

AL VI-LEA CONGRES DE GENETICĂ MEDICALĂ CU PARTICIPARE INTERNAȚIONALĂ

CRAIOVA, 22-25 SEPTEMBRIE 2022

AGENDĂ



**AL VI-LEA CONGRES DE GENETICĂ MEDICALĂ CU PARTICIPARE
INTERNAȚIONALĂ
CRAIOVA, 22-25 SEPTEMBRIE 2022**

JOI, 22 SEPTEMBRIE 2022

12:00 – 14:00 – ÎNREGISTRAREA PARTICIPANȚILOR

14:00 – 14:45 – DESCHIDEREA OFICIALĂ A CONGRESULUI

Mihai Ioana, Florin Burada, Maria Puiu, Vlad Gorduza, reprezentanți UMF Craiova

14:45 – 15:00 - *What Can Neanderthal DNA Teach Us about Membranous Nephropathy?* - Cătălin D Voinescu, Monika Mozere, Giulio Genovese, Mallory Downie, Sanjana Gupta, Daniel Gale, Detlef Böckenhauer, Robert Kleta, Mauricio Arcos-Burgos, Horia Stănescu

15:00 – 17:30 – **SESIUNEA PLENARĂ**

**MEDICINA PERSONALIZATĂ ÎN BOLI GENETICE ȘI BOLI RARE. ONCOGENETICĂ
Claudia Bănescu, Vlad Gorduza**

15:00 – 15:20 - *Etapale evolutive ale medicinei personalizate in oncologie - de la 1.0 la 4.0* - Marius Geantă

15:20 – 15:40 - *Diagnosticul genetic (molecular) - componentă obligatorie a PNCC* - Michael Schenker

15:40 – 15:50 - *Genetic Testing in non-BRCA Hereditary Breast and Ovarian Cancer* - Cătană Andreea, Trifa Pavel Adrian, Achimas- Cadariu Patriciu, Bolba Morar Gabriela, Antone Nicoleta, Munteanu Maximilian, Kutasi Eniko, Iordănescu Irina, Militaru Sanda Mariela

15:50 – 16:00 - *The importance of genetic testing in breast cancer* - Loredana Ștefania Negoianu, Mădălina Elisabeta Drăgănescu

16:00 – 16:10 - *The value of genetic testing and counseling in breast and ovarian cancer using the multi-cancer panels by Next-Generation Sequencing* - Gug Miruna, Stoicănescu Dorina, Gug Cristina

16:10 – 16:20 - *The spectrum of genetic mutations in acute myeloid leukemia progression from myelodysplastic syndrome* - Claudia Bănescu, Andrei Crauciuc, Alina Bogliș, Florin Tripon

16:20 – 16:30 - *BRCA1 and BRCA2 testing through next generation and capillary sequencing for diagnosis and family intervention of hereditary breast and pancreas cancers - CRGM Dolj update* - Ionuț Gavrilă, Anca-Lelia Riza, Ioana Streata, Răzvan Pleșea, Andreea Mituț, Stefania Dorobanțu, Adina Barbu, Mihai Cucu, Andrei Pirvu, Amelia – Mihaela Dobrescu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Georgiana Camen, Michael Schenker, Florin Burada, Mihai Ioana

16:30 – 16:50 - **DNBSEQ Technology: MGI potential in the world of Genomics - Bernard Okere – **Simpozion AGILROM****

16:50 – 17:10 – **Decoding genomic profiling - a solid base of personalised healthcare Florina Nedelea - **Simpozion ROCHE****

17:10 – 17:30 – Hematological malignancies and genomic testing - Konstantinos Lilakos - Simpozion ANTISEL

17:30 – 18:00 – COFFEE BREAK

**18:00 – 19:30 - SESIUNEA PLENARĂ
GENOMICĂ**

Claudia Jurcă, Adela Chiriță – Emandi, Viorica Rădoi

18:00 – 18:10 - *Panel next generation sequencing and genetic diagnosis in hereditary lipid metabolism disorders - CRGM Dolj update* – Diana-Stefania Ristea, Anca-Lelia Riza, Andreea Constantin, Ioana Streata, Alexandru Prica, Stefania Dorobantu, Adina Barbu, Ionut Gavrila, Bogdan Geamanu, Andra Dan, Razvan Plesea, Simona Serban-Sosoi, Mihai Cucu, Andrei Pirvu, Amelia – Mihaela Dobrescu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Florin Burada, Ioan Gherghina, Mihai Ioana

