



Centrul Regional de
Genetică Medicală Dolj



Conferința națională "Distrofia musculară Duchenne/Becker – familii și specialiști, împreună pentru aceeași cauză"

8 – 10 Mai 2025, Craiova

Joi, 8 Mai

- 08:30 – 09:40** **Înregistrarea participanților și cafeaua de bun venit**
- 09:40 – 10:00** **Deschidere** – Amelia Dobrescu, Florin Burada, (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj, Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova), Eugenia Roșulescu (Facultatea de Educație Fizică și Sport, Universitatea din Craiova), Isabela Tudorache (Parent Project Romania)
- 10:00 – 11:40** **Sesiunea I, Moderatori: Isabela Tudorache, Filippo Buccella**
- 10:00 – 10:20** **A family perspective** – Filippo Buccella (Parent Project Italia)
- 10:20 – 10:40** **De la Compasiune la Acțiune – viziunea asociației Parent Project Romania pentru cercetare și asistență în Distrofia Musculară** – Isabela Tudorache (Parent Project Romania)
- 10:40 – 11:00** **More than just a physical condition – recognizing the educational and emotional needs of children and young adults with DMD** – Janet Hoskin (School of Childhood & Social Care, Rix Inclusive Research Institute, University of East London)
- 11:00 – 11:20** **Managementul proactiv al funcției respiratorii la pacienții pediatrici și tranziția către vârsta de adult** – Mihaela Oros (Centrul de Somnologie Pediatrică, Spitalul Ponderas, București)
- 11:20 – 11:40** **Întrebări & Discuții**
- 11:40 – 12:00** **Pauză de cafea**
- 12:00 – 13:40** **Sesiunea II, Moderatori: Mihai Cucu, Andrada Gheorghe**
- 12:00 – 12:20** **Diagnosticul genetic în DMD/DMB** – Florin Burada, Mihai Cucu (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj, Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)



- 12:20 – 12:40** **Eligibilitate terapeutică în funcție de mutație** – Nina Butoianu (Spitalul Clinic de Psihiatrie „Prof. Dr. Al. Obregia”, București)
- 12:40 – 13:00** **Evoluția de la stadiul ambulant la stadiul non-ambulant la un pacient tratat cu terapie exon-skipping** – Mădălina Leanca (Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii “Dr. Nicolae Robănescu”, București)
- 13:00 – 13:20** **Experiența Centrului Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii “Dr. Nicolae Robănescu” în managementul bolilor neuromusculare** – Andrada Mirea (Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii “Dr. Nicolae Robănescu”, București)
- 13:20 – 13:40** **Întrebări & Discuții**
- 13:40 – 14:40** **Pauză de prânz**
- 14:40 – 16:20** **Sesiunea III, Moderatori: Eleodor Cârstoiu, Amelia Dobrescu**
- 14:40 – 15:00** **Suportul respirator invaziv și non-invaziv în DMD/DMB** – Alin Pătru (Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)
- 15:00 – 15:20** **Dispozitive medicale de asistență respiratorie** – Constantin Calafeteanu (Vitalaire)
- 15:20 – 15:40** **Implicații chirurgicale și ortopedice în abordarea terapeutică a bolnavului DMD/DMB** – Eleodor Cârstoiu (Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)
- 15:40 - 16:00** **Evaluarea și tratamentul fizioterapeutic – elemente-cheie în îngrijirea multidisciplinară a pacientului cu DMD/DMB într-un centru de referință pentru bolile neuromusculare** – Roland Stoica (Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii “Dr. Nicolae Robănescu”, București)
- 16:00 – 16:20** **Întrebări & Discuții**
- 16:20 – 16:40** **Pauză de cafea**
- 16:40 – 18:00** **Workshop fizioterapie, Moderatori: Eugenia Roșulescu, Radu Roșulescu**
- Evaluarea funcțională și reabilitarea pacienților cu afecțiuni neuromusculare** – Eugenia Roșulescu (Facultatea de Educație Fizică și Sport, Universitatea din Craiova)
- Exercițiul fizic în bolile neuromusculare: beneficii și limitări** – Denisa Piele (Facultatea de Educație Fizică și Sport, Departamentul de Kinetoterapie și Medicină Sportivă)



