

AGENDA

conferinței naționale „Ziua Bolilor Rare 2024”

organizată de Societatea de Pediatrie din Moldova în colaborare cu
Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”,
IMSP Institutul Mamei și Copilului, Centrul Sănătate a Reproduserii și Genetică Medicală,
Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU),
Asociația Obștească ”S.O.S. Autism” și Asociația Obștească ”Copiii ploii”

28-29 februarie 2024

28.02.2024 – sesiune ONLINE

link de înregistrare:

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_Wh3DMHCXRcCgDxqFGPtnkw

- 10:30-10:45 **Conectarea participanților**
- 10:45-11:00 **Cuvânt de salut:**
- 11:00-11:25 **Erorile înnăscute ale imunității în Republica Moldova**
Svetlana Șciuca, Dr. hab. șt. med., Prof. M.c.AȘM, USMF ”Nicolae Testemițanu”
- 11:25-11:50 **Noi direcții de colaborare între geneticieni și chirurgii pediatri**
Jana Bernic, Dr. hab. șt. med., Prof., USMF ”Nicolae Testemițanu”
Dr. Railean Silvia, USMF ”Nicolae Testemițanu”
- 11:50-12:15 **Evidențe rare în monitoring-ul malformațiilor congenitale în Moldova**
Natalia Barbova Dr. șt. med., Conf., IMSP IMC
- 12:15-12:40 **Posibilități și limite curative în corecția chirurgicală a viciilor congenitale.**
Dr. Boian Veaceslav, Șef Lab. Șt. Chirurgie, IMSP IMC
- 12:40-13:05 **Afectările cardiace și bolile rare**
Adela Stamatii, Dr. șt. med., Conf., USMF ”Nicolae Testemițanu”
- 13:05-13:15 **Utilizarea metodei de isoelectrofoculare a Transferinei serice ca ”standard de aur” în screening-ul Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării**
Drd. Chiril Boiciuc, cercet. șt. IMSP IMC
- 13:15-13:25 **Bolile rare sub ”masca” Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării.**
Drd. Daniela Blăniță, cercet. șt. IMSP IMC
- 13:25-13:35 **Analize biochimice și moleculare în cohortă de pacienți pediatrici suspecți pentru maladii mitocondriale.** *Drd. Doina Secu, cercet. șt. IMSP IMC*
- 13:35-13:45 **Metoda TP-PCR în analiza fragmentelor genomice repetitive scurte în diagnosticul bolilor rare.** *Drd. Alexandr Dorif, cercet. șt. IMSP IMC*
- 13:45-13:55 **Manifestările cardiovasculare în patologii neuromusculare: rolul miARN**
Drd. Iulia Rodoman, secund. clinic, IMSP IMC

- 13:55-14:05 **Dinamica screening-ului neonatal la Fenilcetonurie în Moldova.**
Ușurelu Dan-Cristian, biolog CSRGM IMSP IMC
- 14:05-14:15 **Sindroame microdeleționale rare în practica autohtonă.**
Dr. Egorov Vladimir, cercet.șt. superior, IMSP IMC
- 14:15-14:25 **Persistența cloacei. Posibilități și limite curative.**
Dr. Draganel Andrei, cercet. șt. Lab. Chirurgie, IMSP IMC
- 14:25-14:35 **Identificarea și asocierea plomorfismelor genetice *MTHFR* la pacientele cu mortinatalitate la termen.** *Drd Natalia Bursacovschi, medic, CSRGM IMSP IMC*
- 14:35-14:45 **Gena PRKDS asociată cu imunodeficiență – prezentare caz clinic.**
Drd Cristina Tomacinschi, IMSP IMC.
- 14:45-14:55 **Aspecte genetice ale hipoacuziei neurosensoriale nonsindromice: mutațiile la nivelul genei *GJB2*.** *Drd Buza Anastasia, Lab Genetică, USMF "Nicolae Testemițanu"*
- 14:55-15:05 **Diagnosticul molecular-citogenetic în practica medicală a CSRGM.**
Tamara Croitori, biolog lab, CSRGM IMSP IMC
- 15:05-15:15 **Screening-ul neonatal-pilot molecular-genetic pentru Amiotrofia Spinală (SMA) – aspecte metodologice și practice.** *Drd. Iulia Coliban, cercet. șt. IMSP IMC*
- 15:15-15:30 **Pubertate precoce. Sindromul McCune-Albright.** *Dr. hab.med., Conf. Galina Gorbunov*
- 15:30-16:00 **Întrebări și discuții/ Încheierea lucrărilor sesiunii**

29.02.2024 – sesiune plenară

Locație: IMSP Institutul Mamei și Copilului, Aula „Victor Ghețeu” (Blocul Morfologic, str. Burebista, 93)

- 13:00-13:30 **Înregistrarea participanților.** *Film de fundal "Ziua Bolilor Rare 2024", Video Retrospectiva Flash-mob 2016-2023*
- 13:30-14:00 **Deschiderea evenimentului.**
- 14:00-14:25 **Perspectivile Programului Național pe Boli Rare în Moldova.** *Dr. șt. med., Conf. Natalia Ușurelu, IMSP IMC*
- 14:25-14:50 **Bolile autoinflamatorii: diagnostic și tratament.** *Dr. hab. șt. med., Prof. Ninel Revenco, Președinte Societatea Pediatrie din Moldova, Șef Department Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"*
- 14:50-15:15 **Perspectivile diagnosticului molecular-genetic al bolilor rare în Moldova**
Dr. hab. șt. biol., Conf. Victoria Sacară, IMSP IMC
- 15:15-15:40 **Sindroame genetice asociate cu maladii neurologice la copii**
Dr. hab. șt. med., Prof. Svetlana Hadjiu, USMF "Nicolae Testemițanu"

- 15:40-16:05 **Unele aspecte neurogenetice în tulburările mitocondriale primare.** *Dr. hab. șt. med., Conf. Sprîncean Mariana, USMF "Nicolae Testemițanu"*
- 16:05-16:30 **Gala Pacienților cu Boli Rare. Istorii reale ale pacienților cu boli rare**
Viorica Cobzarenco, Administrator ARC-PKU (ONG)
Aliona Dumitraș, Director AO "S.O.S. Autism"
Doina Losețchi, Director AO "Copiii Ploii"
- 16:30-17:00 **Întrebări și discuții/ Încheierea conferinței**