



Centrul Național Clinic de Recuperare
Neuropsihomotorie Copii
Doctor Nicolae Robănescu

Str. Dumitru Minca, Nr. 44, Sector 4, București 041408
CIF: 21101334 | Tel: 0214600232 | Fax: 021 46 000 68
www.recuperarecopii.ro email: cnmrnc@yahoo.com

CONFERINȚA

“ZIUA BOLILOR RARE”

28 Februarie 2023



Program

08.00-08.10	Discurs de deschidere	
08.10-08.20	Etiologia complexă a staturii joase în bolile rare – rolul endocrinologului	Alice Albu, Dragoș Albu
08.20-08.30	Sindromul Jacobsen – cauza rară de tulburare de spectru autist	Magdalena Budișteanu
08.30-09.00	Artrita reumatoidă sau boală genetică?	Violeta Zanfîr, Denisa Predeteanu
09.00-09.10	Echitate și incluziune socială pentru pacienții cu boli rare	Dorica Dan
09.10-09.30	Aspecte clinico-genetice în rahitismul hipofosfatic	Claudia Jurca, Marius Bembea, Diana Alexandra Rîndașu
09.30-09.50	Raritatea din spatele măștii	Vasilica Plăiașu
09.50-10.00	Posibile corelații între calitatea vieții și strategii de reglare a emoțiilor cognitive în familii cu copii cu amiotrofie spinală	Maria Veronica Morcov, Liliana Pădure, Cristian Gabriel Morcov, Gelu Onose
10.00-10.30	Pauză	
10.30-10.50	Boli rare neurologice tratabile în cazuistica CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”	Mihaela Axente, Mădălina Cristina Leanca, Andrada Mirea, Liliana Pădure
10.50-11.00	Sindromul Prader-Willi	Diana Elena Carabageac, Cezara Mihailov, Andra Pintilie, Elena Silvia Shelby, Mădălina Cristina Leanca
11.00-11.10	Secvențierea NGS în era diagnosticului personalizat	Onda Tabita Călugăru, Mihaela Dragomir, Silvia Aposteanu, Gabriela Nedelcu, Mihaela Ispas, Cerasela Jardan

11.10-11.30	Caracterul pleiotropic și oligogenic al ciliopatiilor: provocări în diagnosticare și management	Ina Ofelia Focșa
11.30-11.50	Corectarea chirurgicală a luxațiilor și subluxațiilor genunchiului în context malformativ sau neurologic	Costel Vlad, Camelia Vreme, Laura Popa, Ștefana Carp, Eduard Liciu
11.50-12.00	Tratament inovator în Distrofia musculară progresivă Duchenne – exon skipping	Mădălina Cristina Leanca, Elena Neagu, Liliana Pădure, Mihaela Bădina, Andrada Mirea
12.00-12.15	Manifestările ortopedice în neurofibromatoză	Traian Ștefan Gavrilu, Ecaterina Maria Sora, Bianca Mihăescu, Cristina Pașoi, Flavia Trifu, Șerban Andrei Hamei
12.15-12.30	Viața cu o boală rară neuromusculară și colaborarea Asociațiilor de pacienți cu medicii specialiști	Arabela Acalinei
12.30-13.30	Pauză de prânz	
13.30-13.40	Primul screening genetic al unei boli neurodegenerative în România – amiotrofia spinală – provocări și realizări	Elena Neagu, Oana Bălănescu, Ecaterina Bercu, Mihaela Bădina, Elena Silvia Shelby, Mădălina Cristina Leanca, Mihaela Axente, Liliana Pădure, Andrada Mirea
13.40-14.00	Implicațiile afectării cardiace în distrofia musculară Duchenne. Noțiuni teoretice și prezentare de caz	Amelia Aria, Cristina Filip, Bianka Petrescu, Mădălina Vulcan, Georgiana Nicolae

14.00-14.20	Algoritm pentru diagnosticul bolilor rare – dincolo de exom.	Viorica Rădoi, Laurențiu Bohîlțea
14.20-14.40	Diagnosticul prenatal în bolile neurologice	Florina Mihaela Nedelea
14.40-15.00	Un nou caz de sindrom de deleție 19q13, cu trăsături adiționale	Elena Silvia Shelby, Relu Cocoș, Andrada Mirea, Liliana Pădure, Elena Neagu, Corina Sporea, Ioana Streață
15.00-15.20	Testare NGS pentru atrofie optică urmată de testare genetică familială	Cristina Gug
15.20-15.30	De la suspiciunea clinică de boală neuromusculară la identificarea unei mutații patogene în gena PMP22 prin tehnica NGS la 8 membri ai unei familii	Miruna Gug, Cristina Gug
15.30-16.00	Pauză	
16.00-16.20	Boala Paget juvenilă – determinism genetic și caracteristici clinice, biologice și imagistice	Iuliana Gherlan, Raluca Ghiță, Alexandru Thierry, Vasilica Plăiașu
16.20-16.40	Un caz rar de xantomatoză cerebrotendinoasă diagnosticată precoce în perioada de sugar	Ileana Delia Sabău, Mihaela Țurcan
16.40-17.00	Importanța diagnosticului precoce în amiotrofia spinală	Andrada Mirea, Mădălina Cristina Leanca, Mihaela Axente, Petru Florin Grigoraș
17.00-17.10	Boli mitocondriale. Particularități	Nadejda Bîrlădeanu, Elena Emanuela Braha, Oana Monica Popa
17.10-17.20	Screening neonatal	Emilia Severin
17.20-17.25	<i>Prezentare Poster:</i> Implementarea nevoilor fundamentale în Terapia Ocupațională pediatrică	Georgeta Petre, Liliana Pădure, Andrada Mirea
17.25-17.30	Concluzii	

