

INFORMATIONS PERSONNELLES

Simina Iulia-Elena (anciennement Jurca-Simina)



✉ simina.iulia@umft.ro

<https://orcid.org/0000-0001-7768-2968>

Identifiant de l'auteur Scopus : 56388779200

DOMAINE PROFESSIONNEL

Génétique clinique universitaire et médicale, pédiatrie

EXPÉRIENCE PROFESSIONNELLE

- 03.10.2022 - présent **Assistant universitaire – Discipline de Génétique Médicale- Département II, Morphologie microscopique**
- 10.2021- 06.2022 Université de Médecine et Pharmacie "Victor Babeș", Place Eftimie Murgu 2, Timisoara
Enseignement en roumain, en anglais et en français et activités de recherche
- 09.2016- 01.2020 Assistant universitaire associé
- Médecin spécialiste en génétique médicale**
- 01.04.2025 - présent Centre Régional des Maladies Rares de Timis à l'Hôpital Clinique d'Urgence pour Enfants „Louis Țurcanu” de Timișoara, en Roumanie, membre du Réseau Européen de Référence pour les Maladies Rares (ERN ITHACA), 2 rue Iosif Nemoianu, Timișoara
- 02.2023- 10.2025 Oncomed, Association Oncohelp, Str. C. Porumbescu 57-59, Timișoara
- 01.04.2021 - présent Société Médicale Civile "Dr Babeu", Boulevard Liviu Rebreanu 190 Timisoara
- 04.2025- présent Cliniques Banatul - Regina Maria, Calea Martirilor 1989 1, Timișoara
- Activité clinique et consultations en génétique médicale**
- Médecin spécialiste en pédiatrie**
- 01.2022-30.03.2025 Hôpital Clinique d'Urgence pour Enfants „Louis Țurcanu”, rue Iosif Nemoianu 2, Timișoara
- 03.2021- 31.12.2021 Unité administrative et territoriale de la municipalité de Timișoara, 1, boulevard CD Loga, comté de Timiș.
- 01.04.2021 - présent Société Médicale Civile "DR BABEU", Timisoara, Boulevard Liviu Rebreanu . Non. 190
- 01.2018 – présent Polyclinique Banatul - Regina Maria, Calea Martirilor 1989 1, Timișoara
- Type ou secteur d'activité**
- Médecin coordinateur du Centre de vaccination pédiatrique + garde aux urgences ; médecin vaccinateur – Centre de vaccination Incuboxx, médecin coordinateur du Centre de vaccination du 02/08/2021 au 31/12/2021; consultations pédiatriques ambulatoires, physiques et en télémédecine
- Médecin résident en génétique médicale**
- 01.2018- 08.2020 Université de Médecine et Pharmacie d'Oradea, Hôpital Municipal "Dr. Gavril Curteanu" d'Oradea
- Détachée auprès de l'Université de Médecine et Pharmacie "Victor Babeș", Place Eftimie Murgu 2, et l'Hôpital Clinique d'Urgence pour Enfants „Louis Țurcanu”, rue Iosif Nemoianu 2, Timișoara
- Type ou secteur d'activité**
- Stages effectués et secteurs d'activité: génétique clinique, cytogénétique, génétique moléculaire, informatique et biostatistique, obstétrique et gynécologie, médecine interne, neurologie, endocrinologie + 1 an, 5 mois et 2 semaines de stages comptabilisés à partir de la première spécialisation en pédiatrie

Médecin résident en pédiatrie
01.2012- 07.2017 Hôpital Clinique d'Urgence pour Enfants „Louis Țurcanu”, rue Iosif Nemoianu 2, Timișoara
Type ou secteur d'activité
Stages effectués et secteurs d'activité : pédiatrie générale, néphrologie pédiatrique, gastro-entérologie pédiatrique, cardiologie pédiatrique, pneumologie- phtisiologie pédiatrique, maladies infectieuses, chirurgie et orthopédie pédiatriques, toxicologie, diabète et nutrition pédiatriques, neurologie pédiatrique, psychiatrie pédiatrique, onco-hématologie pédiatrique, urgences pédiatriques, soins intensifs pédiatriques, néonatalogie, génétique, échographie générale, éthique de la recherche.

Praticien associé
09.2014-01.2016 Hôpital "Raymond Poincaré", Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
Département de Génétique médicale, coordonnateur: Professeur Dominique P. GERMAIN
104, boulevard Raymond Poincaré, 92380 GARCHES, France
Type ou secteur d'activité
Génétique clinique, activités de recherche, participation à des essais cliniques

Bénévole auprès de Save the Children – Filiale de Timiș
10.2007-09.2014 Organisation Save the Children, succursale de Timis, boulevard Republicii 1, Corp B, Ap 7, Timișoara, Timiș
Type ou secteur d'activité
Organisation et développement de programmes éducatifs en matière de santé et de prévention, ainsi que de droits de l'enfant (participant et formateur); coordinatrice du groupe « Volontaires pour les Maladies Rares »

ÉDUCATION ET FORMATION

2022-2023 **Études de troisième cycle - Programme de formation psychopédagogique de niveau I et II**

Département de Formation du Personnel Enseignant de l'Université de l'Ouest de Timișoara

Docteur en médecine

10.2012- 24.10.2019 Université de Médecine et Pharmacie "Victor Babeș", Place Eftimie Murgu 2, Timișoara
Diplôme confirmé par l'Ordre du Ministère de la Santé n° OM-5748/13.10.2020
Thèse : Stratégies d'évaluation de la pathologie génétique en corrélation avec le progrès technologique et informatique
Directrice de thèse : Prof. Dr. Maria Puiu
Spécialité : Génétique médicale
Lien vers le résumé de la thèse : http://www.umft.ro/2019_789

