



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„VICTOR BABEȘ” DIN TIMIȘOARA

MEMORIU ȘTIINȚIFIC LISTĂ LUCRĂRI ȘTIINȚIFICE ȘI ALTE REZULTATE OBTINUTE ÎN ACTIVITATEA DE CERCETARE

Subsemnata PANTEA CRISTINA-LOREDANA, student doctorand înmatriculat la data de 03.10.2022, autor al tezei de doctorat „GENETIC CHARACTERIZATION OF INBORN ERRORS OF IMMUNITY IN A ROMANIAN POPULATION”/”GENETICA ERORILOR ÎNNĂSCUTE DE IMUNITATE ÎNTR-O POPULAȚIE ROMÂNEASCĂ”, având drept conducător de doctorat pe doamna PROF.UNIV.DR. CHIRITĂ-EMANDI ADELA,

Menționez că am parcurs programul de studii universitare de doctorat, în conformitate cu prevederile legale aplicabile și ca îndeplinesc standardele minimale CNATDCU aplicabile, conform Regulamentului-cadru privind studiile universitare de doctorat.

I. MOTIVAREA CERCETĂRII

Erorile înnăscute de imunitate (IEI) reprezintă un grup heterogen de boli genetice rare, caracterizate prin disfuncții severe ale sistemului imunitar. Diagnosticul precoce și caracterizarea genetică moleculară sunt esențiale pentru conduita terapeutică și prognosticul pe termen lung al acestor pacienți.

Profilul genetic (a substratului molecular) specific populației naționale privind IEI este insuficient explorat. Prezenta teză de doctorat aduce o contribuție originală majoră prin realizarea primei caracterizări sistematice din punct de vedere genetic al IEI într-o populație din România, cuprinzând o cohortă de 92 de copii și o cohortă de 21 de adulți, utilizând tehnologii de secvențiere de ultimă generație (NGS): secvențierea în panel de gene, secvențierea întregului exom (WES) și secvențierea întregului genom (WGS).

Cercetarea evaluează performanța diagnostică a WGS ca primă linie de investigație și analizează corelațiile fenotip-genotip în variante genetice rare. Rezultatele au un impact direct în optimizarea algoritmilor de diagnostic clinic și genetic, facilitând accesul pacienților români la terapii personalizate și la consilierea genetică a familiilor afectate, reducând impactul medical și psihosocial al acestor afecțiuni cronice severe.

II. LISTA DE LUCRĂRI CARE FAC PARTE INTEGRANTĂ DIN TEZA DE DOCTORAT

Toate articolele menționate mai jos sunt publicate ca prim autor, în reviste internaționale cotate ISI (Q1):

1. **Cristina-Loredana Pantea**, Mihaela Bataneant, Ciprian Jurcut, Alexis Cochino, Andreea Ioan, Catalin Vasile Munteanu, Cristian G. Zimbru, Patricia Urtila, Adela Chirita-Emandi. “*Whole Genome Sequencing as First Diagnostic Approach for Inborn Errors of Immunity in Adults: Diagnostic Yield and Clinical Correlations*”. **International Journal of Molecular Sciences**. 2026; 27 (8):3415., IF 4.9, Q1
2. **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>T Variant*”. **International Journal of Molecular Sciences**. 2026; 27 (4):1735., IF 4.9, Q1
3. **Cristina-Loredana Pantea**, Mihaela Bataneant, Cristian G. Zimbru, Bogdan Dragulescu, Catalin

Consiliul pentru Studii Universitare de Doctorat

P-ta Eftimie Murgu nr.2, Timisoara, Cod 300041, Romania
Tel: +40256204250, int 1422 E-mail: doctorat@umft.ro

www.umft.ro

ARACIS - 2027 | IAAR (WFME, EFAR, ENQA) - 2026 | EBA (UK) - 2026
ISO 9001:2015 ISO 45001:2018



Vasile Munteanu, Adela Chirita-Emandi. “Genetic landscape of Romanian children with inborn errors of immunity via gene panels, exome, and genome sequencing”. **Scientific Reports**. 2025; 15 (1):1-11., IF 3.8, Q1

III. DATE DESPRE EVOLUȚIA CERCETĂRII, CONGRESE ȘI CONFERINȚE

Diseminarea rezultatelor cercetării a fost realizată activ pe parcursul programului de studii doctorale, prin prezentări orale și postere la manifestări științifice naționale și internaționale:

1. Prezentări în cadrul unor conferințe internaționale

- Mai 2025: Cristina-Loredana Pantea, Mihaela Bataneant, Adela Chirita-Emandi. “Why TP63 ectodermal dysplasia should be considered an inborn error of immunity”. E-Poster EP13.051, European Human Genetics Conference, Milano, Italia.
- Iunie 2024: Pantea CL, Bataneant M., Puiu M., Chirita-Emandi A. “Characterization of pathogenic and likely pathogenic variants in Romanian children with inborn errors of immunity”. E-Poster EP09.015, European Human Genetics Conference, Berlin, Germania.
- Noiembrie 2023: Pantea CL et al. “Genetic evaluation of GATA2 Immunodeficiency”. Poster, The 6th International Primary Immunodeficiencies Congress (IPIC), Olanda.
- Iunie 2023: Pantea CL, Chirita-Emandi A., Bataneant M., Puiu M., “Genetic evaluation of inborn errors of immunity”. E-poster, European Human Genetics Conference, Glasgow, Scoția.

2. Prezentări în cadrul unor conferințe naționale

- Septembrie 2025: Cristina-Loredana Pantea, Mihaela Bataneant, Ciprian Jurcut, Alexis Cochino, Adela Chirita-Emandi. “Whole Exome, Whole Genome, and Targeted Panel Sequencing for Adult Inborn Errors of Immunity: Diagnostic Performance and Clinical Correlations”. Premiul II la categoria „Cel mai bun Poster”, A 15-a Conferință de Genetică Medicală cu participare internațională, Cluj-Napoca, România.
- Decembrie 2024: Pantea CL. “Landscape of disease-causing variants in Romanian children with inborn errors of immunity”. Prezentare orală, Zilele UMFT - Sesiunea pentru doctoranzi, rezidenți, studenți, Timișoara, România.
- Octombrie 2024: Pantea C.L, Bataneant M, Chirita-Emandi A, et al. “Congenital neutropenia due to JAGN1 deficiency in Roma ethnicity”. Premiul I la categoria „Cel mai bun Poster”, A 14-a Conferință de Genetică Medicală, Târgu Mureș, România.
- Septembrie 2023: Pantea CL, Bataneant M., Puiu M., Chirita-Emandi A. “Genetic diagnosis of inborn errors of immunity”. Poster, A 13-a Conferință de Genetică Medicală, Timișoara, România.

semnătura studentului-doctorand

Conducător de doctorat:

Prof. univ. dr. Chiriță-Emandi Adela

Consiliul pentru Studii Universitare de Doctorat

P-ta Eftimie Murgu nr.2, Timișoara, Cod 300041, Romania

Tel: +40256204250, int 1422 E-mail: doctorat@umft.ro

www.umft.ro