

SHARE YOUR
COLOURS!



SIMPOZION VIRTUAL

28 februarie 2023

"Nuante în bolile rare"

cu ocazia Zilei Internaționale
a Bolilor Rare

Platforma electronică a simpozionului
este susținută de **Business Travel** și

sanofi



Ora 12.00 - 12.10 **Sesiunea de Deschidere**

Prezentarea campaniei globale dedicate Zilei
Internaționale a Bolilor Rare

Partea I - **LABIRINTUL BOLILOR RARE**

RAINBOW ROOM (I)

12.10 – 12.30

**Echitate și incluziune socială pentru pacienții cu
boli rare din România**

Dorica Dan^{1,2}

¹Asociația Prader-Willi Zalău

²ANBRARO – Alianța Națională pentru Boli Rare
România

12.30 – 12.40

**Abordarea personalizată a pacienților cu
paraganglioame**

Sofia Lider-Burciulescu^{1,2}, Sorina Schipor^{1,2},
Monica Gheorghiu^{1,2}, Corin Badiu^{1,2,3}

¹Institutul Național de Endocrinologie CI Parhon

²UMF "Carol Davila" București

³membru Academia de Științe Medicale

12.40 – 12.50

Rolul navigației medicale în oncologia pediatrică

Andreea Lobonțiu^{1,2,3}, Giuseppe Mesiti^{2,3}, Filip
Andrei Frandes^{2,3}

¹Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu

²Asociația Colegiul Pacienților

³Universitatea de Vest "Vasile Goldiș" Arad

12.50 – 13.00

Abdomenul - o cutie a pandorei

Camelia Diaconu^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Urgență București, Clinica de
Medicină Internă

²UMF "Carol Davila" București

13.00 – 13.10

Aparentele înșală...

Andreea Băciu¹, Marina Dragoi¹, Adelina Dobre¹,
Ana Maria Caia-Hoanaș¹, Irina Apostol¹, Vasilica
Plaiasu², Tatiana Ciomartan^{1,3}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

³UMF "Carol Davila" București

13.10 – 13.20

**Profilaxie și protecție la pacienții cu boli rare –
perspectivă medicală**

Victor Daniel Miron¹, Anca Streinu-Cercel^{1,2}, Mihai
Craiu^{1,3}

¹UMF "Carol Davila" București

²INBI Matei Bals București

³INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

13.20 – 13.30

Incurcate sunt caile TDS

Cristina Durac¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

13.30 – 13.40

Hipotonia musculară...un sac fără fund

Rares Alexe¹, Madalina Aleca¹, Ana-Maria Caia-
Hoanaș¹, Adelina Dobre¹, Irina Apostol¹, Vasilica
Plaiasu², Tatiana Ciomartan^{1,3}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

³UMF "Carol Davila" București

13.40 – 13.50

Anodontia de canin - ca fenotip in bolile rare

Andreea Dona Iordan Dumitru¹, Monica Teodorescu², Agnes K. Lackner³, Cristian Teodorescu⁴, Andrei Kozma⁵

¹Facultatea de Medicină Dentară, Universitatea Titu Maiorescu” Bucuresti

²INSMC “Alessandrescu-Rusescu” București

³Medical University Wien, Dental Clinic, Department of Pediatric Dentistry

⁴UMF “Carol Davila” Bucuresti

⁵INSMC “Alessandrescu-Rusescu” București, membru al Academiei de Stiinte Medicale, Academiei Oamenilor de Stiinta din Romania

13.50 - 14.00

Fenilcetonuria: asistenta multidisciplinara - competente si limite de actiune

Florentina Moldoveanu¹, Laura Matei², Corina Bacalearos³, Delia Corina⁴, Michaela Nanu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu- Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu - Boli de nutritie si de metabolism

³INSMC Alessandrescu-Rusescu - Psihologie

⁴INSMC Alessandrescu-Rusescu - Laborator

14.00 – 14.10

Raportarea screeningului in PKU hipotiroidie generatoare de confuzie si eroare privind incidenta reala a bolii

Michaela Nanu¹, Florentina Moldoveanu²

INSMC Alessandrescu-Rusescu - Pediatrie

14.10 – 14.30

Spectrul fenotipic al bolilor lizozomale – Simpozion Sanofi Romania

Plaiasu Vasilica -INSMC Alessandrescu-Rusescu - Genetica

14.30 – 14.40 Coffee break

Partea a-II a – NUANTE IN BOLILE RARE

RED room

14.40 – 14.50

Rosu sau albastru in hipnograma de somn

Lucica Baranga¹, Mihaela Oros^{1,2}

¹Universitatea Titu Maiorescu, Facultatea de Medicina, Ponderas Academic Hospital
²Somnologie pediatrica

14.50 – 15.00

Hemangioame si...”hemangioame”

Alexandra Coltoiu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Dermatologie

15.00 – 15.10

Hemoragie: cod rosu

Gabriela Bar¹, Diana Czika¹, Andreea Scrobote¹, Irina Filipescu¹, Maria Tanasie¹, Catalina Balabaneanu¹, Roxana Parlog², Mihai Craiu^{1,3}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – UPU

