



Puiu Maria

INFORMAȚII PERSONALE

Str. M. Ovidiu Munteanu, 9, 300360, Timisoara

Bucuresti

0745 138917

maria.puiu@genomica.gov.ro, maria.puiu@gmail.com

Data nașterii 17.08.1959 | Naționalitatea Română

<http://orcid.org/0000-0002-4078-2831>

EXPERIENȚA PROFESIONALĂ

Din 15 dec 2024	Director general adjunct Institutul de Cercetare Dezvoltare în Genomică, București
Din mai 2025	Profesor la Universitatea de Medicină și Farmacie Carol Davila, Str. Dionisie Lupu, 7, București, Disciplina de Genomică
Mai 2022-august 2024	Director Școala Doctorală Medicină Farmacie, Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babes" Timisoara, Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania
Din mai 2014 pana in august 2025	Coordonator Centrul Regional de Genetica Medicala Timis Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii „Louis Turcanu” Timisoara sectorul de activitate <ul style="list-style-type: none"> Coordonare activitatii clinice a departamentului
Din mai 2010 pana in prezent	Conducator de Doctorat Universitatea de Medicina si Farmacie "Victor Babes" Timisoara, Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania sectorul de activitate <ul style="list-style-type: none"> Activitati de cercetare
Octombrie 2009 – august 2024	Profesor Universitatea de Medicina si Farmacie "Victor Babes" Timisoara, Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania sectorul de activitate <ul style="list-style-type: none"> Activitati de cercetare
Din octombrie 2003- oct. 2009	Conferentiar Universitatea de Medicina si Farmacie "Victor Babes" Timisoara, Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania sectorul de activitate <ul style="list-style-type: none"> Activitati de cercetare
Octombrie 1999 – octombrie 2003	Sef de lucrari Universitatea de Medicina si Farmacie "Victor Babes" Timisoara, Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania sectorul de activitate <ul style="list-style-type: none"> Activitati de cercetare

Martie 1992 – octombrie 1999 Asistent universitar

Universitatea de Medicina si Farmacie "Victor Babes" Timisoara Disciplina Genetica, P-ta Eftimie Murgu Nr.2, Timisoara, Romania

sectorul de activitate

- Activitati de cercetare

EDUCAȚIE ȘI FORMARE

Iunie 2010	Manager proiect GRUPUL DE CONSULTANTA PENTRU DEZVOLTARE, BUCURESTI <ul style="list-style-type: none">▪ Program de specializare/ Certificat de absolvire acordat de Ministerul Muncii si Ministerul Educatiei, Cercetarii si Tineretului
2009	Manager proiect SC IDAS GROUP SRL <ul style="list-style-type: none">▪ Program de specializare/ Certificat de absolvire acordat de Ministerul Muncii si Ministerul Educatiei, Cercetarii si Tineretului
2005	Medic primar UMF „V. Babes” Timisoara, Spitalul clinic de urgenta pentru copii „L. Turcanu” <ul style="list-style-type: none">▪ Genetica medicala
2002	Medic primar UMF „V. Babes” Timisoara, Spitalul clinic de urgenta pentru copii „L. Turcanu” <ul style="list-style-type: none">▪ Pediatrie
2000	Medic specialist UMF „V. Babes” Timisoara, Spitalul clinic de urgenta pentru copii „L. Turcanu” <ul style="list-style-type: none">▪ Genetica medicala
1995	Medic specialist UMF „V. Babes” Timisoara, Spitalul clinic de urgenta pentru copii „L. Turcanu” <ul style="list-style-type: none">▪ Pediatrie
1994	Doctorand cu frecventa – Diploma Doctor Summa Cum Laude 03.02.1994 Prin Ordinul nr 6082 al Ministerului învățământului Universitatea de Medicina si Farmacie “Carol Davila” București Titlul tezei: Patologia unor populații intens consangvinizate din Banat Coordonator: Prof. Dr. Constantin Maximilian
1991-1992	Medic de medicina generala Dispensar Comlos, Spital Jimbolia <ul style="list-style-type: none">▪ Medic pediatru
1988-1990	Medic de medicina generala Dispensar Brusturoasa, Spital Comanesti <ul style="list-style-type: none">▪ Medicina generala adulti
1985-1988	Medic stagiar Spitalul Munincipal Timisoara <ul style="list-style-type: none">▪ Medicina generala

COMPETENTE PERSONALE

Limba maternă Română

Alte limbi străine cunoscute

	INTELEGERE		VORBIRE		SCRIERE
	Ascultare	Citire	Participare la conversație	Discurs oral	
Limba franceza	B2	B2	B2	B2	B2
Certificat emis de Centrul Cultural Francez Timisoara					
Limba egleza	A2	A2	A2	A2	A2
Evaluare realizata in cadrul catedrei de limbi straine UMFT					

Niveluri: A1/2: Utilizator elementar - B1/2: Utilizator independent - C1/2: Utilizator experimentat
Cadru european comun de referință pentru limbi străine

Competențe de comunicare

Capacitate de comunicare dobândita în cursul activitatii didactice si de cercetare, adepta a spiritului de echipa la locul de munca; conducator a peste 50 de lucrari de licenta.

Competențe
organizaționale/manageriale

Din 2024 Reprezentant al României la Proiectul ERDERA
Din 2023 Reprezentant al României în Bordul european al ERN (European Reference Network) în bolile rare
2012 -2024 Coordonator Disciplina de Genetica a Universității de Medicină și Farmacie Victor Babes din Timișoara
2015 - 2024 Fondator și coordonator Centrul de Medicină Genomică al Universității de Medicină și Farmacie Victor Babes din Timișoara
Din 2022 Președinte de onoare al Societății Române de Genetica Medicală
Din 2014 Coordonator Centrul Regional de Genetica Medicală Timiș
Din 2010 Președinte Comisia de Genetica medicală a MS
Din 2007 Președinte Consiliul Național pentru Boli rare, România, consiliu reactualizat în 2024
Din 2007 Membru fondator și Vicepreședinte Alianța Națională pentru Boli Rare România
2008 – 2024 Evaluator ARACIS, Registrul Național al Evaluatorilor ARACIS
2004 - 2024 Expert evaluator CDI
Din 2008 Referent științific în comisii pentru analiză în vederea aprobării spre susținere publică a tezelor de doctorat și conferirea titlului de doctor în științe medicale și pentru sesiunile de promovare în învățământul superior universitar în centrele universitare: București, Cluj-Napoca, Târgu Mureș, Iași, Oradea, Timișoara, Craiova, Arad, Brașov, Galați și Sibiu
2016-2020 membru în Senatul Universității de Medicină și Farmacie „Victor Babes” Timișoara
Din 2022 - 2023, Membru în Consiliul Facultății, Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babes” Timișoara
Din 2022 - Coordonator al Grupului tehnic de lucru Boli rare (Anexa nr. 1 la Ordinul ministrului sănătății nr. 1474/):
Din 2022- Coordonator al Grupului tehnic de lucru Rețele europene de referință (Anexa nr. 1 la Ordinul ministrului sănătății nr. 1474/).
Din 2022 - Coordonator al Grupului tehnic Genetică (Anexa nr. 1 la Ordinul ministrului sănătății nr. 1474/).

Am reprezentat România la întâlnirile europene organizate de statele membre ale UE în Ziua internațională a Bolilor rare în ultimii ani,

Am colaborat peste 20 de ani cu Organizația Salvat Copiii (din 2008 sunt membru în colegiul director), de peste 15 ani cu Asociația Prader Willi din România (director adjunct) și Asociația Williams România, sunt membru fondator și vicepreședinte al Alianței Naționale a Bolilor Rare România (ANBRaRo). În această calitate am organizat numeroase manifestări și campanii naționale pentru promovarea bolilor rare în România, implicând UMF Timișoara ca partener (6th International Prader-Willi Syndrome Scientific Conference and Rare Diseases Conference, Cluj, 2007, Conferința Națională cu participare internațională “Bolile rare – De la evaluarea nevoilor la stabilirea priorităților”, Zalău, 2007, Seminarul : “Împreună pentru bolile rare”, Timișoara, Rare day for rare diseases, februarie 2008, 2009, 2010 - 2020, Simpozionul “Trust of Trust”, Cluj, 2008, Conferința europeană Prader Willi syndrome, 2009, Timișoara, Conferința balcanică de boli rare, 2009, Cluj, etc).

