

Posibilitățile de diagnostic genetic în Centrul Regional de Genetică Medicală Timiș(CRGM)

Dr. Adela Chiriță-Emandi, Dr Nicoleta Andreescu, Prof. Dr. Maria Puiu
și echipa de la Disciplina de Genetică Medicală UMFT
23.04.2018



Proiect cofințat din FONDUL SOCIAL EUROPEAN prin Programul Operațional Capital Uman 2014-2020 Axa prioritară: 4 Incluziunea socială și combaterea sărăciei - Obiectiv specific: 4.8 - Îmbunătățirea nivelului de competențe al profesioniștilor din sectorul medical

Titlul proiectului: Formarea PROFesionala a personalului medical in GENetica medicala- PROGEN - SMIS 107623

Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017

INSTITUTUL CLINIC FUNDENI

CINE SUNTEM?

- Centrul Regional de Genetică Medicală Timiș *în cadrul* Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu” Timișoara



ÎN COLABORARE cu

- Universitatea de Medicina și Farmacie “Victor Babeș” Timișoara



CE RESURSE AVEM?

- <http://genomica.umft.ro/>
- Au fost prezentate deja



PROGRAMUL OPERAȚIONAL SECȚIONAL "CREȘTEREA COMPETITIVITĂȚII ECONOMICE"
-AXA PRIORITARA 2 -co-finanțat prin Fondul European de Dezvoltare Regională-
„Investiții pentru viitorul dumneavoastră”



CINE NE (re)CUNOASTE???

www.ernithaca.org



**Ro-NMCA-ID (RoNetwork Multiple Congenital Abnormalities
with ID)**

Network: ITHACA

Rețeaua Europeană de referință pentru malformații congenitale cu sau fără dizabilitate intelectuală ITHACA

Ro-NMCA-ID (RoNetwork Multiple Congenital Abnormalities with ID):

- Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu” **Timișoara** (Centrul Regional de Genetică Medicală Timiș);
- NoRo Centru de referință pilot pentru Boli Rare **Zalău**;
- Spitalul de Urgență **Craiova** (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj);
- Spitalul de Pediatrie “Sfânta Maria” **Iași**, Centru Genetică Medicală;
- Spitalul “Dr. Gavril Curteanu” **Oradea** (Centrul Regional de Genetică Medicală Bihor).

Ro-NMCA-ID centres location



- **Activitățile desfășurate la nivelul Centrelor de Expertiza pentru Boli Rare** sunt următoarele:

- a) Evaluarea clinică al pacienților cu boli rare și a familiei acestora;
- b) Investigații genetice specifice: citogenetice, biochimice, moleculare;
- c) Investigații paraclinice comune: (laborator clinic, imagistica, etc.)
- d) Stabilirea unui diagnostic de specialitate;
- e) Elaborarea de planuri terapeutice și de recuperare;
- f) Consiliere genetică și psihologică;
- g) Profilaxie, îngrijire, monitorizare și supraveghere;
- h) **Programe educaționale pentru profesioniști, pacienți, familii și comunitate;**
- i) Înregistrarea și evaluarea de date epidemiologice (registru de boli rare);
- j) Îmbunătățirea și diseminarea de ghiduri clinice;

Ce teste oferim in colaborare cu laboratorul
din UMFT?

Teste genetice disponibile in CRGM *-prezentate deja*

Citogenetica

- 1.Cariotip**
- 2.Cariotip molecular (**SNP Array**)
- 3.Testare **FISH** pentru 12 sindroame

Genetica Moleculara

- 1.Testare **PCR pentru Sdr X fragil (test screening >45 repetari)**
- 2.Testare **PCR pentru cele mai frecvente mutații în** Sdr Noonan, Deficit de 21 hidroxilaza, galactozemie, fibroza chistica, Sdr Bardet Biedl, sdr Rett, acondroplazie, sdr Apert, TMEM70, sdr Kabuki, si altele

Secventiere panel de gene:

