



**A 3 a Conferință Națională a Societății Române de Neurologie Pediatrică  
cu participare internațională  
26-28 octombrie 2017  
Hotel Crown Plaza, București**

**PROGRAM PRELIMINAR**

**Joi - 26 Octombrie 2017**

**07.30 - 08.30** Înscrierea participanților

**08.30 - 08.40** Deschiderea Conferinței

**08.40 - 10.30** Boli neurometabolice (partea I):

*Moderatori: Catrinel Iliescu, Linda de Meirleir*

**08.40 - 09.25** Algoritmi de diagnostic în bolile lizozomale

Linda de Meirleir, Bruxelles, Belgia

**09.25 - 10.10** Testarea genetică în bolile lizozomale

Alexander Gheldof, Bruxelles, Belgia

**10.10 - 10.30** Mucopolizaharidozele - aspecte neurologice.

Mihaela-Adela Vințan, Camelia Al-Khzouz, Cătălin Dumitrache, Loria Mureșan  
Dumitrache - Cluj-Napoca, România

**10.30 - 11.00** Pauza de cafea

**11.00 - 13.00** Boli neurometabolice (partea a II a)

*Moderatori: Diana Bârcă, Mihaela Vințan*

**11.00 - 11.50** Tulburări congenitale de glicozilare

Linda de Meirleir, Bruxelles, Belgia

**11.50 - 12.10** Testarea genetică în bolile neurometabolice - serie de cazuri clinice

Ursu Radu-Ioan, Cristina Dragomir, Bianca Basangiu, Grația Chelu, Oana Mantescu, Marinela Malangeanu, Sandra Grigore, Viorica Elena Rădoi,  
Centrul de diagnostic Synevo, București, România

**12.10 - 12.30** Deficitul de transportor de glucoză tip 1 (Glut1) în tulburările de mișcare pediatrică

Diana Bârcă, Linda De Meirleir\*, Nathalie Smeets, Damien Lederer\*, Carmen Burloiu,  
București, România/ \*Bruxelles, Belgia

- 12.30 - 12.45 Aciduria glutarică tip 1 - aspecte clinice și evolutive, discuții pe marginea unui caz clinic**  
Mihaela-Adela Vințan, Carmen Culcițchi, Loria Mureșan, Cătălin Dumitrache Cluj, România
- 12.45 - 13.00 Cataracta congenitală, element-cheie în diagnosticul unei afecțiuni rare - sindromul Lowe**  
Diana Bârcă, Linda De Meirleir\*, Alexander Gheldof\*, Oana Tarța-Arsene, Cristina Moțoescu, București România/\*Bruxelles, Belgia
- 13.00 - 14.30 Prânz și vizionare postere**
- 14.30 - 16.00 Boli neurometabolice (partea a III a)**  
*Moderatori: Voica Foișoreanu, Iuliu Bacoș Cosma*
- 14.30 - 14.50 Algoritm de diagnostic în leucodistrofii**  
Diana Bârcă, Oana Tarța-Arsene, Catrinel Iliescu, Cristina Pomeran București, România
- 14.50 - 15.05 Rolul biopsiei musculare în diagnosticul bolilor neurometabolice ale copilului.**  
Alexandra Bastian, Emilia Manole, București, România
- 15.05- 15.20 Testările genetice în bolile neurometabolice: abordarea NGS**  
Vasilica Plăiașu, IOMC, București, România
- 15.20 - 15.35 Neuropatia optică ereditară Leber - cauză de scădere a acuității vizuale la adolescenți**  
Adrian Burloiu, Carmen Burloiu, București, România
- 15.35 - 15.50 Boala Wilson: actualități**  
Andrei Marinescu, Alice Dică, Dana Craiu, Diana Bârcă București, România
- 15.50 - 16.00 Ceroidlipofuscinoza neuronală tip 2 - unde ne aflăm?**  
Casandra Munteanu, Cristina Mincă, Diana Bârcă, Catrinel Iliescu București, România
- 
- 16.00 - 16.30 Pauza cafea**
- 16.30 - 17.30 Sesiune educațională I - Scleroza multiplă la copil (SM) (Modul discuții realizat cu sprijinul Merck Serono)**  
*Moderatori: Carmen Burloiu, Carmen Sandu*
- 16.30 - 16.50 SM la copii - cauze și factori de risc, rolul factorilor genetici și al factorilor de mediu**  
Carmen Burloiu, București, România
- 16.50 - 17.10 Cum diagnosticăm și cum evaluăm copiii cu SM**  
Carmen Sandu, București, România
- 17.10 - 17.30 Sindromul radiologic izolat - relația cu SM**  
Carmen Burloiu, București, România

