

Rezumatul activității și a rezultatelor obținute în subprogram în anul 2025

Subprogramul Instituțional ”Diagnosticul și monitoringul bolilor genetice în profilaxia sănătății mamei și copilului” (Acronim: DiMoGEN),

Codul Subprogramului: 140102

(Ro)

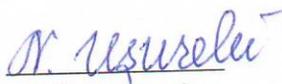
Subprogramul DiMoGen, realizat la Etapa II de activitate (anul 2025) de către o echipă tânără și multidisciplinară de specialiști, continuă să contribuie la edificarea unui sistem integrat de diagnostic, tratament, monitorizare și prevenire a bolilor genetice. Acest progres a fost posibil prin activități de cercetare-inovare, transfer tehnologic, coordonare și suport, care promovează medicina personalizată în conformitate cu principiul „5P” (Personalizat, Preventiv, Predictiv, Participativ, Populațional). Una dintre realizările majore ale proiectului a fost aprobarea Programului Național pentru Boli Rare, în colaborare cu Ministerul Sănătății. Acest program stabilește cadrul organizațional pentru serviciile medico-genetice din Republica Moldova, aliniate la standardele europene în contextul procesului de integrare europeană. Totodată, programul urmărește fundamentarea unui acces echitabil la diagnostic, monitorizare, tratament și prevenirea bolilor rare în rândul populației. În cadrul proiectului a fost implementat un program pilot de screening metabolic neonatal la maternitatea Institutului Mamei și Copilului (IMSP), utilizând metoda inovatoare de „next generation metabolic screening”. Această metodă permite analiza urinei nou-născuților prin spectroscopie RMN în prima săptămână de viață, facilitând identificarea unui spectru extins de erori înnăscute de metabolism, cu o incidență estimată de 1:500-800 de nou-născuți. În plus, metoda poate fi utilizată și ca screening selectiv în procesul de diagnostic metabolic. Proiectul DiMoGen vizează, de asemenea, desfășurarea altor programe inovatoare de screening, precum: screening-ul molecular-genetic neonatal pentru identificarea precoce a atrofiei musculare spinale (SMA); screening-ul selectiv prin metoda IEFT, considerată „standardul de aur” în identificarea tulburărilor congenitale de glicozilare (CDG) la pacienții cu afectări multisistemice; teste rapide de screening prenatal pentru detectarea anomaliilor cromozomiale prin metoda FISH, precum și extinderea spectrului de diagnostic molecular-genetic. Un beneficiu mare al proiectului îl constituie furnizarea unei game largi de investigații molecular-genetice validate, inclusiv PCR, qPCR, PCR-RFLP, HRM, secvențiere Sanger, analiza fragmentelor genomice repetitive și analiza genomului ADN mitocondrial. Aceste metode sunt esențiale pentru diagnosticul unui spectru larg de boli genetice. În paralel, sunt disponibile teste biochimice pentru monitorizarea pe termen lung a pacienților, diferențierea formelor clinice și evaluarea eficacității tratamentului, în special în cazul pacienților cu fenilcetonurie (PKU). Evaluarea programului național de screening neonatal pentru PKU demonstrează o rată constantă și competitivă de acoperire a screening-ului (>95%) la nivel internațional în ultimii zece ani. Totodată, monitorizarea continuă a malformațiilor congenitale (MC) conform standardelor EUROCAT a evidențiat necesitatea îmbunătățirii sistemului de înregistrare a MC și a identificării unor soluții de prevenție. Prin activitățile sale, proiectul DiMoGen a contribuit la creșterea vizibilității și credibilității Republicii Moldova pe plan internațional, obținând calitatea de membru al EUROCAT și dreptul de a înregistra pacienții moldoveni în Registrul European eIMD. Rezultatele proiectului au fost diseminate prin publicații științifice, materiale informative, prezentări și postere la conferințe, participări la emisiuni TV și radio, precum și prin organizarea de conferințe naționale dedicate bolilor rare. În cadrul proiectului sunt în curs de realizare șapte teze de doctorat, iar Registrul Național pentru Boli Rare este îmbogățit continuu. În paralel, se constituie o biobancă destinată cercetărilor ulterioare, în vederea integrării în programe europene, precum Horizon Europe. În concluzie: Etapa II a proiectului DiMoGEN (2025) marchează trecerea de la medicina reactivă la cea preventivă și personalizată în Republica Moldova. Prin parteneriatul cu Ministerul Sănătății și mediul academic, proiectul nu doar salvează vieți individuale, ci consolidează imaginea internațională a țării ca pol de cercetare și inovație medicală.

