

Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în proiect în anul 2025

Cifra proiectului 25.80012.8007.08TC

Denumirea Proiectului "Statutul genetic și axa citokinică IL 23/17 în artrita idiopatică juvenilă asociată entezitelor"

Proiectul a evaluat profilul clinic, imagistic și imunologic al pacienților cu artrită juvenilă idiopatică cu afectare axială (AJI-E), cu accent pe rolul antigenului HLA-B27 și al biomarkerului autoimun ANA (primă etapă), în definirea severității bolii. Artrita cu afectare axială reprezintă un subtip distinct, adesea sever, al AJI, caracterizat prin implicarea articulațiilor sacroiliace, entezelor și coloanei vertebrale. Diagnosticul acestei forme este deseori întârziat, din cauza debutului insidios și a simptomelor nespecifice, ceea ce justifică necesitatea integrării investigațiilor genetice și imunologice în evaluarea precoce a pacienților. În acest context, tipizarea HLA-B27, statutul ANA oferă informații valoroase despre fenotipul inflamator și riscul de progresie.

Rezultatele obținute au arătat diferențe marcante între pacienții HLA-B27 pozitivi și cei negativi, indicând existența a două fenotipuri distincte ale bolii. Pacienții HLA-B27 pozitivi au prezentat o prevalență foarte ridicată a artritei, entezitei și a redorii matinale prelungite, sugerând o inflamație articulară persistentă și severă. Uveita a fost prezentă exclusiv în grupul HLA-B27 pozitiv, confirmând rolul acestui marker genetic în predispoziția la afectare oculară. Evaluarea imagistică prin RMN a evidențiat leziuni inflamatorii active la pacienții HLA-B27 pozitivi, în timp ce la copiii cu HLAB 27 negativ nu au fost depistate leziuni inflamatorii active la momentul includerii în studiu. Aceste diferențe reflectă un nivel inflamator global mai înalt în prezența antigenului, susținut și de scorurile DAS28 și JSpADA mai ridicate la pacienții HLA-B27 pozitivi.

În ceea ce privește strategiile terapeutice, pacienții HLA-B27 pozitivi au necesitat intervenții mai agresive, inclusiv utilizarea frecventă a AINS, DMARD și glucocorticosteroizi. Această nevoie crescută de tratament reflectă severitatea bolii și dificultatea controlului inflamației la acești pacienți. Rezultatele susțin ideea că stratificarea pacienților pe baza markerilor genetici și imunologici poate ghida alegerile terapeutice și poate contribui la personalizarea tratamentului.

Implementarea proiectului a beneficiat de colaborarea între medicii de familie, pediatrii din asistența medicală primară și laboratorul privat Alfa Diagnostica. Medicii din teritoriu au jucat un rol esențial în identificarea timpurie a pacienților cu suspiciune de AJI-E și în direcționarea acestora către evaluări specializate, iar laboratorul a asigurat efectuarea testelor genetice și imunologice la un nivel tehnic înalt.

Rezultatele proiectului au fost diseminate în cadrul conferințelor naționale și internaționale cu participare internațională, contribuind la schimbul de experiență între specialiști și la creșterea vizibilității cercetării finanțate de ANCD în domeniul reumatologiei pediatrice.

The project evaluated the clinical, imaging, and immunological profile of patients with enthesitis related arthritis (ERA), with a focus on the role of the HLA-B27 antigen and the autoimmune biomarker ANA (first stage) in determining disease severity. Axial involvement in JIA represents a distinct and often severe subtype, characterized by inflammation of the sacroiliac joints, entheses, and the spine. Diagnosis is frequently delayed due to insidious onset and nonspecific symptoms, underscoring the need to integrate genetic and immunological investigations into the early assessment of affected patients. In this context, HLA-B27 typing and ANA status provide valuable information regarding the inflammatory phenotype and the risk of disease progression.

The results revealed marked differences between HLA-B27-positive and HLA-B27-negative patients, indicating the presence of two distinct disease phenotypes. HLA-B27-positive patients exhibited a very high prevalence of arthritis, enthesitis, and prolonged morning stiffness, suggestive of persistent and severe articular inflammation. Uveitis was observed exclusively in the HLA-B27-positive group, confirming the established association between this genetic marker and ocular involvement. MRI evaluation identified active inflammatory lesions in HLA-B27-positive patients, whereas no active sacroiliac inflammation was detected in HLA-B27-negative children at the time of inclusion. These differences reflect a higher overall inflammatory burden in the presence of the antigen, further supported by higher DAS28 and JSpADA scores in the HLA-B27-positive cohort.

In terms of therapeutic strategies, HLA-B27-positive patients required more aggressive interventions, including more frequent use of NSAIDs, DMARDs, and glucocorticosteroids. This increased treatment need reflects both the severity of the disease and the difficulty in controlling inflammation in this subgroup. The findings support the concept that patient stratification based on genetic and immunological markers can guide therapeutic decisions and contribute to individualized treatment approaches.

The implementation of the project benefited from close collaboration between family physicians, primary care pediatricians, and the laboratory Alfa Diagnostica. Primary care physicians played a crucial role in the early identification of children with suspected AJI-E and in referring them for specialized evaluation, while the laboratory ensured high-quality genetic and immunological testing.

The project findings were disseminated at national and international conferences with international participation, contributing to professional exchange and increasing the visibility of NARD-supported research in pediatric rheumatology.

Conducătorul de proiect Ioceblor (numele, prenumele, semnătura)

Data: _____

