



SPITALUL CLINIC DE
URGENȚĂ PENTRU COPII
LOUIS ȚURCANU
TIMIȘOARA



Centrul
de medicină
GENOMICA



UMFT

Universitatea de
Medicină și Farmacie
„Victor Babeș”
din Timișoara

Rețeaua RO-NMCA ID

Adela Chirita-Emandi

Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara

Centrul Regional de Genetica Medicala Timis

Rețelele europene de referință (ERN) pt bolile rare

- Adreseaza nevoia de cunoastere a distributiei în întreaga UE a serviciilor și expertizei in bolile rare
- Centrele din ERN, trebuie sa aduca cunoștințe actualizate, sa contribuie la cele mai recente descoperiri științifice, sa asigure tratarea pacienților din alte state membre și sa garanteze disponibilitatea unităților de tratament ulterior, în cazul în care este necesar.
- *Initiativa inceputa de UE in 2005*
- *Reguli de definire a retelelor in 2006*
- *Noi reguli de definire a retelelor in 2014*
- *Proces de identificare a centrelor demarat in 2016*



European
Reference
Networks

Rețeaua Europeană de referință pentru malformații congenitale cu sau fără dizabilitate intelectuală European Reference Networks

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

- Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu" 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 locația centrelor



Ro-NMCA-ID (coordonat Prof Puiu Maria) e bazat pe **5 structuri existente, cu colaborări anterioare.**

Spitalele au expertiză în proceduri de diagnostic, prevenție și tratament a patologiilor genetice, în timp ce Centrul NoRo oferă terapie, educație și suport.

- ✓ Centrul din **Timișoara** (coordonat Prof Puiu Maria) aduce o vastă **experiență cu pacientul pediatric** și echipamente de înalta calitate pentru realizarea **SNP array** și **secvențiere NGS**.
- ✓ Centrul din **Craiova** (coordonat Conf Ioana Mihai) aduce expertiză în diagnosticul **prenatal** și prevenția bolilor genetice rare.
- ✓ Departamentele de Genetică din **Iași** (Coordonat de Prof Rusu Cristina) și **Oradea** (coordonat Prof Bembea Marius) au expertiză largă în **dismorfologie**.
- ✓ **Centrul NoRo** (coordonat Dan Dorica) completează rețeaua cu servicii de **support medical și social, de abilitare a pacientului/familiei**, alături de eforturi de **sensibilizare a populației în legătură cu bolile rare**.

Rolul Centrelor în Rețea– succese/provocări

- Rețeaua noastră dorește să ofere servicii integrate și să asigure o continuitate a serviciilor de îngrijire a persoanelor cu anomalii congenitale rare și/sau dizabilitate intelectuală.
- Echipa RO NMCA-ID este puternic implicată în activități ce au ca scop sensibilizarea populației generale asupra patologiilor genetice rare, dar și în munca de “sensibilizare” a Ministerului Sănătății (de ani buni) pentru introducerea și dezvoltarea Planului Național pentru Boli Rare.



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII CABINET MINISTRU

This letter confirms that the following 5 centers have formed the Romanian Network Ro-NMCA-ID (RoNetwork Multiple Congenital Abnormalities with ID):

1. Regional Centre for Medical Genetics Timis- Louis.Turcanu Paediatric Emergency Hospital Timisoara
2. NoRo Centre for Rare Diseases Zalau;
3. Regional Centre for Medical Genetics Dolj- County Emergency Hospital Craiova
4. Medical Genetics Department- "Sfanta Maria" Paediatric Emergency Hospital Iasi,
5. Regional Centre for Medical Genetics Bihor- Municipal Hospital "Dr. Gavril Curteanu"

in order to participate to **European Reference Networks (ERN) for rare diseases**, in accordance with the Romanian legal and regulatory requirements.

