

## Agenda

### Conferința națională „Ziua Bolilor Rare 2023”

12:45-13:00	<b>Conectarea participanților</b> <i>Film de fundal „Ziua Bolilor Rare 2023”</i> <i>Video „Retrospectiva Flash-mob 2016-2023”</i>
13:00-13:10	<b>Cuvânt de salut:</b> <i>DI Sergiu Gladun, Director IMSP IMC</i> <i>Prof. Ninel Revenco, Președintele Societății de Pediatrie din Moldova,</i> <i>Șefa Departamentului Pediatrie a USMF „Nicolae Testemițanu”</i> <i>Dr. Igor Opalco, Șef CSRGM</i>
13:10-13:30	<b>Programul Național pe Boli Rare în Republica Moldova</b> <i>Conf. Natalia Ușurelu, dr.șt.med., IMSP IMC</i>
13:30-13:50	<b>Evidențe rare în monitoring-ul malformațiilor congenitale în Moldova</b> <i>Conf. Natalia Barbova, dr.șt.med., IMSP IMC</i>
13:50-14:10	<b>Galactozemia și fructozemia – abnormalități secundare ale tulburărilor congenitale ale glicozilării</b> <i>Drd Daniela Blăniță, Natalia Ușurelu, IMSP IMC</i>
14:10-14:30	<b>Screening-ul neonatal pentru amiotrofia spinală (SMA): aspecte metodologice internaționale și naționale</b> <i>Drd Iulia Coliban, Ninel Revenco, Victoria Sacară, IMSP IMC</i>
14:30-14:45	<b>Strategii actuale pentru diagnosticul genetic al maladiilor mitocondriale cauzate de mutații în ADN-ul mitocondrial în Republica Moldova</b> <i>Drd Doina Secu, Victoria Sacară, IMSP IMC</i>
14:45-15:00	<b>FragalyseQt – un nou instrument în analiza fragmentelor de date în diagnosticul bolilor rare</b> <i>Drd Alexandr Dorif, Victoria Sacară, IMSP IMC</i>
15:00-15:20	<b>Rarități în trisomia cromosomului 18 – prezentare de caz clinic</b> <i>Vladimir Egorov, dr.șt.med., Ana Mișina, Natalia Barbova, IMSP IMC</i>
15:20-15:40	<b>Mecanisme imunopatogenetice în imunodeficiențele primare dependente de defectele fagocitozei</b> <i>Prof. Lucia Andrieș, dr. hab. șt. med., prof. univ.,</i> <i>Laboratorul de alergologie și imunologie clinică, USMF „Nicolae Testemițanu”</i>
15:40-16:00	<b>Abordarea metodelor inedite în terapia imunodeficiențelor primare</b> <i>Prof. Lucia Andrieș, Ninel Revenco, Doina Barba, USMF „Nicolae Testemițanu”</i>

16:00-16:15	<p><b>Agamaglobulinemia Bruton sau hipogamaglobulinemia comuna de expresie variabila</b></p> <p><i>Conf. Oxana Turcu, Lucia Andries, Ninel Revenco, Doina Barba, USMF „Nicolae Testemițanu”</i></p>
16:15-16:30	<p><b>Boala granulomatoasa cronica: abordare diagnostica si terapica</b></p> <p><i>Elena Dolapciu, Lucia Andries, Ninel Revenco, Ecaterina Stasii, E. Privalova, USMF „Nicolae Testemițanu”</i></p>
16:30-16:50	<p><b>Modificările homeostatice în maladia Hirschsprung la copil</b></p> <p><i>Drd. Andrei Draganel, Olesia Utchina, Veaceslav Boian, IMSP IMC</i></p>
16:50-17:00	<p><b>„Si noi vom face viitorul!”</b></p> <p><i>Viorica Cobzarenco, Președintele ARC-PKU (ONG)</i></p>
17:00-17:15	<p><b>Gala Pacienților</b></p> <p><i>Istории reale ale pacienților cu boli rare</i></p>
17:15-17:30	<p>Întrebări și discuții/ Încheierea lucrărilor conferinței</p>
17:00-17:30	<p>Iluminarea blocului central al IMSP IMC în culorile evenimentului.</p>