SIMPOZION
BOLILE RARE – RARE,DAR EGALE

Marti 22 februarie 2011, IOMC "Prof.dr.Alfred Rusescu", Sala Amfiteatru

12.00-12.10 ***Deschiderea oficiala a simpozionului dedicat Zilei bolilor rare***
Prof.dr.Adrian Georgescu
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

12.10-12.20 ***Sanse egale la viata pentru pacientii cu boli rare!***
Dr.Plaiasu Vasilica, dr.Michaela Nanu
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

12.20-12.30 ***Echipa medicala multidisciplinara in sprijinul pacientilor cu sindrom Williams***
Camelia Lazar, Ileana Craciun
Asociatia "Williams Syndrome", Bucuresti

12.30-12.40 ***Boala oaselor de sticla: de la realitate la speranta***
Florin Dananau
Asociatia "Osteogenesis Imperfecta", Bucuresti

12.40-12.50 ***Traind cu fibroza chistica (mucoviscidoza) in Romania***
Georgiana Nitu
Asociatia "Fibroza chistica", Bucuresti

12.50-13.00 ***De la ignoranta la performanta***
Victor Prescura
Asociatia Romana Spina bifida si Hidrocefalie, Bucuresti

13.00-13.10 ***Miopatii si neuropatii cu transmitere genetica la copil***
Prof.dr.Dumitru Matei, prof.dr.Ioan Gherghina, dr.Marilena Alexianu
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

13.10-13.20 ***AIJ-Asociere posibila cu fibroza chistica***
Dr.Iustina Stan, dr.Anca Stoicescu, biolog Doina Cana, as.Zonia Daneliuc
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

13.20-13.30 ***Deficitul de IgA in practica pediatrica***
Dr.A.V.Cochino, dr.Mirela Iusan, prof.dr.Dumitru Matei, prof.dr. Ioan Gherghina
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

13.30-13.40 ***Bronsiectazii bilaterale, forma de prezentare in imunodeficiente***
Dr.Rodica Cretu, dr.Iustina Stan, dr.Denisa Leu, dr.Adela Radulescu
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

13.40-14.00 **Coffee-break**

14.00-14.10 Dificultati in diagnosticul molecular al distrofinopatiilor
dr. Daniela Iancu[1], dr. Elena Neagu[1] , dr. Niculina Butoianu[2], dr.CB Iancu[1], conf.dr. Dana Craiu[2] , dr. Ligia Barbarii[1]
[1]Laboratorul de Genetica, INML "Mina Minovici, Bucuresti
[2]Clinica de Neurologie Pediatrica a Sp. Clinic "Prof. Dr. Al. Obregia", Bucuresti

14.10-14.20 Sindromul microcefalie-ihtioza-retard mental
Dr.Florina Nedelea, dr.A.Veduta, dr.M.Ditu, dr.G.Grecu, prof.dr.G.Peltecu
Spitalul Clinic de Obstetrica si Ginecologie Filantropia, Bucuresti

14.20-14.30 Sindrom de duplicatie MECP2: raportare de caz
Dr.Magdalena Budisteanu[1,2], dr.Andreea Cristina Tutulan-Cunita[2], dr.Sorina Mihaela Chirieac[2], dr.Bogdan Budisteanu[1], conf.dr.Craiu Dana[1], tehnician Marioara Cristea[2], as.Ioana Borcan[2], dr.Aurora Arghir[2]
[1]Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof Dr Alexandru Obregia", Bucuresti
[2]Institutul National de Cercetare Dezvoltare in Domeniul Patologiei si Stiintelor Biomedicale "Victor Babes", Bucuresti

14.30-14.40 Modificari hematologice in boli metabolice
Dr.Anca Ghita, dr.Florin Brezan
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

14.40–14.50 Un caz cu ventriculomegalie de cauza posibil genetica
Dr.Amalia Costin, dr.Roxana Dragu, dr.Tarig Massawi, dr.Mihaela Bernevig
Spitalul Clinic Judetean Ilfov "Sf.Imparati Constantin si Elena"

14.50-15.00 Suspiciune clinica de sindrom McKusick-Kaufmann
Dr.Bilasco Anuta, dr.Militaru Elisabeta, dr.Rodica Cretu, dr.Vasilica Plaiasu, dr.Florin Brezan, dr.Laura Topor, biolog Diana Ochiana, biolog Gabriela Motei, as.Nineta Stanemir
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

15.00-15.10 Cauza rara de sindrom hipoton
Dr.Paula Avram[1], prof.dr.C.Jakobs[3], conf.dr.Mihai Craiu[1], dr.Vasilica Plaiasu[1], dr.Lucica Ghita[1], dr.Gabriela Alexe[1], conf.dr.Dana Craiu[2], prof.dr.Ioana Anca[1]
[1] IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti
[2]Clinica de Neurologie Pediatrica a Sp. Clinic "Prof. Dr. Al. Obregia", Bucuresti
[3]Vrije University Amsterdam, Olanda

15.10-15.20 Anomalie totala de intoarcere venoasa pulmonara - prezentare de caz
Dr.Catalin Cirstoveanu, dr.Eliza Cinteza, dr.Veronica Marcu, dr.Eugen Sandica, dr.Mihaela Dogaru, dr.Alina Balomir, dr.Mariana Coman, conf.dr.Mihaela Balgradean
Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii M.S.Curie, Bucuresti

15.20-15.30 Noncompactarea miocardului - cauza rara de cardiomiopatie
Dr.Eliza Cinteza, dr.Doinita Sfrijan, dr.Mariana Popa, dr.Anca Sandu, dr.Roxana Bouda, conf.dr.Mihaela Balgradean
Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii M.S.Curie, Bucuresti

15.30-15.40 Sindromul Marshall-Smith
Dr.Sigrid Covaci, dr.Cristina Moraru, dr.Oana Farkas, conf.dr.Iagaru Nicolae
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

15.40-15.50 Dificultati de diagnostic intr-un caz de atrepsie
Dr.Gabriela Alexe, dr.Cristina Ailenei, dr.Ioana Codreanu, dr.Cosmina Cristea, dr.Andreea Vlasceanu, dr.Anca Ristea, dr.Lucica Ionita, prof.dr.Ioana Anca
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

15.50-16.00 Un caz de hemofilie A cu debut clinic atipic
Dr.Tiren Marilena, dr.Florin Brezan, dr.Rodica Cretu, dr.Steluta Boroghin
IOMC Prof.dr.Alfred Rusescu, Bucuresti

16.00-16.30 Discutii