18:10 – 18:20 – *Pathogenic VHL variant associated with Von Hippel-Lindau syndrome detected by NGS sequencing in a patient with paraganglioma - clinical case* - Truica Radu-Alexandru, Cojocaru Alexandra, Caragea Andreea-Mirela, Chelu Gratiela-Paula, Filimon Simona, Popa Mihaela, Perioc Andra-Rodiana, Ionescu Andreea-Carmen, Riurean Patricia-Ioana, Bohiltea Laurentiu-Camil, Ursu Radu-Ioan

18:20 – 18:30 - *Applications of next generation sequencing in cardiomyopathy - CRGM Dolj update* - Alexandru Prica, Anca-Lelia Riza, Ioana Streata, Stefania Dorobantu, Adina Barbu, Ionut Gavrila, Bogdan Geamanu, Andra Dan, Diana – Stefania Ristea, Razvan Plesea, Mihai Cucu, Andrei Pirvu, Amelia – Mihaela Dobrescu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Florin Burada, Ruxandra Jurcuț, Mihai Ioana

18:30 – 18:40 - *Molecular karyotype in clinical cases of SMA* - Iulia Coliban, Daniela Blăniță, Svetlana Hadjiu, Natalia Ușurelu, Ninel Revenco, Victoria Sacară

18:40 – 18:50 - *The ESHG-Y Committee and our impact in empowering young geneticists across Europe* - Ileana - Delia Săbău, Can Ding, Juliana Xavier de Miranda Cerqueira, Mridul Johari, Ana Raquel Gouveia Freitas da Silva, Elena Avram, European Society of Human Genetics - Young Committee

18:50 – 19:20 – Abordarea multidisciplinară și îngrijirea integrată în bolile rare, recomandări europene și deziderate naționale – Maria Puiu - Simpozion ASTRA ZENECA

19:20 – 19:40 – Diagnostic and management in achondroplasia - international guidelines and consensus statements – Ioana Streață - Simpozion BIOMARIN

20:30 – CINA RESTAURANT EPOCA

VINERI, 23 SEPTEMBRIE 2022

09:00 – 11:00 – SESIUNEA PLENARĂ 3

STRATEGIA NAȚIONALĂ PENTRU PREVENȚIA ȘI MANAGEMENTUL BOLILOR GENETICE ȘI BOLILOR RARE

Mihai Ioana, Gindrovel Dumitra, Ștefan Bușnatu, Maria Puiu, Emilia Severin, Dorica Dan, Vlad Gorduza

Reprezentanți UMF Craiova

Ministrul Sănătății: Prof. Univ. Dr. Alexandru Rafila (Online)

Primarul Municipiului Craiova – Lia Olguța Vasilescu

Președintele Consiliului Județean Dolj – Cosmin Vasile

Reprezentanți SCJU Craiova

The true story of rare diseases in Romania – Emilia Severin, Dorica Dan

EU4HEALTH Programme – 2022 Joint Actions for rare diseases – Mihai Ioana

11:00 – 11:30 – COFFEE BREAK, EXPOZIȚIE, VIZUALIZAREA POSTERELOR

11:30 – 11:45 – How genomics can improve patients care – Boutros Maroun – Illumina - Simpozion ELTA 90 MR

11:45 – 12:00 – Comprehensive view of the tumor – Alexander Kirpiy – Illumina - Simpozion ELTA 90 MR

12:00 – 13:30 - SESIUNEA PLENARĂ 4

STANDARDIZAREA ȘI ORGANIZAREA DIAGNOSTICULUI GENETIC ÎN BOLILE GENETICE ȘI BOLILE RARE DE CAUZĂ GENETICĂ: REGISTRE, STANDARDE, REȚELE EUROPENE DE REFERINȚĂ

Alain Verloes, Klea Vyshka, Dorica Dan, Maria Puiu, Emilia Severin, Mihai Ioana

12:00 – 12:30 – ERNs and their role in the national health systems – Alain Verloes

