



SIMPOZION Editia a XVIII-a

25 februarie 2026

“Mai mult decat va imaginati –
ARC peste timp”

Awareness **R**esearch **C**ollaboration

cu ocazia Zilei Internaționale
a Bolilor Rare



PROGRAM SIMPOZION

Partea I

AWARENESS

12.00 - 12.10

Echitate pentru pacientii cu boli rare

Dorica Dan¹

¹Alianta Nationala pentru Boli Rare Romania
Prezentarea campaniei globale dedicate Zilei
Internaționale a Bolilor Rare + Video oficial

12.10 – 12.20

Rolul asistentului social in echipa multidisciplinara

Oana Clocotici¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

12.20 – 12.30

Manifestari clinice orale in cadrul bolilor rare

Dona Jordan Dumitru¹, Eric Cristian Chirica¹,
Agnes K. Lackner², Roxana Stanciulescu¹, Andrei
Kozma³

¹Facultatea de Medicină Dentară, Universitatea Titu
Maiorescu” Bucuresti

²Medical University Wien, Dental Clinic, Department of
Pediatric Dentistry

³INSMC “Alessandrescu-Rusescu” București, membru al
Academiei de Stiinte Medicale, Academiei Oamenilor de
Stiinta din Romania

12.30 – 12.40

Ingrijirea stomatologica a pacientului cu boala rara: provocari clinice si etice

Monica Teodorescu^{1,2}, Cristian Teodorescu²,
Andrei Kozma^{1,3}, Daciana Zmarandache²

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Medicina dentara

²UMF “Carol Davila” București

³Membru al Academiei de Stiinte Medicale, Academiei
Oamenilor de Stiinta din Romania

12.40 – 12.50

Labirintul diagnostic intr-un caz complex care asociaza tulburare de somn

Mihaela Oros^{1,2}

¹Ponderas Academic Hospital

²Facultatea de Medicina Titu Maiorescu

12.50 – 13.00

Cardiomiopatia hipertrofica la o adolescenta in context familial de moarte subita – sperante de imbunatatire prin tratamentul cu carnitina

Nicolae Georgiana, Raita Cristiana Ioana, Pavlov
Bianka, Cristian Bercu, Madalina Leanca, Elena
Neagu, Andrada Mirea

¹Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie
pentru Copii “Dr.Nicolae Robanescu-Padure” Bucuresti

²UMF Carol Davila

13.00 – 13.10

E retard. Dar mai e ceva...

Carmen Ioana Trutescu¹, Plaiasu Vasilica²

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Psihiatrie

²INSMC Alessandrescu-Rusescu - Genetica Medicala

13.10 – 13.20

Medicina Genomica in context pediatric: cand diagnosticul ramane deschis

Andra Dan¹

¹Centrul de Genetica NextGene, Bucuresti

13.20 – 13.30

Detalii mici, impact mare in practica clinica

Cristina Durac^{1,2}, Diana Ozunu^{1,2}, Gabriela
Motei^{1,2}, Bogdan Pascu^{2,3}

¹Centrul Regional de Genetica Medicala, Bucuresti,

²INSMC Alessandrescu Rusescu, Bucuresti

³UMF Carol Davila

13.30 – 13.40

Un inceput fragil: un caz cu explicatie genetica

Ivona Andra Gheorghe Fronea¹, Cristina Durac²

¹Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie

Copii “Dr. Nicolae Robănescu”

²Centrul Regional de Genetica Medicala, INSMC

Alessandrescu Rusescu, , Bucuresti

13.40 - 13.50

Atentie! Mozaic cutanat

Alexandra Coltoiu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Dermatologie

13.50 – 14.00

“Mai mult decat ne-am imaginat” la la un nou-nascut

Alina Agoston^{1,2}, Ramona Mohora^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu – Neonatologie

²UMF Carol Davila

RESEARCH

EXPERT VOICE

14.00 – 14.10

“DNA is not the whole story”

Plaiasu Vasilica¹. Cristina Durac¹, Diana Ozunu¹, Gabriela Motei¹

Centrul Regional de Genetica Medicala Bucuresti

Centrul de Expertiza pentru boli rare in domeniul

malformatii congenitale rare si diazabilitati intelectuale rare

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

14.10– 14.20

Dincolo de echilibrul invizibil: managementul bolilor innascute de metabolism in Centrul de expertiza

