

AGENDA

CONFERINȚEI NAȚIONALE “ZIUA BOLILOR RARE 2025”

organizată de
Societatea de Genetică Medicală din Moldova
în parteneriat cu
IMSP Institutul Mamei și Copilului,
USMF ”Nicolae Testemițanu”,
Societatea de Pediatrie din Republica Moldova,
Societatea de Neuropsihologie a Copilului și Adolescentului din Republica Moldova
Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU)
Asociația Obștească ”S.O.S. Autism”
Asociația Obștească ”Copiii ploii”
sub egida Ministerul Sănătății al Republicii Moldova.

27 februarie – 28 februarie - 01 martie 2025

Ediția X,
instituția-gazdă Institutul Mamei și Copilului,
Sala Conferințe (et. II), Sala de Conferințe ”Victor Ghețeu”
str. Burebista 93, mun. Chișinău, Republica Moldova
Eveniment înregistrat pe www.rarediseaseday.org

Ediția X-a, jubiliară, a marcerii Zilei Bolilor Rare în Republica Moldova este distinctă prin aprobarea Programului Național pe Boli Rare prin Hotărâre de Guvern (166/2024) în contextul integrării europene a țării, menit să reglementeze o serie de măsuri pentru asigurarea accesului echitabil la diagnostic, tratament și monitoring al pacienților cu boli rare din Republica Moldova, precum și creșterea calității vieții și gradului de autonomie a acestora. Evenimentul va întruni profesioniști medici, biologi, chimiști, asistenți medicali, asistenți sociali și pacienți cu boli rare, adunați într-o conferință cu sloganul: *“Veniți cu noi, căci împreună reușim mai multe, nici nu ne imaginăm cât! 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 prin mai multă informare”*. Conferința va fi precedată de o sesiune științifico-practică preconferință (27.02.2025) care va dezvălui aportul incontestabil al tinerei generații în cercetarea bolilor rare prin prezentări orale asupra studiilor efectuate, precum și un ciclu teoretic și aplicativ absolut nou destinate activității de *nursing* specifice în boli rare. În cadrul acestui eveniment va avea loc lansarea Societății de Genetică Medicală din Moldova care vine să susțină activitățile de implementare a Programului Național pe Boli Rare în colaborare cu toate structurile implicate în managementul pacienților cu boli rare. Tradiționala sesiune plenară a conferinței (28.02.2025) va întruni într-o consfătuire formatori de politici publice, specialiști în boli rare și factori decizionali alături de Gala pacienților cu Boli Rare, care vor demonstra că Moldova tinde să se alinieze la standarde europene în asigurarea accesului echitabil la diagnostic precoce, tratamente de calitate și servicii de reabilitare a persoanelor cu boli rare, indiferent de sex, vârstă, etnie, mediu de reședință, apartenență religioasă, statut socio-economic, de sănătate și orice alt criteriu. O sesiune paralelă cu transmisiune on-line va fi dedicată domeniului de biotehnologie modernă pentru diagnosticul bolilor rare cu participarea specialiștilor de înaltă performanță. Conferința va continua cu o sesiune on-line (01.03.2025) dedicată problemelor cu care se confruntă pediatrii zi de zi în meajarea bolilor rare!

“Veniți cu noi, căci împreună reușim mai multe, nici nu ne imaginăm cât!”

Dr. Natalia Ușurelu

Președintele Conferinței Naționale:

- Sergiu Gladun, dr. șt. med., conf. cercet., Director IMSP Institutul Mamei și Copilului

Președinți de Onoare:

- Groppa Stanislav, Acad. ASM, dr. hab. șt. med, prof. univ., USMF "Nicolae Testemițanu"
- Duca Maria, Acad. ASM, dr. hab. biol, prof. univ., Universitatea de Stat din Moldova

Vice-Președinți:

- Palii Ina, dr. hab. șt. med, prof. univ., Vice-Director IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Revenco Ninel, dr. hab. șt. med, prof. univ., Șef Departament Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", președintele Societății de Pediatrie din RM

Secretar:

- Carauș Tatiana, dr. șt. med., conf. cercet., secretar științific IMSP IMC

Comitet Științific:Presedinte:

- Sacară Victoria, dr. hab. biol., conf. cercet., șef lab. GMU, IMSP Institutul Mamei și Copilului

Vice-Presedinte:

- Gudumac Eva, dr. hab. șt. med, prof. univ., USMF "Nicolae Testemițanu"

Membri :