12:30 – 12:50 - ERN ITHACA - Klea Vyshka

12:50 – 13:10 - Romanian Network of Multiple Congenital Anomalies with Intellectual Disabilities (Ro-NMCA-ID) - Adela Chiriță – Emandi, Maria Puiu

13:10 – 13:40 – Registries importance in genetic and rare diseases - Domenica Taruscio (Online)

13:40 – 14:30 – PRÂNZ

14:30 – 16:30 - SESIUNEA PLENARĂ 5

PARTENERUL ÎN BOLILE GENETICE ȘI BOLILE RARE: ASOCIAȚIILE DE PACIENȚI

Dorica Dan, Isabela Tudorache, Anne Hugon

14:30 – 15:00 – Patients vision within the ERNs – ITHACA - Anne Hugon

15:00 – 15:20 – An integrated care pilot project for people affected by rare diseases in Romania - Dorica Dan, Lidia Onofrei, Maria Puiu



CRGM DJ



UMF CRAIOVA



15:20 – 15:35 - *Coffin-Lowry Syndrome – A Rare Disease Now Easier To Diagnose* – Iuliana Dumitriu

15:35 – 15:50 – *Starea de bine ca stare de fapt, factor de influență în evoluția stării de sănătate a copilului și tânărului DMD/DMB* - Isabela Tudorache

15:50 – 16:10 - *Proiecte norvegiene derulate sub umbrela MS, vizând bolile genetice rare* – Maria Puiu

16:10 – 16:30 – **Simpozion BLUEPRINT GENETICS**

16:30 – 17:00 – **COFFEE BREAK, EXPOZIȚIE, VIZUALIZAREA POSTERELOR**

17:00 – 19:30 – **ADUNAREA GENERALĂ A MEMBRILOR SRGM**

20:30 – **CINA RESTAURANT MYTHOS**

SÂMBĂȚĂ, 24 SEPTEMBRIE, 2022

09:00 – 10:30 - **SESIUNEA PLENARĂ 6**

GENETICA REPRODUCERII. DIAGNOSTIC GENETIC PRENATAL

Florin Burada, Mariela Militaru, Diter Atasiu

09:00 – 09:15 – *Examinarea ecografică și genetica prenatală. Unde ne întâlnim, unde ne despărțim*
- Marina Dinu, Andreea Cismaru-Stăncioi, Comănescu Alexandru, Căpitănescu Răzvan, Pătru Ciprian, Sîrbu Ovidiu, Ștefania Tudorache

09:15 – 09:25 – *Is conventional karyotyping still required as a routine test for prenatal diagnosis? LGU-UMF Craiova/ CRGM DOLJ experience* - Florin Burada, Gabriela Popescu-Hobeanu, Anca-Lelia Riza, Alexandru Comănescu, Ștefania Tudorache, Dominic Iliescu, Cornelia Pascu, Ramona Cotulbea-Popa, Elisa Simona Popa, Simona Serban Sosoi, Amelia Dobrescu, Mihai Cucu, Ioana Streață, Mihai Ioana

09:25 – 09:35 – *Diagnostic difficulties in sexual differentiation disorders with prenatal onset - case report* - Mariela Militaru, Eleonora Dronca, Viorel Suci, Irina Iordanescu, Zina Cuzmici, Mihai Militaru, Emanuela Braha, Andreea Cătană

09:35 – 09:45 – *Newborn screening for spinal muscular atrophy in Romania: a pilot project* - Neagu E, Bălănescu O, Bercu E, Bădină M, Shelby S, Moisă M, Leancă M, Axente M, Dima V, Șerban M, Toma A, Stoicescu S, Pădure L, Mirea A

09:45 – 09:55 – *Prenatal screening - combined test and NIPT - and diagnosis for fetal aneuploidies - CRGM Dolj update* - Bogdan Geamanu, Anca Lelia (Riza) Costache, Ștefania Dorobantu, Raluca Tutunaru, Ioana Streață, Razvan Plesea, Mihai Cucu, Andrei Pîrvu, Amelia – Mihaela Dobrescu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Dominic Iliescu, Ștefania Tudorache, Florin Burada, Mihai Ioana

