

AL V-LEA CONGRES DE GENETICĂ MEDICALĂ CU PARTICIPARE INTERNAȚIONALĂ

26-28 SEPTEMBRIE 2018

CURS PRECONGRES „SEMNE EVOCATOARE ÎN GENETICA CLINICĂ”

24-25 SEPTEMBRIE 2018



Hotel Toaca Bellevue, Gura Humorului, România

Dragi colegi,

În numele Comitetului de organizare, avem deosebita plăcere să vă invităm să participați la cel de-al V-lea Congres de Genetică Medicală, care se va desfășura la Hotelul Toaca Bellevue, Gura Humorului în magnificul decor al Obcinilor Bucovinei, în perioada 26-28 septembrie 2018. Congresul va fi precedat de cursul "Semne evocatoare în Genetica Clinică" adresat în principal medicilor rezidenți de Genetică Medicală, dar care oferă subiecte de interes și pentru alte specialități.

La fel ca și la edițiile anterioare, participanții vor avea ocazia să dezbată cele mai noi probleme de Genetică medicală și umană.

Congresul se adresează nu numai specialiștilor de Genetică medicală, ci și celor de Pediatrie, Neonatologie, Endocrinologie, Medicină de laborator, Medicină de familie și celor din alte specialități ce au tangență cu Genetica.

Ne face plăcere să vă informăm că o serie de personalități ale geneticii naționale și internaționale, precum: **Prof. Mircea COVIC** (România), **Prof. Han BRUNNER** (Olanda), **Prof. Thomas LIEHR** (Germania), **Prof Gunnar HOUGE** (Norvegia), **Dr. Sofia DOUZGOU** (Marea Britanie), **Prof. Mihai NICULESCU** (SUA), **Dr. Ana RATH** (Orphanet – Franța) au confirmat prezența în calitate de *invited speakers*.

În mod cert, prezența invitaților din străinătate, dar și din România, vor asigura succesul acestei manifestări științifice la care fiecare din cei prezenți poate contribui.

Totodată vă informăm, că am reușit să obținem acceptul de publicare *in extenso*, a materialelor ce vor fi prezentate la congres, într-un volum ce va fi indexat ISI.

Pentru a afla cele mai noi informații referitoare la congres, vă invităm să accesați pagina de Internet a Societății Române de Genetică Medicală: www.srgm.ro

Copreședinți ai Comitetului de Organizare

Prof. dr. Eusebiu Vlad Gorduza

Prof. dr. Cristina Rusu



COMITET DE ORGANIZARE

Prof. dr. Eusebiu Vlad Gorduza
Şef lucrări dr. Lavinia Caba
Asist. dr. Setalia Popa

Prof. dr. Cristina Rusu
Şef lucrări dr. Monica Pânzaru
Asist. dr. Irina Resmeriţă

Şef lucrări dr. Lăcrămioara Butnariu
Asist. dr. Roxana Popescu
Biol. dr. Mihaela Grămescu

COMITET ŞTIINŢIFIC

Prof. dr. Eusebiu Vlad Gorduza
Prof. dr. Cristina Rusu
Conf. dr. Mihai Ioana

Prof. dr. Maria Puiu
Prof. dr. Mircea Covic
Prof. dr. Victor Pop

Prof. dr. Emilia Severin
Prof. dr. Marius Bembea
Dr. Vasilica Plăiaşu

DESFĂŞURAREA CONGRESULUI

- Toate lucrările acceptate vor fi prezentate **oral**, sub formă de raport (30 minute), conferinţă (20 minute) sau comunicare (5 minute).
 - Rugăm prezentatorii să respecte timpul alocat prezentării lucrării.
 - Pentru a evita întârzierile toate lucrările vor fi încărcate pe laptopul din sală în timpul pauzelor, nu se permite încărcarea acestora în timpul prezentărilor.
 - Prezentatorii sunt rugaţi să redacteze prezentările în limba engleză. Participantul având dreptul să îşi aleagă limba în care va susţine prezentarea.
 - Autorii care vor dori să publice lucrările *in extenso* într-un volum de tip **ISI proceedings**, indexat de **ISI Thompson Reuters**, trebuie să achite o taxă de **85 euro**. Taxa va fi plătită în contul în Euro menţionat în acest anunţ, până la data de 15.09.2018, specificând numele şi prenumele autorului, cu menţiunea „Taxă publicare ISI”. Pentru a trimite aceste lucrări, autorii vor folosi [următorul model](#), iar lucrarea va fi trimisă pe următoarea adresă de e-mail: srgm.filiala.iasi@gmail.com împreună cu dovada de plată a taxei de publicare.
 - Materialele vor fi analizate de comitetul ştiinţific, care îşi va da acordul pentru publicare. Dacă nu este de acord comitetul ştiinţific taxa de publicare va fi returnată.
 - Fiecare participant înregistrat are dreptul de a publica *in extenso* un singur material în calitate de prim autor!
-