Médecin

2005-2011 Université de Médecine et Pharmacie "Victor Babeș", Place Eftimie Murgu 2, Timișoara
Faculté de Médecine Générale

Licences

2001-2005 Lycée "Horia, Cloșca et Crișan " à Abrud
Profil pédagogique à orientation vocationnelle; enseignant-éducateur

COMPÉTENCES PERSONNELLES

Langue maternelle Roumain

Autres langues étrangères connues

	COMPRÉHENSION		LANGAGE		ÉCRIT
	Audition	Lecture	Conversation	Discours oral	Expression écrite
Anglais	C1	C1	C1	C1	C1
Français	C1	C1	C1	C1	C1

Niveaux : A1/A2 : Utilisateur élémentaire – B1/B2 : Utilisateur autonome – C1/C2 : Utilisateur expérimenté

Compétences en communication

- Aisance et ouverture dans l'établissement de relations interpersonnelles et capacité à créer de bons contacts avec les patients et leurs familles, ainsi qu'avec des spécialistes de différents domaines médicaux.
- Esprit d'équipe et aptitude à travailler efficacement en collaboration.

Compétences organisationnelles/de gestion

Culture organisationnelle développée et capacité à rédiger et coordonner des projets adaptés aux ONG œuvrant dans le domaine de la santé. Implication active dans des projets éducatifs, leur coordination et l'organisation de diverses activités extrascolaires, soutien direct aux patients, actions d'information et campagnes consacrées aux maladies rares, ainsi que formation des étudiants dans différents domaines médicaux.

Compétences digitales

Traitement de l'information	Communication	Création de contenu	Sécurité	Résolution de problèmes
Utilisateur expérimenté	Utilisateur expérimenté	Utilisateur indépendant	Utilisateur expérimenté	Utilisateur expérimenté

Niveaux : Utilisateur débutant – Utilisateur indépendant – Utilisateur expérimenté

Compétences numériques - Grille d'auto-évaluation

Autres compétences informatiques: bonne maîtrise de la suite bureautique (traitement de texte, tableur, logiciel de présentation), connaissances acquises dans le traitement du mémoire de licence, la correction d'affiches et de présentations orales soumises, contribution directe à la rédaction de publications médicales; bonnes connaissances en retouche photo, acquises en tant que photographe amateur.

Autres compétences

Les multiples activités de bénévolat menées au cours de mon parcours éducatif ont contribué à la formation d'une personnalité active et ambitieuse, dotée d'un esprit d'initiative, capable de s'impliquer dans des activités exigeantes et d'assumer un rôle responsable dans les actions entreprises, avec un intérêt particulier pour la communication ainsi que pour la psychologie de l'enfant et de l'adolescent. Les thématiques essentielles de mes travaux de recherche s'inscrivent dans le domaine de la génétique et de la pédiatrie.

Permis de conduire

Catégorie B depuis 2004

INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES

Projets de recherche/études cliniques

- Développement de la recherche génomique en Roumanie, acronyme: ROGEN**, code du projet: 324809, 17.12.2024 - 17.12.2029 - **membre**
- Projet MEDI.COM-RARE** - Développement des services médicaux et communautaires pour les personnes atteintes de maladies génétiques et rares. Appel à projets AR 19076/26.10.2022 : Amélioration de l'accès aux services de santé, notamment pour les groupes vulnérables, y compris les Roms. Programme : Enjeux de santé publique au niveau européen. Source principale de financement : Mécanisme financier de l'Espace économique européen 2014-2021 (26.10.2022 – 30.04.2024) - **membre**
- PIR16183: A Prospective and Retrospective Cohort Study to Refine and Expand the Knowledge on Patients With Chronic Forms of Acid Sphingomyelinase Deficiency (ASMD)**, NCT04106544, Centre d'investigation n° 6420001, Timisoara, Roumanie, 300011, Directeur de l'étude: Sciences cliniques et opérations, Sanofi, Date de début de l'étude: 27 septembre 2019, Date d'achèvement principale estimée: mars 2023 (**co-investigateur du 18 février 2020 au septembre 2023**).
- Projet Science and Technology in childhood Obesity Policy (STOP)**, convention de subvention n° 774548; appel à projets: HORIZON 2020-SFS-2016-2017 ; thème : SFS-39-2017, Action de recherche et d'innovation 2018-2020. WP 8 : T8.2 – Essai contrôlé randomisé (ECR) à trois sites d'une intervention précoce contre l'obésité infantile : conception et développement d'outils. Traduction du matériel d'intervention, Université de médecine et de pharmacie Victor Babes de Timișoara, Roumanie – **membre actif 31.08.2018-2022**
- Formation professionnelle du personnel médical en génétique médicale – PROGEN**. Projet financé par le Fonds Social Européen dans le cadre du Programme opérationnel Capital humain 2014-2020. Axe prioritaire 4 : Inclusion sociale et lutte contre la pauvreté. Objectif

spécifique 4.8 : Amélioration du niveau de compétence des professionnels du secteur médical. SMIS107623; contrat POCU : 91/4/8/107623/08.12.2017 (décembre 2017 – décembre 2019) – **formateur 2017-2019**

6. **Competitiveness Operational Program 2014-2020; priority axis 1 – Research, technological development and innovation (RD&I) to support economic competitiveness and business development action 1.1.4:** Attirer des personnels de haut niveau étrangers afin de renforcer les capacités en RD&I; Titre: Utilisation de modèles nutrigenomiques pour le traitement personnalisé par aliments médicaux chez les personnes obèses (NutriGen) 2016-2019 – **bénévole 2017-2019**
7. **ACT1373: Evaluate the Safety, Pharmacodynamics, Pharmacokinetics, and Exploratory Efficacy of GZ/SAR402671 in Treatment-naïve Adult Male Patients With Fabry Disease** – NCT02228460 – **co-investigateur** entre décembre 2014 et janvier 2016, Garches , France
8. **Aspects cliniques, génétiques et épigénétiques impliqués dans l'étiologie des syndromes de Prader-Willi/Angelman : modèle d'approche multidisciplinaire des maladies rares en Roumanie - membre actif 2009-2011** PARTENARIAT DE PROJET CNMP, CONTRAT 41113, 2009-2011