Am participat la creionarea și implementarea primului Plan Național pentru Bolile Rare. Ca vicepreședinte ANBRaRo și specialist, particip la întâlnirile de lucru și la manifestări organizate de Ministerul Sănătății Publice, Președinția României, Institutul Național de Sănătate Publică.

Am reprezentat România în foruri internaționale (Meduse Conference (2007, Paris), EPOSSI Workshop (speaker, 2008, Paris 2022, Praga 2022) și sunt invitată la manifestări organizate de acestea (Conferințe europene de Boli rare- 2006 - 2020, FRAMBU, Norvegia (2008), 2019 (Cuba), la manifestări internaționale.

Experiența în organizarea activității didactice și de cercetare la locul de muncă (proiecte de cercetare în colaborare cu echipe multidisciplinare și multicentrice).

Am fondat și coordonez, în calitate de redactor șef Romanian Journal of Rare Diseases. În cadrul proiectului norvegiano-roman Noro, am organizat și coordonez activitățile E-Universității de Boli rare (<http://www.edubolirare.ro/index.html>)

Competențe dobândite la locul de
muncă

Consult și sfat genetic în sindroamele dismorfice, cromozomopatii. Stabilirea riscului de recurență în bolile genetice. Organizarea infrastructurii naționale pentru implementarea Planului Național pentru Bolile Rare. Organizarea și managementul Departamentului de Genetica al Spitalului clinic de urgență pentru copii „L. Turcanu” Timișoara. Am creat secția cu paturi pentru bolnavii cu afecțiuni genetice.

Competențe informatice

O bună stăpânire a instrumentelor Microsoft Office (absolvent curs Microsoft Project Advanced, 2010) Cunoștințe ale aplicațiilor de grafică de calculator (Adobe Illustrator, Photoshop)

Alte competențe	Activitate de voluntariat si coordonator de voluntari (instruirea unui grup de voluntari, studenti la Facultatea de Medicina). Cultura organizationala si abilitate in scrierea si coordonarea proiectelor adaptate ONG cu activitate in Sanatate.
Premii	Coordonez din 2007 un grup de studenti ai Universitatii de Medicina si Farmacie care desfasoara activitati complexe de voluntariat impreuna si pentru pacientii cu boli rare: Grupul "Voluntari pentru bolile rare". Impreuna cu acesti studenti am scris si castigat numeroase proiecte iar activitatea studentilor a fost apreciata in presa si in cadrul Galei Premiilor Carol Davila, unde am primit Premiul special . Premiul de Excelență acordat de Revista viata Medicală, 2010, pentru întreaga activitate în domeniul bolilor rare Premiu CMR , pentru MEDIC IMPLICAT, Gala Medica, Bucuresti, 2011 Premiul pentru Promovarea Bolilor rare si alinierea lor la modelul european de abordare a acestora, Zalau, 2024

INFORMATII SUPLIMENTARE

Apartenenta la organizatii profesionale	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2010-2018 Presedinte executiv Societatea Romana de Genetica Medicala ▪ Din 2019-Presedinte de onoare al SRGM
1. Nationale:	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Din 2007- Alianța Națională pentru Boli Rare (membru fondator si vicepresedinte) ▪ Societatea Romana de Oftalmogenetica ▪ Societatea Romana de Pediatrie ▪ Societatea Romana de Pediatrie Sociala
2. Internationale:	<ul style="list-style-type: none"> ▪ European Society of Human Genetics (ESHG) ▪ European Cytogenetics Association (ECA) ▪ European Society for Clinical Investigation (ESCI)
Publicații (1982-2020)	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Cursuri: 9, Indrumatoare: 8, Volume colective: 14, Monografii: 12 ▪ Articole publicate in volume de rezumate la congrese internationale: peste 300 ▪ Articole in extenso in reviste de circulatie nationala recunoscute: peste 250 ▪ Articole publicate in volume de rezumate din tara: peste 400 ▪ Articole in extenso in reviste de circulatie nationala cu Factor de impact: 113 ▪ Lucrari comunicate la congrese si simpozioane nationale si internationale: peste 400. ▪ Proiecte de cercetare: 19 (10 in calitate de director sau responsabil partener).

ANEXE

LISTA LUCRARILOR REPREZENTATIVE

I. Monografii

1. **Maria Puiu** (coordonator), Medical Alert in Rare Genetic Diseases, Timisoara, "Victor Babes" Publisher, 2011, ISBN 606-8054-39-X;
2. **Maria Puiu** (coordonator) , Bolile rare, intre daruire si intelegere, Ed. Brumar, Timisoara, 132 pag. ISBN 978-973-602-390-3, editura recunoscuta CNCIS, 2008
3. **Maria Puiu** (coordonator) , Bolile rare, informatii utile pentru parinti, Ed. Brumar, Timisoara, 92 pag. ISBN 978-973-602-391-0, editura recunoscuta CNCIS, 2008
4. **Maria Puiu** (coordonator), Esentialul in 101 boli genetice rare, Ed. Orizonturi Universitare, Timisoara, ISBN 978-973-638-327-4, editura recunoscuta CNCIS, 512 pagini, 2007
5. Mihai Gafencu, **Maria Julieta Puiu**, Violeta Stan, Gabriela Doros, Sindromul Down de la îngrijire la înțelegere și acceptare, Ed. Brumar, ISBN 973-602-137-8, editura recunoscuta CNCIS, 236 pagini, Maria Puiu, capitolul 1, pp 9-11, capitolul 2, pp 11-15, capitolul 3, pp 15-29, capitolul 12, pp 211-227, 2005.
6. **Maria Puiu**, Mic dicționar de genetică medicală, Ed. Eurobit, Timisoara, ISBN-973-9336-87-6, 210 pg, 1998
7. **Maria Puiu**, Genetica populațiilor umane, Ed. Eurobit, Timisoara, ISBN 973-9336-86-8, 138 pg. 1998
8. **Maria Puiu**, Genetica izolatelor, Ed. Helicon, Timisoara, ISBN 973-9133-71-1, 173 pg. 1995

II. Capitoare de carte

1. Sacara Victoria, Usurelu Natalia, **Maria Puiu** & all, Metode de diagnostic clinic si laborator in genetica medicala, Ed. Baster Media SRL, Chisinau, 2019, ISBN 978-9975-3296-0-6
2. Ruxandra Jurcut, Carmen Cinghina, **Maria Puiu** & all, Cardiomiopatii genetice. Cazuri clinice comentate, Editura medicala Antaeus, 2018, ISBN 606-8470-15-0
3. Andreescu, N., **Puiu, M.**, Niculescu, M., Effects of dietary nutrients on epigenetic changes in cancer, *Methods in Molecular Biology*, 2018, 1856, pp. 121–139