Intervenții terapeutice integrate în distrofia musculară: metode formale și non-formale cu accent pe terapia asistată de animale – Oana Budeancă-Babolea (Facultatea de Educație Fizică și Sport, Departamentul de Kinetoterapie și Medicină Sportivă), Liviu Ionescu (Comisia Mondială FCI de Salvare, Școala Româno-Britanică)

Vineri, 9 Mai

- 09:40 – 11:20** **Sesiunea IV, Moderatori: Alexandru Cărmăzaru, Cristina Durac**
- 09:40 – 10:00** **Rolul investigațiilor paraclinice în managementul afectării cardiace în DMD** – Anda Ungureanu (Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)
- 10:00 – 10:20** **Stronger for Longer: alegerea steroidului potrivit în DMD** – Cristina Durac (Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu”, București)
- 10:20 – 10:40** **Review of therapeutic approaches in DMD** – Edoardo Malfatti (Centre de Référence de Maladies Neuromusculaires, APHP Hôpital Henri Mondor, Créteil)
- 10:40 – 11:00** **Red flags pe etape de vârstă** – Amelia Dobrescu (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj, Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)
- 11:00 – 11:20** **Întrebări & Discuții**
- 11:20 – 11:40** **Pauză de cafea**
- 11:40 – 13:20** **Sesiunea V, Moderatori: Edoardo Malfatti, Amelia Dobrescu**
- 11:40 – 12:00** **Bolile neuromusculare, un concept vechi într-o lume nouă** – Amelia Dobrescu (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj, Spitalul Clinic Județean de Urgență Craiova)
- 12:00 – 12:20** **When to suspect a neuromuscular disease?** – Edoardo Malfatti (Centre de Référence de Maladies Neuromusculaires, APHP Hôpital Henri Mondor, Créteil)
- 12:20 – 12:40** **Modele histopatologice în distrofiile musculare** – Alexandra Bastian (Spitalul Clinic Colentina, București)
- 12:40 – 13:00** **Actualizarea managementului în DMB** – Echipa de boli neuromusculare CRGM Dolj
- 13:00 – 13:20** **Întrebări & Discuții**



- 13:20 – 14:20** **Pauză de prânz**
- 14:20 – 16:20** **Sesiunea VI, Moderatori: Isabela Tudorache, Ioana Oprea, Ana-Maria Predilă**
- 14:20 – 14:40** **A patient perspective** – Eilon Golan (DMD patient and advocate)
- 14:40 – 15:00** **Exploring Adulthood and Independence in DMD** – Janet Hoskin (School of Childhood & Social Care, Rix Inclusive Research Institute, University of East London)
- 15:00 – 15:20** **Importanța comunicării în echipa multidisciplinară și relația medic-pacient** – Ana-Maria Predilă (Media10)
- 15:20 – 15:40** **Registrul de pacienți DMD/DMB** – Alexandru Cărmizaru, Andreea Dumitrescu (Centrul Regional de Genetică Medicală Dolj)
- 15:40 – 16:00** **Bolile neuromusculare ”românești”** – Asociațiile de Boli Neuromusculare din România
- 16:00 – 16:20** **Întrebări & Discuții**
- 16:20 – 16:40** **Pauză de cafea**
- 16:40 – 18:00** **Workshop fizioterapie, Moderatori: Eugenia Roșulescu, Radu Roșulescu**
- Părinți sau îngrijitori? Incursiune în traumele familiei cu DMD/DMB** – Cecilia Mihaela Olteanu (Psiholog Clinician, Consilier dezvoltare personala)
- Recuperare și postură pentru copii și tineri non-ambulatori** – Radu Roșulescu (Spitalul Clinic de Neuropsihiatrie Craiova), Daniela Barbu, Alin Chirea (DGASPC Dolj)
- Kinetoterapie și intervenții personalizate pentru copii și adulți** – Eva Ilie (Facultatea de Educație Fizică și Sport, Departamentul de Kinetoterapie și Medicină Sportivă)
- 18:00 – 18:30** **Întâlnire Parent Project Muscular Dystrophy România, Concluzii**