



Ministerul Sănătății al Republicii Moldova  
Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”  
Societatea de Pediatrie din Republica Moldova



Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova  
„PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ”  
06-08 iunie 2024

TESTAREA MOLECULAR-GENETICĂ ÎN SUSȚINEREA DIAGNOSTICULUI CLINIC

1 Jessica Quinn, 2 Revenco Ninel, 2 Andrieș Lucia, 2 Barba Doina, 2 Burcă Daniel, 2 Vișnevschi Anatolie  
1 Jeffrey Modell Foundation (SUA), New York. USMF “Nicolae Testemițanu”, Chișinău Moldova

**Introducere.** Materialele acestui rezumat prezintă rezultatele participării echipei proiectului instituțional în Programul Global de Secvențiere Genetică de ultimă generație (NGS) realizat de JMF (SUA) în diagnosticul imunodeficiențelor primare (IDP).

**Scopul studiului:** evaluarea valorii și eficienței clinice a NGS în confirmarea diagnosticului de IDP.

**Materiale de studiu:** mostrele sanguine, chestionarele pentru analiza complexă și aprofundată a rezultatelor de investigare a pacienților cu suspexie de IDP. Metode de cercetare: clinice și paraclinice, de laborator clinic, flowcitometria, ELISA, NBT.

**Rezultate.** Ca indicație pentru testarea molecular genetică au fost considerate rezultatele clinico-paraclinice, hemoleucograma, flowcitometria de flux, ELISA, NBT. Au fost testate 16 mostre sanguine a pacienților din localitățile Republicii Moldova cu suspiciune de imunodeficiență primară. Interpretarea variantelor obținute s-a efectuat în conformitate cu clasamentul Ghidului Colegiului American de Genetică Medicală: variante patogene, inserate, stare de purtător diagnostic molecular. Studiile molecular genetice obținute au inclus paneele multigenice și secvențierea întregului exon. Mutațiile au fost identificate în 69 de gene responsabile de patologia sistemului imunitar.

Cercetarea molecular genetică a confirmat diagnosticul clinico-imunologic în 6 cazuri:

- Imunodeficiența combinată severă;
- Febra mediteraneaniană familială;
- Deficit de adeziune leucocitară de tip I;

- Imunodeficiența combinată severă din cauza deficitului de ADN *RKSc*;
- Sindromul *Blau*;
- Sindromul *DiGeorge*.

*Descifrarea genelor alterate a demonstrat următoarele:*

- Două variante patogene în gena *PRKDC*;
- Două variante patogene în gena *MEFV*;
- Două variante patogene în gena *ITGB2*;
- Două variante patogene în gena *PRKDC*;
- O variantă patogenă în gena *NOD2*;
- O variantă patogenă în gena *TBX1*.

**Concluzii.** Rezultatele furnizate de secvențiere genetică au modificat favorabil formula de diagnostic clinic, managementul, tratamentul și consilierea genetică a pacienților cu suspiciune de IDP

**Bibliografie:** Jessica Quinn, Vicki Modell, Britt Jonson et al. *Global expansion of Jeffrey's Insights: Jeffrey Modell Foundation's genetic sequencing program for primary immunodeficiency.* În: Materialele conferinței naționale cu participare internațională „Imunodeficiențele primare în era screening-ului neonatal, 6-7 octombrie 2023, Chișinău 2023, p.8-40.  
Lucia Andrieș *Starea reală și perspectivele de diagnostic și tratament al imunodeficiențelor primare în Republica Moldova.* În: Materialele conferinței naționale cu participare internațională „Imunodeficiențele primare în era screening-ului neonatal, 6-7 octombrie 2023, Chișinău 2023, p.69-88.