

INFORMAȚII PERSONALE

**Simina Iulia-Elena** (anterior Jurca-Simina)



✉ [simina.iulia@umft.ro](mailto:simina.iulia@umft.ro)

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

Scopus Author ID: 56388779200

DOMENIUL  
OCUPAȚIONAL

Educație universitară în genetica medicală și medicină, genetica medicală clinică, pediatrie

EXPERIENȚA  
PROFESIONALĂ

**Asistent universitar - disciplina Genetica Medicală**

03.10.2022- prezent Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș”, Piața Eftimie Murgu nr 2, Timișoara

**Tipul sau sectorul de activitate**

Activitate didactică- lucrări practice Genetica Medicală

10.2021- 06.2022

09.2016- 01.2020

La plată cu ora, personal extern

**Medic specialist Genetica medicală**

01.04.2025- prezent Centrul Regional de Genetică Medicală Timiș, parte integrantă a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu” Timișoara, parte a Rețelei Europene de Referință pentru Boli Rare ERN ITHACA

02.2023- 10.2025

Ambulatoriul Oncomed, Asociația Oncohelp, Str. C. Porumbescu Nr. 57-59, Timișoara

01.04.2021- prezent

Societatea Civilă Medicală ”DR BABEU”, Blv. Liviu Rebreanu nr 190, Timișoara

04.2025- prezent

Policlinica Banatul- Regina Maria, Calea Martirilor 1989 1, Timișoara

**Tipul sau sectorul de activitate**

Evaluare genetică medicală și oncogenetică, în regim ambulatoriu și prin spitalizare

**Medic specialist Pediatrie**

01.2022-30.03.2025 Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu”, Str. Iosif Nemoianu nr 2, Timișoara

03.2021-31.12.2021

Unitatea administrativ-teritorială a Municipiului Timișoara, str. Bv. C.D. Loga nr.1

01.04.2021- prezent

Societatea Civilă Medicală ” DR BABEU”, Timișoara, Blv. Liviu Rebreanu nr 190

01.2018- prezent

Policlinica Banatul- Regina Maria, Calea Martirilor 1989 1, Timișoara

**Tipul sau sectorul de activitate**

Medic coordonator al Centrului de vaccinare pediatrică + efectuare garzi în Unitatea de Primire a Urgențelor

Medic vaccinator Centru vaccinare Incubox, medic coordonator al Centrului de vaccinare din 02.08.2021 până în 31.12.2021

Consultatii de pediatrie în regim ambulatoriu, fizice și prin telemedicină

**Medic rezident Genetica medicală**

01.2018- 08.2020 Universitatea de Medicină și Farmacie Oradea, Spitalul Municipal „Dr. Gavril Curteanu” Oradea

Detașată la:

Universitatea de Medicina și Farmacie „Victor Babeș”, Piața Eftimie Murgu nr 2, Timișoara

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu”, Str Iosif Nemoianu nr 2, Timișoara

**Tipul sau sectorul de activitate**

Stagii efectuate si sectoare de activitate : genetica medicala. genetică clinică, citogenetică, genetică moleculară, informatică și biostatistică, obstetrică și ginecologie, medicină internă, neurologie, endocrinologie + 1 an, 5 luni și 2 săptămâni stagii considerate de la prima specializare în pediatrie

**Medic rezident Pediatrie**

01.2012- 07.2017 Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii “Louis Țurcanu”, Str Iosif Nemoianu nr 2, Timișoara

**Tipul sau sectorul de activitate**

Stagii efectuate si sectoare de activitate : pediatrie generala, nefrologie pediatrica, gastro-enterologie pediatrica, cardiologie pediatrica, pneumologie-ftiziologie pediatrica, boli infectioase, chirurgie si ortopedie pediatrica, toxicologie, diabet si nutritie pediatrica, neurologie pediatrica, psihiatrie pediatrica, onco-hematologie pediatrica, urgente pediatrica, terapie intensiva pediatrica, neonatologie, genetica, ecografie generala, etica cercetarii.

