

Fișa de prezentare a rezultatelor proiectului de cercetare

I. Codul(cifrul) și denumirea proiectului

Creșterea capacității de cercetare genetică și genomică în dezvoltarea perinatală și a copilului, cifrul 16/RO

II. Denumirea programului de stat, denumirea direcției strategice

Proiecte de cercetare pentru mobilitate, 18.04 Sănătate și biomedicină

III. Obiectivele proiectului

OBIECTIV GENERAL: Dezvoltarea capitalului uman și științific în România și Moldova

Acest obiectiv vizează îmbunătățirea formării viitorilor cercetători în cadrul schimburilor de expertiză între cei doi parteneri, prin oferirea unor programe competitive întemeiate pe o abordare interdisciplinară, pe o mobilitate crescută transnațională și intersectorială, bazate pe sprijin financiar necesar mobilităților și menite să facă din cariera în cercetare o opțiune mai atractivă și motivantă.

Obiective specifice ale proiectului sunt:

1. Îmbunătățirea expertizei de cercetare, a echipelor implicate în proiect;
2. Sprijinirea unui număr de 20 de cercetători care se încadrează în acest domeniu prioritar, al cercetarilor OMICS (Genomics, Proteomics, Metabolomics, Epigenomics etc);
3. Îmbunătățirea mobilității academice pentru un număr de 20 de cercetători din România și Republica Moldova;
4. Diversificarea formelor de pregătire pentru cercetători prin utilizarea tehnologiilor genomice.
5. Includerea în programele de pregătire a doctoranzilor și masternazilor a unor sesiuni menite să dezvolte capacitatea de publicare științifică, competențele de management al cercetării, spiritul antreprenorial;
6. Îmbunătățirea calității și a volumului cooperării bilaterale între instituțiile de învățământ superior din România și Republica Moldova;
7. Facilitarea dezvoltării practicilor inovative în educație și cercetare la nivel terțiar, și transferul acestora, de la o țară participantă către cealaltă;
8. Dezvoltarea conținutului inovator al cercetării pentru creșterea competitivității celor doi parteneri în vederea participării la proiecte Horizon 2020.
9. Crearea unei biobanci și stabilirea protocoalelor pentru colectarea și stocarea materialului biologic în vederea demarării cercetării propuse și a continuării ei printr-o aplicație comună Horizon 2020.

IV. Termenul executării

01.07.2016 - 28.09.2018

V. Volumul total al finanțării

Finanțarea planificată (mii lei)
200

Executată (mii lei)
200

VI. Volumul cofinanțării (mii lei)

20

VII. Organizațiile, subdiviziunile – executori ai proiectului (institut, laborator, secție, sector etc.)

Institutul Mamei și Copilului, Departament sănătatea reproducerii și genetica medicală, Laboratorul de Genetică Moleculară Umană, Chișinău, Moldova
Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș din Timișoara, Centrul de Medicină Genomică, Laboratorul de Genetică, Timișoara, România

VIII. Organizația partener în executarea proiectului, conducătorul de proiect

Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" din Timișoara, dr., prof. univ. Puiu Maria

IX. Executorii

Nr. d/o	Numele, prenumele	Anul nașterii	Gradul științific	Specialitatea științifică	Titlul științific sau științifico-didactic	Funcția în cadrul proiectului	Forma de angajare (titular/cumul)
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Sacara Victoria	1967	Doctor	Neurologie , genetică	Conferențiar cercetător	Director de proiect	Titular
2.	Ușurelu Natalia	1973	Doctor	Pediatrie	Conferențiar cercetător	Cercetător științific	Titular
3.	Munteanu Diana	1982	Doctorand	Pediatrie	-	Cercetător științific stagiar	Titular
4.	Boiciuc Chiril	1990	Doctorand	Biologie Moleculară	-	Cercetător științific stagiar	Titular
5.	Blaniță Daniela	1986	Doctorand	Pediatrie	-	Cercetător științific stagiar	Titular
6.	Hlistun Victoria	1990	Master	Biologie	-	Cercetător științific stagiar	Titular
7.	Grosu Iulia	1990	Master	Biologie Moleculară	-	Cercetător științific stagiar	Titular
8.	Croitori Tamara	1986	Master	Biologie Moleculară	-	Citogenetic	Titular
9.	Dorif Alexandr	1993	Master	Biologie Moleculară	-	Cercetător științific stagiar	Titular
10.	Țurcan Doina	1995	Master	Biologie Moleculară	-	Laborant superior	Titular

