

# 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



UNIUNEA EUROPEANĂ



GUVERNUL ROMÂNIEI



Instrumnte Structurale  
2007 - 2013

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](http://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).





- **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:**

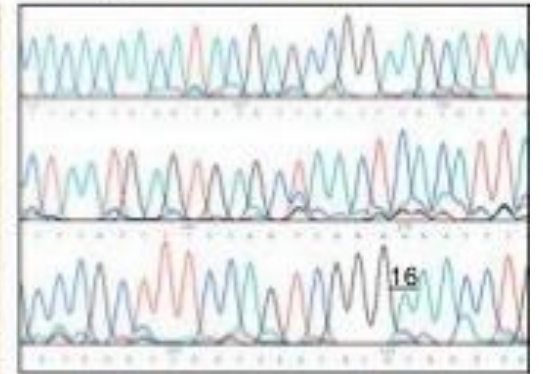
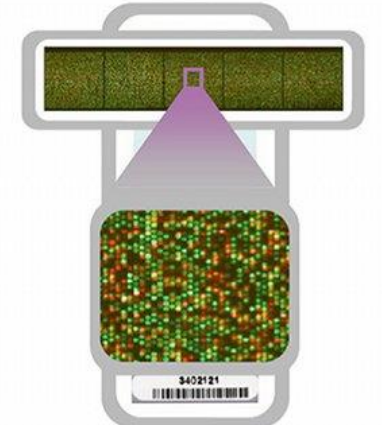
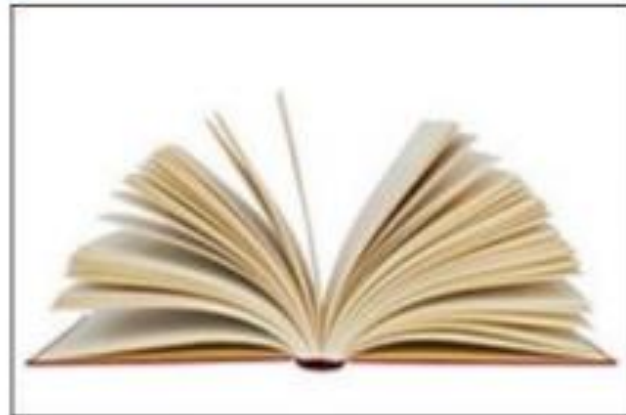
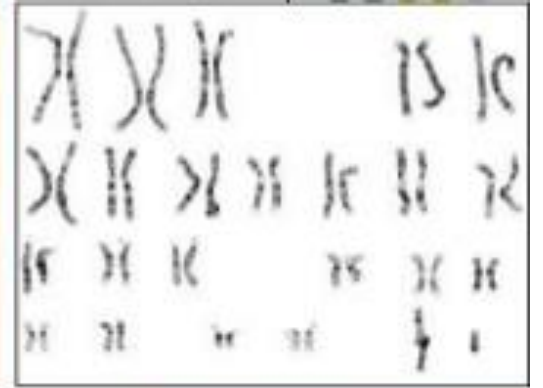
- **TruSightCardio** în malformațiile cardiace la copil, panel 173 gene
- **TruSightOne** – panel larg >4800 gene

# 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

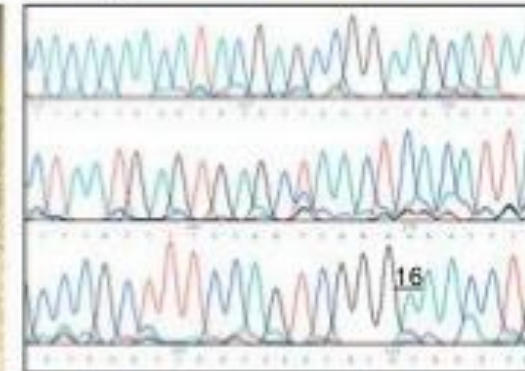
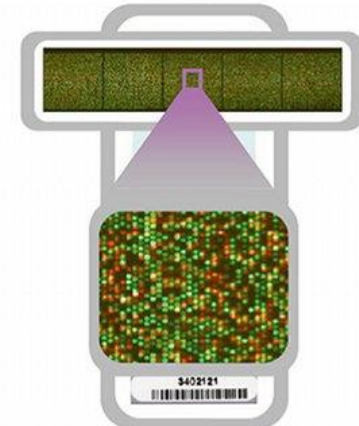
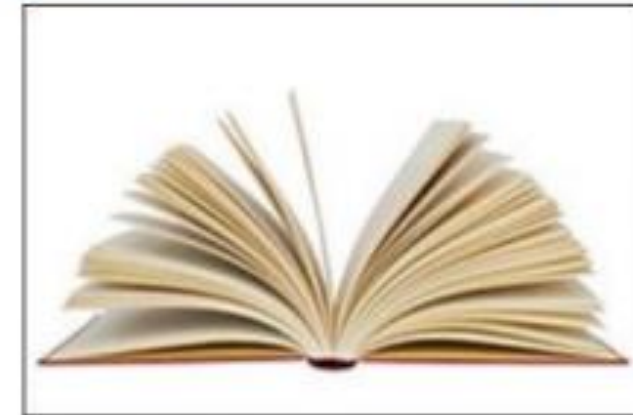
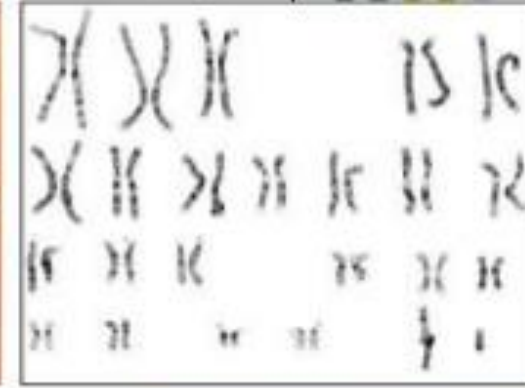
*intr-un loc specific*