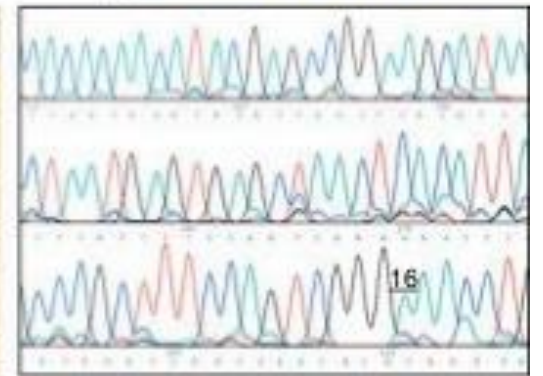
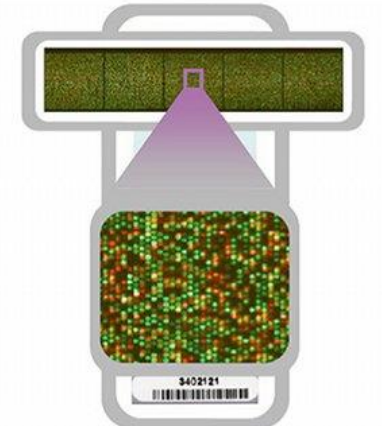
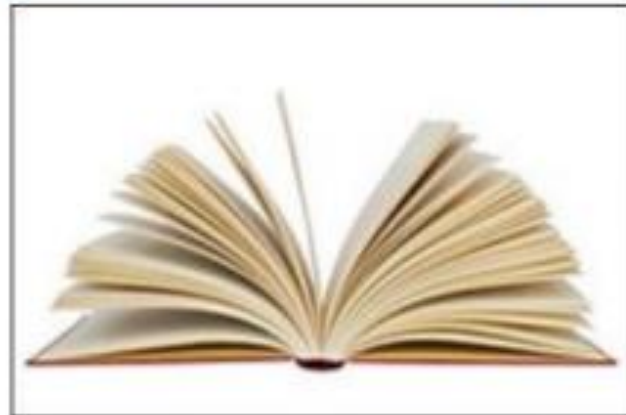
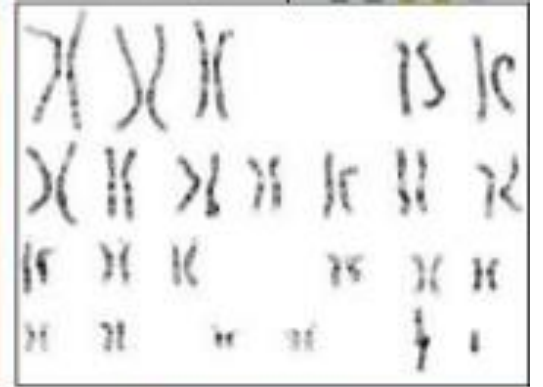
- **TruSightCardio** în malformațiile cardiace la copil, panel 173 gene
- **TruSightOne** – panel larg >4800 gene

O scurta introducere

- Cum explicam pacientilor
.....etiologia bolilor genetice si testele genetice

Analogia ADN=biblioteca

- Genom=biblioteca cu 23 perechi de carti
- Cromozom=carte
- Gena=paragraf
- Exon=propozitie
- Intron=spatiu “gol/fara sens”
- Nucleotide=litere



Analogia ADN=biblioteca

- Cariotip-“vede cartile” (numar si structura)

