



**UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„CAROL DAVILA“ DIN BUCUREȘTI**



Str. Dionisie Lupu 37, sector 2, București, 020021, România, www.umfcd.ro, email: rectorat@umfcd.ro

UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE

„CAROL DAVILA”, BUCUREȘTI

ȘCOALA DOCTORALĂ

DOMENIUL MEDICINĂ

TEZĂ DE DOCTORAT

Conducător de doctorat

PROF. UNIV. DR. EMILIA SEVERIN

Student doctorand

DR. HALIP CĂS. LUPU MARIA

2025

Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila” din București

Strada Dionisie Lupu nr. 37 București, Sector 2, 020021 România, Cod fiscal: 4192910

Cont: RO57TREZ70220F330500XXXX, Banca: TREZORERIE sect. 2

+40.21 318.0719; +40.21 318.0721; +40.21 318.0722

www.umfcd.ro



UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„CAROL DAVILA“ DIN BUCUREȘTI



Str. Dionisie Lupu 37, sector 2, București, 020021, România, www.umfd.ro, email: rectorat@umfd.ro

UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE

„CAROL DAVILA”, BUCUREȘTI

ȘCOALA DOCTORALĂ

DOMENIUL MEDICINĂ

DISTROFIA MUSCULARĂ:

ÎNTRE PROGRESUL ȘTIINȚIFIC ȘI REALITĂȚILE CLINICE

Conducător de doctorat

PROF. UNIV. DR. EMILIA SEVERIN

Student doctorand

DR. HALIP CĂS. LUPU MARIA

2025

Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila” din București

Strada Dionisie Lupu nr. 37 București, Sector 2, 020021 România, Cod fiscal: 4192910

Cont: RO57TREZ70220F330500XXXX, Banca: TREZORERIE sect. 2

+40.21 318.0719; +40.21 318.0721; +40.21 318.0722

www.umfd.ro

CUPRINS

Introducere.....	pagina 13
I. Stadiul actual al cunoașterii.....	pagina 17
1. Distrofia musculară Duchenne și Becker – Perspective actuale asupra epidemiologiei, geneticii și fiziopatologiei	pagina 17
1.1. Epidemiologia DMD și BMD.....	pagina 18
1.2. Genetica DMD și DMB.....	pagina 19
1.3. Fiziopatologia DMD și BMD.....	pagina 21
2. Diagnostic și managementul multidisciplinar în DM.....	pagina 24
2.1. Diagnostic pozitiv și diferențial.....	pagina 24
2.2. Îngrijirea multidisciplinară în DMD/BMD.....	pagina 33
3. Terapii emergente și perspective de cercetare.....	pagina 42
3.1. Terapii emergente în DM.....	pagina 42
3.2. Perspective actuale și direcții de cercetare.....	pagina 42
II. Contribuții personale.....	pagina 44
4. Ipoteza de lucru și obiectivele generale.....	pagina 44
5. Anxietatea și depresia în DMD și DMB: influența genotipului, a progresiei bolii și a suportului psihosocial în context postpandemic.....	pagina 46
5.1. Introducere.....	pagina 46
5.2. Pacienți și metode.....	pagina 47
5.3. Rezultate.....	pagina 48
5.4. Discuții.....	pagina 52
5.5. Concluzii.....	pagina 65
6. Intelectul și distrofia musculară: caracterizarea deficitelor cognitive în DMD și DMB	pagina 67
6.1. Introducere.....	pagina 67
6.2. Pacienți și metode.....	pagina 68
6.3. Rezultate	pagina 69
6.4. Discuții.....	pagina 73
6.5. Concluzii.....	pagina 75
7. Tulburarea de spectru autist asociată cu distrofiile musculare Duchenne și Becker: studiu observațional și relevanța expresiei izoformelor cerebrale	pagina 76

7.1.	Introducere.....	pagina 76
7.2.	Pacienți și metode.....	pagina 77
7.3.	Rezultate.....	pagina 78
7.4.	Discuții.....	pagina 81
7.5.	Concluzii.....	pagina 82
8.	Tranziția de la îngrijirea pediatrică la cea a adultului în distrofia musculară: Provocări, nevoi specifice și soluții propuse.....	pagina 84
8.1.	Introducere.....	pagina 84
8.2.	Pacienți și metode.....	pagina 85
8.3.	Rezultate.....	pagina 86
8.4.	Discuții.....	pagina 90
8.5.	Concluzii.....	pagina 97
9.	Cazuri clinice relevante pentru patologia studiată.....	pagina 99
9.1.	Complicații respiratorii severe în DMD: un caz cu evoluție nefavorabilă.....	pagina 99
9.2.	Cardiomiopatia dilatativă cu debut precoce în DMD: implicații pentru monitorizarea timpurie	pagina 109
9.3.	Fenotip sever de DMD la o pacientă de sex feminin: un caz ultra-rar	pagina 120
	Concluzii și contribuții personale.....	pagina 131
	Bibliografie.....	pagina 136
	Anexe.....	pagina 156

PROBLEMA FUNDAMENTALĂ A CERCETĂRII

Distrofiile musculare Duchenne (DMD) și Becker (DMB) sunt boli genetice neuromusculare rare, caracterizate prin afectare motorie severă și manifestări multisistemice, având o evoluție progresivă. Implementarea standardelor moderne de îngrijire a condus, în ultimele decenii, la o prelungire considerabilă a speranței de viață și la o ameliorare a calității vieții acestor pacienți [1–3].

