

CENTRUL DE EXPERTIZA PENTRU BOLI RARE IN DOMENIUL: BOLI ENDOCRINE RARE (DEFICITUL DE 21 HIDROXILAZA SI DEFICITUL DE 11 β HIDROXILAZA)

1. Coordonatorul acestui centru este Sef Lucrari Dr. Simona Bucerzan

2. Locația: 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 endocrine rare, in particular hiperplazia congenitala de corticosuprarenala;
- 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 endocrine rare;
- 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: Deficitul de 21 hidroxilaza, Deficitul de 11 β hidroxilaza, Anomalii de dezvoltare sexuala 46,XX, Anomalii de dezvoltare sexuala 46,XY, Anomalii de dezvoltare sexuala prin afectarea cromozomilor sexuali (sindrom Turner, sindrom Klinefelter).

5. Rețea din care face parte: candidat pentru afilierea la Endo-ERN

6. Echipa centrului:

Medici primari/specialisti Genetica Medicala, Pediatrie, Endocrinologie si alte specialitati

- Sef Lucrari Dr. Simona Bucerzan: medic primar Pediatrie, Genetica medicala;
- 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. Diana Miclea - medic primar Genetica Medicala, specialist Pediatrie, rezident Endocrinologie;
- Sef Lucrari Dr. Cecilia Lazea - medic primar Pediatrie, competenta Cardiologie/ Ecocardiografie Pediatrica;
- Dr. Carmen Asavoaiie – medic primar Radiologie Imagistica Medicala;
- 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 Guttenberg 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 chirurgie generala, Medici specialisti si primari medicina de laborator, anatomie patologica; Biochimisti; Tehnicienii imagistica; Asistenti medicali laborator; Psihologi; Compartiment propriu de asistenta sociala.

7. Serviciile pe care le oferă:

1. Serviciile pe care le oferă centrul:

Centrul nostru acordă servicii medicale- consultații în ambulatoriu și internări în regim continuu (cu servicii de diagnostic sau monitorizare) pentru pacienții cu boli endocrine rare: hiperplazia congenitală de corticosuprarenală și anomalii de dezvoltare sexuală.

- Secție clinică Genetică Medicală
- Ambulator integrat Genetică Medicală
- Laborator de Genetică Medicală (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 Patologică; 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; Explorări functionale: EKG, holter EKG și tensiune, endoscopie digestivă superioară și inferioară, explorări functionale respiratorii, audiologie (timpanometrie, potențiale evocate auditive).

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

3. Probleme - legate de:

- accesul limitat și lipsa facilităților pentru persoanele cu dizabilități
- insuficiența personalului medical
- insuficiența fondurilor pentru testarea genetică

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