**Praticien Attaché Associé**

09.2014-01.2016 Spitalul “Raymond Poincaré”, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris  
Serviciul de Genetica Medicala, Coordonator Profesor Dominique P. GERMAIN  
104, boulevard Raymond Poincaré, 92380 GARCHES, Franța

**Tipul sau sectorul de activitate**

Genetica clinica, activități de cercetare, participare in studii clinice

**Voluntar in Organizatia Salvati Copiii- Filiala Timis**

10.2007-09.2014 Organizatia salvati Copiii, Filiala Timis, B-dul Republicii nr.1, Corp B, Ap 7, Timișoara, Timiș

**Tipul sau sectorul de activitate**

Organizare si desfasurare de programe educationale pentru sanatate si preventie, dar si drepturi ale copiilor (participant si formator)

**EDUCAȚIE ȘI FORMARE**

2022-2023 **Studii postuniversitare- Programul de Formare Psihopedagogica nivel I si II**

Departamentul pentru Pregătirea Personalului Didactic din cadrul Universității de Vest din Timișoara

10.2012- 24.10.2019 **Doctor in medicina**

Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara

Confirmat prin Ordinul Ministerului Sanatatii OM-5748\_13\_10\_2020

Teza: Strategii de evaluare ale patologiei genetice corelate progresului tehnologic si informatic

Coordonator: Prof. Dr. Puiu Maria

**Tipul sau sectorul de activitate**

Genetica medicala

Link sumar teza: [http://www.umft.ro/2019\\_789](http://www.umft.ro/2019_789)

- Doctor-medic**  
 2005-2011 Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara  
 Facultatea de Medicina Generala
- Bacalaureat**  
 2001-2005 Liceul „Horia, Cloșca și Crișan” Abrud  
 Profil vocațional- pedagogic; învățător-educator

**COMPETENTE PERSONALE**

Limba maternă Limba romana

Alte limbi străine cunoscute

Limba engleza

Limba franceza

INTELEGERE		VORBIRE		SCRIERE
Ascultare	Citire	Participare la conversație	Discurs oral	
C1	C1	C1	C1	C1
C1	C1	C1	C1	C1

Niveluri: A1/A2: Utilizator elementar - B1/B2: Utilizator independent - C1/C2: Utilizator experimentat

[Cadru european comun de referință pentru limbi străine](#)

Competențe de comunicare

- Facilitate și deschidere în stabilirea relațiilor interpersonale și capacitate de a stabili bune contacte cu pacienții și familiile acestora, cu specialiștii din diverse domenii medicale.
- Adeptă a spiritului de echipă la locul de muncă.

Competențe organizaționale/manageriale

Cultura organizațională și abilitate în scrierea și coordonarea proiectelor adaptate ONG cu activitate în domeniul sănătății. Implicarea activă în proiecte educaționale, coordonarea lor și organizarea a diferite activități extra curriculare, de susținere directă a bolnavilor, de informare și campanii pe tema bolilor rare și de pregătire pentru studenți în diferite arii medicale.

Competență digitală

**AUTOEVALUARE**

Procesarea informației	Comunicare	Creare de conținut	Securitate	Rezolvarea de probleme
Utilizator experimentat	Utilizator experimentat	Utilizator independent	Utilizator experimentat	Utilizator experimentat

Niveluri: Utilizator elementar - Utilizator independent - Utilizator experimentat

[Competențele digitale - Grilă de auto-evaluare](#)

Alte competențe informatice: o bună stăpânire a suitei de programe de birou (procesor de text, calcul tabelar, software pentru prezentări), cunoștințe dobândite în cadrul procesării lucrării de licență, a editării posterelor prezentate și a prezentărilor orale, a contribuției directe la scrierea de publicații medicale; bune cunoștințe de editare foto, dobândite ca fotograf amator.

Alte competențe

Multiplele activități de voluntariat desfășurate pe parcursul traiectoriei educaționale au contribuit la formarea mea ca personalitate activă, ambițioasă, cu spirit de inițiativă, capabilă de implicare într-o muncă solicitantă și de asumarea unui rol responsabil în activitățile întreprinse, interesată de psihologia comunicării și a copilului și adolescentului. Temele esențiale ale cercetărilor efectuate sunt din aria geneticii și a pediatriei.