TEMATICA CONGRESULUI

- Genetică Clinică şi Dismorfologie;
 - Citogenetică;
 - Genetica reproducţiei;
 - Genetică prenatală şi perinatală;
 - Genetică Moleculară ;
 - Medicină Genomică
 - Nutrigenomică;
 - Genetica cancerului;
 - Genetică pediatică;
 - Genetică psihiatrică
 - Neurogenetică.
-

PROGRAM CURS

24 septembrie 2018

12:00 – 13:00	Primire/înscriere participanți
13:00 – 15:30	Ședința de prelegeri 1 1. Han Brunner - <i>What the family tells you?</i> 2. Cristina Rusu – <i>Semne evocatoare în ciliopatii</i>
15:30 – 15:45	Pauza cafea
15:45 – 18:45	Ședința de prelegeri 2 3. Gunnar Houge - <i>An instructive case series from 20 years of outpatient clinics</i> 4. Nicole Fleischer- <i>Using next generation phenotyping in the clinic, laboratory and research - a hands on workshop</i> 5. Lăcrămioara Butnariu – <i>Semne evocatoare în holoprozencefalie</i>

25 septembrie 2018

08:30 – 11:00	Ședința de prelegeri 3 6. Marius Bembea – <i>Malformațiile congenitale minore - între ignorare și supraevaluare.</i> 7. Vasilica Plăiașu - <i>Common things are “common”, except when the diagnosis is “rare”- from clinical signs to genomic medicine</i>
11:00 – 11:15	Pauza cafea
11:15 – 13:45	Ședința de prelegeri 4 8. Monica Pânzaru – <i>Semne evocatoare în RASopatii</i> 9. Amelia Dobrescu – <i>Semne evocatoare în miopatii;</i>
13:45 – 14:30	Pauză masă
14:30 – 17:00	Ședința de prelegeri 5 10. Vlad Gorduza – <i>Semne evocatoare în bolile cromosomice</i> 11. Lavinia Caba – <i>Semne evocatoare în cancerele familiale</i>
17:00 – 17:15	Pauză cafea
17:30 – 18:45	Ședința de prelegeri 6 12. Lăcrămioara Butnariu - <i>Manifestari clinice in MPS II (Sindromul Hunter) (prelegere sponsorizată Shire)</i> 13. Natalia Ușurelu – <i>Semne evocatoare în erorile înnascute de metabolism</i>

PROGRAM CONGRES

26 septembrie 2018

8:00 – 8:15	Deschidere congres
08:15 – 10:15	Sesiune plenară 1 – Genetică clinică <i>Moderatori</i> <i>Prof. Dr. Eusebiu Vlad Gorduza, Dr. Vasilica Plăiașu</i> <ol style="list-style-type: none">1. <i>Subtelomeric MLPA use in the diagnosis of nonsyndromic intellectual disability – 10 years experience of Iasi Medical Genetics Center</i> - Cristina Rusu, Elena Braha, Cornel Bujoran, Lacramioara Butnariu, Eusebiu Vlad Gorduza, Mihaela Gramescu, Alexandra Grozavu, Iuliu Ivanov, Monica Panzaru, Setalia Popa, Adriana Sireteanu, Roxana Popescu (20 minute)2. <i>Knowledge gained from in dept studies of patients and families</i> – Gunnar Houge (20 minute)3. <i>Update on new dysmorphic syndromes and how web-based technologies aid clinical diagnosis</i> – Sofia Douzgou (20 minute)4. <i>Next generation phenotyping using artificial intelligence</i> – Nicole Fleischer (20 minute)5. <i>New Biomarker in Gaucher Disease Diagnosis</i> - Monica Panzaru (prelegere sponsorizată de Shire) (20 minute)6. <i>Jacobsen syndrome: case report and literature review</i> - Braha Elena, Popa Oana, Nedelcu Ioana, Gherlan Iuliana (20 minute)
10:15 – 10:30	Pauza cafea
10:30 – 12:30	Sesiune plenară 2 – Genetică clinică <i>Moderatori</i> <i>Prof. Dr. Cristina Rusu, Șef lucr. Dr. Amelia Dobrescu</i> <ol style="list-style-type: none">1. <i>Understanding Intellectual Disability</i> – Han Brunner (20 minute)2. <i>Congenital fingers anomalies – a retrospective study of a cohort of 301 patients</i> - Claudia Jurca, Marius Bembea, Codruta Petchesi, Cristian Sava, Alexandru Jurca, Cosmin Vesa, Daniela Zaha, Oana Iuhas, Felix Ban, Kinga Kozma (20 minute)3. <i>Diamond-Blackfan anemia – report of 3 new cases and an overview of clinical characteristics and underlying molecular defects</i> - Plaiasu Vasilica, Ozunu Diana, Motei Gabriela, Ivan Mihaela, Beata Acs, Lucica Baranga, Stan Iustina, Ghita Anca, Parlog Roxana (20 minute)4. <i>The variability of clinical manifestations in congenital disorders of glycosylation</i> - Blaniță Daniela, Boiciuc Chiril, Sacară Victoria, Stamatî Adela, Morava Eva, Lefeber Dirk, Wevers Ron, Ușurelu Natalia (20 minute)5. <i>Vascular anomalies in paediatrics: genetics and common syndromes</i> - Butnariu Lăcrămioara, Anca Chiriac, Elena Tarcă, Pânzaru Monica, Roxana Popescu, Rusu Cristina, Gorduza Eusebiu Vlad (20 minute)6. <i>Congenital heart defects in CHARGE syndrome</i> – Monica Panzaru, Lacramioara Butnariu, Lavinia Caba, Roxana Popescu, Setalia Popa, Irina Resmerita, Mihaela Gramescu, Elena Graur, Eusebiu Vlad Gorduza, Cristina Rusu (20 minute)