09:55 – 10:05 - *Rare partial Xq chromosome deletion in an infertile patient* - Cojocaru Alexandra, Truica Radu-Alexandru, Caragea Andreea-Mirela, Chelu Gratiela-Paula, Filimon Simona, Popa Mihaela, Perioc Andra-Rodiana, Ionescu Andreea-Carmen, Riurean Patricia-Ioana, Bohiltea Laurentiu-Camil, Ursu Radu-Ioan

10:05 – 10:30 - Diagnostic pathway and current screening options for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency - Neagu Elena - Simpozion MEDISON

10:30 – 10:50 – COFFEE BREAK, EXPOZIȚIE, VIZUALIZAREA POSTERELOR

10:50 – 13:30 - **SESIUNEA PLENARĂ 7**

GENETICĂ CLINICĂ

Maria Puiu, Emilia Severin, Marius Bembea

10:50 – 11:20 - *Genetics of speech and language* - Marius Bembea, Codruța Pêcheși, Kinga Kozma, Ramona Hodișan, Dan Bembea, Alina Sklerniacof, Claudia Jurca

11:20 – 11:30 - *The utility of aCGH in the diagnosis of patients with syndromic intellectual disability - data from a small Romanian cohort* – Ioana Streață, Alexandru Cărmizaru, Andrei Pîrvu, Simona

Șerban – Șoșoi, Anca – Lelia Riza, Mihai Cucu, Răzvan Pleșea, Monica Laura Cara, Ana Maria Bugă, Amelia – Mihaela Dobrescu, Florin Burada, Mihai Ioana

11:30 – 11:40 - *Investigation of neurodevelopmental disorders within the Medical Genetics Laboratory of "Victor Babes" National Institute of Pathology, Bucharest* – Magdalena Budisteanu, Sorina Mihaela Papuc, Alina Erbescu, Maria Dobre, Gisela Gaina, Lucian Albuiescu, Adelina Glangher, Emanuela Andrei, Florentina Linca, Doina Ioana, Cristina Nedelcu, Florina Rad, Aurora Arghir

11:40 – 11:50 - *Cauze genetice ale hipostaturii* – Miclea Diana, Popp Radu, Bucerzan Simona, Lazea Cecilia, Pașcanu Ionela, Crișan Mirela, Nazarie Florina, Stefan Delia, Muntiu Maria, David Ana, Maios Flavia, Alkhzouz Camelia

11:50 – 12:00 - *De la fenotip la genotip* – perspective curente și de viitor în epilepsiile genetice - Eugenia Roza, Oana Vladacenco, Raluca Ioana Teleanu

12:00 – 12:10 - *Evoluția fenotipurilor la pacienții pediatrici cu AMS în contextul schimbării paradigmei terapeutice* - Oana Vladacenco, Eugenia Roza, Raluca Ioana Teleanu

12:10 – 12:30 - **Biological therapy in X-linked hypophosphatemia - Jurca Claudia, Iuhas Oana, Kozma Kinga, Petchesi Codruța, Hodisan Ramona, Jurca Aurora, Bembea Marius - Simpozion KYOWA KIRIN**

12:30– 13:30 – Simpozion GENESIS PHARMA

12:30 – 12:45 - *Terapia siARN in Bolile Rare* - Maria Puiu

12:45 – 13:00 - *Descoperind Porfiriea Hepatica Acuta* – Ioana Streață

13:00 – 13:15 - *O nouă perspectivă în managementul Amiloidozei hATTR* – Valerica Tudorică

13:15 – 13:30 - *Terapia chaperon in managementul bolii Fabry* – Robert Dinu

13:30 – 14:30 – PRÂNZ

14:30 – 16:30 - SESIUNEA PLENARĂ 8

DIAGNOSTIC GENETIC AVANSAT

Ioana Streață, Nicoleta Andreescu, Laima Ambrozaityte

14:30 – 15:00 - *Next Generation Sequencing Based Genetic Diagnostics for Rare Diseases* - Laima Ambrozaityte

15:00 – 15:30 – *Implementation of personalized medicine (focus on pharmacogenomics) in different therapeutic areas* – Mandana Hasanzad (Online)