Anomalii de numar, pozitionare si structura a cromozomilor

- FISH-“vede” doar un paragraf

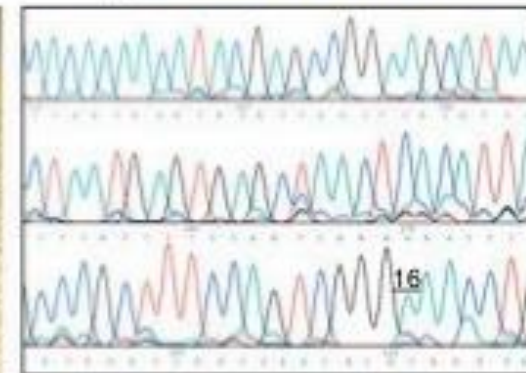
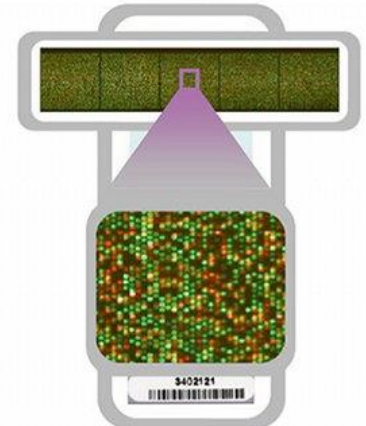
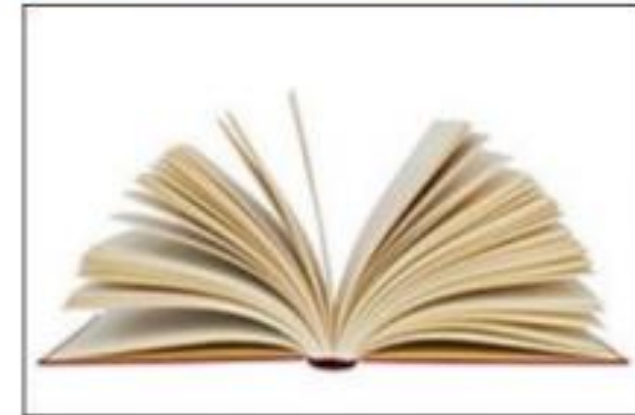
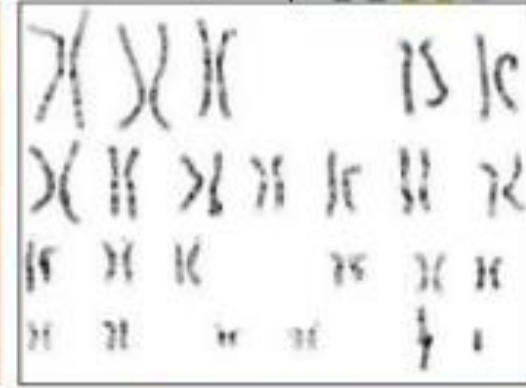
intr-un loc specific

- SNParray-“vede” toate cartile, la nivel de capitol si paragraf

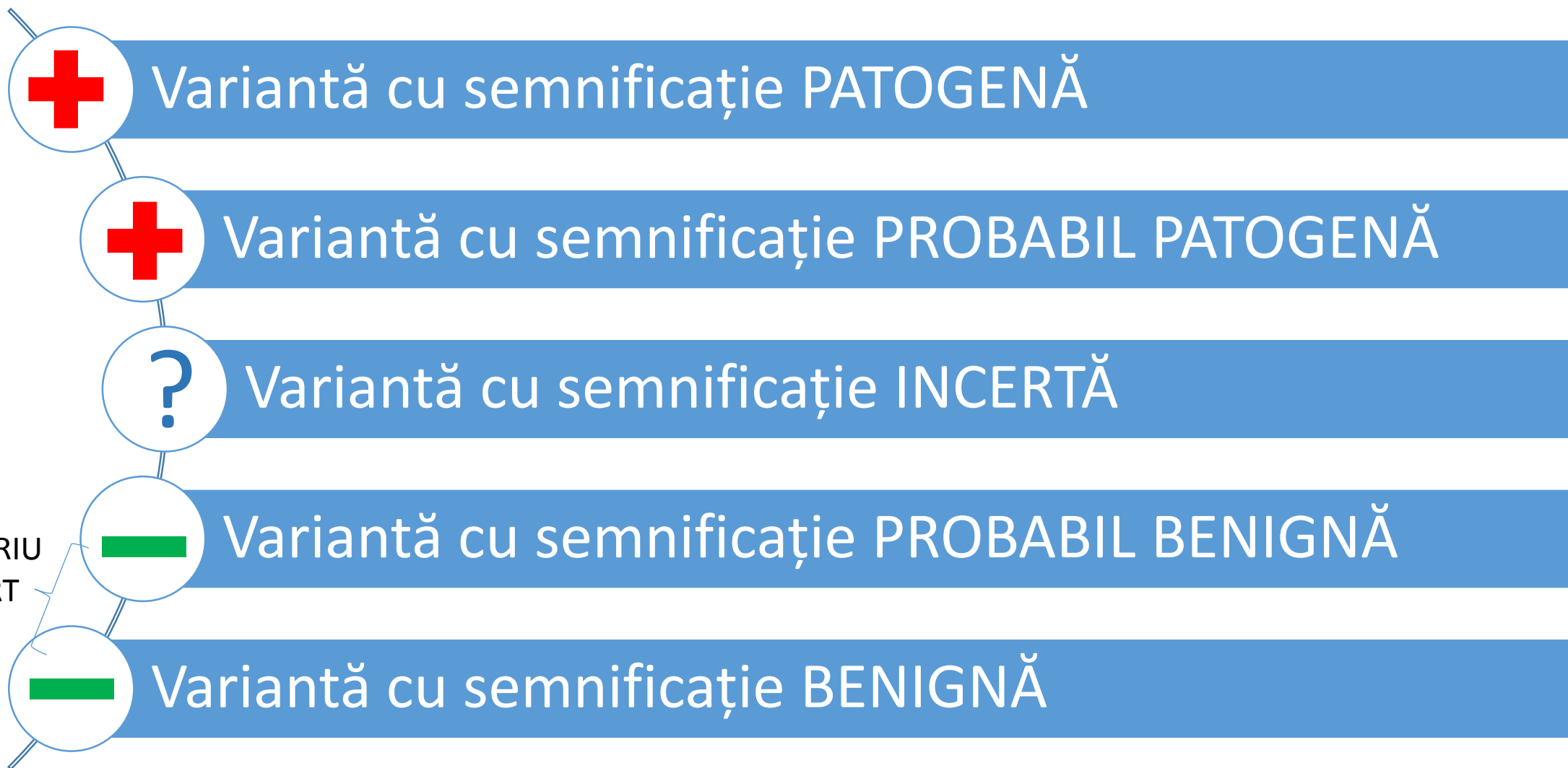
Microdeletii si microduplicatii, nu vede anomalii de pozitionare

