

# PROGRAMUL CELEI DE-A XII-a CONFERINȚE NAȚIONALE DE GENETICĂ MEDICALĂ

Sesiunea 1 – citogenetica 1 25.02.2022 15.30-16.45		
15.30-15.45	1. Analiza citogenetica conventionala in avorturile spontane - experienta CRGM Dolj	Florin Burada, Gabriela Popescu-Hobeanu, Ioana Streata, Bianca Petre Mandache, Anca Lelia (Riza) Costache, Florentina Tanase, Cornelia Pascu, Stefania Tudorache, Dominic Ilescu, Mihai Ioana
15.45-16.00	2. Diagnosticul prenatal al aneuploidiilor fetale dincolo de simpla contaminare - experienta CRGM Dolj	Anca Lelia (Riza) Costache, Stefania Dorobantu, Bogdan Geamanu, Raluca Tutunaru, Dominic Ilescu, Stefania Tudorache, Florin Burada, Mihai Ioana
16.00-16.15	3. Agenezia dentară în trisomia 21 – prevalență și forme clinice	Emilia Severin, Gabriel Moldoveau, Andreea Moldoveanu
16.15-16.30	4. Sindroame de microduplicatie in tulburarile de spectru autist: raportarea a 5 cazuri	Alina Erbescu, Sorina Mihaela Papuc, Laura Mateescu, Emanuela Andrei, Florentina Ilinca, Doina Ioana, Cristina Nedelcu, Florina Rad, Magdalena Budisteanu, Monica Neagu, Aurora Arghir
16.30-16.45	5. Aspecte particulare ale microdelețiilor din sindromul Wolf-Hirschhorn	Eva-Cristiana Gavril, Alina Costina Luca, Roxana Popescu, Irina Resmerita, Monica Cristina Pânzaru, Lacramioara Ionela Butnariu, Eusebiu-Vlad Gorduza, Mihaela Grănescu, Cristina Rusu
Sesiunea 2 – citogenetica 2 25.02.2022 16.50-18.20		
16.50-17.05	6. Monosomia 9p parțială	Ovidiu-Virgil Maioru, Bianca Streja, Raluca Mihaela Radu, Alina Prădatu, Cătălina Micu, Laurențiu Bohîlțea, Viorica-Elena Rădoi

17.05-17.20	7. Caz rar de duplicatie partiala 3q diagnosticat in perioada prenatala	Mariela Sanda Militaru, Andreea Cătana, Zina Cuzmici Barabas, Eleonora Dronca, Tunde Kovacs, Bianca Bulz, Mihaela Pop, Maria Stefanut, Anca Hadarean, Mihai Militaru, Irina Iordanescu
17.20-17.35	8. Un nou caz de deleție 19q13.32-q13.33, cu trăsături adiționale neraportate până în prezent	Elena-Silvia Shelby, Liliana Pădure Andrada Mirea Relu Cocoș, Alexandru Cărămizaru, Simona Șerban-Sosoi, Andrei Pîrvu, Ioana Streață,
17.35-17.50	9. Rearanjament cromozomial rar – cauză de fenotip Wolf-Hirschhorn	D. Ozunu, V. Plăiașu, G. Moței, M. Ivan
17.50-18.05	10. Sindrom Potocki – Lupsky la un pacient cu autism si dizabilitate intelectuala	Magdalena Budisteanu, Sorina Mihaela Papuc, Alina Erbescu, Florentina Linca, Doina Ioana, Cristina Nedelcu, Aurora Arghir
18.05-18.20	11. Sfatul genetic în anomaliile cromosomiale complexe	Setalia Popa, Sandra Grigore, Doina Guzun, Cristina Ailenei, Robert Florin Nițu
18.20-19.00	<b>Simpozion TAKEDA</b> 12. Manifestari clinice precoce in Boala Fabry	Camelia Alkhzouz
<b>Sesiunea 3 - genetică clinică – sindromologie</b> <b>25.02.2022 - 19.00 – 20.20</b>		
19.00-19.15	1. Aspecte genetice si clinice in sindromul CHARGE	Claudia Bănescu, Florin Tripon, Alina Bogliș
19.15-19.30	2. Utilitatea secvențierii de nouă generație în diagnosticul bolilor rare: Sindromul Bloom	Diana Prepelită, Ina–Ofelia Focșa, Anca Pavel, Andreea-Țutulan Cuniță, Diana Bratu, Danae Stambouli
19.30-19.45	3. Sindromul ODLURO - primul caz diagnosticat in România	Andreea Catana, Barabas-Cuzmici Zina, Irina Iordănescu, Eniko Kutasi, Diana Militaru, Mariela Sanda Militaru
19.45-20.00	4. Sindrom Kartagener la un adolescent cu situs inversus complet	Mariela Militaru. Ana Chis, Barabas-Cuzmici Zina, Irina Iordănescu, Dronca Eleonora, Andreea Catana
20.00-20.15	5. Provocări de diagnostic în hiperplazia suprarenaliană	Roxana Popescu, Monica Pânzaru, Lăcrămioara Butnariu, Irina Nucă, Eva Cristiana Gavril, Lavinia Caba, Setalia

