

**PUBLIKACJE:**

Gawliński P, Pelc M, Ciara E, Jhangiani S, Jurkiewicz E, Gambin T, Dawidziuk M, Hande Z, Akdemir C, Lys Guilbride D, Muzny D, Lupski JR, Krajewska-Walasek M (2018) Phenotype expansion and development in Kosaki overgrowth syndrome. **Clinical Genetics** 93(4):919-924 (IF=3,326) (MNiSW=30)

Niepokój K, Rygiel AM, Jurczak P, Kujko A, Śniegórska D, Sawicka J, Grabarczyk A, Bal J, Wertheim-Tysarowska K (2018) Hearing Impairment Caused by Mutations in Two Different Genes Responsible for Nonsyndromic and Syndromic Hearing Loss within a Single Family. **J Appl Genet** 59(1):67-72 (IF=1.625) (MNiSW=20)

Piard J, Hu J-H, Campeau Ph, Rzońca S, Van Esch H, Vincent E, Rossignol E, Castaneda J, Chelly J, Skinner C, Kalscheuer V, Han M, Wang R, Lemyre E, Kosińska J, Stawinski P, Bal J, Hoffman D, Schwartz Ch, Van Maldergem L, Wang T, Worley P (2018) FRMPD4 Mutations cause of X-linked intellectual disability by disrupting dendritic spine morphogenesis. **HMG** 27(4):589-600 (IF=5,34) (MNiSW=40)

Ludew D, Wertheim-Tysarowska K, Budnik K, Grabarczyk A, Kowalewski C, Kapińska-Mrowiecka N (2018) Lipoid proteinosis - two Polish paediatric cases in the offspring of consanguineous marriage with a first report of mutation Val10Gly of the hydrophobic region of signal peptide in ECM1 gene. **Advances in Dermatology and Allergology** 35(2):208-211 (IF=1.683) (MNiSW=15 )

Gos M, Smigiel R, Kaczan T, Landowska A, Abramowicz A, Sasiadek M, Bal J (2018) A MAP2K2 mutation as a cause of cardio-facio-cutaneous syndrome in infant with severe and a fatal course of disease. **AJMG part A**; 176(7):1670-1674. (IF=2.259) (MNiSW=20 )

Knaus A, Pantel JT, Pendziwiat M, Hajjir N, Schubach M, Hsieh T, Gurovich Y, Fleischer N, Jäger M, Köhler S, Muhle H, Korff C, Steensbjerre Møller R, Bayat A, Calvas P, Chassaing N, Warren H, Evers C, Bohn M, Christen H, van den Born M, Charzewska A, Endziniene M, Kortüm F, Robinson P, Schelhaas J, Weber Y, Helbig I, Mundlos S, Horn D, Krawitz P (2018) Characterization of glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defects by clinical features, flow cytometry, and automated image analysis. **Genome Medicine** 10(1):3 (IF=7.07) (MNiSW=40)

Kutkowska-Kazmierczak A, Gos M, Obersztyn E (2018) Craniosynostosis as a clinical and diagnostic problem. Molecular pathology and genetic counselling. **J Appl Genet** 59; 133-147 (IF=1.625) (MNiSW=20)

Kutkowska-Kaźmierczak A, Gos M, Obersztyn E (2018) Correction to: Craniosynostosis as a clinical and diagnostic problem: molecular pathology and genetic counseling. **J Appl Genet.** 59(2):149-150. (IF=1.625) (MNI<sub>SW</sub>=20)

Wiszniewski W, Gawlinski P, Gambin T, Bekiesinska-Figatowska M, Obersztyn E, Antczak-Marach D, Akdemir ZHC, Harel T, Karaca E, Jurek M, Sobecka K, Nowakowska B, Kruk M, Terczynska I, Goszczanska-Ciuchta A, Rudzka-Dybala M, Jamroz E, Pyrkosz A, Jakubiuk-Tomaszuk, Iwanowski P, Gieruszczak-Bialek D, Piotrowicz M, Sąsiadek M, Kochanowska I, Gurda B, Steinborn B, Castaneda J, Wlasienko P, Bezniakow M, Jhangiani SN, Hoffman-Zacharska D, Bal J, Szczepanik E, Boerwinkle E, Gibbs RA, Lupski JR (2018) Comprehensive genomic analysis of patients with neuronal migration disorders. **EJHG** 26(8):1121-1131. (IF=4,287) (MNI<sub>SW</sub>=35)

