

INFORMAȚII PERSONALE

Arghir Aurora



EXPERIENȚĂ PROFESSIONALĂ

2024 (07)-

CS I, Medic primar Medicină de Laborator

2017-2024 (06)

CS II, Medic primar Medicină de Laborator

2010-2016

CS III, Medic primar Medicină de Laborator

2005-2010

Medic specialist Medicină de Laborator

2001 -2005

Medic specialist Hematologie

Institutul Național de Cercetare-Dezvoltare în Domeniul Patologiei și Științelor Biomedicale "Victor Babes", Splaiul Independenței 99-101, sect.5, București, România; <http://www.ivb.ro>

Activități efectuate în cadrul INCD Victor Babes

- Activități de cercetare în domeniul geneticii și genomicii cu aplicații în hemato-oncologie și neuropsihiatrie (boli de neurodezvoltare). Director de proiect / responsabil de parteneriat pentru: un proiect ERA NET E-RARE având ca temă malformațiile cerebrale corticale, un proiect SEE 2014-2021 cu tematică neuropsihiatrică (tulburările de spectru autist), două proiecte naționale de cercetare și un proiect de colaborare bilaterală (România-Franța) în domeniul neoplasmelor hematologice și boilor rare cu component neurologică. Participant ca membru al echipei în 17 proiecte de cercetare naționale și patru proiecte finanțate din fonduri structurale.
- Coordonarea activităților de diagnostic de laborator, citogenetică hematologică, în calitate de Șef Laborator Genetică Medicală (2010-2023); obținerea și menținerea acreditării ISO 15189 pentru teste genetice în hemato-oncologie (2014-2018).

Tipul sau sectorul de activitate Cercetare, servicii medicale**2016-2019****Sef Lucrări**

Universitatea de Medicina și Farmacie „Carol Davila”, Facultatea de Medicină, Catedra de Hematologie – Spitalul Universitar de Urgență București, Strada Dionisie Lupu 37, București, România; <https://umfcd.ro/>

- Activități didactice, teoretice și practice în hemato-oncologie.

Tipul sau sectorul de activitate invățământ**2023-prezent**

Medic primar Medicină de Laborator

Spitalul Clinic Coltea, Laboratorul Sectiei Hematologie, Bd I.C.Bratianu nr 1

Activități de diagnostic de laborator –genetică hemato-oncologică

Tipul sau sectorul de activitate servicii medicale

EDUCAȚIE ȘI FORMARE

2002-2008**Doctor în Medicina**

Universitatea de Medicină și Farmacie Carol Davila București

- Genetica, citogenetică umană

2010	Confirmare Medic Primar Medicină de Laborator Ministerul Sănătății • Medicină de Laborator/Medic Primar
2002-2005	Specializare / Confirmare în Specialitatea Medicină de Laborator Ministerul Sănătății • Medicină de Laborator/Medic Specialist
1996-2001	Specializare / Confirmare în Specialitatea Hematologie Ministerul Sănătății • Hematologie/Medic Specialist
1989-1995	Licență Universitatea de Medicină și Farmacie Carol Davila București • Medicină

