



UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ
ȘI FARMACIE "NICOLAE TESTEMIȚANU"
DIN REPUBLICA MOLDOVA



Instituția Medicină-Sănătate Publică
Institutul Mamei și Copilului



Societatea de Pediatrie
din Republica Moldova



Societatea Imunologilor
și alergologilor din RM

**IP UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI
FARMACIE "NICOLAE TESTEMIȚANU"**

IMUNODEFICIENȚELE PRIMARE ÎN ERA SCREENING-ULUI NEONATAL



**Materialele conferinței naționale
cu participare internațională**

Chișinău 2023

**UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI
FARMACIE “NICOLAE TESTEMIȚANU”**

**IMUNODEFICIENȚELE PRIMARE
ÎN ERA SCREENING-ULUI NEONATAL**

**Materialele conferinței naționale
cu participare internațională**

06-07 octombrie 2023

Chișinău
2023

CUPRINS:

EXPANSIUNEA GLOBALĂ DIN PERSPECTIVA LUI JEFFREY: PROGRAMUL DE SECVENȚIERE GENETICĂ AL FUNDAȚIEI JEFFREY MODELL PENTRU IMUNODEFICIENȚA PRIMARĂ GLOBAL EXPANSION OF JEFFREY'S INSIGHTS: JEFFREY MODELL FOUNDATION'S GENETIC SEQUENCING PROGRAM FOR PRIMARY IMMUNODEFICIENCY Jessica Quinn ¹ , Vicki Modell ¹ , Britt Johnson ² , Sarah Poll ² , Swaroop Aradhya ² , Jordan S. Orange ¹ and Fred Modell ^{1*}	8
STUDIU DE CAZ: MUTAȚIE FAS (LEU242PRO) CU PREZENTA LIMFOCITELOR T DUBLU NEGATIVE LA UN PACIENT CARE PREZINTA ALPS (SINDROM LIMFOPROLIFERATIV AUTOIMUN) CASE REPORT: FAS MUTATION (LEU242PRO) WITH ELEVATED DNT (DOUBLE NEGATIVE T LYMPHOCYTES) IN A PATIENT PRESENTING WITH ALPS (AUTOIMMUNE LYMPHOPROLIFERATIVE SYNDROME) Sergiu Padure ¹ , Cali Maia Pastor ² , Angela Ibañez Garcia ³ , Eduardo Lopez Granados ⁴ , María Bravo García-Morato ⁴ , Elisabet Matas Pérez ⁴ , Eduardo Fernández-Cruz Pérez ⁵	41
SUSCEPTIBILITATEA MENDELIANĂ LA BOLILE MICOBACTERIENE (MSMD): PROVOCĂRI ACTUALE ÎN DIAGNOSTIC ȘI MANAGEMENT MENDELIAN SUSCEPTIBILITY TO MYCOBACTERIAL DISEASES (MSMD): CURRENT CHALLENGES IN DIAGNOSIS AND MANAGEMENT Mahnaz Jamee ¹ , Armin Khavandegar ² , Majid Zaki-Dizaji ³ , Seyed Alireza Mahdavian ⁴	66
STAREA REALĂ ȘI PERSPECTIVELE DE DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT AL IMUNODEFICIENȚILOR PRIMARE ÎN REPUBLICA MOLDOVA REAL STATUS AND PROSPECTS OF DIAGNOSIS AND TREATMENT OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCY IN THE REPUBLIC OF MOLDOVA Lucia Andrieș	69
BOLI AUTOINFLAMATORII AUTOINFLAMMATORY DISEASES Ninel Revenco	88