Prix

Iulia E. Jurca-Simina, François Vialard, Karelle Benistan, Lucia Echevarria, Philippe de Mazancourt, Alessandro P. Burlina, Dominique P. Germain, « Une délétion de 16 Mb en Xp22.13 entraîne une inactivation fortement biaisée du chromosome X et, par conséquent, une expression phénotypique sévère de la maladie de Fabry chez une femme hétérozygote » - 14e Table ronde européenne sur la maladie de Fabry - Initiative de recherche doctorale Fabry, Paris, France. Résumé, affiche et présentation orale - Prix de l'Initiative de recherche doctorale Fabry - 13-14 mars 2015

La meilleure présentation orale : Iulia Simina, Iulia Perva, Catalin Munteanu, Adrian Trifa, "Lynch Syndrome- a case series in the experience of Oncogenetics Team from Oncohelp", 13eme Conférence Internationale de Génétique Médicale, Timișoara, 28-30 septembre 2023

Cours et conférences

- "EUROPLAN - European Project for Rare Diseases National Plans Development", Bucharest, Romania- 18th-19th June 2010
- The course of "Interdisciplinary approach of genetic rare diseases", Timisoara, Romania- 20th- 22nd September 2010
- "The Third National Medical Genetic Conference with International Participation", Timisoara, Romania- 22th-25th September 2010
- The Workshop "Gene Therapy", Timisoara, Romania- 3rd November 2010
- National Conference of Pediatrics, "Emergencies and chronic diseases", Bucharest, Romania March 2012
- European Society for Pediatric Nephrology- 45th Annual Scientific Meeting, Krakow, Poland- 6th-8th September 2012
- Course "Quality Management in Medical Sector and Institutional Communication", Oradea, Romania- 25th-27th April 2013
- The 7th German-Romanian Genetics Course: "Medical genetics, today", Oradea, Romania - 30th August- 1st September 2013
- The 7th Medical Genetics National Conference with international participation, Sibiu- Paltinis, Romania- 26th- 28th September 2013
- Fabry Masterclass VI, Prague, Czech Republic - 16th-17th May 2014
- 14th European Round Table on Fabry Disease, Paris, France – 13th-14th March 2015
- European Human Genetics Conference 2015, Glasgow, England, June 2015
- European Human Genetics Conference 2017, Copenhagen, Denmark, May 2017
- "Colloque international Les Territoire de la Sante: Production agroalimentaire, Nutrition, Securite alimentaire - PaNSaTS", Timisoara, Romania, October 2017
- "Personalised genomics in Pediatric Nephrology: from the lab bench to the bedside" - The International Pediatric Nephrology Association (IPNA) teaching course, Bucharest, Romania - 17th-18th November 2017.
- ICGEB Workshop on "Next Generation Diagnostics", Skopje, Republic of Macedonia, 22 - 24 March 2018.
- Manchester Dysmorphology Course, Nowgen Centre, Manchester, UK, 17th - 19th April 2018.

- European Human Genetics Conference 2018, Milan, Italy, June 2018
- European Reference Networks Workshop, Zalau, Romania, 2018
- "Evocative signs in clinical genetics" Course, Gura Humorului, Romania, September 2018
- European Human Genetics Conference 2019, Gothenburg, Sweden, June 2019
- Pedipractic Pediatrics Conference, online 30.09-02.10.2020
- "Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases"- 12-14 April 2021, ISS Rome Italy
- European Human Genetics Conference, August 28–31, 2021 online edition
- National Pediatrics Congress, Craiova, September 15 – 18, 2021
- European Human Genetics Conference, June 11-14, 2022, Vienna, Austria
- Joint Symposium - 14-16th June, 2022, Brussels, Belgium
- European Human Genetics Conference, June 11-14, 2023, Glasgow
- European Human Genetics Conference, June 1-4, 2024, Berlin
- Hereditary Cancer Genetics Course, September 17-20, 2024, Bertinoro, Italy
- Rare Hematology Academy, September 4-5, 2024, Madrid, Spain
- Course in Genetic Counseling Skills, November 10-14, 2024, Muscat, Oman
- European Human Genetics Conference, May 24-27, 2025, Milan (virtual participation)

Membre des
sociétés
médicales

- Société Roumaine de Génétique Médicale SRGM
- Société Européenne de Génétique Médicale ESHG

LISTE DES PUBLICATIONS

CHAPITRES DU LIVRE

auteur	Titre	Type	Date
Dominique P. Germain, Iulia E. Jurca-Simina	Principles of Human Genetics and Mendelian Inheritance, Neurometabolic Hereditary Diseases of Adults, Springer International Publishing AG, part of Springer Nature 2018(I):1-28, https://doi.org/10.1007/978-3-319-76148-0	Chapitre du traité international	2018
Cristina Gug, Maria Puiu, Iulia Jurca-Simina	Laboratory guides and guidelines: Génétique médicale- Travaux pratiques pour les étudiants en Médecine Générale, Victor Babeş Publishing House, Timișoara, CNCSIS: 324 © 2020, ISBN 978-606-786-212-6	Guides et tuteurs de laboratoire	2020
Nicoleta Ioana Andreescu, Adrian Pavel Trifa, Adela Chiriță – Emandi, Dorina Livia Stoicănescu, Cristina Rodica Gug, Simona Sorina Farcaș, Cristina Annemari Popa, Alexandra Mihăilescu, Iulia Elena Simina , Miruna Cristiana Gug	Genetics Course, "Victor Babeş" Publishing House, 2025, ISBN 978-606-786-490-8.	Manuel de cours	2025
Nicoleta Ioana Andreescu, Adrian Pavel Trifa, Adela Chiriță – Emandi, Dorina Livia Stoicănescu, Cristina Rodica Gug, Simona Sorina Farcaș, Cristina Annemari Popa, Alexandra Mihăilescu, Iulia Elena Simina , Miruna Cristiana Gug	Genetics - Practical Applications. "Victor Babeş" Publishing House 2025, ISBN 978-606-786-489-2	Guides et tuteurs de laboratoire	2025
Dorina Livia Stoicanescu, Iulia Elena Simina .	Applications of Genetics in Medicine. "Victor Babeş" Publishing House 2025, ISBN 978-606-786-494-6	Guides et tuteurs de laboratoire	2025

