



Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof.dr.C.C.Iliescu"
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

Publicat la data de 09.06.2020.

Prezentare

Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare

Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare a fost înființat în mod oficial în 2016, ca parte a Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof. Dr. C. C. Iliescu" (secția Cardiologie 3), în cadrul procesului de acreditare națională a centrelor de expertiză pentru boli rare (Document de acreditare MS nr 657/15.06.2016).

Centrul este parte a rețelei internaționale GUARD-HEART dedicată bolilor cardiovasculare rare, acreditată european în 2016.

Centrul este **coordonat** de către conf. dr. Ruxandra Jurcuț, incluzând în **echipă** experți recunoscuți: prof.dr.Carmen Ginghină, prof.dr.Bogdan A.Popescu, dr. Andreea Săndulescu, dr.Viorica Rădoi (genetician). Organigrama centrului este prezentată în Anexa 1.

Acreditarea centrului este de fapt o recunoaștere oficială a atenției deosebite acordate acestor boli în cadrul Institutului, de mai mulți ani, precum și a expertizei membrilor echipei în domeniu.

Bolile cardiovasculare genetice rare sunt acele boli care afectează inima sau o altă parte a sistemului circulator și sunt cauzate de anumite mutații genetice înnascute și de cele mai multe ori transmise de la părinți către copii. Aceste boli nu sunt în general manifestate de la naștere și nu trebuie confundate cu bolile congenitale cardiovasculare (care sunt anomalii anatomice care se formează încă din perioada prenatală).

Bolile de care se ocupă centrul nostru sunt: **cardiomiopatia hipertrofică, cardiomiopatia dilatativă familială, cardiomiopatia restrictivă familială, displazia aritmogenă de ventricul drept, cardiomiopatia Fabry, amiloidoza cu afectare cardiacă, boala Marfan** și alte boli ale țesutului conjunctiv ce afectează sistemul cardiovascular și **hipercolesterolemii familiale** (dar și alte boli rare cu afectare cardio-vasculară). Suntem centru de referință pentru determinarea



Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof.dr.C.C.Iliescu"
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

afectării cardiace în boala Fabry și am creat structura locală a unei echipe interdisciplinare pentru diagnosticul și tratamentul bolii Fabry astfel încât cazul să fie complet investigat pe platforma Fundeni.

În iunie 2020, peste 600 de pacienți se află deja în evidența centrului, fiecare având un **dosar standard** ce conține investigațiile necesare unei decizii terapeutice cât mai bune și face urmărirea ulterioară facilă.

În bolile genetice o etapă esențială este **screeningul familial** pentru a diagnostica membrii familiei potențial afectați de boală (rudele de gradul I). Acest lucru se face în mod activ în cadrul centrului, și astfel au fost depistate la timp cazuri care necesitau tratament sau urmărire atentă. De asemenea, pacienții pot beneficia și de consiliere genetică gratuită efectuată de către medicul genetician al centrului.

Managementul corect al pacienților beneficiază de **dotarea excelentă** a Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare și platforma Disciplinei de Cardiologie a UMF „Carol Davila” (putându-se efectua în funcție de indicația medicală electrocardiogramă, ecocardiografie transtoracică și transesofagiană în cadrul Euroecolab – laborator de ecocardiografie cu acreditare europeană coordonat de prof Bogdan A.Popescu, Holter EKG, coronarografie, proceduri intervenționale sau chirurgicale cardiovasculare).

Capacitatea CEBR este de a evalua minim 200 de pacienți pe an.

Colaborările naționale și internaționale ale centrului sunt prezentate în Anexa 2.

Îngrijirea și îndrumarea bolnavilor cu una din aceste boli presupune un grad de crescut de experiență și **colaborare interdisciplinară** cu centre de pediatrie, neurologie, nefrologie, medicină internă, genetică, și alți specialiști care se ocupă de aceste categorii de pacienți, existând acorduri de colaborare semnate pentru managementul optim al cazurilor, atât la nivel național cât și internațional.

Printr-o colaborare cu Centrele de Medicină Genomică din Timișoara, Craiova și Târgu Mureș, dar și cu laboratoare experimentate de genetică medicală din Islanda, SUA, pacienții centrului



Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof.dr.C.C.Iliescu"
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

beneficiază de **testare genetică**, lucru important în special pentru evaluarea în cascadă a rudelor acestora.