COMPETENȚE PERSONALE

Limba(i) matemă(e)	Română																			
Alte limbi străine cunoscute	<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">INTELEGERE</th> <th colspan="2">VORBIRE</th> <th>SCRIERE</th> </tr> <tr> <th>Ascultare</th> <th>Citire</th> <th>Participare la conversație</th> <th>Discurs oral</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>C1</td> <td>C1</td> <td>C1</td> <td>C1</td> <td>C1</td> </tr> </tbody> </table>					INTELEGERE		VORBIRE		SCRIERE	Ascultare	Citire	Participare la conversație	Discurs oral		C1	C1	C1	C1	C1
INTELEGERE		VORBIRE		SCRIERE																
Ascultare	Citire	Participare la conversație	Discurs oral																	
C1	C1	C1	C1	C1																
Engleză																				
Niveluri A1/2 Utilizator elementar - B1/2 Utilizator independent - C1/2 Utilizator experimentat Cadrul european comun de referință pentru limbi străine																				
Competențe de comunicare	Aptitudini de comunicare și lucru în echipă Activități didactice (teoretice și practice) în cadrul a 3 proiecte de formare resurse umane (POS DRU): Coordonator tematic Genomică în cadrul proiectului POSDRU/81/3.2/S/58819, Sistem de formare profesională a personalului medical în domeniul noilor tehnologii din sistemul de sănătate (diagnostic molecular); membru în echipă, expert pe temen lung, în cadrul proiectului POSDRU_159_1.5S_141531 Dezvoltarea resurselor umane – doctoranți și postdoctoranți – pentru cercetare de excelență în domeniile sănătate și biotecnologii; expert pe temen scurt în cadrul proiectului POSDRU_159_1.5S_135760 CERO: profil de carieră – cercetător român.																			
Competențe organizaționale/manageriale	<ul style="list-style-type: none"> • Coordonarea a patru proiecte de cercetare (2 nationale și două internaționale) și o colaborare bilaterală România-Franța; • Coordonarea activităților de cercetare și diagnostic în domeniul geneticii umane în calitate de Șef de Laborator, din 2010 până în 2023, coordonare și participare la implementarea de noi tehnologii moleculare în cadrul Laboratorului de Genetică Medicală; • Membru în Comitetul de Management pentru România în rețea internațională COST Acțiunea BM1004 (2010-2012) și Acțiunea CA16118 (2017-2021) având ca tematică afecțiunile neuropsihiatric pediatrice; • Membru în echipa de management, Proiect POSDRU/81/3.2/S/58819, "Sistem de formare profesională a personalului medical în domeniul noilor tehnologii din sistemul de sănătate (diagnostic molecular)" 2011-2013. 																			
Competențe dobândite la locul de muncă	Expertiza tehnica: <ul style="list-style-type: none"> • Tehnologii genomice (hibridizare comparativă genomică bazată pe microarray, secveniere de nouă generație), analiză date genomice cu programme specializate (Agilent Feature Extraction, Agilent Genomic Workbench și Cylogenomics, Soft Genetics - NextGene, ThermoFischer Scientific - Torrent Suite, Variant Caller, Ion Reporter etc). • Culuri celulare (suspensie și monostrial); tehnologii de hibridizare fluorescentă in situ -FISH; • Microscopie optică (inclusive microscopie epifluorescentă) și analiză de imagini de fluorescență utilizând programe dedicate 																			
Competențe informatiche	<ul style="list-style-type: none"> • bună cunoaștere a instrumentelor Microsoft Office™, Adobe Photoshop, diferite programe de achiziție și prelucrare de date de genetice. 																			

- Alte competențe
- Certificat de membru al Colegiului Medicilor din România
 - Cursuri și specializări în tehnologii de vârf:
 - 2023 – 10th International Workshop on Cancer Genetic & Cytogenetic Diagnostics, Radboud University, online
 - 2022 – 34th Course on Clinical Genomics and NGS jointly organized by ESHG and CEUB, virtual, 8-13.05.2022
 - 2021 - 33rd Course on Clinical Genomics and NGS jointly organized by ESHG and CEUB, virtual, 6-11.05.2021
 - 2020 - Eighth European Course in Clinical Dysmorphology, organizat de European School of Genetic Medicine, virtual, 2-3.10.2020
 - 2018 – Clinical Genomics and NGS, organizat de European School of Genetic Medicine la Bertinoro, Italia, 29.04-4.05.2018 – participare la sesiunile teoretice prin intermediul Remote-Center-ului din cadrul Disciplina de Genetica Medicala a UMF "Carol Davila", Bucuresti
 - 2017 – Curs Transfer tehnologic organizat de CIT-IRECSON, 15-17.05.2017, Bucuresti
 - 2015 – Program de perfecționare - formatori, Structural Euro Fond&Training, 07.2015, Bucuresti
 - 2015 - Curs de instruire secentiere NGS, platforma Ion Torrent PGM, Antisel, Atena, Grecia
 - 2015 – Curs de Bioinformatica, UMF Carol Davila, Bucuresti
 - 2015 - Curs Romano-German de Genetica Medicala, Editia a 8-a Oradea.
 - 2014 - Curs de instruire DNA Microarray - aCGH, Agilent Technologies, Spitalul Cochin, Paris, Franta.
 - 2014 - "Standardul ISO 15189:2013. Laboratoare medicale – cerinte pentru calitate si competenta", CALILAB, Bucuresti, 22-23.11.2014
 - 2013 - ISCN Educational Day, CEQA, Madrid, Spania.
 - 2012 - Curs „CytoGenomics software familiarization, introduction to algorithms and application to clinical cases interpretation”, Agilent Technologies, Waldbronn, Germany.
 - 2012 – Curs International FISH, array-CGH si microdissecție, Jena, Germany.
 - 2012 – Curs „Statistical genomics for Medical Research”, Univ. Alex Ioan Cuza, Iasi, Romania.
 - 2011-2012 / 2008-2007 - Vizite de scurtă durată -schimb de experiență și instruire- în metodologii moleculare de cercetare și diagnostic tip MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) și Array CGH (array based Comparative genomic hybridization), Spitalul Cochin, Paris, Franta.
 - 2009 - Instruire Agilent "DNA Microarray - Gene expression" Institute G. Roussy, Paris, Franta
 - 2007 - Workshop pentru Acreditarea/Certificarea testelor genetice (Organizat de Unitatea de Managementul calitatii - EUROGENTEST), Nice, Franta.
 - 2006 - Obtinerea Diplomei Europene Universitare de Citogenetica Moleculara in cadrul Cursului European Postuniversitar Avansat de Citogenetica Clasica si Moleculara, Nimes, Franta.
 - 2006 - Stagi practice in cadrul Cursului European Postuniversitar Avansat de Citogenetica de specializare in citogenetica clasica si moleculara, producere de sonde fluorescente pe baza BAC (Bacterial Artificial Chromosome), tehnici moleculare (RCA - Rolling Circle Amplification si MDA - Multiple Displacement Amplification), Paris, Franta.
 - 2006 - Curs de Citogenetica Moleculara si Microarray, organizat de Scoala Europeana de Genetica, Bertinoro, Italia
 - 2002 - Curs Romano-German de Genetica Medicala, Editia a 3-a Oradea
 - Membru al următoarelor societăți profesionale:
 - Societatea Romana de Genetica Medicala
 - Societatea Europeană de Genetica Umană
 - Asociația Europeană a Citogeneticenilor

