

## **CENTRUL DE EXPERTIZA PENTRU BOLI RARE IN DOMENIUL: BOLI METABOLICE EREDITARE RARE: BOLI LIZOZOMALE**

**1. Coordonator:** Sef Lucrari Dr: Camelia Alkhzouz

**2. Locație:** Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii Cluj-Napoca, Centrul Regional de Genetica Medicala Cluj-Napoca, str. Motilor, nr. 68

### **3. Scop si obiective**

- evaluarea clinică a pacienților cu boli lizozomale si alte boli genetice de metabolism;
- investigații paraclinice comune (laborator clinic, imagistică etc.);
- investigații specifice: biochimice, moleculare;
- stabilirea unui diagnostic de specialitate;
- diagnostic precoce ale acestor boli;
- elaborarea de planuri terapeutice și recuperare;
- consiliere genetică și psihologică;
- profilaxia, îngrijirea, monitorizarea și supravegherea pacienților cu boli lizozomale;
- programe educaționale pentru profesioniști, pacienți, familii si comunitate;
- înregistrarea și evaluarea de date epidemiologice (registru de boli rare);
- îmbunătățirea și diseminarea de ghiduri clinice;
- creșterea vizibilității si a cunoștințelor despre aceste boli, diseminarea informației și creșterea accesului la terapie, propuneri de modificari ale legislației;
- educația și instruirea pacienților și a familiilor lor

### **4. Lista de diagnostice cărora i se adresează:**

- Boli lizozomale (ORPHA:68366)
  - a. Sfingolipidoze (ORPHA:79225): Boala Gaucher, Boala Fabry, Boala Niemann-Pick, Deficitul de prosapozina, Deficitul de lipaza acida lizozomala, Leucodistrofia metacromatica, Boala Krabbe, Ganglioziidoze, Boala Farber
  - b. Mucopolizaharidoze (ORPHA:79213): Mucopolizaharidoze tip 1, 2, 3, 4, 6, 7; deficitul de hialuronidaza
  - c. Patologia transportului lizozomal al aminoacizilor (ORPHA:79207): Cistinoza, Boala de teaurizare a acidului sialic liber
  - d. Patologia metabolismului acidului sialic (ORPHA:309319): Sialuria

- e. Glicoproteinoze (ORPHA:309279): Mucopolidoze, Oligozaharidoze
- f. Deficitul de fosfataza acida lizozomala (ORPHA:35121)
- g. Glicogenoze (ORPHA:309337): Deficitul de maltaza acida (glicogenoza tip 2), deficitul LAMP-2 (boala Danon sau glicogenoza cu maltaza acida normala)
- h. Ceroidlipofuscinoze neuronale (ORPHA:216)
- i. Picnodisostoza (ORPHA:763)

**5. Rețeaua din care face parte:** candidat pentru afilierea MetabERN

**6. Echipa centrului- organigrama (la modul general- pe specialități)**

Medici primari/specialisti Genetica Medicala, Pediatrie, Cardiologie, Endocrinologie, Hematologie, Radiologie, Reumatologie pediatrica:

- Sef Lucrari Dr. Camelia AlKhrouz, medic primar Pediatrie, Genetica medicala; medic specialist Endocrinologie; competenta Endocrinologie si Diabet zaharat la copii;
- Prof. Cons. Dr. Paula Grigorescu-Sido: medic primar Pediatrie, Genetica medicala; Endocrinologie, medic specialist Diabet zaharat, boli de nutritie si metabolism; contract de voluntariat cu Spitalul de Copii pentru Boli rare, genetice si endocrine;
- Sef Lucrari Dr. Simona Bucerzan: medic primar Pediatrie, Genetica medicala;
- Sef Lucrari Dr. Cecilia Lazea - medic primar Pediatrie, competenta Cardiologie/ Ecocardiografie Pediatrica;
- Dr. Carmen Asavoaiie – medic primar Radiologie Imagistica Medicala;
- Sef Lucrari Dr. Diana Miclea - medic primar Genetica Medicala, specialist Pediatrie, rezident Endocrinologie;
- Asistent cercetare dr. Ioana Nascu: medic specialist Pediatrie, Genetica medicala;
- Conf. Dr. Calin Lazar: medic primar Pediatrie, specialist Hematologie, competenta Reumatologie Pediatrica;
- PD Dr. Anca Zimmermann - medic primar Medicina Interna, Endocrinologie, Diabet Zaharat, Boli de Nutritie si Metabolism Universitatea Johannes Guttemberg Mainz, Germania
- Conf. Dr. Radu Popp Anghel (Dept. Genetica Medicala UMF Cluj) - medic primar Genetica Medicala

Medici specialisti si primari radiologie si imagistica medicala; Medici specialisti si primari, balneofizioterapie, medicina de laborator, anatomie patologica; Biochimisti; Tehnicienii imagistica; Asistenti medicali laborator; Psihologi; Compartiment propriu de asistenta sociala; Kinetoterapeuti in compartimentul de balneofizioterapie.

## **7. Serviciile pe care le oferă centrul:**

Centrul nostru acordă servicii medicale- consultații în ambulatoriu și internări în regim continuu sau de zi (cu servicii de diagnostic sau monitorizare) pentru pacienții cu boli lizozomale.

- Sectie clinica Genetica Medicala
- Ambulator integrat Genetica Medicala
- Laborator de Genetica Medicala (laborator propriu de biologie moleculară)

Acces la toate laboratoarele Spitalului de Copii: Laborator de analize medicale propriu (hematologie, biochimie, bacteriologie, virusologie, imunologie, hormonologie); Laborator propriu de Anatomie Patologica ; Contracte externe pentru completare panel de: imunologie, biochimie, imunohistochimie, bacteriologie, hormonologie, genetică medicală (inclusiv biologie moleculară) ; Laborator de imagistică cu : aparat radiologie digitală, eco Doppler, CT, RMN; Explorari functionale: EKG, holter EKG si tensiune, endoscopie digestivă superioară si inferioară, explorări functionale respiratorii, audiologie (timpanometrie, potentiale evocate auditive).

**8. Capacitatea centrului** este de peste internări/an în secție, peste internări/an în spital de zi și peste pacienți în ambulatoriu/an

## **9. Probleme** - legate de:

- accesul limitat si lipsa facilitatilor pentru persoanele cu dizabilități
- insuficiența personalului medical
- insuficienta fondurilor pentru testarea genetica

<https://www.spitcocluj.ro/sectii-compartimente/sectia-genetica-medicala/>