

Anexa 1 - Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în proiect în anul 2025

Cifra proiectului: 25.80012.8007.06SE

Denumirea Proiectului: **“Fenotiparea extrafină și fundamentarea explorării factorilor genetici în Tulburarea de Spectru Autism în Republica Moldova”**

Rezumat în limba română pentru anul 2025 - 1 pagină

Proiectul FEN-GEN TSA urmărește consolidarea cercetării în domeniul tulburărilor din spectrul autist (TSA) în Republica Moldova prin dezvoltarea schemelor de fenotipare extrafină pentru copii cu TSA și părinții lor, formarea unei noi generații de specialiști și pregătirea bazei pentru studii genetice avansate. În 2025, obiectivele au vizat întărirea cadrului metodologic și etic, instruirea tinerilor cercetători și crearea unei structuri operaționale necesare constituirii eșantionului inițial.

Etapa I a inclus managementul și coordonarea proiectului: organizarea ședințelor echipei, completarea documentației administrative, pregătirea procedurilor de achiziții și procurarea reactivilor și consumabilelor necesare prelevării probelor biologice. Colaborarea cu centrele comunitare de sănătate mintală a fost consolidată, facilitând accesul la populația țintă și pregătind logistica pentru etapele clinice.

Etapa II a asigurat fundamentarea metodologică și etică. Au fost create schemele de fenotipare extrafină pentru copii și părinți, integrate cu instrumente standardizate precum ADOS-2, SRS-2, Vineland-3, BAP-Q. A fost pregătit dosarul etic complet (consimțământ, proceduri de protecție a datelor, măsuri de siguranță), iar protocolul clinic final – incluzând metodologia, criteriile de includere/excludere, procedurile de evaluare și recoltare – a fost aprobat de Comitetul de Etică al USMF.

Etapa III s-a concentrat pe formarea echipelor și pregătirea selecției participanților. Cercetătorii au participat la un training intensiv de trei zile în utilizarea ADOS-2, incluzând instruire specifică pentru Modulul Toddler. A fost definit fluxul procedural de evaluare copil-părinte și au fost constituite 3 echipe mixte de cercetare. De asemenea, a fost creat un registru național unificat al copiilor cu TSA și al celor aflați în screening în cadrul rețelei CCSM (XY cazuri), care va permite selectarea finală a celor 133 de copii și părinți în 2026. Proiectul a beneficiat și de achiziția versiunii licențiate ADOS-2.

Impactul etapei 2025 este semnificativ: pentru prima dată în Moldova a fost construit un cadru metodologic complet pentru fenotiparea extrafină în TSA, au fost standardizate instrumentele clinice, s-a consolidat colaborarea între USMF și CCSM, iar crearea registrului național reprezintă o resursă strategică pentru cercetare. Pe termen lung, această etapă pune bazele dezvoltării unei viitoare biobănci dedicate TSA, a realizării de testări genetice avansate (WGS, WES, GWAS) și a integrării Moldovei în rețele internaționale de neurodezvoltare.

În implementare au apărut dificultăți administrative (volum mare de documente, lipsă de digitalizare) și legate de calendar (raportare înainte de finalizarea tuturor activităților). Ca recomandări se propun digitalizarea fluxurilor documentare, utilizarea semnăturii electronice, ajustarea termenelor de raportare și introducerea unor mecanisme flexibile de raportare continuă.

Rezumat în limba engleză pentru anul 2025 - 1 pagină

The FEN-GEN TSA project aims to advance research on autism spectrum disorder (ASD) in the Republic of Moldova through the development of refined phenotyping schemes for children with ASD and their parents, the training of a new generation of specialists, and the establishment of the foundation for future advanced genetic studies. In 2025, the main objectives focused on strengthening the methodological and ethical framework, enhancing the competencies of young researchers, and building an operational structure for the initial study cohort.

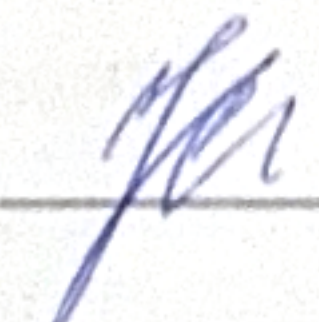
Stage I ensured project management and coordination. Regular team meetings were held, administrative documentation was completed, and procurement processes were carried out. Reagents and consumables required for biological sample collection were purchased and delivered. Collaboration with Community Mental Health Centers was reinforced, securing the logistical foundation for upcoming clinical activities.

Stage II focused on methodological and ethical consolidation. Refined child-parent phenotyping schemes were developed using standardized instruments (ADOS-2, SRS-2, Vineland-3, BAP-Q). All ethical documentation was prepared—including informed consent, child assent procedures, data protection protocols, and sample safety measures—and the full clinical protocol was finalized and approved by the USMF Ethics Committee, establishing the legal and procedural framework for subsequent stages.

Stage III centered on forming research teams and preparing participant selection. Researchers completed an intensive three-day ADOS-2 training combining theoretical and practical modules, including instruction on the Toddler Module. The procedural assessment workflow was finalized, mixed research teams were created, and a unified national ASD registry was developed, currently containing XY eligible cases. This registry will guide the selection of 133 children and their parents in 2026. An additional achievement was the acquisition of the officially licensed ADOS-2 instrument.

The scientific and institutional impact of the 2025 stage is considerable: a standardized methodological framework for refined phenotyping was created, a new generation of trained researchers emerged, collaboration between USMF and Community Mental Health Centers was strengthened, and the first national ASD registry was established. Long-term, this stage prepares the ground for advanced genetic testing (whole genome scan, WES, GWAS), the creation of a national ASD biobank, and the development of future international research partnerships.

Implementation challenges included administrative burdens (large paperwork volume, limited digitalization) and timing constraints (reporting deadlines preceding completion of planned activities). Recommended improvements include digital document management systems, expanded use of electronic signatures, better alignment of reporting deadlines with activity timelines, and more flexible reporting mechanisms.

Conducătorul de proiect Jana CHIHAI  / (numele, prenumele, semnătura)

Data: 03.12.2025 LŞ

