

INFORMAȚII PERSONALE	Emilia Maria SEVERIN
-----------------------------	-----------------------------



LOCUL DE MUNCA	Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" – București Facultatea de Medicină Dentară – Departament 1 – Genetică
-----------------------	---

EXPERIENȚA PROFESIONALĂ	
--------------------------------	--

Perioada: 1999 – prezent
Numele și adresa angajatorului: Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" – str. Dionisie Lupu nr.37, sector 1 – București
Tipul activității: DIDACTICĂ / CERCETARE în domeniul Geneticii Medicale
Funcția / postul ocupat: Profesor universitar

Principalele activități și responsabilități:

- Activități de predare (curs) și lucrări practice în domeniul Geneticii umane pentru studenți, masteranzi și rezidenți;
- Activități de cercetare;
- Activități de evaluare științifică;
- Activități de pregătire și promovare a cadrelor didactice din învățământul superior;
- Elaborare manuale, tratate, monografii;
- Participare la congrese, conferințe, workshop-uri naționale / internaționale; organizator / moderator / speaker conferințe, congrese naționale / internaționale.
- Șef disciplină;
- Conducător doctorat.

Perioada: 1995 - 1999
Numele și adresa angajatorului: Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" – str. Dionisie Lupu nr.37, sector 1 – București
Tipul activității: Didactică / Cercetare
Funcția / postul ocupat: Conferențiar universitar

Perioada: 1992 – 1995
Numele și adresa angajatorului: Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" – str. Dionisie Lupu nr.37, sector 1 – București
Tipul activității: Didactică / Cercetare
Funcția / postul ocupat: Șef lucrări

Perioada: 1982 - 1992
Numele și adresa angajatorului: Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" – str. Dionisie Lupu nr.37, sector 1 – București
Tipul activității: Didactică / cercetare

Funcția / postul ocupat: Asistent universitar

- **Activități în comunitatea academică / Responsabilități profesionale:**
 - Membru al Comisiei europene pentru BOLI RARE - EUCERD /CEGRD (European Union Committee of Experts in Rare Diseases). 2013 – 2018.
 - Vicepreședinte Consiliu Național de Boli Rare din România: 2013 – prezent.
 - Membru al Comisiei de Genetică Medicală a Ministerului Sănătății: 2012 – prezent.
 - Membru Senatul Universității Carol Davila, 2008-2012.
 - Șef catedra – Facultatea de Medicină Dentară, 2008-2012.
 - Șef disciplină Genetică MD, 2000 – prezent.

EDUCAȚIE ȘI FORMARE

Perioada:

1969 – 1973

Calificarea / Diploma obținută: Absolvent / Diplomă de Bacalaureat

Disciplinele principale studiate: Profil Biologie

Numele și tipul instituției de învățământ

și al organizației profesionale prin care

s-a realizat formarea profesională: Liceul teoretic "Iulia Hașdeu" – București / Învățământ mediu general.

Nivelul de clasificare a formei de

instruire/ în sistemul național și

internațional:

ICDED 3

Perioada:

1973 - 1977

Calificarea / Diploma obținută: Licențiat în Biologie / Diplomă de licență

Disciplinele principale studiate: Specializare Biologie: Biofizică, Chimie, Biochimie, Biologie celulară, Microbiologie, Genetică

Numele și tipul instituției de

învățământ și al organizației

profesionale prin care s-a realizat

formarea profesională:

Nivelul de clasificare a formei de

Instruire / în sistemul național și

internațional:

Tipul calificării / Diploma

Universitatea din București – Facultatea de Biologie / Învățământ superior

ISCED 6

Licență în Biologie / Diplomă de licență

Perioada:

1977 - 1978

Calificarea / Diploma obținută: Master în Ecologie sistemică și protecția mediului / MSc / Certificat

Disciplinele principale studiate: Ecologie

Numele și tipul instituției de

învățământ și al organizației

profesionale prin care s-a realizat

formarea profesională:

Nivelul de clasificare a formei de

instruire/ în sistemul național și

internațional:

Universitatea din București – Facultatea de Biologie / Învățământ superior

ISCED 7

Perioada:

