

# Smart Diaspora 2023

Revoluții și evoluții ale științelor omice în epoca postgenomică

10 - 13 Aprilie 2023,  
Timișoara

[www.diaspora-stiintifica.ro](http://www.diaspora-stiintifica.ro)

Eveniment aflat sub înaltul patronaj  
al Președintelui României



# ROLUL UNUI CENTRU REGIONAL DE GENETICĂ MEDICALĂ ÎN ERA POSTGENOMICĂ - PERSPECTIVA CRGM DOLJ

Conf. Univ. Dr. Ioana STREĂȚĂ  
UMF CRAIOVA – CRGM DOLJ – SCJU CRAIOVA

# CUPRINS

- I. Context**
- II. Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune**
- III. Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)**
- IV. CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective**
- V. CRGM în era postgenomică**

# CUPRINS

- I. **Context**
- II. **Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune**
- III. **Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)**
- IV. **CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective**
- V. **CRGM în era postgenomică**

## RARE DISEASES by the numbers



RARE DISEASES AFFECT

**30 MILLION**  
AMERICANS

THAT'S 1 IN 10



APPROXIMATELY  
**7,000**  
DIFFERENT RARE DISEASES  
EXIST TODAY

THE FDA HAS APPROVED  
NEARLY 500 ORPHAN DRUGS  
SINCE THE PASSAGE OF  
THE ORPHAN DRUG ACT



IN THE LAST 5 YEARS



OF ALL NEW DRUG  
APPROVALS WERE FOR  
**RARE DISEASES**

**80%** OF RARE  
DISEASES  
ARE GENETIC IN ORIGIN



APPROVED TREATMENTS  
ARE AVAILABLE  
FOR ONLY **5%** OF  
ALL RARE DISEASES

THERE ARE  
MORE THAN

**450**  
**MEDICINES**  
IN DEVELOPMENT  
FOR RARE DISEASES

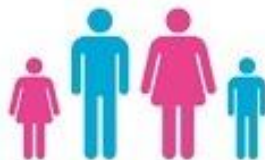
*New Report Highlights a Decade of Innovation in Rare Diseases Stephanie Fischer, March 5, 2015*