12 :30-13 :45	Pauza de prânz
13 :45-15 :45	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 3 – Medicină genomică</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. Elena Braha</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Epigenetics and genomic integrity</i> – Mihai Niculescu (20 minute) 2. <i>Challenges in the clinical interpretation of NGS synonymous variants</i> – Radoi Viorica Elena, Chelu Gratiela, Dragomir Cristina, Chelu Iuliana, Basangiu Bianca, Istrate Oana, Ursu Radu-Ioan (15 minute) 3. <i>From chromatography to targeted metabolomics: NMR spectroscopy as a metabolic window for investigation of inborn errors of metabolism – our experience, present and perspectives</i> – Romana Vulturar, Alina Nicolescu, Cecilia Lazea, Sorin Andreica, Călin Deleanu (15 minute) 4. <i>A novel compound heterozygous mutations in PKHD1 gene causing Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease</i> – Gug Cristina, Gug Miruna, Mozos Ioana, Monica Vaida, Furău Gh., Furău Cristian, Jurca-Simina Iulia, Jurca Claudia, Bembea Marius (15 minute) 5. <i>Syndromic and Non-syndromic Oligodontia in Romanian Orthodontic Population: prevalence, clinical features and individual patterns</i> - Baltag Ruxandra, Severin Emilia (15 minute) 6. <i>Genetic mechanisms of schizophrenia – presentation of ERA-NET NEURON project SYNSCHIZ</i> - Budisteanu Magdalena, Papuc Sorina-Mihaela, Sorin Riga, Dan Riga, Arghir Aurora, (5 minute) 7. <i>Genomic imbalances in epilepsy: the role of high density microarray platforms</i> – Papuc Sorina Mihaela, Budisteanu Magdalena, Erbescu Alina, Tutulan-Cunita Andreea Cristina, Minciu Ioana, Barca Diana, Burloiu Carmen, Budisteanu Bogdan, Borcan Ioana, Colesniuc Raluca Mihaela, Iliescu Catrinel, Craiu Dana, Arghir Aurora (5 minute) 8. <i>The frame-shift mutation in the AKR1C2 gene causes hirsutism in a patient with Gitelman syndrome – Case report</i> – Miruna Gug, Dana Tutunaru, Raul Pătrașcu, Dana Stoian (5 minute) 9. <i>Type 2 diabetes mellitus risk – from a single nucleotide polymorphism to genetic prediction risk scores</i> – Vesa Cosmin Mihai, Jurca Claudia Maria, Popa Loredana, Popa Amarin, Ferician Anca, Zaha Carmen Dana (5 minute) 10. <i>A major approach shift in the genetic diagnosis through aCGH: from genotype to phenotype? CRGM Dolj – a case series</i> – Ioana Streata, Simona Șerban-Șoșoi, Andrei Pîrvu, Florin Burada, Mihai Ioana (5 minute) 11. <i>Nutrigenomic testing: scientifically accurate and clinically relevant or just fashionable?</i> – Ursu Radu-Ioan, Chelu Gratiela, Dragomir Cristina, Istrate Oana, Basangiu Bianca, Chelu Iuliana, Munteanu Cornelia, Ionescu Andreea, Radoi Viorica Elena (5 minute) 12. <i>Whole Genome Sequencing for elucidation of etiology in a case with intellectual disability and dysmorphic features</i> – Vasilica Plaiasu, Catalina Cristina Cojocaru, Muraru Monica Octavia, Camil Laurentiu Bohiltea (5 minute) 13. <i>16p11.2 region and obesity</i> - Miclea Diana, Osan Sergiu, Bolundut Alexandru, Farcas Marius, Popp Radu, Alkhzouz Camelia (5 minute)
15 :45-16 :00	Pauza cafea