X. Sumarul activităților proiectului realizate

	<i>Activități planificate</i>	<i>Activități realizate și rezultate noi obținute în cadrul proiectului (150 de cuvinte)</i>
1.	Identificarea markerilor genetici de risc pentru apariția anomaliilor congenitale. Schimb de bune practici prin vizite de studiu ale echipelor din RO și MD.	A fost organizat un training pe bioinformatică, Workshop-uri pe etica cercetării și comunicare, pe finanțarea cercetării - identificarea și accesarea surselor de finanțare la nivel național și EU. Au fost însușite deprinderi de lucru la spectrometru de masa (UltraFlexTreme), sistem biochimie uscată (Vitros3500), flowcitometru (BDFacsaria), culturi celulare (FISH), crioprezervarea probelor biologice, microscopie, extracția și cuantificarea ADN/ARN în România. Cercetătorii din România au beneficiat în urma vizitelor de lucru în RM de experiența echipei în domeniul erorilor înnăscute de metabolism, utilizarea tehnicilor de metabolomică și diagnostic (qPCR, secvențiere Sanger, HPLC, MLPA).
2.	Studii genomice experimentale în domeniul dezvoltării perinatale și a copilului	Au fost efectuate studii genomice experimentale în domeniul dezvoltării perinatale și a copilului. Au fost elaborate acte de implementare: 1 (2016), 2 (2017), 3 (2018)
3.	Dezvoltarea capacității de publicare și susținerea diseminării rezultatelor științifice. Management și comunicare	Echipa a participat la Conferință (2017) cu 4 rapoarte, 1 poster și Congres (2018) cu 5 rapoarte, 6 articole în domeniul geneticii medicale în România. Au fost editate 2 monografii și un ghid practic în domeniul geneticii medicale.

XI. Lista lucrărilor științifice (monografii, articole, obiecte de proprietate intelectuală, teze de licență, masterat, doctorat susținute sau pregătite) cu referință la proiectul realizat

1) Monografii (naționale / internaționale)

1. SACARA Victoria. Abordarea clinico-genetică contemporană a Distrofiei Musculare Duchenne. Ch.: Art Poligraf, 2017. 157p. ISBN 978-9972-108-26-3.
2. Coleciv de autori. Aspectele genetice de dezvoltare a fătului (în proces de tipar). Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș din Timișoara

2) Lucrări didactice naționale

1. Colectiv de autori. Metode de diagnostic clinic și laborator în genetica medicală (Ghid metodic). Sub redacția: Sacară Victoria, Ușurelu Natalia, Puiu Maria. (în proces de tipar).

3) Articole de tip ISI proceedings, indexat de ISI Thompson Reuters

1. BLANIȚĂ Daniela, BOICIUC Chiril, SACARĂ Victoria, STAMATI Adela, MORAVA Eva, LEFEBER Dirk, WEVERS Ron, UȘURELU Natalia. The variability of clinical manifestations in congenital disorders of glycosylation, Romanian Journal of Rare Disease, 2018 (în proces de tipar).
2. COLIBAN Iulia, BALAN Veronica, ȚURCAN Doina, SACARĂ Victoria. Detection Of Mutations In The Moldovan Patients With Duchenne / Becker Muscular Dystrophy And The Efficiency of MLPA over Multiplex PCR. Romanian Journal of Rare Disease, 2018 (în proces de tipar).
3. DORIF Alexandr, ANDRIES Lucia, GARDUCOVA Maria, FILIPENCO Maxim, SACARĂ Victoria. History and opportunities of primary immunodeficiencies screening around the world Romanian Journal of Rare Disease, 2018 (în proces de tipar).
4. HLISTUN Victoria, SACARĂ Victoria, EGOROV Vladimir, ZIBERT Andree, SCHMIDT Hartmut. Clinical and molecular characterization of Wilson disease in Moldova Romanian Journal of Rare Disease, 2018 (în proces de tipar).
5. SACARA Victoria, COLIBAN Iulia, TURCAN Doina, EGOROV Vladimir, DUCA Maria, GROPPA Stanislav. Exon Deletion Pattern in Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/B) in Republic of Moldova. Romanian Journal of Rare Disease, 2018/ (în proces de tipar).
6. TURCAN Doina, ANDRIES Lucia, SCHITCO Olga, SACARA Victoria. Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS): A case report with a splicing mutation în WAS gene. Romanian Journal of Rare Disease, 2018 (în proces de tipar).
7. Simona Sorina Farcas, Nicoleta Ioana Andreescu, Andreea Iulia Dobrescu, Adela Emandi Chirita, Delia Hutanu, Florin Dorneanu, Natalia Ușurelu, Victoria Sacara, Maria Puiu. Obesity Impact On Reproductive Fitness. Jurnalul Pediatriei – Year XXI, 2018, Vol. XXI, Nr. 81- 82, p.58-63.