- Svetlana Sciuca, prof. univ., dr. hab. șt. med., M. cor. AȘM, USMF "Nicolae Testemițanu"
- Revenco Ninel, prof. univ., dr. hab. șt. med., Șef Departament Pediatrie al USMF "Nicolae Testemițanu", președinte al Societății de Pediatrie din Republica Moldova
- Palii Ina, dr. hab. șt. med, prof. univ., vice-director IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Hadjiu Svetlana, prof. univ., dr. hab. șt. med., USMF "Nicolae Testemițanu", președinte a Societății de Neuropsihologie a Copilului și Adolescentului din Republica Moldova
- Bernic Jana, dr. hab. med., prof. univ., șef catedră Chirurgie, USMF "Nicolae Testemițanu"
- Ușurelu Natalia, dr. șt. med., conf. cercet., șef lab. Profilaxia Patologiilor Ereditare, IMSP Institutul Mamei și Copilului, coordonator Program Național pe Boli Rare

Comitet Organizatoric:Presedinte:

- Ușurelu Natalia, dr. șt. med., conf. cercet., șef lab Profilaxia Patologiilor Ereditare, IMSP Institutul Mamei și Copilului, coordonator Program Național pe Boli Rare

Vice-Presedinte:

- Opalco Igor, dr.șt.med., conf. cercet., șef Centru de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală, IMSP Institutul Mamei și Copilului

Membri:

- Palii Ina, dr. hab. șt. med, prof. univ., vice-director IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Barbova Natalia, dr. med., conf. univ., cercetător coordonator, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Blăniță Daniela, doctorand, cercetător științific, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Coliban Iulia, doctorand, cercetător științific, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Boiciuc Chiril, doctorand, cercetător științific, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Dorif Alexandr, doctorand, cercetător științific, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Secu Doina, doctorand, cercetător științific, IMSP Institutul Mamei și Copilului
- Iordachi Felicia, administrator Societatea de Genetică Medicală din Moldova
- Dumitraș Aliona, director executiv AO "S.O.S. Autism"
- Loșețchi Doinița-Elena, director executiv AO "Copiii ploii"
- Cobzareno Viorica, administrator Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie.

Comitet de redactare:

Presedinte:

Hadjiu Svetlana, prof. univ., dr. hab. șt. med., presedinte a Societății de Neuropsihologie a Copilului și Adolescentului din Republica Moldova, USMF "Nicolae Testemițanu"

Vice-Presedinte:

Sprincean Mariana, conf. univ., dr. hab. șt. med., USMF "Nicolae Testemițanu"

Secretari:

Cirstea Olga, dr. șt. med., conf. cercet., USMF "Nicolae Testemițanu"

Dolapciu Elena, dr. șt. med., USMF "Nicolae Testemițanu"

Toate comunicările orale vor fi însoțite de Abstracte (Ro/Eng) care vor fi propuse spre publicare într-o culegere de Materiale ale Conferinței.

Programul evenimentului:
27 februarie 2025
(Sala de conferințe et. II, Bloc Pediatrie)