Această prelungire a supraviețuirii a evidențiat însă dimensiuni anterior subevaluate ale bolii, precum comorbiditățile neuropsihiatrice și cognitive, dificultățile legate de tranziția către îngrijirea adultului și existența unor forme clinice atipice. În România, documentarea sistematică și integrarea acestor aspecte în practica medicală sunt încă în curs de dezvoltare. Lipsa unor registre funcționale naționale, dificultățile de coordonare între specialități și absența unor trasee de tranziție medicală bine definite constituie provocări majore care necesită elaborarea de strategii aplicabile și durabile [4].

Totodată, progresul terapiilor moleculare și orientarea cercetării către medicina personalizată reclamă o înțelegere aprofundată a relației dintre profilul genetic și variabilitatea fenotipică. Corelațiile genotip-fenotip devin esențiale atât pentru anticiparea prognosticului, cât și pentru adaptarea intervențiilor terapeutice la particularitățile fiecărui pacient [5,6].

Problema fundamentală a cercetării constă în necesitatea unei abordări integrate care să coreleze datele genetice, clinice și funcționale, adaptate specificului pacienților cu DMD și DMB din România, și care să susțină dezvoltarea unor modele predictive și sustenabile de îngrijire.

Ipoteza cercetării

Plecând de la premisa că distrofiile musculare Duchenne și Becker sunt afecțiuni multisistemice cu o variabilitate fenotipică semnificativă, ipoteza cercetării este că integrarea datelor genetice, clinice și funcționale permite identificarea unor corelații relevante genotip-fenotip, cu impact asupra orientării diagnosticului, prognosticului și conduitei terapeutice. Totodată, evaluarea sistematică a comorbidităților neuropsihiatrice și a procesului de tranziție medicală poate susține dezvoltarea unor modele de îngrijire adaptate, sustenabile și aliniate principiilor medicinei personalizate.

Scopul studiilor realizate în cadrul tezei este de a analiza progresele științifice în domeniul DM, de a investiga relația dintre profilul genetic și variabilitatea manifestărilor

clinice la pacienți, precum și de a explora modalități de integrare a acestor cunoștințe în practica clinică, în vederea îmbunătățirii calității vieții pacienților.

Obiectivele cercetării

1. Evaluarea complexă a profilului fenotipic la pacienții cu DMD și DMB, prin caracterizarea afectării motorii și non-motorii, inclusiv a comorbidităților asociate.
2. Analiza corelațiilor genotip-fenotip, cu focalizare pe tipul variantei genetice, localizarea acesteia și expresia izoformelor distrofinei, în relație cu severitatea afectării clinice și riscul de comorbidități neuropsihiatrice.
3. Caracterizarea spectrului comorbidităților neuropsihiatrice, prin identificarea frecvenței și tipologiei tulburărilor afective, comportamentale și de neurodezvoltare.
4. Evaluarea traseelor reale de tranziție medicală de la îngrijirea pediatrică la cea a adultului și identificarea obstacolelor sistemice care influențează această etapă.
5. Prezentarea unor cazuri clinice reprezentative care ilustrează variabilitatea fenotipurilor clinice și complexitatea abordării multidisciplinare, inclusiv fenotipurile atipice (ex. DMD la fete, debut precoce sever).
6. Formularea unor propuneri de intervenție clinică și organizatorică, fundamentate pe rezultatele obținute, pentru susținerea dezvoltării unor modele de îngrijire predictivă, integrată și personalizată în DMD și DMB în România.

Metodologia de cercetare

Studiile incluse în această cercetare au fost desfășurate în cadrul Departamentului de Neurologie Pediatrică al Spitalului Clinic de Copii „Dr. Victor Gomoiu” din București, centru terțiar de referință pentru bolile rare, instituție academică afiliată și Centru acreditat DMD de către World Duchenne Organisation. Activitatea centrului implică evaluarea, diagnosticul și urmărirea multidisciplinară a pacienților cu distrofii musculare Duchenne și Becker.

Cercetarea a avut o structură compusă, incluzând studii observaționale retrospective și prospective, realizate pe loturi distincte de pacienți, selectați în funcție de obiectivele specifice: caracterizarea fenotipurilor clinice, analiza corelațiilor genotip-fenotip, evaluarea comorbidităților neuropsihiatrice și a traseelor de tranziție medicală.

Au fost colectate date genetice (tipul și localizarea variantei, afectarea izoformelor de distrofină, metoda de diagnostic), clinice (motorii, cardiace, respiratorii, ortopedice, endocrine, digestive), funcționale și neuropsihiatrice (prin aplicarea CBCL, SNAP-IV și a instrumentelor

de screening pentru TSA). Gradul de autonomie și pregătire pentru tranziție a fost evaluat utilizând chestionarul Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ).

Metodologia a inclus și analiza detaliată a trei cazuri clinice reprezentative, selectate pentru a ilustra variabilitatea fenotipurilor și complexitatea îngrijirii multidisciplinare.

Datele au fost centralizate într-o bază de date anonimă și au fost analizate statistic, utilizând metode descriptive și, acolo unde a fost justificat, analize de corelație între profilul genetic și caracteristicile clinice. Toate studiile s-au desfășurat cu respectarea normelor etice și a consimțământului informat, conform reglementărilor legale în vigoare.

SINTEZA CAPITOLELOR

Stadiul actual al cunoașterii

Partea generală a tezei este structurată în trei capitole care sintetizează cunoștințele actuale privind distrofiile musculare Duchenne și Becker, cu accent pe fundamentele genetice, manifestările multisistemice și perspectivele terapeutice.

Primul capitol prezintă caracteristicile genetice și clinice ale DMD și DMB, cu accent pe tipurile de variante identificate în gena DMD, rolul distrofinei în mușchiul scheletic și în alte țesuturi, precum și implicațiile expresiei izoformelor Dp427, Dp140 și Dp71 în variabilitatea fenotipică. Sunt abordate criteriile de diagnostic și etapele naturale ale evoluției bolii.[7,8].