Stawczyk-Macieja M, Wertheim-Tysarowska K, Jakubowski R, Szczerkowska-Dobosz A, Krygier M, Wilkowska A, Sawicka J, Nowak W, Bal J, Nowicki R (2018) A novel de novo mutation p.Ala428Asp in KRT5 gene as a cause of localized epidermolysis bullosa simplex. **Experimental Dermatology** doi: 10.1111/exd.13788 (IF=2,7) (MNI<sub>SW</sub>=40)

Abramowicz A, Gos M (2018) Splicing mutations: examples, detection and confirmation. **J Appl Genet** 59; 253-268 (IF=1.625) (MNI<sub>SW</sub>=20)

Heyne HO, Singh T, Stamberger H, Abou Jamra R, Caglayan H, Craiu D, De Jonghe P, Guerrini R, Helbig KL, Koeleman BPC, Kosmicki JA, Linnankivi T, May P, Muhle H, Møller RS, Neubauer BA, Palotie A, Pendziwiat M, Striano P, Tang S, Wu S; EuroEPINOMICS RES Consortium (Hoffman-Zacharska D), Poduri A, Weber YG, Weckhuysen S, Sisodiya SM, Daly MJ, Helbig I, Lal D, Lemke JR (2018) De novo variants in neurodevelopmental disorders with epilepsy. **Nat Genet.** 50(7):1048-1053. (IF=27.959) (MNI<sub>SW</sub>=50)

Charzewska A, Maiwald R, Kahrizi K, Oehl-Jaschkowitz B, Dufke A, Lemke J, Enders H, Najmabadi H, Tzschach A, Hachmann W, Menzel C, Bienek M, Poznański J, Nawara M, Chilarska T, Obersztyn E, Hoffman-Zacharska D, Gos M, Bal J, Kalscheuer VM (2018) The power of the Mediator complex - expanding the genetic architecture and phenotypic spectrum of MED12-related disorders. **Clinical Genetics** 94(5):450-456 (IF=3,512) (MNI<sub>SW</sub>=30)

Oswiecimska J, Dawidziuk M, Gambin T, Ziora K, Marek M, Rzonca S, Guilbride DL, Jhangiani SN, Obuchowicz A, Sikora A, Lupski JR, Wiszniewski W, Gawlinski P (2018) Berardinelli-Seip syndrome

patient with novel AGPAT2 splice site mutation and concomitant development of polyneuropathy. **J Clin Res Ped Endocrinol.** doi: 10.4274/jcrpe.0227 (IF=1,163 ) (MNI<sub>SW</sub>=20)

Pienkowski MV, Kucharczyk M, Młynek M, Szczałuba K, Rydzanicz M, Poszewiecka B, Skórka A, Sykulski M, Biernacka A, Koppolu AA, Posmyk R, Walczak A, Kosińska J, Krajewski P, Castaneda J, Obersztyn E, Jurkiewicz E, Śmigiel R, Gambin A, Chrzanowska K, Krajewska-Walasek M, Płoski R. (2018) Mapping of breakpoints in balanced chromosomal translocations by shallow whole-genome sequencing points to EFNA5, BAHD1 and PPP2R5E as novel candidates for genes causing human Mendelian disorders. **J Med Genet.** 56(2):104-112. (IF= 1.466) (MNI<sub>SW</sub>=40 )

Kutkowska-Każmierczak A, Rydzanicz M, Chlebowski A, Kłosowska-Kosicka K, Mika A, Gruchota J, Jurkiewicz E, Kowalewski C, Pollak A, Stradomska TJ, Kmieć T, Jakubowski R, Gasperowicz P, Walczak A, Śladowski D, Jankowska-Steifer E, Korniszewski L, Kosińska J, Obersztyn E, Nowak W, Śledziński T, Dziembowski A, Płoski R (2018) Dominant ELOVL1 mutation causes neurological disorder with ichthyotic keratoderma, spasticity, hypomyelination and dysmorphic features. **J Med Genet.** 55(6):408-414. (IF= 1.466) (MNI<sub>SW</sub>=40 )