		Popa, Eusebiu Vlad Gorduza, Cristina Rusu
20.15-20.30	6. Aspecte neurologice în sindromul Louis-Bar la copil	Ioana Grigore, Georgeta Diaconu, Alexandra Mania, Ecaterina Grigore
<b>Sesiunea 4 - genetică fundamentală</b>		
<b>26.02.2022 – 8.00-9.15</b>		
8.00-8.15	1. Genetica COVID – interacțiunea gazdă-virus	Eusebiu Vlad Gorduza
8.15-8.30	2. ARN-ul circular – fascinația cercului	Lavinia Caba, Monica-Cristina Pânzaru, Roxana Popescu, Cristina Rusu, Eusebiu Vlad Gorduza
8.30-8.45	3. Viata fara culoare - perspective genetice	Plaiasu Vasilica
8.45-9.00	4. Genetica intoleranței la lactoză - un model de selecție naturală cu avantaj selectiv	Marius Bembea, Kinga Kozma Oana Iuhas, Codruța Pêcheși, Corina Nagy, Ileana Cozman, Alina Sklerniacof, Claudia Jurca
9.00-09.15	5. Experiența Centrului Regional de Genetică Medicală Iași în RAS-opatii	Roxana Popescu, Ruxandra Aanicăi, Monica Pânzaru, Lăcrămioara Butnariu, Cristina Rusu
<b>Simpozion GENESIS PHARMA</b>		
<b>26.02.2022 - 9.15-10.15</b>		
9.15-9.30	1. Small interfering RNA (siRNA) in Rare Diseases	Maria Puiu,
9.30-9.40	2. hATTR Amyloidosis in Moldova Region	Daniela Neagu
9.40-9.50	3. Challenges of diagnosis and treatment of Acute Hepatic Porphyria	Diana Preda
9.50-10.00	4. Approach of the patient with Primary Hyperoxaluria type 1	Monica Panzaru
10.00-10.10	5. Chaperone therapy in Fabry Disease	Dimitrios L. Gkikas
10.10-10.15	6. Conclusions	

**Sesiunea 5 - genetică moleculară**  
**26.02.2022 10.15-12.30**

10.15-10.30	1. Testarea genetică prin MLPA: kituri disponibile și cazuri pozitive - experienta CRGM Dolj	Mihai Gabriel Cucu, Andrada Maria Gheorghe, Adela Cucu, Adina Maria Dragos, Mihai Ioana
10.30-10.45	2. Testarea moleculară prin aCGH - experienta CRGM Dolj	Ioana Streata, Alexandru Cărămizaru, Andrei Pirvu, Simona Serban-Șoșoi, Alexandra Dumitra, Ovidiu Voican, Anca Lelia (Riza) Costache, Răzvan Pleșea, Mihai Cucu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Amelia-Mihaela Dobrescu, Florin Burada, Mihai Ioana
10.45-11.05	<b>Simpozion Dexter</b> 3. OncoMate™ MSI Dx Analysis System CE-IVD	Mónica Sevillano
11.05-11.20	4. Functional characterization of seven missense variants in calcium sensing receptor gene (CASR)	Apetrei Andreea, Richard Nicolas, Justine Bachetta, Allouche Stéphane, Lemoine Sandrine, Dubourg Laurence, Mauras Mathilde, Dudognon Danae, Bourjault Caroline, Fontaine Paul, Resbeut Antoine, Grosio Anthony, Gruchy Nicolas, Molin Arnaud
11.20-11.40	<b>Simpozion Agilrom</b> 5. Metode inovative de cercetare si diagnosticare in Genetica Umana	Alina Catrinescu
11.40-11.55	6. Variatii ale numarului de copii (CNVS) detectate la copii cu intarziere in dezvoltarea neuropsihomotorie/dizabilitate intelectuala si anomalii congenitale multiple: utilitatea diagnostica a tehnicii MLPA	Alina Bogliș, Florin Tripon, Adriana Stela Crișan, Beata Balla, Ana-Maria Soare, Nadina Vișan, Claudia Bănescu
11.55-12.15	<b>Simpozion ELTA93</b> 7. Whole exome and whole genome sequencing for rare diseases	Alexander Kirpiy
12.15-12.30	8. Analiza MLPA în diagnosticul molecular al deficitului de -hidroxilază – avantaje și limitări	Sorina Schipor, Ioana Nedelcu, Iuliana Gherlan, Oana-Monica Popa, Susana Vlădoiu, Andrei Mureșan, Camelia Procopiuc, Elena-Emanuela Braha

