

Facultatea de Medicină și Farmacie
Departamentul: Discipline Preclinice/ Genetică Medicală
Nume: **KOZMA KINGA**

LISTA DE LUCRĂRI

1. Teza de doctorat

- T1.** Trombofilii ereditare – implicații în reproducerea umană.
Conducător științific: Prof. Dr. Marius Bembea
Școala Doctorală - Universitatea Oradea, Facultatea de Medicină și Farmacie
- T2.** Teza de cercetare postdoctorală – Aportul cariotipului molecular în anomaliile cromozomiale structurale și bolile monogenice
Școala Doctorală - Universitatea Oradea, Facultatea de Medicină și Farmacie
Proiect SmartDoct

2. Publicații

A. Cărți publicate, îndrumare/culegeri publicate

- A1.** Maria Claudia Jurca și colaboratorii (**Kinga Kozma**, Oana Iuhas, Petchesi Codruța), *Lucrări practice de genetică medicală*, Editura Universității din Oradea, ISBN 978-606-10-2103-1, **2020**.
- A2.** Marius Bembea și colaboratorii (Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Iuhas Oana, Bembea Șerban, Bembea Diana, Skrypnyk Cristina, Vancsik Olga); *Genetica în pediatrie – compendiu clinic*; Editura Risoprint Cluj-Napoca; ISBN 978-973-53-1743-0; pp 493, **2016**.
- A3.** Marius Bembea și colaboratorii (**Kozma Kinga**, Jurca Maria, Skrypnyk Cristina, Bembea Șerban, Iuhas Oana, Harbuz Radu, Nagy Corina); *Izolate Genetice din Bihor*; Editura Universității din Oradea, ISBN. 978-973-759-999-5, pp 180, Oradea, Romania, **2009**.

B. Capitole publicate în volume colective

- B1.** Maria Puiu și colaboratorii (Marius Bembea, **Kinga Kozma**, etc.); *Alerta medicală în bolile genetice rare*; Editura Victor Babeș Timișoara, ISBN 606-8054-39-X, pp. 468, pg. 110-111, 298-299; **2011**.

3. Articole/studii publicate

A. Articole publicate în reviste de specialitate de circulație internațională recunoscute / cotate ISI - in extenso

- A1.** Sava C, Iuhas A, Balmoș A, Niulaș L, Marinău C, Futaki Z, Bei D, Kozma K, Ritli L, Szilagyi A. Thrombosis in Children: A Retrospective Study from a Single-center Database. In Vivo. **2025** Jan-Feb;39(1):473-481. doi: 10.21873/invivo.13851. PMID: 39740908; <https://iv.iiarjournals.org/content/39/1/473.long>
- A2.** Alin Remus Iuhas, Cristian Philip Marinau, Larisa Roxana Niulas, Zsolt Levente Futaki, Andreea Balmoș, **Kinga Kozma**, Mirela Florica Indries, Cristian Sava; *Familial Mediterranean Fever in*

Romania: a case report and literature review; Frontiers in Pediatrics; Sec. Pediatric Rheumatology, Volum 12 – 2024, doi: 10.3389/fped.2024.1546387. <https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2024.1546387/abstract>

- A3.** Bugi, M.-A.; Jugănar, I.; Simina, I.-E.; Nicoară, D.-M.; Cristun, L.-I.; Brad, G.-F.; Huțanu, D.; Isac, R.; Kozma, K.; Cîrnatu, D.; et al. Evaluating Therapy and Growth in Children with Phenylketonuria: A Retrospective Longitudinal Study from Two Romanian Centers. *Medicina* 2024, 60, 1185. <https://doi.org/10.3390/medicina60071185>
- A4.** Petchesi CD, Kozma K, Iuhas AR, Hodisan R, Jurca AD. When Bad Luck Strikes Twice: Beckwith Wiedemann Syndrome Associated with Familial Long QT Syndrome Type I. *Arch Pharm Pract.* 2024;15(3):49-53. <https://doi.org/10.51847/Co1unfeMPY>
- A5.** Iuhas, A.; Jurca, C.; **Kozma, K.**; Riza, A.-L.; Streață, I.; Petchesi, C.; Dan, A.; Sava, C.; Balmoș, A.; Marinău, C.; Niulaș, L.; Ioana, M.; Bembea, M. *PAH Pathogenic Variants and Clinical Correlations in a Group of Hyperphenylalaninemia Patients from North-Western Romania.* *Diagnostics* 2023, 13, 1483. <https://doi.org/10.3390/diagnostics13081483>
- A6.** Jurca, C.M.; **Kozma, K.**; Petchesi, C.D.; Zaha, D.C.; Magyar, I.; Munteanu, M.; Faur, L.; Jurca, A.; Bembea, D.; Severin, E.; Jurca, A.D. *Tuberous Sclerosis, Type II Diabetes Mellitus and the PI3K/AKT/mTOR Signaling Pathways—Case Report and Literature Review.* *Genes* 2023, 14, 433. <https://doi.org/10.3390/genes14020433> (ISI IF: 4,141)
- A7.** Jurca, C.M.; Iuhas, O.; **Kozma, K.**; Petchesi, C.D.; Zaha, D.C.; Bembea, M.; Jurca, S.; Paul, C.; Jurca, A.D. *Effects of Burosumab Treatment on Two Siblings with X-Linked Hypophosphatemia.* *Case Report and Literature Review.* *Genes* 2022, 13, 1392. <https://doi.org/10.3390/genes13081392> (ISI IF: 4,141)
- A8.** **Kinga Kozma**, Marius Bembea, Katalin Szakszon, Mihai Ioana, Ioana Streață, Simona Ș. Șoșoi, Pirvu Andrei, Codruța D. Petchesi, Ariana Szilágyi, Cristian N. Sava, Alexandru Jurca, Claudia M. Jurca. *GREIG CEPHALOPOLYSYNDACTYLY CONTIGUOUS GENE SYNDROME: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW.* *Genes* 2021, 12, 1674. (ISI IF: 4,141) <https://www.mdpi.com/2073-4425/12/11/1674>
- A9.** Vesa Cosmin Mihai, Emilia Severin, Marius Bembea, Amarin Remus Popa, Alina Sklarniacof, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Cristian Daina, Alexandru Jurca, Codruța Petchesi, Dorina Galusca, Sânziana Jurca, Dana Carmen Zaha; *Congenital diaphragmatic hernia: a retrospective study regarding the clinical experience of Bihor County Genetics Center*; April 2021 *Romanian Biotechnological Letters* 26(3):2671-2678; DOI: 10.25083/rbl/26.3/2671-2678. (IF: 0,404) <https://www.e-repository.org/rbl/vol.26/iss.3/11.pdf>
- A10.** Maria Claudia Jurcă, Oana Alexandra Iuhas, Maria Puiu, Adela Chiriță-Emandi, Nicoleta Ioana Andreescu, Codruța Diana Petchesi, Alexandru Daniel Jurcă, Ioan Magyar, Sânziana Iulia Jurcă, **Kinga Kozma**, Emilia Maria Severin, Marius Bembea; *Cardiofaciocutaneous syndrome – a longitudinal study of a case over 33 years: case report and review of the literature*; *Rom J Morphol Embryol* 2021, 62(2):in press ISSN (print) 1220–0522, ISSN (online) 2066–8279 doi: 10.47162/RJME.62.2.y. (ISI Impact Factor 1.033) <https://rjme.ro/RJME/resources/files/620221563568.pdf>