4. Mircea Covic, Dragoș Ștefănescu, Ionel Sandovici (coordonatori), Genetică medicală, ed. A III-a revăzută integral și actualizată Editura Polirom, Iași, ISBN 978-46-6526-6, 750 pg, **Maria Puiu**, capitol 6. Variabilitatea genetica (M. Covic, I. Dimofte, M. Puiu, I. Sandovici), capitol 7. Genetica populatiilor (M. Covic, M. Puiu, E. Severin). 2017.
5. **Maria Puiu**, Adela Chirita Emandi and Smaranda Arghirescu (2013). Genetics and Obesity, Genetic Disorders, Maria Puiu (Ed.), p 271-292, ISBN: 978-953-51-0886-3, InTech, Available from: <http://www.intechopen.com/books/genetic-disorders/genetics-and-obesity>
6. **Maria Puiu**, Simona Dumitriu, Adela Chiriță - Emandi, Raluca Gradinaru and Smaranda Arghirescu (2013). The Genetics of Mental Retardation, Genetic Disorders, Maria Puiu (Ed.), p 143-174, ISBN: 978-953-51-0886-3, InTech, Available from: <http://www.intechopen.com/books/genetic-disorders/the-genetics-of-mental-retardation>
7. Mircea Covic, Dragoș Ștefănescu, Ionel Sandovici (coordonatori), Genetică medicală, ed. A II-a revăzută integral și actualizată Editura Polirom, Iași, ISBN 978-973-46-1960-3, 711 pg, **Maria Puiu**, capitol 6. Variabilitatea genetica (M. Covic, I. Dimofte, M. Puiu, I. Sandovici), capitol 7. Genetica populatiilor (M. Covic, M. Puiu, E. Severin). 2011.
8. Cristina Rusu (coordonator), Metode uzuale in screeningul si diagnosticul bolilor genetice, Editura Gr. T. Popa U.M.F. Iasi, ISBN 978-973-7682-31-4, editura recunoscuta CNCSIS, 266 pg.; **Maria Puiu**: capitol 1. Tehnici de screening prenatal. Screeningul serului matern, pp 3-13, capitol 4. Tehnici de diagnostic prenatal. Amniocenteza, pp 71-81, Punctia de vilozitati corionice, pp 81- 86, Cariotipul, pp 105-112, 2007.
9. Mihai Gafencu, **Maria Julieta Puiu**, Violeta Stan, Gabriela Doros, Sindromul Down de la îngrijire la înțelegere și acceptare, Ed. Brumar, ISBN 973-602-137-8, editura recunoscuta CNCSIS, 236 pagini, Maria Puiu, capitolul 1, pp 9-11, capitolul 2, pp 11-15, capitolul 3, pp 15-29, capitolul 12, pp 211-227, 2005.
10. Mircea Covic, Dragoș Ștefănescu, Ionel Sandovici (coordonatori), Genetică medicală, Editura Polirom, Iași, ISBN 973-681-334-7, 607 pg, editura recunoscuta CNCSIS, xxx pagini, **Maria Puiu**, capitol 6. Variabilitatea genetica (M. Covic, I. Dimofte, M. Puiu, I. Sandovici), pp 203-248, capitol 7. Genetica populatiilor (M. Covic, M. Puiu, E. Severin), pp 253-271, 2004.
11. Ioana Micle si colab., Olimpia Tudose, **Maria Puiu**, Dorina Stoicanescu, *Diabetologie pediatrica – teorie si practica*, Capitolul, *Genetica diabetului zaharat tip 1*, Editura Marineasa, Timisoara, ISBN-973-9485-68-5, 2000.

III. Cursuri, indreptare lucrari practice

1. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Gug Cristina, Simona Farcas, Popa Cristina, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu; Aplicatii practice de Genetica pentru Asistenta Medicala generala, Editura "Victor Babes", Timisoara 2017, ISBN 987-606-786-044-3
2. **Maria Puiu**, D. Stoicanescu, C. Gug, S. Farcas, C. Popa, N. Andreescu, A. Chirita-Emandi, A. Dobrescu, Curs de Genetica Medicala, Ed. Eurostampa, Timisoara, ISBN 978-606-32-0296-4, 2016.
3. **Maria Puiu**, Genetica si farmacogenetica, Curs si lucrari practice pentru studentii facultatii de farmacie, Editura Brumar, Timisoara, ISBN 978-973-602-241-5, 209 pg. 2008
4. Valerica Belengeanu, **Maria Puiu**, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Mirela Mihăescu, Simona Farcaș, Cristina Popa, Monica Stoian, Nicoleta Andreescu, Noemi Meszaros, Aplicatii practice in Genetica medicala, Ed. Eurostampa, Timisoara, ISBN 978-973- 687-676-9, 272 pg, 2008
5. Belengeanu V, **Puiu M**, D. Stoicanescu, C. Gug, M. Mihaescu, S. Farcas, C. Popa, M. Stoian, Elemente de Genetica medicala, Editura Orizonturi universitare, Timisoara, ISBN: (10) 973-638-272-9, 275 pagini, 2006
6. Belengeanu V, **Puiu M**, Stoicanescu D, Gug, C, Mihăescu M, Farcaș S, Popa C, Rozsnyai K, Genetica medicala – Aplicații practice, Ed. Orizonturi universitare, Timișoara, ISBN 973-638-111-0, 160 pagini, 2004
7. **Puiu M**, Genetique medicale, cours et travaux pratiques, Ed. Orizonturi Universitare, Timisoara, ISBN-973-8391-39-3, 2002
8. Olimpia Tudose, Valerica Belengeanu, **Maria Puiu**, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Mirela Moga, Genetica medicala. CURS, Ed. Orizonturi universitare, Timișoara, ISBN 973-8109-09-4, 2000.
9. **Puiu, M.**, Moga, M, Notes de génétique médicale, Ed. Eurobit, Timisoara, ISBN 973-9441-88-4, 123 pg. Indexat NLM Catalog/PubMed, Notes de génétique médicale : à l'usage des étudiants en médecine de langue française, NLM ID: 101126830 [Book] , 1998.

LISTA PRINCIPALELOR LUCRARI PUBLICATE IN EXTENSO (2025-2008)

