



AGENDA

conferinței naționale cu participare internațională
„Ziua bolilor rare 2026”, ediția a XI-a
organizată de Societatea de Genetică Medicală din Moldova în colaborare cu
A.O. Asociația de Cercetare a Maladiilor Cronice, Orhei, Republica Moldova
Asociația Reabilitării Copiilor cu Fenilcetonurie (ARC-PKU)
în parteneriat cu IMSP Institutul Mamei și Copilului și
USMF ”Nicolae Testemițanu”,
sub egida Ministerului Sănătății al Republicii Moldova.

26-27 februarie 2026

Locația: IMSP Institutul Mamei și Copilului, Sala de Conferințe (et II, Bloc Pediatrie),
str. Burebista 93, MD 2062, Chișinău, Republica Moldova
Eveniment înregistrat pe www.rarediseaseday.org

*A devenit deja o tradiție în comunitatea științifică ca, la finele lunii februarie, să fie marcată Ziua Bolilor Rare, un eveniment dedicat creșterii gradului de conștientizare cu privire la aceste afecțiuni și la impactul lor asupra pacienților și familiilor acestora. În acest an, ediția a 11-a a evenimentului va reuni specialiști din diverse domenii medicale, cercetători, reprezentanți ai autorităților și ai organizațiilor de pacienți în tradiționala conferință națională cu participare internațională ”Ziua Bolilor Rare 2026”, care va avea loc pe 27 februarie 2026 și un workshop organizat în ziua preconferință 26 februarie 2026 în cadrul proiectului bilateral moldo-român ”Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova” (Acronim: MeMoMaR), cifrul 25.80013.8007.16ROMD/Cod: PN-IV-PCB-RO-MD-2024-0539, subliniind importanța diagnosticului timpuriu, a accesului la tratamente adecvate și a colaborării interdisciplinare. Totodată, evenimentul își propune să sublinieze rolul cercetării științifice și a politicilor de sănătate orientate spre nevoile persoanelor afectate de boli rare. **Tematica ediției evenimentului “Ziua Bolilor Rare 2026” este: “Vociferarea bolilor rare prin prisma pacienților”.** În această ediție ni se vor alătura colegi din Ucraina și România și, ca de obicei, eroii noștri în tradiționala **Gala Pacienților cu Boli Rare**. Evenimentul își propune să aducă în prim-plan: prezentarea celor mai **interesante și provocatoare cazuri clinice de boli rare, confirmate la nivel molecular a diagnosticului (FISH, array-CGH, WES/WGS etc.)**, pentru a scoate în evidență dificultățile întâmpinate în odiseea diagnosticului și impactul testării genetice asupra conduitei clinice și consilierii genetice.*

Dr. Natalia Ușurelu

Joi, 26 februarie 2026

Workshop

în cadrul proiectului bilateral moldo-român
”Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova”
(Acronim: MeMoMaR), cifrul 25.80013.8007.16ROMD/Cod: PN-IV-PCB-RO-MD-2024-0539

Moderatori: Natalia Ușurelu, Călin Deleanu, Alina Nicolescu

COMUNICĂRI ORALE ȘI DEZBATERI

11.30-12.00		Inregistrarea participantilor, Deschiderea lucrărilor, Propuneri pentru completarea agendei de lucru
12.00-12.15	Calin Deleanu	Teme de cercetare comune. Stadiul altor proiecte de cercetare și teme de interes comun
12.15-12.30	Alina Nicolescu	Stadiul proiectului bilateral “Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova”
12.30-12.45	Natalia Ușurelu	Monitorizarea și urmărirea pacienților cu boli rare prin metabolomică
12.45-13.00	Secu Doina	Markeri metabolomici in maladiile mitocondriale
13.00-13.15	Boiciuc Kiril	Diferențierea rezultatelor IEFT prin analiza metabolomică a urinei
13.15-13.30	Blanita Daniela	CDG: recunoașterea unei boli multisistemice rare prin metabolomică
13.30-13.45	Diana Munteanu	Biomarkeri metabolomici pentru obezitatea primară la copii
13.45-14.15	<i>Pauza de pranz</i>	
14.15-14.30	Dan-Cristian Ușurelu	Pregătirea pre-analitică și depozitarea probelor de urină pentru cercetări metabolomice
14.30-14.45	Sacara Victoria	Cercetări metabolomice în asociere cu genomica
14.45-15.00	Coliban Iulia	Aplicarea metabolomicii prin metoda RMN în aprecierea severității SMA
15.00-16.00		Dezbateri, propuneri și concluzii