4) Teze ale comunicărilor la congrese

1. DORIF Alexandr, et al. Quantification of TREC/KREC levels în blood of newborns în Moldova Romanian Journal of Rare Disease, 2017, suplem.2, p.34. ISSN 2068-5882.
2. HLISTUN Victoria, ZIBERT Andree, SACARA Victoria. Molecular-genetic diagnosis în Wilson's moldovan patients. Romanian Journal of Rare Disease, 2017, suplem.2, p. 21. ISSN 2068-5882.
3. ȚURCAN Doina, GROSU Iulia. Evolution of treatment strategies for Duchenne muscular dystrophy Conferința Științifică a Studenților și Masteranzilor „Viitorul ne aparține” Chișinău 2017, Ediția a VII-a, p.39. ISBN 978-9975-3036-5-1.
4. ȚURCAN Doina, GROSU Iulia, SACARĂ Victoria. Analysis of prenatal diagnosis cases of SMA and DMD în the Republic of Moldova (2001-2017 years). Romanian Journal of Rare Disease, 2017, suplem.2, p. 65. ISSN 2068-5882.
5. UȘURELU Natalia. Intoduction to inborn errors of metabolism. Romanian Journal of Rare Disease. 2017, supl.2, p.33. ISSN 2068-5882.
6. BLANIȚĂ Daniela, BOICIUC Chiril, SACARĂ Victoria, STAMATI Adela, MORAVA Eva, LEFEBER Dirk, WEVERS Ron, UȘURELU Natalia. The variability of clinical manifestations in congenital disorders of glycosylation. Revista Română de Boli Rare, 2018, p.24.
7. COLIBAN Iulia, BALAN Veronica, ȚURCAN Doina, SACARĂ Victoria. Detection Of Mutations In The Moldovan Patients With Duchenne / Becker Muscular Dystrophy And The Efficiency of MLPA over Multiplex PCR. Revista Română de Boli Rare, 2018, p.88.

8. SACARA Victoria, COLIBAN Iulia, TURCAN Doina, EGOROV Vladimir, DUCA Maria, GROPPA Stanislav. Exon Deletion Pattern in Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/B) in Republic of Moldova. Revista Română de Boli Rare, 2018, p. 33.

9. TURCAN Doina, ANDRIES Lucia, SCHITCO Olga, SACARA Victoria. Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS): A case report with a splicing mutation în WAS gene. Revista Română de Boli Rare, 2018, p.64.

XII. Lista propunerilor de proiecte prezentate/ câștigate în cadrul concursurilor naționale și internaționale cu tangență la tematica cercetării proiectului realizat

Proiectul Program de Stat:

„Tehnologii inovatoare in domeniul Geneticii moleculare prin dezvoltarea medicinei de precizie în Republica Moldova” 2018-2019.

Proiecte Tineri Cercetători:

1. ”Evaluarea spectrului aminoacizilor și a profilului mutațional-genetic în genele metabolismului Homocisteinei la copiii cu obezitate” 2017-2018
2. Profilul focusării isoelectrice a Transferinei in dereglarile congenitale ale proceselor de glicozilare la pacienți din Moldova. 2018-2019
3. Rolul trombofiliei ereditare la femei cu complicații obstetricale în anamneză. 2018-2019

XIII. Lista colaborărilor inițiate în cadrul proiectului

1. dl Prof Mihai Niculescu, director al proiectului Nutrigen ce se deruleaza in cadrul Disciplinei de Genetica si a Centrului de Medicina Genomica din cadrul UMFT, cercetator cu experienta vasta in domeniul nutrigenomicii.
2. Prof. Univ. Dr. Virgil Păunescu director Centrul OncoGen, Timișoara, România
3. Universitatea de Medicina si Farmacie din Timișoara”Victor Babeș”, Laboratorul Centrului de Genomică Medicală, România
4. Dr. Rusu Cristina- coordonator de Programe Naționale de Sănătate: 1. Profilaxia anomaliiilor congenitale și bolilor genetice; 2. Distrofii musculare; 3. Boala Fabry, Iași, România
5. Prof Dr Mihai Todiras, in prezent cercetator la Medical University (USMF) și Max Delbrück Center, Germania