ARTICLES PUBLIÉS

auteur	Titre	Type	Date
Puiu, Maria; Simina-Jurca, Iulia ; Dumitriu, Simona; Arghirescu, Smaranda; Chiriță-Emandi, Adela	Multiple hereditary exostoses – clinical features and management- Jurnalul Pediatru, Jan-Jun2012, vol XV, no 57-58, 2012, page 64-9 (B+)	Article publié	Juin 2012
Maria Puiu, Iulia Jurca Simina	Angelman Syndrome, Medical Life, no. 29 (1175), ISSN 1583-8862 http://www.viata-medicala.ro/Sindromul-Angelman.html*articleID_5504-dArt.html	Article publié	12 juillet 2012
Corina Pienar, Maria Puiu, Adela Chiriță-Emandi, Simona Dumitriu,	Childhood Obesity: between Nature and Nurture. Journal of the Pediatrician. Year XVI, Vol. XVI, No. 61-62, Counsel-June 2013; 3-	Article publié	Juin 2013

Cristina Popa, Iulia Jurca-Simina , Ioana Micle, Smaranda Arghirescu.	8, ISSN 2065 – 4855, CNCSIS B+		
Mihai Gafencu, Iulia Simina Jurca , Laura Leahu, Andra Mitocanu, Otilia Marginean, Gabriela Doros, Bogdan Korbuly	Overweight pathology in children from Timis County, Jurnalul Pediatru – Year XVI, Vol. XVI, No. 63, July-September 2013, ISSN 2065 – 4855 http://www.jurnalulpediatru.ro/pages/reviste/63.pdf#page=27	Article publié	Août 2013
Gafencu Mihai, Jurca-Simina Iulia , Butur Marius, Boruga Ovidiu, Doros Gabriela	Severe hypokalemia in HIV/AIDS Wasting Syndrome – a case report, Exp Clin Cardiol Vol 20 Issue1 pages 2275-2283 / 2014	Article publié	Janvier 2014
Gafencu M, Jurca-Simina IE , Costa R, Doros G	Distal renal tubular acidosis in AIDS young woman with wasting syndrome. Int Urol Nephrol. 2014 Dec;46(12):2423-7 PMID: 25298139. doi: 10.1007/s11255-014-0840-9 . (FI/2014 1,293)	Article publié	Décembre 2014
Adela Chirita-Emandi, Gabriela Doros, Iulia Jurca Simina , Mihai Gafencu, Maria Puiu	Head circumference references for school age children in western Romania, Rev. Med. Chir. Soc.Med. Nat., Iasi- 2015- Vol. 119, No. 4, page 1083-1091 ISSN 0048-7848	Article publié	Décembre 2015
Beth L. Thurberg, Dominique P. Germain, MD, Fernando Perretta, Iulia E. Jurca-Simina , Juan M. Politei	Fabry disease: Four case reports of meningioma and a review of the literature on other malignancies, Mol Genet Metab Rep. 2016 Oct 1;11:75-80. eCollection 2017 Jun. PMID: 28649509; PMCID: PMC5470937 doi: 10.1016/j.ymgmr.2016.09.005 (FI/2018 1.354), 4 citations-02.07.2024	Article publié	Octobre 2016
Jurca-Simina Iulia-Elena , Chirita Emandi Adela, Perva Iulia Teodora, Uhrová Mészárosóvá Anna, Corches Axinia, Doros Gabriela, Puiu Maria	Think about the founder effect in endogamous population - Congenital cataracts, Facial dysmorphism, and Neuropathy (CCFDN) Syndrome - two cases, Jurnalul Pediatru, 2018, XXI(81-82): 19-25 (B+)	Article publié	Juin 2018
Jurca-Simina Iulia-Elena , Iulius Jugănar, Mircea-Ştefan Iurciuc, Stela Iurciuc, Emil Ungureanu, Andreea Iulia Dobrescu, Adela Chiriță-Emandi, Oana Raluca Voinescu, Ioana-Cristina Olariu, Maria Puiu, Doina Georgescu, Veronica-Mădălina Boruga	What if body fat percentage association with FINDRISC score leads to a better prediction of type 2 diabetes mellitus?, Rom J Morphol Embryol 2019, 60(1):205–210, PMID: 31263846 (FI/ 2018 = 1.5); 2 citations-07.02.2024	Article publié	Juin 2019
Iulia E. Jurca-Simina , Adela Chirita-Emandi, Nicoleta Andreescu, Simona Farcaş, Alexandra Mihailescu, Anca-Maria Popa, Paul Tutac, Cristian Zimbru, Andreea I. Dobrescu, Iulia T. Perva, Amalia Murariu, Maria Puiu	Burden of rare genetic diseases –experience of Timis Regional Centre of Medical Genetics, Romania, Journal of Pediatrics, 2019 , XXII (85-86): 56-65 (B+)	Article publié	Juin 2019
Roman Deiana, Gug Miruna, Gliga Petra, Chircă Corina, Jurca-Simina Iulia , Jurca Maria Claudia, Vaida Monica	Monogenic Cause For Renal Tubulopathies - Considerations Regarding Four Cases in Fertile Women. Proceedings of the 4th Congress of the Romanian Society for Minimally Invasive Surgery in Gynecology, pages 513-517	Article publié	2019
João P. Oliveira, Albina Nowak, Frédéric Barbey, Márcia Torres, José P. Nunes, Fernando Teixeira-e-Costa, Fernanda Carvalho, Susana Sampaio, Isabel Tavaresj, Odete Pereira, Ana L. Soares, Cátia Carmona, Maria-Teresa Cardoso, Iulia E. Jurca-Simina , Marco Spada, Susana Ferreira, Dominique P. Germain	Fabry disease caused by the GLA p.Phe113Leu (p.F113L) variant: Natural history in males, Eur J Med Genet. 2020;63(2):103703. doi:10.1016/j.ejmg.2019.103703 (FI/2020=2.368), 13 citations-07.02.2024	Article publié	Février 2020
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. IE Jurca-Simina	Height and body-mass index trajectories of school-aged children and adolescents from 1985 to 2019 in 200 countries and territories: a pooled analysis of 2181 population-based studies with 65 million participants. Lancet. 2020 Nov 7;396(10261):1511-1524 (IF 2019:14.554), 118 citations-02.07.2024	Article publié	Novembre 2020
Sabau, I.M., Andreescu, N.I., Chiriță-Emandi, A., Jurca-Simina, I. , Bugi, M.A., & Puiu, M.	Genetics in anorexia nervosa, Journal of Pediatrics XXIV (93-94): 23-27	Article publié	Janvier 2021
Sabau, I.M., Andreescu, N.I., Chiriță-Emandi, A., Jurca-Simina,	Ketogenic diet and genetic disorders, Journal of Pediatrics XXIV (93-94): 28-33	Article publié	Janvier 2021