1. Cristina-Loredana Pantea, Mihaela Bataneant, Cristian G. Zimbru, Margit Serban, **Maria Puiu**, Adela Chirita-Emandi, Phenotypic Variability Associated with Jagunal Homolog 1 (JAGN1) Deficiency Caused by the c.63G, *Int.J. Mol. Sci.* 2026, 27(4), 1735, <https://doi.org/10.3390/ijms27041735>
2. Andreea Sorina Afana, Robert Daniel Adam, Sebastian Militaru, Sebastian Onciul, Oana Andrei, Adela Chirita Emandi, Maria Puiu, Constantin Militaru, Ruxandra Jurcut, Clinical Characteristics and Prognosis of Patients with End-Stage Hypertrophic Cardiomyopathy from a Tertiary Center Cohort: Systolic Dysfunction and Advanced Diastolic Dysfunction, *Diagnostics* 2025, 15(9), 1134; <https://doi.org/10.3390/diagnostics15091134>
3. Iulia Maria Sabau, Iuliu Stefan Bacos-Cosma, Ioana Streata, Bogdan Dragulescu, Maria Puiu, Adela Chirita-Emandi, Impact of Genetic Testing Using Gene Panels, Exomes, and Genome Sequencing in Romanian Children with Epilepsy, *Int. J. Mol. Sci.* 2025, 26(10), 4843; <https://doi.org/10.3390/ijms26104843>
4. Roxana Maria Jeleriu, Roxana-Karin Hajaj, Iuliana-Anamaria Trăilă, Mihaela Zaharie, Maria Puiu, Theoretical Models and Simulations of Gene Delivery with Polyurethane: The Importance of Polyurethane as a Vector in Personalized Therapy, *Biomedicines*, Volume 13, Issue 3, 10.3390/biomedicines13030692
5. Ramona Stroescu, Adela Chirita-Emandi, Gabriela Doros, Mihai Gafencu, Maria Puiu, Flavia Chisavu, Ruxandra Steflea, Nephrogenic Diabetes Insipidus Affecting Three Males in Two Generations—Case Report and Review of the Literature, *Children* 2025, 12, 195, <https://doi.org/10.3390/children12020195>
6. Munteanu, C.V., Marian, C., Chiriță-Emandi, A., Puiu, M., Trifa, A.P., In silico splicing analysis of the PMS2 gene: exploring alternative molecular mechanisms in PMS2-associated Lynch syndrome, *BMC Genomic Data* This link is disabled., 2024, 25(1), 100, DOI: 10.20944/preprints202404.0719.v1
7. Adriana Cojocaru, Adina Braha, Roxana Jeleriu, Nicoleta Ioana Andreescu, Maria Puiu, Luminita Ageu, Roxana Folescu, Carmen Lacramioara Zamfir, Laura Alexandra Nussbaum, The Implications of Cytochrome P450 2D6/CYP2D6 Polymorphism in the Therapeutic Response of Atypical Antipsychotics in Adolescents with Psychosis—A Prospective Study, *Biomedicines* 2024, 12(3), 494; <https://doi.org/10.3390/biomedicines12030494>
8. L. N. Cima; I. Grosu; I. M. Draghici; A.C. Enculescu; A. Chirita-Emandi; N. Andreescu; Maria Puiu; C. G. Barbu; Simona Fica, Persistent Müllerian Duct Syndrome with Supernumerary Testicles Due to a Novel Homozygous Variant in the AMHR2 Gene and Literature Review, *Diagnostics*, 2024-11-21, DOI: 10.3390/diagnostics14232621
9. Adriana Cojocaru; Adina Braha; Cătălina Mihaela Anastasescu; Roxana Folescu; Meda-Ada Bugi; Maria Puiu; Carmen Lacramioara Zamfir; Lavinia Hoge; Codrina Mihaela Levai; Felix Bratosin et al., A Systematic Review of Resilience in At-Risk Youth for Psychotic Disorders: An Analysis of Protective and Risk Factors from Recent Literature, *Behavioral Sciences*, 2024-10-03, DOI: 10.3390/bs14100898
10. Iulia Teodoara Perva; Iulia-Elena Simina; Renata Bende; Alexandru Cătălin Motofelea; Adela Chirita-Emandi; Nicoleta Andreescu; Alexandra Sima; Adrian Vlad; Ioan Sporea; Cristian-Grigore ZIMBRU, Maria Puiu, Mihai Niculescu, 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, *Medicina*, 2024-08, DOI: 10.3390/medicina60081366
11. Bogdana Cavaloiu; Iulia-Elena Simina; Lazar Chisavu; Crisanda Vilciu; Iuliana-Anamaria Trăilă; Maria Puiu, Quality of Life Assessment in Romanian Patients with Spinal Muscular Atrophy Undergoing Nusinersen Treatment, *Neurology International*, 2024-08-26, DOI: 10.3390/neurolint16050067
12. Bogdana Cavaloiu; Iulia-Elena Simina; Crisanda Vilciu; Iuliana-Anamaria Trăilă; Maria Puiu, Nusinersen Improves Motor Function in Type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy Patients across Time, *Biomedicines*, 2024-08-06, DOI: 10.3390/biomedicines12081782
13. Jeleriu, R.M., Cavaloiu, B., Onofrei, L.M., ... Albulescu, R.C., Puiu, M., Polyurethane Microstructures for 2'-Deoxycytidinic Acid Delivery: Preparation and Preliminary Characterization, *Medicina* 2024, 60(3), 491; <https://doi.org/10.3390/medicina60030491>
14. Lidia Onofrei, Costela Lacrimioara Serban, Adela Chirita-Emandi, Roxana Maria Jeleriu, Maria Puiu, The impact of theory of mind, stress and professional experience on empathy in Romanian community nurses—a cross-sectional study. *BMC Nurs* 22, 400 (2023). <https://doi.org/10.1186/s12912-023-01569-2> IF=3.2
15. Emilian-Gheorghe Olteanu, Mihaela Bataneant, Maria Puiu, Adela Chirita-Emandi, When Mast Cells Run Amok: A Comprehensive Review and Case Study on Severe Neonatal Diffuse Cutaneous Mastocytosis, *Genes* 2023, 14(11), 2021; <https://doi.org/10.3390/genes14112021>
16. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC, inclus Maria Puiu), Diminishing benefits of urban living for children and adolescents' growth and development, *Nature* volume 615, pages 874–883 (2023), <https://doi.org/10.1038/s41586-023-05772-8>
17. Diana Miclea, Sergiu Osan, Simona Burcezan,Maria Puiu, Camelia Al-Khrouz, Copy number variation analysis in 189 Romanian patients with global developmental delay/intellectual disability, *December 2022, Italian Journal of Pediatrics* 48(1):207, DOI: 10.1186/s13052-022-01397-1
18. Alina-Florina Serb; Cristina Novaconi; Marius Georgescu; Maria Puiu; Alis Dema; Robert Onulov; Eugen Sisu; Mirosława Ferens-Sieczkowska, Preliminary Analysis of the Glycolipid Profile in Secondary Brain Tumors, *BioMed Research International*, 2022-11-22, DOI: 10.1155/2022/4293172
19. Marius Georgescu, Cristina Novaconi, Alis Dema, Maria Puiu, Robert Onulov, Alina Serb *, Eugen Sisu A Preliminary Study of the Glycolipid Profile of Secondary Brain Tumors, *November 2022, BioMed Research International* 2022(7):1-17, DOI: 10.1155/2022/4293172
20. C. L. Serban, A. Chirita-Emandi, I. T. Perva, A. Sima, N. Andreescu, S. Putnok, M. D. Niculescu, M. Puiu, Intake Differences between Subsequent 24-h Dietary Recalls Create Significant Reporting Bias in Adults with Obesity, *Appl. Sci.* 2022, 12(5), 2728; <https://doi.org/10.3390/app12052728>
21. Andreescu, N, Sharma, A., Mihailescu, A., ...Puiu, M., Farcas, S., Chest wall deformities and their possible associations with different genetic syndromes, *European Review for Medical and Pharmacological Sciences*, 2022, 26(14), pp. 5107–5114
22. DOI: 10.26355/eurrev_202207_29298
23. Adela Chirita-Emandi, Carmen-Angela-Maria Petrescu, Cristian Zimbru, [...] Maria Puiu, Case Report: Novel Biallelic Variants

in DNAJC21 Causing an Inherited Bone Marrow Failure Spectrum Phenotype: An Odyssey to Diagnosis, *Frontiers in Genetics*, April 2022, DOI: 10.3389/fgene.2022.870233