XIV. Lista evenimentelor organizate / la care s-a participat în cadrul proiectului

- 1) Rapoarte orale în cadrul Societății de Pediatrie, Chișinău, 18 noiembrie 2016:
 - Centrul Genetic de Excelență din Moldova – Instrumentele de diagnostic al Erorilor înnăscute de Metabolism. Natalia Ușurelu, Natalia Barbova, Victoria Sacară,
 - Centrul de Medicina Genomica al Universitatii de Medicina și Farmacie Victor Babes – Perspective în cercetarea OMICs. Maria Puiu, Nicoleta Andreescu, Simona Farcaș, Marius Raica.
 - Abordarea bolilor rare în Centrul Universitar Timișoara. Nicoleta Andreescu, Simona Farcaș, Adela Chiriță-Emandi, Maria Puiu.
 - Dereglarea Metabolismului Peroxisomal – Adrenoleucodistrofia X-linkata, prezentare de caz clinic. Daniela Blanita, Gheorghe Răilean, Adela Stamati, Victoria Sacară, Natalia Ușurelu.
- 2) Workshop „Tehnici specifice în domeniul genomicii”, Timișoara, 15 decembrie, 2016.
- 3) Workshop „Dezvoltarea abilităților de documentare, redactare, publicare și comunicare științifică”. Dr. Andreea Dobrescu, Timișoara 13 iunie 2017.
- 4) Workshop „Etica cercetării și comunicare”. Dr. Mihai Niculescu, Timișoara 14 iunie 2017.
- 5) A X-a Conferință de Genetică Medicală cu Participare Internațională, Craiova, 6-8 septembrie 2017.
- 6) Cursul practic de genetică moleculară ”Tehnici moleculare în diagnosticul și screening-ul genetic, de la nucleotid la genom” Craiova, 3-5 septembrie 2017.

- 7) Workshop „Patologii genetice în ginecologie”. Dr. Rațiu Adrian, Chișinău, 12 octombrie 2017.
- 8) Workshop „Tehnici specifice în domeniul geneticii moleculare (tehnica MPLA) și interpretarea rezultatelor”. Dr. Nicoleta Andreescu, Dr. Simona Farcaș, Chișinău, 12 octombrie 2017.
- 9) Workshop „Tehnici specifice în domeniul geneticii moleculare (secvențiere Sanger) în maladii monogenice”. Dr. Sacară Victoria, Boiciuc Chiril, Chișinău, 13 octombrie 2017.
- 10) Workshop „Studiile genomice experimentale în domeniul dezvoltării perinatale și a copilului”, prezentări și discuții în vederea elaborării unor strategii profilactice în domeniul dezvoltării perinatale și a copilului, Chișinău, 17 mai 2018.
- 11) Al V-lea Congres de Genetică Medicală cu Participare Internațională, Iași, 26-28 septembrie 2018.
- 12) Cursul practic de genetică clinică „Semne evocatoare în genetica clinică” Iași, 24-25 septembrie 2018.

XV. Lista de mobilități efectuate în cadrul proiectelor

1. Vizita de lucru a echipei din Republica Moldova în Timișoara, România, 3 persoane (Dr. Sacară Victoria, Dr. Ușurelu Natalia, Boiciuc Chiril, dr. Levîțchi Alexei) – 13-17.12.2016.
2. Vizita de lucru a echipei din România în Chișinău, Republica Moldova, 4 persoane (Dr. Raica Marius, Dr. Puiu Maria, Dr. Farcaș Simona, Dr. Andreescu Nicoleta) – 17-19.11.2016.
3. Vizita de lucru a echipei din Republica Moldova în Timișoara, România, 4 persoane (Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Boiciuc Chiril, Croitori Tamara) – 11-17.06.2017.
4. Vizita de lucru a echipei din România în Chișinău, Republica Moldova, 4 persoane (Dr. Andreescu Nicoleta, Dr. Chiriță-Emandi Adela, Zimbru Cristian) – 17-21 iulie 2017.
5. Vizita de lucru a echipei din România în Chișinău, Republica Moldova, 4 persoane (Dr. Raica Marius, Dr. Rațiu Adrian, Dr. Farcaș Simona, Dr. Andreescu Nicoleta) – 11-17.10.2017.
6. Vizita de lucru a echipei din Republica Moldova în Craiova, România, 5 persoane (Dr. Ușurelu Natalia, Blăniță Daniela, Hlistun Victoria, Dorif Alexandr, Țurcan Doina) 6-8 septembrie 2017.
7. Vizita de lucru a echipei din România în Chișinău, Republica Moldova, 4 persoane (Dr. Raica Marius, Dr. Puiu Maria, Dr. Farcaș Simona, Dr. Andreescu Nicoleta) – 16-18.05.2018.
8. Vizita de lucru a echipei din Republica Moldova în Gura Humorului, România, 7 persoane (Dr. Sacară Victoria, Dr. Ușurelu Natalia, Blăniță Daniela, Coliban Iulia, Hlistun Victoria, Dorif Alexandr, Turcan Doina), 26-28 septembrie 2018.