Permis de conducere • B

INFORMATII SUPLIMENTARE

Burse

ANEXE

Listă publicații selectate:

- Rare Copy Number Variants Intersecting Parkinson's-associated Genes in a Cohort of children With Autism Spectrum Disorders. Erbescu A, Papuc SM, Budisteanu M, Dobre M, Iliescu C, Hinescu ME, Arghir A, Neagu M. *Neurosci Insights*. 2025 Jun 4;20:26331055251334595. doi: 10.1177/26331055251334595.
- Review of structural neuroimaging and genetic findings in autism spectrum disorder - a clinical perspective. Budisteanu M, Papuc SM, Erbescu A, Glangher A, Andrei E, Rad F, Hinescu ME, Arghir A. *Rev Neurosci*. 2024 Nov 19;36(3):295-314. doi: 10.1515/revneuro-2024-0106.
- Autistic Behavior as Novel Clinical Finding in OFD1 Syndrome. Papuc SM, Erbescu A, Glangher A, Streata I, Riza AL, Budisteanu M, Arghir A. *Genes (Basel)*. 2023 Jan 27;14(2):327. doi: 10.3390/genes14020327.
- Re-emerging concepts of immune dysregulation in autism spectrum disorders. Erbescu A, Papuc SM, Budisteanu M, Arghir A, Neagu M. *Front Psychiatry* 2022;13:1006612. doi: 10.3389/fpsyg.2022.1006612
- Delineation of Molecular Lesions in Acute Myeloid Leukemia Patients at Diagnosis: Integrated Next Generation Sequencing and Cytogenomic Studies. Papuc SM, Erbescu A, Cisleanu D, Ozunu D, Enache C, Dumitru I, Lupoia Andrus E, Gaman M, Popov VM, Dobre M, Stanca O, Angelescu S, Berbec N, Colita A, Vladareanu AM, Bumbea H, Arghir A. *Genes (Basel)*. 12(6), 848 (2021)
- The Phenotypic Spectrum of 15q13.3 Region Duplications: Report of 5 Patients. Budisteanu M, Papuc SM, Streata I, Cucu M, Pirvu A, Serban-Sosoi S, Erbescu A, Andrei E, Iliescu C, Ioana D, Severin E, Ioana M, Arghir A. *Genes*. 2021; 12(7):1025. <https://doi.org/10.3390/genes12071025>
- Pallister-Killian Syndrome versus Trisomy 12p—A Clinical Study of 5 New Cases and a Literature Review. Arghir A, Popescu R, Resmerita I, Budisteanu M, Butnaru LI, Gorduza EV, Gramescu M, Panzaru MC, Papuc SM, Sireteanu A, Tutulan-Cunita A, Rusu C. *Genes*. 2021; 12(6):811. <https://doi.org/10.3390/genes12060811>
- Autism and severe clinical phenotype in a patient with 8p21.2p11.21 deletion: case report and literature review. Aurora Arghir, Sorina Mihaela Papuc, Andreea-Cristina Tutulan-Cunita, Alina Erbescu, Sara Loddò, Silvia Genovese, Laura Ciocca, Marina Goldoni, Carmelo Piscopo, Laura Bemardini, Antonio Novelli, Magdalena Budisteanu. *Clinical Case Reports*. 2021; 9: 314– 321. DOI: 10.1002/ccr3.3523
- Treatment of Epilepsy Associated with Common Chromosomal Developmental Diseases. Magdalena Budisteanu, Claudia Jurca, Sorina Mihaela Papuc, Ina Focsa, Dan Riga, Sorin Riga, Alexandru Jurca, Aurora Arghir. *Open Life Sciences* 2020; 15(1):21-29 2020. DOI: 10.1515/biol-2020-0003
- Predictive factors in early onset schizophrenia. Magdalena Budisteanu, Emanuela Andrei, Florentina Linca, Diana Stefania Hulea, Alexandra Catalina Velicu, Ilinca Mihailescu, Sorin Riga, Aurora Arghir, Sorina Mihaela Papuc, Carmen Adella Sirbu, Marian Mitrica, Any Docu-Axelerad, Minerva Claudia Ghinescu, Iuliana Dobrescu, Florina Rad. *Experimental and Therapeutic Medicine*. 2020;20(6): 210. ISSN 1792-0981.