I. , Bugi, M.A., & Puiu, M.			
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. IE Jurca-Simina	Heterogeneous contributions of change in population distribution of body mass index to change in obesity and underweight. eLife 2021;10:e60060 DOI: 10.7554/eLife.60060 (IF= 8.14), 39 citations-02.07.2024	Article publié	Mars 2021
Nowicka P, Ek A, Jurca-Simina IE , Bouzas C, Argelich E, Nordin K, García S, Vasquez Barquero MY, Hoffer U, Reijis Richards H, Tur JA, Chirita-Emandi A, Eli K.	Understanding the complex impact of the Covid-19 pandemic on children with overweight and obesity: a comparative ecological analysis of parents' perceptions in three countries. BMC Public Health. 2022 May 17;22(1):1000 (IF on 2 years, 2022- 3,295), 7 quotes-02.07.2024	Article publié	Mai 2022
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. including IE Jurca-Simina	Diminishing benefits of urban living for children and adolescents' growth and development. Nature. 2023 Mar;615(7954):874-883. two: 10.1038/s41586-023-05772-8. Epub 2023 Mar 29. PMID: 36991188; PMCID: PMC10060164 (IF=64.8), 7 citations-02.07.2024	Article publié	Mars 2023
Bugi MA, Jugănar I, Isac R, Simina IE , Munteanu AI, Mang N, Brad GF, Nicoară DM, Cîrnatu D, Mărginean O.	Factors Impacting the Reduction in Neophobia Prevalence in Phenylketonuria Patients. Nutrients. 2024 Mar 7;16(6):768. two: 10.3390/nu16060768. PMID: 38542680; PMCID: PMC10975818 (IF= 5.9)	Article publié	Mars 2024
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. including IE Jurca-Simina	Worldwide trends in underweight and obesity from 1990 to 2022: a pooled analysis of 3663 population-representative studies with 222 million children, adolescents, and adults. Lancet. 2024 Mar 16;403(10431):1027-1050. two: 10.1016/S0140-6736(23)02750-2. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38432237; PMCID: PMC7615769 (IF=168.9), 12 citations-02.07.2024	Article publié	Mars 2024
Bugi MA, Jugănar I, Simina IE , Nicoară DM, Cristun LI, Brad GF, Boru C, Cîrnatu D, Mărginean O.	Exploring Adult Eating Behaviors and Food Neophobia: A National Study in Romania. Foods. 2024 Apr 24;13(9):1301. doi: 10.3390/foods13091301. PMID: 38731672; PMCID: PMC11083192 (IF= 4.7) .	Article publié	Avril 2024
Bugi MA, Jugănar I, Simina IE , Nicoară DM, Cristun LI, Brad GF, Huțanu D, Isac R, Kozma K, Cîrnatu D, Mărginean O.	Evaluating Therapy and Growth in Children with Phenylketonuria: A Retrospective Longitudinal Study from Two Romanian Centers. Medicine 2024, 60, 1185. https://doi.org/10.3390/medicina60071185 (IF =2.4)	Article publié	Juillet 2024
Perva IT, Simina IE , Bende R, Motofealea AC, Chirita Emandi A, Andreescu N, Sima A, Vlad A, Sporea I, Zimbru C, Tutac PC, Puiu M, Niculescu MD	Use of a Micronutrient Cocktail to Improve Metabolic Dysfunction-Associated Steatotic Liver Disease (MASLD) in Adults with Obesity: A Randomized, Double-Blinded Pilot Clinical Trial. Medicine (Kaunas). 2024 Aug 21;60(8):1366. two: 10.3390/medicina60081366. PMID: 39202647; PMCID: PMC11356300 (IF =2.4)	Article publié	Août 2024
Cavaloiu B, Simina IE , Vilciu C, Trăilă IA, Puiu M.	Nusinersen Improves Motor Function in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy Patients across Time. Biomedicines. 2024 Aug 6;12(8):1782. doi: 10.3390/biomedicines12081782. PMID: 39200246; PMCID: PMC11351209 (IF =3.9)	Article publié	Août 2024
Cavaloiu B, Simina IE , Chisavu L, Vilciu C, Trăila IA, Puiu M.	Quality of Life Assessment in Romanian Patients with Spinal Muscular Atrophy Undergoing Nusinersen Treatment. Neurol Int. 2024 Aug 26;16(5):891-904. doi: 10.3390/neurolint16050067. PMID: 39311340; PMCID: PMC11417783 (IF =3.2)	Article publié	Août 2024