24. Jurcă MC, Iuhas OA, Puiu M, Chiriță-Emandi A, Andreescu NI, Petchesi CD, Jurcă AD, Magyar I, Jurcă SI, Kozma K, Severin EM, Bembea M, Cardiofaciocutaneous syndrome - a longitudinal study of a case over 33 years: case report and review of the literature, *Rom J Morphol Embryol*. 2021 Apr-Jun;62(2):563-568. <https://doi.org/10.47162/RJME.62.2.23>
25. Mihailescu, A., Serafim, V., Paul, C., ...Puiu, M., Niculescu, M.D., Docosahexaenoic acid and eicosapentaenoic acid intakes modulate the association of fads2 gene polymorphism rs526126 with plasma free docosahexaenoic acid levels in overweight children, *Applied Sciences (Switzerland)*, 2021, 11(21), 9845, <https://doi.org/10.3390/app11219845>
26. Alin Viorel Istodor, Laura-Cristina Rusu, Gratiela Georgiana Noja, Alexandra Roi, Ciprian Roi, Emanuel Bratu, Georgiana Moise, Maria Puiu, Simona Sorina Farcas, Nicoleta Ioana Andreescu* An observational study on cephalometric characteristics and patterns associated with the Prader-Willi Syndrome: A structural equation modelling and network approach *Appl. Sci.* 2021, 11(7), 3177; <https://doi.org/10.3390/app11073177>
27. Adriana Cojocaru, Lavinia Maria Hogeia, Vladimir Poroch, Mihaela Adriana Simu, Virgil Radu Enatescu, Roxana Jeleriu, Nicoleta Ioana Andreescu, Maria Puiu, Bogdan Gheorghe Hogeia, Mirela Grigoras, Roxana Folescu, Carmen Lăcrămioara Zamfir, Ileana Enatescu and Laura Alexandra Nussbaum Effectiveness of Psychostimulant and Non-Psychostimulant Drug Therapy in the Attention Deficit Hyperactivity Disorder *Appl. Sci.* 2021, 11, 502. <https://doi.org/10.3390/app11020502>
28. Worldwide trends in hypertension prevalence and progress in treatment and control from 1990 to 2019: a pooled analysis of 1201 population-representative studies with 104 million participants Zhou, B., Carrillo-Larco, R.M., Danaei, G., ...Zoghalmi, N., *Zuñiga Cisneros, J., The Lancet*, 2021, 398(10304), pp. 957–980, doi: 10.1016/S0140-6736(21)01330-1
29. B. Doroftei, O. D. Ilie, M. Puiu, A. Ciobica, C. Ilea, Mini-Review Regarding the Applicability of Genome Editing Techniques Developed for Studying Infertility Diagnostics 2021, 11, 246. <https://doi.org/10.3390/diagnostics11020246>
30. D. M. Dreavă, I. C. Benea, I. Bîtcă, A. Todea, E. Şişu, M. Puiu, F. Peter, Biocatalytic Approach for Novel Functional Oligoesters of ϵ -Caprolactone and Malic Acid Biocatalytic Approach for Novel Functional Oligoesters of ϵ -Caprolactone and Malic Acid, *Processes* 2021, 9, 232. <https://doi.org/10.3390/pr9020232>
31. Doroftei, B., Maftai, R., Ilie, O.-D., Maria Puiu, Ivanov, I., Nemtanu, L., In vitro fertilization using preimplantation genetic testing in a romanian couple carrier of mutations in the ttn gene: A case report and literature review, 2021, *Diagnostics*, 11 (12), 2328, <https://doi.org/10.3390/diagnostics11122328>
32. Iurilli, Maria L. C., Zhou, Bin, Bennett, James E., Carrillo-Larco, Rodrigo M, Sophiea, Marisa K, Rodriguez-Martinez, Andrea et al, inclus Maria Puiu, Heterogeneous contributions of change in population distribution of body mass index to change in obesity and underweight, *eLife*, 10March 2021, DOI 10.7554/eLife.60060
33. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC), M. Puiu, *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; 396: 1511–24, doi: 10.1016/S0140-6736(20)31859-6
34. Bojin L. ., M. Georgescu, Cojocaru C., M. C. Pascariu, V.L. Purcarea, M. V. Ivan, M. Puiu, Dehelean C., Serb AF., E. Sisu, MN. Penescu, Structural investigation of raw and modified glycans by maldi-tof mass spectrometry, *Farmacia*, 2020, Vol. 68, 5, 891-897, <https://doi.org/10.31925/farmacia.2020.5.16>
35. Chirita-Emandi, A., Andreescu, N., Zimbru, C.G., ...Serban, M., Puiu, M., Challenges in reporting pathogenic/potentially pathogenic variants in 94 cancer predisposing genes - in pediatric patients screened with NGS panels, *Scientific Reports*, 2020, 10(1), 223, doi: <https://doi.org/10.1038/s41598-019-57080-9>
36. Popa, C.A., Puiu, M., Andreescu, N.I., ...Hut, E.F., Arghirescu, S.T., The importance of classical and molecular cytogenetics in the diagnosis of microdeletions microduplications syndromes, *Revista de Chimie*, 2020, 71(5), pp. 373-379. DOI: <https://doi.org/10.37358/RC.20.5.8147>
37. Dumache, R., Puiu, M., Mihailescu, A., Enache, A., Detection of Mutations in Short Tandem Repeats (STRs) loci in paternity testing in romanian population, *Clinical Laboratory*, 2020, 66(8), pp. 1609-1613, doi: 10.7754/Clin.Lab.2020.200103
38. Tutac, P., Meszaros, N., Andreescu, N., ...Amzar, D., Puiu, M., Vascular endothelial growth factor gene polymorphisms in women who experienced repeated pregnancy losses, *Revista de Chimie*, 2020, 71(3), pp. 335-341, DOI: 10.37358/RC.20.3.8006
39. Doroftei, B., Nemtanu, L., Ilie, O.-D., ...Puiu, M., Maftai, R., In vitro fertilisation (Ivf) associated with preimplantation genetic testing for monogenic diseases (pgt-m) in a romanian carrier couple for congenital disorder of glycosylation type type ia (cdg-ia): A case report, *Genes*, 2020, 11(6), pp. 1-11, 697, <https://doi.org/10.3390/genes11060697>
40. Chirita-Emandi, Adela, Serban, Costela Lacrimioara, Paul, Corina, Andreescu, Nicoleta,Velea, Iulian, Mihailescu, Alexandra, Serafim, Vlad, Tiugan, Diana-Andreea, Tutac, Paul, Zimbru, Cristian, Puiu, Maria, Niculescu, Mihai Dinu, Chdh-pnpla3 gene–gene interactions predict insulin resistance in children with obesity, *Diabetes, Metabolic Syndrome and Obesity*, Volume 13, Pages 4483 – 4494, 2020 DOI 10.2147/DMSO.S277268
41. Zimbru, C.G., Albu, A., Andreescu, N., Chirita-Emandi, A., Puiu, M., Determining splicing signal variation in humans by analyzing the regulatory splicing motifs, 2019 7th E-Health and Bioengineering Conference, EHB 2019, 8969983, DOI: 10.1109/EHB47216.2019.8969983
42. Zimbru, C.G., Andreescu, N., Albu, A., ...Stanciu, A., Puiu, M. Performance evaluation of in silico predictors for the classification of clinvar variants, 2019 7th E-Health and Bioengineering Conference, EHB 2019, 8969963, DOI: 10.1109/EHB47216.2019.8969963
43. Grădinaru R, Andreescu N, Nussbaum L, Suci L, Puiu ia (cdg-ia): A case report, *Genes*, 2020, 11(6), pp. 1-11, 697, doi: 10.3390/genes11060697
44. Zimbru, Cristian G, Andreescu, Nicoleta, Chirita-Emandi, Adela, Puiu, Maria, Predicting Human Acceptor Splice Site Regions using Text Distance Methods, 2020 8th E-Health and Bioengineering Conference, October 2020, Virtual, Iasi, 29 October 2020 through 30 October 2020, Conference Proceedings, ISBN 978-172818803-4, DOI 10.1109/EHB50910.2020.9279885
45. R. Grădinaru, N. Andreescu, L. Nussbaum, L. Suci, Maria Puiu, Impact of the CYP2D6 phenotype on hyperprolactinemia development as an adverse event of treatment with atypical antipsychotic agents in pediatric patients (2019) *Irish Journal of Medical Science*, 188 (4), pp. 1417-1422, DOI: 10.1007/s11845-019-01985-x
46. Serafim V, Chirita-Emandi A, Andreescu N, Tiugan DA, Tutac P, Paul C, Velea I, Mihailescu A, Şerban CL, Zimbru CG, Puiu