Permis de conducere

Categoria B din 2004

## INFORMATII SUPLIMENTARE

### Proiecte de cercetare/ studii clinice

1. **Dezvoltarea cercetării genomice în România, acronim: ROGEN**, Cod proiect: 324809, 17.12.2024 - 17.12.2029 - **membru**
2. **PROIECT MEDI.COM-RARE** - Extinderea serviciilor medicale și comunitare pentru persoanele afectate de boli genetice și rare. AR 19076/26.10.2022 Apel : Îmbunătățirea accesului la serviciile de sănătate în special pentru grupurile vulnerabile, inclusiv Romi. Program: Provocări în sănătatea publică la nivel European, Sursa principală de finanțare: Mecanismul Financiar al Spațiului Economic European 2014-2021 (26.10.2022 – 30.04.2024)- **membru**
3. **PIR16183: A Prospective and Retrospective Cohort Study to Refine and Expand the Knowledge on Patients With Chronic Forms of Acid Sphingomyelinase Deficiency (ASMD)**, NCT04106544, Investigational Site Number 6420001, Timisoara, Romania, 300011, Study Director: Clinical Sciences & Operations Sanofi, Study Start Date: September 27, 2019, Estimated Primary Completion Date : March 2023- **coinvestigator** in perioada **18.02.2020- 09.2023**
4. **Project Science and Technology in childhood Obesity Policy (STOP)**, Grant Agreement number 774548; Call: Horizon 2020-SFS-2016-2017; Topic: SFS-39-2017, Research Innovation Action 2018-2020. WP 8: T8.2 - Three-site RCT of an early childhood obesity intervention: design and tool development. Translation of material for intervention, Universitatea de Medicina si Farmacie Victor Babes Timisoara, Romania –**membru activ 31.08.2018- 2022**
5. **Formarea PROfesionala a personalului medical in GENetica medicala– PROGEN (PROfessional formation of medical personnel in medical GENetics)** Project financed through the Social European Fund through the Operational Program Human Capital 2014-2020. Priority axe 4- Social inclusion and poverty combat. Specific objective 4.8- Improvement of the competence level of professionals’ in the medical field. SMIS107623; Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017 (12.2017-12.2019)- **formator 2017-2019**
6. **Competitiveness Operational Programme 2014-2020; priority axis 1 – Research, technological development and innovation (RD&I) to support economic competitiveness and business development action 1.1.4 Attracting high-level personnel from abroad in order to enhance the RD capacity; Title: Use of nutrigenomic models for the personalized treatment with medical foods in obese people (NutriGen) 2016-2019- voluntar 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 - **coinvestigator** in perioada Decembrie 2014 - Ianuarie 2016, Garches, Franta
8. **Clinical, genetic and epigenetic aspects involved in the etiology of Prader Willi/ Angelman syndromes: multidisciplinary approach model of rare disorders in Romania-** **membru activ 2009-2011** PROJECT CNMP PARTENERIATE, CONTRACT 41113, 2009-2011

### Premii

**Iulia E. Jurca-Simina**, François Vialard, Karelle Benistan, Lucia Echevarria, Philippe de Mazancourt, Alessandro P. Burlina, Dominique P. Germain, “A 16 Mb deletion at Xp22.13 leads to highly skewed X chromosome inactivation and consequent severe phenotypic expression of Fabry disease in a heterozygous female”- 14th European Round Table on Fabry Disease – Fabry PhD Research Initiative, Paris, France- Abstract, poster and oral presentation- Fabry PhD Research Initiative- award- 13-14 March 2015

**The best oral presentation: 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

### Cursuri si conferințe

- “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- 22th September 2010
- “The Third National Medical Genetic Conference with International Participation”, Timisoara, Romania- 22th-25th September 2010
- The Workshop “Gene Therapy”, Timisoara, Romania- 3th 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
  - Workshop Rețele Europene de Referință, Zalau, Romania, 2018
  - “Evocative signs in clinical genetics” Course, Gura Humorului, Romania, September 2018
  - European Human Genetics Conference 2019, Gothenburg, Sweden, June 2019
  - Conferinta de pediatrie Pedipractic, 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 editie online
  - Congresul National de Pediatrie, Craiova, 15 – 18 septembrie 2021
  - European Human Genetics Conference, June 11-14, 2022, Viena, Austria
  - Joint Symposium - 14-16th June, 2022, Brussels, Belgia
  - European Human Genetics Conference, June 11-14, 2023, Glassgow
  - European Human Genetics Conference, June 1-4, 2024, Berlin
  - Hereditary Cancer Genetics Course, 17-20 Septembrie, 2024, Bertinoro, Italia
  - Rare Hematology Academy, 4-5 Septembrie, 2024, Madrid, Spania
  - Course in Genetic Counselling Skills, 10-14 Noimenbrie 2024, Muscat, Oman
  - European Human Genetics Conference, May 24-27, 2025, Milan (virtual participation)
- 
- Societatea Romana de Genetica Medicala SRGM
  - European Society of Medical Genetics ESHG

