



## SIMPOZION VIRTUAL

24 februarie 2021

cu ocazia **Zilei Internaționale  
a Bolilor Rare**

**“Împreună pentru pacienții cu boli rare”**

Platforma  
electronică a  
simpozionului  
este asigurată de

SANOFI GENZYME 

**Deschidere:** prezentarea campaniei globale  
dedicate Zilei Internaționale a Bolilor Rare

**12.00 – 12.15 Aspecte practice în boala Pompe**  
Simpozion Sanofi-Genzyme

**12.15 – 12.30 Îngrijirea holistică în bolile rare**  
Dan Dorica  
Asociația Prader-Willi Zalău

**12.30 – 12.45 Implicații genetice în infecția cu  
SARS-CoV-2**  
Miron Victor Daniel<sup>1,2</sup>, Filimon Claudiu<sup>1</sup>, Craiu  
Mihai<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>Universitatea de Medicina și Farmacie “Carol  
Davila” București  
<sup>2</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**12.45 – 13.00 Pacientul cu diskinezie ciliară, o  
provocare în era COVID-19**  
Craiu Mihai<sup>1,2</sup>, Comănici Valentina Daniela<sup>1</sup>, Miron  
Victor Daniel<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>UMF “Carol Davila” București  
<sup>2</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**13.00 – 13.15 Boală mitocondrială sau nu?**  
Avram Paula  
Sheffield Children’s Hospital, UK

**13.15 – 13.30 Cele Patru Boli, Defectul și Soluția**  
Cochino Alexis<sup>1,2</sup>, Farkaș Oana-Maria<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>UMF “Carol Davila” București  
<sup>2</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**13.30 – 13.40 Sindromul Marshall sau PFAPA –  
de la suspiciune la diagnostic**  
Filimon Claudiu<sup>1</sup>, Miron Victor Daniel<sup>1,2</sup>, Milea  
Bogdan Ionuț<sup>3</sup>, Craiu Mihai<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol  
Davila” București  
<sup>2</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu  
<sup>3</sup>Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Marie  
Curie”

**13.40 - 13.50 Hipoglicemia neonatală persistentă  
de cauză genetică asociată cu deficit de GH**  
Pascu Bogdan Mihai<sup>1</sup>, Dobre Adelina<sup>1</sup>, Plăiașu  
Vasilica<sup>1</sup>, Ghiță Lucica<sup>1</sup>, Ciomârțan Tatiana<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu  
<sup>2</sup>Universitatea de Medicina și Farmacie “Carol  
Davila” București

**13.50 - 14.00 Sindrom endocrin rar la copil –  
dificultăți de diagnostic și tratament**  
Voropanov Alexandru<sup>1</sup>, Stan Iustina<sup>1,2</sup>, Pascu  
Bogdan<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu  
<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol  
Davila” București

**14.00 – 14.10 Screeningul neonatal: principii și  
practici**  
Iorgulescu Daniela<sup>1</sup>, Vătavu Ileana<sup>1</sup>, Plăiașu  
Vasilica<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**14.10 – 14.20 Experiența de 5 ani în screeningul  
neonatal din România**  
<sup>1</sup>Moldovanu Florentina, Nanu Michaela<sup>1</sup>, Matei  
Laura<sup>1</sup>, <sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**14.20 – 14.30 Galactozemia congenitală**  
Matei Laura<sup>1</sup>, Moldovanu Florentina<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**14.30 – 14.45 Coffee-break**

**14.45 – 14.55 Patologia bolilor rare: limite de diagnostic, dileme etice, malpraxis**

Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Ozunu Diana<sup>1</sup>, Moței Gabriela<sup>1</sup>, Ivan Mihaela<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**14.55 – 15.10 Terapiile genetice curente și de perspectivă, principii și mecanisme de acțiune**

Neagu Elena<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INML Mina Minovici, Laboratorul de genetică

**15.10 – 15.20 Hiperpigmentări cutanate – aspecte clinice cu posibile implicații patologice**

Colțoiu Alexandra<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**15.20 – 15.30 Amelogenesis imperfecta, prezentare generală și caz clinic**

Teodorescu Ioana Monica<sup>1</sup>, Teodorescu Cristian<sup>2</sup>, Kozma Andrei<sup>1</sup>, Lackner K Agnes<sup>3</sup>, Moldovanu Florentina<sup>1</sup>, Matei Laura<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

