

ROLUL MUTAȚIILOR MOLECULAR-GENETICE ÎN MANIFESTAREA MALADIILOR IMUNODEFICITARE PRIMARE

Ion Rotari

(Conducător științific: Lucia Andrieș, dr. hab. șt. med., prof. univ., Laboratorul de alergologie și imunologie clinică)

Introducere. Maladiile imunodeficitare (MID)acompaniate de mutații sau aberații cromozomiale complică mult diagnosticul și selecția metodelor terapeutice. Ele constituie o problemă majoră pentru medicina publică, dată fiind complexitatea lor clinică, dificultățile de diagnostic și creșterea impetuoasă a prevalenței acestora în ultimii ani.

Scopul lucrării. Lucrările la acest capitol au drept finalitate elaborarea unui algoritm de diagnostic performant și formularea unor programe curative inedite de imunoterapie și imunoreabilitare cu remedii imunotrope, inclusiv autohtone.

Material și metode. Pentru realizarea obiectivelor trasate au fost utilizate metode de screening și tehnologii inovaționale performante de diagnostic molecular-genetic cu crearea băncii ADN-lui pacienților cu maladii imunodeficitare primare și analiza mutațiilor genelor implicate în declanșarea acestor maladii (*Btk*, *CD40l*, *TACI*, *WAS*, *ATM*, *NBS*, *SH2DI*, *ELANE* prin utilizarea SSCP, PCR și QPCR).

Rezultate. Din cei 27 de pacienți cu suspecție la maladii imunodeficitare în baza manifestărilor clinice și imunologice au fost depistate 2 cazuri de mutație a genelor responsabile de apariția unei maladii imunodeficitare: ataxia – teleangiectazia și sindromul Wiskott – Aldrich, confirmate prin investigații molecular-genetice.

Concluzii. (1) MID depistate în cercetările preliminare denotă o frecvență de cca 7,4 cazuri la 100000 de populație fiind mai frecvente de cca 3 ori comparative cu țările europene, ceea ce presupunem că se datorează situației ecologice nefavorabile și mutațiilor genetice posibile. (2) Anual, conform calculelor noastre, în Republica Moldova se nasc 2 copii cu imunodeficiență primară.

Cuvinte cheie: imunodeficiențe primare, investigații molecular-genetice.

THE ROLE OF MOLECULAR-GENETIC MUTATIONS IN PRIMARY IMMUNODEFICIENCY MANIFESTATIONS OF DISEASES

Ion Rotari

(Scientific adviser: Lucia Andriesh, PhD, university professor, Laboratory of allergology and clinical immunology)

Introduction. Immunodeficiency diseases (ID) accompanied by mutations or chromosomal aberrations become much involved in diagnosing and selection of therapeutical methods. They constitute a major problem for public medicine due to their clinical complexity, diagnosing difficulties and impetuous increase of their prevalence in the last years.

Objective of the study. Such works have the purpose to work out an algorithm for a competitive diagnosis and set up some curative and new programs of immunotherapy and immune rehabilitation with immunotherapeutic remedies, including the native ones.

Material and methods. To achieve these objectives we used methods of screening and new technologies of molecular-genetic diagnosis by creating of DNA bank of the patients suffering of primary immunodeficiency diseases and the analysis of mutation of genes involved in starting of these diseases (*Btk*, *CD40l*, *TACI*, *WAS*, *ATM*, *NBS*, *SH2DI*, *ELANE* using SSCP, PCR and QPCR).

Results. Of the 27 patients suspected of immunodeficiency diseases based on clinical and immunological manifestations, 2 case of mutation of gene were revealed, being responsible for the appearance of a immunodeficit diseases: ataxia-teleangiectasia and Wiskott-Aldrich syndrome, confirmed by molecular-genetic investigations.

Conclusions. (1) The IDD revealed during preliminary indicate a frequency of 7,4 of cases in 100000 of populations being more frequent by more than 3 times compared with European countries and we suggest it being the unfavorable environment and of possible genetic mutations. (2) According to our estimations annually in Republic of Moldova 2 children are born with primary immunodeficiency.

Key words: primary immunodeficiency, molecular-genetic investigations.