Membru in  
societăți  
medicale

## LISTA PUBLICATIILOR:

### CAPITOLE CARTI

Autori	Titlu	Tip	Data
Dominique P. Germain, <b>Iulia E. Jurca-Simina</b>	Principles of Human Genetics and Mendelian Inheritance, Neurometabolic Hereditary Diseases of Adults, Springer International Publishing AG, part of Springer Nature 2018(I):1-28, <a href="https://doi.org/10.1007/978-3-319-76148-0">https://doi.org/10.1007/978-3-319-76148-0</a>	Capitol tratat international	2018
Cristina Gug, Maria Puiu, <b>Iulia Jurca-Simina</b>	Ghiduri și îndrumătoare de laborator: Génétique médicale- Travaux pratiques pour les étudiants en Médecine Générale, Editura Victor Babeș, Timișoara, CNCSIS: 324 © 2020, ISBN 978-606-786-212-6	Ghiduri și îndrumătoare de laborator	2020
Nicoleta Ioana Andreescu, Adrian Pavel Trifa, Adela Chiriță – Emandi, Dorina Livia Stoicănescu, Cristina Rodica Gug, Simona Sorina Farcaș, Cristina Annemari Popa,	Curs de genetică, Editura „Victor Babeș”, 2025, ISBN 978-606-786-490-8.	Carte curs	2025

Alexandra Mihăilescu, <b>Iulia Elena Simina</b> , Miruna Cristiana Gug			
Nicoleta Ioana Andreescu, Adrian Pavel Trifa, Adela Chiriță – Emandi, Dorina Livia Stoicănescu, Cristina Rodica Gug, Simona Sorina Farcaș, Cristina Annemari Popa, Alexandra Mihăilescu, <b>Iulia Elena Simina</b> , Miruna Cristiana Gug	Genetică - Aplicații practice. Editura „Victor Babeș”2025, ISBN 978-606-786-489-2	Ghiduri și îndrumătoare de laborator	2025
Dorina Livia Stoicănescu, <b>Iulia Elena Simina</b> .	Applications of Genetics in Medicine. Editura „Victor Babeș”2025, ISBN 978-606-786-494-6	Ghiduri și îndrumătoare de laborator	2025

**ARTICOLE PUBLICATE**

<b>Autori</b>	<b>Titlu</b>	<b>Tip</b>	<b>Data</b>
Puiu, Maria; <b>Simina-Jurca, Iulia</b> ; Dumitriu, Simona; Arghirescu, Smaranda; Chirita-Emandi, Adela	Multiple hereditary exostoses – clinical features and management- Jurnalul Pediatriei, Jan-Jun2012, vol XV, nr 57-58, 2012, page 64-9 (B+)	Articol publicat	Iunie 2012
Maria Puiu, <b>Iulia Jurca Simina</b>	Angelman Syndrome, Viata Medicala, no 29 (1175), ISSN 1583-8862 <a href="http://www.viata-medicala.ro/Sindromul-Angelman.html*articleID_5504-dArt.html">http://www.viata-medicala.ro/Sindromul-Angelman.html*articleID_5504-dArt.html</a>	Articol publicat	12 Iulie 2012
Corina Pienar, Maria Puiu, Adela Chiriță-Emandi, Simona Dumitriu, Cristina Popa, <b>Iulia Jurca-Simina</b> , Ioana Micle, Smaranda Arghirescu.	Childhood Obesity: between Nature and Nurture. Jurnalul Pediatriei. Year XVI, Vol. XVI, Nr. 61-62, Counsel-june 2013; 3-8, ISSN 2065 – 4855, CNCSIS B+	Articol publicat	Iunie 2013
Mihai Gafencu, <b>Iulia Simina Jurca</b> , Laura Leahu, Andra Mitoceanu, Otilia Marginean, Gabriela Doros, Bogdan Korbuly	Overweight pathology in children form Timis County, Jurnalul Pediatriei – Year XVI, Vol. XVI, Nr. 63, july-september 2013, ISSN 2065 – 4855 <a href="http://www.jurnalulpediatriei.ro/pages/reviste/63.pdf#page=27">http://www.jurnalulpediatriei.ro/pages/reviste/63.pdf#page=27</a>	Articol publicat	August 2013
Gafencu Mihai, <b>Jurca-Simina Iulia</b> , 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	Articol publicat	Ianuarie 2014
Gafencu M, <b>Jurca-Simina IE</b> , 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. <b>(FI/2014 1,293)</b>	Articol publicat	Decembrie 2014
Adela Chirita-Emandi, Gabriela Doros, <b>Iulia Jurca Simina</b> , 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	Articol publicat	Decembrie 2015
Beth L. Thurberg, Dominique P. Germain, MD, Fernando Perretta, <b>Iulia E. Jurca-Simina</b> , 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 <b>(FI/2018 1.354), 4 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Octombrie 2016
<b>Jurca-Simina Iulia-Elena</b> , Chirita Emandi Adela, Perva Iulia Teodora, Uhrová Mészárosová 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 Pediatriei, 2018, XXI(81-82): 19-25 (B+)	Articol publicat	Iunie 2018
<b>Jurca-Simina Iulia-Elena</b> , Iulius Jugănar, Mircea-Ștefan Iurciuc, Stela Iurciuc, Emil Ungureanu, Andreea Iulia Dobrescu, Adela Chiriță-Emandi, Oana Raluca Voinescu, Ioana-Cristina Olariu, Maria Puiu, Doina Georgescu, Veronica-Mădălina Borugă	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 <b>(FI/ 2018 = 1,5); 2 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Iunie 2019
<b>Iulia E. Jurca-Simina</b> , Adela Chirita-Emandi, Nicoleta Andreescu, Simona Farcaș,	Burden of rare genetic diseases –experience of Timis Regional Centre of Medical Genetics, Romania, Jurnalul Pediatriei, 2019, XXII (85-86): 56-65 (B+)	Articol publicat	Iunie 2019