Moderatori

Prof. Dr. Emilia Severin, Prof. Dr. Eusebiu Vlad Gorduza

1. *Androgen insensibility syndrome* – Roxana Popescu, Monica Pânzaru, Lacramioara Ionela Butnariu, Adriana Sireteanu, Irina Trandafir, Lavinia Caba, Setalia Popa, Irina Resmerita, Mihaela Grămescu, Cristina Rusu, Eusebiu Vlad Gorduza (15 minute)
2. *Cutting-edge technologies in prenatal diagnosis* – Radoi Viorica Elena, Dragomir Cristina, Chelu Gratiela, Basangiu Bianca, Chelu Iuliana, Istrate Oana, Munteanu Cornelia, Ionescu Andreea, Ursu Radu-Ioan (15 minute)
3. *Clinical importance of cytogenetic testing in infertile male* - Racoviță Stela, Moșin Veaceslav, Eusebiu Vlad Gorduza, Strătilă Mihail, Halabudenco Elena, Samoilenko Tatiana, Mișina Ana, Sprincean Mariana (15 minute)
4. *Aneuploidy detected at amniocentesis – An overview of a 15-year experience with amniocentesis in a single genetic center in Timisoara* – Raluca Munteanu, Miruna Gug, Alin Viorel Popescu, Adrian Rațiu (5 minute)
5. *Testing the association between decreased fertility in leukemia patients treated with cytostatic and microdeletions on Y chromosome – pilot study* – Barbăroșie Cătălina, Cimponeriu Dănuț, Radu Irina, Dragomir Mihaela, Aposteanu Silvia, Tălmaci Rodica, Coriu Daniel (5 minute)
6. *Polymorphisms of FSHR gene in male infertility, preliminary study* – Ailenei Cristina, Rusu Andreea, Bilbiie Otilia, Zant Flavia, Mariela Militaru, Pop Mihaela, Aiben Iulia, Stefanut Maria, Braha Elena (5 minute)
7. *Maternal environmental factors during pregnancy according with glutathione-s transferase polymorphism and congenital heart disease* – Mădălina Anciu, Florin Tripon, Manuela Camelia Cucerea, Claudia Bănescu (5 minute)
8. *Health Policy Changes in Prenatal Testing for Fetal Aneuploidies – CRGM Dolj QF-PCR update* – Anca Leila Costache, Stefania Dorobanțu, Alina Cimpoeru, Mihai Ioana (5 minute)
9. *Adrenoleukodystrophy X-linked - a challenge for a holistic approach from diagnosis* - E. Boeriu, A.Chirita-Emandi, C.Zaica, S.Tapu, A.Boeriu, P. Urtila, C. Popa, S. Arghirescu, M. Puiu, M. Gafencu (5 minute)
10. *Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2 - A Case Report* - Dănilă Mihaela, Popescu Roxana, Butnariu Lăcrămioara, Russu R.V., Rusu Cristina (5 minute)
11. *MECP2 duplication syndrome in male and Duchenne muscular dystrophy in female patients* - Ursu Radu-Ioan, Dragomir Cristina, Chelu Gratiela, Chelu Iuliana, Basangiu Bianca, Istrate Oana, Munteanu Cornelia Ionescu Andreea, Radoi Viorica Elena (5 minute)
12. *The necessity of guidelines for choosing effective methods for prenatal screening* - Monica-Octavia Muraru, Andreea Alexandru, Iulia Arnautu (5 minute)

27 septembrie 2018

08:00 – 10:00	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 5 – Genetică moleculară</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Maria Puiu, Conf. Dr. Mihai Ioana</i></p> <ol style="list-style-type: none">1. <i>Diagnostic Challenges in Familial Hypercholesterolemia</i> - Moldovan George-Valeriu, Bănescu Claudia, Dobreanu Minodora (5 minute)2. <i>The past, the present and the future in ciliopathies</i> - Ina Ofelia Focsa (5 minute)3. <i>Multiplex ligation dependent probe amplification in children with Congenital Heart Disease</i> - Andrei Crauciuc, Florin Tripon, Şuteu Carmen, Claudia Bănescu (5 minute)4. <i>Choosing between three allelic phenotypes</i> - Dobrescu Andreea- Iulia, Chirita-Emandi Adela, Andreescu Nicoleta, Farcas Simona, Puiu Maria (5 minute)5. <i>Testing the interactions between genetic and non-genetic factors associated with hypertension and stroke</i> - Nica Silvia, Nica Remus, Apîrcioaie Oana, Cioban Corina, Barbăroşie Cătălina, Alexiu Andrada, Berca Lavinia, Radu Irina, Toma Mihai, Cimponeriu Dănuţ (5 minute)6. <i>GSTT1, GSTM1 and GSTP1 Gene Polimorphisms Increase the Risk of Premalignant Gastric Lesions' Extension to the Corpus</i> - Balla Beata Magdolna, Tripon Florin, Crauciuc Andrei, Banescu Claudia, Cosma Adriana-Stela, Negovan Anca (5 minute)7. <i>Genomic Editing – A new tool in Medical Genetics</i> – Mircea Covic (30 minute)8. <i>Single center experience with modern genetic technologies for patients with rare diseases</i> - Maria Puiu, Adela Chirita Emandi, Cristian Zimbru, Alexandra Mihailescu, Paul Tutac, Simona Farcaş, Nicoleta Andreescu (20 minute)9. <i>Reproductive health solution by Thermo Scientific</i> - Hanna Schutz (20 minute) (prelegere sponsorizată de Antisel)10. <i>HGVS nomenclature in the clinical practice –back to basics</i> - Adela Chirita Emandi, Nicoleta Andreescu, Puiu Maria (20 minute)
10:00 – 10:15	Pauza cafea
10:15 – 12:15	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 6 – Genetică moleculară</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Cristina Rusu, Şef lucr. Dr. Claudia Jurca</i></p> <ol style="list-style-type: none">1. <i>Orphanet: the European knowledge base for rare diseases</i> – Ana Rath (20 minute) - Teleconferinta2. <i>Mutational and epidemiological characterization of Duchenne muscular dystrophy in Romania</i> Neagu Elena, Constantinescu Andrea, Girbea Georgiana, Nicolae Renata, Costea Catalin, Constantinescu Carmen, Butoianu Niculina, Craiu Dana, Barbarii Ligia (15 minute)3. <i>Capillary Sequencing role in genetic diseases diagnosis and prevention – the next step in the NGS era - CRGM Dolj SEQUENCING update</i> - Razvan Pleşea, Andrei Pîrvu, Anca Riza, Stefania Dorobanţu, Mihaela Drodar, Mihai Ioana (15 minute)