- A11.** Jurcă, M. C., Ivașcu, M. E., Jurcă, A. A., **Kozma, K.**, Magyar, I., Șandor, M. I., Jurcă, A. D., Zaha, D. C., Albu, C. C., Pantiș, C., Bembea, M., & Petchesi, C. D. (2020). *Genetics of congenital solid tumors*. Romanian journal of morphology and embryology = Revue roumaine de morphologie et embryologie, 61(4), 1039–1049. (ISI Impact Factor 0.833)
<https://rjme.ro/RJME/resources/files/61042010391049.pdf>
- A12.** Maria Claudia Jurcă, Marius Bembea, **Kinga Kozma**, Mircea Ioan Șandor, Rodica Anamaria Negrean, Luciana Dobjanschi, Emilia Albinița Cuc, Codruța Diana Petchesi, Alexandru Daniel Jurcă; *Empty sella associated with growth hormone deficiency and polydactyly*; Rom J Morphol Embryol 2018, 59(1):in press. (ISI Impact Factor 1.5)
https://rjme.ro/RJME/resources/files/Jurca_Maria_Claudia_RJME_59_1_2018.pdf
- A13.** Jurca Claudia, Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Klausegger Alfred, Szilaghi Ariana, Jurca Alexandru; *Epidermolysis bullosa Associated with Type 1 Diabetes Mellitus - Case Report of a Lethal Disease*; Journal Rare Disorders: Diagnosis & Therapy ISSN 2380-7245 Vol.4 No.2:6 **2018**. (IF: 1,2) <https://raredisorders.imedpub.com/epidermolysis-bullosa-associated-with-type-1-diabetes-mellitus--case-report-of-a-lethal-disease.pdf>
- A14.** Maria Claudia Jurcă, Marius Bembea, Oana Alexandra Iuhas, **Kinga Kozma**, Codruța Diana Petchesi, Alexandru Daniel Jurcă, Ariana Szilágyi, Diana Luminița Dubău, Cristian Nicolae Sava, Dana Carmen Zaha, Emilia Albinița Cuc; *Double autosomal trisomy with mosaicism 47,XY(+8)/47,XY(+21). Morphological and genetic changes of a rare case*; Rom J Morphol Embryol **2018**, 59(3):985–988. <https://rjme.ro/RJME/resources/files/590318985988.pdf> (IF: 1.5)
- A15.** Jurca, Alexandru Daniel; Jurca, Alexandru Daniel; Jurca, Maria Claudia; Jurca, Maria Claudia; Bembea, Marius; Bembea, Marius; **Kozma, Kinga**; Budisteanu, Magdalena; Budisteanu, Magdalena; Gug, Cristina; Gug, Cristina. *Clinical and genetic diversity of congenital hyperammonemia*. Rom J Morphol Embryol. **2018**;59(3):945-948. (IF: 1,5)
<https://rjme.ro/RJME/resources/files/590318945948.pdf>
- A16.** Alexandru Daniel Jurcă, **Kinga Kozma**, Mihai Ioana, Ioana Streață, Codruța Diana Petchesi, Marius Bembea, Maria Claudia Jurcă *at al.*; *Morphological and genetic abnormalities in a Jacobsen syndrome*; Rom J Morphol Embryol 2017, 58(4):1531-1534; **2017**.
https://rjme.ro/RJME/resources/files/Jurca_Alexandru_Daniel_RJME_58_4_2017.pdf
- A17.** Maria Claudia Jurcă, **Kinga Kozma**, Codruța Diana Petchesi, Marius Bembea, Ovidiu Laurean Pop, Gabriela Muțiu, Mihaela Cristiana Coroi, Alexandru Daniel Jurcă, Luciana Dobjanschi *Anatomic variants in Dandy–Walker complex*; Rom J Morphol Embryol **2017**, 58(3):1051–105558(3), ISSN (print) 1220–0522 ISSN (online) 2066–8279. (IF: 0,67)
<https://rjme.ro/RJME/resources/files/58031710511055.pdf>
- A18.** Marius Bembea, Attila Patocs, **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Cristina Skrypnyk; *Y chromosome STR haplotype diversity in three ethnically isolated population from North-Western Romania*; Forensic Science International Genetics; doi: 10.1016/j.fsigen.2010.12.004 (IF: 2,877) **2011**.
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S187249731100002>

B. Articole publicate în rezumat în reviste cotate ISI Thomson Reuters (cu sau fără factor impact)

- B1.** Iulia M. Podina, Ariana Szilagyi, Simona Rosu, Claudia Frentusca, Anamaria Orosz Cosmescu, **Kinga Kozma**; Multisystem Inflammatory Syndrome in Children In a Teenager with Prader-Willi syndrome: a case report; 32nd annual meeting of the European Society of Paediatric and Neonatal Intensive Care; 20-23 June **2023**, Athens, Greece.
- B2.** Anamaria Orosz-Cosmescu, Filip Mirodot, Anisoara Radutu, Marius Bembea, Claudia Jurca, Ariana Szilagyi, Cristian Sava, Maria Puiu, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, **Kinga Kozma**; *A rare case of familial cancer predisposition syndrome*; European Human Genetics Conference, June 11-14, Viena, **2022**.
- B3.** A. Jurca, M. Bembea, **K. Kozma**, C. Petchesi, A. Szilagyi, A. Balmos, D. Dubău, C. Jurca; European Human Genetics Conference, June 16-19, **2018**. <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0408-3#Sec264>
- B4.** **Kinga Kozma**, Oana Iuhas, Claudia Jurca, Valeria Filip, Corina Nagy, Marius Bembea An extremely rare case of trisomy 8 and trisomy 21 mosaicism Annual Meeting of American Society of Human Genetics, 6-10 October, Baltimore, Maryland, USA, **2015**.
- B5.** Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Oana Iuhas, Alexandru Jurca, Claudia Cladovan, Marius Bembea Puberty evolution in Jacobsen syndrome Annual Meeting of American Society of Human Genetics, 6-10 October, Baltimore, Maryland, USA, **2015**.
- B6.** Marius Bembea, **Kinga Kozma**, Claudia Jurca The unintended birth of a second child with a genetic disorder in the same family – potential culprits and solutions Annual Meeting of American Society of Human Genetics, 6-10 October, Baltimore, Maryland, USA, **2015**.
- B7.** Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Bembea M., Dragan I, Jurca A, Bembea Diana, Cladovan Claudia “Two unusual manifestations in Sturge-Weber Syndrome: ipsilateral retinal vascular anomalies and cerebellum calcifications” European Conference of Human Genetics Paris, June **2013**.
- B8.** M. Bembea, C. Jurca, D. Bembea, **K. Kozma**, S. Bembea, A. Jurca „A rare case of Fraser syndrome follow” European Human Genetics Conference; ISSN 1018-4813, 23-26 June, Nurnberg, Germany, **2012**. In European Journal of Human genetics, Vol 20, Supplement 1.
- B9.** C. M. Jurca, C. Skrypnyk, **K. Kozma**, A. Jurca, C. Cladovan, M. Bembea „Hematologic anomalies in a rare case of Jacobsen syndrome” European Human Genetics Conference; ISSN 1018-4813, 23-26 June, Nurnberg, Germany, **2012**. In European Journal of Human genetics, Vol 20, Supplement 1.
- B10.** Jurcă MC, Morava E., Verbeck MM, Bembea M, Skrypnyk C, Jurcă A, **Kozma K**, Bembea S. “Familiar case, brother and sister, with tetrahydrobiopterin deficiency - 8th Balkan Meeting of Human Genetics- ISSN 1330; vol. 53, Supl 2, pg. 65; May, Zagreb, Croatia, **2009**. (ISI impact factor 3.925).
- B11.** M. Bembea, C. Jurca, D. Bembea, C. Moldovan, C. Cladovan, **K. Kozma**. „Myopathy- an early finding in several rare genetic syndromes” European Human Genetics Conference; ISSN 1018-4813 31 May-3 June, Spain, Barcelona, **2008**. In European Journal of Human genetics, Vol16, Supplement 2, p 84. (ISI impact factor 4,003).

