

Two countries, one goal, joint success!

Screeningul bolilor metabolice la nou născut și diagnostic molecular genetic al bolilor ereditare: realizarea de infrastructura euroregionala

Acronim: SCRENGEN

Perioada de desfășurare: 2011 – 2013

Descrierea proiectului

Proiectul are ca scop realizarea cooperării transfrontaliere pentru diagnosticarea timpurie a unor boli ereditare grave (fenilcetonurie, boala de metabolism tetrahidrobiopterin, hipotiroidism, galactozemie, deficit de 21 hidroxilază, hemofilie, boala Duchenne, fibroza chistica) și asigurarea accesului populației în mod egal la diagnostic. Grupul țintă este reprezentat de noii născuți și bolnavii suferinzi de boli rare, respectiv familiile lor. Succesul proiectului va fi asigurat prin crearea unui centru de metabolism la Arad, dezvoltarea armonioasă și complementară a centrelor de metabolism și laboratoarelor genetice de la Timișoara și Szeged, realizarea în comun a investigațiilor, schimb de experiență, organizare de evenimente profesionale comune, informarea populației. Prin realizarea sistemului de screening transfrontalier vor dispărea inegalitățile existente între cele trei județe. Diagnosticarea și terapia precoce va contribui la prevenirea sechelelor grave și a decesului, sau respectiv la încetinirea progresului

Parteneri

Lider de proiect:

Universitatea din Szeged, Ungaria

Partener 1:

Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii „Louis Turcanu” Timișoara, Romania

Partener 2:

Universitatea „Vasile Goldis” Arad, Romania

Echipa de proiect

Szeged:

- Prof. Dr. Túri Sándor - managerul conducător de proiect (îndrumare, coordonare, activități de comunicare)
- Szakáll Pálné - managerul administrativ și financiar al proiectului (consultanta externa)



Two countries, one goal, joint success!

- Dr. Endreffy Emőke - coordonare investigații genetice (CF, Duchenne)
- Dr. Gyurcsik Béla - specialist chimist, dezvoltarea metodei genetice (Duchenne)
- Dr. Karg Eszter - confirmarea investigațiilor diagnostice (PKU, CAH)

Timișoara:

- Dr. Adam Ovidiu - manager administrativ
- Prof. Dr. Margit Serban - coordonarea investigațiilor genetice (hemofilia)
- Conf. Dr. Otilia Mărginean - coordonarea screening-ului la nou născuți (galactozemie, deficit de 21 hidroxilază)
- Dr. Delia Mihailov, Dr. Andrea Militaru - asistenți proiect
- Ec. Martin Cristian - manager financiar
- Prof. Dr. Maria Puiu, Dr. Cristina Popa - genetica medicala
- Prof. Dr. Eugen Boia
- Dr. Cristian Jinca, Conf. Dr. Arghirescu Smaranda, Dr. Pop Laura, Conf. Dr. Boia Marioara, Dr. Urtiță Patricia, Dr. Emilia Ursu - medici pediatrie
- Prof. Dr. Simedrea Ioan - medic pediatru gastroenterolog
- Dr. Olariu Gabriela - neonatolog,
- Dr. Talpos-Niculescu Serban - chirurgie maxilo-faciala
- Dr. David Vlad
- Dr. Lesovici Marinela, Dr. Boldean Florina, Dr. Ordodi Valentin - analize laborator

Arad:

- Prof. Dr. Dorin Lazăr - coordonator partener
- Dr. Simona Dumitra - coordonare centru de screening Arad
- Dr. Luminita Pilat, analize laborator
- Dr. Liana Precup - pediatru
- Anca Hermenean - expert tehnic

Two countries, one goal, joint success!

- Dr. Dorina Teodorescu, Dr. Angelica Filimon, Dr. Dorina Burdan - neonatologi
- Dr. Coralia Cotoraci - internist
- Adriana Puscas - manager financiar partener 2
- Sorin Hermenean - IT

Obiectivele și activitățile proiectului

Proiectul are ca obiectiv depistarea și instituirea din timp a tratamentului pentru o serie de boli rare prezente la naștere sau cu debut în copilărie (fenilcetonurie, boala de metabolism tetrahidropterin, hipotiroidism, galactozemie, deficit de 21 hidroxilază, hemofilie, boala Duchenne, fibroza chistică). În cadrul acestui proiect Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Turcanu” Timișoara, România desfășoară activități de screening pentru:

- Galactozemia
- Deficit de 21-Hidroxilaza

Screeningul se adresează atât nou-născuților, copiilor cu una dintre bolile amintite mai sus suspionată sau confirmată cât și familiilor în care una dintre aceste afecțiuni este prezentă mai frecvent. Se vor conduce teste clinice și de laborator în vederea diagnosticării acestor afecțiuni iar pacienții confirmați cu boala vor fi introduși în programe terapeutice

Pentru mai multe detalii va rugăm să contactați personalul responsabil pentru implementarea proiectului.

Contact

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Turcanu” Timișoara

Str. Dr. Iosif Nemoianu, Nr 1-2, 300011, Timișoara, România

Telefon

Centrala:	+40256 203303
Prof. Dr. Serban Margit	+40256 203303, interior 268
Laborator	+40256 203303, interior 230

e-mail: screengen@gmail.com

web: www.screengen.ro

Programul de Cooperare Transfrontalieră Ungaria-România: www.huro-cbc.eu
www.hungary-romania-cbc.eu