<b>Simpozion SANOFI</b> <b>26.02.2022 - 12.30-13.15</b>		
12.30-12.45	1. Boala Fabry - de la diagnostic la tratament	Cristina Rusu
12.45-13.00	2. Niemann Pick vs Gaucher	Maria Puiu
13.00-13.15	3. Importanta identificarii precoce a bolilor musculare ereditare – Boala Pompe	Adrian Trifa
<b>Sesiunea 6 - genetică clinică - patologii monogenice</b> <b>26.02.2022 – 13.15 – 14.35</b>		
13.15-13.30	1. Hipercolesterolemiile familiale	Șerban Costela Lăcrămioara, Chiriță - Emandi Adela, Puiu Maria
13.30-13.50	<b>Simpozion Biomarin</b> 2. Mucopolysaccharidosis type IVA - from diagnosis to treatment	Adela Chirita-Emandi.
13.50-14.05	3. Spectrul mutațiilor DMD din Centrul Regional de Genetică Medicală Iași	Monica-Cristina Pânzaru, Roxana Popescu, Lăcrămioara Butnariu, Lavinia Caba, Setalia Popa, Irina Nucă, Eva Gavril, Mihaela Grănescu, Oana Păvăloaia, Alexandra Roman, Eusebiu-Vlad Gorduza, Cristina Rusu
14.05-14.20	4. Displazii scheletice letale	Lăcrămioara Butnariu, Setalia Popa
14.20-14.35	5. Heterogenitatea genomică în hipercolesterolemia familială: prezentare a 3 cazuri testate prin tehnica NGS	Miruna Gug, Dorina Stoicănescu, Ioana Mozoș, Cristina Gug,
<b>Sesiunea 7 – oncogenetică</b> <b>26.02.2022 - 14.45 – 16.20</b>		
14.45-15.00	1. Progrese în genetica tumorilor solide congenitale	Claudia Jurca Marius Ivașcu, Oana Iuhas, Kinga Kozma Codruța Petcheși, Corina Nagy, Laura Țiburcă , Marius Bembea
15.00-15.20	<b>Simpozion ELTA93</b> 2. Targeted Tumor Sequencing Using Illumina TSO500 Panel In Cancer Research And Practice: What To Expect	Andrey Zaretsky