Ivanovski I, Djuric O, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Rosato S, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Ajmone PF, Badura-Stronka M, Baldo C, Baldi M, Bayat A, Bigoni S, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, De Brasi D, Devriendt K, Dinulos MB, Hjortshøj TD, Epifanio R, Faravelli F, Fiumara A, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønberg S, Iodice A, Iughetti L, Kuburovic V, Kutkowska-Każmierczak A, Lacombe D, Lo Rizzo C, Luchetti A, Malbora B, Mammi I, Mari F, Montorsi G, Moutton S, Møller RS, Muschke P, Nielsen JEK, Obersztyn E, Pantaleoni C, Pellicciari A, Pisanti MA, Prpic I, Poch-Olive ML, Raviglione F, Renieri A, Ricci E, Rivieri F, Santen GW, Savasta S, Scarano G, Schanze I, Selicorni A, Silengo M, Smigiel R, Spaccini L, Sorge G, Szczałuba K, Tarani L, Tone LG, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Vergano SS, Zanotta N, Zenker M, Conidi A, Zollino M, Rauch A, Zweier C, Garavelli L (2018) Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care. **Genet Med.** 20(9):965-975. (IF=7.329) (MNI<sub>SW</sub>=40)

Pasińska M, Łazarczyk E, Jułga K, Bartnik-Głaska M, Nowakowska B, Haus O (2018) Multiple occurrence of psychomotor retardation and recurrent miscarriages in a family with a submicroscopic reciprocal translocation t(7;17)(p22;p13.2).. **BMC Med Genomics.** 20;11(1):69. (IF=2.873) (MNI<sub>SW</sub>=35)

Pesz K, Pienkowski VM, Pollak A, Gasperowicz P, Sykulski M, Kosińska J, Kiszko M, Krzykwa B, Bartnik-Głaska M, Nowakowska B, Rydzanicz M, Sasiadek MM, Płoski R (2018) Phenotypic consequences of

gene disruption by a balanced de novo translocation involving SLC6A1 and NAA15. **Eur J Med Genet.** 61(10):596-601. (IF= 2.004 ) (MNiSW=20 )

Jurek M, Obersztyn E, Milewski M (2018) The mutation responsible for torsin dystonia type 1 shows ability to stimulate intracellular aggregation of mutant huntingtin. **Developmental Period Medicine** 22(1):33-38. (MNiSW=13)

Landowska A, Rzońca S, Bal J, Gos M (2018) Zespół łamliwego chromosomu X i choroby FMR1-zależne - objawy kliniczne, epidemiologia i podłoże molekularne choroby. **Developmental Period Medicine** 22(1):22-32. (MNiSW=13)

Landowska A, Rzońca S, Bal J, Gos M (2018) Zespół łamliwego chromosomu X i choroby FMR1-zależne - postępowanie diagnostyczne na podstawie doświadczeń własnych. **Developmental Period Medicine.** 22(1):14-21 (MNiSW=13)

Wertheim-Tysarowska K (2018) Genodermatozy - patogenezą i diagnostyką molekularną. **Postępy Biochemii** 64(4); 351-358 (MNiSW=8)

Hofman-Zacharska D (2017) Encefalopatie padaczkowe - diagnostyka „następczej generacji” **Neurologia Dziecięca** 26(52); 75-83 (MNiSW=11) (praca nie uwzględniona w sprawozdaniu 2017)

Midro A, Castaneda J.(2018) Genetyczne i epigenetyczne uwarunkowania niepłodności męskiej. **Fides et ratio. Życie i płodność** 3(35): 190-206. (MNiSW=8)

---

#### PREZENTACJE WYNIKÓW BADAŃ NA ZJAZDACH I KONGRESACH MIĘDZYNARODOWYCH I KRAJOWYCH:

Bezniakow N, Gos M, Landowska A, Abramowicz A, Kordowska O, Rzońca S, Sawicka J, Gambin T, Kłapecki J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Wierzba J, Śmigiel R, Jakubiuk-Tomaszuk A, Karpiński M, Doraczyńska-Kowalik A, Piotrowicz M, Chilarska T, Ślęzak R, Kaczorowska E, Krygier M, Wojciechowska K, Pilch J, Posmyk R, Obersztyn E, Bal J (2018) Application of panel next generation sequencing in the diagnosis and clinical differentiation of patients with Noonan syndrome clinical suspicion. ESHG. **Mediolan**