ERN-ITHACA = ERN on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability

Andalusian Agency for Healthcare Quality
Independent Assessment Body

Healthcare Provider's Assessment Report

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

Network: ITHACA

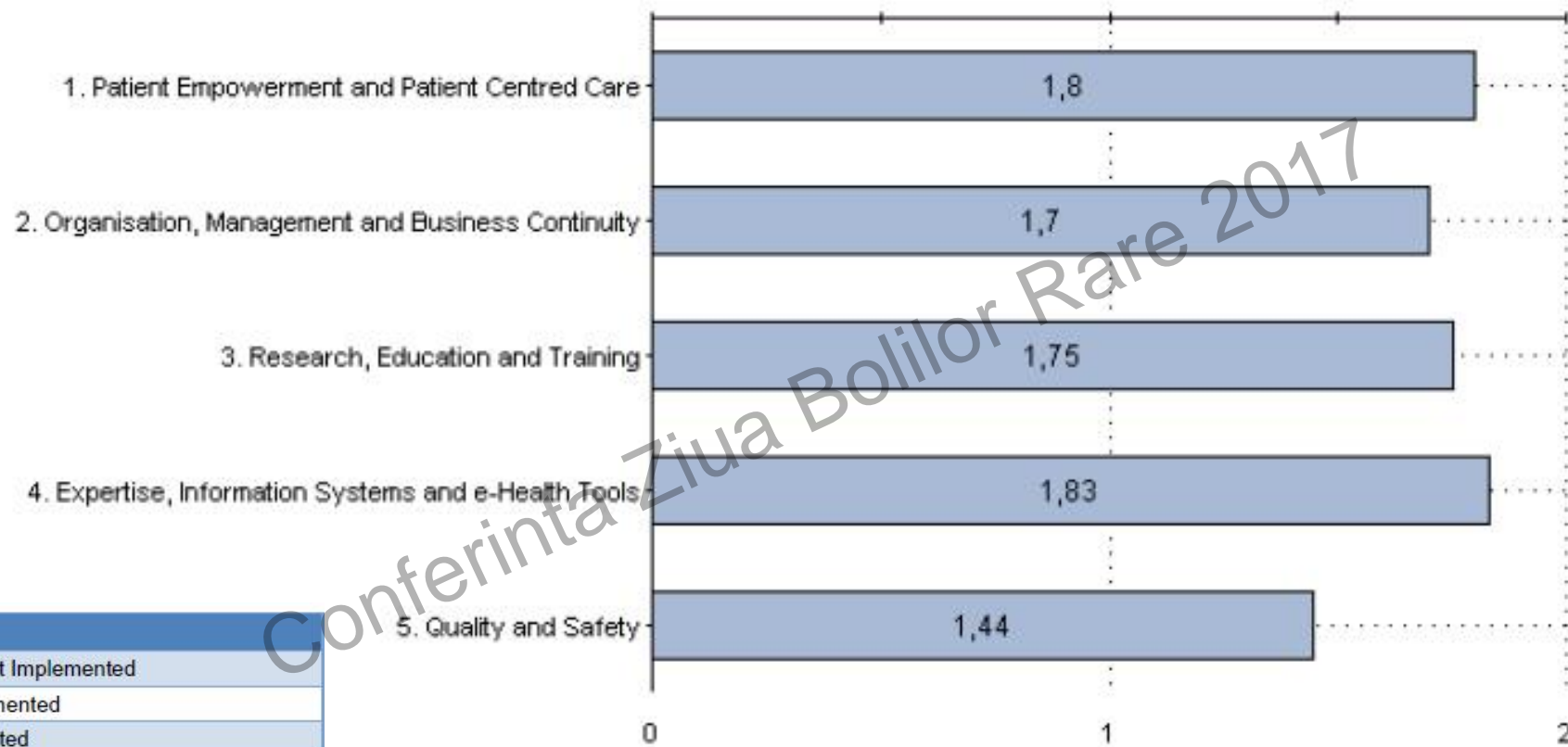
On-site Audit Centrul Regional de Genetica Timis

28.10.2016

- Barbara Kutryba
- National Centre of Quality Assessment in Health Care. (Poland)
- WHO Collaborating Centre for Development of Quality and Safety in Health Systems
- Marc Baaden
- National Center for Scientific Research (CNRS). (France)