- 17.30 - 18.30 Sesiune educațională II - Scleroza multiplă (SM)**  
**(Modul discuții realizat cu sprijinul Johnson&Johnson)**  
**Moderatori: Dana Craiu, Cristina Pomeran, Alice Dica**
- 17.30 - 17.50 Aspecte clinice ale SM la copii și adolescenți**  
 Alice Dica, București, România
- 17.50 - 18.10 Particularități clinice și evolutive ale SM la copilul mic**  
 Dana Craiu, Cristina Boghean\*, Carmen Burloiu,  
 București/\*Iași, România
- 18.10 - 18.30 Concepte actuale de tratament în scleroza multiplă la copil**  
 Cristina Pomeran, București, România
- 18.30 - 19.30 Sesiune educațională III - Actualități în Distrofia musculară progresivă Duchenne**  
**(modul de discuții organizat cu susținerea Medison Pharma)**  
**Moderatori: Niculina Butoianu, Daniela Vasile**
- 18.30 - 18.50 Importanța testării genetice în diagnosticul DMD**  
 Elena Neagu, Ligia Barbarii, Laborator Genetică, INML,  
 București, România
- 18.50 - 19.10 Aspecte practice privind managementul pacienților cu distrofinopatii**  
 Daniela Vasile, Spital "Victor Gomoiu", București, România
- 19.10 - 19.30 Actualități în tratamentul pacienților cu Distrofie Musculară Progresivă Duchenne - terapii inovative**  
 Niculina Butoianu, Dana Șurlică, Carmen Sandu,  
 Spital "Alexandru Obregia", București, România
- 19.30 - 21.30 Cocktail deschidere - Hotel CROWN PLAZA**

## **VINERI - 27 Octombrie 2017**

- 08.30 - 10.30 Epilepsii (partea I) - Genetica epilepsiei în practica clinică**  
**Moderatori: Dana Craiu, Cristina Moțescu**
- 08.30 - 08.50 Genetica epilepsiei - unde suntem în 2017?**  
 Dana Craiu, București, România
- 08.50 - 09.10 Rolul testării genetice în managementul epilepsiei**  
 Catrinel Iliescu, București, România
- 09.10 - 09.30 Utilitatea testelor genetice avansate în diagnosticul și tratamentul epilepsiilor serie de cazuri clinice**  
 -  
Viorica Elena Rădoi, Cristina Dragomir, Bianca Basangiu, Grațiela Chelu, Oana Mantescu, Marinela Malangeanu, Sandra Grigore, Radu-Ioan,  
 Centrul Diagnostic Synevo, București, România
- 09.30 - 09.50 Epilepsia mioclonă atonă - variabilitate fenotipică pornind de la fenotipul clasic**  
 Cristina Moțescu, București, România