B12. C. Jurca, M. Bembea, C. Skrypnyk, **K. Kozma**, A. Jurca, S. Bembea, S. Costea. „*Unusual malformative association in Dandy-Walker syndrome*” European Human Genetics Conference 31 May-3 June, Spain, Barcelona, **2008**. In European Journal of Human genetics, ISSN 1018-4813, Vol16, Supplement 2, p 98. (ISI impact factor 4,003).

C. Indexate în baze de date internaționale recunoscute (BDI) – in extenso

- C1.** Codruța Diana Petchesi, Gabriela Ciavoi, Florentina Feier, Oana Alexandra Iuhas, **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Marius Bembea; *Down syndrome – longitudinal study of clinical evolution and psychosocial implications*. Ro J Pediatr. 2021;70(2) DOI: 10.37897/RJP.2021.2.8.
- C2.** Petchesi Codruța Diana, Iuhas Oana Alexandra, Vesa Cosmin, Jurca Alexandru, **Kozma Kinga**, Bembea Marius; THE EVOLUTION AND IMPACT OF HEMANGIOMAS OF INFANCY; Annals of the University of Oradea, Fascicle: Ecotoxicology, Animal Husbandry and Food Science and Technology, Vol. XVII/A **2018**.
- C3.** Bembea M, Petchesi CD, **Kozma K**, Iuhas OA, Jurca A, Vesa C Analele Universității din Oradea; *Neurofibromatosis type I- Clinical evolution and psychosocial implications* Fascicula Ecotoxicologie, Zootehnie și Tehnologii de Industrie Alimentară, **2018**.
- C4.** Maghiar Adriana Laura, Bembea Marius, **Kozma Kinga**; CORRELATION OF THROMBOEMBOLISM WITH MTHFR C677T MUTANT GENE; Analele Universității din Oradea, Fascicula: Ecotoxicologie, Zootehnie și Tehnologii de Industrie Alimentară Vol. XV/A, **2016**.
- C5.** Maghiar Adriana Laura, Bembea Marius, Jurca Claudia, **Kozma Kinga** “*MTHFR C677T Polymorphism in Patients with Cardiovascular Diseases in Bihor County*”, Revista Analele Universității Oradea, Fascicula Protecția Mediului, **2016**.
- C6.** **Kinga KOZMA**, Claudia JURCA, Marius BEMBEA “*Factorii genetici ai trombofiliilor ereditare și implicarea lor în avortul spontan*”. Revista Practica Medicală – vol. 10, nr. 2(39), **2015**.
- C7.** **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Marius Bembea. “*Polimorfismul genei MTHFR (677 și 1298) la femeile cu avorturi spontane din județul Bihor*”. Revista Medicală Română– vol. LXII, nr. 2, **2015**.
- C8.** Jurca A, **Kinga K**, Bembea M, Gug C, Jurca C ”*Fanconi anemia with cleft palate*” Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi, 118(4):1074-7, ISSN: 0048-7848, **2014**.
- C9.** Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Bembea M., Jurca A., Bembea Diana; *Two unusual manifestations in encephalotrigeminal angiomas: ipsilateral retinal vascular anomalies and cerebellum calcifications*; Archives of the Balkan Medical Union, ISSN:0041-6940, vol 48, supl 3; pg 359-360, sept **2013**.

D. În alte reviste de specialitate (ISBN, ISSN)

- D1.** dr. Marius Bembea, dr. Claudia Jurca, **dr. Kinga Kozma**, dr. Șerban Bembea “ *Dismorfologia – spre o terminologie standardizată, Dismorfismul facial (II)*”; Revista Medica ACADEMICA sub egida Academiei Oamenilor de Știință din România; CNCSIS: D, **2012**.
- D2.** dr. Marius Bembea, dr. Claudia Jurca, **dr. Kinga Kozma**, dr. Șerban Bembea “ *Dismorfologia – spre o terminologie standardizată, Dismorfismul cranian (I)*”; Revista Medica ACADEMICA sub egida Academiei Oamenilor de Știință din România; CNCSIS: D, **2011**.
- D3.** **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Iuliana Romocea, M. Bembea, Cristina Skrypnyk, Ariana Szilagyi, M. Ivașcu, L. Kozma, A. Jurca; *Sindromul Peutz Jeghers - considerații clinice și genetice*. Pediatru. Ro, ISSN 1841-5164 Anul V, nr. 16, pg. 49-54, 4/**2009**.

- D4.** Jurca C., Bembea M., Todor C., Ivașcu M., Galoș F., Kozma L., Jurca A., **Kozma K**; *Teratom gastric imatur la un băiat de 2 luni - prezentare de caz*; *Pediatru. RO*, ISSN 1841-5164; Anul V, nr. 16, pg. 45-49, 4/**2009**.

4. Articole/studii publicate

A. In volumele unor manifestări științifice (fără rezumate în reviste cotate ISI Thomson Reuters)

- A1.** A. Jurca, Claudia Jurca, **K. Kinga**, M. Bembea *Fanconi Anemia With Cleft Palate*, *Archives of the Medical Balkan Union*, ISSN: 0041-6940 Vol. 49, Supl. 1, p 102, oct. **2014**.
- A2.** Jurca Claudia, Jurca A., Bembea M., **Kozma Kinga**, Cladovan Claudia “*Efficiency of growth hormone therapy in genetics and non-genetics dwarfism*” – The XIXth Session of the Days of the Balkan Medical Union and the II Congress in Emergency Medicine in the Republic of Moldova – Actualities and Controversies in Emergency Medicine”, Chișinău, Republic of Moldova, 22-24 September **2013**.
- A3.** Claudia Jurca, Marius Bembea, **Kinga Kozma**, Șerban Bembea, Alexandru Jurca „*Hallopeau-Siemens disease – case presentation*” *Balkan Journal of Medical Genetics* – vol. 14 Supplement ISSN 1311-0160, **2011**.
- A4.** M. Bembea, Jurca C., Romocea I, **Kozma K.**, Iuhas O; *Hair as a genetic marker from the psychological to the pathological significance*; *Balkan Journal of Medical Genetics*, vol 14, Indexed ISSN 1311-0160, Factor Impact 0,406, pg 55, **2011**.
- A5.** Marius Bembea, Claudia Jurca, **Kinga Kozma** “*Sfatul genetic în bolile tractului gastro-intestinal*” *Journal of Gastrointestinal and Liver Diseases, An International Journal of Gastroenterology and Hepatology*, Volume 20, Supplement 1, 7-9 April Cluj-Napoca, Romania, **2011**.
- A6.** Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Jurca Claudia, Popa Ana, Galoș Felicia, Todor Călin, Barbu Marin; *Congenital anomalies of the gastro-intestinal tract-clinical, genetic and epidemiological aspects*; *International Journal of Gastroenterology and Hepatology*, Volume 20, Supplement 1, 7-9 April Cluj-Napoca, Romania, **2011**. IFactor: 1.434.
- A7.** **Kinga Kozma**, Marius Bembea, Claudia Jurca, Ana Popa, Ariana Szilagyi, Șerban Bembea, Claudia Cladovan; *Early digestive manifestation in Peutz-Jeghers syndrome*; *International Journal of Gastroenterology and Hepatology*, Volume 20, Supplement 1, 7-9 April Cluj-Napoca, Romania, **2011**.
- A8.** Claudia Jurca, Marius Bembea, Cristina Skrypnik, Șerban Bembea, **Kinga Kozma**, Călin Todor, Alexandru Jurca, Claudia Cladovan; *Syndromatic ano-rectal malformations*; *International Journal of Gastroenterology and Hepatology*, Volume 20, Supplement 1, 7-9 April Cluj-Napoca, Romania, **2011**. IFactor: 1.434.
- A9.** Jurca C., Morava E., Bembea M., Jurca A., **Kozma K.**, Cladovan C., Skrypnik C.; *Therapeutic attitude in a rare form of epilepsy in children*; *Therapeutics Pharmacology and clinical toxicology*, B+ CNC SIS cod 605, Supplement 10, pg.7, June **2010**.
- A10.** Jurca C., Bembea M., **Kozma K.**, Cladovan C., Jurca A., Cuparencu B; *Therapeutic strategy for amelioration metabolic disease in inborn errors of metabolism* *Therapeutics Pharmacology and clinical toxicology*, B+ CNC SIS cod 605, Supplement 10, pg.7, June **2010**.