Healthcare Providers' Compliance by Theme. General Criteria and Conditions



Legend

0: No Activity / Not Implemented

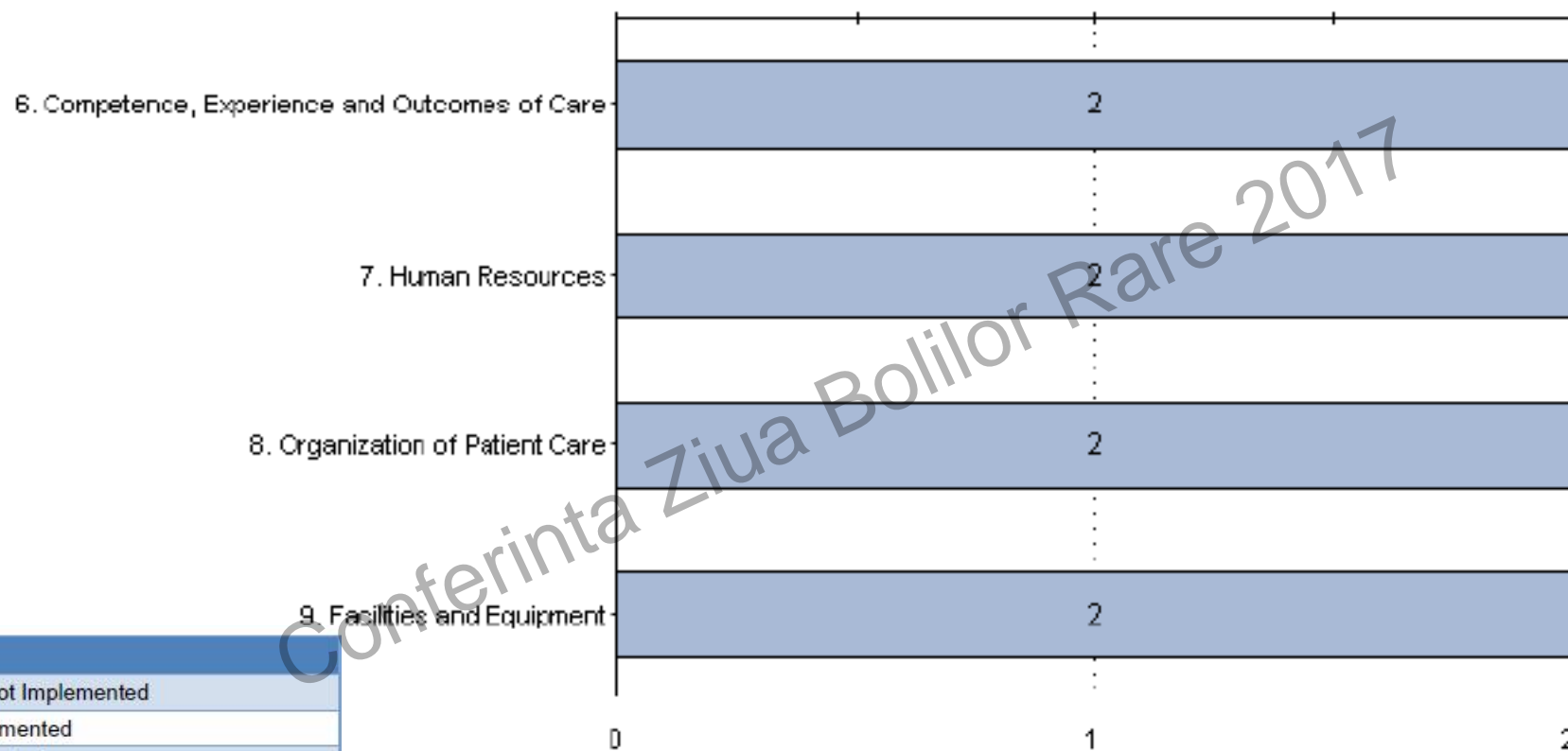
1: Partially Implemented

2: Fully Implemented

Table 1

Chart 2

Healthcare Providers' Compliance by Theme. Specific Criteria and Conditions



Legend

0: No Activity / Not Implemented

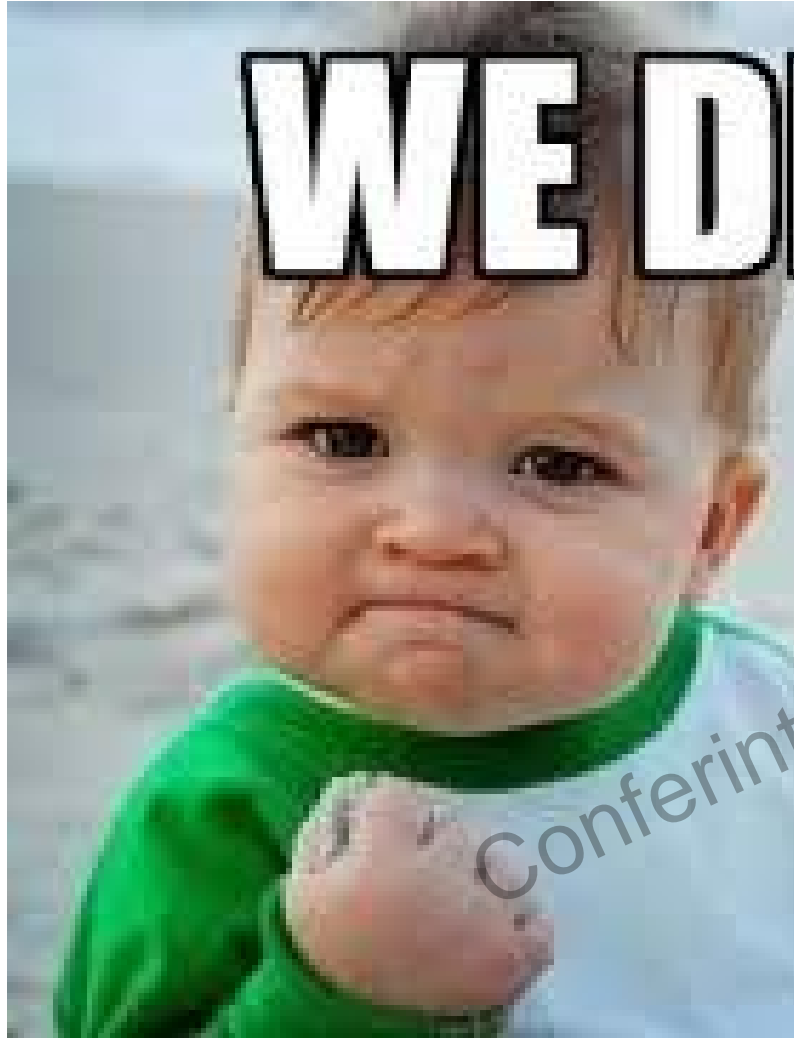
1: Partially Implemented

2: Fully Implemented

Table 1

Overall			
Grand Total out of a Possible 140	125	Percent of Total	89.29%

WE DID IT!



Conferinta Ziua Bolilor Rare 2017

now
what?

tomorrow

yesterday



Perspectivă în cadrul rețelei ITHACA

- Acces mai rapid la un centru cu expertiză și o calitate mai bună a îngrijirilor medicale pentru pacienții cu boli rare
- Cercetare în colaborare cu cele mai importante centre de referință din Europa pentru malformații congenitale cu sau fără retard mental

Conferința Zilei Bolilor Rare 2017



UMFT

Universitatea de
Medicină și Farmacie
„Victor Babes”
din Timișoara



SPITALUL CLINIC DE
URGENȚĂ PENTRU COPII
LOUIS TURCANU
TIMIȘOARA

Mulumesc!

Adela Chirita-Emandi adela.chirita@umft.ro

Prof Maria Puiu maria_puiu@umft.to

Conferinta Ziua Bolilor Rare 2017