- 09.50 - 10.10** **În spatele și dincolo de gena MECP2**  
Cristina Anghelescu, Dana Craiu\*,  
Centrul Medical LOTUS, \*Spital Obregia, București, România
- 10.10 - 10.30** **Epilepsiile copilului cu leziuni cerebrale perinatale - unele aspecte de diagnostic**  
Corina Grîu, Sprîncean Mariana, Calcâi Cornelia, Lupușor Nadejda, Revenco Nineli, Svetlana Hadjiu  
Chișinău, Republica Moldova
- 10.30 - 11.00** **Pauza de cafea**
- 11.00 - 12.30** **Epilepsii (partea II) - Fenotipuri epileptice noi**  
*Moderatori: Ileana Benga, Oana Tarța-Arsene*
- 11.00 - 11.15** **Epilepsia asociată mutațiilor GRIN**  
Oana -Tarța Arsene, Diana Bârcă, Corina Morar, Cristina Moțoescu,  
București, România
- 11.15 - 11.30** **O rafinare a conceptului: Encefalopatii epileptice versus epilepsii cu encefalopatie dezvoltamentală – rolul etiologiei**  
Dana Craiu, București, România
- 11.30 - 11.45** **Genetica convulsiilor febrile – ce le spunem părinților?**  
Iuliu Bacoș-Cosma, Timișoara, România
- 11.45 - 12.00** **Spasmele epileptice pot avea cauze genetice**  
Laura Popescu, Dana Craiu\*, Brașov/\*București, România
- 12.00 - 12.15** **SCN2A și crizele familiale neonatale**  
Carmen Sandu, Niculina Butoianu, Carmen Burloiu, Catrinel Iliescu,  
București, România
- 12.15 - 12.30** **ESES: de la clinică la EEG și înapoi**  
Cristina Pomeran, Carmen Sandu, Dana Craiu, Catrinel Iliescu, Diana Bârcă, Oana Tarța -Arsene, Cristina Moțoescu, Ioana Minciu, Alice Dica, Mădălina Leanca, Mădălina Lascu, Sanda Măgureanu,  
București, România
- 12.30 - 13.00** **Epilepsii (partea a III a) - Recomandări de practică medicală și tratament în epilepsie**  
*Moderatori: Catrinel Iliescu, Iuliu Bacoș-Cosma, Dana Craiu*
- 12.30 – 12.40** **Recomandări de practică clinică în Convulsiile febrile**  
Dana Craiu și grup lucru pentru convulsiile febrile,  
București, România
- 12.40 – 12.50** **Recomandări de practică clinică în Spasmele epileptice/Sindromul West**  
Catrinel Iliescu și grup lucru pentru spasme epileptice,  
București, România
- 12.50 – 13.00** **Recomandări de practică clinică în Sindromul Dravet**  
Dana Craiu și grup lucru pentru sindrom Dravet,  
București, România

- 13.00 - 14.30 Prânz și vizionare postere**
- 14.30 - 16.00 Malformații cerebrale (partea I)**  
**Moderatori: Ioana Minciu, Anna Jansen, Alice Dica**
- 14.30 - 14.50 Malformațiile cerebrale la copil, date generale**  
Diana Bârcă, Catrinel Iliescu, București, România
- 14.50 - 15.20 Genetica polimicrogiriilor**  
Anna Jansen, Bruxelles, Belgia
- 15.20 - 15.40 Schizencefaliile - ce este în spatele lor?**  
Alice Dica, București, România
- 15.40 - 16.00 Spectrul clinic și etiologic al lisencefaliei**  
Iuliu Bacoș Cosma, George Moisa, Timișoara, România
- 16.00 - 16.30 Pauza cafea**
- 16.30 - 17.30 Sesiune educațională - Scleroza tuberoasă (ST) (I)**  
**Moderatori: Dana Craiu, Anna Jansen**
- 16.30 - 17.00 Sindroame genetice cu tulburări cognitive și comportamentale - exemplul Sclerozei Tuberoase**  
Anna Jansen, Bruxelles, Belgia
- 17.00 - 17.30 Calea mTOR și Everolimus - ce poate aduce viitorul ?**  
Dana Craiu, București, România
- 17.30 - 18.30 Sesiune educațională - Scleroza tuberoasă (II)**  
**(modul de discuții realizat cu sprijinul NOVARTIS)**  
**Moderatori: Iuliu Bacoș Cosma, Carmen Burloiu**
- 17.30 - 17.50 Everolimus - tratament de asociere în epilepsia farmacorezistentă asociată ST - recomandări actuale**  
Carmen Burloiu, Mădălina Leanca, București, România
- 17.50 - 18.05 Efectul antiepileptic al tratamentului cu Everolimus la pacienți cu SEGA asociat Sclerozei Tuberoase**  
Mădălina Leanca, Carmen Burloiu, Diana Bârcă, Oana Tarța-Arsene, Catrinel Iliescu, Cristina Pomeran, Alice Dică, Carmen Sandu, Dana Craiu, București, România
- 18.05 - 18.20 Când ne gândim la chirurgia epilepsiei în scleroza tuberoasă - discuții pe marginea unui caz clinic**  
Oana Tarța -Arsene, Cristina Pomeran, Ruxandra Aursulesei, Ioana Mândruță, Sergiu Stoica, Alina Mitel, Carmen Burloiu, București, România
- 18.20 - 18.30 Recomandări de practică medicală în Scleroza tuberoasă**  
Mădălina Leanca, Iuliu Bacoș Cosma\*, Carmen Burloiu  
\*Timișoara/București, România
- 18.30 - 19.30 Adunarea generală SRNP**

