

Smart Diaspora 2023

Revoluții și evoluții ale științelor omice în epoca postgenomică

10 - 13 Aprilie 2023,
Timișoara

www.diaspora-stiintifica.ro

Eveniment aflat sub înaltul patronaj
al Președintelui României



Valoarea genomicii în diagnosticul bolilor rare

Maria PUIU ^{1,2,*}

¹ *Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș", Timișoara, Disciplina Genetică*

² *Centrul Regional de Genetică Medicală, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu", Timișoara*

* Autor de corespondență: maria.puiu@gmail.com, maria_puiu@umft.ro

“Odiseea” bolilor rare

- Peste **7,000** de boli rare descrise până în prezent
- **3.5 - 5.9%** din populație, însemnând peste **300 milioane** de persoane la nivel global sunt afectate de o boală rară
- **5 – 7** ani, **8** specialiști, **2 – 3** diagnostice greșite
- **80%** dintre bolile rare au componentă genetică
- NGS reprezintă, la ora actuală, cea mai rapidă cale către diagnostic

De ce este importantă genomica în bolile rare?

Conform **American College of Genetics and Genomics**¹ (ACMG), diagnosticul molecular în bolile rare are multiple beneficii:

- Tratament ținut, personalizat, bazat pe dovezi
 - Costuri reduse în managerierea cazurilor

¹ACMG Board of Directors. Clinical utility of genetic and genomic services: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. 2015;17(6):505-507. doi:10.1038/gim.2015.41

De ce este importantă genomica în bolile rare?

Conform **American College of Genetics and Genomics**¹ (ACMG), diagnosticul molecular în bolile rare are multiple beneficii:

- Consiliere familială corespunzătoare
 - Confort psihologic pentru familie
 - Beneficii sociale

¹ACMG Board of Directors. Clinical utility of genetic and genomic services: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. 2015;17(6):505-507. doi:10.1038/gim.2015.41



Cine suntem noi?



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„VICTOR BABEȘ” DIN TIMIȘOARA



Prof.Dr. Maria Puiu



Prof.Dr. Nicoleta Andreescu



Conf.Dr. Adela Chirița-Emandi

Revoluții și evoluții ale științelor omice în epoca postgenomică



Revoluții și evoluții ale științelor omice în epoca postgenomică

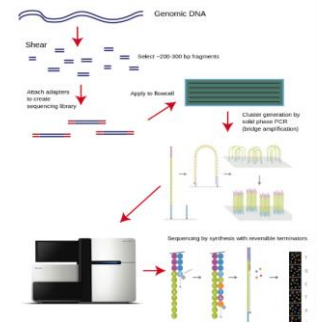
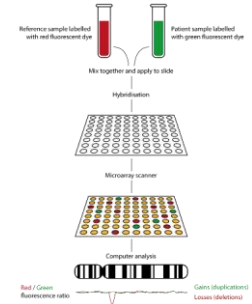
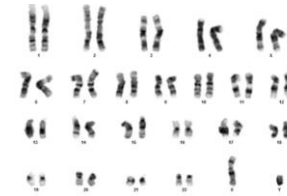


Cum arată activitatea noastră curentă?

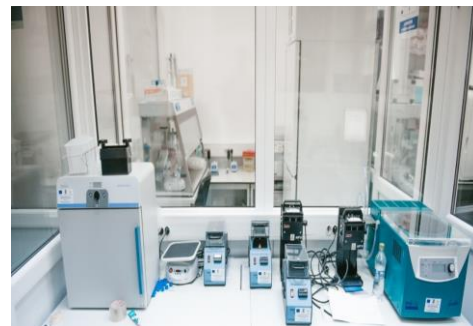
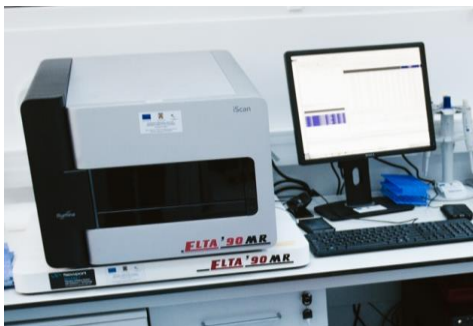
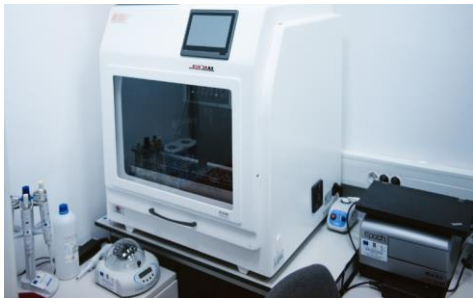
- Oferim **diagnostic** pentru boli rare prin program național, pentru copii și adulți
- **Am evaluat/ofert diagnostic pentru > 6000 de pacienți cu boli rare între 2014 – 2022**
- În secția cu paturi, oferim **tratamentul** cronic/de substituție pentru:
 - Osteogeneza Imperfectă,
 - Sindrom Morquio,
 - Sindrom Hunter,
 - Neurofibromatoză (cu neurofibroame plexiforme),
 - Deficit de lipază acidă lizozomală