Alexandra Mihailescu, Anca-Maria Popa, Paul Tutac, Cristian Zimbru, Andreea I. Dobrescu, Iulia T. Perva, Amalia Murariu, Maria Puiu			
Roman Deiana, Gug Miruna, Gliga Petra, Chircă Corina, <b>Jurca-Simina Iulia</b> , Jurca Maria Claudia, Vaida Monica	Monogenic Cause For Renal Tubulopathies -Considerations Regarding Four Cases in Fertile Women. Proceedings of the 4 th Congress of the Romanian Society for Minimal Invasive Surgery in Gynecology, pages 513-517	Articol publicat	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, <b>Iulia E. Jurca-Simina</b> , 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 ( <b>FI/2020=2.368</b> ), <b>13 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Februarie 2020
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. <b>I.E. Jurca-Simina</b>	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 ( <b>IF 2019:14.554</b> ), <b>118 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Noiembrie 2020
Sabau, I. M., Andreescu, N. I., Chiriță-Emandi, A., <b>Jurca-Simina, I.</b> , Bugi, M. A., & Puiu, M.	Genetics in anorexia nervosa, Jurnalul pediatriei XXIV (93-94): 23-27	Articol publicat	Ianuarie 2021
Sabau, I. M., Andreescu, N. I., Chiriță-Emandi, A., <b>Jurca-Simina, I.</b> , Bugi, M. A., & Puiu, M.	Ketogenic diet and genetic disorders, Jurnalul pediatriei XXIV (93-94): 28-33	Articol publicat	Ianuarie 2021
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. <b>I.E. Jurca-Simina</b>	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 ( <b>IF= 8.14</b> ), <b>39 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Martie 2021
Nowicka P, Ek A, <b>Jurca-Simina IE</b> , Bouzas C, Argelich E, Nordin K, García S, Vasquez Barquero MY, Hoffer U, Reijns 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 ( <b>IF on 2 years, 2022- 3.295</b> ), <b>7 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Mai 2022
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. including <b>I.E. Jurca-Simina</b>	Diminishing benefits of urban living for children and adolescents' growth and development. Nature. 2023 Mar;615(7954):874-883. doi: 10.1038/s41586-023-05772-8. Epub 2023 Mar 29. PMID: 36991188; PMCID: PMC10060164 ( <b>IF=64.8</b> ), <b>7 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Martie 2023
Bugi MA, Jugănar I, Isac R, <b>Simina IE</b> , 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. doi: 10.3390/nu16060768. PMID: 38542680; PMCID: PMC10975818 ( <b>IF=5.9</b> )	Articol publicat	Martie 2024
NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC).. including <b>I.E. Jurca-Simina</b>	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. doi: 10.1016/S0140-6736(23)02750-2. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38432237; PMCID: PMC7615769 ( <b>IF=168.9</b> ), <b>12 citari-02.07.2024</b>	Articol publicat	Martie 2024
Bugi MA, Jugănar I, <b>Simina IE</b> , 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 ( <b>IF=4.7</b> ).	Articol publicat	Aprilie 2024
Bugi MA, Jugănar I, <b>Simina IE</b> , Nicoară DM, Cristun LI, Brad GF,	Evaluating Therapy and Growth in Children with Phenylketonuria: A Retrospective Longitudinal Study from	Articol publicat	Iulie 2024