Centrul nostru are deja o **colaborare strânsă cu asociațiile de pacienți** (*Alianța Națională pentru Boli Rare din România ANBRaRo, Asociația Pacienților cu Boală Fabry din România, Fundația pacienților cu boli lizozomale*), împreună cu care am desfășurat proiecte medicale și conferințe pentru pacienți începând din anul 2017. De asemenea, am creat la nivel de rețele sociale [Comunitatea pacienților cu cardiomiopatie hipertrofică](#), din care fac deja parte mulți medici cardiologi cu interes pentru acest subiect.

Tot în sprijinul pacienților, medicii centrului au redactat și publicat **ghiduri medicale pentru pacienții purtători ai acestor boli și familiile lor**. Acestea se afla în format tipărit în centrul nostru fiind oferite gratuit, sau pot fi găsite pe site-ul www.ghidulpacientului.ro și www.cardiomiogen.ro.

Date de contact

Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare

Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare

Tel: 021/3036740; Fax: 021/3175227

Email: cardiomiogen@gmail.com

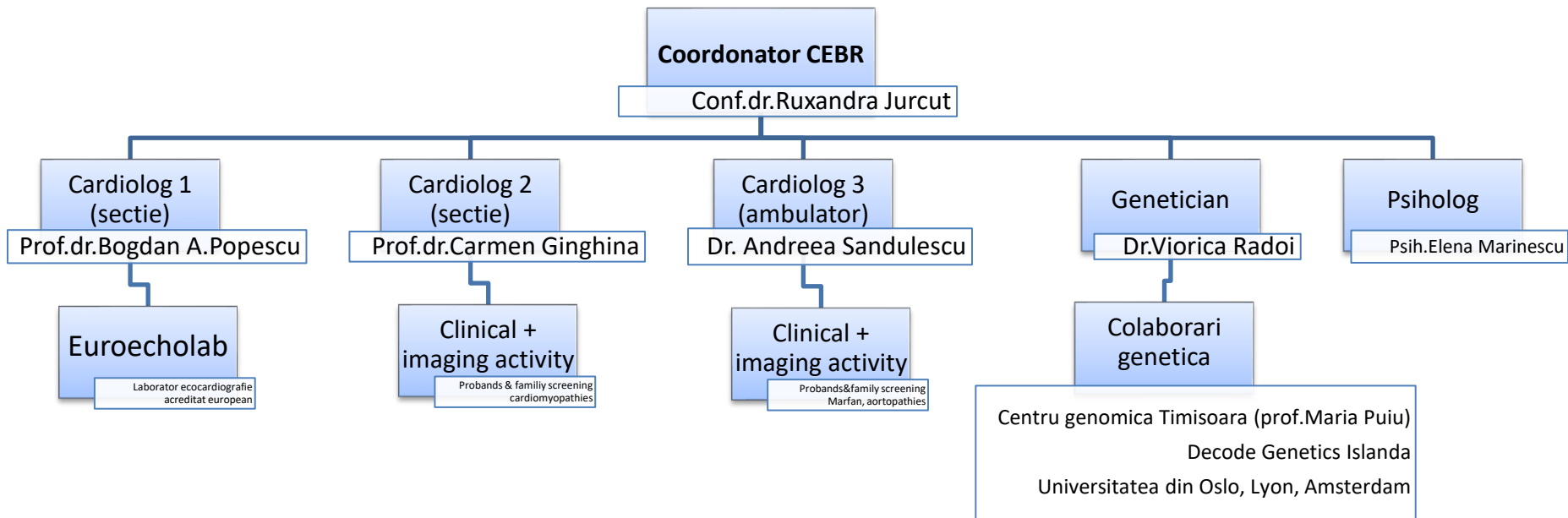
Site: www.cardioiliescu.ro , www.cardiomiogen.ro



Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Insitutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare “Prof.dr.C.C.Iliescu”
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

ANEXA 1

- Institutul de Urgenta pentru Boli Cardiovasculare “Prof.dr.C.C.Iliescu”**
- Laborator de Cateterism Cardiac (Dan Deleanu, Lucian Zarma, Lucian Predescu)
 - Laborator de Electrofiziologie (Radu Ciudin, Sergiu Sipos, Nic Dragotoiu)
 - Laborator analize medicale (Laura Dima)





Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Insitutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof.dr.C.C.Iliescu"
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

ANEXA 2

Colaborari Nationale





Centrul de Expertiză pentru Boli Cardiovasculare Genetice Rare
Insitutulul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare "Prof.dr.C.C.Iliescu"
Sos. Fundeni nr 258, 022322 Bucharest, Romania

Colaborari Internationale