<i>Vineri, 27 februarie 2026</i>		
<i>(Sala de conferințe et. II, Bloc Pediatrie)</i>		
10:00-10:30	Înregistrarea participanților <i>Film de fundal "Ziua Bolilor Rare 2026", Video Retrospectiva Flash-mob</i>	
CEREMONIA DE DESCHIDERE		
10:30- 11:00	Invitați pentru cuvânt de salut: <i>Gladun Sergiu, Director IMSP IMC</i> <i>Ceban Emil, Ministrul Sănătății Republicii Moldova</i> <i>Belii Adrian, Deputat în Parlamentul Republicii Moldova</i> <i>Oglindă Ana, Deputat în Parlamentul Republicii Moldova</i> <i>Palii Ina, Vice-Director IMSP Institutul Mamei și Copilului</i> <i>Revenco Ninel, Șef Departament Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"</i>	
SESIUNE PLENARĂ		
<i>Moderatori: Ninel Revenco, Palii Ina</i>		
11.00-11.15	Natalia Usurelu	Diagnosticul precoce – factor esențial în managementul bolilor rare
11.15-11.30	Călin Deleanu (România)	Metabolomică prin RMN în monitorizarea bolilor rare
11.30-11.40	Simpozion din partea sponsorilor	
COMUNICĂRI ORALE		
<i>Moderatori: Adela Stamati, Aliona Cotoman</i>		
11.40-11.50	Adela Stamati	Ce se află în spatele unei boli de stocare lizozomală
11.50-12.00	Ana Turcan	Hiperoxaluria primară tip I la copii: impactul asupra funcției renale și opțiuni terapeutice
12.00-12.10	Alexandra Condrea	Ataxia spinocerebeloasă tip 21: ataxie progresivă rară a copilăriei
12.10-12.20	Elena Dolapciu	Artrita ca manifestare inițială a agamaglobulinemiei legate de cromozomul X cu variante genetice duble
12.20-12.30	Cristina Tomacinschi	Caracterizarea moleculară a sindromului de deleție 22q11.2 implicând CKRL (OMIM 602007): corelații clinice și imunologice la un copil
12.30-12.40	Svetlana Guriță	Terapia timpurie cu nusinersen în atrofia musculară spinală la cvadrupletii obținuți prin FIV: o observație clinică rară
12.40-12.50	Aliona Cotoman	Displazie bronhopulmonară severă la un sugar prematur cu atrofie musculară spinală infantilă, tip I (Werdnig–Hoffmann)
12.50-13.00	Simpozion din partea sponsorilor	