- A11.** Bembea M, Todor C, Moldovan C, Galoș F, Jurcă C, Bembea D, Skrypnik C, Kozma K.
“Immature gastric teratoma in a 2 month old boy”. 8 th Balkan Meeting of Human Genetics; ISSN 1330, Vol 53 Supl 2, pg. 111, May, Zagreb, Croatia, **2009**.

B. Internaționale recunoscute (cu ISSN sau ISBN) țară și din străinătate

- B1. Kozma Kinga**, Marius Bembea, Claudia Jurca, Szilagyi Ariana; *Arginino-succinic aciduria, Case presentation*; Conferința cu participare internațională; Bolile genetice de metabolism în patologia copilului și a adultului, Ed. A 5-a, cu sesiunea ”La intersecția dintre metabolism și tulburări autoinflamatorii”; 28-29. Iunie.**2024**, Cluj-Napoca, Romania.
- B2.** Marius Bembea, Ramona Hodișan, Irina Streba, **Kinga Kozma**, Claudia Jurca; *APPLICATIONS OF GENOMICS IN POPULATION GENETICS*; The XIVth Medical Genetics - Conference with International Participation | Targu Mures, Romania 3-5 October **2024**. ISSN: 2668-7755; Online ISSN: 2668-7763 www.actamedicamarisiensis.ro
- B3.** Mihaela-Stefania Buzdugan, Cristina- Adriana Buzlea Zaha, Codruta Diana Petchesi, **Kinga Kozma**, Aurora Alexandra Jurca, Elena Alexandra Kirner, Corina Mihaela Nagy, Marius Bembea, Claudia Maria Jurca; *X LINKED INTELECTUALL DISABILITY ASSOCIATED WITH THE CASK GENE*; The XIVth Medical Genetics - Conference with International Participation | Targu Mures, Romania 3-5 October **2024**. ISSN: 2668-7755; Online ISSN: 2668-7763 www.actamedicamarisiensis.ro
- B4. Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Codruța Petchesi, Oana Iuhas, Maria Puiu, Adela Chirița, Nicol Andreescu, Diana Miclea, Paul Tchouala, Ana-Maria Frenka, Ariana Szilagyi, Marius Bembea. Med Pharm Rep. 2020 Feb; 93(Suppl No 1): S1–S29. » *Clinical and genetic considerations in two cases of Sotos syndrome*. B Bucerzan S, Chiș B, Dumitrașcu DL, Grigorescu-Sido P. Abstracts of the Conference: The Day of the Rare Diseases: 27 February 2020, Cluj-Napoca. Med Pharm Rep. **2020**;93(Suppl No 1):S1-S29.
- B5. Kinga Kozma**, M. Bembea, Claudia Jurca, Codruța Petchesi, Oana Iuhas, Beechary Timea, Simona Roșu, Ariana Szilagyi, M. Ioana, Ioana Streață, Simona Șerban-Șoșoi, Simona Fărcaș, L. Kozma, A. Jurca; *Genetic considerations in a rare case of Mowat-Wilson Syndrome*; Al V-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională 26-28 septembrie, Gura Humorului, România, **2018**.
- B6.** Claudia Jurca, Marius Bembea, Codruta Petchesi, Cristian Sava, Alexandru Jurca, Cosmin Vesa, Daniela Zaha, Oana Iuhas, Felix Ban, **Kinga Kozma**; *Congenital fingers anomalies – a retrospective study of a cohort of 301 patients*; Al v-lea Congres de Genetică Medicală cu participare internațională 26-28 septembrie, Gura Humorului, România, **2018**.
- B7.** Bembea Marius, Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Iuhas Oana, Petchesi Codruța “*Medical practice in the genomic era*” a X-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882 nr. pg 11, 6–8 Septembrie, Craiova, Romania, **2017**.
- B8. Kozma Kinga**, Bembea Marius, Katalin Koczok, Mihai Ioana, Ioana Streață, Simona Șoșoi, Andrei Pirvu, Petchesi Codruța, Szilagyi Ariana, Balmoș Andreea, Jurca Claudia “*Greig Cephalopolysyndactyly syndrome. Monogenic syndrome or contiguous gene syndrome?*” a X-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882 nr. pg 46, 6–8 Septembrie, Craiova, Romania, **2017**.
- B9.** Petchesi Codruța, Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Iurian Sorin, Kress Wolfram, Haaf Thomas, Klopocki EvaNanda Indrajit, Jurca Claudia “*MECP2 duplication syndrome*” a X-a Conferință

Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882 nr. pg 53, 6–8 Septembrie, Craiova, Romania, **2017**.

- B10.** Jurca Claudia, Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Petchesi Codruța, Iuhas Oana, Szilagyi Ariana, Balmoș Andreea, Vesa Cosmin, Jurca Alexandru “*Mitochondrial complex V deficiency- case report*” a X-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882 nr. pg 45, 6–8 Septembrie, Craiova, Romania, **2017**.
- B11.** C. Jurca, K. Kozma, O. Iuhas, Mihai Ioana, I. Streața, M. Bembea, A. Jurca “*A rare case of Jacobsen syndrome*” Al XV-lea simpozion național cu participare internațională, Băile Felix 24-27 Mai, **2017**.
- B12.** Marius Bembea, Iuliana Romoceu, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Rodica Negrean, Oana Iuhas “*Hair System as genetic marker – Physiological, Psychological and Pathological significance*” a IX-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882, nr. pg 9, 22–24 Septembrie, Alba-Iulia, Romania, **2016**.
- B13.** Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Iuhas Oana, Jurca Alexandru, Nagy Corina, Petchesi Codruța, Bembea Marius “*Clinical and Therapeutic Considerations in Neonatal Hyperammonemia*” a IX-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882, nr. pg 24, 22–24 Septembrie, Alba-Iulia, Romania, **2016**.
- B14.** **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Marius Bembea “*Diet Treatment of Pediatric Urea Cycle Disorders*” a IX-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068-5882, nr. pg 24, 22–24 Septembrie, Alba-Iulia, Romania, **2016**.
- B15.** Szabó József, Filip Valeria, Karg Eszter, Baráth Ákos, Costache Carmen, Vulturar Romana, Yacoob Ismail Ahmed, Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Iuhas Oana, Jurcă Claudia. *Utility of Mass-Tandem Spectrometry (MS/MS) in the daily practice of a 1st level maternity in Romania (experience between 2009-2014)*. Case presentation; 1st Congress of joint European Neonatal Societies, 16-20 September, Budapest, **2015**.
- B16.** Szabó József, Filip Valeria, Karg Eszter, Baráth Ákos, Yacoob Ismail Ahmed, Meleg Andrea, Avram Anișoara, Bembea Marius, Jurcă Claudia, **Kozma Kinga**. *Recurrent pneumonia association in two siblings with guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency suspicion*. Case presentation ID 690; 1st Congress of joint European Neonatal Societies, 16-20 September, Budapest, **2015**.
- B17.** Iuhas Oana, Filip Valeria, Bembea Marius, **Kozma Kinga**, Precup Teodor, Szabó József, Yacoob Ismail Ahmed, Berechi Enikő, Jurcă Claudia. *Rare translocation t(21q22; 21q22) in a child with Langdon-Down syndrome*. Case presentation ID668; 1st Congress of joint European Neonatal Societies, 16-20 September, Budapest, **2015**.
- B18.** C. Jurca, M. Bembea, **K. Kozma**, A. Jurca “*Dandy-Walker Complex: A Retrospective Clinical and Imagistic Study of 4 Cases*” Al IV-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2065-376X; ISSN 1454 -8224, nr. pg 93, pg. 38, 24–26 Septembrie, București, Romania, **2014**.
- B19.** Prof. Dr. Marius Bembea, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Oana Iuhas, “*Phraties with Genetic Disorders – from Destiny to Ignorance*” Al IV-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2065-376X; ISSN 1454 -8224, nr. pg 93, pg. 7, 24–26 Septembrie, București, Romania, **2014**.
- B20.** **Kinga Kozma**, Marius Bembea, Claudia Cladovan, C. Burca, Claudia Jurca, “*Implications of Hereditary Thrombophilia in Spontaneous Abortion*” Al IV-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2065-376X; ISSN 1454 -8224, nr. pg 93, pg. 67, 24–26 Septembrie, București, Romania, **2014**.