12:30-13:00	Înregistrarea participanților <i>Film de fundal "Ziua Bolilor Rare 2025", Video Retrospectiva Flash-mob.</i>	
13:00-13:30	Lansarea Societății Genetice Medicale din Moldova <i>Iordachi Felicia, administrator SGM din Moldova</i>	
13:30-14:00	Poveștile de viață ale unor familii cu boli rare <i>(familiile paciențilorlor cu boli rare)</i>	
Sesiunea I: Diagnostic molecular-genetic în boli rare <i>(Sala de conferințe et. II, Bloc Pediatrie)</i> <i>Moderatori: Acad. St. Groppa, V. Sacară, Gh. Curocichin, Iu. Coliban</i>		
14:00- 14:15	Diagnosticare moleculară: cheia viitorului medical în Republica Moldova <i>Sacara Victoria, dr. hab.biol., conf. cercet., IMSP IMC</i>	
14:15-14:30	Genotiparea și varietatea biochimică la pacienții suspecți de maladii mitochondriale. <i>Secu Doina, doctorand, IMSP IMC</i>	
14:30-14:45	Corelarea genotipurilor SMA cu vârsta copilului la testarea molecular-genetică și istoricul familial. <i>Coliban Iulia, doctorand, IMSP IMC</i>	
14:45-15:00	Studiile populaționale a bolilor de expansie a repetărilor scurte a fragmentelor de ADN. <i>Doriș Alexandr, doctorand, IMSP IMC</i>	
15:00-15:15	Screening-ul selectiv al dereglărilor congenitale ale glicozilării (CDG) bazat pe analiza IEF a transferinei serice. <i>Boiciuc Chiril, doctorand, IMSP IMC</i>	
15:15-15:30	Impactul screening-ului familial la pacienții cu boala Wilson din Republica Moldova. <i>Cumpătă Veronica – doctorandă, USMF "Nicolae Testemițanu", Clinica de Gastroenterologie și Hepatologie HELPA.</i>	
15:30-15:45	Corelarea datelor clinico-imagistice și genetice în diagnosticul maladiilor neurodegenerative la copii. <i>Condrea Alexandra, doctorand, IMSP IMC</i>	
15:45–16:00	MicroARN-urile: noi frontiere în distrofia musculară Duchenne. <i>Iulia Rodoman, doctorand, IMSP IMC</i>	
16:00-16:15	Channelopathies and hyperekplexia: rare hereditary diseases and their molecular diagnosis <i>Machedonschii Artiom, masterand USM</i>	
16:15-16:30	Hipoacuzia neurosenzorială nonsindromică. Particularități genetice și aspecte molecular-diagnostice. <i>Buza Anastasia, doctorand, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>	
16:30-16:45	Accessibility of molecular-genetic investigations for women with recurrent pregnancy losses <i>Plîngau Ecaterina, masterand, Școala Management în Sănătate Publică, USMF „Nicolae Testemițanu”</i>	
16:45-17:00	Variabilitatea clinică și molecular-genetică în Fenilcetonurie. <i>Ușurelu Dan-Cristian, biolog în med, IMSP IMC, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>	
17:00-17:15	Simpozion satelit: Diagnostic prenatal "Harmony test" , <i>Lab Alfa Diagnostic.</i>	
17:15-17:30	Discuții și închiderea sesiunii	

	<p align="center">Sesiunea II (paralelă): Nursing în boli rare <i>(Sala de conferințe et. I, Bloc Perinatologie)</i> Moderatori: N. Ușurelu, Z. Abdurahmanova <i>(cu transmisie on-line)</i></p>
14:00-14:30	<p>Aprecierea nivelului de amoniac la pacienți suspecți de Erori Înnăscute de Metabolism de tip "intoxicație". <i>Natalia Ușurelu, dr. șt. med., conf. cercet., IMSP IMC</i></p>
	<i>Training</i>
14:30-15:00	<p>Metodologia de efectuare a screening-ului neonatal la Fenilcetonurie – importanța corectitudinii de colectare a sângelui” <i>Tamara Croitori, biolog in med., IMSP IMC</i></p>
	<i>Training</i>
15:00-15:30	<p>Proceduri operaționale standard pentru recoltarea materialului biologic de la pacientul suspect de boli rare. Standarde operaționale în recoltarea probelor de urină destinate analizei prin screening-ul urinii prin spectroscopie RMN <i>Blăniță Daniela, doctorand, IMSP IMC</i></p>
	<i>Training</i>
15:30 -16.00	<p>Metodologia de colectare a sângelui pentru analiza aminoacizilor și ADN <i>Gojin Stepanida, asistentă superioară CSRGM, IMSP IMC</i></p>
	<i>Training</i>
16:00-16:15	<p>Îngrijirea paleativă spitalicească a copilului. <i>Abdurahmanova Zinaida, asistentă superioară, IMSP IMC</i></p>
16:15-16:30	Simpozion satelit
16:30-17:00	Discuții și închiderea sesiunii

