

**Rezumatul activității și al rezultatelor obținute în proiect în anul 2023**

*”Elaborarea metodelor inedite de diagnostic precoce al maladiilor imunodeficitare în baza studiului clinico-imunologic și molecular-genetic al pacienților cu suspjecție la imunodeficiențe primare”.*

**Cifrul proiectului** 20.80009.8007.13

Activitatea științifică a echipei de cercetare din cadrul proiectului a fost concentrată pe examenul clinico-imunologic și molecular-genetic complex al pacienților cu suspjecție de imunodeficiență primară (IDP), pe implementarea metodelor contemporane de diagnostic al erorilor sistemului imunitar, pe creșterea competenței specialiștilor instituțiilor medico-sanitare publice și implicit - pe elaborarea de noi manopere și metode de testare a bolnavilor. Cercetările clinico-paraclinice au încadrat 86 de pacienți cărora li s-au efectuat 7720 de investigații, inclusiv 860 hematologice, 430 teste de imunofenotipare a populațiilor și subpopulațiilor limfocitare CD3<sup>+</sup>, CD4<sup>+</sup>, CD8<sup>+</sup>, CD16/CD56<sup>+</sup>, CD19<sup>+</sup> cu anticorpi monoclonali anti-CD, 344 testări imunoenzimatice pentru aprecierea cîncetrației serice sangvine de imunoglobuline de clasele M, G, A, E; au fost realizate 24 de investigații care urmăreau aprecierea funcției locomotorii, activității fagocitare și enzimatică a PMN cu utilizarea testului NBT. Determinarea normativelor regionale ale limfocitelor T și B naive prin utilizarea test-sistemului TREC/KREC a fost realizată prin colectarea de mostre sangvine din călcăiul nou-născuților la termen pe cadrul Guthrie cu extracția ADN și aprecierea ulterioară a indicilor limfocitelor T și B naive (312 testări). Testarea molecular-genetică a 575 gene posibil implicate în geneza maladiilor imunodeficitare a fost realizată în cadrul companiei «Veritas» (Italia) cu susținerea fundației JMF(SUA), examenul vizând mostrele sangvine a 10 pacienți. Bilanțul rezultatelor studiului științific realizat pe parcursul a patru ani a finalizat cu organizarea unei conferințe științifice naționale cu participarea internațională cu genericul ” Imunodeficiențele primare în era screening-ului neonatal”, forul urmărind nu doar audierea rezultatelor obținute, dar și prezentarea viziunii echipei de cercetători asupra tendințelor europene și americane în vederea dezvoltării metodelor performante de diagnostic precoce al maladiilor imunodeficitare. La lucrările conferinței au participat cu rapoarte reprezentanții mai multor centre științifice prestigioase din lume, care se preocupă de aspectele complexe ale IDP: Jessica Quinn directorul științific JMF(SUA); prof. Sergiu Pădurea, Universitatea San Pablo, Madrid; Șarapova Svetlana Centrul de Hematologie, Oncologie și Imunologie, Belarusi; prof. E. Moraru și conf. univ. L. Bozomîtu și A. Murgu UMF „Gr. T. Popa”, Iași; Mahnaz Jamee, șefa Departamentului de Imunologie, Centrul Medical Universitar Leiden, Iran. Rezultatele studiului științific au fost raportate și la alte 5 Conferințe Naționale cu participare internațională, au fost fixate în materialele acestor foruri științifice și sunt integrate în monografia „Erorile congenitale ale sistemului imunitar: diagnostic și tratament”.

Conducătorul de proiect ANDRIEȘ Lucia

Data: \_\_\_\_\_

LȘ

**Summary of the activity and results obtained in the project in 2023**

"Elaboration of new methods for early diagnosis of immunodeficiency diseases based on the clinical-immunological and molecular-genetic study of patients with suspected primary immunodeficiencies"

**Project number** 20.80009.8007.13

The scientific activity of the research team within the project was focused on the complex clinical-immunological and molecular-genetic examination of patients with suspected primary immunodeficiency (PID), on the implementation of contemporary methods of diagnosing immune system errors, on increasing the competence of medical institution specialists - public health and implicitly - on the development of new procedures and methods of testing the sick. The clinical-paraclinical research included 86 patients who underwent 7720 investigations, including 860 hematological, 430 immunophenotyping tests of CD3<sup>+</sup>, CD4<sup>+</sup>, CD8<sup>+</sup>, CD16/CD56<sup>+</sup>, CD19<sup>+</sup> lymphocyte populations and subpopulations with anti-CD monoclonal antibodies, 344 immunoenzymatic tests to assess the blood serum concentration of immunoglobulins of classes M, G, A, E; 24 investigations aimed at assessing locomotor function, phagocytic and enzymatic activity of PMN using the NBT test were carried out. Determination of regional norms of naïve T and B lymphocytes using the TREC/KREC test system was performed by collecting blood samples from the heel of term newborns on the Guthrie frame with DNA extraction and subsequent assessment of naïve T and B lymphocyte indices (312 testing). The molecular-genetic testing of 575 genes possibly involved in the genesis of immunodeficiency diseases was carried out by the company «Veritas» (Italy) with the support of the JMF foundation (USA), the examination targeting the blood samples of 10 patients. The balance of the results of the scientific study carried out over four years ended with the organization of a national scientific conference with international participation with the generic title "Primary immunodeficiencies in the era of neonatal screening", the forum aiming not only to hear the results obtained, but also to present the vision of the research team on European and American trends in order to develop efficient methods for early diagnosis of immunodeficiency diseases. Representatives of several prestigious scientific centers in the world, which are concerned with the complex aspects of IDP, participated in the conference proceedings with reports: Jessica Quinn scientific director JMF(USA); Prof. Sergiu Pădurea, University of San Pablo, Madrid; Sharapova Svetlana Center for Hematology, Oncology and Immunology, Belarus; Prof. E. Moraru and associate professor L. Bozomîtu and A. Murgu UMF "Gr. T. Popa", Iasi; Mahnaz Jamee, Head of the Department of Immunology, Leiden University Medical Center, Iran. The results of the scientific study were also reported at 5 other National Conferences with international participation, were fixed in the materials of these scientific forums and are integrated in the monograph "Congenital errors of the immune system: diagnosis and treatment".

Conducătorul de proiect ANDRIEȘ Lucia

Data: \_\_\_\_\_

LȘ