- B21.** Marius Bembea, Claudia Jurca, **Kozma Kinga**, Oana Iuhas “*Efecte genetice ale vârstei parentale*“, Al IX-lea Congres Național de Pediatrie cu participare internațională, Târgu-Mureș, 25 sept.-28 sept. **2013**, ISSN 2344 – 3324.
- B22.** Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Claudia Cladovan, Alexandru Jurca, Oana Iuhas, Marius Bembea “*Eficiența tratamentului cu hormon de creștere în nanismul de cauză genetică și non genetică*“, Al IX-lea Congres Național de Pediatrie cu participare internațională, Târgu-Mureș, 25 sept.-28 sept. **2013**, ISSN 2344 – 3324.
- B23.** **Kozma K**, Jurca C, Chebeleu A, Iuhas O, Jurca A, Bembea M “*Eficiența tratamentului cu propranolol în hemangioame infantile*” A VI-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 106, pg. 57-58, 5–8 octombrie Iași, Romania, **2012**.
- B24.** Jurca C, **Kozma K**, Iuhas O, Miculschi G, Bembea M “*Un caz rar de pancitopenie Fanconi asociat cu despicătură palatină și fragilitate cromozomială*” A VI-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 106, pg. 55-56, 5–8 octombrie Iași, Romania, **2012**.
- B25.** Iuhas O, **Kozma K**, Jurca C, Precup T, Szabo T, Bembea M; *Translocăție rară t(21q-21q) la un copil cu sindrom Down- prezentare de caz*; A VI Conferință Națională de Genetică cu Participare Internațională, Iași, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 106, pg. 52, 5-8 oct **2012**.
- B26.** Marius Bembea, Iuliana Romoceu, Claudia Jurca, Kinga Kozma „*Sistemul pilos – Marker genetic în dismorfologie*” Congresul național de pediatrie cu participare internațională; 28 Sept.-1 Oct. București, România, **2011**.
- B27.** Marius Bembea, Claudia Jurca, Kinga Kozma, Nora Raksi „*Ambiguitatea genitală – dileme bioetice*” Al II-lea simpozion național de endocrinologie pediatrică cu participare internațională; 10-12 mai, Timișoara, România, **2011**.
- B28.** Claudia Jurca, Marius Bembea, Kinga Kozma, Șerban Bembea, Alexandru Jurca „*Epidermoliza buloasă asociată cu diabet zaharat – prezentare de caz*” Al II-lea simpozion național de endocrinologie pediatrică cu participare internațională; 10-12 mai, Timișoara, România, **2011**.
- B29.** Marius Bembea, Attila Patocs, **Kozma Kinga**, Claudia Jurca, Cristina Skrypnik „*Y- Chromosome Haplotype Diversity in Three Ethnic Isolated Population from North Western, Romania*”, Haploid DNA Markers in Forensic Genetics, inclus în baza internațională de date Y Chromosome Haplotype Reference; 2010 pg. 23, April 22-24 Berlin, Germania, **2010**.
- B30.** **Kinga Kozma**, Marius Bembea, Claudia Jurcă, Radu Harbuz, Cristina Skrypnik, Oana Iuhas, Marius Ivașcu „*Caz familial de lisencefalie*” Al III-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 84, 22 – 25 septembrie Timișoara, Romania, **2010**.
- B31.** Marius Bembea, Attila Patocs, **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Cristina Skrypnik „*Haplotipurile Y – Identificare, diversitate, semnificație*” Al III-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068 – 5882, pg 115 - pg. 15, 22 – 25 septembrie Timișoara, Romania, **2010**.
- B32.** Jurca C, Bembea M., **Kozma K**, Skrypnik C, Iuhas O, Harbuz R, Jurca A “*Strategii terapeutice pentru ameliorarea anomaliilor metabolice în erorile înăscute de metabolism*” Al III-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 34, 22 – 25 septembrie Timișoara, Romania, **2010**.
- B33.** Oana Iuhas, Claudia Jurca, Radu Harbuz, **Kinga Kozma**, Marius Bembea „*Anomalii mandibulare congenitale – semnificație clinică*” Al III-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare

internațională, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - **pg. 33**, 22 – 25 septembrie Timișoara, Romania, **2010**.

- B34.** Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**. “25 years of experience in diagnosis and management of rare genetics disorders- Oradea Genetics Unit, Romania”- Balkan Congress for Rare Diseases Romania- Jurnalul bolilor rare nr.56, 26-28 June, Cluj-Napoca, Romania, **2009**.
- B35.** Szilagyi Ariana., Ritli L., Skrypnyk C., Sava C., **Kozma K.**, Szilagyi G. “Two rare diseases in one 13 years old girl” -Balkan Congress for Rare Diseases Romania- Jurnalul bolilor rare, nr.32, 26-28 June, Cluj- Napoca, Romania, **2009**.

C. Naționale

- C1.** **Kinga Kozma**, Bugi Meda, Sorina Adam, Alin Iuhas, Marius Bembea, Ariana Szilagyi; *ROLUL GLICOMACROPEPTIDELOR ÎN FENILCETONURIE* Conferința ”Secrete în Pediatrie: Fața nevăzută a bolilor metabolice” 21-23.11.**2024** Timișoara.
- C2.** Alin IUHAS, Cristian SAVA, Andreea BALMOȘ, Larisa NIULAȘ, Cristian MARINĂU, **Kinga KOZMA**, *Febra mediteraneană familială-prezentare de caz*. Departamentul Discipline Medicale, FMF-Universitatea din Oradea; TOAMNA MEDICALĂ ORĂDEANĂ ZILELE FACULTĂȚII DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE EDIȚIA a XXX-a, 10-11. octombrie **2024**.
- C3.** Manifestări precoce ale patologiei asociate în sindrom Down- Diana DUBĂU, **Kinga KOZMA**, Cristian SAVA, Dorina GĂLUȘCĂ, Radu GALIȘ, Ariana SZILAGYI, Departamentul Discipline Medicale, FMF-Universitatea din Oradea; TOAMNA MEDICALĂ ORĂDEANĂ ZILELE FACULTĂȚII DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE EDIȚIA a XXX-a, 10-11. octombrie **2024**, Oradea.
- C4.** Alin Iuhas, **Kozma Kinga**; *Importanța genotipării în fenilcetonurie*; Conferința “Importanța screeningului neonatal, a dietei personalizate și noile terapii în Fenilcetonurie”, 7 Decembrie **2023**, Oradea.
- C5.** **Kozma Kinga**, Alin Iuhas; *Fenilcetonuria, introducere*; Conferința “Importanța screeningului neonatal, a dietei personalizate și noile terapii în Fenilcetonurie”, 7 Decembrie **2023**, Oradea.
- C6.** **Kozma Kinga**; *Noi terapii, noutăți în tratamentul fenilcetonuriei*; Conferința “Importanța screeningului neonatal, a dietei personalizate și noile terapii în Fenilcetonurie”, 7 Decembrie **2023**, Oradea.
- C7.** Sergiu Dobra, Bianca Luncan Geanina Lazăr, Raluca Marge, Ariana Szilagyi, Codruța Diana Petcheși, Claudia Jurca, Marius Bembea, **Kinga Kozma**; *Aspecte fenotipice în RAS-opatii pe marginea unui caz de sindrom Noonan*; ”- Zilele medicale orădene, 10-11 octombrie Oradea, România, **2022**.
- C8.** Anamaria Orosz-Cosmescu, Filip Mirodot, Ariana Szilagyi, Claudia Jurca, Marius Bembea, **Kinga Kozma**; *Modificări scheletale în acondroplazie în perioada de sugar*; ”- Zilele medicale orădene, 10-11 octombrie Oradea, România, **2022**.
- C9.** **Kinga Kozma**, Alin Iuhas, Claudia Jurca, Petcheși Codruța, Marius Bembea; *Tratament în fenilcetonurie – trecut – prezent - viitor*; Conferință ”Necesitatea personalizării dietei în PKU” PKU Day, 24-25 iunie **2022**, Oradea.
- C10.** **Kinga Kozma**, Alin Iuhas, Claudia Jurca, Marius Bembea; *Fenilcetonuria maternă*; Conferință ”Necesitatea personalizării dietei în PKU” PKU Day, 24-25 iunie 2022, Oradea.