DEFICIENȚA DE ADEZIUNE LEUCOCITARĂ (LAD) LEUCOCYTE ADHESION DEFICIENCY (LAD) Lucia Andries, Doina Barba, Valentina Surdu, Maria Pleșca	113
SINDROMUL DIGEORGE DIGEORGE SYNDROME Turcu Oxana ^{1,2} , Andries Lucia ¹ , Revenco Ninel ¹ , Filipenco Maxim ³ , Eremciuc Rodica ²	129
BOALĂ GRANULOMATOASĂ CRONICĂ CU DEBUT ÎN PERIOADA NEONATALĂ CHRONIC GRANULOMATOUS DISEASE WITH NEONATAL MANIFESTATIONS Dolapciu Elena ^{1,2} , Andries Lucia ¹ , Revenco Ninel ^{1,2} , Privalova Elena ¹ , Stasii Ecaterina ²	144
DIAGNOSTICUL TARDIV AL IMUNODEFICIENȚEI PRIMARE LATE DIAGNOSIS OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCY Turcu Oxana ^{1,2} , Andries Lucia ¹ , Revenco Ninel ^{1,2} , Elena Dolapciu ^{1,2}	160
AGAMAGLOBULIEMIA X-LINCATĂ ASOCIATĂ CU ARTRITA JUVENILĂ IDIOPATICA X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA ASSOCIATED WITH JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS Dolapciu Elena ^{1,2} , Revenco Ninel ^{1,2} , Andries Lucia ¹ , Foca Silvia ³	176
IMUNIZAREA LA PACIENȚII CU ERORI ÎNNĂSCUTE DE IMUNITATE IMMUNISATION IN PATIENTS WITH INBORN ERRORS OF IMMUNITY Gaidarji Olga ¹ , Revenco Ninel ^{1,2} , Andrieș Lucia ¹	192
INSTRUMENT ÎN APRECIEREA CUNOȘTIINȚELOR ASUPRA IMUNODEFICIENȚELOR PRIMARE A REZIDENȚILOR ȘI MEDICILOR INSTITUȚIILOR MEDICO-SANITARE PUBLICE TOOL FOR ASSESSING THE KNOWLEDGE OF PRIMARY IMMUNE DEFICIENCIES OF RESIDENTS AND DOCTORS OF PUBLIC MEDICAL AND SANITARY INSTITUTIONS Iacomi Vladimir ^{1,2} , Vișnevschi Anatolie ^{1,2} , Dumitraș Tatiana, Rotaru Liliana, Veselovschi Anna, Țurcanu Adela, Bacalîm Liliana, Biniuc D., Revenco Ninel ² , Andrieș Lucia ^{1,2}	205

<p>ABORDĂRI DE PRINCIPIU ÎN DIAGNOSTICUL DE LABORATOR AL MALADIEI GRANULOMATOASE CRONICE PRINCIPLE APPROACHES IN THE LABORATORY DIAGNOSIS OF CHRONIC GRANULOMATOUS DISEASE Elena Privalova, Veronica Leurda, Ludmila Calistru, Svetlana Capcelea, Valentina Surdu, Ana Scripcari, Olga Iarmaliuc, Ana Crijevițchi, Nicolae Calistru</p>	223
<p>ALERGIA IN IMUNODEFICIENȚELE PRIMARE – CONSECINȚA SAU COMORBIDITATE ALLERGY IN PRIMARY IMMUNODEFICIENCY - CONSEQUENCE OR COMORBIDITY Alina Murgu.....</p>	239
<p>INVOLUȚIA TIMICĂ ȘI FENOMENUL DE REBOUND AL GLANDEI TIMUS MENDELIAN SUSCEPTIBILITY TO MYCOBACTERIAL DISEASES (MSMD): CURRENT CHALLENGES IN DIAGNOSIS AND MANAGEMENT Țurcanu Tamara</p>	241
<p>TESTAREA MOLECULAR-GENETICĂ ÎN SUSȚINEREA DIAGNOSTICULUI CLINIC DE IMUNODEFICIENȚĂ PRIMARĂ MOLECULAR-GENETIC TESTING IN SUPPORT OF THE CLINICAL DIAGNOSIS OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCY Andrieș Lucia, Revenco Ninel, Dolapciu Elena, Tănase Daniel, Barba Doina, Leurda Veronica.....</p>	244
<p>COPII FRECVENT BOLNAVI VERSUS COPILUL CU IMUNODEFICIENȚE PRIMARE – COMORBIDITĂȚI SAU CONSECINȚE THE FREQUENTLY SICK CHILD VERSUS THE CHILD WITH PRIMARY IMMUNODEFICIENCY – COMORBIDITIES OR CONSEQUENCES Iliev Albina- Mihaela¹, Donos Ala².....</p>	248