- Medicină Genomică
- Medicină Personalizată

# Smart Diaspora 2023

OVER  
**6000**  
distinct rare  
diseases

Each one affects  
fewer than  
**1 IN  
2000**  
PEOPLE



All together, an  
estimated

**30**  
**MILLION PEOPLE**  
are living with a rare  
disease in Europe and  
**300**  
**MILLION**  
worldwide

**72%**  
of rare  
diseases  
are genetic

Affects between

**3.5% -  
5.9%**



of the population  
in the course of  
their lives

**NO  
CURE**   
for the vast  
majority of  
diseases and  
few treatments  
available

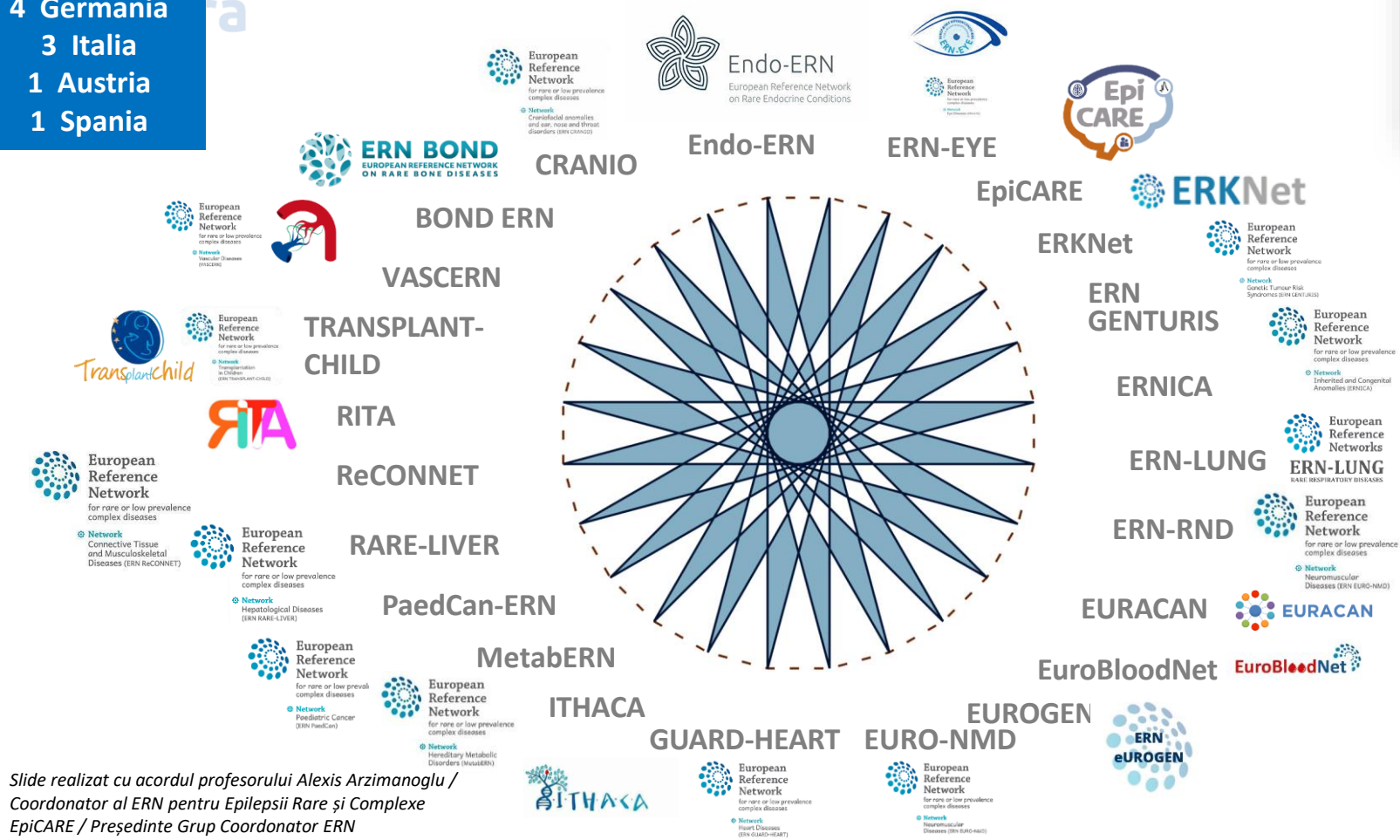
**70%**  
of rare  
diseases is  
in childhood

ONSET OF  
**70%**  
of rare  
diseases is  
in childhood



8 Olanda  
7 Franta  
4 Germania  
3 Italia  
1 Austria  
1 Spania

# 24 ERN-uri – Rețele tematice



Slide realizat cu acordul profesorului Alexis Arzimanoglu /  
Coordonator al ERN pentru Epilepsii Rare și Complexe  
EpiCARE / Președinte Grup Coordonator ERN



- 500 Spitale** (= 500 Directori de spitale)
- 2000 Echipe medicale** (= 2000 șefi de echipe medicale)
- > 20.000 Medici** (+ Paramedici + asistenți)

O flotă de cel puțin **153** de Airbus **380**





### PREVENTION

- ◆ 4 out of every 10 cases of cancer are preventable. The Plan will draw attention to:
  - ◆ taxation's role for tobacco and alcohol
  - ◆ reducing exposure to carcinogens in the work place and in the environment
  - ◆ Farm to Fork Strategy to promote healthy diets



### DIAGNOSIS

- Address gaps in knowledge
- Digitalisation reduces detection time
- Technical support to Member States
- Regulatory support reduces inequalities



### TREATMENT

- ▶ Improved treatment times
- ▶ Incentivising innovation
- ▶ Pharmaceutical strategy for affordable therapies
- ▶ European Health Data Space promotes exchanges and research



### QUALITY OF LIFE OF PATIENTS & SURVIVORS

- + improving quality of life for patients and survivors
- + Avoiding discrimination
- + Psychological support
- + Back-to-work support

# CUPRINS

- I. Context
- II. Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune**
- III. Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)
- IV. CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective
- V. CRGM în era postgenomică