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

³UMF “Carol Davila” București

15.10 – 15.20

Bolile rare la stetoscop

Salwa Addilami¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Cardiologie

BLUE room

15.20 – 15.30

Feeling blue

Oana-Maria Farkaș¹, Alexis Cochino^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Pediatrie, Imunologie

²UMF “Carol Davila” București

15.30 – 15.40

Tulburarea de spectru autist – un copil, o culoare

Carmen Trutescu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Psihiatrie

YELLOW room

15.40 – 15.50

Paloare cu surprize

Daniela Dascalescu¹, Gabriela Bar¹, Mirela Covacescu^{1,2}, Vasilica Plaiasu³, Carmen Talpiga¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

²UMF “Carol Davila” București

³INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

GREEN room

15.50 – 16.00

Cand mai bine nu e dusmanul binelui - unda verde pentru screeningul genetic neonatal al SMA

Elena Neagu¹

¹Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie pentru Copii “Dr.Nicolae Robanescu” Bucuresti, Genetica Medicala

16.00 – 16.10

Timpul sperantei

Iustina Stan^{1,2}, Radu Gheorghiu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Pediatrie

²UMF “Carol Davila” București

16.10 – 16.20

Drumul sinuos al diagnosticului distrofiei miotonice tip 1 – rolul scepticului, rolul specialistului, rolul echipei, rolul familiei

Catrinel Iliescu^{1,2}, R.Tudorache¹, G Pescaru¹, B.Dabu¹, Mihaela Axente^{1,2}, Ioana Minciu^{1,2}

¹Spitalul de Neurologie Al. Obregia

²UMF "Carol Davila" București

PURPLE room

16.20 – 16.30

Bolile rare la microscop

Anca Ghita¹, Nicoleta Codreanu¹, Geanina Parapancea¹, Roxana Parlog^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Laborator Hematologie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu - Pediatrie

BLACK & WHITE room

16.30 – 16.40

Alb laptos in patologia orala

Ioana Monica Teodorescu¹, Cristian Teodorescu², Andrei Kozma², Daciana Zmarandache³

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Medicina Dentara

²UMF "Carol Davila" București

³INSMC Alessandrescu-Rusescu - Cercetare

16.40 – 16.50

Tonuri censusii rare

Mihaela Screciu¹, Anca Ristea¹, Vasilica Plaiasu², Salwa Addilami³, Ileana Vatavu⁴, Mihai Manciu¹, Florin Brezan^{1,5}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu - Genetica

³INSMC Alessandrescu-Rusescu - Cardiologie

⁴INSMC Alessandrescu-Rusescu - Oftalmologie

⁵UMF "Carol Davila" Bucuresti

16.50 – 17.10

Medicina de urgenta in alb, gri si negru

Mihai Craiu^{1,2}, Gabriela Bar¹, Diana Czika¹, Andreea Scrobote¹, Irina Filipescu¹, Maria

Tanasie¹, Daniela Iorgulescu³, Roxana Minciuna¹, Radu Gheorghiu¹, Victor Miron³

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie UPU

²UMF "Carol Davila" Bucuresti

³INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

17.10 – 17.20

The grey area in treatment of Progressive short stature in a patient with heterozygous NPR2 mutation

Simona Tania Cusa¹, Bogdan Mihai Pascu², Luiza Vitan¹

¹Spitalul Clinic CF2 – Endocrinologie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Endocrinologie

17.20 – 17.30

Mostenirea "neagra"

Nicoleta Ionita¹, Anca Ristea¹, Vasilica Plaiasu², Diana Ozunu², Gabriela Motel², Lucica Ghita³, Laura Prisacariu¹, Cirstea Alexandra¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

³INSMC Alessandrescu-Rusescu – Neurologie

17.30 – 17.40

Nimic nu e doar alb sau negru...

Elena-Silvia Shelby¹, Andrada Mirea¹, Liliana Padure¹, Elena Neagu¹, Relu Cocos², Ioana Streata³

¹Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie pentru Copii "Dr.Nicolae Robanescu" Bucuresti

²UMF "Carol Davila" Bucuresti

³CRGM Craiova

RAINBOW ROOM (II)

17.40 – 17.50

Despre exces in multe nuante

Voicu Alexandra¹, Carmen Talpiga¹, Vasilica Plaiasu², Addilami Salwa³, Pascu Bogdan⁴, Mirela Covacescu^{1,5}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Pediatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu – Genetica

³INSMC Alessandrescu-Rusescu – Cardiologie

⁴INSMC Alessandrescu-Rusescu – Endocrinologie

⁵UMF "Carol Davila" București

17.50 – 18.00

Provocari in monitorizarea pacientului cu tromboza de vena cava

Mihaela Adela Iancu¹

¹UMF "Carol Davila" București – Medicina de familie

18.00– 18.30 Discuții finale + Video de campanie



RARE DISEASE DAY

**I SUPPORT
RARE DISEASE DAY
28 FEBRUARY 2023
#RAREDISEASEDAY RAREDISEASEDAY.ORG**