Gos M, Dębek E, Madej-Pilarczyk A, Potulska-Chromik A, Pilch J, Śmigiel R, Posmyk R, Wojtaś B, Gielniewski B, Fijak-Moskal J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kostera-Pruszczyk A, Bal J, Jędrzejowska M (2018) Whole exome sequencing in floppy child syndrome patients with a particular consideration of neuromuscular disorders. ESHG. **Mediolan**

Kujko A, Oracz G, Fjeld K, Wejnarska K, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Bal J, Koziol D, Kowalik A, Gluszek S, Molven A, Rygiel AM (2018) The association between CEL-HYB1 allele and idiopathic/familial chronic pancreatitis in Polish pediatric patients. ESHG. **Mediolan**

Rygiel AM, Kujko A, Oracz G, Gambin T, Kosińska J, Wejnarska K, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Płoski R, Bal J (2018) Novel susceptibility genes candidates of chronic pancreatitis identified by whole exome sequencing. ESHG. **Mediolan**

Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Grabarczyk A, Radomska S, Kutkowska-Kaźmierczak A, Sawicka J, Jackiewicz M, Bialik P, Kujko A, Rygiel AM, Ruszkowska L, Osipowicz K, Śmigiel R, Wawrzecki B, Woźniak K, Jazela-Stanek A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Eckerdorsf-Mastalerz A, Barczyk A, Marańska D, Dąbrowska-Wójcik I, Ebner K, Eckersdorf-Mastalerz, Castaneda J, Bezniakow N, Firek-Pędras M, Obersztyn E, Pasińska M, Pietrzyk A, Szczałuba K, Szenajcha W, Wierzba J, Własienko P, Kowalewski C, Bal J (2018) Results from diagnostics of ichthyoses and epidermolysis bullosa using dedicated next generation sequencing panel. ESHG. **Mediolan**

Lenska-Mieciek M, Charzewska A, Hoffman-Zacharska D, Fiszer U (2018) Autosomal dominant spinocerebellar ataxia type 40 caused by mutations in the CCDC88C gene - report of the first European family. 12th World Congress on Controversies in Neurology (CONY) **Warszawa**

Naganska E, Bogucki P, Hoffman-Zacharska D, Jurek M, Fiszer U (2018) Glucose transporter type 1 (GLUT-1) Deficiency Syndrome — delayed diagnosis and treatment — case report. 12th World Congress on Controversies in Neurology (CONY) **Warszawa**

Dębek E, Gos M, Gambin T, Madej-Pilarczyk A, Potulska-Chromik A, Pilch J, Śmigiel R, Posmyk R, Wojtaś B, Gielniewski B, Fijak-Moskal J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kostera-Pruszczyk A, Bal J, Jędrzejowska N. (2018) The prevalence of mutations in genes related to congenital myopathies and muscular dystrophies in patients with “floppy child syndrome”. **Bortinoro**

Landowska A, Gos M, Rzońca S, Abramowicz A, Kordowska O, Sawicka J, Gambin T, Bezniakow N, Klapecki J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Wierzba J, Śmigiel R, Jakubiuk-Tomaszuk A, Karpiński M,

Doraczyńska-Kowalik A, Piotrowicz M, Chilarska T, Ślęzak R, Kaczorowska E, Krygier M, Wojciechowska K, Pilch J, Posmyk R, Obersztyn E, Bal J (2018) Targeted next generation sequencing for RASopathies diagnosis – application of functional in silico and in vitro testing to novel likely pathogenic variants. **Bortinoro**

