

ACTUALITĂȚI ȘI PERSPECTIVE ÎN DIAGNOSTICUL IMUNODEFICIENȚELOR PRIMARE (IDP) ÎN INSTITUȚIILE MEDICALE DIN REPUBLICA MOLDOVA

Olga Iarmaliuc

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

Introducere. Variabilitatea majoră a defectelor imune cu imunodeficiențe structurale și/sau funcționale acompaniate de mutații sau aberații cromozomiale complică în mare parte diagnosticul lor. În Republica Moldova nu există un concept unic de diagnostic al IDP la diverse nivele de asistență medicală.

Scopul lucrării. Evaluarea metodelor de diagnostic al IDP cu aprecierea informațiilor diagnostice.

Material și metode. Pentru realizarea scopului au fost utilizate metode tradiționale și performante cu folosirea procedurilor clinice și paraclinice, aplicate în examenul complex al pacienților cu suspjecție la IDP. Un aspect inedit al diagnosticului a fost metoda qPCR cu utilizarea test-sistemului TREC/KREC în screening-ul nou-născuților, implementată primar în Republica Moldova.

Rezultate. În baza analizei informațiilor diagnostice ale diferitor metode s-a constatat, că momentul esențial în diagnosticul precoce al IDP este instruirea plenară a medicilor de la instituțiile de asistență medicală primară cu referire la particularitățile clinico-anamnestice și evolutive ale IDP, care să favorizeze evidențierea celor suspecți de patologia respectivă. Testarea imunologică este esențială în stabilirea perturbărilor imune persistente, iar confirmarea diagnosticului este bazat pe stabilirea molecular-genetică a genei alterate.

Concluzii. (1) Implementarea screening-lui neonatal cu utilizarea test-sistemului TREC/KREC se impune ca o metodă de perspectivă pentru diagnosticul precoce al IDP. (2) Diagnosticul de tip umoral a devenit posibil la nivel de asistență medicală primară.

Cuvinte cheie: imunodeficiență, diagnostic.

RELEVANCE AND PERSPECTIVES FOR DIAGNOSIS OF PRIMARY IMMUNO-DEFICIENCIES (PID) IN THE MEDICAL INSTITUTIONS OF THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Olga Iarmaliuc

(Scientific adviser: Lucia Andries, PhD, univ. prof., Laboratory of allergy and clinical immunology)

Introduction. The major variability of immune defects with structural and/or functional immunodeficiencies accompanied by chromosomal mutations or aberrations complicates largely their diagnosis. In the Republic of Moldova there is no unique concept of PID diagnosis at different levels of healthcare.

Objective of the study. Assessment of PID diagnostic methods with the evaluation of diagnostic information.

Material and methods. To achieve the goal traditional and up-to-date methods as well as clinical and paraclinical methods were used in the complex examination of PID suspected patients. A novel aspect was the qPCR method with the use of the TREC/KREC system in neonatal screening, implemented in the Republic of Moldova for the first time.

Results. Based on the analysis of the diagnostic information of different methods, it was found that the essential moment in the early diagnosis of IDP is the plenary training of physicians from the primary care institutions with reference to the clinical and anamnestic and evolutionary features of PID, favoring the highlighting of those suspected of pathology concerned. Immunological testing is essential in detecting persistent immune disorders, and the confirmation of the diagnosis is based on the molecular-genetic testing of the altered gene.

Conclusions. (1) Implementation of neonatal screening with the use the TREC/KREC test system is a prerequisite for the early diagnosis of PID. (2) Humoral diagnosis has become possible at the level of primary care.

Key words: immunodeficiency, diagnosis.