



SIMPOZION

"10 ani de boli rare"

23 februarie 2017, INSMC Alessandrescu-Rusescu, Sala Amfiteatru

12.00 – 12.10 *Deschiderea oficiala a simpozionului dedicat Zilei Internationale a Bolilor Rare*

"10 ani de boli rare"

INSMC Alessandrescu-Rusescu

12.10 – 12.20 *10 ani de boli rare in Romania si in lume*

Dr. Plaiasu Vasilica, CSIII

INSMC Alessandrescu-Rusescu

12.20 – 12.30 *Amelogeneza imperfecta - displazie ereditara de smalt*

Andrei Kozma, Simona Carniciu²

¹ *Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului "Alessandrescu Rusescu", Bucuresti*

² *Diabetes, Nutrition and Metabolic Diseases / Family Practice*

12.30 – 12.40 *Sindromul hiperimunoglobulinemiei E - prezentare de caz*

Dr. Farkas Oana-Maria, dr.Covaci Sigrid, dr. Cochino Alexis

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie

12.40 – 12.50 *Sindrom Pendred diagnosticat tardiv*

Dr.Navrea Carmen, dr.Plaiasu Vasilica

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie

12.50 – 13.00 *Colaborare interdisciplinara in diagnosticul unui caz de boala rara*

Dr.Moldoveanu Florentina, CSII, dr.Coltoiu Alexandra, prof.dr.Sajin Maria, dr.Nanu Michaela, CSI

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie, Dermatologie, Anatomie patologica

13.00 – 13.10 *Boala rara diagnosticata pornind de la particularitati morfologice*

Dr.Constantin Florentina, dr.Oproiu Gabriela, dr.Plaiasu Vasilica

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie

13.10 – 13.20 *Sindromul Îmbătrânirii Precoce – Progeria*

Gabriel-Ioan Prada^{1,3}, Andrei Kozma², Ecaterina Loredana Lungu¹, Raluca Mihaela Nacu^{1,3}, Anna Marie Herghelegiu^{1,3}

¹ *Institutul Național de Gerontologie și Geriatrie "Ana Aslan", București*

² *Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului "Alessandrescu Rusescu", Bucuresti*

³ *Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila", București*

13.20 - 13.30 *Forme de debut particulare in fibroza chistica*

INSMC Alessandrescu-Rusescu

13.30 – 13.40 Caz rar de sindrom CHILD la un pacient in varsta de 6 ani

Dr.Rata Andrei, Dr.Radulescu Adela, Dr.Plaiasu Vasilica, dr.Coltoiu Alexandra, prof.dr.Matei Dumitru

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie, Genetica, Dermatologie

13.40 – 13.50 Dificultati de diagnostic intr-un sindrom plurimalformativ

Dr.Ardeleanu Ioana, dr.Covacescu Mirela, dr.Acs Beata, dr.Plaiasu Vasilica, dr.Constantin Andreea

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie

13.50 - 14.00 Relevanta trasaturilor de personalitate in actul cercetarii

Psih. clinician principal CSIII Bacalearos Corina¹, Psih. lector univ. Craciun Eftihita², Psih. clinician debutant Stancu Mihaela¹

¹*INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie*

²*Universitatea Titu Maiorescu*

----- **Pauza 14:00 – 14.30** -----

14.30 – 14.50 Clinical exome sequencing as a first-line diagnostic approach – results from 1000 families

Dr.Anja Wartenberg, Clinical Scientist at *CENTOGENE AG, Germany*

14.50 – 15.00 Cercetarea, speranta pacientilor “rari”

Tatucu Alina

Asociatia Oamenilor Mici

15.00 – 15.10 Profilul epidemiologic al pacientilor BMD/DMD din perspectiva testarii si consilierii genetice

Dr. Elena Neagu, Dr. Irina Iordanescu, Dr. Ligia Barbarii

INML “Mina Minovici” - Laborator genetica

15.10 – 15.20 Mit si adevar despre ADHD: inatentia si complianta terapeutica

Dr.Trutescu Carmen

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Psihiatrie infantila

15.20 – 15.30 Patologia cromozomiala rara in practica pediatrica – studii de caz si recomandari

Biol.Ozunu Diana, biol.Motei Gabriela, dr.Plaiasu Vasilica, As.Ivan Mihaela

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Genetica

15.30 – 15.40 Caz pediatric de displazie ectodermala Hay-Wells

Dr.Coltoiu Alexandra, dr.Plaiasu Vasilica

INSMC Alessandrescu-Rusescu - Dermatologie

15.40 – 15.50 Dificultati de diagnostic si tratament in angioedemul ereditar tip I

Dr.Enache Valentin Viorel, Dr.Dumitru Cristina

Spitalul de Pediatrie Pitesti

15.50 – 16.00 Modificari hematologice in mucopolizaharidoze

Dr.Ghita Anca, dr.Plaiasu Vasilica, dr.Scrobote Andreea, Parapancea Gianina

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Hematologie

16.00 – 16.10 Caz rar de diploidie/triploidie

Dr.Codreanu Ioana, dr.Plaiasu Vasilica, dr.Stan Iustina, dr.Comanici Valentina, dr.Vasile Ana Maria, biol.Ozunu Diana, biol.Motei Gabriela

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie, Genetica

16.10 – 16.20 Etiologie rara pentru tablou clinic de sindrom de pierdere de sare

Dr.Balanescu Anca, dr.Cristea Cosmina, conf.dr.Ciomartan Tatiana, dr.Alexe Gabriela, dr.Gherlan Iuliana, dr.Tudor Lucia

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Pediatrie

16.20 – 16.30 Ambiguitate uro-genitala cu risc vital – prezentare de caz

Dr.Petcariu Brandusa, dr.Dumitru Cristina, dr.Nastase Leonard, dr.Ciobanu, dr.Radulescu Micaela, dr.Plaiasu Vasilica, biol.Ozunu Diana, biol.Motei Gabriela, prof.dr.Stoicescu Silvia Maria, prof.dr.Suciu Nicolae

INSMC Alessandrescu-Rusescu – Departament Obstetrica-Ginecologie si Neonatologie Polizu

----- **16.30 – 17.00 Discutii** -----