- M, Niculescu MD. Single nucleotide polymorphisms in PEMT and MTHFR genes are associated with omega 3 and 6 fatty acid levels in the red blood cells of children with obesity (2019) *Nutrients*, 11 (11), doi: 10.3390/nu11112600
47. Serban CL, Hogeia CM, Chiriță-Emandi A, Vlad A, Albai A, Nicolae G, Putnoky S, Timar R, Niculescu MD, Puiu M. Assessment of nutritional intakes in individuals with obesity under medical supervision. A cross-sectional study (2019) *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 16 (17), doi: 10.3390/ijerph16173036
 48. Miclea D, Al-Khrouza C, Osan S, Bucerzan S, Cret V, Popp RA, Puiu M, Chirita-Emandi A, Zimbru C, Ghervan C. Genomic study via chromosomal microarray analysis in a group of Romanian patients with obesity and developmental disability/intellectual disability (2019) *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 32 (7), pp. 667-674, doi: 10.1515/jpem-2018-0439.
 49. NCD Risk Factor Collaboration, Puiu, M. Rising rural body-mass index is the main driver of the global obesity epidemic in adults (2019) *Nature*, 569 (7755), pp. 260-264, <https://doi.org/10.1038/s41586-019-1171-x>
 50. Aparaschivei D, Todea A, Frissen AE, Badea V, Rusu G, Sisu E, Puiu M, Boeriu CG, Peter F. Enzymatic synthesis and characterization of novel terpolymers from renewable sources (2019) *Pure and Applied Chemistry*, 91 (3), pp. 397-408, <https://doi.org/10.1515/pac-2018-1015>.
 51. Serafim V, Tiugan DA, Andreescu N, Mihailescu A, Paul C, Velea I, Puiu M, Niculescu MD. Development and validation of a LC-MS/MS-based assay for quantification of free and total omega 3 and 6 fatty acids from human plasma (2019) *Molecules*, 24 (2), art. no. 360, doi: 10.3390/molecules24020360
 52. Dumache R, Puiu M, Parvanescu R, Rogobete AF, Enache A., Advantages of chromosome X-STRs markers in solving a father-daughter paternity case with one mismatch on SE33 locus (2019) *Clinical Laboratory*, 65 (9), pp. 1661-1667, doi: 10.7754/Clin.Lab.2019.190207.
 53. Borcan F, Chirita-Emandi A, Andreescu NI, Borcan LC, Albulescu RC, Puiu M, Tomescu MC. Synthesis and preliminary characterization of polyurethane nanoparticles with ginger extract as a possible cardiovascular protectorm (2019) *International Journal of Nanomedicine*, 14, pp. 3691-3703, doi: 10.2147/IJN.S202049. eCollection 2019.
 54. Serban CL, Hogeia CM, Chiriță-Emandi A, Vlad A, Albai A, Nicolae G, Putnoky S, Timar R, Niculescu MD, Puiu M., Assessment of nutritional intakes in individuals with obesity under medical supervision. A cross-sectional study, *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2019, 16 (17), DOI: 10.3390/ijerph16173036
 55. Emandi AC, Dobrescu AI, Doros G, Hyon C, Miclea D, Popoiu C, Puiu M, Arghirescu S. A novel 3q29 deletion in association with developmental delay and heart malformation—Case report with literature review (2019) *Frontiers in Pediatrics*, 7, art. no. 270, doi: 10.3389/fped.2019.00270. eCollection 2019.
 56. Juganaru I, Luca CT, Dobrescu AI, Voinescu O, Puiu M, Farcas S, Andreescu N, Iurciuc M. A non-invasive, easy to use medical device for arterial stiffness (2019) *Revista de Chimie*, 70 (2), pp. 642-645.
 57. Meszaros N, Andreescu NI, Farcas SS, Dobrescu AI, Stelea LE, Mathe E, Porumb A, Puiu M. TERT genotyping for evaluation of reproduction failure (2019) *Revista de Chimie*, 70 (1), pp. 195-198, <https://doi.org/10.37358/RC.19.1.6880>
 58. Chelban V, Alsagob M, Kloth K, Chirita-Emandi A, Vandrovcova J, Maroofian R, Puiu M., et al. Genetic and phenotypic characterization of NKX6-2-related spastic ataxia and hypomyelination. (2019) *European Journal of Neurology*, DOI: 10.1111/ene.14082
 59. Jurca-Simina IE, Jugănar I, Iurciuc MŞ, Iurciuc S, Ungureanu E, Dobrescu AI, Chiriță-Emandi A, Voinescu OR, Olariu IC, Puiu M, Georgescu D, Borugă VM. What if body fat percentage association with FINDRISC score leads to a better prediction of type 2 diabetes mellitus? (2019) *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, 60 (1), pp. 205-210.
 60. Stoica F, Chirita-Emandi A, Andreescu N, Stanciu A, CG. Zimbru, Puiu M, Clinical relevance of retinal structure in children with laser-treated retinopathy of prematurity versus controls – using optical coherence tomography *Acta Ophthalmol*, 2018 doi: 10.1111/aos.13536
 61. Ageu LŞ, Levai CM, Andreescu NI, Grigoraş ML, Hogeia LM, Chiriac DV, Folescu R, Bredicean AC, Nussbaum LM, Enătescu VR, Poroch V, Lupu V, Puiu M, Nussbaum LA. Modern molecular study of weight gain related to antidepressant treatment: clinical implications of the pharmacogenetic testing. *Rom J Morphol Embryol*. 2018;59(1):165-173
 62. Chirita Emandi A, Munteanu D, Andreescu N*, P. Tutac, Paul C, I.P. Velea, Pusztai AM, Hlistun V, C. Boiciuc, Sacara V, Vudu L, N Usurelu, Puiu M., No clinical utility of common polymorphisms in IGF1, IRS1, GCKR, PPARG, GCK1 and KCTD1 genes previously associated with insulin resistance in overweight children from Romania and Moldova, *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 2018, <https://doi.org/10.1515/jpem-2018-0288>
 63. D. Erdelean, Farcaş S, V. Poroch, Andreescu N*, Erdelean I, Dobrescu AI, Nussbaum LA, Hogeia LM, D. Navolan, P. Tutac, Puiu M., Association between thrombophilia gene polymorphisms and recurrent pregnancy REV.CHIM., 2018, 69(11):3122-3125. ISSN 2537-5733, <https://doi.org/10.37358/RC.18.11.6696>
 64. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC), Puiu M., Contributions of mean and shape of blood pressure distribution to worldwide trends and variations in raised blood pressure: a pooled analysis of 1018 population-based measurement studies with 88.6 million participants. . *Int J Epidemiol*. 2018 Mar 19, doi: 10.1093/ije/dyy016.
 65. Dumache R, Puiu M, Pusztai AM, Parvanescu R, Enache A. A Single Step Mutation at D3S1358 Locus in a DNA Paternity Testing with 2 Alleged Fathers. *Clin Lab*. 2018 Sep 1;64(9):1561-1571, DOI: 10.7754/Clin.Lab.2018.180423
 66. Belei O, Olariu L, Puiu M, Jinca C, Dehelean C, Marcovici T, Marginean O, Continuous esomeprazole infusion versus bolus administration and second look endoscopy for the prevention of rebleeding in children with a peptic ulcer. *Rev Esp Enferm Dig*. 2018 Jun;110(6):352-357, doi: 10.17235/reed.2018.4864/2017
 67. Serafim V, Shah A, Puiu M, Andreescu N, Coricovac D, Nosyrev A, Spandidos DA, Tsatsakis AM, Dehelean C, Pinzaru. Classification of cancer cell lines using matrix-assisted laser desorption/ionization time of flight mass spectrometry and statistical analysis. *Int J Mol Med*. 2017 Oct;40(4):1096-1104, doi: 10.3892/ijmm.2017.3083.
 68. Hogeia LM, Nussbaum LA, Chiriac DV, Ageu LŞ, Andreescu NI, Grigoraş ML, Folescu R, Bredicean AC, Puiu M, Roşca ECI, Simu MA, Levai CM. Integrative clinico-biological, pharmacogenetic, neuroimaging, neuroendocrinological and psychological correlations in depressive and anxiety disorders. *Rom J Morphol Embryol*. 2017;58(3):767-775.
 69. C Perva, IT Perva, DD Rusu, N Andreescu, M Puiu, Web based application for improving the education quality of young medical genetics healthcare professionals E-Health and Bioengineering Conference (EHB), 2017, 161-164, DOI: 10.1109/EHB.2017.7995386