	<ol style="list-style-type: none"> 4. <i>The use of NGS in practical medicine</i> - Bogdan Tudor (20 minute) (prelegere sponsorizată de ELTA 90 MR) 5. <i>Exon Deletion Pattern in Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/B) in Republic of Moldova</i> - Sacara Victoria; Coliban Iulia; Turcan Doina; Egorov Vladimir, Duca Maria; Groppa Stanislav (5 minute) 6. <i>Digenic ethology and incomplete penetrance variant in interstitial lung disease in an infant</i> - Iulia Teodora Perva, Simona Cristescu, Ileana Popescu, Belei Oana, Craciun Adrian, Maria Puiu, Adela Chirita-Emandi (5 minute) 7. <i>Polymorphisms in Genes involved in choline and betaine metabolism can predict the response to statin treatment in adults with obesity</i> - Nicoleta Andreescu, Mihai Niculescu, Adela Chirita-Emandi, Alexandra Sima, Iulian Velea, Corina Paul, Vlad Serafim, Cristian Zimbru, Alexandra Mihailescu, Iulia Perva, Diana Tiugan, Paul Tutac, Maria Puiu (5 minute) 8. <i>VDR gene polymorphisms in gout patients compared to hyperuricemic controls</i> - Orsolya Gaal, Cristian G. Andra, Alexandru C. Bolunduț, Medeea Badii, Tania O. Crișan, Marius F. Farcaș, Ioana Hotea, Cristina Pamfil, Simona Rednic, Radu A. Popp, Leo A.B. Joosten, HINT Consortium (5 minute) 9. <i>Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS): A case report with a splicing mutation in WAS gene</i> - Țurcan Doina, Andrieș Lucia, Schițco Olga, Sacară Victoria (5 minute) 10. <i>Involvement of SOCS3 regulation in urate induced proinflammatory effects – assessment of DNA methylation at gene body of SOCS3</i> - Medeea Badii, Orsolya Gaal, Viola Kluck, Loredana Peca, Cristian G. Andra, Radu Popp, Tania Octavia Crișan, Leo A. B. Joosten and HINT Consortium (5 minute) 11. <i>Establishing a pattern between genetic variations in dyslipidemia and the metabolism of methyl donors</i> - Diana-Andreea Tiugan, Vlad Serafim, Nicoleta Andreescu, Mihai Niculescu, Maria Puiu, (5 minute) 12. <i>Future practitioners in the era of epigenetics: what's next?</i> - Teodora Maria Barbarii, Mihai Teodor Barbarii (5 minute) 13. <i>MLPA Genetic Testing: available kits and positive cases at CRGM Dolj</i> - Mihai Cucu, Andrada Maria Gheorghe, Adela Cucu, Alina Mitruț, Adina Dragoș, Mihai Ioana (5 minute) 14. <i>Detection Of Mutations In The Moldovan Patients With Duchenne / Becker Muscular Dystrophy And The Efficiency of MLPA over Multiplex PCR</i> - Coliban Iulia, Balan Veronica, Țurcan Doina, Sacară Victoria (5 minute)
12:15 – 13:30	Pauză masă
13:30 – 15:00	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 7 – Citogenetică</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Mircea Covic, Conf. Dr. Florin Burada</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Parental origin of deletions and duplications – about the necessity to check for cryptic inversions</i>-Thomas Liehr, Isolde Schreyer, Alma Kuechler, Emmanouil Manolakos, Sylke Singer, Andreas Dufke, Kathleen Wilhelm, Tereza Jančušková, Radek Čmejla, Moneeb A.K. Othman, Ahmed H. Al-Rikabi, Kristin Mrasek, Monika Ziegler, Stefanie Kankel, Katharina Kreskowski, Anja Weise (30 minute) 2. <i>How important remain the chromosomal analyses in genomic era? - Data from a cytogenetic study in cohort of 442 individuals with reproductive troubles</i> Violeta Martiniuc, Mihaela Grănescu, Setalia Popa, Oana Cornelia Gorduza, Eusebiu Vlad Gorduza (20 minute)