1990 - 1994

Calificarea / Diploma obținută: Doctor în Biologie (PhD) / Specialitatea Genetică

Disciplinele principale studiate: Genetică medicală, Citogenetică medicală, Biologie celulară și moleculară

Numele și tipul instituției de învățământ

și al organizației profesionale prin care

s-a realizat formarea profesională: UMF "Carol Davila" – București

Nivelul de clasificare a formei de instruire/

în sistemul național și internațional: ISCED 8

COMPETENȚE PERSONALE	
-----------------------------	--

Limba(i) maternă(e)

Română

Alte limbi străine cunoscute:

Limba Engleză

Limba Italiană

	INTELEGERE		VORBIRE		SCRIERE
	Ascultare	Citire	Participare la conversație	Discurs oral	
Limba Engleză	B2	B1	B1	B1	B2
Certificat – International Language Academy / Recognised by British Council, 1994					
Limba Italiană	B2	B1	C2	B2	B1

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

Competențe de comunicare:

Bune competențe de comunicare în mediu social și academic dobândite prin experiența proprie: munca în echipă, capacitate de adaptare / integrare în mediu de lucru (sala de curs sau laborator).

Competențe organizatorice / manageriale:

- Organizator / coordonator al activității didactice și științifice a Disciplinei Genetică MD (studenți, rezidenți, persoane aflate în formare continuă în domeniul Geneticii umane / medicale).
- Organizator evenimente științifice (membru Comitete de Organizare Conferințe / Congrese naționale și internaționale):

2006

- membru comitet științific Congresul Național de Genetică Medicală, 20-23 septembrie 2006, Cluj-Napoca, România.

2007

- membru comitet organizare - A III-a Conferință Națională de Genetică Medicală, 25-27 mai, Cheile Grădiștei - Moeciu de Sus, România. membru comitet științific - EMMIT 2007, EURO-MEDITERRANEAN MEDICAL INFORMATICS and TELEMEDICINE, May 3-5, 2007, Mangalia, România.
- moderator – Session 2 Accessing better care, VI International Conference Prader –Willi Syndrome, 21-24 iunie 2007, Cluj-Napoca, România.
- moderator – secțiunea Postere – Al IX-lea Congres Național al UNAS, 3-6 octombrie, București, România.

2008

- membru comitet științific – A IV-a Conferința Națională de Genetică Medicală, 18-20 septembrie, Craiova, România.
- moderator – secțiunea Postere – Al X-lea Congres National al UNAS, 8-11 octombrie, București, România.

2009

- membru IADS - SCORE Commission of the International Dental Research Program.
- membru comitet științific – 1st East European Conference on Prader Willi Syndrome, 24-25 Aprilie, Timișoara, România.
- membru comitet științific – Balkan Congress for Rare Diseases Romania, 26-27 iunie, Cluj-Napoca, România.
- moderator sesiune științifică – Al XIII-lea Congres cu participare Internațională de Medicină Dentară al UNAS, 7-10 octombrie, București.

2010

- membru comitet organizare, Conferința EUROPLAN, 18 -19 iunie 2010, București.
- membru comitet științific – Association of Basic Science Teachers in Dentistry, 5th European Meeting, 15th -17th April, Bucharest, România.

2012

- membru comitet științific Conferința Națională de Genetică Medicală, 4 – 7 octombrie, Iași.

2013

- moderator sesiune științifică, Conferința EUROPLAN, 24-25 mai 2013, București.
- 2014**
- co-organizator Workshop” Centrele de expertiză pentru bolile rare”, 18-19 iulie, București.
- co-președinte comitet de organizare, Al 4-lea Congres de Genetică Medicală, 25-27 septembrie, București.
- 2015**
- membru Comitet Științific, Conferința Națională de Pediatrie, 1-4 aprilie, București.
- moderator sesiune științifică, Conferință EUROPLAN, 24 – 25 iulie, București.
- membru Comitet Științific, Conferința Națională SRGM, 6-10 octombrie, Orăștie, România.
- 2016**
- membru Comitet Științific Conferința de încheiere a proiectului ColaboRARE pentru managementul Bolilor Rare, 29 aprilie, București.
- membru Comitet Științific, Conferința Națională SRGM, 22-24 septembrie, Alba-Iulia, România.
- 2017 - 2019**
- membru Comitet Științific Conferința Națională SRGM, septembrie, Craiova (2017), Gura Humorului (2018), Timișoara (2019).
- 2022 – 2023**
- membru Comitet Științific Conferința Națională SRGM, februarie, Iași (2022), septembrie, Craiova (2022), Timișoara (2023).

