

Rezumatul raportului cu evidențierea rezultatului, impactului, implementărilor, recomandărilor.

În cadrul proiectului " **Tehnologii inovatoare în domeniul geneticii moleculare pentru dezvoltarea medicinei de precizie în Republica Moldova** ", din cadrul Programelor de stat finanțate de la bugetul de stat pentru anii 2018-2019, numărul de înregistrare 18.80.07.03A/PS a fost creat parteneriatul național în domeniul geneticii moleculare între LGMU IMSP IMC și LIG IMSP IO, care a permis realizarea obiectivelor cu utilizarea echipamentului existent în Laboratorul Imunogenetic din cadrul Institutului Oncologic și reactivelor procurate de către Lab. De Genetică Moleculară Umană al IMSP IMC. Au fost eficientizate metodele de diagnostic al maladiilor mitocondriale (ARMS-PCR), neuromusculare (DMD prin QF-PCR, SMA prin qPCR) și metabolice, (secvențiere Sanger). Au fost elaborate și procurate 2 paneele (ce conțin 50 de gene) pentru diagnosticul maladiilor neuromusculare și metabolice prin secvențierea de nouă generație (NGS). Acest tip de diagnostic molecular genetic prin elaborarea paneelelor de secvențiere de tip NGS eficientizează stabilirea diagnosticului corect și dezvoltarea medicinei de precizie. Au fost analizate caracteristicile tehnice și consumabilele utilizate cu calcularea prețului în cazul efectuării unei investigații NGS Ion Torrent pentru un panel (50 gene) pentru un pacient – 33.200 MDL, datorita faptului că sistema IonTorrent PGM este foarte închisă (reagenții sunt produse numai de ThermoFisher) și din acest fapt, prețul reagenților este destul de înalt. De asemenea, platforma IonTorrent are probleme cu secvențierea homopolimerilor, ceea ce limitează aplicabilitatea ei.. Acest preț este considerat foarte mare pentru a putea adăuga acest serviciu în lista serviciilor asigurate de CNAM. Ne propunem utilizarea sistemelor pe baza platformei Illumina, care este mai deschisă (și ca consecință, paneelele și reagenții pentru Illumina sunt mai ieftini) și nu are probleme cu secvențierea homopolimerilor. Propunem procurarea secvențiatorului Illumina iSeq-100, care costă circa 20000 de euro și poate fi aplicat la secvențierea țintită (paneele genetice), secvențierea transcriptomului, identificarea umană ș.a.. O altă alternativă este secvențiator MGI DNBSEQ E, care posedă caracteristici și posibilități asemănătoare cu Illumina iSeq-100.

În această perioadă au fost elaborați primeri specifici pentru identificarea mutațiilor în gene selectate pentru cercetare care pot fi supuși procesului de brevetare.

Algoritmele de diagnostic care au fost elaborate în studiu permit creșterea eficacității diagnosticului molecular genetic. Lărgirea spectrului tehnicilor și metodelor noi de genetică-genomică: secvențiere de nouă generație (NGS) și secvențierea Sanger, analize qPCR, bioinformatică permite acces tuturor cetățenilor Republicii Moldova spre medicina

contemporană, prin accentuarea conceptului medicinei de precizie bazată pe 4P (preventivă, predictivă, personalizată și participativă) cu eficientizarea planificării familiale, predicția apariției maladiilor ereditare. Au fost perfecționați specialiștii în domeniul metodelor și tehnologiilor inovatoare genetic-moleculare, utilizate în studiul medicinei de precizie, în cadrul diverselor conferințe, congrese internaționale, forumuri științifice. În anii 2018 și 2019 în data de 28 Februarie, am organizat Conferința națională „Ziua Bolilor Rare”, IMSP Institutul Mamei și Copilului, or. Chișinău când aceasta se marchează la nivel internațional. La eveniment au participat medici și rezidenți, s-a organizat un flash-mob în susținerea cercetărilor bolilor rare. Evenimentul a fost înregistrat pe site-ul EURORDIS <http://www.rarediseaseday.org/event/moldova-republic-of/2017> și diseminat pe portalurile de știri autohtone. Deasemenea prin rapoartele colaboratorilor din proiect au fost diseminată informații privind abordarea practicii medicale prin implicarea geneticii-moleculare.

Colaboratorii au participat la organizarea unei conferințe naționale pe Boli Rare, au participat la 8 evenimente internaționale cu prezentari orale și de postere. În total au fost 10 prezentări orale la conferințe naționale și 8 prezentări orale la conferințe internaționale

Au fost aprobate materialele a 2 teze de doctorat la Comisia de Etică și au fost înmatriculați încă 3 doctoranzi în Școala Medicală Doctorală.

Acest proiect sta la baza formării unei viziuni contemporane a medicilor practicieni asupra cauzelor și procesul evolutiv al maladiilor. Recomandări:

- se propune de a fi procurat un alt aparat, de exemplu *Illumina iSeq-100* sau *MGI DNBSEQ E* pentru tehnica de secvențiere NGS deoarece utilizarea aparatului și reagenților pentru tehnica *Ion Torrent* este foarte scump în procesul utilizării.
- diagnosticul prin panel de secvențiere prin NGS ar trebui să fie propusă pentru a fi asigurată către CNAM.