Autori:

Prof. Univ. Dr. Onose Gelu – medic primar RMFB, medic primar Geriatrie și Gerontologie, Cercetător Științific Gradul I, Șef Disciplina RMFB a UMF “Carol Davila”, Șef Secție, Șef Nucleu de Cercetare Științifică în RMFB de la Spitalul Clinic de Urgență “Bagdasar-Arseni”, București

Prof. Univ. Dr. Bembea Marius – medic primar Genetică Medicală și Pediatrie, Universitatea din Oradea, Facultatea de Medicină și Farmacie, Centrul Regional de Genetică Medicală Bihor, Spital Clinic Județean de Urgență, Bihor

Prof. Univ. Dr. Bohîlțea Laurențiu – medic primar Genetică Medicală, medic primar Obstetrică-Ginecologie, Șef Disciplina Genetică Medicală a UMF “Carol Davila”, Departamentul Clinic 7 Pediatrie-Genetică Medicală, Maternitatea Polizu

Prof. Univ. Dr. Jurca Claudia – medic primar Genetică Medicală și Pediatrie, Universitatea din Oradea, Facultatea de Medicină și Farmacie, Centrul Regional de Genetică Medicală Bihor, Spitalul Clinic Județean de Urgență, Bihor

Prof. Univ. Dr. Severin Emilia – medic primar Genetică Medicală, Facultatea de Stomatologie

Biol. Dr. Cocoș Relu – biolog principal Genetică, Catedra de Genetică, UMF “Carol Davila”, București

Conf. Univ. Dr. Pădure Liliana – medic primar RMFB, UMF “Carol Davila”, Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii (CNCRNC) “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Conf. Univ. Dr. Gug Cristina – medic primar Genetică Medicală, medic specialist Medicină Internă, UMF “Victor Babeș”, Timișoara

Conf. Univ. Dr. Predețeanu Denisa – medic primar Reumatologie, Spitalul Clinic “Sf. Maria” București, Clinica de Medicină Internă și Reumatologie

Conf. Univ. Dr. Rădoi Viorica – medic primar Genetică Medicală, Catedra de Genetică Medicală, UMF “Carol Davila”

Conf. Univ. Dr. Mirea Andrada – medic primar Pediatrie, Director Medical, UMF “Carol Davila”, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Șef Lucrări Dr. Ștefan Gavrilu Traian – medic primar Ortopedie Pediatrică, Șef Secție, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Asist. Univ. DrD. Morcov Maria Veronica – psiholog principal, UMF “Carol Davila”, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Asist. Univ. Dr. Albu Alice – medic primar Endocrinologie, UMF “Carol Davila”, Catedra de Endocrinologie, Spitalul Universitar de Urgență Elias, București

Asist. Univ. Dr. Albu Dragoș – medic primar Obstetrică-Ginecologie, UMF “Carol Davila”, Spitalul Clinic de Obstetrică-Ginecologie “Filantropia”, MedLife, București

Asist. Univ. Dr. Focșa Ina Ofelia – medic primar Genetică Medicală, Catedra de Genetică UMF "Carol Davila", Cytogenomic Lab, București

Asist. Univ. Dr. Gherlan Iuliana – medic primar Endocrinologie, UMF "Carol Davila", Catedra de Endocrinologie, Institutul Național de Endocrinologie "C.I. Parhon", București

Asist. Univ. Dr. Ghiță Raluca – medic primar Ortopedie, UMF "Carol Davila", Catedra de Ortopedie, Spital Monza, București

Asist. Univ. Dr. Jardan Cerasela – medic primar Genetică Medicală, UMF "Carol Davila", Catedra de Peditrie, Institutul Clinic Fundeni, București

Asist. Univ. Dr. Nedelea Florina Mihaela – medic primar Genetică Medicală, Catedra de Genetică, UMF "Carol Davila", Spitalul Clinic de Obstetrică-Ginecologie "Filantropia", București

Asist. Univ. Dr. Sabău Ileana Delia – medic specialist Genetică Medicală, Personal Genetics