Competențe informatice:	utilizator calculator; competență în MS Windows environment / office suite / media Softwear (MS Office – Word, PowerPoint, Excel, Access).
Permis de conducere:	Categoria B

INFORMAȚII SUPLEMENTARE	<p>ID: https://orcid.org/0000-0003-3901-615X ResearcherID: I-1692-2013 Scopus Author ID: 17535233100 Web of Science Researcher ID: AAI-4341-2020</p>
--------------------------------	--

- **Domenii profesionale de interes:** Boli genetice rare
 Genetică în Medicina Dentară / Dismorfologie
 Citogenetică medicală
- **CURSURI POSTUNIVERSITARE / PERFEȚIONARE / SPECIALIZĂRI:**
- 2022**
- 6th ESO-ESMO-RCE Clinical update on RARE ADULT SOLID CANCERS December 2021 / January 2022
- 34th Course on Clinical Genomics and NGS jointly organized by EHSB and CEUB (“Bertinoro Course”) May 8 – 13, 2022.
- 2015**
- Istituto Superiore di Sanita, International Course – Health Care Guidelines on Rare Diseases: Quality Assessment, February 23 - 24, Rome, Italy. Atestat de absolvire.
- 2014**
- American Society of Human Genetics – Undergraduate Genetics Education Workshop, October 18 -22, San Diego, California, U.S.A.
- 2012**
- American College of Medical Genetics – Next Generation Sequencing: Clinical Utility, Laboratory Implementation and Bioinformatics Analysis, March 27 – 31, Charlotte, NC, U.S.A.
- 2011**
- Ministerul Muncii și Educației – Curs pentru FORMATOR în învățământul superior: Certificat seria G Nr.00182917, București, România.
- University of Lund - Cancer Cytogenetics, University of Lund – Tehnici de citogenetică moleculară, September 21 – 30, Lund, Sweden.
- Ministerul Educației – Îmbunătățirea managementului universitar: Certificat nr.M5/52, București, România.
- 6th Goldrain Course in Clinical Cytogenetics organizat de Universitatea din Zurich și Institutul pentru Medicina Genetica din Zurich,

- August 28 – September 5, South Tyrol, Italia. Atestat de absolvire
- American College of Medical Genetics – New Onsigns into the Evaluation of Individuals with Intellectual Disabilities, March 23 -28, Vancouver, BC, Canada.
- 2010**
- 3rd Course in the Integration of Cytogenetics, Microarray and Massive Sequencing in Biomedical and Clinical Research (European School of Genetic Medicine) – Bologna, Italia. Atestat de absolvire.
- American College of Medical Genetics – Array Technology (Short Course), March 24 – 28, Albuquerque, NM, U.S.A.
- 2009**
- Asociația Prader-Willi România – Actualități în diagnosticul și îngrijirea bolnavilor cu sindrom Prader-Willi (curs postuniversitar), 23 aprilie, Timișoara, România.
- American College of Medical Genetics – Cancer Genetics Basics: Evaluation, Risk Assessment and Testing for Hereditary Breast and Colon Cancer (Short Course) March 25 -29, Tampa, FL, U.S.A.
- 2007**
- American Society of Human Genetics – Undergraduate Genetics Education Workshop, October 23 – 27, San Diego, CA, U.S.A.
- 2006**
- UMF” Iuliu Hatieganu” / SRGM – impactul geneticii in patologia umana, 19 -20 septembrie, Cluj-Napoca, România.
- 2003**
- UNAS / UMF” Carol Davila” București – Actualități în medicina dentară, 9 -10 octombrie, București, România.
- UNAS / UMF “Carol Davila” București – Infecții virale cu transmitere parenterală (HBV, HCV, HIV): epidemiologie, aspecte clinice în patologia stomatologică, măsuri profilactice în practica stomatologică, 11 – 12 octombrie, București, România.
- 1997**
- Consiglio Nazionale delle Ricerche / Istituto Neurologico” Carlo Besta” - Tehnici moleculare (PCR), Milano, Italy.
- 1994 – 1995**
- Università degli studi di Padova – Mutagenză (micronuclei, SCE), Program TEMPUS, Italy.
- 1985**
- Institutul Național “Victor Babeș” – Tehnici de citogenetică, București, România.
- 1983**
- Institutul de Virusologie “Ștefan Nicolau” – Culturi celulare, București, România.