13.00-13.15	GALA PACIENȚILOR CU BOLI RARE. <i>Istории reale ale pacienților cu boli rare</i>	
13.15-13.45	Pauza de cafea (derularea posterelor electronice)	
	SESIUNE PLENARĂ	
	<i>Moderatori: Svetlana Șciuca, Natalia Ușurelu</i>	
13.45-14.00	Svetlana Șciuca	Bolile Orphane in pneumologia pediatria
14.00-14.25	Natalia Olkhovych (Ucraina)	Screeningul neonatal extins în Ucraina: bilanțul pe 3 ani
14.25-14.35	Simpozion din partea sponsorilor	
	COMUNICĂRI ORALE	
	<i>Moderatori: Natalia Barbova, Adela Țurcanu</i>	
14.40-14.50	Iulia Coliban	Screening genetic neonatal pentru atrofia musculară spinală într-o familie cu risc crescut: raport de caz
14.50-15.00	Irina Cabac-Pogorevici/ Valentin Avram	AVLC: caracteristicile imagistice ale unei cardiomiopatii genetice rare
15.00-15.10	Diana Calaras	Pneumotorax spontan recurent la o tânără: indicii pentru o boală pulmonară rară
15.10-15.20	Natalia Palarie	Neuropatia optică ereditară Leber la un pacient tânăr cu pierdere progresivă a vederii și RMN normal
15.20-15.30	Alexandra Toncoglaz	Coreea Huntington cu expresie clinică asimetrică – provocări diagnostic
15.30-15.40	Veronica Cumpata	Boala Wilson transmisă între generații: importanța screeningului extins
15.40-15.50	Vera Ursu	Fenotipul neurologic în boala Wilson: o provocare diagnostică
15.50-16.00	Grusac Evghenii	Evoluția diagnostică a sindromului Kabuki: de la instrumente clinice la cele moleculare
16.00-16.10	Natalia Barbova	Sindromul Williams – odiseea unui diagnostic tardive
16.10-16.20	Vladimir Egorov	Raport de caz clinic al sindromului Patau ereditar cu translocăție robertsoniană 13:14
16.20-16.30	Zinaida Abdurahmanova	Îngrijirea paleativă a pacienților cu boli rare
16.30-16.40	Simpozion din partea sponsorilor	
16.40-17.00	Discuții și închiderea sesiunii	

Vineri, 27 februarie 2026
13.15 -13.45

SESIUNEA POSTERE ELECTRONICE

P1	<i>Valeria Lozovan, Ana Țurcan, Angela Ciuntu</i>	The role of genetics in chronic kidney disease in children
P2	<i>Victoria Grosu, Mariana Ciochină</i>	Werdnig Hoffmann type I spinal amyotrophy: considerations of a clinical case
P3	<i>Evgheni Grusac, Dionisie Cebotari, Valeriana Pantea, Olga Garbuz, Veronica Sardari</i>	Clinical features of Parkes Weber syndrome
P4	<i>Veronica Eșanu, Lucia Pîrțu, Evghenia Crivceanscaia, Artur Macștutis, Lacrimioara Lisa, Olga Belii, Victoria Sacara, Ina Palii</i>	The ITGA2 and iTGB3 mutations in pediatric abdominal aortic aneurysm
P5	<i>Aliona Pisarenco, Inna Belaia, Ludmila Chiriac, Ina Revenco, Doina Haidarlî</i>	Congenital autoimmune hepatitis. Diagnostic challenges and multidisciplinary approach
P6	<i>Mariana Sprincean, Marcel Sochircă, Serghei Sprincean, Cornelia Călcîi, Elena Halabudenco, Aliona Dumitraș, Stela Racoviță, Ninel Revenco, Svetlana Hadjiu</i>	Kleefstra syndrome – clinical-genetic aspects and molecular diagnosis
P7	<i>Ludmila Bocearova, Angela Ciuntu</i>	Impact of genetic polymorphisms on the severity and recurrence of urinary tract infections in children
P8	<i>Alexandra Condrea, Victoria Sacară, Natalia Balica, Svetlana Gurița, Svetlana Hadjiu</i>	Refractory epilepsy in bloch–sulzberger syndrome: a rare pediatric case
P9	<i>Lilia Romanciuc, Angela Ciuntu, Ninel Revenco</i>	Childhood atrioventricular block: pathophysiology and contemporary management
P10	<i>Cristina Tomacinschii, Rodica Selevestru, Iana Corobceanu, Svetlana Sciuca</i>	Genotype–phenotype correlation in ataxia–telangiectasia: compound heterozygous ATM gene mutations in a young child
P11	<i>Dorina Efros, Rodica Selevestru, Ludmila Rusu, Svetlana Șciuca</i>	Phenotypic variability in Cystic fibrosis
P12	<i>Ecaterina Plîngău, Victoria Sacară</i>	Application of the trec/krec technique in the diagnosis of primary immunodeficiencies
P13	<i>Cristina Hîncu, Rodica Selevestru, Svetlana Șciuca, Valentin Țurea</i>	Iron accumulation in the lungs: suggestive of pulmonary hemosiderosis?
P14	<i>Elena Paveliuc Adriana, Ignat, Daniela Blanita, Valeriu Gavrilică</i>	Chronic kidney disease as a leading clue to Williams–Beuren syndrome – case report
P15	<i>Daniela Blanita, Vera Pinzari, Ion Mihu, Gabriela Ailiesei, Alina Nicolescu, Natalia Usurelu</i>	Tyrosinemia – a rare metabolic disorder: pediatric case report
P16	<i>Daniela Blanita, Chiril Boiciuc, Victoria Sacara, Victoria Lupu, Alina Nicolescu, Natalia Usurelu</i>	SRR4-CDG – An Ultra-Rare Congenital Disorder of Glycosylation: Case Presentation
P17	<i>Dan-Cristian Usurelu, Daniela Blanita, Chiril Boiciuc, Mihaela Balan-Porcărașu, Alina Nicolescu, Ecaterina Pavlovschi, Olga Tagadiuc, Calin Deleanu, Natalia Usurelu</i>	Late diagnosed PKU escaping severe mental retardation"
P18	<i>Doina Secu, Daniela Blăniță, Ana-Maria Macsim, Alina Nicolescu, Natalia Ușurelu, Victoria Sacară</i>	Early-onset Leigh syndrome associated with the m.8993t>g mutation in three pediatric patients