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

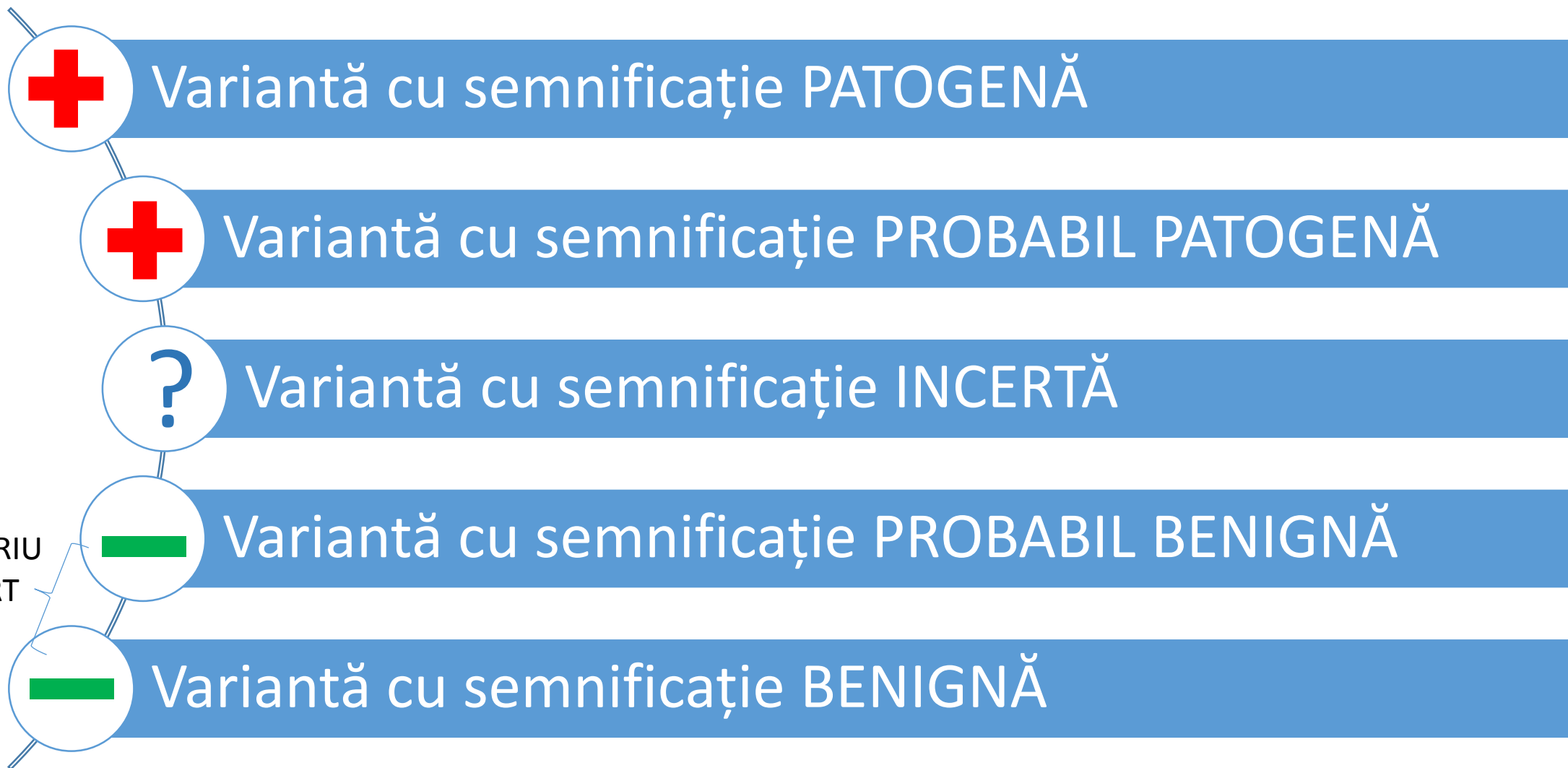
*Microdeletii si microduplicatii, nu vede anomalii de pozitionare*

- 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 <b>cariotip</b>	142
Nr beneficiari la care s-a efectuat testare <b>FISH</b>	47
Nr beneficiari la care s-a efectuat <b>Array-SNP</b>	<b>78</b> (la <b>16</b> - variante patogenice/ probabil patogenice)
Nr beneficiari la care s-a efectuat secvențiere <b>TrusightOne</b>	<b>48</b> (la <b>22</b> - variante patogenice/ probabil patogenice, 6 incerte)
Nr beneficiari la care s-a efectuat secvențiere <b>TrusightCardio</b>	<b>77</b> ( <b>36</b> - variante patogenice/ probabil patogenice, 10 incerte)
Nr beneficiari la care s-a efectuat Real-Time PCR Sdr X fragil	<b>55</b> ( <b>4</b> 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 investigații 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**