	<ol style="list-style-type: none"> 3. <i>Diagnostic Efficiency of Classical Cytogenetic Analysis and MLPA Technique in Patients with Developmental Delay / Intellectual Disability</i> - Delia Stefan, Camelia Alkhzouz, Marius Farcas, Simona Bucerzan, Georgiana Cabau, Zina Cuzmici, Radu Popp, Diana Miclea (5 minute) 4. <i>Clinical and cytogenetic characterisation of patients with Down syndrome</i> - Paduret Alexandra Ioana, Martiniuc Violeta, Gramescu Mihaela, Bujoran Cornel, Graur Elena, Paduraru Luminita, Stamatin Maria, Popa Setalia, Gorduza Eusebiu Vlad (5 minute) 5. <i>Mosaic Turner Syndrome with associated metabolic and autoimmune disorders</i> - Vesa Cosmin Miha, Jurca Claudia Maria, Popa Loredana, Popa Amarin, Petchesi Codruta, Zaha Carmen Dana (5 minute) 6. <i>Duplication of 2q11.2q14.3 resulting from a small supernumerary marker chromosome in a patient with developmental delay, intellectual disability and congenital heart malformation</i> - Bogliș Alina, Zeleniuc Monica, Tripon Florin, Crauciuc Andrei George, Duicu Carmen, Bănescu Claudia (5 minute) 7. <i>A case report of a 7 year old girl with trisomy 13 due to an unbalanced robertsonian translocation</i> - Natalia Ardeleanu, Monica Zeleniuc, Laurentiu-Camil Bohiltea (5 minute) 8. <i>2q23.2-q23.3 microdeletion with 3q29 duplication identified in a patient with multiple congenital anomalies: a case report-</i> Gavril Eva Cristiana, Gîrneț Galina, Calapod Ștefana -Patricia, Roxana Popescu, Resmeriță Irina, Păvăloaia Oana Maria, Butnariu Lăcramioara, Pânzaru Monica Cristina, Rusu Cristina (5 minute) 9. <i>A particular case: 2q deletion and partial trisomy of 15q</i> Cristina Afuduloai, Cristina Rusu, Monica Pânzaru, Roxana Popescu, , Violeta Martiniuc, Alina Costina Luca, Constantin Iordache, Eusebiu Vlad Gorduza (5 minute) 10. Discutii - 5 minute
15:00 – 15:15	Pauză cafea
15:15 – 16:45	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 8 – Varia</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Șef lucr. Dr. Lăcramioara Butnariu, Dr. Viorica Rădoi</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Multidisciplinary management of GENETIC RARE Diseases: from theory to national guidelines – PROGENERARE (Grant: POCU 108073/91/4/8).</i> - Mihai Ioana, Dorica Dan, Ioana Streata, Florin Burada (10 minute) 2. <i>Romanian Society of Neurogenetics – present and future</i> - Budisteanu Magdalena, Papuc Sorina-Mihaela, Focsa Ina, Iliescu Catrinel, Arghir Aurora (5 minute) 3. <i>Stuve-Weidemann Syndrome dysplasia in a 2 year- old girl</i> - Revenco Ina, Doros Gabrilea, Bataneant Mihaela, Maria Puiu, Chirita Emandi Adela, Pop Maria (5 minute) 4. <i>A rare case of hereditary fructose intolerance</i> - Militaru Mariela, Mariș Alexandra, Militaru Mihai, Ștefănuț Maria, Pop Mihaela, Aiben Iulia, Militaru Diana, Catana Andreea, Dronca Eleonora (5 minute) 5. <i>Hearing impairment and ear anomalies in oculo-auriculo-vertebral spectrum –</i> Resmeriță Irina, Cozma Sebastian, Gîrneț Galina, Calapod Ștefana -Patricia, Popescu Roxana, Gavril Eva Cristiana, Păvăloaia Oana Maria, Butnariu Lăcramioara, Pânzaru Monica Cristina, Rusu Cristina (5 minute) 6. <i>Spondyloepiphyseal dysplasia – a case report</i> - Tonu Maria, Braha Elena, Rusu Cristina (5 minute)