Capitolul 2 este dedicat manifestărilor multisistemice și comorbidităților asociate, cardiace, respiratorii, endocrine, ortopedice și neuropsihiatrice, precum și modului în care acestea influențează calitatea vieții și prognosticul. În finalul capitolului este abordată problematica tranziției de la îngrijirea pediatrică la cea a adultului, sintetizând recomandările internaționale și provocările actuale din practica românească [2,9].

Capitolul 3 prezintă pe scurt direcțiile actuale în cercetarea terapeutică, incluzând terapiile genetice, exon-skipping-ul, stop codon read-through și alte tratamente inovatoare aflate în studii clinice [10–19].

Capitolul 4 formulează ipoteza de lucru și obiectivele generale ale cercetării, deja prezentate în secțiunile anterioare ale rezumatului.

Partea specială a tezei este structurată în cinci capitole și reprezintă contribuția originală a doctorandului. Aceasta cuprinde patru studii clinico-observaționale distincte (capitolele 5–8) și un capitol dedicat prezentării a trei cazuri clinice reprezentative (capitolul 9). Studiile au vizat teme de interes major, insuficient documentate în literatura de specialitate, atât națională, cât și internațională, bazându-se pe date colectate din practica clinică și pe utilizarea unor instrumente validate la nivel internațional.

Capitolul 5 – Anxietatea și depresia în DMD și DMB: influența genotipului, a progresiei bolii și a suportului psihosocial în context postpandemic

Capitolul investighează incidența simptomelor de anxietate și depresie în rândul pacienților cu DMD și DMB, analizând posibilele corelații cu stadiul bolii, profilul genetic și

nivelul de suport familial și psihologic. Studiul a inclus pacienți evaluați într-un context postpandemic, utilizând chestionare validate și observații clinice integrate în evaluarea psihologică standard. Rezultatele sugerează o prevalență crescută a simptomelor afective, cu severitate mai mare în rândul pacienților cu afectare motorie avansată, izolare socială accentuată și expresie absentă a izoformelor cerebrale Dp140 și Dp71 [8,20–24]. Discuțiile pun în evidență importanța unui screening sistematic al tulburărilor afective și integrarea suportului psihologic în echipa multidisciplinară. Capitolul se încheie cu propuneri de bune practici privind monitorizarea simptomelor psihiatrice și susținerea psihoemoțională a pacienților și familiilor acestora [20,21,24–27].

Capitolul 6 – Intellectul și distrofia musculară: caracterizarea deficitelor cognitive în DMD și DMB

Acest capitol abordează aspectul deficitelor cognitive în rândul pacienților cu DMD și DMB, cu scopul de a descrie profilul intelectual general și de a identifica eventuale corelații cu particularitățile genetice și stadiul evolutiv al bolii. Studiul a inclus o analiză transversală a nivelului cognitiv, pe baza evaluărilor psihologice efectuate în cursul urmăririi clinice. Rezultatele au evidențiat o frecvență crescută a deficitului intelectual global în rândul pacienților cu afectare a izoformelor cerebrale Dp140 și Dp71, precum și o asociere între scorurile intelectuale scăzute și debutul precoce al afectării motorii. Discuția subliniază rolul evaluării neurocognitive încă de la diagnostic și nevoia unei intervenții educaționale și terapeutice adaptate, în special în cazurile cu risc genetic cunoscut. Capitolul susține importanța integrării evaluării cognitive în traseul standard de îngrijire al pacienților cu DMD și DMB [5,8,28–31].

Capitolul 7 – Tulburarea de spectru autist asociată cu distrofiile musculare Duchenne și Becker: studiu observațional și relevanța expresiei izoformelor cerebrale

Capitolul investighează asocierea dintre tulburarea de spectru autist (TSA) și DMD, respectiv DMB, pornind de la ipoteza unui rol patogen al deficitului de izoforme cerebrale ale distrofinei. Toți pacienții incluși în studiu au fost evaluați psihologic și psihiatric, iar în cazurile în care s-au observat trăsături sugestive pentru TSA s-au aplicat instrumente specifice de screening și diagnostic. Rezultatele au indicat o prevalență crescută a trăsăturilor autiste în rândul pacienților cu absența izoformelor Dp140 și Dp71, susținând ipoteza implicării acestora în dezvoltarea neurologică. Studiul evidențiază importanța monitorizării atente a simptomelor

de tip TSA în DMD și DMB și necesitatea includerii profilului genetic în algoritmul de evaluare neurodezvoltamentală [32,33].

Capitolul 8 – Tranziția de la îngrijirea pediatrică la cea a adultului în distrofia musculară: Provocări, nevoi specifice și soluții propuse

Acest capitol analizează procesul de tranziție medicală în cazul pacienților cu distrofie musculară, cu scopul de a identifica dificultățile întâmpinate, gradul de pregătire pentru tranziție și posibilele soluții aplicabile în contextul românesc. Studiul a inclus adolescenți și tineri cu DMD și DMB, care au fost evaluați din perspectiva tranziției prin analiza retrospectivă a parcursului lor medical și prin aplicarea chestionarului standardizat Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ) [1,2,26,34]. Rezultatele au evidențiat un nivel scăzut de autonomie și o lipsă de continuitate în îngrijire după depășirea vârstei pediatrice, în contextul lipsei unor trasee instituționalizate. Discuția subliniază necesitatea dezvoltării unui model formal de tranziție, care să includă pregătirea treptată a pacientului și a familiei, colaborarea interinstituțională și responsabilizarea tinerilor în gestionarea propriei afecțiuni. Capitolul propune elemente concrete pentru structurarea unui astfel de model, adaptat realităților sistemului medical din România.

