

**UNIVERSITATEA TITU MAIORESCU
FACULTATEA DE MEDICINĂ
TEZA DE ABILITARE**

**REZUMATUL TEZEI
Abordare interdisciplinară a afecțiunilor
neuropsihiatrice pediatrice**

**Interdisciplinary approach in pediatric
neuropsychiatric diseases**

Motto: "I think education is about being passionate about something. When you see passion and enthusiasm you can convey the educational message" - Stephen Robert Irwin

Teza de abilitare cu titlul "Abordare interdisciplinară a afecțiunilor neuropsihiatrice pediatrice" oferă o imagine comprehensive a activității mele medicale, didactice și de cercetare, ca o perspectivă a dezvoltării mele profesionale ca medic, cadru didactic și cercetător.

Teza de abilitare este structurată în trei părți care respectă criteriile recomandate și aprobate de Consiliul National pentru Atestarea Titlurilor, Diplomelor și Certificatelor Universitare (CNATDCU).

În timp ce **abordarea multidisciplinară** implică colaborarea între diferitele discipline fără a implica în mod necesar atingerea unei integrări profunde, **abordarea interdisciplinară** implică o strânsă colaborare între specialiștii din diverse domenii și o integrare mai profundă a cunoștințelor, în scopul unei înțelegeri comprehensive și a identificării unor soluții mai eficiente în mod specific în contextual bolilor neuropsihiatrice.

SECȚIUNEA A :

Prezintă pregătirea mea profesională, cu accent pe expertiza mea în domeniul geneticii afecțiunilor neuropsihiatrice, prezentând rezultatele obținute în acest domeniu și publicațiile secundare acestora. În peste 22 de ani de activitate, m-am dedicat studierii comprehensive, tratării și cercetării afecțiunilor neuropsihiatrice genetice în populația pediatrică.

Această secțiune este împărțită în 3 capitole:

Capitolul I intitulat “ Abordarea interdisciplinară în dizabilitatea intelectuală” include rezultatele proiectelor mele de cercetare în domeniul mecanismelor genetice ale dizabilităților intelectuale la copii și contribuția mea la descrierea aspectelor fenotipice și genotipice ale unor sindroame genetice rare.

Capitolul II, “ Abordarea interdisciplinară în sindroamele epileptice / malformațiile cerebrale” prezintă impactul anomaliilor genetice asupra apariției și prognosticului crizelor epileptice. Sunt prezentate rezultatele activității de cercetare în domeniul epilepsiei ca manifestare în cele mai frecvente sindroame genetice, ca și la copiii cu malformații cerebrale.

Capitolul III, intitulat “ Abordarea interdisciplinară în tulburarea de spectru autist“ (TSA), abordează una dintre cele mai complexe afecțiuni neuropsihiatrice pediatrice.

În calitate de participant la un proiect european având ca scop evaluarea aspectelor clinice și sociale ale TSA, am fost implicată într-o serie de studii privind diagnosticul precoce al TSA, programele de intervenție precoce pentru copiii cu TSA, aspectele sociale și economice asociate TSA, aspectele medicale și sociale asociate TSA la adulți. Un alt domeniu al activității mele de cercetare a fost reprezentat de mecanismele genetice ale TSA.

SECȚIUNEA B :

Această secțiune detaliază principalele arii de interes ale activității mele de cercetare, cu accent pe viitoarele direcții de cercetare. Domeniul neurogeneticii reprezintă o supra-specializare medicală ce abordează într-o manieră unitară aspectele genetice ale afecțiunilor neuropsihiatrice. Este un domeniu nou pe care aș dori să îl dezvolt în România în scopul unei mai bune abordări a patologiei neurogenetice în rândul specialiștilor implicați în diagnosticarea și tratamentul acestor afecțiuni.

Un alt scop al activității mele de cercetare este cel de a contribui la descoperirea de noi variante genetice la pacienții cu afecțiuni neuropsihiatrice cu implicații importante în planul de

management al acestor pacienți și pentru o consiliere genetică a familiilor lor.

Impactul factorilor genetici în asociere cu factorii de mediu asupra dezvoltării psihomotorii a copiilor cu afecțiuni genetice este un alt domeniu pe care se va focaliza activitatea mea de cercetare. Pe parcursul activității mele precedente am fost implicată în diagnosticarea și tratamentul acestor afecțiuni, rezultând o serie de aspecte legate de abordarea complexă interdisciplinară a managementului acestora. Prin urmare, stabilirea de corelații genotip-fenotip, ca și supervizarea și asigurarea unui tratament „state-of-the-art” pentru acești pacienți este unul din obiectivele mele.

SECTIUNEA C: include o listă bibliografică cu articolele citate în teza de abilitare.