

GENOMICA FUNCȚIONALĂ ȘI IMPLICAȚIILE SALE ÎN MEDICINA MOLECULARĂ

Prof. Dr. V. Popescu

Clinica de Pediatrie, Spitalul Clinic de copii „Dr. Victor Gomoiu”, București

Genomica funcțională a adus o viziune globală, integrativă și sistematică a identificării și descrierii proceselor și căilor implicate în stările normale și patologice, a adus schimbări rapide și noi viziuni în procesele fiziopatologice, îmbogățind bazele științifice ale pediatriei prin noi abordări ale diagnosticului și terapiei pacienților.

Dezvoltarea tehnologiei în genetică și genomică a făcut posibilă realizarea bazei moleculare a multor boli ale copilului.

Nicio altă specialitate medicală n-a beneficiat mai mult ca Pediatria de:

- aportul adus de genetica și genomica medicală în înțelegerea mai corectă a bolilor copilăriei – deficiențele imune primare, hemoglobinopatiile, epilepsiile idiopatice, dar și unele afecțiuni

comune (infecțiile bacteriene, astmul bronșic, boala inflamatorie intestinală, bolile oculare, bolile psihiatrice, obezitatea) – și de

- cunoașterea capcanelor potențiale create de noile terapii genomice (terapia genică, farmacogenomica, transplantul de celule stem).

Cunoașterea deja a secvenței genomului uman creșterea informațiilor asupra celor mai frecvente variații ale ADN-ului, combinate cu analiza moleculară a expresiei ARN-ului și nivelului proteinelor va permite ca bolile să poată fi caracterizate, în viitor, la nivel molecular.

Înțelegerea cum unica „trăsătură” genetică a unui individ influențează riscul și prognosticul bolii sale constituie baza pentru individualizarea, în anii următori, a terapiei optime pentru fiecare pacient (Broeckel și colab – *Pediatr Clin N Am*, 2006, 53, 5, 807-816).

BIBLIOGRAFIE

1. Broeckel Ulrich, Maresso Karen, Kugathason Subra – Functional genomics and its implications for molecular medicine. *Pediatr Clin N Am*, 2006, 53, 5, 807-816.