# SCURT ISTORIC

- **1957 - anul înființării departamentelor de Genetică Medicală în Baltimore și Seattle de către Victor McKusick, respectiv Arno Motulsky)**
- **1995 – înființarea Societății Române de Genetică Medicală (SRGM)**
- **1997 OMS 344**
  - primele locuri la Rezidențiat în Genetică Medicală
  - desemnarea a zece personalități medicale - medici primari în GM.
- **2001 – OMS 457 privind reglementarea denumirii și codificării structurilor organizatorice (secții, compartimente, laboratoare, cabinete) ale unităților sanitare din România - Codul 4083 – Explorări genetice paraclinice – adulți/copii**
  - \* **completat în 2018 prin OMS 563/2018 - Codul 1493 – Codul specialității Genetică Medicală – adulți/copii** (reglementează activitatea clinică)
- **2014 – OMS 1358/2014 privind înființarea rețelei de genetică medicală!!!**

**Genetica Medicală este specialitatea care vizează:**

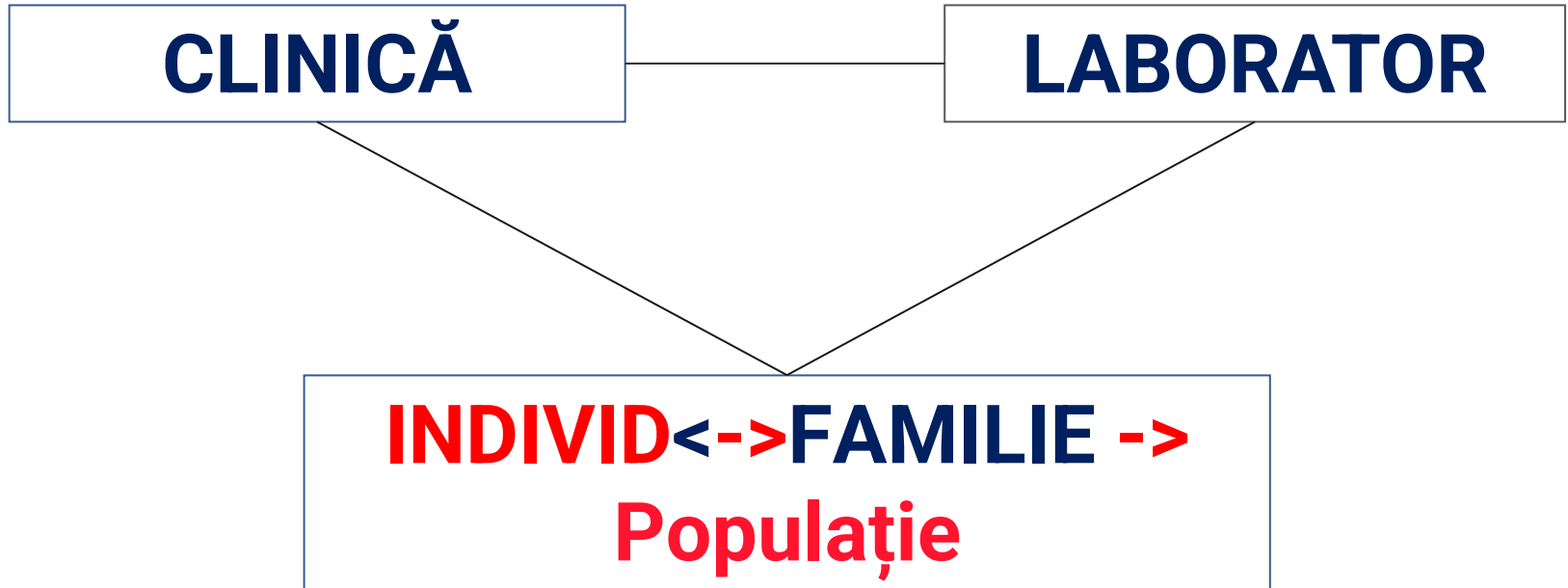
- a) depistarea, diagnosticarea, tratarea și recuperarea pacienților cu afecțiuni genetice și a celor cu anomalii congenitale;**
  