(En)

The DiMoGen subprogram, implemented during the Stage II (2025 year) by a young and multidisciplinary team of specialists, continues to contribute to the development of an integrated system for the diagnosis, treatment, monitoring, and prevention of genetic diseases. This progress has been achieved through research and innovation activities, technology transfer, coordination, and support, which promote personalized medicine in accordance with the “5P” principle (Personalized, Preventive, Predictive, Participatory, Population-based). One of the major achievements of the project was the approval of the National Program for Rare Diseases, in collaboration with the Ministry of Health. This program establishes the organizational framework for medico-genetic services in the Republic of Moldova, aligned with European standards in the context of the European integration process. At the same time, the program aims to ensure equitable access to diagnosis, monitoring, treatment, and prevention of rare diseases among the population. Within the project, a pilot neonatal metabolic screening program was implemented on the newborns from the maternity of the Institute of Mother and Child, using the innovative “next generation metabolic screening” method. This method allows the analysis of newborn urine by NMR spectroscopy during the first week of life, facilitating the identification of a broad spectrum of inborn errors of metabolism, with an estimated incidence of 1:500-800 newborns. In addition, the method can also be used as selective screening in the metabolic diagnostic process. The DiMoGen project also targets the implementation of other innovative screening programs, such as: neonatal molecular-genetic screening for the early identification of spinal muscular atrophy (SMA); selective screening using the IEFT method, considered the “gold standard” for identifying congenital disorders of glycosylation (CDG) in patients with multisystem involvement; rapid prenatal screening tests for the detection of chromosomal abnormalities using the FISH method; as well as the expansion of the molecular-genetic diagnostic spectrum. A major benefit of the project is the provision of a wide range of validated molecular-genetic investigations, including PCR, qPCR, PCR-RFLP, HRM, Sanger sequencing, analysis of repetitive genomic fragments, and mitochondrial DNA genome analysis. These methods are essential for the diagnosis of a broad spectrum of genetic diseases. In parallel, biochemical tests are available for the long-term monitoring of patients, differentiation of clinical forms, and assessment of treatment efficacy, especially in patients with phenylketonuria (PKU). Evaluation of the national neonatal screening program for PKU demonstrates a constant and internationally competitive screening coverage rate (>95%) over the past ten years. At the same time, continuous monitoring of congenital malformations (CM) in accordance with EUROCAT standards has highlighted the need to improve the CM registration system and to identify preventive solutions. Through its activities, the DiMoGen project has contributed to increasing the international visibility and credibility of the Republic of Moldova, obtaining membership in EUROCAT and the right to register Moldovan patients in the European eIMD Registry. The project results have been disseminated through scientific publications, informational materials, presentations and posters at conferences, participation in TV and radio programs, as well as through the organization of national conferences dedicated to rare diseases. Within the project, seven doctoral theses are currently in progress, and the National Registry for Rare Diseases is being continuously enriched. In parallel, a biobank is being established for future research, with the aim of integration into European programs such as Horizon Europe. In conclusion: Stage II of the DiMoGEN project (2025) marks the transition from reactive to preventive and personalized medicine in the Republic of Moldova. Through partnership with the Ministry of Health and the academic community, the project not only saves individual lives but also strengthens the country’s international image as a hub for medical research and innovation.

**Coordonatorul subprogramului
de cercetare**

USURELU Natalia
(numele, prenumele)


(semnătura)

Data: 26.01.2026