	<p>7. <i>Phenotypic variability in Papillon–Leage–Psaume. Syndrome oral-facial-digital type1 (OFDI)</i> - Vuculescu Crina Silvia, Belengeanu Alina Draga, Marian Diana, Popescu Cristina, Belengeanu Valerica (5 minute)</p> <p>8. <i>Clinical heterogeneity in a family with hereditary spastic paraplegia</i> - Dorina Stoicanescu, Mariana Cevei (5 minute)</p> <p>9. <i>MEN 2A management and importance of genetic counseling</i> - Monica Livia Gheorghiu, Elena Emanuela Braha, Corin Badiu, Andrei Muresan, Sofia Maria Lider Burciulescu, Oana Mincan, Raluca-Ioana Papacocea (5 minute)</p> <p>10. <i>Alfi syndrome – A case report and review of the literature</i> - Manuela Pantea, Vasilica Plăiașu, Miruna Gug, Iulian Velea, Cristina Gug (5 minute)</p> <p>11. <i>Clinical and genetic considerations regarding two related patients with Steinert myotonic dystrophy and Parkinson disease</i> - Petchesi Codruța Diana, Iuhas Oana Alexandra, Sharma Nunkoo Vharoon, Bembea Marius, Kozma Kinga, Jurca Alexandru, Ban Felix, Jurca Maria Claudia (5 minute)</p> <p>12. <i>Case report of an anodontia genetic syndrome child patient</i> - Maria-Antonela Beldiman, Elena Luca, Ioana Grigore (5 minute)</p> <p>13. <i>Influence of different medical therapies in a case of spinal amyotrophy type II –</i> Gîrneț Galina, Calapod Ștefana -Patricia, Popescu Roxana, Gavril Eva Cristiana, Resmeriță Irina, Păvăloaia Oana Maria, Butnariu Lăcramioara, Pânzaru Monica Cristina, Rusu Cristina (5 minute)</p> <p>14. <i>A family with Saethre-Chotzen syndrome: case report</i> - Calapod Ștefana -Patricia, Popescu Roxana, Gîrneț Galina, Gavril Eva Cristiana, Resmeriță Irina, Păvăloaia Oana Maria, Butnariu Lăcramioara, Pânzaru Monica Cristina, Rusu Cristina (5 minute)</p> <p>15. <i>Genetic considerations in a rare case of Mowat-Wilson Syndrome</i> - Kinga Kozma, M. Bembea, Claudia Jurca, Codruța Petchesi, Oana Iuhas, Beechary Timea, Simona Roșu, Ariana Szilagyı, M. Ioana, Ioana Streață, Simona Șerban-Șoșoi, Simona Fărcaș, L. Kozma, A. Jurca (5 minute)</p> <p>16. <i>Soluble uric acid effect on cytokine production of PBMC-derived macrophages</i> - Loredana Peca, Medeea Baadi, Orsolya I. Gaal, Tania O. Crișan, Radu A. Popp, Leonardus A.B. Joosten, HINT Consortium (5 minute)</p> <p>17. <i>Case report and literature discussion in thrombocytopenia and absent radius syndrome –</i> Setalia Popa, Mihai Ioana, Ioana Streață, Florin Burada, Anca Bvoleanu, Emin Bastea, Oana Maria Păvăloaia, Alexandra Pădureț, Violeta Martiniuc, Roxana Popescu, Eusebiu Vlad Gorduza (5 minute)</p>
16.45 – 17.00	Pauză
17.00 – 18.00	Workshop 2 – Centre de Genetică
18:00 - 19:00	Ședința Generală a Societății Române de Genetică Medicală Discutii libere <i>Neologisms in Medical Genetics</i> – Marius Bembea, Claudia Jurca