• AFILIERI LA ORGANIZAȚII PROFESIONALE:

- Membru European Society of Human Genetics (ESHG)
- Membru American Society of Human Genetics (ASHG)
- **Membru: Corresponding Member - American College of Medical Genetics (ACMG)**
- Membru British Society of Human Genetics (BSHG)
- Membru: International Association of Dental Research (IADR)
- Membru al Societății Române de Genetică Medicală (SRGM)

• ACTIVITĂȚI DIDACTICE:

- Cursuri, seminarii și lucrări practice pentru studenții anului II MD, stagiul rezidenți Ortodontie-Ortopedie Dento-Facială.
- Cursuri / lucrări practice pentru doctoranzi și postdoctoranzi în cadrul Proiectelor Operaționale Sectoriale de Dezvoltare a Resurselor Umane (POSDRU):
 - POSDRU (2011-2013) expert pe termen lung ” Sistem de formare profesională în domeniul noilor tehnologii din sistemul de sănătate (diagnostic molecular) ” TDM.
 - POSDRU /89/1.5/S/141531 (2014 – 2015) tutore (COR 242401).
 - POCU / PROGeneRare/91/4/8/108073 (2018-2021) expert și formator
 - MediComRare: (2023) “Extinderea serviciilor medicale și comunitare pentru persoanele afectate de boli genetice și rare, acronim MEDI.COM-RARE”, nr. Contract AR 19076/26.10.2022

• ACTIVITĂȚI DE CERCETARE (PROGRAME / PROIECTE):

- Proiecte de cercetare internaționale:

1994 – 1995

- PRIN - Studio dell'attività mutagenica e clastogenica di potenziali farmaci antitumorali e di agenti fotoattivi per la fotochemioterapia – University of Padua, Italy (Research Fellow).

2001 – 2005

- PRIN - Study of biological activity and mechanism of action of potential antiproliferative drugs – University of Padua, Italy (Partner Team).

2011

- International Dental Research Project for students "Common, Rare and Individual Oro-Dental Findings in Down Syndrome" – project leader (Mentor).

2011 – 2014

- Mixed-Ligand Copper(I) Complexes: Role of Dimine Ligands on Cytotoxicity and Genotoxicity – University of Padua, Italy. (Partner Team).

2015 – 2018

- INNOVCare (*Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions*) coordonator EURORDIS. Membru "advisory group".
- RD-Action (EU Health Programme funded Joint Action, 2015-2018) Task 2.5 – Health Systems Sustainability&Resilience for Rare Diseases. Membru

2019 – 2020

- RARE 2030 Proiectul Rare2030 este co-finanțat de Programul Pilot al Proiectelor și acțiunilor pregătitoare al Uniunii Europene (2014-2020)(proiectul pilot PP- 1-2-2018-Rare 2030) Expert

2020

- Partner of the "European Joint Programme on Rare Diseases" (EJP RD), Grant Agreement 825575, Horizon 2020
- Expert în Panelul WHO Global Network for Rare Diseases

– Proiecte de cercetare naționale:

1994 – 1995

PC – Competiție internă - UMF Carol Davila "Testarea efectului mutagen al Paracetamolului pe model animal de laborator", coordonator proiect.

2004 – 2006

VIASAN 390" Molecular Investigations of Pax9 gene mutations involved in tooth agenesis " – responsabil științific.

2008 – 2011

PNCDII 42-143" Surditatea non-sindromica la copil: diagnostic clinic și molecular" – director științific.

