

# PROGRAM

09:00 – 09:20 **Deschidere**

09:20 – 09:40 Dificultăți în screening-ul și tratamentul bolilor rare  
*Dan L. DUMITRAȘCU*

09:40 – 10:00 Bolile lizozomale – de la simptome comune la diagnostic specific  
*Camelia ALKHZOUZ, Simona BUCERZAN, Cecilia LAZEA, Diana MICLEA, Carmen ASĂVOAIE*

10:00 – 11:00 **BOLILE RARE PEDIATRICE I**  
**Moderatori: Tudor Lucian POP, Camelia ALKHZOUZ**

10:00 – 10:20 Boli rare hepatice pediatrice – prezent și perspective de viitor  
*Tudor Lucian POP*

10:20 – 10:40 Fibromialgia – dificultăți diagnostice  
*Călin LAZĂR, Mirela CRIȘAN*

10:40 – 11:00 Posibilități diagnostice, terapeutice și evolutive în rahitismul hipofosfatic X-linkat  
*Simona BUCERZAN, Camelia ALKHZOUZ, Carmen ASĂVOAIE, Roxana ILIEȘ, Florina NAZARIE, Maria MUNTIU, Ana DAVID*

11:00 – 11:20 **Pauză de cafea**

11:20 – 13:30 **BOLILE RARE PEDIATRICE II**  
**Moderatori: Călin LAZĂR, Simona BUCERZAN**

11:20 – 11:40 Mutația genei KCNQ2 – cauza de aritmie ventriculară și convulsii benigne neonatale  
*Cecilia LAZEA, Crina ȘUFANĂ, Gabriel CIȘMARU, Cristina PANTELEMON, Oana MAN, Călin LAZĂR*

11:40 – 11:55 Acondroplazia: noi aspecte terapeutice  
*Mirela CRIȘAN, Simona BUCERZAN, Camelia ALKHZOUZ, Cătălina MĂRGINEANU*

11:55 – 12:10 Sindromul Russell-Silver  
*Daniela IACOB, Diana MICLEA*

12:10 – 12:25 Cauze genetice în hipotiroidismul congenital  
*Diana MICLEA, Simona BUCERZAN, Camelia ALKHZOUZ*

12:25 – 12:40 Între mit și realitate: hemofilia A formă severă la femei. Prezentare de caz.  
*Cristina BLAG, Mădălina BOTA, Ioana MĂTĂCUȚĂ-BOGDAN, Diana MICLEA*

12:40 – 12:55 Abordarea diagnostică și terapeutică în hipoglicemia copilului  
*Alina GRAMA*

12:55 – 13:10 Colestaza intrahepatică benignă recurentă, dificultăți diagnostice  
*Gabriel BENȚA*

13:10 – 13:15 **Concluzii**

13:15 – 14:30 **Pauză de prânz**

14:30 – 16:00

**BOLILE RARE LA ADULT I**  
**Moderatori: Ina KACSO, Dan RĂDULESCU**

14:30 – 14:50 Sindromul hemolitic uremic atipic  
*Ina KACSO*

14:50 – 15:10 Afectarea cardiacă în boala Fabry, posibilități de tratament  
*Dan RĂDULESCU*

15:10 – 16:00 **Simpozion Satelit SANOFI GENZYME**

15:10 – 15:25 Actualități în Boala Gaucher  
*Dan L. DUMITRAȘCU*

15:25 – 15:35 Probleme de management al pacienților cu Boala Gaucher  
*Bogdan CHIȘ*

15:35 – 15:50 Contribuția asociațiilor de pacienți la managementul bolilor rare  
*Mărioara BĂLAN, George SANCA*

15:50 – 16:00 Explorările ultrasonografice la pacienții cu Boala Gaucher  
*Bogdan CHIȘ*

16:00 – 16:15 **Pauză de cafea**

16:15 – 16:30 **Simpozion satelit RECORDATI RARE DISEASES**  
Boala Castelman

*Ionuț Ciprian TOMULEASA*

16:30 – 18:25 **BOLILE RARE LA ADULT II**  
**Moderatori: Vitalie VĂCĂRAȘ, Bogdan CHIȘ**

16:30 – 16:45 Echitatea și incluziunea socială pentru pacienții cu boli rare din România  
*Dorica DAN*

16:45 – 17:00 Dificultăți în tratamentul unui pacient cu noncompactare ventriculară  
*Raluca TOMOAIĂ, Dana POP, Dumitru ZDRENGHEA, Alexandra DĂDĂRLAT-POP, Ruxandra BEYER*

17:00 – 17:15 Diagnosticul endoscopic în anomaliile congenitale traheobronșice  
*Ana CHIȘ, Andreea CĂTANĂ*

17:15 – 17:30 Sindromul Sjogren și limfoamele  
*Maria BĂDĂRÎNZĂ, Daniela FODOR*

17:30 – 17:45 Sindrom Kartagener la un adolescent cu situs inversus complet  
*Andreea CĂTANĂ, Ana CHIȘ, Zina CUZMICI-BARABAȘ, Mariela Sanda MILITARU*

17:45 – 18:00 Implicații neurologice în Boala Fabry  
*Adina STAN*

18:00 – 18:25 Implicații neurologice în cistinoză  
*Vitalie VĂCĂRAȘ*

18:25 – 18:45 **Discuții, sinteza zilei**

18:45 – 19:00 **Concluzii**