RÉSUMÉS DE CONGRÈS ET DE CONFÉRENCES

auteur	Titre	Taper	Date
M Puiu, M Gafencu, I. Jurca Simina et al.	"Prader Willi Syndrome- from research project to multicentre approach", the third National Congress of Medical Genetics, with international participation, Timisoara, Romania, 22-25 Sept. 2010. Romanian Journal of Rare Diseases 2010	Résumé, présentation orale	Septembre 2010
Iulia Jurca Simina , Florin Jurca Simina, Ionela Moaca, Pop Norbert, Stefan Berci, Iulia Popa, Cristina Irimia, Oana Rosca, Graziella Ecob, Adrian Juverdeanu, Carmen Dumitranoiu, Narcis Dobre, Mihai Gafencu, Maria Puiu	"Save the children" with rare diseases"- Romanian Journal of Rare Diseases, Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Résumé, présentation orale	2010
Ionela Moaca, Iulia Jurca Simina , Florin Jurca Simina, Pop Norbert, Stefan Berci, Iulia Popa,	"Special needs children's Day" - Romanian Journal of Rare Diseases, Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Résumé, présentation par affiche	2010

Cristina Irimia, Oana Rosca, Graziella Ecob, Adrian Juverdeanu, Carmen Dumitranoiu, Narcis Dobre, Mihai Gafencu, Maria Puiu			
Oana Rosca, Ionela Moaca, Iulia Jurca Simina , Florin Jurca Simina, Pop Norbert, Stefan Berci, Iulia Popa, Cristina Irimia, Graziella Ecob, Adrian Juverdeanu, Carmen Dumitranoiu, Narcis Dobre, Mihai Gafencu, Maria Puiu	"Rare diseases Week in Timisoara" - Romanian Journal of Rare Diseases, Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Résumé, présentation par affiche	2010
Jurca-Simina Iulia- Elena , Ecob Graziella, Bacalu Alina, Gafencu Mihai	"Child's obesity, a look from the perspective of age, sex and lifestyle" - Public prize at the National Congress for Students and Young Doctors- 14 th edition", Bucharest, Romania	Résumé, présentation orale	9-12 Décembre 2010
IE Jurca-Simina , M Gafencu, D Dan, M Puiu	Poster presentations: 731 "Prader Willi Syndrome (PWS) - Particular Molecular Profile and Diagnostic Protocol in Romania" <i>Arch Dis Child</i> 2012; 97:A211	Résumé, présentation par affiche	2012
I. Jurca-Simina , M. Gafencu, A. But, S. Hanini	"Child and adolescent obesity - Influence of diet and lifestyle" Book of abstracts pg. 89 National Conference of Pediatrics, 'Emergencies and chronic diseases', Bucharest, Romania.	Résumé, présentation par affiche	Mars 2012
Doros G., Popoiu A., Gafencu M., Jurca-Simina IE ., Leahu L., But A.	"Risk factors for cardiovascular disease in school age children and teenagers" - 46 th Annual Meeting of the AEPC, Istanbul, Turkey, 23-26 May 2012, Cardiology in the Young, Vol 22, Suppl. 1, p.111-112, ISSN 1047-9511, Impact factor 2012 0.948	Résumé, présentation par affiche	Mai 2012
Gafencu M, Jurca-Simina IE . et al.	"Neurological component in HIV with hypokalemia - case report" - poster presentation at Neonatology National Conference, Sibiu, 2012	Résumé, présentation par affiche	Juin 2012
M. Gafencu, R. Costa, G. Doros, K. Nilima, A. Schiller, I. Jurca-Simina	"Renal involvement in HIV infected children"- Pediatric Nephrology, vol 27 issue 9, pp 1605-1829(2012), The 45 th Annual Meeting on September 6 th - 8 th 2012, Krakow, Poland, ISSN online 1432-198X.	Résumé, présentation par affiche	Septembre 2012
IE Jurca-Simina , M Gafencu, D Dan, M Puiu	"Prader Willi Syndrome (PWS) - Particular Molecular Profile and Diagnostic Protocol in Romania", <i>Arch Dis Child</i> 2012;97:A211 doi:10.1136/archdischild-2012-302724.0731- Poster presentations	Résumé, présentation par affiche	Octobre 2012
IE Jurca-Simina , M. Puiu, M. Gafencu	"Renal disease's genetic counseling- a must for an affected family", ESHG 2013, European Journal of Human Genetics, Volume 21 Supplement 2, p 424, ISSN1018-4813, 2012 Impact Factor- 4.319, page 576	Résumé, présentation par affiche	Juin 2013
Jurca Simina I , Gafencu M, et al.	"Clinical and evolutionary aspects of Klippel Feil Syndrome", National Congress of Medical Genetics, with international participation, Paltinis, September 2013	Résumé, présentation par affiche	Septembre 2013
Doros G, Gafencu M, Jurca Simina I et al.	"Clinical profile, evolution and side effects of specific therapy in a rare disease -PAH secondary to CHD", National Congress of Medical Genetics, with international participation, Paltinis, September 2013	Résumé, présentation par affiche	Septembre 2013
M. Gafencu, G. Doros, D. Dan, I. Jurca Simina , LN Bogdan, M. Puiu	"Rare Diseases week in Timisoara - a campaign with a good start", European Journal of Human Genetics, Volume 22, Supplement 1, May 2014, Milan, page 346, P18.40-M	Résumé, présentation par affiche	Mai 2014
IE Jurca-Simina , RM Jurac, M. Cucuruz, C. Jinca, E. Boeriu, C. Popa, S. Arghirescu, M. Puiu	"Particularities of ATRA therapy in pediatric patients with acute promyelocytic leukemia", European Journal of Human Genetics, Volume 22, Supplement 1, May 2014, Milan, page 493, J15.17	Résumé dans le recueil des résumés	Mai 2014
DP Germain, J.-B. Riviere, I. Dabaj, J. Bataille, C. Jauny, IE Jurca-Simina , L. Faivre and I. Haegy	"Clove syndrome: a case report", Twenty-sixth European Meeting on Dysmorphology, 9 - 11 September 2015, Le Bischenberg	Résumé, présentation	Septembre 2015
IE Jurca-Simina , J. Rabès, PA Richard, C. Jauny, F. Koraichi, R. Carlier, AA Hagège, P. de Mazancourt, M. Puiu, DP Germain	"Pitfalls in the diagnosis of Fabry disease: further evidence that p.Asp313Tyr is a non-pathogenic polymorphism", P06.09A, Metabolic and mitochondrial disorders session, European Human Genetics Conference 2017, Copenhagen, Denmark, May 2017	Résumé, présentation par affiche	Mai 2017
Iulia Jurca-Simina , Alexandra Mihăilescu, Iulia Perva, Alexandra Sima, Iulian Puiu Velea, Adela	"NutriGen. Utilization of nutrigenomic models to personalize dietary treatments in obesity", Colloque international Les Territoires de la Sante: Agroalimentaire Production, Nutrition, Sécurité alimentaire -	Présentation orale	Octobre 2017