Ce investigații putem oferi pacienților noștri?

- Cariotip clasic
- Cariotip molecular (**SNP Array**)
- Secvențiere panel de gene:
 - ✓ TruSightCardio – panel de 174 de gene
 - ✓ TruSightOne – panel de 4813 gene



Câteva imagini din laboratoarele noastre...



Câteva imagini din laboratoarele noastre...



Câteva imagini din laboratoarele noastre...



Cine ne (re)cunoaște?



European
Reference
Networks



Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii "Louis Turcanu" Timisoara
Doctir Iosif Nemoianu Street no 2
400011 TIMISOARA
ROMANIA

WEBSITE

Lead

Pr Puiu Maria

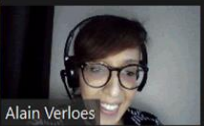
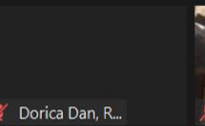
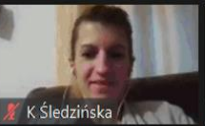
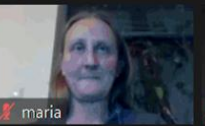
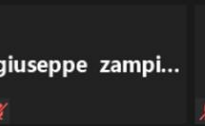
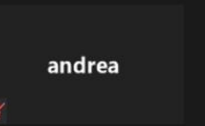
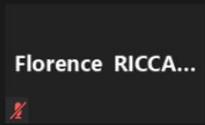
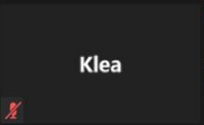
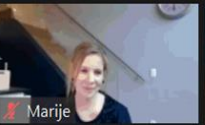
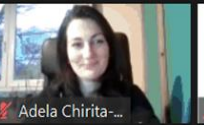
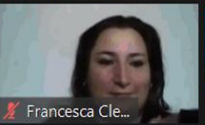
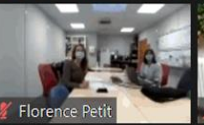
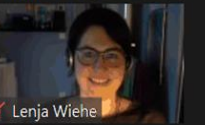
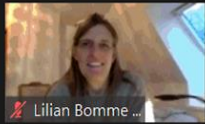
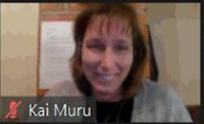
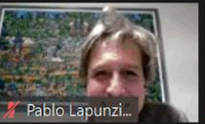
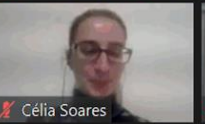
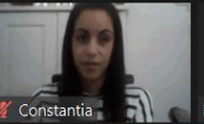
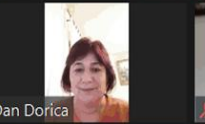
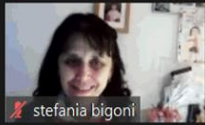
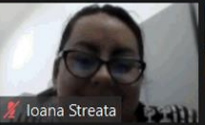
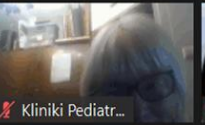
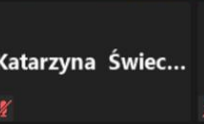
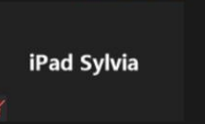
Phone: +40 732890505

