**RAPORT ȘTIINȚIFIC ANUAL**

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

**”Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei maladiilor genetice pentru generații sănătoase în Republica Moldova”** (Acronim: SCREENGEN, Cifru: 20.80009.8007.22)

Maladiile ereditare afectează serios morbiditatea și mortalitatea infantilă, iar Moldova are nevoie de programe de screening neonatal și selectiv insotite de utilizarea metodelor inalt performante atât biochimice, cât și molecular-genetice în scopul diagnosticului timpuriu și tratamentului eficient. Activitățile științifice pe parcursul anului 2021 în cadrul proiectului SCREENGEN consolidează un fundament în realizarea obiectivelor propuse, utilizând medicina genomică și cercetarea metabolomică. In anul de cercetare au fost pregătite și testate metode clinice prin care pacienții sunt partajati la etapa clinică pentru diverse boli genetice; metode biochimice prin care se pot pune in evidență tulburările metabolismului la nivelul organismului afectat și metode molecular/cito-genetice de confirmare a bolilor la nivel de ADN. Astfel, spectrul diagnosticului patologiilor genetice posibil de identificat la noi în țară a fost extins considerabil, incluzând erorile înnăscute de metabolism (EIM)*”de tip intoxicație”*, dereglări congenitale ale glicozilării (CDG), maladii mitocondriale, boli lisosomale și un șir larg de maladii neuromusculare. Metodele propuse și testate permit nu doar diagnosticul acelor boli ereditare, ci și diferențierea multor boli genetice, în plus, și monitorizarea lor in timp pentru aprecierea eficacității tratamentelor. Mai mult ca atât, metodele vor fi utilizate în implementarea programelor de screening neonatal pentru Amiotrofie spinală, screening-ul EIM *”de tip intoxicație”*, screening selectiv prin IEFT pentru diagnosticul CDG in testarea pacienților cu afectări multisistemice de tipul paraliziilor cerebrale infantile. Implementarea screening-ului metabolic neonatal–pilot prin colectarea urinii nou-nascutii din maternitatea IMSP IMC și cercetarea acesteia prin metoda spectroscopiei RMN ca metodă de *”next generation metabolic screening”* împreună cu partenerii de la ICMMPP al Academiei Române din Iași rămâne un deziderat prioritar în diagnosticul EIM, implementat imediat ce va fi posibila ajustarea la condițiile pandemiei COVID-19. Monitoring-ul continuu al malformațiilor congenitale conform principiilor EUROCAT a stabilit prevalența malformațiilor congenitale, iar ca urmare utilizarea acidului folic in perioada preconceptională, diagnosticul prenatal prin screening ecografic și amniocenteză rămân a fi prioritare in prevenirea malformațiilor congenitale. În cadrul proiectului SCREENGEN se realizează 6 teze de doctorat care vin să acopere directii importante in asigurarea medicală a pacientilor suspecti la boli rare. Rezultatele au fost publicate în reviste si prezentate la forumuri științifice valoroase.