70. C.G Zimbru, Andreescu N, Chirita-Emandi A, I. Silea, Puiu M., MD Niculescu, Analysis of decision tree performance in predicting the relationship between a scored outcome and multiple single nucleotide polymorphisms E-Health and Bioengineering Conference (EHB), 2017, 57-60, DOI: 10.1109/EHB.2017.7995360
71. CG Zimbru, N Andreescu, A Chirita-Emandi, A Stanciu, Ioan Silea, Mihai D Niculescu, Puiu M., Splice site pattern analysis and identification of similar sequences in the deep intron areas of human chromosome 21 E-Health and Bioengineering Conference (EHB), 2017, 145-148, DOI: 10.1109/EHB.2017.7995382
72. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC) Puiu M, Worldwide trends in body-mass index, underweight, overweight, and obesity from 1975 to 2016: a pooled analysis of 2416 population-based measurement studies in 128·9 million children, adolescents, and adults. *Lancet*. 2017 Dec 16;390(10113):2627-2642, doi: 10.1016/S0140-6736(17)32129-3.
73. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC), Puiu M., Worldwide trends in blood pressure from 1975 to 2015: a pooled analysis of 1479 population-based measurement studies with 19·1 million participants. *Lancet*. 2017 Jan 7;389(10064):37-55, doi: 10.1016/S0140-6736(16)31919-5.
74. Chiriță-Emandi A, Papa MC, Abrudan L, Dobrescu MA, Puiu M, Velea IP, Paul C. A novel method for measuring subcutaneous adipose tissue using ultrasound in children - interobserver consistency. *Rom J Morphol Embryol*. 2017;58(1):115-123
75. Nussbaum, L; Hogeia; Calina, D; Andreescu, N Gradinaru, R ; Stefanescu, R [5] ; Puiu, M, Modern treatment approaches in psychoses. Pharmacogenetic, neuroimaging and clinical implications
76. Aparaschivei, D., Todea, A., Păușescu, I., Puiu M., et al. (2016). Synthesis, characterization and enzymatic degradation of copolymers of ϵ -caprolactone and hydroxy-fatty acids. *Pure and Applied Chemistry*, 88(12), pp. 1191-1201, <https://doi.org/10.1515/pac-2016-0920>.
77. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC), Puiu M, & all. A century of trends in adult human height. *Elife*. 2016 Jul 26;5. pii: e13410, <https://doi.org/10.7554/eLife.13410>
78. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC) Puiu M, Trends in adult body-mass index in 200 countries from 1975 to 2014: a pooled analysis of 1698 population-based measurement studies with 19·2 million participants, *Lancet*, 2016 Apr 2;387(10026):1377-1396. doi: 10.1016/S0140-6736(16)30054-X.
79. RI Ursu, Cucu N., Ursu GF., Craciunescu I., Severin E., Puiu M., Alexandrescu L., Frequency study of the FTO and ADRB3 genotypes in a Romanian cohort of obese children *Romanian Biotechnological Letters* 2016, 21(3): 11610-11620
80. Chirita-Emandi A, Gabriela Barbu C, Cinteza EE, Chesaru BI, Gafencu M, Mocanu V, Pascanu IM, Tatar SA, Balgradean M, Dobre M, Fica SV, Ichim GE, Pop R, Puiu M: Overweight and Underweight Prevalence Trends in Children from Romania - Pooled Analysis of Cross-Sectional Studies between 2006 and 2015. *Obes Facts*. 2016 Jun 18;9(3):206–20, doi: 10.1159/000444173.
81. Andreescu N., Cosma M., Farcas S., Stoian M., Amzar DG., Puiu M., Assessment of chromosomal aneuploidies in sperm of infertile males by using FISH technique *Rom J Morphol Embryol* 2016, 57(1):173–178
82. Andreescu N., Nussbaum L., Hogeia LM., Gradinaru R., C. Muntean, R. Ștefanescu, Puiu M., Antipsychotic Treatment emergent adverse events in correlation with the pharmacogenetic testing and drug interactions in children and adolescents with Schizophrenia and Bipolar disorder, *Farmacia*, 2016, 64 (5): 736-744.
83. Nussbaum L., Hogeia LM., Andreescu N., Gradinaru RC., Puiu M., A. Todica, The prognostic and clinical significance of neuroimaging and neurobiological vulnerability markers in correlation with the molecular pharmacogenetic testing in psychoses and ultra high-risk categories *Rom J Morphol Embryol* 2016, 57(3):959–967
84. Nussbaum L., Andreescu N., Hogeia LM., C. Muntean, R. Ștefanescu, Puiu M., Pharmacological and clinical aspects of efficacy, safety and tolerability of atypical antipsychotic medication in child and adolescents patients with schizophrenia and bipolar disorder, *Farmacia*, 2016, 64(6):868-875
85. Grădinaru RC., Andreescu N., Nussbaum LA., Farcaș S., V. Dumitrașcu, Suciu L., Puiu M., -759C/T polymorphism of the HTR2C gene is not correlated with atypical antipsychotics-induced weight gain, among Romanian psychotic patients *Rom J Morphol Embryol* 2016, 57(4):1343–1349
86. Stoica F., Ionescu D., Heghes A., Trandafirescu A., Andreescu N., Tudor A., Olariu S., Stanciu A., Galea M., Puiu M., Vascular Endothelial Growth Factor Gene Polymorphism - Susceptibility Predictor for Severe Retinopathy of Prematurity? *Rev. Chim. (Bucharest)*, 2016, 67(12): 2522-2525.
87. Udriste AM., Cucu N., V. Constantinescu, Matei L., Dulamea OA., Constantinescu I., Iacob MM., Puiu M., Andreescu N., C. Arsene, M. Niculescu, Methylation-specific PCR method for MGMT coding gene silencing evaluation and its prognostic significance in alkylating antitumor treatment. *Biointerface Research in Applied Chemistry* 2016, 6(6):1717 – 1721
88. Udriste AA., Cucu N, V. Constantinescu, Matei L., Dulamea OA., Constantinescu I., Iacob MM., Puiu M., Andreescu N., C. Arsene, M. Niculescu, MS-MLPA method for the analysis of the glioma tumor MGMT encoding gene promoter methylation: treatment predictive considerations. *Biointerface Research in Applied Chemistry*, 2016, 6(6): 1737 – 1742
89. Chirita-Emandi A, Socolov D, Haivas C, Calapiș A, Gheorghiu C, Puiu M. Vitamin D Status: A Different Story in the Very Young versus the Very Old Romanian Patients. *PLoS ONE*. 2015, 29;10(5):e0128010, doi: 10.1371/journal.pone.0128010.
90. RV Socolov, Andreescu N*, Haliciu AM, EV Gorduza, F Dumitrache, Balan RA, Puiu M., Dobrescu MA., Socolov DG., Intrapartum diagnostic of Roberts syndrome – case presentation *Rom J Morphol Embryol* 2015, 56(2):585–588
91. Dumache R, Rogobete AF, Andreescu N, Puiu M. Genetic and Epigenetic Biomarkers of Molecular Alterations in Oral Carcinogenesis. *Clin Lab*. 2015;61(10):1373-81, doi: 10.7754/clin.lab.2015.150327
92. Nussbaum LA, V. Dumitrascu, Tudor A., Gradinaru R, Andreescu N., Puiu M, Molecular study of weight gain related to atypical antipsychotics: clinical implications of the CYP2D6 genotype *Rom J Morphol Embryol* 2014, 55(3):877–884
93. Nussbaum LA, , Andreescu N*, Nussbaum L, Gradinaru R, Puiu M., Ethical issues related to early intervention in children and adolescents with ultra high risk for psychosis: clinical implications and future perspectives *Revista Română de Bioetică*, Vol. 12, Nr. 3, iulie-sep. 2014
94. Nussbaum L., Grădinaru R, Andreescu N*, V. Dumitrașcu, Tudor A., Suciu L., R. Ștefănescu, Puiu M., The response to atypical antipsychotic drugs in correlation with the cyp2d6 genotype: clinical implications and perspectives. *FARMACIA*, 2014, 62 (6):1191-1201.
95. Filipescu GA, Cucu N., Arsene C., Nedelcu D., Onisai M., Ionescu C., Andreescu N., Mehedintu C., Socolov D., Puiu M., Genetic and biochemical thrombosis risk markers in pregnancy. I. Coagulation pathways, *Romanian Biotechnological Letters*

2014, 19(6):9940-9951

96. Stroescu, R. Micle I, Bizerea T, Puiu M, Mărginean O, Doros G. Metabolic monitoring of obese children born small for gestational age. *Obes Res Clin Pract* 8, e592– 598 (2014), Doi: 10.1016/j.orcp.2014.01.001.
97. Chirita-Emandi A, Puiu M. Outcomes of Neurofeedback Training in Childhood Obesity Management: A Pilot Study. *The Journal of Alternative and Complementary Medicine*. November 2014, 20(11): 831-837, doi: 10.1089/acm.2014.0040
98. Dumache, R., Puiu, M., Motoc, M., Vernic, C. & Dumitrascu, V. Prostate cancer molecular detection in plasma samples by glutathione S-transferase P1 (GSTP1) methylation analysis. *Clin. Lab.* 60, 847–852 (2014), doi: 10.7754/clin.lab.2013.130701.
99. Boia ES, Popoiu MC, Puiu M, Stanciulescu CM, David VL. Antley-Bixler syndrome: surgical management of ambiguous genitalia - a case report. *Med Princ Pract.* 2014;23(4):384-6, doi: 10.1159/000356857.
100. Dumitriu, S; Klootwijk, E; Issler, N; Stanescu, H; Kleta, R; Puiu, M Mutation analysis of the MECP2 gene in Romanian females with Rett syndrome *Revista Romana de Medicina de Laborator*, 2013, 21(4): 437-446, DOI: <https://doi.org/10.2478/rrlm-2013-0038>
101. Voigt C, Mégarbané A, Puiu M, & ALL, Oto-facial syndrome and esophageal atresia, intellectual disability and zygomatic anomalies - expanding the phenotypes associated with EFTUD2 mutations. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Jul 24;8:110, <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-110>.
102. Dumache, R., Popescu, S., Minciu, R., Negru, S., & Puiu, M. (n.d.). Molecular Detection of Prostate Cancer by Methylation-Specific Polymerase Chain Reaction from Urine Specimens, *Journal of Medical Biochemistry*, 32(3), 233-237, 2013, DOI: 10.2478/jomb-2013-0012
103. Chirita-Emandi A, Puiu M, Gafencu M, Pienar C. Arterial hypertension in school-aged children in western Romania. *Cardiology in the young.* 2012 July 13;1–8, DOI: <https://doi.org/10.1017/S104795111200087X>
104. Arsene, C; Zarnescu, O; Puiu, M; Cucu, N, Parental allele methylation mapping method for prader-willi syndrome primary diagnosis in the roumanian population, *Revue Roumaine de Chimie*, 2012, 57(12): 1041-1047
105. Arsene, C; Zarnescu, O; Puiu, M; Anton, G; Botezatu, A; Popa, C; Cucu, N Epigenetic approach of Prader-Willi syndrome diagnosis in Romanian population, *Romanian Biotechnological Letters*, 2012, 17(6): 7846-7852
106. Dumache R, Puiu M, Minciu R, Bardan R, David D, Tudor A, Bumbăcilă B. Retinoic acid receptor $\beta 2$ (RAR $\beta 2$): noninvasive biomarker for distinguishing malignant versus benign prostate lesions from bodily fluids. *Chirurgia (Bucur).* 2012 Nov-Dec;107(6):780-4.
107. Chirita-Emandi A, Puiu M., M. Gafencu, C. Pienar, Impact of increased body mass on growth patterns in schoolchildren *Acta Endocrinologica (Buc)*, vol. VIII, no. 4, December 2012, 551-563, DOI: 10.4183/aeb.2012.551
108. Puiu, M; Pienar, C; Chirita Emandi, A; Arghirescu, S; Popa, C; Micle, I, A case of Antley Bixler Syndrome: diagnosis and outcome, *Acta Endocrinologica-Bucharest*, 2012, 8(3): 479-484, DOI: 10.4183/aeb.2012.479
109. Chirita-Emandi A, Puiu M., M. Gafencu, C. Pienar, Growth references for school aged children in western Romania; *Acta Endocrinologica (Buc)*, vol. VIII, no. 1, 2012, p. 133-152. DOI: 10.4183/aeb.2012.133
110. David VL, Izvernariu DA, Popoiu CM, Puiu M, Boia ES. Morphologic, morphometrical and histochemical proprieties of the costal cartilage in children with pectus excavatum. *Rom J Morphol Embryol.* 2011;52(2):625-9.
111. Puiu, M; Rusu, C; Badiu, C; Dan, D; Botezatu, A; Cucu, N Prader-Willi Syndrome and diagnostic protocols: a preliminary study in Romania *REVISTA ROMANA DE MEDICINA DE LABORATOR*, 2010, 18(1): 15-22
112. Demetra Gabriela Socolov, Cristina Terinte, Eusebiu Vlad Gorduza, Razvan Socolov, Maria Puiu, Limb Body Wall Complex - case presentation and literature review, *Romanian Journal of Legal Medicine*, june 2009, 2(2):133 – 138, doi: 10.4323/rjlm.2009.133
113. Puiu M., Șerban M., Dumache R., Improvements in the management of ALL in children, a condition to increase the curability level of the disease, *Buletin USAMV-CN*, 65(1-2)/2008 (-), ISSN 1454-2382, pp 430-434, Journal indexat CAB Abstracts, ISI Proceedings, 2008, <https://doi.org/10.15835/buasvmcn-vm:65:1:1251>.
114. Puiu M., Dan D., Dumache R., Anton G., Cucu N., Correlation of clinical, genetic and epigenetic aspects implicated in the etiology of Prader Willi/Angelman syndromes, *Buletin USAMV-CN*, 65(1-2)/2008 (-), ISSN 1454-2382, pp 435- 438, Journal indexat CAB Abstracts, ISI Proceedings, 2008. <https://doi.org/10.15835/buasvmcn-vm:65:1:1250>