28 februarie 2025

09:30-10:00	Înregistrarea participanților <i>Film de fundal "Ziua Bolilor Rare 2025", Video Retrospectiva Flash-mob.</i>
Sesiune Plenară <i>(Sala de conferințe V. Ghețeu, Bloc Morfologie)</i> <i>Moderatori: Groppa St., Revenco N., Palii I., Ușurelu N.</i>	
10:00-10:30	Prezentări de salut: <i>Gladun Sergiu, Director IMSP IMC</i> <i>Nemerenco Ala, Ministrul Sănătății Republicii Moldova</i> <i>Groppa Stanislav, acad. AȘM, șef catedra neurologie USMF "Nicolae Testemițanu"</i> <i>Ceban Emil, m.cor.AȘM, Rector USMF "Nicolae Testemițanu"</i> <i>Oglindă Ana, Deputat în Parlamentul Republicii Moldova</i>
10:30-10:50	Echitate în boli rare în perspectiva Programului Național <i>Natalia Ușurelu, dr. șt. med., conf. cercet, Coordonator PNBR, IMSP IMC</i>
10:50- 11:10	Hipertensiune pulmonară la copii: realizări și perspective <i>Ina Palii, dr. hab. șt. med, prof. univ., Vice-Director al IMSP IMC</i>
11:10-11:30	Tranziția îngrijirii medicale de la copil la adult în hepatita autoimună <i>Țurcanu Adela, dr. hab. șt. med., prof. univ., USMF "Nicolae Testemițanu", Alianța Boli Hepatice Rare din Moldova</i>
11:30-11:45	Fibroza chistică – polimorfismul clinic în cea mai frecventă boală ereditară. <i>Svetlana Șciuca, m.cor. AȘM, dr. hab. șt. med., prof. univ. USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
11:45-12:00	Probleme restante cu prioritate superioară a maladiilor neurologice rare la copiii de vârsta școlară și adolescenți din RM în perioada anilor 2020-2024. <i>Railean Gh., dr. hab. șt. med., IMSP IMC</i>
12:00-12:15	Povestea unei inimi: cardiomiopatia hipertrofică în oglinda unei familii <i>Irina Cabac-Pogorevici, dr. șt. med., Institutul Cardiologie</i>
12:15-12:30	Relații genotip-fenotip în abordarea copiilor cu cardiomiopatie dilatativă. <i>Adela Stamati, dr. șt. med., conf. univ., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
12:30-12:45	Conduita sarcinii și nașterii la pacientele cu boala Wilson. <i>Petrov V., dr. șt. med., conf. cercet. IMSP IMC</i>
12:45 –13:00	Gala Pacienților cu Boli Rare <i>Istorii reale ale pacienților cu boli rare</i>
13:00-13:30	<i>Pauza</i>
Sesiunea III: Genetica clinică aplicată <i>(Sala de conferințe V. Ghețeu, Bloc Morfologie)</i> <i>Moderatori: Barbova N., Șciuca S., Bernic J.</i>	
13:30-13:45	Patologii rare în monitoringul malformațiilor congenitale în Republica Moldova <i>Barbova Natalia, dr. șt. med., conf. univ., IMSP IMC</i>
13:45-14:00	Multichistoza renală - risc al anomaliiilor asociate. <i>Bernic Jana, dr. hab. șt. med., prof. univ., USMF „Nicolae Testemițanu”, IMSP IMC</i>
14.00-14.15	Tratamentul chirurgical ortopedic al copiilor cu despicături labio-maxilo-palatine. <i>Railean Silvia, dr. hab. șt. med., prof. univ., IMSP IMC</i>
14:15-14:30	Disfuncția colonică neurogenă în malformațiile anorectale la copii. <i>Draganel Andrei, doctorand, IMSP IMC, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>
14:30-14:45	Fragilitatea pielii și a inimii: implicațiile cardiovasculare ale epidermolizei buloase, <i>Irina Cabac-Pogorevici, dr. șt. med., IMSP Institutul Cardiologie</i>

14:45-15:00	Boli rare diagnosticate în IMC în anul 2024 prin metode genetice <i>Egorov Vladimir, dr. șt. med., IMSP IMC</i>
15:00-15:15	Tulburările congenitale ale glicozilării: galactozemia. <i>Blăniță Daniela, doctorand, IMSP IMC.</i>
15:15-15:30	Erorile înăscute ale imunității la copii – de la suspiciune la diagnostic. <i>Cristina Tomacinschii, dr. șt. med., IMSP IMC, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>
15:30-15:45	Disfuncțiile endocrine în sindromul Down. <i>Olga Clipii, medic endocrinolog, SR Hincești</i>
15:45-16:00	Neoplazia endocrină multiplă – subtipul 2A cu debut în adolescență <i>Diana Gangan, medic resident endocrinolog, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>
16:00-16:15	Lipodistrofia calea spre diagnostic. <i>Olga Colța, medic resident endocrinolog, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>
16:15-16:30	Sindromul McCune-Albright. <i>Tatiana Uzun, medic resident endocrinolog, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>
16:30-16:45	Testarea prenatală "VeraGene" – metodă modernă non-invazivă de diagnostic al bolilor rare. <i>Gherman Valentina, Lab Synevo.</i>
16:45-17:00	Întrebări și discuții. Încheierea lucrărilor conferinței

Sesiunea IV (paralelă): Biotehnologie medicală aplicată în diagnosticul bolilor rare

(Sala de conferințe et. I, Bloc Perinatologie)

(cu transmisiune on-line)

Pentru conectarea online link: <https://meet.google.com/rfe-tbku-pfk>

Moderatori: Duca M., Sacară V., Todiraș M.