Capitolul 9 – Cazuri clinice reprezentative

În acest capitol sunt prezentate trei cazuri clinice selecționate pentru a ilustra variabilitatea evolutivă și complexitatea îngrijirii în distrofia musculară Duchenne. Primul caz descrie un pacient cu DMD care a dezvoltat complicații respiratorii severe și a avut o evoluție nefavorabilă, în ciuda intervențiilor de susținere, subliniind dificultățile întâlnite în managementul respirator avansat [35]. Al doilea caz urmărește un pacient cu DMD la care cardiomiopatia dilatativă a debutat precoce, încă din copilărie, accentuând importanța monitorizării cardiace timpurii și a intervenției terapeutice proactive [36]. Al treilea caz prezintă un fenotip sever de DMD la o pacientă de sex feminin, un caz ultra-rar confirmat genetic și histopatologic, ilustrând implicațiile diagnostice și prognostice ale unei astfel de prezentări atipice [37,38].

Concluzii

Cercetarea realizată a evidențiat importanța abordării multidimensionale în evaluarea și managementul pacienților cu DMD și DMB. Analiza comorbidităților neuropsihiatrice a arătat o prevalență semnificativă a simptomelor de anxietate și depresie, corelate cu severitatea

bolii, nivelul de suport social și profilul genetic, subliniind necesitatea integrării evaluării psihologice în protocolul standard de îngrijire. Studiul asupra profilului cognitiv a confirmat asocierea dintre deficitul intelectual și absența izoformelor cerebrale Dp140 și Dp71, accentuând importanța evaluării neurocognitive precoc. Datele privind TSA au arătat o prevalență crescută a trăsăturilor autiste în formele genetice cu afectare de izoforme cerebrale, ceea ce susține includerea screeningului specific în evaluările de rutină.

Analiza tranziției de la îngrijirea pediatrică la cea a adultului a evidențiat dificultăți majore în pregătirea adolescenților și a familiilor pentru această etapă, precum și lipsa unor trasee funcționale de tranziție în România. Rezultatele susțin necesitatea dezvoltării unui model formal, gradual și personalizat de tranziție.

Studiile de caz au ilustrat aspecte critice ale evoluției clinice în DMD, inclusiv complicațiile respiratorii severe, debutul precoce al cardiomiopatiei și fenotipurile rare la paciente de sex feminin, consolidând ideea unei nevoi reale de monitorizare proactivă și de adaptare permanentă a îngrijirii.

În ansamblu, cercetarea subliniază rolul esențial al corelării datelor genetice, clinice și psihosociale pentru o medicină predictivă și personalizată în distrofia musculară Duchenne și Becker.

Contribuții personale

1. Realizarea unei analize sistematice a simptomelor de anxietate și depresie la pacienți cu DMD și DMB, în corelație cu profilul genetic, stadiul bolii și contextul psihosocial postpandemic, evidențiind factori de risc specifici și propunând integrarea screeningului afectiv în evaluările periodice.
2. Caracterizarea profilului intelectual la pacienți cu DMD și DMB și demonstrarea corelației dintre absența izoformelor cerebrale Dp140/Dp71 și deficitul cognitiv, argumentând importanța evaluării neurocognitive precoc.
3. Studiarea frecvenței TSA la pacienții cu DMD și DMB și corelarea acestora cu expresia izoformelor cerebrale.
4. Evaluarea gradului de pregătire pentru tranziția de la îngrijirea pediatrică la cea de adult la pacienți cu DMD și DMB, prin aplicarea chestionarului TRAQ, și identificarea barierelor majore existente în sistemul actual de îngrijire.
5. Propunerea unor direcții concrete pentru dezvoltarea unui model formal de tranziție în România, adaptat nevoilor tinerilor cu DM.

6. Prezentarea a trei cazuri clinice reprezentative care ilustrează particularități rare sau severe ale evoluției bolii: complicații respiratorii fatale, debut precoce al cardiomiopatiei dilatative și fenotip sever de DMD la pacientă de sex feminin.

Contribuția la documentarea realităților clinice, psihosociale și organizaționale ale pacienților cu DMD și DMB în România, oferind o bază pentru viitoare proiecte de cercetare, intervenție și politici de sănătate în domeniul bolilor neuromusculare.

Bibliografia

- 1. Lupu M, Marcu M-A, Epure DA, Vladacenco OA, Severin EM, Teleanu RI. Lost in Transition: Challenges in the Journey from Pediatric to Adult Care for a Romanian DMD Patient. Healthcare. 2025;13:830.**
- 2. Lupu M, Ioghen M, Perjoc R-Ștefan, Scarlat A-M, Vladâcenco OA, Roza E, et al. The Importance of Implementing a Transition Strategy for Patients with Muscular Dystrophy: From Child to Adult—Insights from a Tertiary Centre for Rare Neurological Diseases. Children. 2023;10:959.**
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17:251–67.
4. Ministerul Sănătății. Programul național pentru boli rare. 2024.
5. Doorenweerd N. Combining genetics, neuropsychology and neuroimaging to improve understanding of brain involvement in Duchenne muscular dystrophy - a narrative review. *Neuromuscular Disorders.* 2020;30:437–42.
6. Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. *The Lancet.* 2019;394:2025–38.
7. Pascual-Morena C, Cavero-Redondo I, Martínez-Vizcaíno V, Sequí-Domínguez I, Fernández-Bravo-Rodrigo J, Jiménez-López E. Dystrophin Genotype and Risk of Neuropsychiatric Disorders in Dystrophinopathies: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Neuromuscul Dis.* 2023;10:159–72.
8. Naidoo M, Anthony K. Dystrophin Dp71 and the Neuropathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy. *Mol Neurobiol.* 2020;57:1748–67.
- 9. Teleanu Raluca Ioana, Epure Diana Ana-Maria, Vladâcenco Oana Aurelia, Lupu Maria. Esențialul în neurologia pediatrică. 1st ed. Bucharest: . Editura Universitară „Carol Davila” București a Universității de Medicină și Farmacie „Carol Davila” ; 2022.**
10. Duan D. Micro-Dystrophin Gene Therapy Goes Systemic in Duchenne Muscular Dystrophy Patients. *Hum Gene Ther.* 2018;29:733–6.