15.20-15.35	3. Impactul unor polimorfisme genetice în leucemia acuta mieloida	Florin Tripon, Adrian Trifa, Erzsebet Lazar, Claudia Banescu
15.35-15.50	4. Rolul protrombinei G20210A și al factorului V Leiden în apariția evenimentelor de tromboză în neoplasmale mieloproliferative	Adriana-Stela Crișan, Florin Tripon, Adrian Trifa, Claudia Bănescu
15.50-16.05	5. Abordări filogenetice aplicabile în evaluarea progresiei și heterogenității tumorale	Ciorpac Mitica, Mihai Cosmin-Teodor
16.05-16.20	6. Provocari de diagnostic si sfat genetic – sindromul MEN 1. Prezentare de caz	Elena Emanuela Braha, Oana Monica Popa, Ioana Nedelcu, Corin Badiu
<b>Sesiunea 8 - genetică clinică - patologie multifactorială</b> <b>26.02.2022 – 16.20 – 18.20</b>		
16.20-16.35	1. Implicarea mutațiilor mitocondriale în surditate	Irina Nucă, Sebastian Cozma, Magdalena Stârcea, Roxana Popescu, Monica Pânzaru, Eva Cristiana Gavrila, Lavinia Caba, Lăcrămioara Butnariu, Setalia Popa, Eusebiu Vlad Gorduza, Cristina Rusu
16.35-16.50	2. Identificarea surselor de variabilitate ale răspunsului inflamator în gută și hiperuricemie cu ajutorul geneticii funcționale	Tania O. Crișan, Orsolya Gaal, Medeea Badii, Dragos Mărginean, Andreea Mirea, Georgiana Cabău, Valentin Nica, Loredana Peca, Marius F. Farcaș, Ioana Hotea, Cristina Pamfil, Simona Rednic, Ioan V. Pop, Mihai G. Netea, Leo A.B. Joosten, Radu A. Popp
16.50-17.05	3. Corelații genotip-fenotip în hipotonia musculară de etiologie genetică	Alexandra Stoicanescu, Mariana Cevei, Cristina Gug, Iulia Cevei, Dorina Stoicanescu
17.05-17.20	4. Studiul polimorfismelor genei CYP2C9 la pacienți cu hipocoagulabilitate tratași cu warfarină	Viorica Galbur, Alexei Levițchi, Ghenadie Curocichin, Svetlana Capcelea, Daniela Galea-Abdușă
17.20-17.35	5. Farmacogenetica – un nou instrument util in managementul afectiunilor psihice	Cosmin Arsene, Irina Iordanescu, Mariela Militaru
17.35-17.50	6. Provocări în diagnosticul neonatal al mastocitozei cutanate difuze: utilitatea examenului genetic clinic și a celui anatomopatologic	Emilian Olteanu

17.50-18.05	7. Progrese în imunodeficiențele ereditare	Mihaela Bătăneanț, Patricia Urtilă, Estera Boeriu
18.05-18.20	8. Amiloidoza familială tip transtiretină identificată la un pacient din nord-estul româniei- prezentare de caz	Valentina Sisu, Andreea Jercan, Onda Călugăru, Mihaela Dragomir, Silvia Aposteanu, Dumitru Jardan, Daniela Beatrice Neagu, Sorina Bădeliță, Daniel Coriu
<b>Sesiunea 9 - genetică profilactică</b> <b>26.02.2022 - 18.20 - 20.05</b>		
18.20-18.35	1. Infertilitatea: o boala, nu o condamnare. Cauzele genetice si negenetice ale infertilitatii	Diter Atasie
18.35-18.50	2. Aspecte bioetice în Neurofibromatoza tip1	Codruța Diana Petchesi, Gabriela Ciavoi, Maria Claudia Jurca, Kinga Kozma, Oana Alexandra Iuhas, Romana Vulturar, Marius Bembea
18.50-19.05	3. Mutatie homozigotă recurentă în gena PEX6 din cuplu posibil consagvin	Bîrladeanu Nadejda, Micu Catalina, Radu Raluca Mihaela, Prădatu Alina, Bohîlțea Laurențiu Camil, Rădoi Viorica Elena
19.05-19.20	4. Screening prenatal neinvaziv: managementul cazurilor cu risc crescut la testul NIPS - prezentare de cazuri	Cristina Gug, Dorina Stoicănescu, Miruna Gug, Ioana Mozoș, Cristian Furău, Monica Adriana Vaida, Danae Stambouli, Anca Gabriela Pavel, Petra Gliga, Adrian Rațiu
19.20-19.35	5. Relevanța clinică a fracției fetale în testarea prenatală neinvazivă. Date privind pacientele evaluate in România	Elena-Georgiana Dobre, Cătălina Zenoaga-Barbăroșie, Ovidiu-Corneliu Vrâncianu, Mihai-Viorel Dionisie, Teodora-Ecaterina Chirea, Adriana Vulpe, Belengeanu Valeria, Cristina Popescu
19.35-19.50	6. Importanta diagnosticului genetic pentru interventiile terapeutice de preventie a mortii subite in laminopatiile cardiace	Teodora-Maria Barbarii, Anca Lunganu, Gabriela Neculae, Ruxandra Oana Jurcut
19.50-20.05	7. Propunere de protocol de reabilitare medicală pentru pacienții cu boli genetice de țesut conjunctiv	Mădălina Antonescu, Elena Emanuela Braha