- C11. Marius Bembea, **Kinga Kozma**, Oana Iuhas, Codruța Petchesi, Corina Nagy, Ileana Cozman, Alina Sclerniacof, Claudia Jurca; *Genetica intoleranței la lactoză – un model de selecție naturală cu avantaj selectiv*; A XII Conferință Națională de Genetică Medicală "Bolile Rare în Genetică" Iași, pg. 36, 25-27 Februarie 2022. <file:///C:/Users/Kinga/Downloads/CULEGERE-REZUMATE.pdf>
- C12. Claudia Jurca, Marius Ivașcu, Oana Iuhas, **Kinga Kozma**, Codruța Petchesi, Corina Nagy, Laura Țiburcă, Marius Bembea; *Progrese în genetica tumorilor solide congenitale*; A XII Conferință Națională de Genetică Medicală "Bolile Rare în Genetică", Iași, pg. 48, 25-27 Februarie 2022. <file:///C:/Users/Kinga/Downloads/CULEGERE-REZUMATE.pdf>
- C13. Codruța Diana Petchesi, Gabriela Ciavoi, Maria Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Oana Alexandra Iuhas, Romana Vulturar, Marius Bembea; *Aspecte bioetice în Neurofibromatoza tip 1*; A XII Conferință Națională de Genetică Medicală "Bolile Rare în Genetică", Iași, pg. 62, 25-27 Februarie 2022.
- C14. **Kinga Kozma**, Claudia Jurca, Oana Mitișor, Codruța Petchesi, Marius Bembea; *Sindromul Sotos - considerații clinico-genetice pe marginea a 2 cazuri*; Al XIII-lea Simpozion "ZIUA BOLILOR RARE" "Diagnostic și tratament în unele boli rare la copil și adult"; Cluj-Napoca 27 febr. 2020.
- C15. **Kozma Kinga**, Jurca Claudia, Bembea Marius; What is Your Diagnosis; Simpozionul Româno-German de Genetică Medicală, azi; Oradea 07-09 aprilie, 2019.
- C16. **Kozma Kinga**, Bembea Marius, Jurca Claudia; *Rolul nutriției și al activității fizice în menținerea stării de sănătate a copilului*; Oradea, 28-29 mai 2019.
- C17. Claudia JURCA, Marius BEMBEA, Codruța PETCHEȘI, Alexandru JURCA, Cosmin VESA, Felix BAN, Timea BECHARY, Laszlo-Zsolt KOZMA, **Kinga KOZMA**; Anomalii digitale congenitale; Toamna Medicală Orădeană, Ediția XXVII, 2018.
- C18. Codruța PETCHEȘI, Oana IUHAS, Vharoon SHARMA NUNKOO, Marius BEMBEA, **Kinga KOZMA**, Alexandru JURCA, Cosmin VESA, Cristina FRANTESCU, Felix BAN, Claudia JURCA; *Asociere neobișnuită a bolii Steinert cu Boala Parkinson – prezentarea unui caz familial*; Toamna Medicală Orădeană, Ediția XXVII, 2018.
- C19. Mircea Nanulescu, Adrian Georgescu și colab. (Prof. Dr. Marius Bembea, dr. Claudia Jurca, dr. **Kinga Kozma** „Genomul uman, între așteptări și realizări” Conferință Națională de pediatrie – Progrese în pediatrie. ISBN 978-973-162-159-3, pg. 46-47, București, Romania, 2016.
- C20. Mircea Nanulescu, Adrian Georgescu și colab. (Claudia JURCA, **Kinga KOZMA**, Alexandru JURCA, Claudia CLADOVAN, Marius BEMBEA „Hiperamoniemiile neonatale- considerații clinice și terapeutice pe marginea a 6 cazuri” Conferință Națională de pediatrie – Progrese în pediatrie. ISBN 978-973-162-159-3, pg. 46-47, București, Romania, 2016.
- C21. Claudia JURCA, **Kinga KOZMA**, Oana IUHAS, Alexandru JURCA, Codruța PETCHEȘI, Marius BEMBEA *Considerații Clinice Și Terapeutice în 6 cazuri de convulsii neonatale*, Toamna Medicală Orădeană, ediția XXV, Editura Univ. Oradea, volum de rezumate: pg 23; ISSN: 1844-9530; Oradea, 2016.
- C22. Claudia JURCA, **Kinga KOZMA**, Alexandru JURCA Ariana SZILAGYI, Andrea BALMOS, Codruța PETCHEȘI, Marius BEMBEA; *Mutația TMEM70 – prezentare de caz* Toamna Medicală Orădeană, ediția XXV, Editura Univ. Oradea, volum de rezumate: pg 25; ISSN: 1844-9530; Oradea, 2016.
- C23. M. Bembea, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, *Aspecte genetice ale diabetului zaharat*, Ziua Mondială a Sănătății, 7 aprilie 2016.
- C24. Mircea Nanulescu, Adrian Georgescu și colab. (Prof. Dr. Marius BEMBEA, dr. Claudia JURCA, dr. **Kinga KOZMA** „Bolile genetice apărute în fratrie – destin sau ignoranță?” Conferință Națională

de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie. ISBN 978-973-162-139-5, pag. 71-72, București, Romania, **2015**.