11. Hart CC, Lee Y il, Xie J, Gao G, Lin BL, Hammers DW, et al. Potential limitations of microdystrophin gene therapy for Duchenne muscular dystrophy. *JCI Insight*. 2024;9.
12. Goyenvallé A, Griffith G, Babbs A, Andaloussi S El, Ezzat K, Avril A, et al. Functional correction in mouse models of muscular dystrophy using exon-skipping tricyclo-DNA oligomers. *Nat Med*. 2015;21:270–5.
13. Leckie J, Zia A, Yokota T. An Updated Analysis of Exon-Skipping Applicability for Duchenne Muscular Dystrophy Using the UMD-DMD Database. *Genes (Basel)*. 2024;15:1489.
14. Anwar S, He M, Lim KRQ, Maruyama R, Yokota T. A Genotype-Phenotype Correlation Study of Exon Skip-Equivalent In-Frame Deletions and Exon Skip-Amenable Out-of-Frame Deletions across the DMD Gene to Simulate the Effects of Exon-Skipping Therapies: A Meta-Analysis. *J Pers Med*. 2021;11:46.
15. Mercuri E, Osorio AN, Muntoni F, Buccella F, Desguerre I, Kirschner J, et al. Safety and effectiveness of ataluren in patients with nonsense mutation DMD in the STRIDE Registry compared with the CINRG Duchenne Natural History Study (2015–2022): 2022 interim analysis. *J Neurol*. 2023;270:3896–913.
16. Siemionow M, Cwykiel J, Heydemann A, Garcia-Martinez J, Siemionow K, Szilagyi E. Creation of Dystrophin Expressing Chimeric Cells of Myoblast Origin as a Novel Stem Cell Based Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy. *Stem Cell Rev Rep*. 2018;14:189–99.
17. Dumont NA, Rudnicki MA. Targeting muscle stem cell intrinsic defects to treat Duchenne muscular dystrophy. *NPJ Regen Med*. 2016;1:16006.
18. Park SE, Jeong J Bin, Oh SJ, Kim SJ, Kim H, Choi A, et al. Wharton’s Jelly-Derived Mesenchymal Stem Cells Reduce Fibrosis in a Mouse Model of Duchenne Muscular Dystrophy by Upregulating microRNA 499. *Biomedicines*. 2021;9:1089.
19. Akat A, Karaöz E. Cell Therapy Strategies on Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review of Clinical Applications. *Stem Cell Rev Rep*. 2024;20:138–58.
20. özer Ü. Psychiatric comorbidities in cases with Duchenne muscular dystrophy: Case series. *Dusunen Adam: The Journal of Psychiatry and Neurological Sciences*. 2019;

21. Gocheva V, Schmidt S, Orsini A-L, Hafner P, Schaedelin S, Weber P, et al. Psychosocial adjustment and parental stress in Duchenne Muscular Dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2019;23:832–41.
22. Colvin MK, Poysky J, Kinnett K, Damiani M, Gibbons M, Hoskin J, et al. Psychosocial Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. 2018;142:S99–109.
23. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*. 2010;9:77–93.
24. O'Dowd DN, Bostock EL, Smith D, Morse CI, Orme P, Payton CJ. Psychological parameters impact health-related quality of life in mental and physical domains in adults with muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2021;31:328–35.
25. Colvin MK, Poysky J, Kinnett K, Damiani M, Gibbons M, Hoskin J, et al. Psychosocial Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy [Internet]. *Pediatrics*. 2018. Available from: http://publications.aap.org/pediatrics/article-pdf/142/Supplement_2/S99/904208/peds_201803331.pdf
26. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Colvin MK, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol*. Lancet Publishing Group; 2018. p. 445–55.
27. Lee HE, Cho J. Social Media Use and Well-Being in People with Physical Disabilities: Influence of SNS and Online Community Uses on Social Support, Depression, and Psychological Disposition. *Health Commun*. 2019;34:1043–52.
- 28. Jurj-Tudoran Maria, Lupu Maria, Tudosie Victorița, Teleanu Raluca Ioana, Severin Emilia Maria. Exploring intellectual deficits in Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România*. 2024;30:17–27.**
29. Koo J, Park S, Sung S-E, Lee J, Kim DS, Lee J, et al. Altered Gene Expression Profiles in Neural Stem Cells Derived from Duchenne Muscular Dystrophy Patients with Intellectual Disability. *Exp Neurobiol*. 2021;30:263–74.