Huțanu D, Isac R, Kozma K, Cîrnatu D, Mărginean O.	Two Romanian Centers. <i>Medicina</i> 2024, 60, 1185. <a href="https://doi.org/10.3390/medicina60071185">https://doi.org/10.3390/medicina60071185</a> (IF =2.4)		
Perva IT, <b>Simina IE</b> , Bende R, Motofeala 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. <i>Medicina (Kaunas)</i> . 2024 Aug 21;60(8):1366. doi: 10.3390/medicina60081366. PMID: 39202647; PMCID: PMC11356300 (IF =2.4)	Articol publicat	August 2024
Cavaloiu B, <b>Simina IE</b> , Vilciu C, Trăilă IA, Puiu M.	Nusinersen Improves Motor Function in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy Patients across Time. <i>Biomedicines</i> . 2024 Aug 6;12(8):1782. doi: 10.3390/biomedicines12081782. PMID: 39200246; PMCID: PMC11351209 (IF =3.9)	Articol publicat	August 2024
Cavaloiu B, <b>Simina IE</b> , Chisavu L, Vilciu C, Trăilă IA, Puiu M.	Quality of Life Assessment in Romanian Patients with Spinal Muscular Atrophy Undergoing Nusinersen Treatment. <i>Neurol Int</i> . 2024 Aug 26;16(5):891-904. doi: 10.3390/neurolint16050067. PMID: 39311340; PMCID: PMC11417783 (IF =3.2)	Articol publicat	August 2024

## ABSTRACTE CONGRESE SI CONFERINTE

Autori	Titlu	Tip	Data
M Puiu, M Gafencu, <b>I. Jurca Simina</b> et colab.	“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. <i>Romanian Journal of Rare Diseases</i> 2010	Abstract, prezentare orala	Septembrie 2010
<b>Iulia Jurca Simina</b> , 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”- <i>Romanian Journal of Rare Diseases</i> , Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Abstract, prezentare orala	2010
Ionela Moaca, <b>Iulia Jurca Simina</b> , Florin Jurca Simina, Pop Norbert, Stefan Berci, Iulia Popa, Cristina Irimia, Oana Rosca, Graziella Ecob, Adrian Juverdeanu, Carmen Dumitranoiu, Narcis Dobre, Mihai Gafencu, Maria Puiu	“Special needs children’s Day”- <i>Romanian Journal of Rare Diseases</i> , Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Abstract, prezentare poster	2010
Oana Rosca, Ionela Moaca, <b>Iulia Jurca Simina</b> , 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”- <i>Romanian Journal of Rare Diseases</i> , Supplement 1/2010 ISSN 2068-5882	Abstract, prezentare poster	2010
<b>Jurca-Simina Iulia- Elena</b> , 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 <sup>th</sup> edition”, Bucharest, Romania	Abstract, prezentare orala	9- 12 Decembrie 2010
<b>IE Jurca- Simina</b> , 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	Abstract, prezentare poster	2012
<b>I. Jurca-Simina</b> , M. Gafencu, A. Buț, 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.	Abstract, prezentare poster	Martie 2012
Doros G., Popoiu A., Gafencu M., <b>Jurca-Simina I.E.</b> , Leahu L., But A.	“Risk factors for cardiovascular disease in school age children and teenagers” – 46 <sup>th</sup> Annual Meeting of the AEPC, Istanbul, Turkey, 23-26 May 2012, <i>Cardiology in the Young</i> , Vol 22, Suppl. 1, p.111-112, ISSN 1047-9511, Impact factor 2012 0.948	Abstract, prezentare poster	Mai 2012