<sup>3</sup>University Clinic of Dentistry, Vienna

**15.30 – 15.40 Manifestări autistic-like asociate bolilor rare**

Truțescu Carmen<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

**15.40 – 15.50 De ce ar face infarct un sugar?**

Iordache Cristina<sup>1</sup>, Scoraja Simona<sup>1</sup>, Enache Valentin<sup>1</sup>, Pavlovici Alexandra<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Spitalul de Pediatrie Pitești

**15.50 – 16.00 Cauză rară de miopatie la sugar**

Dobre Adelina<sup>1</sup>, Băloi Anca<sup>1</sup>, Radu Mădălina<sup>1</sup>, Caia-Hoanăș Ana-Maria<sup>1</sup>, Ghiță Lucica<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Ciomârtan Tatiana<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

**16.00 – 16.10 Tetralogie Fallot complicată la un pacient cu sindrom marfanoid**

Cinteză Eliza<sup>1,2</sup>, Stefan Dan, Filip Cristina<sup>1</sup>, Duică Gabriela, Voicu Cristiana, Gora Cosmin, Grigore Cosmin, Basa Camelia, Nicolescu Alin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Marie Curie”

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

**16.10 – 16.20 Hipertensiune pulmonară asociată unei anomalii cromozomiale structurale**

Baciu Andreea<sup>1</sup>, Stănescu Cristina<sup>1</sup>, Caia-Hoanăș Ana-Maria<sup>1</sup>, Tudor Lucia<sup>1</sup>, Dobre Adelina<sup>1</sup>, Apostol Irina<sup>1</sup>, Chirop Răzvan<sup>1</sup>, Baniță Cătălina<sup>1</sup>, Ghiță Lucica<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Ozunu Diana<sup>1</sup>, Moței Gabriela<sup>1</sup>, Brezan Florin<sup>1,2</sup>, Ciomârtan Tatiana<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

**16.20 – 16.30 Impactul abordării nestructurate a unei patologii neurologice de cauză genetică**

Vasile Aida<sup>1</sup>, Dobre Adelina<sup>1</sup>, Drăgoi Mariana<sup>1</sup>, Mateșică Livia<sup>1</sup>, Apostol Irina<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Ciomârtan Tatiana<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

**16.30 – 16.40 Afecțiune cutanată congenitală rară**

Constantin Andreea Teodora<sup>1</sup>, Apostol Irina<sup>1</sup>, Ristea Anca<sup>1</sup>, Dobre Adelina<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Colțoiu Irina Alexandra<sup>1</sup>, Sălăvăstru Carmen<sup>2,3</sup>, Ciomârtan Tatiana<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

<sup>3</sup>Spitalul Clinic Colentina

**16.40 – 16.50 Aspecte hematologice într-un caz cu fenotip de “blueberry muffin syndrome”**

Ghiță Anca<sup>1</sup>, Pârlog Roxana<sup>1</sup>, Prisăcariu Laura<sup>1</sup>, Ristea Anca<sup>1</sup>, Crețu Rodica<sup>1</sup>, Colțoiu Alexandra<sup>1</sup>, Plăiașu Vasilica<sup>1</sup>, Ghiță Lucica<sup>1</sup>, Bar Gabriela<sup>1</sup>, Bălăbăneanu Cătălina<sup>1</sup>, Bălănescu Anca<sup>1,2</sup>, Ozunu Diana<sup>1</sup>, Moței Gabriela<sup>1</sup>, Ciobanu Andra<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu

<sup>2</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” București

**16.50 – 17.00 Factori protectivi și de risc în adaptarea familiei la un diagnostic de boală genetică - prezentare de caz**

Vărășteanu Raluca<sup>1</sup>, Stănescu Boțan Daniela<sup>1</sup>, Ionuțiu Raluca Dafina<sup>1</sup>

<sup>1</sup>INSMC Alessandrescu-Rusescu, Colectivul de cercetări în sănătate mintală

**17.00 – 17.10 Fibroelastoza endomiocardică - afecțiune cardiacă congenitală rară**

Preda Andrei, Roșca Ioana, Constantin Andreea Teodora, Vasiliu Brândușa, Șerban Marcela, Tocariu Raluca, Nanea Mariana

<sup>1</sup>Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie “Panait Sârbu”

**17.10 – 17.30 Discuții**