



## ZIUA BOLILOR RARE ÎN TIMIȘOARA

*"Multidisciplinaritatea în bolile rare"*

14 Martie 2024

*Timișoara, Aula Magna, UMFT, Piața E. Murgu, 2*

<b>11.00-11.30</b>	<b>Deschidere oficială a Conferinței</b>  <b>Prof. Univ. Dr. Andrei Motoc</b> Prorector al Universității de Medicină și Farmacie Victor Babeș Timișoara  <b>Dorica Dan</b> , Președinte ANBRaRo, Vicepreședinte Eurordis, <b>MESAJ înregistrat</b>  <b>Cătălina Crainic</b> , Timișoara, Asociația Children's Joy - a persoanelor cu distonii neuromusculare
<b>11.30-12.15</b>	<b>Despre Bolile Rare</b> Prof. Univ. Dr. Maria Puiu, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Expertiză în Boli rare, parte a ERN ITHACA, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Turcanu  <b>O boală rară în interpretarea studenților</b> Camil Cocioabă, Andrei Crișan, Fabian Frumușanu, Vlăduț Geană, studenții UMFTVB, an II  <b>Istoria Zilei Bolilor Rare în Timișoara</b> Alexandru Capcelea, Iulia Simina, studenții VADA ai disciplinei de Genetica Medicală, Maria Puiu
<b>12.15-12.35</b>	<b>Bolile metabolice rare în prim plan</b> , simpozion susținut cu sprijinul companiei Astra Zeneca Conf. Univ. Dr. Adela Chiriță, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Expertiză în Boli rare, parte a ERN ITHACA, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Turcanu
<b>12.35-12.55</b>	<b>Provocări în diagnosticul și managementul pacienților cu NF1</b> , simpozion susținut cu sprijinul companiei Astra Zeneca

	Prof. Univ. Dr. Maria Puiu, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Expertiză în Boli rare, parte a ERN ITHACA, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Țurcanu
<b>12.55-13.00</b>	<b>Întrebări și răspunsuri</b>
<b>13.00-13.15</b>	<b>Alfa manozidoza, intersecția neurologiei cu Genetica medicală</b> Dr. Iuliu Bacos, medic primar neurologie pediatria, simpozion susținut cu sprijinul companiei Chiesi
<b>13.15-13.30</b>	<b>Diagnosticul prenatal al bolilor rare - perspectiva perinatologului</b> ȘL. Dr. Adrian Rațiu, Disciplina Obstetrică-Ginecologie II, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Spitalul Clinic Municipal de Urgență, Timișoara

### **13.30-14.00 Coffee break – sesiune video ZBR**

<b>14.00-14.15</b>	<b>Centrul de Medicină Genomică</b> Prof. Univ. Dr. Nicoleta Andreescu, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Medicină Genomică, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Țurcanu
<b>14.15-14.30</b>	<b>Centrul Regional de Genetică Medicală, Rețeaua Română în ERN Ithaca</b> Conf. Univ. Dr. Adela Chiriță, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Expertiză în Boli rare, parte a ERN ITHACA, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Țurcanu
<b>14.30-14.45</b>	<b>ERN Eye</b> Florina Stoica, Centrul de expertiză în Boli oculare rare, Timișoara
<b>14.45-15.45</b>	<b>Symposium “Acute Hepatic Porphyria – From Scientific Evidences to Clinical Experience” Simpozion Genesis Pharma</b>  <b>O nouă perspectivă în diagnosticul și managementul Porfiriei Hepatice Acute și a Amiloidozei hATTR</b>  <b>Moderator:</b> Prof. Univ. Dr. Maria PUIU – Centrul Regional de Genetică Medicală, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu” Timișoara
<b>14.45-14.55</b>	<b>“siARN therapy in Rare Diseases – Mechanism of Action”, Prof. Dr. Maria PUIU – Faculty of Medicine and Pharmacy “Victor Babes”, Timisoara, Regional Center for Medical Genetics, Emergency Clinical Hospital for children “Louis Țurcanu” Timișoara, România</b>
<b>14.55-15.10</b>	<b>“The importance of early diagnosis in Acute Hepatic Porphyria”, Dr. Maria Iordache – Faculty of Medicine and Pharmacy “Victor Babes”, Timișoara, Hematology Clinic, “Municipal Emergency Clinical Hospital, Timișoara</b>
<b>15.10-15.25</b>	<b>“Acute Hepatic Porphyria – Scientific Evidences”, Dr. Catalina GURAN – Hematology Clinic, “Municipal Emergency Clinical Hospital, Timisoara</b>

15.25-15.45	<b>“From Scientific Data to Clinique Experience – Case presentation”</b> , <b>Dr. Alina CATANA</b> – Hematology Department, Emergency University Clinical Hospital
15.45-16.00	<b>Neuroblastomul – o boală rară, un cancer rar</b> , simpozion susținut cu sprijinul companiei Racordatti As. Univ. Dr. Iulia Simina, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara
16.00-16.20	<b>Noutăți în diagnosticul și tratamentul bolii Pompe</b> , simpozion susținut cu sprijinul companiei Sanofi Prof. Univ. Dr. Maria Puiu, Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara, Centrul de Expertiză în Boli rare, parte a ERN ITHACA, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii, Louis Țurcanu
16.20-16.30	Întrebări și răspunsuri

**Conferința Națională Ziua Bolilor Rare 2024, Timișoara și toate evenimentele desfășurate în Timișoara cu această ocazie vor fi posibile datorită sprijinului oferit de:**

