

## Agenda

### Conferinței naționale științifico-practice „Ziua Bolilor Rare 2023”

28 februarie 2023

Evenimentul științific va fi înregistrat pe platforma [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

Modul de desfășurare: regim on-line – platforma ZOOM

**Motto:** „Creștem gradul de conștientizare și generăm schimbări pentru cei 300 de milioane de oameni din întreaga lume care trăiesc cu o boală rară, familiile și îngrijitorii lor.”

**Materialele conferințelor** vor fi publicate sub formă de articole în extenso și rezumate în Culegere cu atribuirea ISSN.

**Colaborări:** Societatea de Pediatrie din Moldova în colaborare cu Institutul Mamei și Copilului, Centrul Genetic de Excelență din R. Moldova, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” și Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU)

**Coordonator:** Ninel Revenco, Președintele Societății de Pediatrie din Moldova, dr. hab. șt. med., prof. univ., Șefa Departamentului Pediatrie a USMF „Nicolae Testemițanu”

Ora	Tematica și raportul
12:45 – 13:00	<b>Conectarea și înregistrarea participanților</b> Film de fundal „Ziua Bolilor Rare 2023” Video „Retrospectiva Flash-mob 2016-2023”
13:00 – 13:10	<b>Cuvânt de salut</b> Sergiu Gladun, Director IMSP IMC, dr. qt. med., Ninel Revenco, Președintele Societății de Pediatrie din Moldova, dr. hab. șt. med., prof. univ., Șefa Departamentului Pediatrie a USMF „Nicolae Testemițanu”
13:10 – 13:30	<b>Programul Național pe Boli Rare în Republica Moldova</b> Natalia Ușurelu, dr. șt. med., conf. univ., IMSP IMC
13:30 – 13:50	<b>Evidențe rare în monitoring-ul malformațiilor congenitale în Moldova</b> Natalia Barbova, dr. șt. med., conf. univ., IMSP IMC
13:50 – 14:10	<b>Galactozemia și fructozemia – abnormalități secundare ale tulburărilor congenitale ale glicozilării</b> Daniela Blăniță, Natalia Ușurelu, IMSP IMC
14:10 – 14:30	<b>Screening-ul neonatal pentru amiotrofia spinală (SMA): aspecte metodologice internaționale și naționale</b> Iulia Coliban, Ninel Revenco, Victoria Sacară, IMSP IMC
14:30 – 14:45	<b>Strategii actuale pentru diagnosticul genetic al maladiilor mitocondriale cauzate de mutații în ADN-ul mitocondrial în Republica Moldova</b> Doina Secu, Victoria Sacară, IMSP IMC
14:45 – 15:00	<b>FragalyseQt – un nou instrument în procesarea datelor analizei fragmentelor de ADN în diagnosticul bolilor rare</b> Alexandr Dorif, Victoria Sacară, IMSP IMC
15:00 – 15:20	<b>Rarități în trisomia cromosomului 18 – prezentare de caz clinic</b> Vladimir Egorov, dr. șt. med., Ana Mișina, Natalia Barbova, IMSP IMC

15:20 – 15:40	<b>Mecanisme imunopatogenetice în imunodeficiențele primare dependente de defectele fagocitozei</b> Lucia Andrieș, dr. hab. șt. med., prof. univ., Laboratorul de alergologie și imunologie clinică, USMF „Nicolae Testemițanu”
15:40 – 16:00	<b>Abordarea metodelor inedite în terapia imunodeficiențelor primare</b> Lucia Andrieș, Ninel Revenco, Doina Barba, USMF „Nicolae Testemițanu”
16:00 – 16:15	<b>Agamaglobulinemia Bruton sau hipogamaglobulinemia comuna de expresie variabilă</b> Oxana Turcu, Lucia Andrieș, Ninel Revenco, Doina Barba, USMF „Nicolae Testemițanu”
16:15 – 16:30	<b>Boala granulomatoasă cronică: abordare diagnostică și terapeutică</b> Elena Dolapciu, Lucia Andrieș, Ninel Revenco, Ecaterina Stasii, E. Privalova, USMF „Nicolae Testemițanu”
16:30 – 16:50	<b>Modificările homeostatice în maladia Hirschsprung la copil</b> Andrei Draganel, Olesea Utchina, Veaceslav Boian, IMSP IMC
16:50 – 17:00	<b>„Și noi vom face viitorul!”</b> Viorica Cobzarenco, Președintele ARC-PKU (ONG)
17:00 – 17:15	<b>Istории reale ale pacienților cu boli rare</b>
17:15 – 17:30	<b>Întrebări și discuții / Încheierea lucrărilor conferinței</b>