Chiriță-Emandi, Nicoleta Andreescu, Mihai Niculescu, Maria Puiu	PaNSaTS, Timisoara, Romania		
Jurca-Simina Iulia-Elena , Chirita-Emandi Adela, Nicoleta Andreescu, Olariu Nicu, Isac Raluca, Jurca-Simina Florin-Ioan, Gafencu Mihai, Puiu Maria	"Autosomal Dominant Multicystic Dysplastic Kidney Phenotype – No Genotype Identified (Yet)", Abstract book of "Personalized genomics in Pediatric Nephrology: from the lab bench to the bedside"- The International Pediatric Nephrology Association (IPNA) teaching course and the VIIth Meeting of the Southeastern Europe Pediatric Nephrology Working Group (VIIth SEPNWG), Bucharest, Romania- 17th-18th of November 2017, ISBN 978-973-0-25841-7.	Résumé, présentation par affiche	Novembre 2017
Jurca-Simina Iulia-Elena , Chirita-Emandi Adela, Andreescu Nicoleta, Cristian Zimbru, Urtila Patricia, Ioana Micle, Puiu Maria	"Heterozygous known mutation in LPL gene causing Lipoprotein Lipase Deficiency with severe Hypertriglyceridemia in a child". Balkan Journal of Medical Genetics, vol 21,2018, supplement 1, ISSN1311-0160, p57 (ICGEB Workshop "Next Generation Diagnostics", Skopje, March 22-24,2018)	Résumé, présentation par affiche	Mars 2018
I. Jurca-Simina , A. Chirita- Emandi, N. Andreescu, N. Olariu, R. Isac, F. Farkas, Z. Andrei, M. Gafencu, M. Puiu	"Bilateral Multicystic Dysplastic Kidney in a three-generation family", Control No. 2018-A-2701-ESHG, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, June 2018	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2018
T. Marcovici, M. Puiu, C. Bacos, I. Jurca-Simina , O. Belei, O. Marginean, A. Grozavu	"Classic Dravet Syndrome in an adolescent male. Case report", Control No. 2018-A-2605-ESHG, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, June 2018	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2018
Iulia-Elena Jurca-Simina , Adela Chirita-Emandi, Nicoleta Andreescu, Florina Stoica, Adina Ionac, Maria Puiu	"Ocular manifestations in Anderson-Fabry disease", VIIIth Congress of the Romanian Society of Strabology and Pediatric Ophthalmology in conjunction with IInd Conference on Ophthalmogenetics with International Participation, Brasov, Romania	Abstrait, présentation orale	Juin 2018
Iulia Jurca-Simina , Dorica Dan, Adela Chirita Emandi, Puiu Maria	"RO-NMCA ID Network- RoNetwork Multiple Congenital Abnormalities with ID", European Reference Networks Workshop, Zalau, Romania, 2018	Présentation orale	Juillet 2018
Aniko Manea, Jurca-Simina Iulia-Elena , Daniela Cioboata, Oana Costescu, Florina Doandes, Nicoleta Lungu, Marioara Boia	Rapid and Optimal Diagnosis in Malformative Syndromes at newborns, European Human Genetics Conference (ESHG), Gothenburg, Sweden, June 2019	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2019
IE Jurca-Simina , A. Chirita- Emandi, N. Andreescu, CL Șerban, C. Zimbru, M. Puiu1	Molecular genetic diagnosis in skeletal disorders - a Western Romanian delineation, European Human Genetics Virtual Conference 2020, taking place from June 6-9, 2020	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2020
Nowicka P, Ek A, Jurca-Simina IE , Bouzas C, Argelich E, Nordin K, García S, Vasquez Barquero MY, Hoffer U, Reijds Richards H, Tur JA, Chirita-Emandi A, Eli K.	Understanding the complex impact of the Covid-19 pandemic on overweight children and obesity: a comparative ecological analysis of parents' perceptions in three countries - STOP Project WP8 - Joint Symposium - 14-16th June - Brussels	Affiche	Juin 2022
Iulia-Elena Simina , Florin-Ioan Jurca, Florina Stoica, Meda Ada Bugi, Maria Puiu, Adela Chirita- Emandi	When a routine blood test can change it all- Hereditary hyperferritinemia cataract syndrome, European Human Genetics Conference, Glasgow, United Kingdom, June 10-13	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2023
Iulia Simina	Molecular techniques for investigating genetic modifications, Oncogenetics Course within the "Cancer Immunotherapy" Conference, 6th edition, Timisoara, June 15-18, 2023	Présentation orale	Juin 2023
Iulia Simina	Types of genetic modifications. Somatic mutations vs. germline mutations, Oncogenetics Course within the "Cancer Immunotherapy" Conference, 6th edition, Timisoara, June 15-18, 2023	Présentation orale	Juin 2023
Iulia Simina	Genetic testing in other types of cancer. Rare genetic syndromes of predisposition to cancer, Oncogenetics Course within the "Cancer Immunotherapy" Conference, 6th edition, Timisoara, June 15-18, 2023	Présentation orale	Juin 2023
Iulia Simina , Iulia Perva, Catalin Munteanu, Adrian Trifa	Li-Fraumeni Syndrome a not so rare cause of hereditary breast cancers - a series of cases, National Forum of Gynecology-Oncology, 6th Edition, Conference of the Romanian Society of Breast Surgery and Oncology	Présentation orale	Juin 2023
Iulia Simina , Simona Cerbu, Irina Sarau, Maria Puiu	Acid Sphingomyelinase Deficiency Insights and a New Hope in the First Therapy to Treat It. "Inborn Errors of Metabolism in Child and Adult Pathology" conference, June 29-30, 2023, Cluj Napoca	Présentation orale	Juin 2023