2003 - 2019

Proiecte de cercetare doctorale (13 finalizate + 8 în derulare)
Proiecte de cercetare pentru studenți (finalizate prin 52 Lucrări de licență)

• ACTIVITĂȚI DE EVALUARE ȘTIINȚIFICĂ /ALTE ACTIVITĂȚI PROFESIONALE:

- **EXPERT EVALUATOR** proiecte de cercetare naționale / internaționale, domeniul Genetica / Sănătate - proiecte noi, proiecte in derulare și evaluare rezultate, pentru monitorizare:
 - CNCISIS (1999 - prezent);
 - VIASAN (2001-2004);
 - CEEX (2005-2006);
 - CNMP (2007);
 - POSCCE-A2-O2.2.1(2013);
 - POSC-A.1-A.1.2.1-C(2015);
 - PN-III-DCD-RU-TE-2016-1

- PN-III-P1-1.1-PD-2016
- PN-III-P1-1.2-PCCDI-2017
- MCI – Programe-nucleu 2018

- 2nd ERANet-LAC Transnational Joint Call for Research and Innovation projects on the thematic area “HEALTH (2016);
- RARE-Bestpractices Project (2015, 2016)

- o **EXPERT RAPORTOR** proiecte cercetare: Programul Viață și Sănătate - VIASAN (2003-2006); CEEX (2006-2008).

- o **EVALUATOR LUCRĂRI ȘTIINȚIFICE** congrese / conferințe / evenimente internaționale:
 - Annual DNA Day Essay Contest – Judge American Society of Human Genetics 2015 - 2022
 - DNA-Day Essay – Judge European Society of Human Genetics 2015 - 2022
 - Association of Genetic Nurses and Counsellors, AGNC Spring Meeting 2011, Belfast, Northern Ireland.

- o **RECENZOR ȘTIINȚIFIC** (activități peer review):
 - Reviste de specialitate românești*
 - Maedica – a Journal of Clinical Medicine (2007) ISSN 1841-9038
 - Gineco.ro Journal (2009) ISSN 1841 – 4435, Factor impact: 0.053
 - Romanian Journal of Laboratory Medicine (2012) ISSN 1841 – 6624, Factor impact 0.239
 - Romanian Journal of Rare Diseases (2010) ISSN 2068 – 5882
 - Reviste de specialitate din străinătate*
 - Journal of Cellular and Molecular Medicine (2008) ISSN 1582-4934, Factor impact (ISI): 5.114
 - British Medical Journal Case Reports (2009-2014) ISSN 0959-8138, Factor impact (ISI): 12.827
 - Journal of Advances in Biology (2014, 2015) ISSN 2347 6893, Factor impact (CIR): 1.561
 - Journal of Dental Research (2015, 2017) ISSN 0022 0345, Factor Impact (ISI): 4.602
 - British Journal of Medicine and Medical Research (2017) ISSN 2231-0614, Factor Impact (ICV) 92.53.
 - Annali dell’ Istituto Superiore di Sanita (2017) ISSN 0021 – 2571, Factor impact 1.02
 - Frontiers in Genetics (2022) ISSN 1664-8021, Factor impact 4.274
 - Frontiers in Pediatrics (2022) ISSN 2296-2360, Factor impact 3.569
 - Manuale de specialitate*
 - Metode uzuale in screeningul si diagnosticul bolilor genetice si diagnosticul bolilor genetice – Tehnici folosite in genetica medicala, Coordonator Cristina Rusu, Editura “Gr.T.Popa” Iași (2007). ISBN 978 – 973 – 7682 – 31 – 4

- o **MEMBRU COLECTIVE EDITORIALE:**
 - Romanian Journal of Rare Diseases (Romania) 2012 - prezent
 - Revista Română de Medicină de Laborator (Romania) 2013 - prezent
 - British Medical Journal Case Reports (UK) 2013 – 2015
 - Modern Journal of Medicine and Biology (UK) 2021
 - International Journal of Genetics and Genomics (USA) 2021
 - Frontiers in Genetics (Switzerland) 2022
 - Frontiers in Pediatrics
 - World Journal of Pharmaceutical and Medical Research