- C25. Kinga Kozma**, M. Bembea, Valeria Filip, R. Galis, A. Jurca, Claudia Jurca, *“Implicațiile trombofiliilor ereditare în defectele de tub neural”*, A XVII-a Conferință Națională de Neonatologie “Asistența medicală a prematurului cu greutate foarte mică la naștere”, ISBN: 978-606-12-0822-7; ISSN: 2344-2468; Oradea, 25-27 septembrie **2014**.
- C26.** Szabó József, Yacob Ismail, Karg Eszter, Baráth Ákos, Uros Hladnik, Crișan Mirela, Al-Khouz Camelia, Mureșan Mariana, Filip Valeria, Rusus Camelia, Dorobanțu Ramona, Bembea Marius, Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, Gheorghe Laura, Popescu Maria „*Boli metabolice rare în cazuistica unui spital orășenesc între 2008-2014 și aportul tehnicii MS/MS în soluționarea lor*” A XVII-a Conferință Națională de Neonatologie “Asistența medicală a prematurului cu greutate foarte mică la naștere”, ISBN: 978-606-12-0822-7; ISSN: 2344-2468; Oradea, 25-27 septembrie **2014**.
- C27.** Mircea Nanulescu, Adrian Georgescu și colab. (Prof. Dr. Marius BEMBEA, **Kinga KOZMA**, Oana Iuhas, Claudia JURCA „*Testele genetice- între cerință și cerere*”, Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie; ISBN 978-973-162-126-5, pag. 75-77, București, Romania, **2014**.
- C28.** Claudia CLADOVAN, Marius BEMBEA, Claudia JURCA, **Kinga KOZMA** „*Cauze rare de convulsii neonatale metabolice refractare la tratamentul antiepileptic*”, Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie; ISBN 978-973-162-126-5, pag. 63, București, Romania, **2014**.
- C29.** Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Jurca, Dr. **Kozma Kinga**, Dr. Oana Iuhas, Dr. Diana Bembea *RAS-opatiile în practica pediatrică - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie*; ISBN 978-973-162-087-București **2013**.
- C30.** Dr. Claudia Jurca, Dr. **Kinga Kozma**, Dr. M. Bembea, Dr. I. Drăgan, Dr. A. Jurca, Dr. Diana Bembea, Dr. Claudia Cladovan *Sindrom Sturge – Weber prezentare de caz Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie*; Conferința Națională De Pediatrie ISBN 978-973-162-087-București **2013**.
- C31.** Marius Bembea, Claudia Jurca, **Kozma Kinga**, Oana Iuhas “*Genetic effects of parental age* “, The VIIth Conference of Medical Genetics with International Participation, Sibiu-Păltiniș, 26-28 September **2013**.
- C32.** Claudia Jurca, Oana Iuhas, **Kozma Kinga**, Bembea M., Valeria Filip, Jurca A., Cladovan Claudia “*Numerical Chromosomal Abnormality: Mosaicism 47, XY (+8)/47, XY (+21)*“, The VIIth Conference of Medical Genetics with International Participation, Sibiu-Păltiniș, 26-28 September **2013**.
- C33.** Szabo I., Yacoob I., Karg Eszter, Barath A., Uros H., Crisan Mirela, Tabacu Sorin, Gheorghe Laura, Jurca Claudia, **Kozma Kinga**, *Boli rare în cazuistica Spitalului Municipial ”dr. Pop Mircea Marghita între 2008-2012*; Prima Conferință Națională de Boli Rare București 2 Martie **2013**.
- C34.** Mircea Nanulescu, Eugen Pascal Ciofu și colab. (Dr. Claudia JURCA, Dr. Marius BEMBEA, Dr. **Kinga KOZMA**, Dr. Alexandru JURCA „*Anomalii hematologice intr-un caz rar de sindrom Jacobsen*”, Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie; ISBN 978-973-162-099-2, pag. 76-80, București, Romania, **2012**.
- C35.** Eugen Pascal Ciofu, Adrian Georgescu și colab. (Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Jurca, Dr. Oana Iuhas, Dr. **Kinga Kozma** „*Anomaliile urechii externe – marker somatic în bolile genetice*”, - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie Volum de prezentări, postere și rezumate la Conferință Națională de pediatrie; ISBN 978-973-162-087-9, pag. 76-80, București, **2012**.

- C36.** Eugen Pascal Ciofu, Adrian Georgescu și colab. (Prof. Dr. Marius BEMBEA, Dr. Claudia JURCA, Dr. **Kinga KOZMA** „*Atitudinea practică în stări de ambiguitate genitală*”, Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie; ISBN 978-973-162-087-9, pag. 76-80, București, Romania, **2011**.
- C37.** Dr. Claudia Jurca, Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Cladovan, Dr. **Kinga Kozma**, Dr. Alex Jurca „*Anomalie cromozomială structural rară Deleție 11q*”; Zilele Medicale Orădene Noiembrie **2012**.
- C38.** Dr. Claudia Jurca, Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Cladovan, Dr. **Kinga Kozma**, Dr. Alex Jurca „*Fenotip particular într-un caz rar de Anemie Fanconi*”; Zilele Medicale Orădene Noiembrie **2012**.
- C39.** Dr. Marius Bembea, Dr. Valeria Filip, Dr. Claudia Jurca, Dr. Claudia Cladovan, Dr. **Kinga Kozma**, Dr. Alex Jurca, Dr. Oana Iuhas; „*Variantă necunoscută de mozaicism cromozomial: 46,XY (+8)/47,XY (+21)*” Zilele Medicale Orădene Noiembrie **2012**.
- C40.** Dr. **Kinga Kozma**, Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Jurca, Dr. Amalia Chebeleu, Dr. Alex Jurca „*Tratamentul medicamentos al hemangioamelor*”; Zilele Medicale Orădene Noiembrie **2012**.
- C41.** **Kinga Kozma**, M. Bembea, Claudia Jurca, Claudia Cladovan, Ariana Szilagyi, A. Jurca, Diana Bembea; *Lisencefalie- prezentare de caz*; Zilele medicale orădene, ISSN 1844-9530; **2010**.
- C42.** M. Bembea, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, *Serviciile de genetică medicală între realitate și deziderate*; Zilele Medicale Orădene, ISSN 1844-9530; **2010**.
- C43.** M. Bembea, A. Patocs, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**; *Studiul haplotipurilor Y în izolate din județul Bihor*; Zilele Medicale Orădene, ISSN 1844-9530; **2010**.
- C44.** Claudia Jurca, M. Bembea, **Kinga Kozma**, Claudia Cladovan, A. Jurca, Ș. Bembea; *Metode de tratament în erorile înăscute de metabolism*; Zilele medicale orădene, ISSN 1844-9530; **2010**.
- C45.** Ciofu Eugen Pascal, Georgescu Adrian și colab. (Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. Claudia Jurca, Dr. **Kinga Kozma**, Dr. Șerban Bembea, Dr. Radu Harbuz, Dr. Diana Bembea) „*Spre o Terminologie Standardizată în Sindroamele Dismorfice*”, Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în pediatrie. Boli cronice în pediatrie; ISBN 978-973-162-059-6, pag. 107, București, Romania, **2010**.
- C46.** Ciofu Eugen Pascal, Georgescu Adrian și colab. (Dr. C. Jurcă, Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. **K. Kozma**, Dr. D. Bembea, Dr. C. Cladovan, Dr. I. Romocea). „*Neurofibromatoza tip 1 - boală cu debut în copilărie și evoluție impredictibilă la adult*” Conferință Națională de pediatrie - Urgențe în Pediatrie. Boli cronice în pediatrie, București, Romania, **2009**.
- C47.** **Kinga Kozma**, Claudia Jurcă, Marius Bembea, Iuliana Romocea, Ana Popa. „*Considerații pe marginea a 2 cazuri de Sindrom Peutz-Jeghers*”- Conferința Națională de Genetică Medicală, nr. pg. 36, 24-26 septembrie Sibiu, România, **2009**.
- C48.** Bembea M., Todor C., Moldovan C., Galoș F., Jurcă C., Bembea Ș., Skrypnyk C., **Kozma K.**- „*Teratom gastric imatur- Prezentare de caz*”- Conferința Națională de Genetică Medicală, nr. 43, 24-26 septembrie Sibiu, România, **2009**.
- C49.** Jurca C., Morava E., Werbeck M.M., Bembea M., Skrypnyk C., Jurca A., **Kozma K.**, Bembea D. „*Deficit de tetrahidrobiopterin sintetază (BH4)- Formă rară de hiperfenilalaninemie*”- Conferința Națională de Genetică Medicală, nr. 28, 24-26 septembrie Sibiu, România, **2009**.
- C50.** Cristina Skrypnyk, Claudia Jurcă, **Kinga Kozma**, Marius Bembea. „*Secvența Adam- Diagnostic și Management*”- Conferința Națională de Genetică Medicală, nr. 39, 24-26 septembrie Sibiu, Romania, **2009**.
- C51.** Oana Iuhas, Claudia Jurcă, Cristina Skrypnyk, **Kinga Kozma**, M. Bembea- „*Deformații congenitale craniene*”-Conferința Națională de Genetică Medicală, nr. 33, 24-26 septembrie Sibiu, România, **2009**.