- b) estimarea riscului de recurență a bolilor genetice în familiile pacienților și acordarea unui sfat genetic corect și competent, cu scopul prevenirii altor cazuri în familie**

**Definiție inclusă în Curriculum de pregătire în specialitatea genetică medicală publicat de  
Ministerul Sănătății din România**

**[https://rezydentiat.ms.ro/curricule/2018/genetica\\_medicala\\_2018.pdf](https://rezydentiat.ms.ro/curricule/2018/genetica_medicala_2018.pdf)**

# GENETICA MEDICALĂ

specialitate



# ACTIVITĂȚILE GM

1. **Clinică&Laborator**

**INDIVID  
POPULAȚIE**

2. **Cercetare-D-I**

3. **EDUCATIE**

- Elevi->Studenti->Medici
- SOCIETATE

## MISIUNEA?

- - Specialității Genetica Medicală
- - unui Centru Regional de Genetică Medicală
- *prevenție, diagnostic precoce, management* BOALA GENETICA \*
- *intervenție la nivel individual, familial, populațional*



# CUPRINS

- I. Context
- II. Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune
- III. Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)**
- IV. CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective
- V. CRGM în era postgenomică

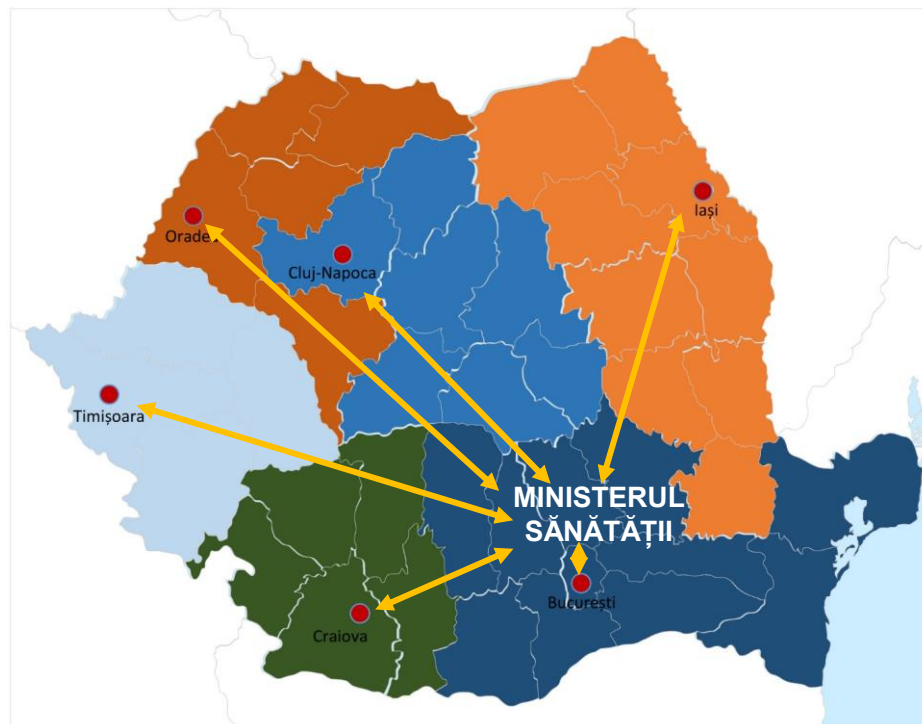
**OMS 1358/2014**

**Rețeaua Română de genetică medicală**

”Uniți rezistăm, divizați cădem!”

## Rețeaua Română de Genetică Medicală

### 6 Centre Regionale de Genetică Medicală (CRGM)



”Uniți rezistăm, divizați cădem!”