Centrul de Expertiza in boli rare in domeniul bolilor metabolice ereditare rare INSMC Alessandrescu Rusescu

Octaviana Cristea^{1,2}, Andreea Scrobote¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

14.20 – 14.30

Cand diagnosticul precoce intalneste terapia

tintita: fibroza chistica astazi

Iustina Stan

Centrul Regional Fibroza chistica INSMC

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

14.30 – 14.40

Screeningul neonatal pentru imunodeficientele primare - e Romania pregatita? Perspectiva imunologului

Andreea Ioan¹, Oana Farkas¹, Alexis Cochino^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

14.40 – 14.50 Prezentare support (TBA)

14.50 – 15.20 Coffee break

Partea a II-a

COLLABORATION

INTELIGENTA COLECTIVA

15.20 – 15.30

Sindromul de sinus cavernos in copilarie si rolul gandirii medicale in medicina

Catrinel Iliescu^{1,3}, Bogdan Ciocea²

¹Spitalul de Psihiatrie "Prof. Dr. Alexandru Obregia"

²Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Grigore Alexandrescu”

³UMF Carol Davila

15.30 – 15.40

Testarea genetica accesibila – pasul necesar intre evaluarea clinica si tratamentul

bolii Tay-Sachs – prezentare de caz clinic

Elena Neagu¹, Daniela Vasile¹, Raluca Petcu¹,

Anca Grigoriu¹, Mihaela Bejan¹, Andrada Mirea^{1,2}

¹Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie

pentru Copii “Dr.Nicolae Robanescu-Padure” Bucuresti

²UMF Carol Davila

15.40 – 15.50

Epilepsia in neurofibromatoza de tip 1 intre tumori cerebrale, malformatii de dezvoltare, corticala si epileptogeneza nonlezionala

Madalina Leanca¹, Daniela Vasile¹, Elena Neagu¹, Andrada Mirea^{1,2}

¹Centrul National Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie pentru Copii “Dr.Nicolae Robanescu-Padure” Bucuresti

²UMF Carol Davila

15.50 – 16.00

Sindrom Turner” in carouri”

Cristina Ailenei¹, Setalia Popa^{1,2}, Pompilia Socaliuc¹, Bogdan Geamanu¹, Sanda Grigore¹

¹Clinica Sante

²UMF Carol Davila

16.00 – 16.10

O “simpla” pneumonie...

Valentina Comanici^{1,2}, Iustina Stan^{1,2}, Alexandra Bratu, Alexis Cochino^{1,2}, Laura Balanescu^{2,3}, Mihai Craiu^{1,2}, Radu Gheorghiu^{1,2}, Ioana Codreanu^{1,2}, Aniko Torzsok¹, Vasilica Plaiasu¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

³Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii „Grigore Alexandrescu”

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

³Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii „Grigore Alexandrescu”

16.10 – 16.20

De la dozarea triptazei serice la conturarea unui diagnostic – anafilaxie sau boala rara?

Catalina Elena Lavric¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

16.20 – 16.30

Modificari hematologice si biochimice in deficitul de LCAT

Anca Ghita¹, Nicoleta Ardeleanu¹, Corina Delia¹, Geanina Toma¹, Felicia Berghes¹, Daniela Otobic¹
¹INSMC Alessandrescu-Rusescu - Laborator

YOUNG VOICE - REZIDENT 3.0

➤ Prezentare concurs rezidenti **BRAIN BOX**

16.30 – 16.40

Testul sudorii - momentul potrivit

Alexandru Borcan¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

16.40 – 16.50

Cauza rara de ataxie intr-o boala metabolica rara - afectarea neurologica in boala Niemann-Pick tip A/B (o serie de cazuri)

Alina Ionela Dragan¹, Raluca Maria Vlad¹

¹Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Grigore Alexandrescu"

16.50 – 17.10

Cand steatoza hepatica are nevoie de substituție enzimatică

Stefan Elin Sandru^{1,3}, Irina Dijmărescu², Daniela Păcurar^{2,3}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Grigore Alexandrescu"