Fax: +40 256-201.976

Mail: mario_puiu@umft.ro

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

Network: ITHACA

 alain Verloes	 Alain Verloes	 Raoul Hennek...	 Ammi ERN.IT...	 Anne HUGON	 Dorica Dan, R...	 Sue Routledge
 carole	 Sérgio	 K Šledzíriska	 maria	 Gábor Pogány	 giuseppe zampi...	 andrea
 Florence RICCA...	 Klea	 Marije	 Can Ding	 Adela Chirita...	 Sylvia Roizen	 Maystadt
 Christiane Zw...	 Gunnar D Houge	 Francesca Cle...	 Sofia Douzgo...	 Florence Petit	 Markéta Havl...	 Lenja Wiehe
 Lilian Bomme ...	 Kai Muru	 Pablo Lapunzi...	 Célia Soares	 Constantia	 Dan Dorica	 Faivre Laurence
 stefania bigoni	 Lukas Ryba	 Ioana Streata	 Kliniki Pediatr...	 emanuela.scar...	 Ausra	 OGI PTE
 Lina Ramos	 Tjitske Kleefstra	 Sandrine DAU...	 Andreas Dufke	 Katarzyna Świec...	 Maria Frances...	 iPad Sylvia

Proiecte în care am fost implicați

**Centrul de Medicină Genomică
v2;** Universitatea de Medicină
și Farmacie “Victor Babeș”
Timișoara; ID: 1854;
SMIS:487449, Nr.contract:
677/09.04.2015 POSCCE
Operațiunea 2.2.1: Dezvoltarea
infrastructurii CD existente și
crearea de noi infrastructuri CD



Despre Noi

Centrul de Medicina Genomica (CMG) se constituie ca un nucleu de cercetare și formare în cadrul Universității de Medicină și Farmacie Victor Babeș.

Disponând de cele mai recente tehnologii și expertiză cheie pentru cercetarea OMICS (Genomică, Proteomică, Metabolomică, Epigenomică), CMG va reuni colective prestigioase de cercetare din cadrul UMFVBT, făcând legătura cu cercetarea clinică și cu domeniile prioritare Horizon 2020.

Prin derularea de proiecte europene, CMG va asigura evaluarea calității și achiziționarea eficientă și bine planificată de noi instrumente, extrem de importante în menținerea unui avantaj competitiv pentru cercetătorii Universității noastre și pentru partenerii europeni.

Proiecte în care suntem implicați

*Extinderea serviciilor medicale și comunitare pentru persoanele afectate de boli genetice și rare, **MEDI.COM-RARE**, noiembrie 2022 – aprilie 2024*

Iceland
Liechtenstein
Norway grants



Norway
grants



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„VICTOR BABEȘ” DIN TIMIȘOARA



SPITALUL CLINIC DE
URGENȚĂ PENTRU COPII
LOUIS TURCANU
TIMIȘOARA



ASOCIAȚIA
PRADERWILLI
DIN ROMÂNIA



Proiecte în care am fost implicați

Science and Technology in childhood Obesity Policy (STOP),
Grant Agreement number 774548; Call: Horizon 2020-SFS-
2016-2017; Topic: SFS-39-2017, Research Innovation Action
2018 – 2022



HORIZON 2020 Science and Technology in childhood Obesity Policy

Fact Sheet Reporting Results

Objective

The STOP project will bring together a range of key health and food sector actors to generate scientifically sound and policy-relevant evidence on the factors that have contributed to the spread of childhood obesity in European Countries and on the effects of alternative policy options available to address the problem. This evidence will complement, systematise and partly reframe the findings of an established body of prior research by leveraging the latest scientific findings. The STOP project will translate the evidence gathered and generated into:

a. A comprehensive set of indicators and a measurement framework for the regular monitoring of relevant dimensions of childhood obesity, its determinants and actions to address it in all European Countries;

Project Information

STOP
Grant agreement ID: 774548

DOI
10.3030/774548

Closed project



Proiecte în care am fost implicați

Use of nutrigenomic models for the personalized treatment with medical foods in obese people (NutriGen), 2016 – 2020



Dr. Mihai Niculescu, director al proiectului NUTRIGEN

NIH U.S. National Library of Medicine

ClinicalTrials.gov

[Find Studies](#) ▾ [About Studies](#) ▾ [Submit Studies](#) ▾ [Resources](#) ▾ [A](#)

[Home](#) > [Search Results](#) > Study Record Detail

Use of Nutrigenomic Models for the Personalized Treatment With Medical Foods in Obese People (NutriGen)