Kujko AA, Oracz G, Gambin T, Kosińska J, Wertheim-Tysarowska K, Płoski R, Bal J, Rygiel AM (2018) Identyfikacja nowych wariantów genetycznych powiązanych z ryzykiem przewlekłego zapalenia trzustki u pacjentów pediatrycznych. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Niepokój K, Wertheim-Tysarowska K, Kujko A, Radomska S, Jackiewicz M, Gambin T, Rygiel AM, Obersztyn E, Kutkowska-Kazimierczak A, Castaneda J, Bezniakow N, Barczyk A, Śmigiel R, Jurczak P, Pietrzyk A, Bal J (2018) Delecje w genie STRC jako częsta przyczyna dziedzicznego niedosłuchu izolowanego u polskich pacjentów. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Rzońca SO, Gos M, Landowska A, Abramowicz A, Kordowska O, Dawidziuk M, Charzewska A, Kutkowska A, Castaneda J, Janeczko M, Posmyk R, Wierzba J, Mazurczak T, Mierzewska H, Stawiński P, Rydzanicz M, Kosińska J, Poznański J, Obersztyn E, Płoski R, Bal J (2018) Zastosowanie sekwencjonowania następnej generacji i badań funkcjonalnych w analizie podłoża molekularnego rodzinnej postaci niepełnosprawności intelektualnej. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Gos M, Bezniakow N, Landowska A, Abramowicz A, Kordowska O, Rzońca S, Sawicka J, Gambin T, Klapecki J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Wierzba J, Śmigiel R, Jakubiuk-Tomaszuk A, Karpiński M, Doraczyńska-Kowalik A, Piotrowicz M, Chilarska T, Ślęzak R, Kaczorowska E, Krygier M, Wojciechowska K, Pilch J, Posmyk R, Obersztyn E, Bal J (2018) Zastosowanie sekwencjonowania panelowego do diagnostyki RASopatii i innych wybranych zespołów dysmorficznych. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Landowska A, Gos M, Rzońca S, Abramowicz A, Kordowska O, Sawicka J, Gambin T, Bezniakow N, Klapecki J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Wierzba J, Śmigiel R, Jakubiuk-Tomaszuk A, Karpiński M, Doraczyńska-Kowalik A, Piotrowicz M, Chilarska T, Ślęzak R, Kaczorowska E, Krygier M, Wojciechowska K, Pilch J, Posmyk R, Obersztyn E, Bal J (2018) Zastosowanie celowanego sekwencjonowania następnej generacji w diagnostyce RASopatii – wykorzystanie badań funkcjonalnych in silico i in vitro w analizie patogenności nowych wariantów. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Bezniakow N, Pluta A, Wolak T, Maj E, Maryniak A, Gos M, Abramowicz A, Landowska A, Obersztyn E, Bal J (2018) Badania nad patogenezą zaburzeń poznawczych w zespole Noonan z wykorzystaniem