# ACTIVITĂȚILE Clinice & **Laborator** în cadrul unui CRGM

OMS 1358/2014

## A. GENETICA MEDICALĂ - CLINICĂ:

- Ambulatoriu – Cabinet GM
- Compartiment/Secție GM

## B. GENETICA MEDICALĂ - LABORATOR:

- Citogenetică
- Genetică Moleculară



## **REȚEAUA ROMÂNĂ DE GENETICĂ MEDICALĂ (RRGM)** **Integrată în rețelele europene!**

- Pentru gestionarea patologiilor rare complexe cu prevalență scăzută (majoritatea de cauză genetică) care afectează aproximativ 30 milioane de cetățeni ai Uniunii Europene. Aceste boli necesită resursă umană înalt specializată, echipare de vârf și tratament personalizat.
- La nivel european există 24 rețele europene de referință în managementul integrat al patologiilor rare, determinate genetice (ERN).

Commission and its priorities Policies, information and services

English

European Commission > Live, work, travel in the EU > Public Health >

European Reference Networks

All topics Overview Map of the ERNs Networks Board of Member States Projects

**Overview**

Health systems in the European Union aim to provide high-quality, cost-effective care. This is particularly difficult however, in cases of rare or neuro-progressive complex diseases which affect the daily lives of around 120 million EU citizens.

European Reference Networks (ERNs) are virtual networks involving healthcare providers across Europe. They aim to facilitate discussion on complex or rare diseases and conditions that require highly specialised treatment, and comparable knowledge and resources.

**How does it work?**

To review a patient's diagnosis and treatment, ERN coordinators convene virtual advisory panels of medical specialists across different disciplines, using a dedicated IT platform and telemedicine tools.

Complete Reference Networks (CRNs) are virtual networks involving healthcare providers across Europe. They aim to facilitate discussion on complex or rare diseases and conditions that require highly specialised treatment, and comparable knowledge and resources.

**How does it work?**

To review a patient's diagnosis and treatment, ERN coordinators convene virtual advisory panels of medical specialists across different disciplines, using a dedicated IT platform and telemedicine tools.

The process and criteria for establishing an ERN and for selecting its members are set in EU legislation.

- Check our brochure for more information.

**24 Networks**

The first ERNs were launched in March 2017, involving more than 300 highly-specialised healthcare professionals from over 300 members in 24 EU countries. 24 ERNs are working on a range of thematic issues including rare diseases, childhood cancer and immunodeficiency.

- ERNs members per network
- ERNs members per country

**Legislation**

- Directive 2013/52/EU on patient rights in cross-border healthcare
- Commission Delegated Decision (EU) 2016/1141 defining the criteria and conditions that healthcare providers and the ERNs should fulfil.

State of Health in the EU

BREXIT Notices

Health-EU Newsletter Special Edition

Latest updates

ERN network specific criteria

Research of interest ERN

Presentations - 4th Conference on European Reference Networks (21-22 November 2018)

Released 14 January 2019

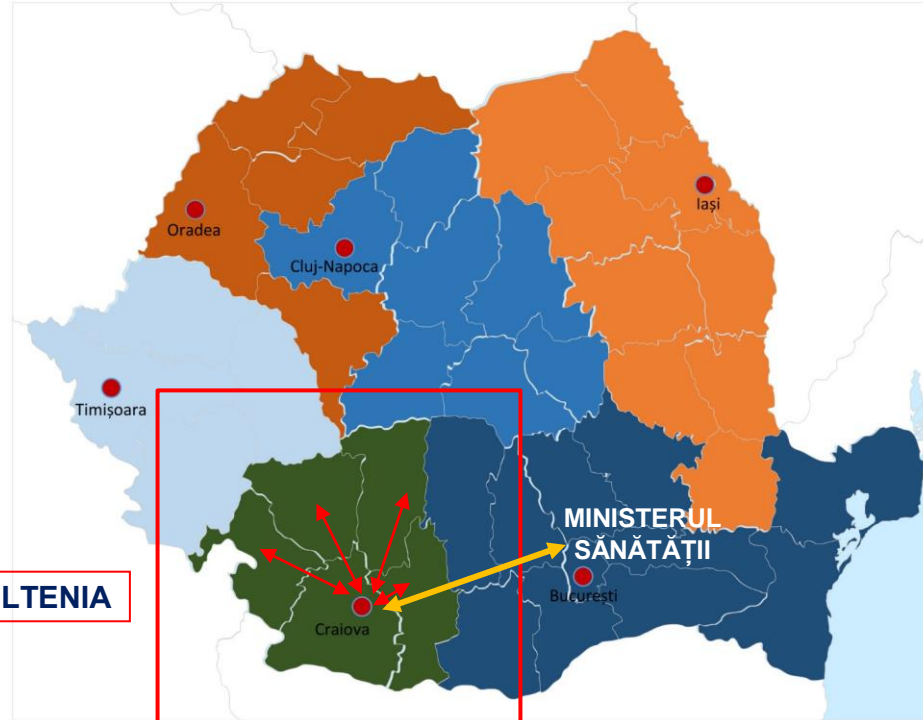
[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)