15:30 – 15:40 – *The Importance of Extensive Molecular Testing in Rare Genetic Disorders* - Cătană Andreea, Barbaș Cuzmici Zina, Dronca Eleonora, Iordănescu Irina, Kutasi Eniko, Militaru Diana, Braha Emanuela, Militaru Sanda Mariela

15:50 – 16:20 – Diagnosis of MSI status with the Gold Standard markers using OncoMate™ MSI Dx Analysis System CE-IVD – Monica Sevilliano – Simpozion PROMEGA (DEXTER) (Online)

16:20 – 16:40 – Simpozion CHIESI

16:20 – 16:30 - Alfa manozidoza- de la un semn discret la diagnosticul precoce in bolile rare – Maria Puiu

16:30 – 16:40 - Cum recunoaștem cistinoza? – Adela Chirita-Emandi

16:40 – 17:00 – COFFEE BREAK, EXPOZIȚIE, VIZUALIZAREA POSTERELOR

17:00 – 19:00 - SESIUNEA PLENARĂ 9

VARIA

Radu Popp, Amelia Dobrescu, Cristina Rusu

17:00 – 17:20 – Simpozion MEDICAL

17:20 – 17:30 - MLPA Genetic Testing: available kits and positive cases, an update at CRGM Dolj - Mihai Gabriel Cucu, Andrada Maria Gheorghe, Adela Cucu, Adina Maria Dragos, Alexandru Calotă – Dobrescu, Andrei Pîrvu, Simona Șerban – Șoșoi, Ioana Streață, Anca - Lelia Riza, Răzvan Pleșea, Monica – Laura Cara, Ana Maria Bugă, Amelia-Mihaela Dobrescu, Florin Burada, Mihai Ioana

17:40 – 17:50 - Clinical case: hemizygous CYBB gene variant in an infant with recurrent family affected males - Alina Georgiana Mitrut, Nadejda Bîrlădeanu, Oana Maria Farkas, Alexis Cochino

17:50 – 18:00 – Genetic Diagnosis of Dravet syndrome using next generation, capillary sequencing and multiplex-ligation dependent probe amplification - CRGM Dolj update – Alexandru Calotă – Dobrescu, Anca-Lelia Riza, Ioana Streață, Mihai Cucu, Andrada Gheorghe, Alexandru Prică, Stefania Dorobantu, Adina Barbu, Andra Dan, Magdalena Budișteanu, Catrinel Iliescu, Carmen Burloiu, Andra Grigorescu, Amelia-Mihaela Dobrescu, Eugenia Roza, Oana, Vladacenco, Florin Burada, Raluca Teleanu, Mihai Ioana

18:00 – 18:10 – Clinical case of CHARGE syndrome genetically diagnosed - Viorica-Elena Rădoi, Ileana- Delia Sabau, Mihaela Țurcan

18:10 – 18:20 – Clinical case of two siblings – complex immunological manifestations of a new DADA2 variant - Nadejda Bîrlădeanu, Oana Maria Farkas, Andreea Ioan, Onda Tabita Lupu, Mihaela Dragomir, Ana Mihalache, Alexis Cochino

18:20 – 18:30 - NGS and inherited metabolic disorders – Focus on PKU - Andra Dan, Anca-Lelia Riza, Alin Iuhaș, Ioana Streata, Stefania Dorobantu, Adina Barbu, Alexandru Prică, Ionuț Gavrilă, Bogdan Geamanu, Andra Dan, Diana – Stefania Ristea, Razvan Pleșea, Mihai Cucu, Andrei Pîrvu, Amelia – Mihaela Dobrescu, Monica – Laura Cara, Ana Maria Buga, Kinga Kosma, Claudia Jurcă, Florin Burada, Marius Bembea, Mihai Ioana

20:30 – CINA SMART PUB



CRGM DJ



UMF CRAIOVA



DUMINICĂ, 25 SEPTEMBRIE, 2022

10:00 – 11:00 EXPOZIȚIE, VIZUALIZAREA POSTERELOR

11:00 – 11:30 PREMIERE POSTERE. CONCLUZII

11:30 – 12:00 CEREMONIA OFICIALĂ DE ÎNCHIDERE