



**Alianța Națională
pentru Boli Rare
România**



Conferința Națională Ziua Bolilor Rare 2018

București, 28.02.2018- 01.03.2018

Ziua 1

09.30 – 10.45- Masă rotundă: Importanța Centrelor de Expertiză și a Rețelelor Europene de Referință din perspectiva României. Moderator: Prof. Dr. Emilia Severin

România în lumea bolilor rare – Prof. Dr. Emilia Severin, UMF Carol Davila

Centre de Expertiză: 5 CE pentru anomalii congenitale și dizabilități intelectuale (RO – NMCA ID)

Panel: Prof. Dr. Maria Puiu, Prof. Dr. Cristina Rusu, Prof. Dr. Mihai Ioana, Prof. Dr. Marius Bembea, Asist. Dr. Adela Chiriță-Emandi, Dorica Dan;

10.45– 11.00 – Pauză de cafea

11.00 – 12.30 – Conferință de presă

12.30 – 13.30 - Prânz

13.30 – 15.15: Echipe multidisciplinare, abordare integrată și asigurarea continuității îngrijirii I, Moderatori: Prof. Dr. Vlad Gorduza, Adela Chiriță-Emandi

13.30 – 13.45: Centrul de Referință de Boli Rare Neurologice Pediatriche Obregia - funcționare în cadrul rețelei EpiCARE - Cristina Motoescu, Dana Craiu, Oana Tarta-Arsene, Cristina Pomeran, Alice Dica, Carmen Sandu, Diana Barca, Niculina Butoianu, Catrinel Iliescu, Carmen Burloiu, Ioana Minciu, Teodora Neagu, Adela Chirica;

13.45 – 14.00: Fibroza pulmonară idiopatică - o boală rară, un prognostic mai sever decât al multor cancere – Conf. Ovidiu Fira Mlădinescu, Prof Voicu Tudorache, Dr Daniel Traila

14.00 – 14.15: Centrul de expertiză pentru boli rare musculo-scheletale autoimune și autoinflamatorii al SCJU Cluj - membru în rețeaua ReCONNET - Dr. Laura Damian, MD PhD; Prof Dr. Simona Rednic - Clinica Reumatologie, Spitalul Clinic Județean de Urgență Cluj;

14.15 – 14.30: Pacienții "alfa 1" în România - ce știm despre deficitul de alfa 1 antitripsină? -Prof. dr. Ruxandra Ulmeanu, Prof dr. Florin Mihaltan, dr. Ana Zaharie, Simona Olteanu, Iulia Oita

14.30 – 14.45: Centru de Expertiză pentru Angioedem Ereditar Tg. Mureș – Dr. Noémi-Anna Bara, Dr. Enikő Mihály, Dr. Attila Borka-Balás, Dr. Dumitru Moldovan;

14.45 – 15.00: Consilierea genetică în era genomicii - Dr. Plaiasu Vasilica, Centrul Regional de Genetică Medicală București, INSC Alessandrescu-Rusescu;

15.00 – 15.15: Cercetarea în boli rare endocrine: realități și perspective - Prof. Dr. Corin Badiu, UMF Carol Davila București;

15.15 – 15.30 – Pauză de cafea



**Alianța Națională
pentru Boli Rare
România**



**15.30 – 16.00. Echipe multidisciplinare, abordare integrată și asigurarea continuității îngrijirii II,
Moderatori: Prof. Dr. Cristina Rusu, Prof. Dr. Ruxandra Jurcuț**

**15.30 – 15.45 – Bolile cardiovasculare genetice rare: succese și provocări ale unui centru de expertiză –
Conf. Dr. Ruxandra Jurcuț, IUBCV „Prof. dr. C.C.Iliescu”;**

**15.45 -16.00 - Imunoglobulinele și bolile rare - ce putem face? - Dr. Ciprian Jurcuț, Spitalul Universitar de
Urgență Militar Central "Dr. Carol Davila", București;**

**16.00-16.15 - Centrul de expertiză pentru imunodeficiențe primare, Dr. Mihaela Bătăneanț, UMF
Timișoara, Spitalul Clinic de Urgență Louis Țurcanu, Timișoara;**

16.15-17.15 Round Table of Companies: Moderator Prof. Dr. Maria Puiu

Participa reprezentanti ai Ministerului Sanatatii, ANMDM, ANBRaRo, CNBR, CNAS;

- Cum s-a schimbat domeniul bolilor rare în ultimii ani datorită finanțării mai susținute a cercetării?
- Care sunt provocările momentului în accesul la tratament?
- Susținem terapiile inovatoare suficient? Ce se poate face?
- Cum se implică industria în susținerea activității asociațiilor de pacienți?