ERN BOND	European Reference Network on bone disorders (Factsheet - Website)
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders (Factsheet - Website)
Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions (Factsheet - Website)
ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies (Factsheet - Website)
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases (Factsheet - Website)
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases (Factsheet - Website)
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies (Factsheet - Website)
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases (Factsheet - Website)
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders (Factsheet - Website)
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours) (Factsheet - Website)
ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases (Factsheet - Website)
ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions (Factsheet - Website)
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases (Factsheet - Website)
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases (Factsheet - Website)
ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes (Factsheet - Website)
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart (Factsheet - Website)
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability (Factsheet - Website)
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders (Factsheet - Website)
ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology) (Factsheet - Website)
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases (Factsheet - Website)
ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases (Factsheet - Website)
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases (Factsheet - Website)
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children (Factsheet - Website)
VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (Factsheet - Website)



## **Cine suntem noi, CRGM Dolj?**

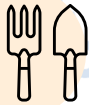
# Smart Diaspora 2023



- CRGM OLTENIA

MINISTERUL  
SĂNĂTĂȚII





**BIOLOGIE CELULARĂ ȘI MOLECULARĂ  
GENETICĂ  
UMFCV**



**LABORATOR  
AMPRENTARE ADN  
UMAN - 2002**



**LABORATOR  
GENOMICĂ UMANĂ –  
UMFCV - 2011**



**CABINET GM  
AMBULATORIU  
SCJUC - 2012**



**CONSOLIDARE**

VIZIUNE – ENTUZIASM – CURAJ –  
RESPONSABILITATE -ȘTIINȚĂ -  
COLABORARE –SUPPORT



**CExBR (2017)**

RO – NMCA – ID - ERN ITHACA  
JOINT ACTION ERN INTEGRATION



**CRGM Dolj – OMS 1358/  
2014**

- Cabinet Ambulatoriu
- Laborator Genetică
- Compartiment cu paturi



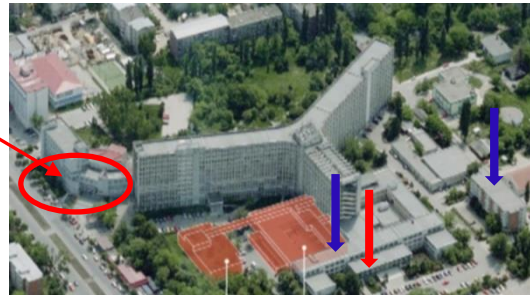
**EXCELENȚĂ ÎN EDUCAȚIE, DIAGNOSTIC & CERCETARE ÎN GENETICĂ &  
GENOMICĂ**

DIAGNOSTIC GENETIC CLINIC & MOLECULAR  
CERCETARE TRANSLAȚIONALĂ  
EDUCAȚIE

”How little things make a change.”

Spitalul Clinic Județean Urgență din Craiova  
Universitatea de Medicină și Farmacie din Craiova

Laborator cercetare –  
Genomică Umană



- ➔ 1. Laborator Genetică Medicală (SCJUC)
  - ➔ 2. Cabinet Genetică Medicală (SCJUC - Ambulatoriu)
  - ➔ 3. Compartiment de Genetică Medicală (în amenajare, inaugurarea în 2024 - SCJUC)
- + cod "1493" – codul GM