08:30 – 11:00	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 9 – Oncogenetică</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Eusebiu Vlad Gorduza, Conf. Dr. Mihai Ioana</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>The role of genetic testing in the management of acute myeloid leukemia: From cytogenetic to molecular genetic</i> - Bănescu Claudia, Bogliș Alina, Crauciuc Andrei, Moldovan Valeriu, Florin Tripon (20 minute) 2. <i>Spectrum of BRCA1 and BRCA2 mutations involved in ovarian cancer pathogenesis in Romanian patients</i> - Cardos Georgeta, Iacob Simona, Louise Johnston, Lisgo Jane, Silmon Angela, Apostol Pompilia, Stanculeanu Dana Lucia, Alexandru Aurelia, Cebotaru Cristina Ligia (20 minute) 3. <i>Simultaneous and accurate detection of 57 gene fusions in acute leukemias using the LD-RTPCR technique</i> - Trifa Adrian Pavel; Bănescu Claudia; Zdrenghea Mihnea; Popp Radu Anghel; Ruminy Philippe (20 minute) 4. <i>Genetic and epigenetic markers in colorectal cancer</i>- Lavinia Caba, Mihaela Grănescu, Monica Panzaru, Lacramioara Butnariu, Roxana Popescu, Setalia Popa, Irina Resmerita, Cristina Rusu, Eusebiu Vlad Gorduza (20 minute) 5. <i>Genomic investigation of acute myeloid leukemia: from karyotype to next generation sequencing</i> - Arghir Aurora, Papuc Sorina Mihaela, Erbescu Alina, Colesniuc Raluca, Cisleanu Diana, Soare Dan, Enache Cristina, Borcan Ioana, Popov Viola, Andreescu Mihaela, Georgescu Daniela, Berbec Nicoleta, Vladareanu Ana-Maria, Bumbea Horia (5 minute) 6. <i>KRAS and NRAS mutational status in colon cancer from Romanian patients, Genetic Center experience</i> - Pop Mihaela, Popa Alexandra, Aiben Iulia, Stefanut Maria, Damian Dina, Hadarean Anca, Dronca Eleonora, Catana Andreea, Bogdan Felicia, Militaru Mariela (5 minute)
11:00 – 11:15	Pauza cafea
11:15 – 12:30	<p style="text-align: center;">Sesiune plenară 10 – Varia – Comunicări scurte</p> <p style="text-align: center;"><i>Moderatori</i></p> <p style="text-align: center;"><i>Prof. Dr. Claudia Bănescu, Șef. Lucr. Dr. Lavinia Caba</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Multigene panel testing in hereditary breast and ovarian cancer</i> - Catana Andreea, Patriciu Achimas Cadariu, Militaru Diana, Dronca Eleonora, Popp Radu Anghel, Militaru Mariela (5 minute) 2. <i>Lynch Syndrome-associated breast cancer</i> - Dronca Eleonora, Militaru Mariela, Patriciu Achimas Cadariu, Catana Andreea (5 minute) 3. <i>Immunohistochemical expression of CDH1 in molecular groups of breast cancer</i> - Zaha Dana Carmen, Lazar Elena, Jurca Claudia Maria, Daina Lucia Georgeta, Vesa Cosmin Mihai (5 minute) 4. <i>The role of genetic interactions in predisposition for sporadic breast cancer</i> - Oana Apircioaie, Nica Remus, Nica Silvia, Alexiu Oana Andrada, Tomescu Andra Maria, Radu Irina, Tivig Ioan Cristian, Berca Lavinia-Mariana, Cimponeriu Danut Gheorghe, Stoica Ileana (5 minute)

	<ol style="list-style-type: none"> 5. <i>Clinical correlations between phenotypic anomalies and childhood cancers</i> - Cristian Sava, Andreea Balmoș, Paula Marian, Nicoleta Negruțiu, Claudia Jurca (5 minute) 6. <i>No Association Between ABCG2 RS 2231142 and Acute Myeloid Leukemia Susceptibility, Treatment Response, Organ Toxicity and Overall Survival</i> - Cosma Adriana-Stela, Tripon Florin, Benedek Istvan, Câdea Marcela, Balla Beata, Bănescu Claudia (5 minute) 7. <i>XPC Val499Ala Polymorphism As A Risk Factor For Acute Myeloid Leukemia</i> - Tripon Florin, Duicu Carmen, Crauciuc George Andrei, Trifa Pavel Adrian, Sándor-Kéri Johanna, Lázár Erzsébeth, Benedek István, Bănescu Claudia (5 minute) 8. <i>Monogenic genetic cause for renal tubulopathies</i> - Roman Deiana, Gug Miruna (5 minute) 9. <i>Genetic screening of GJB2 in Romanian congenital severe to profound non syndromic deafness</i> – Meriacre Tatiana, Birkenhaeger Ralph, Chiaburu-Chiosa Doina, Cozma Sebastian, Rusu Cristina, Popescu Roxana, Resmerita Irina (5 minute) 10. <i>TERT and DNA repair gene variants as possible biological markers in Lung cancer pathogenesis and targeted treatment. A study on a Romanian Population group</i> - Bogdan Felicia Maria, Ilies Roxana Flavia, Cretu Razvan Mihai, Blaga Ioana, Barabas Cuzmici Zina, Adrian Pavel Trifa, Catana Andreea, Ana Chis (5 minute) 11. <i>Long term follow-up of the Baraitser-Winter syndrome patient</i> - Păvăloaia Oana Maria, Calapod Ștefana –Patricia, Gîrneț Galina, Gavril Eva Cristiana, Resmeriță Irina, Pânzaru Monica Cristina, Popescu Roxana, Butnariu Lăcrămioara, Braha Elena, Hoischen Alexander, Rusu Cristina (5 minute) 12. <i>A rare case of Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome</i> Lavinia Chihai, Monica Pânzaru, Magdalena Stârcea, Oana Trifan, Rusu Cristina (5 minute) 13. <i>Fronto - Nasal Dysplasias Vs. Cranio – Fronto - Nasal Dysplasias – Clinical Study of 4 Cases-</i> Aanicăi Ruxandra, Braha Elena, Volosciuc Mihaiț, Rusu Cristina (5 minute) 14. Discutii – 10 minute
12.30 – 13:00	Inchidere festivă

SPONSORI DE AUR

SANOFI GENZYME



ELTA'90 MR

SPONSOR DE ARGINT

Shire

SPONSORI DE BRONZ



ANTISEL



Genetic Center

Centrul Național de Consiliere
și Investigații Genetice



AGILROM SCIENTIFIC

SPONSORI

BioZyme

Furnizor de produse și servicii pentru
biologia celulară și moleculară

B:OMARIN®