Gafencu M, <b>Jurca-Simina I.E.</b> and colab.	"Neurologic component in HIV with hipopotasemia- case report"- poster presentation at Neonatology National Conference, Sibiu, 2012	Abstract, prezentare poster	Iunie 2012
M. Gafencu, R. Costa, G. Doros, K. Nilima, A. Schiller, <b>I. Jurca-Simina</b>	"Renal involvement in HIV infected children"- Pediatric Nephrology, vol 27 issue 9, pp 1605-1829(2012), The 45 <sup>th</sup> Annual Meeting on September 6 <sup>th</sup> – 8 <sup>th</sup> 2012, Krakow, Poland, ISSN online 1432-198X.	Abstract, prezentare poster	Septembrie 2012
<b>IE Jurca- Simina</b> , M Gafencu, D Dan, M Puiu	„Prader Willi Syndrome (PWS) - Particular Molecular Profile and Diagnostic Protocol in Romania”, Arch Dis Child 2012;97:A211 doi:10.1136/archdischild-2012-302724.0731-Poster presentations	Abstract, prezentare poster	Octombrie 2012
<b>I. E. Jurca- Simina</b> , M. Puiu, M. Gafencu	"Renal disease's genetic counselling- 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.pag 576	Abstract, prezentare poster	Iunie 2013
<b>Jurca Simina I</b> , Gafencu M, et colab.	"Clinical and evolutive aspects of Klippel Feil Syndrome", National Congress of Medical Genetics, with international participation, Paltinis, sept 2013	Abstract, prezentare poster	Septembrie 2013
Doros G, Gafencu M, <b>Jurca Simina I</b> et colab.	"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, sept 2013	Abstract, prezentare poster	Septembrie 2013
M. Gafencu, G. Doros, D. Dan, <b>I. Jurca Simina</b> , L. N. 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	Abstract, prezentare poster	Mai 2014
<b>I. E. Jurca- Simina</b> , R. M. 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	Abstract in volum de rezumate	Mai 2014
D.P. Germain, J.-B. Riviere, I. Dabaj, J. Bataille , C. Jauny, <b>I.E. Jurca-Simina</b> , L. Faivre and I. Haegy	"Clove syndrome: a case report", Twenty-sixth European Meeting on Dysmorphology, 9 – 11 September 2015, Le Bischenberg	Abstract, prezentare	Septembrie 2015
<b>I. E. Jurca-Simina</b> , J. Rabès, P. A. Richard, C. Jauny, F. Koraichi, R. Carlier, A. A. Hagège, P. de Mazancourt, M. Puiu, D. P. 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	Abstract, prezentare poster	Mai 2017
<b>Iulia Jurca-Simina</b> , Alexandra Mihăilescu, Iulia Perva, Alexandra Sima, Iulian Puiu Velea, Adela Chiriță-Emandi, Nicoleta Andreescu, Mihai Niculescu, Maria Puiu	„NutriGen. Utilisation de modèles nutriginomiques pour personnaliser les traitements diététiques dans l'obésité”, Colloque international Les Territoire de la Sante: Production agroalimentaire, Nutrition, Securite alimentaire- PaNSaTS, Timisoara, Romania	Prezentare orala	Octombrie 2017
<b>Jurca-Simina Iulia-Elena</b> , 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 „Personalised 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.	Abstract, prezentare poster	Noiembrie 2017
<b>Jurca-Simina Iulia-Eena</b> , 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)	Abstract, prezentare poster	Martie 2018
<b>I. Jurca-Simina</b> , 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	Abstract, E-poster	Iunie 2018
T. Marcovici, M. Puiu, C. Bacos, <b>I. Jurca-Simina</b> , 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	Abstract, E-poster	Iunie 2018

<b>Iulia-Elena Jurca-Simina</b> , 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	Abstract, prezentare orala	Iunie 2018
<b>Iulia Jurca-Simina</b> , Dorica Dan, Adela Chirita Emandi, Puiu Maria	“Rețeaua RO-NMCA ID- RoNetwork Multiple Congenital Abnormalities with ID”, Workshop Rețele Europene de Referință, Zalau, Romania, 2018	Prezentare orala	Iulie 2018
Aniko Manea, <b>Jurca-Simina Iulia-Elena</b> , Daniela Cioboata, Oana Costescu, Florina Doandes, Nicoleta Lungu, Marioara Boia	Rapid and Optimal Diagnosis in Malformative Syndroms at newborns, European Human Genetics Conference (ESHG), Gothenburg, Sweden, June 2019	Abstract, E-poster	Iunie 2019
<b>I. E. Jurca- Simina</b> , A. Chirita-Emandi, N. Andreescu, C. L. Șerban, C. Zimbru, M. Puiu1	Molecular genetic diagnostic in skeletal disorders - a Western Romanian delineation, European Human Genetics Virtual Conference 2020, taking place from June 6-9, 2020	Abstract, E-poster	Iunie 2020
Nowicka P, Ek A, <b>Jurca-Simina IE</b> , Bouzas C, Argelich E, Nordin K, García S, Vasquez Barquero MY, Hoffer U, Reijs 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- STOP Project WP8-Joint Symposium - 14-16th June - Brussels	Poster	Iunie 2022
<b>Iulia-Elena Simina</b> , 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, 10-13 Iunie	Abstract, E-poster	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b>	Tehnici moleculare de investigare a modificarilor genetice, Curs Oncogenetica in cadrul Conferintei “Imunoterapia cancerului”, editia a VI-a, Timisoara, 15-18 iunie 2023	Prezentare orala	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b>	Tipuri de modificari genetice. Mutatii somatice vs. mutatii germinale, Curs Oncogenetica in cadrul Conferintei “Imunoterapia cancerului”, editia a VI-a, Timisoara, 15-18 iunie 2023	Prezentare orala	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b>	Testarea genetica in alte tipuri de cancere. Sindroame genetice rare de predispozitie la cancere, Curs Oncogenetica in cadrul Conferintei “Imunoterapia cancerului”, editia a VI-a, Timisoara, 15-18 iunie 2023	Prezentare orala	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b> , Iulia Perva, Catalin Munteanu, Adrian Trifa	Sindromul Li-Fraumeni o cauză nu chiar atât de rară de cancere mamare ereditare- o serie de cazuri, Forumul National de Gineco-Oncologie, Editia a VI-a, Conferinta Societatii Romane de Chirurgie a Sanului si Oncologie	Prezentare orala	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b> , Simona Cerbu, Irina Sarau, Maria Puiu	Acid Sphingomyelinase Deficiency Insights and a New Hope in the First Therapy to Treat It. Conferinta “Inborn Errors of Metabolism in Child and Adult Pathology”, 29-30 Iunie 2023, Cluj Napoca	Prezentare orala	Iunie 2023
<b>Iulia Simina</b> , 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	Prezentare orala	Septembrie 2023
<b>Iulia Simina</b>	Neuroblastomul – o boală rară, un cancer rar, Ziua Bolilor Rare Timișoara. „Multidisciplinaritatea în bolile rare”, 14 martie 2024	Prezentare orala	Martie 2024
<b>Iulia-Elena Simina</b> , 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, 1-4 Iunie	Abstract, E-poster	Iunie 2024
<b>Iulia Simina</b>	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	Prezentare orala	Iunie 2024
Maria Puiu, <b>Iulia Simina</b>	Expanding Neonatal Screening: From Suspicion to Confirmed Diagnosis and Integrated Management. Inherited Metabolic Diseases in pediatric and adult pathology, focus on therapy, 5	Prezentare orala	Iunie 2024

