



SIMPOZION

“Vocea pacientilor – vocea bolilor rare”

25 februarie 2016, IOMC “Prof.dr.Alfred Rusescu”, Sala Amfiteatru

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

“Vocea pacientilor - vocea bolilor rare”

IOMC Alfred Rusescu

12.10 – 12.20 *Medicul – “translatorul” bolilor rare*

Plaiasu Vasilica

IOMC Alfred Rusescu

12.20 – 12.30 *Cauza rara de dispnee cronica la copil*

Craiu Mihai¹, Popescu Cristina¹, Prisacariu Laura¹, Valceanu Dragos¹, Apostol Irina¹, Condria Emanuel¹, Scrobote Andreea¹, Ristea Anca¹, Butufei Tania², Radulescu Michaela³, Lacau Smarandita⁴

¹*IOMC Alfred Rusescu*

²*Spitalul clinic de Urgenta pentru Copii “Grigore Alexandrescu”*

³ *IOMC Polizu*

⁴*Spital Universitar de Urgenta Elias*

12.30 – 12.40 *Particularitati ale bolii Kawasaki la sugar*

Gherghina Ioan, Matei Dumitru, Covacescu Mirela

IOMC Alfred Rusescu

12.40 – 12.50 *Boala Kawasaki – 2 cazuri in doar 2 luni: constientizarea medicului de familie este o necesitate*

Radu Irina, Radulescu Adela, Iordan Dumitru Andreea Dona, Matei Dumitru

IOMC Alfred Rusescu

12.50 – 13.00 *Management complex intr-un caz de boala Kawasaki*

Ladaru Anca, Vlasceanu Andreia, Navrea Carmen

IOMC Alfred Rusescu - Pediatrie

13.00 – 13.10 *Anomalii cromozomiale asociate cu imunodeficienta*

Covaci Sigrid, Farkas Oana, Cochino Alexis

IOMC Alfred Rusescu

13.10 – 13.20 *Rolul ecografiei in identificarea si monitorizarea pacientilor cu boli rare*

Beata Acs, Radulescu Adela, Adriani Simona, Plaiasu Vasilica

IOMC Alfred Rusescu

13.20 - 13.30 Manifestari psihiatrice – unice semne ale encefalitei?

Trutescu Carmen

IOMC Alfred Rusescu – Psihiatrie infantila

13.30 – 13.40 De la screening la tratament in boli metabolice rare

Nanu Michaela, Moldovanu Florentina, Ardeleanu Ioana

IOMC Alfred Rusescu

13.40 – 13.50 Bolile rare - Vocea pacientului si a familiei sale

Bacalearos Maria Corina¹, Craciun Eftihita²

¹*IOMC Alfred Rusescu*

²*Univ Titu Maiorescu, Catedra de neuropsihofiziologie*

13.50 - 14.00 Laboratorul de boli metabolice din IOMC, o provocare pentru cercetare de excelenta

Leu Denisa¹, Nanu Michaela¹, Delia Corina¹, Toma Geanina¹, Donici Valentina¹, Mancas Dan²

¹*IOMC Alfred Rusescu*

²*Agilrom Scientific SRL*

----- **Pauza 14:00 – 14.30** -----

14.30 – 14.40 Diagnosticul fibrozei chistice la adolescent

Stan Iustina, Comanici Valentina, Vasile Ana Maria, Codreanu Ioana

IOMC Alfred Rusescu

14.40 – 14.50 Sindrom hipoton la sugar (prezentare de caz)

Daria Gheorghe, Ioana Bajenaru, Cosmin Chifulescu, Alina Cirneanu, Andreea Grigore, Monica Grigore, Alexandra Guta, Oana Ion, Tiberiu Ionescu (studenti an V , seria I, grupa 8), Vasilica Plaiasu, Ioana Ardeleanu, Zoica Moldovan, Silvia Gheorghe, Lucica Ghita, Mirela Covacescu

IOMC Alfred Rusescu

14.50 – 15.00 Sindrom Patau – prezentare de caz

Dumitru Cristina, Pop Ruxandra, Dobre Adelina, Paraschivescu Ana Maria, Ciomartan Tatiana

IOMC Alfred Rusescu

15.00 – 15.10 "Mutatiile tip stop codon la pacientii cu distrofia musculara Duchenne - in prim planul terapiei genetice"

Neagu Elena, Cristea Cornelia, Constantinescu Carmen, Barbarii Ligia

INML "Mina Minovici" - Laborator genetica

15.10 – 15.20 Analiza citogenetica – indicatii si limite in diagnosticul bolilor cromozomiale

Ozunu Diana, Motei Gabriela, Plaiasu Vasilica

IOMC Alfred Rusescu

15.20 – 15.30 Particularitati evolutive intr-un caz de sindrom Wolf-Hirschhorn

Dobre Adelina, Paraschivescu Ana Maria, Acs Beata, Ciomartan Tatiana, Constantin Florentina, Radulescu Adela, Vasile Ana Maria

IOMC Alfred Rusescu

15.30 – 15.40 Teleangiectazie ereditara benigna – prezentare de caz

Coltoiu Alexandra, Navrea Carmen, Vlasceanu Andreia, Plaiasu Vasilica, Cochino Alexis, Ghita Lucica

IOMC Alfred Rusescu - Dermatologie

15.40 – 15.50 Un caz rar din spectrul branhio-oto-renal

Pop Ruxandra, Dobre Adelina, Paraschivescu Ana Maria, Cretu Rodica, Brezan Florin, Plaiasu Vasilica, Ciomartan Tatiana

IOMC Alfred Rusescu

15.50 – 16.00 Investigarea complexa a unui caz de sindrom hipoton

Popescu Cristina, Chilcioiu Laura, Prisacariu Laura, Ristea Anca, Condria Emanuel, Apostol Irina, Scrobote Andreea, Plaiasu Vasilica, Craiu Mihai

IOMC Alfred Rusescu

16.00 – 16.10 Managementul unui pacient cu fenotip de boala lizozomala

Prisacariu Laura, Condria Emanuel, Popescu C-ristina, Apostol Irina, Ristea Anca, Navrea Carmen, Scrobote Andreea, Craiu Mihai, Plaiasu Vasilica, Ghita Anca

IOMC Alfred Rusescu

----- **16.10 – 16.30 Discutii**-----