PARTICIPAREA IN PROIECTE SI PROGRAME DE CERCETARE DEZVOLTARE

1. Program național pentru acces echitabil la testare genetică și genomică (GENETICA ECHITABILA), Cod apel: PS/753/PS_P1/OP4/ESO4.11/PS_P1_ESO4.11_A1, Cod proiect: 356557, februarie 2026-2029	Director proiect
2. Dezvoltarea de instrumente de lucru specifice și programe de instruire pentru consolidarea rețelei naționale de centre de expertiză în boli rare, în vederea creșterii capacității de îngrijire integrată a pacienților – ExpertRARE, Apel: Creșterea eficacității și rezilienței sist. med. în domenii critice, de importanță strategică cu impact transversal asupra serv. med. și asupra stării de sănătate, prin dezvoltarea de instrumente și formarea personalului medical și non-medical, Cod apel: PS/626/PS_P3/OP4/ESO4.11/PS_P3_ESO4.11_A5, Cod proiect: 348253, februarie 2026-2029	Director proiect
3. Extinderea serviciilor medicale și comunitare pentru persoanele afectate de boli genetice și rare, MEDI.COM-RARE, Mecanismul Financiar al Spațiului Economic European, 2014-2021, noiembrie 2022-aprilie 2024	Director proiect
4. Îmbunătățirea politicilor publice în învățământul superior și creșterea calitatii reglementarilor prin actualizarea standardelor de calitate – QAFIN, cod SIPOCA/SMIS2014+ 16	Membru în echipa
5. Îmbunătățirea competențelor PROfesionale ale personalului medical implicat în realizarea actului medical din specialități relevante pentru managementul multidisciplinar al bolilor GENETICE RARE (PROGENERARE), Contract 108073/ POCU/91/4/8/01.09.2016, AMPOCU - Fonduri UE, Proiect tip POCU, 26.02.2018 - 25.02.2021	Membru în echipa
6. Proiect 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 2018-2022	Coordonator UMFVBT
7. Proiect cofinanțat din FONDUL SOCIAL EUROPEAN prin Programul Operațional Capital Uman 2014-2020 - Obiectiv specific: 4.8 - Îmbunătățirea nivelului de competențe al profesioniștilor din sectorul medical; Titlul proiectului: Formarea PROfesionala a personalului medical în GENetica medicală– PROGEN - SMIS 107623; Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017 (12.2017-12.2019)	Coordonator implementare
8. 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) 2016-2020.	Coordonator implementare Manager stiintific
9. Coordonator proiect: Centrul de Medicină Genomică v2; Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" Timișoara; ID: 1854; SMIS:487449 Nr.contract: 677/09.04.2015 POSCCE Operațiunea 2.2.1: Dezvoltarea infrastructurii CD existente și crearea de noi infrastructuri CD (laboratoare, centre de cercetare).	Director Proiect
10. Creșterea capacității de cercetare genetică și genomică în dezvoltarea perinatală și a copilului BM 29/2016, Proiect România-Republica Moldova	Director Proiect
11. Proiect „Quality Standards and Specific Performance Indicators for Health Education” POSDRU/18/1.2/G/40067POSDRU	Expert pe termen lung
12. AXA PRIORITARĂ 1 “Educația și formarea profesională în sprijinul creșterii economice și dezvoltării societății bazate pe cunoaștere” “Programe doctorale și postdoctorale în sprijinul cercetării” Parteneriat interuniversitar pentru creșterea calitatii și interdisciplinarității cercetării doctorale medicale prin acordarea de burse doctorale – DocMed.net, 01.12.2010 - 30.11.2013	Membru în echipa
13. HuRo - Screeningul bolilor metabolice la nou născut și diagnostic molecular genetic al bolilor ereditare: realizarea de infrastructura euroregională, Acronim: SCREENGEN, 2011 – 2013	Membru în echipa
14. Corelarea aspectelor clinice, genetice și epigenetice implicate în etiologia sindromelor Prader Willi/Angelman: model de abordare multidisciplinară a bolilor rare în România, PNCD, Program Parteneriate, contract 42113, 2008-2011	Director de proiect

15. Optimizarea managementului copiilor cu LAL prin folosirea tehnicilor de citogenetica moleculara (FISH) in protocolul de evaluare, CNCSIS tip A, 2007-2008	Director de proiect
16. Optimizarea diagnosticului si managementului pacientilor cu retard mintal prin introducerea in protocolul de evaluare a testului MLPA, CNCSIS cod 832, 2006-2007	Responsabil partener
17. Monitorizarea bolii minime reziduale in leucemiile acute limfoblastice la copil prin citometria in flux Multiparametrica, CNCSIS tip A, 2007-2008	Manager proiect
18. Romanian National Alliance for Rare Diseases – RONARD, Trust for Civil Society for CEE, RO/IX 2006/123, 2007-2008	Coordonator specialisti, Director adjunct
19. Corelatii intre distributia parenchimatoasa a elementelor de angio-si bilioarhitectura si segmentarea lobului caudat - Baze anatomice pentru chirurgia de rezectie si transplant, PNCDI 2 – Program 4 – Parteneriate, cod 2167/2007-2009	Membru in echipa de cercetare
20. Rare Diseases Solidarity Project, Romanian National Alliance for Rare Diseases (RONARD), The Trust for Civil Society in Central & Eastern Europe ("CEE Trust") RO_X 2007_190, October 2008 - September 2009	Assistant manager
21. Proiect NoRo - finantat de Innovation Norway, parteneri APWR, UMFT, Ministerul Sanatatii Publice, 2008- 2011	Responsabil partener UMFT

martie 2026

Prof. Dr. Maria Puiu