30. Geuens S, Goemans N, Lemiere J, Doorenweerd N, De Waele L. Duchenne Muscular Dystrophy-Associated Neurobehavioral Difficulties: Insights from Clinical Practice. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11:791–9.
31. Darmahkasih AJ, Rybalsky I, Tian C, Shellenbarger KC, Horn PS, Lambert JT, et al. Neurodevelopmental, behavioral, and emotional symptoms common in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2020;61:466–74.
32. Thangarajh M, McDermott MP, Guglieri M, Griggs RC. Association between neurodevelopmental impairments and motor function in Duchenne muscular dystrophy. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023;10:2285–96.
33. Simone M, Margari L, Pompamea F, De Giacomo A, Gabellone A, Marzulli L, et al. Autism Spectrum Disorder and Duchenne Muscular Dystrophy: A Clinical Case on the Potential Role of the Dystrophin in Autism Neurobiology. *J Clin Med.* 2021;10:4370.
34. Wood DL, Sawicki GS, Miller MD, Smotherman C, Lukens-Bull K, Livingood WC, et al. The Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ): Its factor structure, reliability, and validity. *Acad Pediatr.* 2014;14:415–22.
- 35. Voicu A-C, Lupu M*, Scarlat AM, Chindriş S, Vasile D, Ioana TR, et al. Respiratory pathology in a patient with muscular dystrophy. *Pneumologia.* 2022;71:81–8.**
- 36. Lupu M, Mihaela Pintilie I, Ioana Teleanu R, Marin G-G, Aurelia Vla- O, Maria Severin E. Early cardiac dysfunction in Duchenne muscular dystrophy: a case report and literature update. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2025; Available from: <https://doi.org/10.3390/xxxxx>**
37. CRUZEIRO MM, VALE TC, MARRONE CD. Symptomatic female carriers of mutations in the Duchenne muscular dystrophy gene. *Arq Neuropsiquiatr.* 2020;78:598–9.
38. Quak ZX, Tan SML, Tan KB, Lin W, Chai P, Ng KWP. A manifesting female carrier of Duchenne muscular dystrophy: importance of genetics for the dystrophinopathies. *Singapore Med J.* 2023;64:81–7.

Lista cu lucrările științifice publicate

CĂRȚI – CO-AUTOR

1. Esențialul în neurologia pediatrică, Editura Universității Carol Davila, București, 2022
– sub redacția Raluca Ioana Teleanu, ISBN: 978-606-011-221-1 (capitolul 1).

ARTICOLE/ STUDII ÎN EXTENSO PUBLICATE ÎN REVISTE COTATE ISI, INDEXATE PUBMED SAU ALTE BDI, CNCSIS

A. COTATE ISI:

1. **Lupu, M.**; Pintilie, I.M.; Teleanu, R.I.; Marin, G.G.; Vladâcenco, O.A.; Severin, E.M. Early Cardiac Dysfunction in Duchenne Muscular Dystrophy: A Case Report and Literature Update. Int. J. Mol. Sci. 2025, 26(4), 1685. <https://doi.org/10.3390/ijms26041685>, IF 4.9, <https://www.mdpi.com/1422-0067/26/4/1685> (capitolul 9, pag. 108-119)
2. **Lupu, M.**; Ioghen, M.; Perjoc, R.Ș.; Scarlat, A.M.; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Epure, D.A.-M.; Teleanu, R.I.; Severin E.M. The Importance of Implementing a Transition Strategy for Patients with Muscular Dystrophy: From Child to Adult—Insights from a Tertiary Centre for Rare Neurological Diseases. Children 2023, 10, 959. <https://doi.org/10.3390/children10060959>, IF 2.4, <https://www.mdpi.com/2227-9067/10/6/959> (capitolul 8, pag. 84-97)
3. **Lupu, M.**, Marcu MA, Epure DA, Vladacenco OA, Severin EM, Teleanu RI. Lost in Transition: Challenges in the Journey from Pediatric to Adult Care for a Romanian DMD Patient. Healthcare. 2025 Apr 5;13(7):830. [10.3390/healthcare13070830](https://doi.org/10.3390/healthcare13070830), IF 2.9, <https://www.mdpi.com/2227-9032/13/7/830> (capitolul 8, pag. 84, 85, 88, 90, 91, 94-97)

B. INDEXATE PUBMED/ BDI:

4. Tudoran, M.; **Lupu, M.***; Tudosie, V.; Lupulescu, A.E.; Perjoc, R.S.; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Epure, D.A.; Teleanu, R.I.; Severin, E.M. Explorarea deficitelor intelectuale în distrofia musculară Duchenne și Becker. Revista de Neurologie și Psihiatrie a Copilului și Adolescentului din România, 2024, 30(3), 15–27. ISSN: 2068-8040, <https://snpcar.ro/en/numarul-3-vol-30-2024/> (capitolul 6, pag. 67-75)
5. **Lupu, M.**; Voicu, A.C.; Scarlat, A.M.; Chindriș, S.; Vasile, D.; Teleanu, R.I.;

Severin, M.E. Respiratory pathology in a patient with muscular dystrophy. *Pneumologia - Journal of Romanian Society of Pulmonology*, Oct 17, 2023, pp. 81–88, <https://sciendo.com/article/10.2478/pneum-2023-0025> (capitolul 9, pagina 98-107)

6. Petrov, E.C.; Epure, D.A.; Vladâcenco, O.A.; Vasile, D.D.; **Lupu, M.**; Roza, E.; Teleanu, R.I. LGI1 and CASPR2-related Morvan syndrome - diagnostic challenges in a pediatric case. *Romanian Journal of Pediatrics*, 2023, 72(2), 86–89. ISSN: 1454-0398. doi:10.37897/RJP.2023.2.5, https://rjp.com.ro/articles/2023.2/RJP_2023_2_Art-05.pdf

REZUMATE ALE LUCRĂRILOR PREZENTATE LA CONFERINȚE INTERNAȚIONALE DE SPECIALITATE PUBLICATE ÎN REVISTE COTATE ISI

7. Ioghen, M.R.; Epure, D.; Vladâcenco, O.; Roza, E.; Vasile, D.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Sturge-Weber syndrome without port-wine stain, a case report. *EAN Congress 2022, European Journal of Neurology*, 2022, 29(Suppl. 1), 845. ISSN: 1468-1331. IF: 6.089.

