

Teza de abilitare

Abordare multidisciplinară în Pediatrie – anomalii de dezvoltare somatică, afecțiuni cardiace de cauză genetică și febra periodică

Rezumat

Teza de abilitare "Abordare multidisciplinară în Pediatrie – anomalii de dezvoltare somatică, afecțiuni cardiace de cauză genetică și febra periodică" reprezintă o descriere a activității de cercetare științifică, medicală și didactică desfășurată în perioada postdoctorală (2004-2023) precum și direcțiile de dezvoltare profesională și cercetare din viitor. Este structurată în trei secțiuni, în conformitate cu criteriile recomandate și aprobate de Consiliul național de Atestare a Titlurilor, Diplomelor și Certificatelor Universitare (CNATDCU). Lucrarea reflectă preocupările mele și rezultatele activității profesionale desfășurate în cadrul Universității de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca și a Clinicii Pediatrie I Cluj-Napoca.

Capitolul I cuprinde principalele rezultate obținute în cercetarea științifică efectuată în perioada post-doctorală și cele mai importante realizări ale carierei academice și profesionale care au condus la ocuparea poziției de conferențiar universitar, publicarea a 71 de articole, a unei cărți cu destinație universitară, 16 capitole de carte publicate la edituri din țară și străinătate, realizarea unui indice Hirsch de 8 (Web of Science).

Capitolul 1.1. prezintă principalele direcții de cercetare, pornind de la tulburările de dezvoltare somatică și continuând cu bolile cardiovasculare cu determinism genetic și febra periodică.

Subcapitolul 1.1.1. oferă date despre anomaliile de dezvoltare ale copilului (cauzele genetice de hipostatură, date epidemiologice, evaluarea unor markeri ai inflamației la copiii obezi și descrierea unor indici de evaluare a riscului de malnutriție la copiii spitalizați). De menționat colaborarea cu echipe de cercetare din Franța și Germania în ceea ce privește efectuarea analizei moleculare a genei *PROPI* la pacienții cu hipostatură de cauză genetică. De asemenea menționez participarea la un studiu multicentric european privind screening-ul riscului de malnutriție la copii spitalizați, studiu în care Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Cluj-Napoca a fost singurul participant din țara noastră, cu un număr de peste 200 de copii.

Subcapitolul 1.1.2. se referă la rezultatele cercetării în domeniul Cardiologiei pediatrice, care a abordat anomaliile cardiace de cauză genetică (cromozomopatii, sindroame genetice și boli lizozomale), aritmii și efectele cardiace ale stilului de viață din perioada adolescenței. Un subcapitol consistent este reprezentat de studiul malformațiilor cardiace din cadrul bolilor cromozomiale, fiind singurele studii din țara noastră care au inclus un număr reprezentativ de pacienți. O atenție deosebită am acordat în ultima perioadă cauzelor genetice de midaortic syndrome. Studiul bolilor lizozomale și a afectării cardiovasculare reprezintă o preocupare permanentă a activității mele de cercetare și profesională, având ca rezultat publicarea unuia dintre puținele studii pe plan internațional în ceea ce privește afectarea cardiovasculară la pacienții cu boală Gaucher tip I și a două studii referitoare la mucopolizaharidozele tip I și II. Participarea în cadrul proiectului "Dezvoltarea competențelor personalului medical specializat privind prevenția, diagnosticare și tratamentul chirurgical al cardiopatiilor congenitale și dobândite la copii prin utilizarea tehnologiei de vârf" a permis pe lângă stabilirea prevalenței

malnutriției, supraponderii și obezității în populația pediatrică din nord-vestul Transilvaniei, realizarea a trei studii pe un număr de peste 20.000 de copii referitoare la prevalența ritmului atrial inferior, a relației dintre frecvența cardiacă și parametrii de dezvoltare somatică și morfologia undei P. Ultimul subcapitol se referă la consecințele stilului de viață din perioada adolescenței asupra aparatului cardiovascular, acesta fiind unul dintre puținele studii care cercetează influența utilizării în exces a internetului asupra funcției cardiace.

Subcapitolul 1.1.3. abordează febra periodică la copil și modalitatea de diagnostic, tratament și evoluție a sindromului PFAPA, lotul de pacienți fiind primul lot consistent raportat în literatura de specialitate. Utilitatea cunoașterii acestei boli rezidă din faptul că prin diagnosticul precoce se evită administrarea repetată și inutilă de terapie antibiotică.

Capitolul 1.2. prezintă granturile de cercetare obținute și principalele rezultate ale acestora.

Capitolul II prezintă direcțiile viitoare de dezvoltare a carierei academice, profesionale și de cercetare. Activitatea viitoare va continua colaborarea cu colegii de la alte discipline din cadrul Universității de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca și cu alte centre de Cardiologie pediatrică din țară și străinătate. Al doilea obiectiv constă în dezvoltarea unei echipe de tineri specialiști și rezidenți de Pediatrie, Cardiologie pediatrică și Genetică medicală implicați în derularea unor studii care se referă la asocierea dintre malformațiile cardiace congenitale și tulburările din spectrul autist, evoluția leziunilor cardiace din bolile lizozomale și la decelarea unor noi markeri ai inflamației utili pentru evaluarea copiilor cu hipertensiune arterială. Un alt proiect pe termen lung este reprezentat de înființarea unei secții de Cardiologie pediatrică în cadrul Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Cluj-Napoca. În același timp, voi continua susținerea de cursuri de perfecționare și workshop-uri pentru medicii tineri care doresc să își îmbunătățească cunoștințele de Cardiologie pediatrică. O altă direcție de cercetare este studiul markerilor antropometrici care se corelează cu valorile tensiunii arteriale la copiii obezi. În ceea ce privește febra periodică, intenționez să realizez un soft cu ajutorul căruia să poată fi calculat un scor clinic capabil să identifice pacienții cu potențial diagnostic de PFAPA și care să poată fi utilizat în practica clinică.

Capitolul III include referințele bibliografice utilizate.