XVI. Informații despre infrastructura utilizată în realizarea proiectului

Infrastructura utilizată în Republica Moldova: spațiul ocupat în cadrul Institutului Mamei și Copilului, Departamentul sănătatea reproducerii și genetica medicală, Laboratorul de Genetică Moleculară Umană și echipamentul: qPCR (Applied Biosystems 7500), genetic analyzer Sanger (Applied Biosystems 3500), HPLC (Schimadzu), amplificator cu gradient (Eppendorf), cuantificator acizi nucleici Qubit (Applied Biosystems).

Infrastructura utilizată în România: spațiul ocupat în cadrul Universității de Medicină și Farmacie Victor Babeș din Timișoara, Centrul de Medicina Genomica, Laboratorul de Genetică și echipamentul: spectrometru de masa (UltraFlexTreme), sistem biochimie uscată (Vitros 3500), flowcitometru (BD Facsaria), culturi celulare (FISH), crioprezervarea probelor biologice, microscopie, echipament pentru extracția și cuantificarea ADN/ARN.

XVII. Dificultăți/ impedimente apărute pe parcursul realizării proiectului

Am întâmpinat dificultăți la nivelul implementării tehnicii HPLC din motivul lipsei resurselor financiare pentru procurarea reactivelor în scopul efectuării analizei.

XVIII. Relevanța rezultatelor științifice obținute (până la 200 de cuvinte).

Realizarea principalelor obiective ale proiectului bilateral menite să dezvolte capitalul uman și științific în România și Moldova, au condus la îmbunătățirea formării viitorilor cercetători în cadrul schimburilor de expertiză între parteneri, prin oferirea unor programe competitive întemeiate pe o abordare interdisciplinară, mobilitate crescută transnațională și intersectorială, bazate pe sprijin financiar necesar mobilităților și menite să facă din cariera în cercetare o opțiune mai atractivă și motivantă. Echipa din Moldova a însușit tehnici moleculare și citogenetice (spectrometrie de masa, microarray, flowcitometrie, FISH, crioprezervarea probelor biologice, extracție automată și cuantificare acizi nucleici), care se efectuează în Timișoara. Crearea legăturilor cu specialiști de valoare, îmbunătățirea mobilității academice, dezvoltarea conținutului inovator al cercetării a dus la creșterea capacității de cercetare genetică și genomică în dezvoltarea perinatală și a copilului în țară.

Datorită acestui proiect, au fost implementate metode noi la aparatul disponibil al echipei din Republica Moldova: MLPA pentru detectarea aneuploidiilor prenatal și postnatal și s-a elaborat design-ul optim al plășetei în realizarea experimentelor pentru stabilirea polimorfismelor trombofiliei și a genelor metabolismului folat și metioninic prin intermediul PCR-ului cantitativ pentru dezvoltarea fătului și pentru prevenirea malformațiilor congenitale și pierderilor reproductive la femei cu risc în cadrul laboratorului de Genetică Moleculară Umană, Institutul Mamei și Copilului

XIX. Beneficiarul (ministere, instituții de stat sau private, întreprinderi etc.)

Ministerul Sănătății, Muncii și Protecției Sociale, Ministerul Educației, Culturii și Cercetării, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, Universitatea de Stat, Universitatea de Stat „Dimitrie Cantemir”, Instituțiile medicale, Centrele de Planificare a Familiilor și neonatale, medicii ginecologi, pediatri, geneticieni și pacienții cu malformații congenitale și cuplurile cu probleme de reproducere.