# CUPRINS

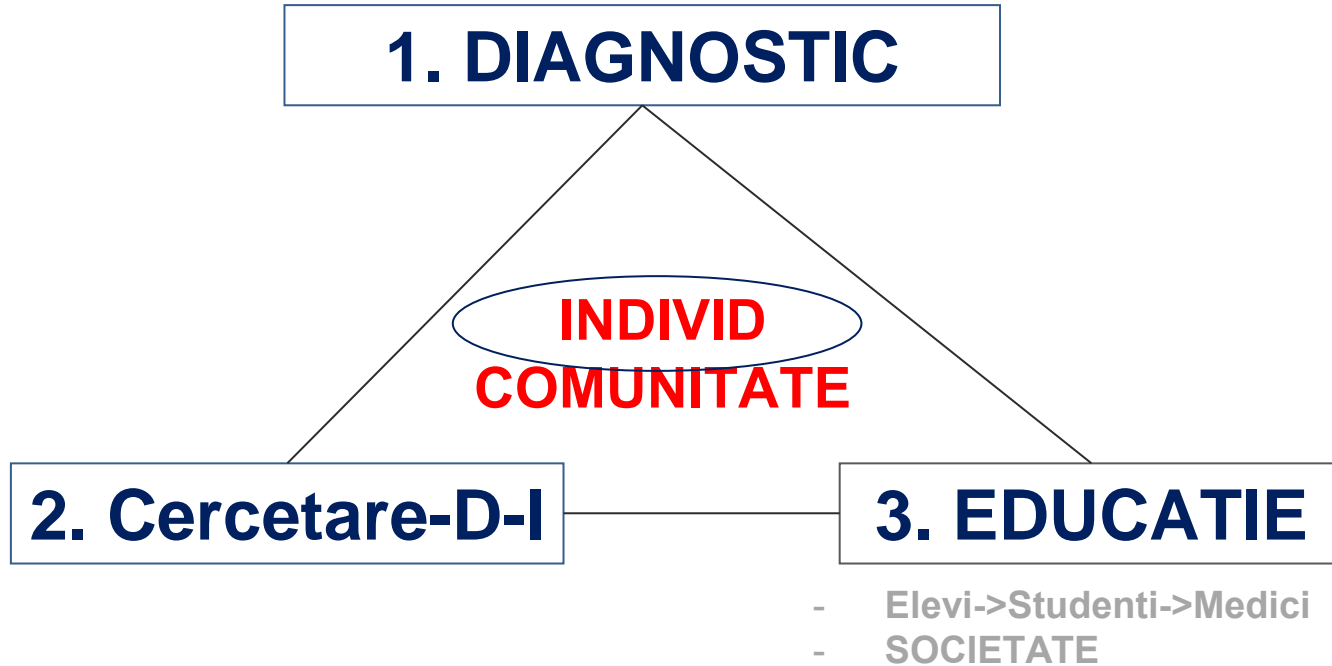
- I. Context
- II. Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune
- III. Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)
- IV. CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective**
- V. CRGM în era postgenomică

Spitalul Clinic Județean Urgență din Craiova  
Universitatea de Medicină și Farmacie din Craiova

Laborator cercetare –  
Genomică Umană



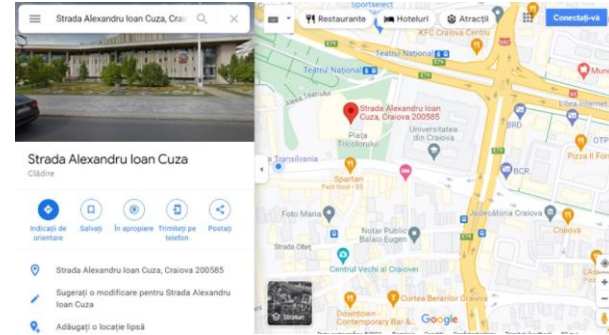
- ➔ 1. Laborator Genetică Medicală (SCJUC)**
  - ➔ 2. Cabinet Genetică Medicală (SCJUC - Ambulatoriu)
  - ➔ 3. Compartiment de Genetică Medicală (în amenajare - SCJUC)
- + cod "1493" – codul GM



**DIAGNOSTIC**  
**LGMed – CRGM Dolj - SCJUC**

- Prenatal (ex: citogenetica/genetica moleculara din LA);
- Post-natal (ex: diagnosticul genetic al persoanelor cu suspiciune de boli genetice/boli rare);
- Genetica non-self (ex: diagnosticul COVID-19 prin Real-Time PCR, secventiere)
- Oncogenetica (identificare mutații germline & mutații somatice)

## METODE GENETICE FOLOSITE



**Citogenetica**



**Array-CGH**



## METODE GENETICE FOLOSITE

Secventiere  
...GATTACA**Y**....