ALTE LUCRĂRI ȘI CONTRIBUȚII ȘTIINȚIFICE

Lucrări prezentate și publicate în volumele manifestărilor științifice naționale și internaționale cu ISBN și ISSN:

8. **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Ioghen, M.; Epure, D.A.; Teleanu, R.I.; Severin, E.M. The importance of implementing a transition strategy for patients with muscular dystrophy: from child to adult – insights from a tertiary centre for rare neurological diseases. 15th EPNS Congress, 20-24 June 2023, Prague, Czech Republic (poster EPNS23-2292), Abstract Book – p. 610.
9. **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Epure, D.A.; Vasile, D.; Teleanu, R.I. The fingerprint of traumatic brain injury on d-2-alpha hydroxyglutaric aciduria delayed diagnosis. 14th Congress of the European Pediatric Neurology Society, Glasgow 2022, p. 373, ISBN: 978-3-00-072065-9.
10. Teleanu, R.I.; Vladâcenco, O.A.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Roza, E. Abordarea multidisciplinară modernă a amiotrofiei spinale la copil – aspect practice. *Congresul Internațional de Pediatrie din Republica Moldova, ediția a VIII-a, „Pediatria – Specialitate Multidisciplinară”*, 6-8 iunie 2024, Chișinău, Moldova, p. 146, ISBN:

978-9975-58-308-4.

11. Perjoc, R.Ș.; Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; **Lupu, M.**; Duchi, L.; Mărgărita, M.; Teleanu, R.I. Epilepsie și dieta ketogenică: un bilanț al beneficiilor și provocărilor. Congresul Internațional de Pediatrie din Republica Moldova, ediția a VIII-a, „Pediatria – Specialitate Multidisciplinară”, 6-8 iunie 2024, Chișinău, Moldova, p. 147, ISBN: 978-9975-58-308-4.

Lucrări originale fără volum de rezumat

12. **Lupu, M.** Tulburările de somn la copil. Cercul de Neurologie și Neurologie Pediatrică UMFCD, 20 martie 2025, București, România.
13. **Lupu, M.**, Vladâcenco, O.A., Teleanu, R.I. Beyond the obvious – progressive involuntary movements. EPNS Ferrara Training Courses, 19 februarie 2025, Ferrara, Italia.
14. Teleanu, R.I.; Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Perjoc, R.; **Lupu, M.**; Marcu, M.A. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul neurologiei pediatrice: puntea dintre rar și posibil. Spitalul Clinic de Copii Dr. V. Gomoiu / UMFCD, Conferința Națională Ziua Bolilor Rare, 28 februarie 2025, București, România.
15. **Lupu, M.**; Marcu, M.; Vladâcenco, O.; Damaschin, A.; Teleanu, R. Lost in transition: călătoria pacienților cu distrofie musculară de la pediatrie la medicina dedicată adulților. Simpozion, Ediția a XVII-a, 25 februarie 2025, București, România.
16. **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Severe motor neuropathy and craniofacial dysmorphism in a plurimalformative syndrome: initial evaluation in a pediatric neurology clinic. Workshop despre Boli Neuromusculare, 28-29 noiembrie 2024, București, România.
17. Perjoc, R.S.; Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Tudosie, V.; **Lupu, M.**; Marcu, M.; Teleanu, R.I. Implicațiile bolilor rare asupra vieții de familie. Conferința Europlan, 11-13 octombrie 2024, București, România.
18. **Lupu, M.**; Roza, E.; Teleanu, R.I. When the night brings the storm: descifrarea manifestărilor hipnice. Conferința de Somnologie Pediatrică cu participare internațională, 25 mai 2024, București, România.
19. **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Snooze or seize: abordarea pacientului cu manifestări hipnice. Conferința Națională AREPMF, ediția a IX-a, 7-10 martie 2024, Poiana Brașov, România.

20. Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; **Lupu, M.**; Perjoc, R.Ș.; Teleanu, R.I. Bolile neurologice inflamatorii – cum stabilim diagnosticul corect? Care sunt provocările terapeutice? Congresul Internațional de Pediatrie din Republica Moldova, ediția a VIII-a, „Pediatria – Specialitate Multidisciplinară”, 6-8 iunie 2024, Chișinău, Moldova, p. 148, ISBN: 978-9975-58-308-4.
21. Voicu, A.C.; Andrieș, M.; Bujan, A.B.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Vasile, D.; Teleanu, R.I. Patologia respiratorie la pacientul cu distrofie musculară. Poster, Al 27-lea Congres Național al Societății Române de Pneumologie, 2022, Sinaia, România.
22. Roza, E.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.A.; Vasile, D.D.; Epure, D.A.; Neacșu, R.; Teleanu, R.I. Encefalita autoimună: Patologie de graniță în context pandemic. Conferința Națională de Sănătate Mintală a Copilului și Adolescentului, ediția a XVII-a, 2022.
23. Perjoc, R.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.; Teleanu, R.I. Importanța implementării unei strategii de tranziție a pacientului cu boală cronică neurologică: de la copil la adult. Congresul Asociației Române pentru Educație Pediatrică în Medicina de Familie, București, 24-27 aprilie 2022.
24. Perjoc, R.S.; Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Tudosie, V.; **Lupu, M.**; Marcu, M.; Teleanu, R.I. Implicațiile bolilor rare asupra vieții de familie. Conferința Europlan, 11-13 octombrie 2024, București, România.
25. Teleanu, R.I.; Vladâcenco, O.A.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Roza, E. Manifestările paroxistice non-epileptice la copil și sugar – o provocare universală. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
26. Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. Deslușind epilepsiile genetice generalizate – tranziționând de la copil la tânăr adult. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
27. Ciuban, F.; Vladâcenco, O.; Epure, D.A.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Abordarea distrofiei musculare Duchenne: soluții și sprijin dincolo de spital. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
28. Tudosie, V.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.; Roza, E.; Teleanu, R.I. Evaluarea comorbidităților neurologice în TSA. A 46-a Conferință Națională de Neurologie,

- Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
29. Perjoc, R.S.; Roza, E.; Epure, D.A.; Vladăncenco, O.A.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Spectrul sclerozei tuberoase în populația pediatrică. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
 30. Perjoc, R.S.; Epure, D.A.; Vladăncenco, O.A.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Hint-uri în diagnosticul polineuropatiilor. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
 31. Marcu, M.; **Lupu, M.**; Vladăncenco, O.A.; Tudosie, V.; Perjoc, R.S.; Roza, E.; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. Explorând provocările intelectuale în distrofiile musculare Duchenne și Becker. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
 32. Pintilie, I.M.; Vladăncenco, O.A.; Tudosie, V.; **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Roza, E.; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. "Levetiracetam-rage": de la tratament la comportament – o serie de cazuri. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
 33. Epure, D.A.; Vladăncenco, O.A.; **Lupu, M.**; Marcu, M.; Teleanu, R.I. Managementul amiotrofiei spinale, de la teorie la practică – experiența unui centru terțiar. A 46-a Conferință Națională de Neurologie, Psihiatrie și Profesii Asociate Copii și Adolescenți din România, 25-28 septembrie 2024, Craiova, România.
 34. **Lupu, M.**; Roza, E.; Teleanu, R.I. When the night brings the storm: descifrarea manifestărilor hipnice. Conferința de Somnologie Pediatrică cu participare internațională, 25 mai 2024, București, România.
 35. Teleanu, R.I.; Vladăncenco, O.A.; Epure, D.A.; **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Roza, E. Când boala rară își găsește o soluție terapeutică – experiența CExBR Neurologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii Dr. V. Gomoiu. Conferința Ziua Bolilor Rare, 29 februarie – 1 martie 2024, Palatul Parlamentului, București, România.
 36. Vladăncenco, O.A.; Roza, E.; Epure, D.A.; **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Teleanu, R.I. Cum aplicăm conceptul de "one stop shop" în îngrijirea pacientului cu acondroplazie – experiența CExBR Neurologie Pediatrică, Spitalul Clinic de Copii

Dr. Victor Gomoiu. Conferința Ziua Bolilor Rare, 29 februarie – 1 martie 2024, Palatul Parlamentului, București, România.

37. Perjoc, R.S.; Roza, E.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.A.; Teleanu, R.I. Provocări în managementul neurofibromatozei de tip 1. Simpozionul „Provocări actuale în diagnosticul bolilor rare: puzzle-ul abordării multidisciplinare”, ediția a XVI-a, 27 februarie 2024, București, România.
38. Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Experiența Centrului de expertiză în boli rare în neurologia pediatrică, Spitalul Clinic de Copii „Dr. Victor Gomoiu”. Simpozionul „Provocări actuale în diagnosticul bolilor rare: puzzle-ul abordării multidisciplinare”, ediția a XVI-a, 27 februarie 2024, București, România.
39. Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. Capcane de diagnostic în epilepsia sugarului. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
40. Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. Encefalopatii epileptice la copil – de la fenotip la genotip. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
41. **Lupu, M.**; Perjoc, R.S.; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Teleanu, R.I. Explorarea epilepsiilor asociate malformațiilor cerebrale. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
42. Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Teleanu, R.I. Asociere rară de boli neuroinflamatorii – la ce (nu) ne așteptăm după FIRES. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
43. Oprean, A.; Rotaru, F.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Teleanu, R.I. Caz rar de encefalopatie epileptică cu debut precoce. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
44. Rotaru, F.; Oprean, A.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.A.; Roza, E.; Teleanu, R.I. Neurodegenerarea și epilepsia – când rar devine ultra rar. A XXXI-a Conferință SRIE, 23-25 noiembrie 2023, București, România.
45. Teleanu, R.I.; Roza, E.; Vladâcenco, O.A.; Epure, D.; Perjoc, R.S.; **Lupu, M.**; Pâslaru, A. Centrul de expertiză în boli rare neurologice – Spitalul Clinic de Copii Dr. V. Gomoiu București, provocări și oportunități. Conferința Europlan și Întâlnire Intersectorială Privind Bolile Rare, 16-18 noiembrie 2023, Zalău, România.
46. **Lupu, M.** Neurochildren – a European Medical Students' Association Bucharest event. Medical Students' Society, București, august 2022.

47. **Lupu, M.** Pediatric Neurology – Case Presentations. Medical Education Days (ZEM), Medical Students' Society, București, online, martie 2022.
48. **Lupu, M.** What It Means to Be a Pediatric Neurologist, Case Series. Club SavaMed (The Medical Club of "Sfântul Sava" National College), București, decembrie 2022.
49. Epure, D.; **Lupu, M.**; Vladâcenco, O.; Vasile, D.; Teleanu, R.I. Tranziția copilului cu Distrofie Musculară Duchenne către vârsta adultă – perspectiva neurologului pediatru. A 13-a Conferință Națională ASNER, octombrie 2022, București, România.
50. Vasile, D.; **Lupu, M.**; Epure, D.A.; Vladâcenco, O.; Roza, E.; Teleanu, R.I. Early onset Dilatative Cardiomyopathy in a patient with Duchenne Muscular Dystrophy. Poster, Global Scientific Exchange Meeting, 2020, București, România.
51. Epure, D.; Lungu, A.; **Lupu, M.**; Lupescu, I.; Teleanu, R.I.; Gener, I. Afecțiuni renale în bolile neurocutanate – linii moderne de terapie. A II-a Ediție a Conferinței Naționale de Boli Renourinare cu tema „Actualități și Interdisciplinaritate în Boala Cronică de Rinichi la copil”, 25-27 octombrie 2018, București, România.
52. Epure, D.; Roza, E.; **Lupu, M.**; Teleanu, R.I. Sindromul Morvan – provocare de diagnostic la copil. Conferința Imunopedia, 21-24 noiembrie 2018, București, România.