- Secventirea-“vede” la nivel de litera

Variante punctiforme, frameshift, deletii mici, etc



Rezultate (array si secventiere) - clasificare



EVALUARE ACTIVITATE 08.2015-01.2018

.....pe scurt

Activitate CRGM Timis 08.2015-01.2018

- Total pacineti care s-au adresat centrului 08.2015-01.2018= **573**
- 40% mediu rural, 60% mediu urban
- 48% sex feminin, 52% sex masculin
- Varsta medie de prezentare 7 ani (interval de la 0 la 75 ani)
- 91% sub varsta de 7 ani
- 68% sub varsta de 2 ani

Activitate CRGM Timis

- Pacienti unici care s-au adresat CRGM Timis in 2015 din august: 134
- Pacienti unici care s-au adresat CRGM Timis in 2016: 176
- Pacienti unici care s-au adresat CRGM Timis in 2017: 263
- **Total pacineti unici care s-au adresat centrului 08.2015-01.2018= 573**

Activitate CRGM 08.2015-01.2018

Numar pacienti/test	08.2015-01.2018
Nr beneficiari la care s-a efectuat testare cariotip	142
Nr beneficiari la care s-a efectuat testare FISH	47
Nr beneficiari la care s-a efectuat Array-SNP	78 (la 16 - variante patogenice/ probabil patogenice)
Nr beneficiari la care s-a efectuat secvențiere TrusightOne	48 (la 22 - variante patogenice/ probabil patogenice, 6 incerte)
Nr beneficiari la care s-a efectuat secvențiere TrusightCardio	77 (36 - variante patogenice/ probabil patogenice, 10 incerte)
Nr beneficiari la care s-a efectuat Real-Time PCR Sdr X fragil	55 (4 pozitiv)
<i>Total teste</i>	<i>447</i>

De ce sa investim (timp/bani) pentru a avea un diagnostic de sindrom genetic

- **Întrebările medicilor care trimit pacienti:**
 - Care este diagnosticul?
 - Ce investigatii trebuie să facem?
 - Cum ar trebui să ne ocupăm de acest copil?
- **Întrebările părinților:**
 - Care este problema?
 - Ce înseamnă pentru copilul meu?
 - De ce s-a întâmplat?
 - Sunt de vina?
 - Se va întâmpla din nou?

In cat timp avem raspunsuri

- *Foarte variabil si depinde de:*

- Finantarea disponibila
- Complexitatea cazului
- Cunostiintele medicului care trimite/genetician
- Analizele efectuate deja
- Momentul prezentarii nou-nascut/copil/adult
- 'Sinceritatea' pacientilor
- Nivelul actual de cunoastere in domeniu



UNIUNEA EUROPEANĂ



Instrumente Structurale
2014-2020

Proiect cofinanțat din FONDUL SOCIAL EUROPEAN prin Programul Operațional Capital Uman 2014-2020 Axa prioritară: 4 Incluziunea socială și combaterea sărăciei - Obiectiv specific: 4.8 - Îmbunătățirea nivelului de competențe al profesioniștilor din sectorul medical

Titlul proiectului: Formarea PROfesionala a personalului medical in GENetica medicala– PROGEN - SMIS 107623

Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017

INSTITUTUL CLINIC FUNDENI

Mulțumesc