Iulia Simina , Iulia Perva, Catalin Munteanu, Adrian Trifa	Lynch Syndrome- a case series in the experience of Oncogenetics Team from Oncohelp, The 13th Medical Genetics Conference With International Participation, Timișoara, 28th – 30th September 2023	Présentation orale	Septembre 2023
Iulia Simina	Neuroblastoma – a rare disease, a rare cancer, Rare Disease Day Timișoara. "Multidisciplinarity in rare diseases", March 14, 2024	Présentation orale	Mars 2024
Iulia-Elena Simina , Iulia Teodora Perva, Catalin-Vasile Munteanu, Oana Cristina Voinea, Adrian Trifa	Is the obvious enough when considering Lynch Syndrome diagnosis? Rare cancers in index cases and diagnostic challenges, European Human Genetics Conference, Berlin, June 1-4	Abstrait, Affiche électronique	Juin 2024
Iulia Simina	Novelties in the Treatment of Niemann-Pick Type A/B and B Disease. Inherited Metabolic Diseases in pediatric and adult pathology, focus on therapy, 5 th ed., with the session "At the crossroads between metabolism and autoinflammatory disorders", 28-29 June 2024, Cluj-Napoca, Romania	Présentation orale	Juin 2024
Maria Puiu, Iulia Simina	Expanding Neonatal Screening: From Suspicion to Confirmed Diagnosis and Integrated Management. Inherited Metabolic Diseases in pediatric and adult pathology, focus on therapy, 5 th ed., with the session "At the crossroads between metabolism and autoinflammatory disorders", 28-29 June 2024, Cluj-Napoca, Romania	Présentation orale	Juin 2024
Maria Puiu, Iulia Simina , Ioana Streata, Dorica Dan	Interdisciplinarity in inborn errors of metabolism, 26th National Symposium on Psychoneuroendocrinology, with International Participation, September 26-28, 2024, Arad	Présentation orale	Septembre 2024
Iulia Simina	Huntington's Disease- Roundtable- The Huntington's Puzzle: Science, Support, and Solutions- MEDIS, 02-06 April 2025	Présentation orale	Avril 2025
Iulia Simina	Interactive game on family dynamics and genetic testing - Roundtable - The Huntington's Puzzle: Science, Support, and Solutions - MEDIS, 02-06 April 2025	Présentation orale	Avril 2025
Iulia Simina	Genetics Clinical case, Guest speaker at MedMysteries Solved, EMSA Timisoara	Présentation orale	Avril 2025
Iulia Simina , Iulia Perva, Catalin Munteanu, Dorel Popovici, Adrian Trifa	Revisiting the impact of allele dropout on therapy/somatic testing: a case study of ovarian tumor misclassification as BRCA-proficient, European Human Genetics Conference, Milan, May 24-27	Abstrait, Affiche électronique	Mai 2025
Iulia-Elena Simina , Oana Voinescu, Nicoleta Andreescu, Adina Ionac, Adela Chiriță-Emandi	A rare genetic disease, a dramatic trajectory – vascular Ehlers-Danlos syndrome, 10-NefroCardDia 2025, Timisoara	Présentation orale	16-18 octobre 2025

RÉFÉRENCES

Nom/poste	Université/Hôpital	Téléphone	E-mail
MD, PhD Puiu Maria Médecin généraliste, pédiatre et génétique médicale Professeur de génétique médicale	Institut de Recherche-Développement en Génomique, Rue Dlonisie Lupu nr. 37, Sector 2, București	+40745138917	maria.puiu@gmail.com
MD, PhD Dominique Germain spécialiste en génétique médicale Professeur de génétique médicale	Chef de département UFR des Sciences de la Santé Simone Veil 2, allée de la source de la Bièvre, 78180 Montigny Centre Hospitalier Universitaire Raymond Poincaré, 92380 Garches Université de Versailles - St Quentin en Yvelines France	+33147104438	dominique.germain@ins-erm.fr dominique.p.germain@aphp.fr dominique.germain@uv-sq.fr

Date
17/02/2026