- Early Detection, Diagnosis and Intervention Services for Young Children with Autism Spectrum Disorder in the European Union (ASDEU): Family and Professional Perspectives. A. Bejarano-Martin, R. Canal-Bedia, ... M. Efrim-Budisteanu, A. Arghir, S.M. Papuc, ... M. Posada de la Paz. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2019, 10.1007/s10803-019-04303-7
- Neurofibromatosis type 1 associated with moyamoya syndrome. Case report and review of the literature. Magdalena Budisteanu, Carmen Magdalena Burloiu, Sorina Mihaela Papuc, Ina Ofelia Focșa, Dan Riga, Sorin Riga, Aurora Arghir. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*. 2019, 60(2) 713-716
- Floating-Harbor syndrome – presentation of the first Romanian patient with a SRCAP mutation and review of the literature. Budisteanu M, Bögershausen N, Papuc SM, Moosa S, Thoenes M, Riga D, Arghir A, Wollnik B. *Balkan Journal of Medical Genetics*, 2018;21(1); Balkan Journal of Human Genetics, 2018, 21(1):83-86
- De-novo Williams-Beuren and inherited Marfan syndromes in a patient with developmental delay and lens dislocation. Budisteanu M, Papuc SM, Tutulan-Cunita AC, Budisteanu B, Weis E, Arghir A, Zechner U, Bartsch O. *Clinical Dysmorphology* 2017; 26(3):187–189; PMID: 28277377
- Haploinsufficiency of BAZ1B contributes to Williams syndrome through transcriptional dysregulation of neurodevelopmental pathways. Lalli M.A., Jang J., Park J.C., Wang Y., Guzman E., Zhou H., Audouard M., Bridges D., Tovar K.R., Papuc S.M., Tutulan-Cunita A.C., Huang Y., Budisteanu M., Arghir A., Kosik K.S. *Hum. Mol. Genet.* 2016;25(7):1294-306. doi: 10.1093/hmg/ddw010
- Microduplications of 3p26.3p28.2 containing CRBN gene in patients with intellectual disability and behavior abnormalities Papuc S.M., Hackmann K., Andrieux J., Vincent-Delorme C., Budisteanu M., Arghir A., Schrock E., Tutulan-Cunita A.C., Di Donato N. *Eur. J. Med. Genet.* 2015;58(5): 319–323
- Molecular characterization of complex chromosomal changes in de novo acute myeloid leukemia: a case report. Berbec N., Papuc S.M., Tutulan-Cunita A.C., Angelescu S., Lupu A., Arghir A. *Rev Rom Med Lab* 2013;21(1/4):17-23
- Atypical presentations of 22q11.2 deletion syndrome: explaining the genetic defects and genome architecture Tutulan-Cunita A.C., Budisteanu M., Papuc S.M., Dupont J.-M., Blanchard D., Lebbar A., Viot G., Lungu A., Arghir A. *Psychiatr. Res.* 2012;197(3):356-357
- 3p14 interstitial deletion – novel case report and review. Tutulan-Cunita A.C., Papuc S.M., Arghir A., Rötzer K.M., Deshpande C., Lungu A., Budisteanu M. *J. Child Neurol.* 2012;27(8):1062-1066
- Autism and the grand challenges in global mental health. Khan NZ, Gallo LA, Arghir A, Budisteanu B, Budisteanu M, Dobrescu I, Donald K, El-Tabari S, Hoogenhout M, Kalambayi F, Kawa R, Espinoza IL, Lowenthal R, Malcolm-Smith S, Montiel-Nava C, Odeh J, de Paula CS, Rad F, Tarpan AK, Thomas KG, Wang C, Patel V, Baron-Cohen S, Elsabbagh M. *Autism Res*. 2012;5(3):156-159
- Novel clinical finding in MECP2 Duplication Syndrome: a case report. Budisteanu M., Chirieac S.M., Tutulan-Cunita A., Budisteanu B., Arghir A. *Eur. Child Adolesc. Psychiatry* 2011;20:373-375
- Variant e19a2 BCR-ABL1 fusion transcript in typical chronic myeloid leukemia. Tutulan-Cunita A.C., Chirieac S.M., Mocanu G., Luca C., Costache M., Lungu A., Arghir A. *Clinical Laboratory* 2011;57:785-788

04.09.2025