	1.0	03.01.2020	31.12.2023
10.	Dorif Alexandr	1992	PhD Student	1.0	03.01.2020	31.12.2023
11.	Casian Igor	1966	Dr. șt. farm.	0.5	03.01.2020	31.12.2023
12.	Casian Ana	1964	Dr. șt. farm.	0.5	03.01.2020	31.12.2023
13.	Efremov Egor	1974	-	0.25	03.01.2020	31.12.2023
14.	Croitori Tamara	1986	-	0.25	03.01.2020	31.12.2023
15.	Lazari Nicoleta	1992	-	0.25	03.01.2020	Conc.îng.copil 31.08.2020
16.	Osoianu Dan	1993	-	0.25	04.01.2021	31.12.2021
17.	Ușurelu Dan-Cristian	1999	Student master an.II, Univ. Carlo Bo, Urbino, Italia	voluntar	01.02.2021	-
18.	Scurtul Maria	2001	Student, an. III, USMF "N. Testemițanu", Chișinău	voluntar	03.01.2022	-
19.	Iordachi Felicia	2005	Studentă, Stanford University's- OHS	voluntar	03.01.2023	-
Ponderea tinerilor (%) din numărul total al executorilor conform contractului de finanțare - 63.1 %						

Conducătorul organizației *Sergiu Gladun* GLADUN SergiuContabil șef *Diana Porubin* PORUBIN DianaConducătorul de proiect *Natalia Ușurelu* UȘURELU Natalia

Data: 12.01.2024





**Formular privind raportarea indicatorilor în cadrul proiectului Programe de Stat  
pentru perioada 2020 – 2023, cifrul 20.80009.8007.22**

Indicator 1	Rezultat				Indicator 2	Rezultat				Indicator 3	Rezultat			
	2020	2021	2022	2023		2020	2021	2022	2023		2020	2021	2022	2023
Nr. de cereri brevete/acte inovare/acte implementare înregistrate în cadrul proiectului de cercetare finanțat	-	-	-/10/-	-/12/35	Nr. de brevete/acte de inovare/acte implementare obținute în cadrul proiectului de cercetare finanțat	-	-	-/10/-	-/12/35	Procentul lucrărilor științifice aplicate în practică, din totalul lucrărilor publicate în cadrul proiectului de cercetare finanțat	100	100	100	100
<b>Total</b>			-/10/-	-/12/35				-/10/-	-/12/35		100	100	100	100

Conducătorul de proiect *A. Ușurelu* UȘURELU Natalia

Data: 12.01.2024



**Formular privind raportarea indicatorilor în cadrul proiectului Programe de Stat  
pentru perioada 2020 – 2023, cifrul 20.80009.8007.22**

Indicator 1	Rezultat				Indicator 2	Rezultat				Indicator 3	Rezultat			
	2020	2021	2022	2023		2020	2021	2022	2023		2020	2021	2022	2023
<b>Nr. de cereri brevete/acte inovare/acte implementare</b> înregistrate în cadrul proiectului de cercetare finanțat	-	-	-/10/-	-/12/35	<b>Nr. de brevete/acte de inovare/acte implementare</b> obținute în cadrul proiectului de cercetare finanțat	-	-	-/10/-	-/12/35	Procentul lucrărilor științifice aplicate în practică, din totalul lucrărilor publicate în cadrul proiectului de cercetare finanțat	100	100	100	100
<b>Total</b>			-/10/-	-/12/35				-/10/-	-/12/35		100	100	100	100

Conducătorul de proiect \_\_\_\_\_ **UȘURELU Natalia**

Data: 12.01.2024

LȘ



AVIZUL

Comitetului de Bioetică al IMSP IMȘIC

Data 12.09.2019

Nr. 1

**Comitetul de Bioetică** al IMSP IMC a analizat propunerea desfășurării studiului cu titlul „Studierea fluidelor biologice prin metoda spectroscopiei RMN în scopul diagnosticului maladiilor metabolice ereditare la nou-născut” (proces verbal nr. 1 al ședinței Comitetului de Bioetică al IMSP IMC din 12.09.2019).

**Investigatorul principal:** Coordonator principal – Natalia Ușurelu,

**Sponsor:** nu este

**Persoana autorizată:** Cercetător coordonator– Natalia Ușurelu

**Locul pentru desfășurarea studiului clinic:** Cercetarea va fi coordonată la IMSP IMC

**Documente analizate:**

- Formularul de cerere completat.
- Protocolul studiului
- Formularul pentru consimțământul informat al pacientului
- Curriculum Vitae
- Angajamentul de confidențialitate
- Extras al procesului verbal al ședinței Laboratorului Profilaxia Patologiilor Ereditare IMSP IMC
- Chestionarul studiului

S-a constatat respectarea normelor de etică medicală pentru studiul propus.