- C52. Bembea Marius, Todor Calin, Moldovan Corina, Galoș Felicia, Jurcă Claudia, Bembea Șerban, Skrypnyk Cristina, **Kozma Kinga** „*Un caz rar de teratom gastric*” Zilele medicale orădene, ISSN 1844- 9530, pg. 161- pg. 150, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C53. **Kinga Kozma**, Claudia Jurcă, Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Ariana Szilagyi, Marius Ivașcu „*Sindromul Peutz-Jeghers- diagnostic și management*”- Zilele medicale orădene, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 153, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C54. Claudia Jurca, Eva Morava, M.M. Werbeck, Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Alexandru Jurca, **Kinga Kozma**, Diana Bembea „*Formă rară de hiperfenilalaninemie- Prezentare de caz*”- Zilele medicale orădene, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 150, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C55. Claudia Jurca, Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Călin Todor, Alexandru Jurca, **Kinga Kozma**, Șerban Bembea „*Aspecte particulare medicale și psiho-sociale ale osteocondrodizplaziilor la pubertate*”- Zilele medicale orădene, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 98, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C56. Cristina Skrypnyk, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Marius Bembea „*Fenotipul plurimalformativ din Boala Amniotică*”- Zilele medicale orădene, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 151, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C57. Claudia Jurca, Eva Morava, M.M. Werbeck, Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Alexandru Jurca, **Kinga Kozma**, Diana Bembea „*Formă rară de hiperfenilalaninemie- Prezentare de caz*”- Zilele medicale orădene, ISSN 2068 – 5882, nr. pg 115 - pg. 150, 8-10 octombrie Oradea, România, **2009**.
- C58. Dr. C. Jurcă, Prof. Dr. Marius Bembea, Dr. **K. Kozma**, Dr. D. Bembea, Dr. C. Cladovan, Dr. I. Romocea. “*Neurofibromatoza tip 1- boală cu debut în copilărie și evoluție impredictibilă la adult*” Conferință Națională de pediatrie- Urgențe în Pediatrie. Boli cronice în pediatrie București, România, **2009**.
- C59. Marius Bembea, Claudia Jurca, Cristina Skrypnyk, **Kinga Kozma**, Mihaela Diculescu, Diana Bembea, Oana Iuhas. „*Particularități clinico evolutive rare în neurofibromatoza de tip I*”. A IV-a Conferință Națională de Genetică medicală, 18-22 Septembrie, Craiova, România, **2008**.
- C60. Claudia Jurca, Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, **Kinga Kozma**, Stela Costea, Alexandru Jurca, Șerban Bembea „*Statura mică armonioasă în sindroamele dismorfice*”. A IV-a Conferință Națională de Genetică medicală, 18-22 Septembrie, Craiova, România, **2008**.
- C61. Cristina Skrypnyk, Marius Bembea, Claudia Jurca, **Kinga Kozma**, Oliver Bartsch. „*Sindromul Rubinstein Taybi- de la diagnosticul clinic la cel molecular*”. A IV-a Conferință Națională de Genetică medicală, 18-22 Septembrie, Craiova, România, **2008**.
- C62. Marius Bembea, Cristina Skrypnyk, Claudia Jurca, Olga Vancsik, Oana Iuhas, Radu Harbuz, **Kinga Kozma**. “*Consideratii privind neconcordanța genotip-fenotip în unele anomalii cromozomiale*” Conferința Anuală a Societății Române de Genetică Medicală, 25-27 Mai, Cheile Grădiștei, Brașov, România, **2007**.
- C63. Jurcă Claudia, Cristina Skrypnyk, Iuhas Oana, Harbuz Radu, **Kozma Kinga**, Bembea Marius. „*Caz rar de distrofie musculară progresivă Duchenne la fetiță-prezentare de caz*”. Zilele medicale orădene, 11-13 octombrie, Oradea, România, **2007**.
- C64. **David Kinga**, Dr. Frigy Attila, Dr. Incze Sandor: „*Studiul comparativ al reglării vegetative cardiovasculare la bărbați și femei*”- Sesiunea Științifică a Studenților Maghiari din Târgu Mureș 23-25 aprilie pg. nr. 43, Tg. Mureș, România, **1999**.
- C65. **David Kinga**, Dr. Frigy Attila, Conf. Dr. Incze Sandor „*Efectele Moxonidinei asupra variabilității frecvenței cardiace*”- al V-lea Sesiune Științifică a Studenților, Târgu-Mureș, România, **1998**.

5. Brevete de invenție

6. Proiecte/contracte/granturi de cercetare-dezvoltare-inovare:

A. Obținute prin competiție pe bază de contract/grant internaționale

1. Bursă de cercetare postdoctorală în cadrul proiectului SmartDoct: Programe de înaltă calitate pentru doctoranzii și cercetătorii postdoctorat ai Universității din Oradea pentru creșterea relevanței cercetării și inovării în contextul economiei regionale. Proiect cofinanțat din Fondul Social European prin Programul Operațional Capital Uman 2014-2020; beneficiar – 2021.

B. Obținute prin competiție pe bază de contract/grant naționale

- B1.** Program Național de Boli Genetice - Subprogramul de Sănătate a Femeii și Copilului – Obiectivul 3 - „*Profilaxia și diagnosticul pre și postnatal al malformațiilor și/sau al unor afecțiuni genetice*”. Membru. 2011-prezent.
- B2.** PN XIII - Alimentația specifică – 2013-2019 membru; 2019-prezent coordonator.
- B3.** Programul Național de tratament pentru boli rare: Sindrom Hurler.
- B4.** Proiect de mobilități: PN-II-SSA-2011-002 Curs germano-român de genetică medicală, 2012 - membru.
- B5.** Grantul CNCSIS 821/2007-2009-; "*Diversitatea haplotipurilor Y în izolate din județul Bihor*", 7 membri, valoare 189000 RON, coordonator grant, Prof. Dr. Marius Bembea, Universitatea din Oradea, Facultatea de Medicina si Farmacie, Disciplina de Genetică. Membru în echipa de cercetare.

D. Contracte de cercetare cu mediul socio-economic

E. Proiecte educaționale și de formare continuă

7. Recunoașterea prestigiului științific

A. Conducere de doctorat

B. Referent în comisii de doctorat internaționale în ultimii 5 ani

C. Membru în colective de redacție ale unor reviste științifice recunoscute

D. Referent atestat al unor reviste științifice cotate ISI sau indexate în BDI în ultimii 5 ani

E. Expert științific atestat național / internațional

F. Premii:

- F1.** Certificat de la Revista Română Medicală pentru creșterea calității științifice al revistei pe parcursul anului **2015**.
- F2.** Premiul **Mențiune** pentru posterul: **Kozma K**, Jurca C, Chebeleu A, Iuhas O, Jurca A, Bembea M "*Eficiența tratamentului cu propranolol în hemangioame infantile*" A VI-a Conferință Națională de Genetică Medicală cu participare internațională 5–8 octombrie Iași, Romania, **2012**.
- F3.** Premiul **I**, pentru cel mai bun poster din secțiunea prezentat: **Kinga Kozma**, Marius Bembea, Claudia Jurcă, Radu Harbuz, Cristina Skrypnyk, Oana Iuhas, Marius Ivașcu „*Caz familial de lisencefalie*” în cadrul celui de-al III-lea Congres Național de Genetică Medicală cu participare internațională Timișoara, 22-25 Septembrie **2010**.

G. Membru în asociații științifice și profesionale

G1. Colegiul Medicilor din România

G2. Societatea Română de Genetică Medicală

G3. Societatea Europeană de Genetică Medicală

G5. Societatea Română de Pediatrie

8. Altele neprecizate mai sus.

Data 07.01.2025

Semnătura