Capilara



*Beckman-Coulter CEQ 8000*



*Applied Biosystems 3730*

NGS



*Illumina NextSeq 550  
IVD*



### 4. Secventiere (NGS/capilara)



### 3. Real-Time PCR



### 2. Extractie ADN/ARN



### 1. Probe



**LGMed**  
**in CRGM - SCJUC**

- Prenatal (ex: citogenetica/genetica moleculara din LA) – aproximativ 1500 teste efectuate;

**DIN TRIM II 2023 – TESTARE ADN FETAL LIBER CIRCULANT – LABORATOR DE GENETICĂ MEDICALĂ DIN REȚEAUA PUBLICĂ DE SĂNĂTATE CERTIFICAT PENTRU NIPT**

- Postnatal – peste 2500 teste genetice efectuate in CRGM Dolj, peste 70% copii (cazuri din toate regiunile Romaniei);
- COVID-19  
~ 116.000 teste RT-PCR;  
~ 5000 teste secvențiere NGS SARSCOV2
- **Oncogenetică (identificare mutații germline & mutații somatice);**  
**Secvențiere capilară & NGS mutații germline – BRCA1&2 – 100 cazuri**  
**NGS mutații somatice – TSOncology 500 – 8 cazuri**

# CUPRINS

- I. Context
- II. Genetica Medicală în România – Istoric & Activități & Misiune
- III. Rețeaua Română de Genetică Medicală (RRMG)
- IV. CRGM Dolj – Activități – Prezent & Perspective
- V. CRGM în era postgenomică**

# ROLUL CRGM & RRGGM ÎN ERA POSTGENOMICĂ

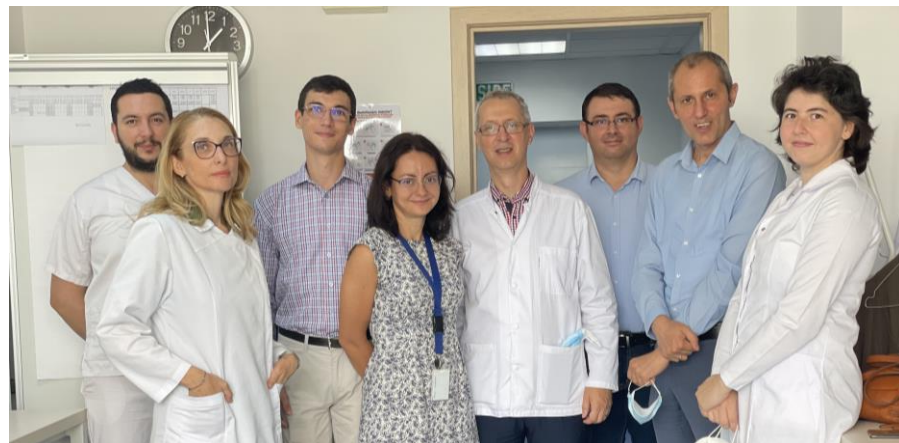
- **PARTENER ÎN:**

- Prevenție – screening familial & consiliere genetică
- Diagnostic & tratament personalizat – testare genetică pentru diagnostic / pentru identificare de opțiuni terapeutice personalizate
- Îngrijire integrată & personalizată – CRGM & RRGGM integrare în ERNs – suport & colaborare pentru afiliere & participare în ERN specifice
- Cercetare & Inovare – integrare & participare în inițiative europene precum EATRIS

Smart  
Diaspora  
2023

*Vă mulțumim !*

<http://geneticamedicala.ro>



**TEAMWORK  
MAKES  
THE DREAM  
WORK**