- o **MEMBRU / PREȘEDINTE Comisie:**
 - examen admitere la facultate (1983 – 2013)
 - examen admitere doctorat (2003 – prezent)
 - susținere teze licență (2000 – prezent)
 - susținere teze de doctorat (2007 – prezent)
 - susținere teze de abilitare (2014 – prezent)
 - examen de promovare cadre didactice (1998 – prezent)

- **ACTIVITĂȚI DE ACREDITARE**
 - elaborare cod RENAR CR-10.2 (Laboratoare medicale. Cerințe particulare pentru calitate și competență).
 - acreditare institute naționale de cercetare-dezvoltare:
 Conducător echipă Evaluare Instituțională: INCD Medico-Militară ”Cantacuzino” – București (anexa Raport de Evaluare noiembrie 2019).
<https://ancs.ro/uploads/sistemul-de-cercetare/evaluare-certificare/2019/rapoarte-evaluare/raport-cantacuzino.pdf>

- **ALTE ACTIVITĂȚI PROFESIONALE NAȚIONALE ȘI INTERNAȚIONALE:**
 - membru al Comisiei pentru relațiile de muncă, politică salarială, incluziune socială, protecție socială și sănătate Consiliul Economic și Social (CES) 2018-2020
 - expert în COMISIA EUROPEANĂ de experți pentru Boli Rare 2014-2018 (EC-CEGRD)
 - expert în WHO Collaborative Global Network for Rare Diseases (CGN4RD)
 -
 - **Invited speaker:** Conferințe Internaționale (10) și naționale (50)

- **PREMII / DISTINCȚII:**
 - Gradație de Merit UMFCD 2023
 - 2021 Premiarea rezultatelor cercetării: Programul Resurse Umane sesiunea 2021 pentru articolul intitulat: **The Phenotypic Spectrum of 15q13.3 Region Duplications: Report of 5 Patients.**
 - 2019 Premiul ”C.I.Parhon” acordat volumului colectiv Genetică Medicală – Ed. Polirom, acordat de ACADEMIA ROMÂNĂ.
 - 2018 Diplomă Omagială acordată de Patriarhia Română.
 - 2014 Premiarea rezultatelor cercetării: Programul Resurse Umane sesiunea 2014 pentru articolul intitulat ” Novel Mixed-Ligand Copper(I) Complexes: Role of Dimine Ligands on Cytotoxicity and Genotoxicity”.
 - 2014 Diplomă pentru contribuții deosebite la lucrările științifice ale Congresului UMF Carol Davila – București.
 - 2009 Diplomă pentru contribuții deosebite la promovarea Bolilor Rare în România, acordată de Alianța Națională pentru Boli Rare din România, 2009.
 - Certificat de Excelență pentru contribuția remarcabilă la dezvoltarea Asociației Prader-Willi în România, acordată de Asociația Română Prader-Willi, 2007.
 - Diplomă pentru contribuția deosebită la realizarea volumului ”Esențialul în 101 Boli Genetice Rare”, acordată de Asociația Prader-Willi din România, 2007.
 - Premiul II pentru lucrarea Dinții supranumerari: izolați sau asociați unor sindroame genetice, prezentată la Al doilea Congres Național de Genetică Medicală. Cluj-Napoca, 2006.
 - Diplomă pentru competența și ținuta științifică în activitatea de evaluare a Cercetării din Învățământul Superior, acordată de CNCSIS, 2001.
 - Diplomă pentru contribuții deosebite la dezvoltarea Învățământului stomatologic din România, acordată de UMF Carol Davila –București, 1998.

- **PUBLICAȚII:**
 - Cursuri pentru studenți: 3;
 - Indrumătoare lucrări practice: 3;
 - Volume colective: 13;
 - Monografii: 2.
 - Articole in extenso în reviste cotate/indexate ISI: 40
 - Articole in extenso în reviste indexate BDI: 50
 - Articole publicate în volume de rezumate la congrese internaționale: 100.
 - Articole publicate în volume de rezumate din țară: 50.

- Lucrări comunicate oral / poster la congrese și simpozioane naționale și internaționale: 120.
- **Număr citări: 350**

decembrie 2023

Semnătura: Prof.dr. Emilia Severin