17.15 – 18.00 – Prezentare firmă – Chiesi – sesiune adresată exclusiv medicilor

**New frontiers in rare diseases provided by Chiesi Pharmaceuticals, Martin Visnansky, General Manager
Chiesi Slovakia, RD Projects Leader, Chiesi CEE**

Ziua 2

09.30 – 11.00 – Actualități și perspective în bolile rare, Moderator: Prof. Dr. Mihai Ioana, Darko Emese

09.30 – 09.45 – Prezentări story telling – Poveștile pacienților în imagini;

09.45 -10.00 – Testarea genetică în bolile rare, prof. Dr. Vlad Gorduza, UMF Iași;

**10.00 – 10.15 - Posibilități de testare genetică în patologia endocrină. Rolul tehnicilor genetice de nouă generație - Miclea D^{1,2)}, Zimmermann A³⁾, Popp RA2), Al-Khzouz C^{1,2)}, Bucerzan S^{1,2)}, Grigorescu-Sido P^{1,2)} -
1) Centrul Regional de Genetica Medicală Cluj, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Cluj-Napoca; 2)
Universitatea de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca; 3) Departamentul de Endocrinologie
și Boli Metabolice, Universitatea Mainz, Germania;**

**10.15 – 10.30: Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul bolilor hepatice pediatrice rare - Dr.
Tudor Pop, Pediatrie II, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Cluj Napoca;**

**10.30 – 10.45: Centrul Regional de Genetică Iași - între promisiuni și realizări & Orphanet – noutăți 2018,
Prof. Dr. Cristina Rusu, UMF Iași**

**10.45 – 11.00: Îngrijire integrată la Centrul NoRo – Dorica Dan, Darko Emese, Florina Breban & Alexandra
Dan;**



**Alianța Națională
pentru Boli Rare
România**



11.00 – 11.30 – Pauză de cafea

11.30 – 13.00 – Registre de pacienți și baze de date

Moderatori: Prof. Dr. George-Sorin Tiplica, Dr. Noémi-Anna Bara

11.30 – 11.45 - Participare la Rețeaua Europeană de Referință ERN-Skin - Prof. Dr. George-Sorin Tiplica, Șef Disciplină și Secție Clinica Dermatologie, UMF „Carol Davila”, Spitalul Clinic Colentina, București

11.45 – 12.00- Angioedemul Ereditar: exemplu de implementare și de contribuție la progresul global - Dr. Noémi-Anna Bara, Dr. Enikő Mihály, Dr. Attila Borka-Balás, Dr. Dumitru Moldovan:

12.00– 12.15: Registrul multicentric al pacienților cu mastocitoză – Nicoleta Vaia, președinte Asociația Suport Mastocitoză

12.15 – 12.30 – Helpline & Registrul de pacienți al Centrului NoRo - Florina Breban, Darko Emese, Dorica Dan & Alexandra Dan, Centrul NoRo

12.30 – 13.00– Video Ziua Bolilor Rare

13.00 – 14.00 – Prânz

14.00 – 17.00 Workshop: Ghiduri în bolile rare - Proiect PROGENERARE, Prof. Dr. Mihai Ioana, UMF Craiova

Pentru a conveni asupra unei liste de termeni comuni, care să fie utilizată între rețele

Va fi important ca toate părțile interesate din RER să utilizeze terminologia în același mod atunci când vorbim despre "ghiduri": uneori există confuzii în ceea ce privește denumirea diferitelor ghiduri / linii directe / declarații / standarde etc. și ar fi benefic să se ajungă la un consens, pentru utilizare ulterioară comună. Pornind de la un tezaur existent privind ghidurile, participanții vor adapta acesta dacă este necesar și-l vor adopta ca ghid pentru comunitatea RER.

Prezentarea rezultatelor workshop-ului & propuneri pentru viitor

Parteneri:



Sponsori:



Alianța Națională pentru Boli Rare România

450031 - Str. 22 Decembrie 1989, nr. 9, Zalău, jud. Sălaj - Tel./fax. +4.0260-610.033, E-mail: dorica.dan@eurordis.org