## **SÂMBĂȚĂ - 28 OCTOMBRIE 2017**

### **09.00 - 10.30 Malformații cerebrale (partea a IIa)**

*Moderatori: Gabriela Vișa, Svetlana Hadjiu, Magdalena Budișteanu*

- 09.00 -09.20** **Investigarea mecanismelor genetice implicate în apariția malformațiilor cerebrale. Experiența Clinicii de Neurologie Pediatrică a Spitalului Clinic de Psihiatrie "Prof dr Alexandru Obregia București"**  
*Magdalena Budișteanu, Sorina Mihaela Papuc, Raluca Colesniuc, Ioana Borcan, Catrinel Iliescu, Carmen Burloiu, Oana Tarța-Arsene, Diana Bârcă, Ioana Minciu, Bogdan Budișteanu, Ina Ofelia Focșa, Andreea-Cristina Tutulan-Cuniță, Natalya DiDonato, Dana Craiu, Aurora Arghir*  
București, România
- 09.20 - 09.40** **Holoprozencefalia - diagnostic clinico- imagistic și monitorizare**  
*Gabriela Adriana Vișa, Grațiela Ionescu, Livia Maria Ognean,*  
Sibiu, România
- 09.40 - 09.55** **Displaziile corticale focale în patologia neuropediatrică**  
*Oana Tarța - Arsene, Dana Craiu, Diana Bârcă, Carmen Sandu, Carmen Burloiu, Catrinel Iliescu, Magdalena Budișteanu, Ioana Minciu, Cristina Pomeran, Cristina Moțoescu, Alice Dica, Mădălina Leanca, Sergiu Stoica, Anca Vișan, Adrian Iliescu, George Moisa, Ioana Mîndruță, Niculina Butoianu,*  
București, România
- 09.55 - 10.15** **Unele aspecte de diagnostic ale accidentelor vasculare cerebrale la nou născuți, sugari și copiii de vârstă mică**  
*Mariana Sprîncean , Nadejda Lupușor, Corina Grîu, Cornelia Călcîi, Nineli Revenco, Svetlana Hadjiu ,*  
Chișinău, Republica Moldova
- 10.15 - 10.30** **Subiect rezervat**

**10.30 - 11.00** Pauza cafea

### **11.00 - 12.20 Malformații cerebrale (partea a IIIa)**

*Moderatori: Ioana Minciu, Adrian Toma*

- 11.00 - 11.30** **Defecte structurale ale cerebelului și trunchiului cerebral. Clasificare și cazuri clinice.**  
*Adrian Toma, Life Memorial Hospital, București, România*
- 11.30 - 11.50** **Spectrul sindromului Joubert**  
*Catrinel Iliescu, Carmen Burloiu, București, România*
- 11.50 - 12.10** **Hipoplazia pontocerebeloasă tip 2 - o cauză rară a tulburării de dezvoltare**  
*Carmen Sandu , Alina Mitel, Carmen Burloiu, București, România*
- 12.10 -12.30** **Rolul ecografiei în diagnosticul și monitorizarea anomaliilor fosei posterioare și coloanei vertebrale**  
*Adrian Ioan Toma, Life Memorial Hospital, București, România*
- 12.30 - 12.50** **Malformația venei Galen**  
*Stefăniță Dima, Adrian Ioan Toma*  
Life Memorial Hospital, București, România

**12.50 - 13.10**    **Prezentare postere premiate**

**13.10 - 13.50**    **Highlights în Neurologia Pediatrică**

Dana Craiu, Diana Bârcă, Catrinel Iliescu, Carmen Burloiu, Niculina Butoianu, Ioana Minciu, București, România

**13.50 - 14.00**    **Concluzii. Închiderea congresului**