	th ed., with the session "At the crossroads between metabolism and autoinflammatory disorders", 28-29 June 2024, Cluj-Napoca, Romania		
Maria Puiu, <b>Iulia Simina</b> , Ioana Streata, Dorica Dan	Interdisciplinaritatea în erorile înnăscute de metabolism, Al 26-lea Simpozion National de Psihoneuroendocrinologie, cu Participare Internationala, 26-28 Septembrie 2024, Arad	Prezentare orala	Septembrie 2024
<b>Iulia Simina</b>	Huntington's Disease- Roundtable- The Huntington's Puzzle: Science, Support, and Solutions- MEDIS, 02-06 Aprilie 2025	Prezentare orala	Aprilie 2025
<b>Iulia Simina</b>	Interactive game on family dynamics and genetic testing - Roundtable- The Huntington's Puzzle: Science, Support, and Solutions- MEDIS, 02-06 Aprilie 2025	Prezentare orala	Aprilie 2025
<b>Iulia Simina</b>	Genetics Clinical case, Guest speaker at MedMysteries Solved, EMSA Timisoara	Prezentare orala	Aprilie 2025
<b>Iulia Simina</b> , 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, Milano, 24-27 Mai	Abstract, E-poster	Mai 2025
<b>Iulia-Elena Simina</b> , Oana Voinescu, Nicoleta Andreescu, Adina Ionac, Adela Chiriță-Emandi	O boală genetică rară, un traseu dramatic – sindromul Ehlers-Danlos vascular, 10-NefroCardDia 2025, Timisoara,	Prezentare orala	16-18 octombrie 2025

## REFERENȚI

Nume/functie	Universitate/ Spital	Telefon	Email
<b>MD, PhD</b> <b>Puiu Maria</b> <b>Medic primar pediatrie si genetica medicala</b> <b>Profesor Genetica medicala</b>	Centrul Regional de Genetica Medicala, Timisoara, Romania (Clinica III Pediatrie, Spitalul de Urgenta pentru Copii "Louis Turcanu" Timisoara)	+4074513891 7	<a href="mailto:maria.puiu@gmail.com">maria.puiu@gmail.com</a>
<b>MD, PhD</b> <b>Dominique Germain</b> <b>Medic specialist genetica medicala</b> <b>Profesor genetica medicala</b>	Medic sef compartiment 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 University of Versailles - St Quentin en Yvelines France	+3314710443 8	<a href="mailto:dominique.germain@inserm.fr">dominique.germain@inserm.fr</a> <a href="mailto:dominique.p.germain@aphp.fr">dominique.p.germain@aphp.fr</a> <a href="mailto:dominique.germain@uvsq.fr">dominique.germain@uvsq.fr</a>

Data  
17.02.2026