³UMF Carol Davila

17.00 – 17.10

E scris in gene - de la icter la boala metabolica hepatica (saga unei familii)

Ruxandra Dobritoiu¹, Raluca Maria Vlad¹, Irina Dijmărescu¹, Daniela Pacurar^{1,2}

17.10 – 17.30

Urgente ascunse

Scenariul 1 Doina Virlan¹, Diana Czika¹, Evelina

Frunza¹ **Scenariul 2** Doina Virlan¹, Tatiana

Ciomartan^{1,2}, Rares Junghetu¹, Iulia Tincu¹

Scenariul 3 Ionela Gorobet¹, Valentina

Comanici^{1,2}, Iustina Stan^{1,2}, Gabriel Dragan¹

Scenariul 4 Ionela Gorobet¹, Valentina

Comanici^{1,2}, Iustina Stan^{1,2}, Gabriel Dragan¹

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

17.20 – 17.30

De la semne clinice la certitudini

Andreea Puscasu¹, Carmen Loredana Talpiga¹,

Mariana Madalina Dragoi¹, Lucica Ghita¹, Vasilica

Plaiasu¹, Silvia-Mirela Covacescu^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

17.30 – 17.40

Dincolo de VUS: Povestea unei fetite cu multe intrebari si un singur raspuns genetic

Roxana Ionela Enachescu¹, Bogdan Pascu¹

¹INSMC Alessandrescu Rusescu, Bucuresti

17.40 – 17.50

Colestaza la sugar - o provocare de diagnostic

Marina-Adelina Pătrășcoiu¹, Irina Dijmărescu¹,

Călin Nedelcu¹, Daniela Păcurar^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Grigore Alexandrescu"

²UMF Carol Davila

17.50 – 18.00

Doar o hepatosplenomegalie

Călin Nedelcu, Irina Dijmărescu, Marina-Adelina

Pătrășcoiu, Daniela Păcurar^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Grigore Alexandrescu"

²UMF Carol Davila

18.00 – 18.10

Cand accesul face diferenta: diagnosticul unei boli metabolice rare

Elena Munteanu¹, Arzu Omer¹, Carmen Talpiga¹,

Cristina Durac¹, Andreea Scrobote¹, Mirela

Covacescu^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

18.10 – 18.20

Ce-are gripa cu hernia?

Gina Filip, Adelina Dobre¹, Rares Junghetu¹, Ana Caia-Hoanas¹, Irina Apostol¹, Tatiana Ciomartan^{1,2}

¹INSMC Alessandrescu-Rusescu

²UMF Carol Davila

18.20 – 18.30

Dincolo de raritate: distrofia musculară Duchenne la o pacientă de sex feminin – provocări de diagnostic și management

Maria Angelescu¹, Arpinte Andrei¹, Oana

Ogrean¹, Maria Marcu¹, Vladacenco Oana¹,

Eugenia Roza^{1,2}, Teleanu Raluca Ioana^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Copii " Dr Victor Gomoiu"

²UMF Carol Davila

18.30 – 18.40

Boli rare în neurologia pediatrică: unde ne situăm? Evaluarea cunoștințelor studenților la medicină și ale medicilor rezidenți

Ana Cojocar¹, Iustina Pintilie¹, Radu Ștefan

Perjoc^{1,2}, Maria Alexandra Marcu¹, Oana Aurelia

Vladacenco¹, Eugenia Roza^{1,2}, Raluca

Ioana Teleanu^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Copii " Dr Victor Gomoiu"

²UMF Carol Davila

18.40 – 18.50

Distrofia musculară Duchenne asociată cu deficit de SHOX – implicații asupra creșterii și conduitei terapeutice

Marcu Maria¹, Vladacenco Oana¹, Epure Diana^{1,2},

Teleanu Raluca Ioana^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Copii " Dr Victor Gomoiu"

²UMF Carol Davila

18.50 – 19.00

De la „inflamator” la „metabolic”: o schimbare de paradigma

Mihaela Cioclu¹, Diana Barca^{1,2}

¹Spitalul de Psihiatrie "Prof. Dr. Alexandru Obregia"

²UMF Carol Davila

Discuții finale

Anuntarea premiilor