P19	<i>Felicia Darii, D. Romaniuc, V. Ivanov, N Porcereanu, Olga Tagadiuc</i>	LADA și riscul de cetoacidoză diabetică euglicemică în terapia cu SGLT2 (caz clinic)
P20	<i>Daniela Blanita, Cornelia Calcai, Ana Antohi, Natalia Usurelu</i>	PURA syndrome: case report
P21	<i>Cătălin Duduianu, Gabriela Liliana Ailiesei, Mihaela Balan-Porcărașu, Ana-Maria Macsim, Mihaela Cristea, Mara Isvoranu, Daniela Blăniță, Doina Secu, Iulia Coliban, Elena Gladun, Dan Cristian Ușurelu, Adriana Botezatu, Natalia Pălărie, Felicia Darii, Chiril Boiciuc, Vladilena Gîrbu, Ecaterina Pavlovschi, Sergiu Gladun, Veaceslav Kulcițki, Olga Tagadiuc, Natalia Ușurelu, Alina Nicolescu, Calin Deleanu</i>	Comparative study on internal and external calibration in NMR metabolomics
P22	<i>Alina Nicolescu, Mihaela Cristea, Natalia Ușurelu, Calin Deleanu</i>	Preliminary results on NMR analyses of urine and blood spots
P23	<i>Boiciuc Chiril, Blanita Daniela, Huijben Karin, Alina Nicolescu, Calin Deleanu, Lefeber Dirk, Sacara Victoria, Usurelu Natalia</i>	Abnormal secondary glycosylation defect associated with a rare mutation in the ALDOB gene: a case report
P24	<i>Bejenari Nicoleta, Solomud Iuliana, Sochircă Marcel, Sprincean Serghei, Călcîi Cornelia, Halabudenco Elena Racoviță, Stela Hadjiu Svetlana, Sprincean Mariana</i>	Russel-Sylver Syndrom in a child born with fetal alcohol syndrome.
P25	<i>Veronica Cumpata, Adela Turcanu, Maxim Crivceanschi</i>	Genetic confirmation of Hereditary Hemochromatosis with hypervascular lesion
P26	<i>Racoviță Stela, Sprincean Mariana, Sochircă Marcel, Sprincean Serghei, Badan Liliana, Galbur Viorica, Capcelea Svetlana, Revenco Nine,l Hadjiu Svetlana</i>	DiGeorge Syndrome – clinical-genetic aspects and molecular diagnosis
P27	<i>Mîndru E., Romanciuc L., Ciuntu A.</i>	The genetic spectrum of reno-urinary anomalies and congenital heart diseases