

Scientific Program / Program Științific
The 5th Edition of the National Conference on Ophthalmogenetics /
A V-a Ediție a Conferinței de Oftalmogenetică

THURSDAY, NOVEMBER 6th / JOI, 06 NOIEMBRIE 2025

- 07:30 – 08:30** **Participant registration / Înregistrare participanți**
Herra Conference Room
- 08:30 – 08:40** **Conference Opening / Deschiderea lucrărilor**
Atlass Conference Room
- 08:40 – 10:30** **Session 1 - Genetics and Eye Diseases / Genetica și bolile oculare**
Chairs: Dr. Andrea Piantanida, Dr. Cristina Elena Nițulescu, Dr. Andreea Ciubotaru
- 08:40 – 09:00** When Genetic Testing is Mandatory in Ocular Diseases? / Când este obligatorie testarea genetică în afecțiunile oftalmologice?
Dr. Andreea Ciubotaru (Bucharest, Romania)
- 09:00 – 09:20** Genetics & Pediatric Cataract / Genetica în cataracta pediatrică
Dr. Luc van Os (Antwerp, Belgium)
- 09:20 – 09:40** Genetics -The Invisible Partner in the Diagnosis of Neonatal Retinal Disorders / Genetica - partener invizibil al diagnosticului în afecțiunile retiniene neonatale
Dr. Cristina Elena Nițulescu (Bucharest, Romania)
- 09:40 – 10:10** Visual Impairment: Epigenetics Aspects in the Phenotypic Expression of the Developmental Age / Deficiențele vizuale- aspecte epigenetice în expresia fenotipică în funcție de vârsta de dezvoltare
Dr. Andrea Piantanida (Como, Italy)
- 10:10 – 10:30** Congenital Glaucoma between Genetic Determinism and Monitoring Errors. Lessons from a Case with Unfavorable Outcome / Glaucom congenital între determinism genetic și erori de monitorizare. Lecții dintr-un caz cu evoluție nefavorabilă
Dr. Cristina Elena Nițulescu (Bucharest, Romania)
- 10:30 – 11:00** **Coffee break / Pauză de cafea**
- 11:00 – 13:00** **Session 2 - Gene Therapy / Terapia genică**
Chairs: Prof. Simona Delia Nicoară, Prof. Knut Stieger, Dr. Maximilian Joachim Gerhardt
- 11:00 – 11:30** Current Status of Gene Therapy for Hereditary Retinal Degenerations Associated with Biallelic RPE 65 Mutations / Statusul actual al terapiei genice pentru degenerescențe retiniene ereditare asociate cu mutații RPE 65 bialelice
Prof. Simona Delia Nicoară (Cluj-Napoca, Romania)

- 11:30 – 12:00** Gene Therapy in Preschool Children / Terapia genică la copiii preșcolari
Dr. Maximilian Joachim Gerhardt (Munich, Germany)
- 12:00 – 12:30** Recent Progress in Gene and Cell Based Therapies for Retinal Degenerative Diseases / Progrese recente în terapia genică pentru boli degenerative retiniene
Prof. Knut Stieger (Giessen, Germany)
- 12:30 – 13:00** Integrated Management of X-linked Retinoschisis: from Genetic Diagnosis to Family Screening / Managementul integrat al retinoschizisului X linkat: de la diagnosticul genetic la screening-ul familial
Prof. Camelia Margareta Bogdănici, Vlad-Constantin Donica (Iasi, Romania)
- 13:00 – 14:00** **Lunch break / Pauza de prânz**
- 14:00 – 15:50** **Session 3 - Electrophysiology Mini-Course / Minicurs de Electrofiziologie**
Chairs: Prof. Dorothy Thompson, Prof. Tudor Badea, Dr. Raluca Troi
- 14:00 – 14:30** Electrophysiology for Everyone / Electrofiziologia pe înțelesul tuturor
Dr. Andreea Ciubotaru (Bucharest, Romania)
- 14:30 – 15:10** Electrophysiology: case examples from a paediatric clinic / Electrofiziologia în practica oftalmologică pediatrică
Prof. Dorothy Thompson (London, UK)
- 15:10 – 15:50** A New Genetic Model for the Study of Diabetic Retinopathy and Neuropathy / Un nou model genetic pentru studiul retinopatiei și neuropatiei diabetice
Prof. Tudor Badea (Brasov, Romania)
- 15:50 – 16:20** **Coffee break / Pauză de cafea**
- 16:20 – 17:20** **Session 4 - Cases in Ophthalmogenetics / Cazuri de Oftalmogenetică**
Chairs: Prof. Adriana Stanilă, Dr. Florina Stoica, Dr. Corina Lădariu
- 16:20 – 16:40** Atypical Case of Retinal Dystrophy Associated with Heterozygous ABCA4 Mutations and Electronegative ERG / Caz atipic de distrofie retiniană asociată cu mutații heterozigote compuse ABCA4 și ERG electronegativ
Dr. Ioana Zoldan (Bucharest, Romania)
- 16:40 – 17:00** Follow-up and Progression of Bardet-Biedl Syndrome / Urmărire și progresie în sindromul Bardet-Biedl
Dr. Alina Adriana Stanilă, Dan Mircea Stanilă, Adriana Stanilă (Sibiu, Romania)
- 17:00 – 17:20** Congenital Fibrosis of Extraocular Muscles or Congenital Myasthenic Syndrome? When Genetic Testing is Essential / Fibroza congenitală a mușchilor extraoculari sau miastenia gravis congenitală? Când testarea genetică este esențială
Dr. Raluca Troi (Bucharest, Romania)
- 17:20 – 17:40** **Closing of the Conference / Închiderea lucrărilor**