Asist. Univ. Dr. Sporea Corina – Cercetător Științific, UMF "Carol Davila", CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Asist. Univ. Dr. Streăță Ioana – medic specialist Genetică Medicală, Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj, Craiova

Dr. Aria Amelia – medic rezident Cardiologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Axente Mihaela – medic primar Neurologie Pediatrică, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Dr. Bădina Mihaela – medic primar Medicină de Laborator, Șef Laborator Analize Medicale, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Dr. Bîrlădeanu Nadejda – medic rezident Genetică Medicală

Dr. Braha Elena Emanuela – medic primar Genetică Medicală, medic specialist Endocrinologie, Institutul Național de Endocrinologie "C.I. Parhon", București

Dr. Budișteanu Magdalena – medic primar Neurologie Pediatrică, Cercetator Științific Gradul II, Centrul de Expertiză Boli Rare, Spitalul Clinic de Psihiatrie "Al. Obregia", București

Dr. Călugăru Onda Tabita – medic rezident Genetică Medicală, Institutul Clinic Fundeni, București

Dr. Carabageac Diana Elena – medic rezident Medicină Fizică și Recuperare

Dr. Carp Ștefana – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Victor Gomoiu", București

Dr. Filip Cristina – medic primar Cardiologie, medic specialist Cardiologie pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Grigoraș Petru Florin – medic specialist ATI, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Dr. Hamei Șerban Andrei – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Ispas Mihaela – medic rezident Psihiatrie, Spitalul Clinic de Neuropsihiatrie, Craiova

Dr. Leanca Mădălina Cristina – medic primar Neurologie Pediatrică, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Dr. Liciu Eduard – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Victor Gomoiu", București

Dr. Mihăescu Bianca – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Mihailov Cezara – medic rezident Medicină Fizică și Recuperare

Dr. Morcov Cristian Gabriel – medic primar MF, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Dr. Neagu Elena – medic primar Genetică Medicală, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Dr. Nedelcu Gabriela – medic primar, Institutul Clinic Fundeni, București

Dr. Nicolae Georgiana – medic primar Pediatrie, medic specialist Cardiologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Pașoi Cristina – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Petrescu Bianca – medic rezident Cardiologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Pintilie Andra – medic primar RMFB, Cercetător Științific, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Dr. Plăiașu Vasilica – medic primar Genetică Medicală, Cercetător Științific Gradul III, Coordonator Centrul Regional de Genetică Medicală București, INSMC “Alessandrescu-Rusescu”

Dr. Popa Laura – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Victor Gomoiu", București

Dr. Rîndașu Diana Alexandra – medic rezident Medicină Fizică și de Reabilitare, Institutul Național de Recuperare, București

Dr. Shelby Elena Silvia – medic specialist Genetică Medicală, Cercetător Științific Gradul III, CNCRNC “Dr. Nicolae Robănescu”, București

Dr. Sora Ecaterina Maria – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Thierry Alexandru – medic primar Ortopedie pediatrică, Spital Monza

Dr. Trifu Flavia – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Țurcan Mihaela – medic rezident Genetică Medicală, Personal Genetics, București, 3bilion, South Korea

Dr. Vlad Costel – medic primar Ortopedie Pediatrică, Șef Secție, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Victor Gomoiu", București

Dr. Vreme Camelia – medic specialist Ortopedie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii "Dr. Victor Gomoiu", București

Dr. Vulcan Mădălina – medic rezident Cardiologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "MS Curie", București

Dr. Zanfîr Violeta – medic rezident Reumatologie, Spitalul Clinic "Sf. Maria", Clinica de Medicină Internă și Reumatologie, București

Biol. Bălănescu Oana – biolog specialist, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Biol. Bercu Ecaterina – biolog principal, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Biol. Dragomir Mihaela – biolog specialist, Genetică și Biologie Moleculară, Institutul Clinic Fundeni, București

Biol. Popa Oana Monica – biolog medical principal Genetică, Institutul Național de Endocrinologie "C.I. Parhon" București

Biochimist Aposteanu Silvia – biochimist Genetica acizilor nucleici, Institutul Clinic Fundeni, București

Biochimist Stud. Gug Miruna – biochimist, student an VI Medicină Generală, UMF "Victor Babeș", Timișoara

Asist. Med. Petre Georgeta – asistent medical generalist, licențiat în terapie ocupațională, CNCRNC "Dr. Nicolae Robănescu", București

Dan Dorica – Președinte Alianța Națională de Boli Rare, Președinte Asociația Prader-Willi din România, Președinte Asociația Națională de Cancere Rare, Coordonator Centru de Informare pentru Boli Genetice Rare, Coordonator Centrul NoRo Zalău, Vicepreședinte Eurodis

Acalinei Arabela – Președinte Asociația Neuro Move CMT, Președinte EAMDA - European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations



ASOCIAȚIA ÎNCĂ UN PAS