S-a aprobat desfășurarea studiului, informația pentru pacienți și consimțământul informat.

Președintele Comitetului de Bioetică al IMSP IMȘIC,  
dr.șt.med., conf.cercetător

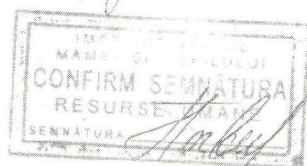
*Opalco Igor*

Opalco Igor

Secretar al Comitetului

*A. Jitarciuc*

Jitarciuc Ala





03.07.2019 nr. 44  
la nr. 4F din \_\_\_\_\_

***Aviz favorabil al  
Comitetului de Etică a Cercetării***

La Proiectul științific de doctorat „*Particularitățile molecular-genetice și biochimice în diagnosticul pacienților cu Dereglări Congenitale ale Glicozilării*”, realizat Boiciuc Chiril; conducător științific: Ușurelu Natalia – doctor în științe medicale, conferențiar cercetător; conducător științific prin cotutelă: Dirk Lefeber – PhD, profesor, Universitatea Radboud Nijmegen, Olanda; grupul de îndrumare: Ron Wevers – profesor universitar, Universitatea Radboud Nijmegen, Olanda; Tagadiuc Olga – doctor habilitat în științe medicale, conferențiar universitar; Karen Huijben – tehnician de laborator, Universitatea Radboud Nijmegen, Olanda.

Comitetul de Etică a Cercetării USMF „Nicolae Testemițanu”, examinând la ședința din 10 iunie 2019 următoarele documente:

1. Forma de solicitare pentru evaluare etică a cercetării.
2. Protocolul proiectului.
3. Acordul informat.
4. Fișa de informare a participantului.
5. Adnotarea la teza de doctor în științe medicale.
6. CV-ul doctorandului și al conducătorului științific.

A decis că proiectul de cercetare „*Particularitățile molecular-genetice și biochimice în diagnosticul pacienților cu Dereglări Congenitale ale Glicozilării*”, corespunde exigențelor etice.

Lista nominală a membrilor CEC prezenți în ședință: Vove Victor, Parii Sergiu, Groppa Liliana, Caproș Natalia, Ucuța Diana, Cobeș Valeriu, Casian Dumitru, Țurcan Svetlana, Hadjiu Svetlana, Chesov Ion, Gața Luminița.

Președinte  
al Comitetului de Etică a Cercetării

Vove Victor



15.12.2020 nr. 5

la nr. 83 din 09.09.2020

**Aviz favorabil  
al Comitetului de Etică a Cercetării**

La proiectul științific de doctorat cu titlul: „*Particularitățile molecular-genetice și biochimice ale maladiilor mitocondriale*”, solicitant: **Țurcan Doina**; conducător științific: **SACARĂ Victoria** – dr. hab. șt. med., conf. cercet., șef laborator, Laboratorul de genetică moleculară umană, IMSP Institutul Mamei și Copilului

Comitetul de Etică a Cercetării al USMF „Nicolae Testemițanu”, examinând la ședința din 20 noiembrie 2020 următoarele documente:

1. Formularul de solicitare pentru evaluare etică a cercetării;
2. Protocolul cercetării;
3. Adnotarea temei;
4. Formularele de informare și acceptare de a participa la studiu;
5. Consimțământul informat al pacientului;
6. Noțile informative din partea IMSP Institutul Mamei și Copilului;
7. Permisivul de a efectua cercetarea în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului;
8. CV-ul solicitantului;
9. CV-ul conducătorului științific,

a decis că proiectul de cercetare „*Particularitățile molecular-genetice și biochimice ale maladiilor mitocondriale*” corespunde exigențelor etice.

Președintele  
Comitetului de Etică a Cercetării  
dr. hab. șt. med., prof. univ.

Victor Vove



16.02.2021 nr. 5  
la nr. 84 din 09.09.2020

**Aviz favorabil  
al Comitetului de Etică a Cercetării**

La proiectul științific de doctorat cu titlul: *„Screening mutațional al genelor asociate atrofiei musculare spinale”*, solicitant: **Coliban Iulia**; conducător științific: **SACARĂ Victoria**, dr. hab. șt. med., conf. cercet., șef de laborator, IMSP Institutul Mamei și Copilului.

