



**SIMPOZION NAȚIONAL DE
BOLI NEUROMETABOLICE ȘI MALFORMAȚII CEREBRALE**

"Prof. Dr. Linda De Meirleir"

Spitalul Clinic de Psihiatrie Alexandru Obregia

23 - 24 mai 2019

Invitați speciali și lectori **Prof. Dr Anna Jansen și Dr. Luc Regal**

Din Departamentul de Neurologie Pediatrică al Spitalului Universitar din Bruxelles (UZB), Belgia

Program științific

Ziua 1 (23 mai 2019): 09.00 - 18.40

08.00 - 08.30 - Înregistrarea participanților

08.30– 09.10 - Deschiderea simpozionului - *Catrinel Iliescu, Diana Bârcă*

**08.50-09.10 - Lungul drum către diagnostic și tratament – perspectiva părinților de “ copii rari”
– *Irina Moroianu***

09.10 – 11.10 *Malformațiile cerebrale*

**09.10 - 10.00 – Malformațiile cerebrale - cum le clasificăm? Recomandările
NeuroMIG pentru abordarea diagnostică - *Anna Jansen***

**10.00 - 10.20 – Rolul cariotipului molecular în investigarea malformațiilor cerebrale
*Budișteanu Magdalena***

10.20 - 10.50 – Noutăți în polimicrogirie. *Anna Jansen*

**10.50 - 11.10 – Aspecte clinice și management în polimicrogirii - *Cazacu C., Dica A., Barca D.,
Tarta-Arsene O., Motoescu C., Minciu I., Craiu D***

11.10 - 11.30 – Pauză de cafea

11.30 - 13.10 – Bolile metabolice și rolul colaborării internaționale – Simpozion Linda De Meirleir

11.30 – 11.50 – Investigații metabolice în neurologia pediatrică – actualități românești și importanța networkingului *Diana Bârcă*

11.50 – 12.10 – Miopatii mitocondriale – fenotipul TK2.
Moșoescu Cristina, Mihaela Macarie, Nicoleta Popescu

12.10 – 12.30 – Sindromul Lowe – aspecte clinice și imagistice. Importanța echipei multidisciplinare.
Diana Bârcă, Cristina Moșoescu

12.30 – 12.50 - GLUT1 – modele clinice în deficitul de transportor al glucozei la nivel cerebral.
Carmen Sandu, Diana Bârcă, Carmen Burloiu,

12.50 – 13.15 - Algoritm de diagnostic și posibilități terapeutice actuale în ceroidlipofuscinoza forma infantilă tardivă (CLN2) - *Cassandra Munteanu, Catrinel Iliescu, Dana Craiu, Diana Barca*

13.15 - 14.30 – Prânz

14.30-16.30 – Neurotransmițătorii

14.30 - 15.30 – Boli de neurotransmițători - *Luc Regal*

15.30 - 16.00 – Dificultăți de diagnostic în hiperfenilalaninemie - *Daniela Iorgulescu*

16.00 - 16.30 – Deficitul de neurotransmițători – elemente cheie în diagnosticul clinic - *Ioana Minciu*

16.30 – 17.00 – Pauză de cafea

17.00 – 19.00 - Varia (1)

17.00 – 17.20 - Dificultăți de diagnostic la un copil distonic *Cătălina Bucur, Silvana Bulearcă, Nina Butoianu, Catrinel Iliescu*

17.20 – 17.40 - Cauze tratabile de tulburări de mișcare în bolile metabolice – *Cristina Mincă, Diana Bârcă*

17.40 – 18.00 – Rolul tratamentului precoce în bolile metabolice - prezentare de caz - *Cristina Cazacu, Dana Craiu*

18.00 – 18.20 - Dificultăți de diagnostic într-un caz de distonie generalizată și spasme – *Monica Mager, Cristina Pantelemon*

18.20 – 18.40 – Calcificări intracerebrale – *Magda Carp, Diana Bârcă*

Ziua a 2 a (24 mai 2019): 9.00 - 18.00

9.00 - 11.00 – Abordarea bolilor neurometabolice

09.00 - 09.40 – Cum recunoaștem bolile neurometabolice ? - Luc Regal

09.40 - 10.00 – Aciduria metilmalonică – particularități de diagnostic și tratament - Maria Gica

10.00 – 10.40 – Deficit de PREPL - Luc Regal

10.40 – 11.00 – Dificultăți de diagnostic în bolile metabolice – situații clinice – Cristian Minulescu

11.00 - 11.30 – Pauză de cafea

11.30 - 13.10 – Encefalopatii

11.30 - 11.50 – Cauze metabolice de encefalopatie – mutația CAD și encefalopatia epileptică
Andrei Dan Marinescu, Lucica Ghiță, Mihaela Axente, Diana Bârcă

11.50 - 12.10 – Encefalopatie acută recurentă – algoritm de investigare – Alice Dica

12.10 - 12.30 – Probleme de diagnostic în regresul psihomotor cu crize epileptice la sugar – Cristina Mincă, Andrei-Dan Marinescu, Maria Gica, Diana Bârcă

12.30 - 13.00 – Regresul psihomotor "familiar" – Andrei-Dan Marinescu, Cristina Mincă, Carmen Sandu, Diana Bârcă

13.00 - 14.00 – Prânz

14.00- 15.30 – Afectarea substanței albe cerebrale în bolile metabolice

14.00 – 14.20 – Dificultăți de diagnostic într-un caz de tulburare globală de dezvoltare, asociată cu hipoacuzie și leucoencefalopatie.
Silviana Bulearcă, Georgiana Codrea, Adelina Glangher, Catrinel Iliescu

14.20 – 14.50 - Probleme de diagnostic diferențial într-un caz de tulburare globală de dezvoltare asociată cu deformări scheletale și leucoencefalopatie.
Dana, Surlică, Alina Costea, Raluca Tudorache, Cătălina Bucur, Carmen Sandu, Nina

Butoianu

14.50 – 15.10 – Rolul testării genetice în epilepsia rezistentă la tratament cu modificări de substanță albă – Andreea Vladareanu, Cristina Mincă, Diana Bârcă

15.10- 15.30 - Probleme de diagnostic într-un caz de leucodistrofie la copil - Alexandra Faleschini, Carmen Burloiu

15.30 - 16.00 – Pauză de cafea

16.00 - 17.15 – Varia (2)

16.00 - 16.20 – Abordarea diagnostică într-un caz de tulburare globală de dezvoltare cu modificări de substanță albă – *Lasca Mădălina, Diana Bârcă*

16.20 - 16.40 – Diagnostiche etiologice posibile într-un caz de regres psihomotor asociat cu sindrom piramidal progresiv
Dana Șurlică , Alina Costea, Cătălina Bucur, Carmen Sandu, Nina Butoianu, Diana Bârcă

16.40 – 17.00 – Abordarea diagnostică în tulburarea globală de dezvoltare, cu tulburare de spectru autist – *Oana Micu, Diana Bârcă*

17.00 - 17.30 – Dificultăți de diagnostic într-un caz de tulburare globală de dezvoltare și tulburări de mișcare la sugar – *Andreea Vlădăreanu, Diana Bârcă*

17.30 - 18.00 – Concluzii și închiderea simpozionului.



Sponsori: BIOMARIN

BIOMARIN®