PROIECTUL NUTRIGEN, O PREMIERĂ NAȚIONALĂ ÎN
DOMENIUL NUTRIGENOMICII, ESTE LANSAT LA
TIMIȘOARA

oct. 13, 2016 | Genetica

ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02837367

Proiecte în care am fost implicați



*Formarea **PRO**fesională a
personalului medical în
GENetica medicală –*

PROGEN - SMIS 107623;

Contract POCU:

91/4/8/107623/08.12.2017
(12.2017 – 12.2019)

Activitatea noastră științifică

THE LANCET

IF = 53.254
Citări = 3110
An = 2017

ARTICLES | VOLUME 390, ISSUE 10113, P2627-2642, DECEMBER 16, 2017

Worldwide trends in body-mass index, underweight, overweight, and obesity from 1975 to 2016: a pooled analysis of 2416 population-based measurement studies in 128.9 million children, adolescents, and adults

NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC) [†] • Show footnotes

Open Access

Original Investigation

October 31, 2022

JAMA Neurology

Genetic Testing to Inform Epilepsy Treatment Management From an International Study of Clinical Practice

Dianalee McKnight, PhD¹; Ana Morales, MS¹; Kathryn E. Hatchell, PhD¹, et al.

► Author Affiliations | Article Information

JAMA Neurol. Published online October 31, 2022. doi:10.1001/jamaneurol.2022.3651

IF = 29,9
An = 2022

BMJ Journals

Journal of Medical Genetics

Home / Archive / Volume 58, Issue 9

Biallelic variants in *BRCA1* gene cause a recognisable phenotype within chromosomal instability syndromes reframed as BRCA1 deficiency

Adela Chirita-Emandi ^{1,2}, Nicoleta Andreescu, ^{1,2} Cristina Popa, ¹ Alexandra Mihailescu, ¹ Anca-Lelia Riza, ^{3,4} Razvan Plesea, ^{3,4} Mihai Ioana, ^{3,4} Smaranda Arghirescu, ^{5,6} Maria Puiu ^{1,2}

J Med Genet first published as 10.1136

THE LANCET

IF = 202.73
Citări = 119
An = 2021

ARTICLES | VOLUME 398, ISSUE 10304, P957-980, SEPTEMBER 11, 2021

Worldwide trends in hypertension prevalence and progress in treatment and control from 1990 to 2019: a pooled analysis of 1201 population-representative studies with 104 million participants

NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC) [†] • Show footnotes

Open Access • Published: August 24, 2021 • DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)01330-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)01330-1)

THE LANCET

ARTICLES | VOLUME 396, ISSUE 10261, P1511-1524, NOVEMBER 07, 2020

Height and body-mass index trajectories of school-aged children and adolescents from 1985 to 2019 in 200 countries and territories: a pooled analysis of 2181 population-based studies with 65 million participants

NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC) [†] • Show footnotes

Open Access • Published: November 07, 2020 • DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)31859-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)31859-6)

IF = 60.392
Citări = 90
An = 2020

Activitatea noastră științifică

nature

[Explore content](#) ▾ [About the journal](#) ▾ [Publish with us](#) ▾

[nature](#) > [letters](#) > article

Letter | [Open Access](#) | [Published: 08 May 2019](#)

Rising rural body-mass index is the main driver of the global obesity epidemic in adults

[NCD Risk Factor Collaboration \(NCD-RisC\)](#)

[Nature](#) **569**, 260–264 (2019) | [Cite this article](#)

IF = 41,557
Citări = 270
An 2019

nature

[Explore content](#) ▾ [About the journal](#) ▾ [Publish with us](#) ▾

[nature](#) > [articles](#) > article

Article | [Open Access](#) | [Published: 29 March 2023](#)

Diminishing benefits of urban living for children and adolescents' growth and development

[NCD Risk Factor Collaboration \(NCD-RisC\)](#)

[Nature](#) **615**, 874–883 (2023) | [Cite this article](#)

13k Accesses | **285** Altmetric | [Metrics](#)

IF = 65.8
Citări = 0
An 2023

Ce ne dorim în continuare?

- Colaborări naționale și internaționale – diagnostic și cercetare
- Proiecte naționale și internaționale prin care să creștem echipele din centrele noastre și să maturăm testarea genomică
- O legislație adecvată privind testarea genetică în România
- Creșterea numărului de geneticieni în spitale, universități, centre de cercetare
- Condiții mai bune pentru persoanele cu boli rare....



Revoluții și evoluții ale științelor omice în epoca postgenomică



Mulțumesc!