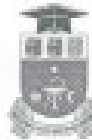
Comitetul de Etică a Cercetării al USMF „Nicolae Testemițanu”, examinând la ședința din 20 noiembrie 2020 următoarele documente:

1. Formularul de solicitare pentru evaluare etică a cercetării;
2. Adnotarea temei;
3. Protocolul cercetării;
4. Formularele de informare a pacientului pentru participarea la studiu și de acceptare (acordul informat al pacientului);
5. Acordul instituției unde se va desfășura cercetarea;
6. Nota informativă cu privire la teza de doctor în științe biologice cu titlul *„Screening mutațional al genelor asociate atrofiei musculare spinale”* ca parte din planul de activități științifice incluse în proiectul 20.80009.8007.22 „Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei bolilor genetice pentru generații sănătoase în RM” din cadrul Programului de Stat (2020-2023);
7. CV-ul solicitantului;
8. CV-ul conducătorului științific,

a decis că proiectul de cercetare *„Screening mutațional al genelor asociate atrofiei musculare spinale”* corespunde exigențelor etice.

Președintele  
Comitetului de Etică a Cercetării  
dr. hab. șt. med., prof. univ.

Victor Vove



15.12.2020 nr. 2

la nr. 85 din 09.09.2020

**Aviz favorabil  
al Comitetului de Etică a Cercetării**

La proiectul științific de doctorat cu titlul: *„Profilul cromatografic al aminoacizilor în diagnosticul Erorilor Înmăscute de Metabolism”*, solicitant: **Hlîstun Victoria**; conducător științific: **UȘURELU Natalia** – dr. șt. med., conf. cercet., Laboratorul de Profilaxie a Patologiilor Ereditare, Institutul Mamei și Copilului

Comitetul de Etică a Cercetării al USMF „Nicolae Testemițanu”, examinând la ședința din 20 noiembrie 2020 următoarele documente:

1. Formularul de solicitare pentru evaluare etică a cercetării;
2. Protocolul cercetării;
3. Adnotarea temei;
4. Formularele de informare și acceptare de a participa la studiu;
5. Nota informativă din partea IMSP Institutul Mamei și Copilului;
6. Permisivitatea de a accesa arhiva IMSP Institutul Mamei și Copilului;
7. Fișa de evaluare a cazului suspect pentru aminoacidopatii (EIM);
8. Chestionar de includere a persoanelor în grupul de control;
9. CV-ul solicitantului;
10. CV-ul conducătorului științific,

a decis că proiectul de cercetare *„Profilul cromatografic al aminoacizilor în diagnosticul Erorilor Înmăscute de Metabolism”* corespunde exigențelor etice.

Președintele  
Comitetului de Etică a Cercetării  
dr. hab. șt. med., prof. univ.

Victor Vovc



15.07.2019 nr. 45

la nr. 28 din

***Aviz favorabil al  
Comitetului de Etică a Cercetării***

La Proiectul științific de doctorat „*Variabilitatea clinică la pacienții suspecți pentru dereglări congenitale ale glicozilării*”, realizat Blăniță Daniela; conducător științific: Ușurelu Natalia – doctor în științe medicale, conferențiar cercetător; conducător științific prin cotutelă: Eva Morava Kozics – MD, PhD, profesor în pediatrie, Departamentul de Genomică Clinică, SUA; grupul de îndrumare: Țurea Valentin – profesor universitar; Stamatî Adela – doctor în științe medicale, conferențiar universitar; Deleanu Călin – doctor în științe chimice, cercetător științific.

Comitetul de Etică a Cercetării USMF „Nicolae Testemițanu”, examinând la ședința din 10 iunie 2019 următoarele documente:

1. Forma de solicitare pentru evaluare etică a cercetării.
2. Protocolul proiectului.
3. Acordul informat.
4. Fișa de informare a participantului.
5. Adnotarea la teza de doctor în științe medicale.
6. Chestionarul studiului.
7. Angajamentul de confidențialitate.
8. CV-ul doctorandului și al conducătorului științific.

A decis că proiectul de cercetare „*Variabilitatea clinică la pacienții suspecți pentru dereglări congenitale ale glicozilării*”, corespunde exigențelor etice.

Lista nominală a membrilor CEC prezenți în ședință: Vovc Victor, Parii Sergiu, Groppa Liliana, Caproș Natalia, Uncuța Diana, Cobeț Valeriu, Casian Dumitru, Țurcan Svetlana, Hadjiu Svetlana, Chesov Ion, Guțu Luminița.

Președinte  
al Comitetului de Etică a Cercetării

Vovc Victor