

SCREENING-UL GENETIC NEONATAL PENTRU ATROFIA MUSCULARĂ SPINALĂ: FLUXULUI OPERAȚIONAL ȘI ANALIZA COST-EFICIENȚEI

Iulia Coliban¹, Natalia Ușurelu¹, Ninel Revenco²,
Svetlana Hadjiu², Sergiu Gladun¹

Conducător științific: Victoria Sacară¹

¹Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova

²Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Atrofia musculară spinală (SMA) este o afecțiune genetică rară, autosomal recesivă, cu o evoluție rapid progresivă, cauzată în 95% cazuri de deleția exonului 7 al SMN1. Detectarea precoce prin screening-ul neonatal genetic este esențială pentru inițierea tratamentului și prioritară pentru sănătate publică. **Scop.** Integrarea și evaluarea eficienței operaționale și economice a unui protocol de screening genetic neonatal pentru SMA, adaptat infrastructurii existente din Republica Moldova. **Material și metode.** Studiul (2022–2024) a fost desfășurat la Institutul Mamei și Copilului, folosind probe DBS (card Guthrie). Protocolul a inclus colectarea acordurilor, trasabilitatea probelor, analiza genetică prin qPCR-HRM (Act de inovare nr.562), confirmare prin MLPA și comunicarea rezultatelor. Cazurile pozitive au fost integrate clinic conform PCN SMA-401, ed.1. **Rezultate.** Au fost analizate 300 de probe prin protocolul propus, dintre care 2 au fost identificate cu rezultat pozitiv și confirmate cu SMA prin tehnica MLPA. Metoda utilizată a demonstrat o sensibilitate și specificitate de 100%, având un cost semnificativ mai redus comparativ cu testele comerciale. Protocolul genetic a fost integrat logistic în infrastructura deja existentă pentru recoltarea și transportul probelor al screening-ului biochimic pentru PKU în RM, fiind adaptat specific pentru testarea moleculară în Lab. Genetică Moleculară Umană. Această compatibilitate a permis o implementare eficientă, fără a necesita restructurări logistice majore. **Concluzii.** Protocolul propus este precis, economic, replicabil și permite identificarea timpurie a cazurilor de SMA, facilitând intervenția terapeutică înainte de apariția simptomelor. Modelul poate fi extins și pentru alte boli genetice rare, consolidând screening-ul neonatal genetic în Republica Moldova. **Cuvinte-cheie:** SMA, screening, flux operational, cost-eficienta, protocol, SNN.

GENETIC NEWBORN SCREENING FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY: OPERATIONAL WORKFLOW AND COST-EFFECTIVENESS ANALYSIS

Iulia Coliban¹, Natalia Ușurelu¹, Ninel Revenco²,
Svetlana Hadjiu², Sergiu Gladun¹

Scientific adviser: Victoria Sacară¹

¹Mother and Child Institute, Chișinău, Republic of Moldova

²Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare, autosomal recessive genetic disorder with a rapidly progressive course, caused in 95% of cases by deletion of exon 7 in the SMN1 gene. Early detection through genetic newborn screening is essential for initiating treatment and is a public health priority. **Objective.** Integration and evaluation of the operational workflow and economic efficiency of a genetic newborn screening protocol for SMA, adapted to the existing infrastructure in the Republic of Moldova. **Material and methods.** The study (2022–2024) was conducted at the Mother and Child Institute, using DBS samples (Guthrie cards). The protocol included consent collection, sample traceability, genetic analysis by qPCR-HRM (Innovation Act No. 562), confirmation by MLPA, and communication of results. Positive cases were clinically integrated according to PCN SMA-401, ed.1. **Results.** A total of 300 DBS samples were analyzed, of which 2 tested positive and were subsequently confirmed as SMA cases using the MLPA technique. The customized method demonstrated 100% sensitivity and specificity, with a significantly lower cost compared to commercial tests. The genetic protocol was logistically integrated into the existing infrastructure for sample collection and transport, originally established for biochemical PKU screening in Moldova, and specifically adapted for molecular testing within the Human Molecular Genetics Lab. This compatibility enabled efficient implementation without requiring major logistical restructuring. **Conclusion.** The proposed protocol is accurate, cost-effective, and replicable, enabling early identification of SMA cases and facilitating therapeutic intervention before symptom onset. The model can also be extended to other rare genetic disorders, strengthening genetic newborn screening in the Moldova. **Keywords:** SMA, screening, operational workflow, cost-effectiveness, NBS.