

## **10. Rezumatul raportului cu evidențierea rezultatului, impactului, implementărilor, recomandărilor.**

Cercetările din cadrul proiectului au fost efectuate la IMSP Institutul Oncologic în perioada 2018-2019 și au avut ca scop descifrarea profilului mutațional și adnotarea clinică a genelor mutante în 16 probe de adenocarcinom pulmonar. Explorarea genomului tumoral a fost realizată cu utilizarea a două panouri multigenice Ion AmpliSeq și a tehnologiei de secvențiere Ion Torrent. Investigațiile au permis identificarea a 28 alterații genetice în 15 gene. Dintre acestea 10 sunt mutații driver care contribuie la transformarea celulară și apariția cancerului. Au fost utilizați algoritmi bioinformatici și efectuată asocierea genelor mutante cu diferiți agenți medicamentoși aprobați clinic sau aflați în faza de studii clinice.

Explorarea aspectelor genomice, studiul profilului molecular al tumorilor și selectarea terapiilor țintite sunt tendințe actuale și importante în oncologia de precizie. Pentru a obține beneficii maxime de pe urma explorării genomului tumoral sunt necesare probe biologice calitative, optimizarea strategiilor de cost și utilizarea algoritmilor bioinformatici performanți, care asigură eficient interpretarea și integrarea datelor genomice cu profilul clinic, precum și reflectarea acestora în rapoarte clinice accesibile pentru clinicieni.