13:30-14:00	Înregistrarea participanților
14:00-14:30	Importanța clinică a analizelor WES și WGS în identificarea bolilor rare, utilizând tehnologia NGS Illumina. <i>Adrian Crețu, Elta90MR</i>
14:30-15:00	Screening-ul neonatal extins. Soluție complete. <i>Ionuț Melinte, LaboratoriumGrup</i>
15:00-15:20	Identificarea criminalistică a persoanei în baza cercetării markerilor specifici ADN. <i>Adelina Pădure, biolog, CML</i>
15:20-15:40	Cercetarea produsului de concepție în cazul infrafracțiunilor privind viața sexuală a persoanei. <i>Svetlana Verbițchi, biolog, CML</i>
15:40-16:00	qPCR și secvențierea Sanger prin electroforeză capilară: principii, aplicații și limitări în diagnosticul molecular <i>Secu Doina, doctorand, IMSP IMC</i>
16:00-16:20	Fragment Analysis: essentials, data processing, possible caveats. <i>Dorif Alexandr, doctorand, IMSP IMC</i>
16:20-16:40	Principiul metodei de focusare izoelectrică a transferinei în analiza profilului de glicozilare. <i>Boiciuc Chiril, doctorand, IMSP IMC</i>
16:40-17:00	Discuții și închiderea sesiunii

01 martie 2025
Sesiunea V (on-line)

Link-ul de conectare https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_5Kof_t5_QbKg8_Y_TKCwdw

Moderatori: Revenco N., Hadjiu S., Sprincean M., Cemortan I.

10:00-10:10	Cuvânt de salut: prof. Revenco N.
10:10-10:30	Aspecte clinico-genetice în stările intersexuale. <i>Cemortan I., Stela Racoviță, Sprincean M., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
10:30-10:50	Atrofiile musculare spinale la copii: abordare diagnostică și de tratament pe marginea PCN - 402. <i>Hadjiu S., Sacara V., Constantin O., Coliban I., Sprincean M., Calcii C., Cuzneț L., Siciua S., Palii I., Revenco N., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
10:50-11:10	Aspecte clinico-genetice contemporane în tulburările de neurodezvoltare. <i>Sprincean M., Hadjiu S., Calcii C., Revenco N., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
11:10-11:30	Considerații genetice în epilepsiile metabolice la copii de vârstă mică. <i>Calcii C., Hadjiu S., Sprincean M., Revenco N., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
11:30-11:50	Boala renală polichistică la copii. <i>Ciuntu A., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
11:50-12:10	Maladia Ebstein asociată cu sindromul de preexcitație WPW. <i>Romanciuc L., Revenco N., Ciuntu A., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
12:10-12:30	Maladii autoinflamatorii la copii. <i>Revenco N., Dolapciu E., Foca S., Gaidarji O., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
12:30-12:40	Boala Kawasaki incompletă cu complicații cardiovasculare: caz clinic. <i>Revenco N., Golubenco E., Foca S., Bogonovschi L., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
12:40-12:50	Sindromul Aicardi-Goutieres: spectru fenotipic și genetic <i>Hadjiu S., Capestru E., Calcii C., Sprincean M., Istratuc I., Calistru I., Constantin O., Palii I., Revenco N., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
12:50-13:00	Epilepsia genetică (mutația CDKL 5): caz clinic <i>Istratuc I., Hadjiu S., Capestru E., Calcii C., Sprincean M., Calistru I., Constantin O., Palii I., Revenco N., USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
13:00-13:10	Sindromul FIRES – encefalopatie epileptică și de dezvoltare asociată infecției febrile la copii. <i>Calistru I., Calcii C., Capestru E., Istratuc I., Constantin O., Sprincean M., Hadjiu S.</i>
13:10-13:20	Sindromul Dravet la copii. <i>Constantin O., Calcii C., Calistru I., Istratuc I., Capestru E., Sprincean M., Hadjiu S.</i>
13:20-13:30	Artrita Juvenilă Idiopatică și Sindromul Williams - suprapunerea a două afecțiuni rare la un pacient pediatric. <i>Revenco N., Cepraga V., Golubenco E., Iacomi V., Foca S., Barbova N.</i>
13:30-13:45	Întrebări și discuții/ Încheierea lucrărilor conferinței