nowoczesnych narzędzi psychologicznych oraz technik neuroobrazowania - próba korelacji z mutacjami w genach szlaku RAS/MAPK. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Dębek E, Gos M, Gambin T, Madej-Pilarczyk A, Potulska-Chromik A, Pilch J, Śmigiel R, Posmyk R, Wojtaś B, Gielniewski B, Fijak-Moskal J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kostera-Pruszczyk A, Bal J, Jędrzejowska M (2018) Częstość występowania mutacji w genach związanych z wrodzoną miopatią i dystrofią mięśniową u pacjentów z „zespołem dziecka wiotkiego” Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Grabarczyk A, Radomska S, Kutkowska-Kaźmierczak A, Osipowicz K, Ruskowska L, Śmigiel R, Wawrzycki B, Kujko A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Barczyk A, Dąbrowska-Wójcik I, Marańska D, Ebner K, Eckersdorf-Mastalerz, Castaneda J, Jezela-Stanek A, Bezniakow N, Firek-Pędras M, Obersztyn E, Pasińska M, Pawliczek A, Pietrzyk A, Wierzba J, Własienko P, Szczygielski O, Gambin T, Sawicka J, Jackiewicz M, Niepokój K, Bialik P, Rygiel A, Woźniak K, Kowalewski C, Bal J (2018) Panelowe sekwencjonowanie następnej generacji w diagnostyce zaburzeń rogowacenia. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Charzewska A, Leńska-Mieciek L, Chen ZS, Chan HYE, Królicki L, Fiszer U, Hoffman-Zacharska D (2018) The new type of spinocerebellar ataxia (SCA40) in the first European family with the novel mutation in the CCDC88C gene. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Abramowicz A, Długoszewska M, Dębek E, Ladnowska A, Kordowska O, Rzońca S, Biliska K, Karwacki M, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castaneda J, Bezniakow N, Bieszczad D, Chilarska T, Pilch J, Piotrowicz M, Posmyk R, Śmigiel R, Wojciechowska K, Obersztyn E, Bal J, Gos M (2018) Spektrum mutacji w genie NF1 u pacjentów z rozpoznaniem nerwiakowłókniakowatości typu I. Podsumowanie wyników badań własnych. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Gos M, Dębek E, Gambin T, Madej-Pilarczyk A, Potulska-Chromik A, Pilch J, Śmigiel R, Posmyk R, Wojtaś B, Gielniewski B, Fijak-Moskal J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kostera-Pruszczyk A, Bal J, Jędrzejowska M (2018) Zespół dziecka wiotkiego o podłożu nerwowo-mięśniowym – zastosowanie sekwencjonowania eksomowego w identyfikacji przyczyny choroby. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Gawlinski P, Dawidziuk M, Gambin T, Bekiesinska-Figatowska M, Obersztyn E, Antczak-Marach D, Hande Coban Akdemir Z, Harel T, Karaca E, Jurek M, Sobecka K, Nowakowska B, Kruk M, Terczyńska I, Goszczanska-Ciuchta A, Rudzka-Dybała M, Jamroz E, Pyrkosz A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Iwanowski P, Gieruszczak-Bialek D, Piotrowicz M, Sąsiadek M, Kochanowska I, Gurda B, Steinborn B, Castaneda J,

Własienko P, Bezniakow N, Jhangiani SN, Hoffman-Zacharska D, Bal J, Szczepanik E, Boerwinkle E, Gibbs RA, Lupski JR, Wiszniewski W (2018) Comprehensive genomic analysis of patients with disorders of cerebral cortical development. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Jurek M, Milewski M (2018) Funkcja torsyny 1A w patomechanizmie dystonii torsyjnej typu. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Obersztyn E, Gos M, Gambin T, Kutkowska-Kaźmierczak A, Kordowska O, Landowska A, Castaneda J, Bezniakow N, Własienko P, Barczyk A, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Sobecka K, Geremek M, Nowakowska B, Bal J (2018) W poszukiwaniu przyczyn wad wrodzonych współistniejących z cechami dysmorfii, opóźnieniem rozwoju psychoruchowego i niepełnosprawnością intelektualną – badania z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Górka-Skoczylas P, Szczepanik E, Terczyńska I, Winczewska-Wiktor A, Hoffman-Zacharska D (2018) Skuteczność diagnostyczna panelowego sekwencjonowania następnej generacji w diagnostyce EIEE. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Kutkowska-Kaźmierczak A, Gos M, Boczar M, Barszcz S, Kordowska O, Gambin T, Nowakowska B, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Smyk M, Bezniakow N, Barczyk A, Castaneda J, Własienko P, Kędzior M, Bernaciak J, Ziemkiewicz K, Kalka E, Obersztyn E (2018) Kraniosynostozy – analiza kliniczna i cytogenetyczno-molekularna 45 przypadków. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Abramowicz A, Długoszewska M, Dębek E, Ladnowska A, Kordowska O, Rzońca S, Bilska K, Karwacki M, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castaneda J, Braun-Walicka N, Bieszczad J, Chilarska T, Pilch J, Piotrowicz M, Posmyk R, Śmigiel R, Wojciechowska K, Obersztyn E, Raciborska A, Bal J, Gos M (2018) Spectrum of mutations in the NF1 gene in Polish patients with neurofibromatosis type I and neurofibromatosis-Noonan syndrome. Joint Global Neurofibromatosis Conference. **Paryż**

Hoffman-Zacharska D, Górka-Skoczylas P, Terczyńska I, Kanabus K, Szczepanik E, Bal J (2018) Customized panel of 49 epilepsy genes in molecular diagnostics of patients with early onset epilepsy and developmental delay. **Wiedeń**

Abramowicz A, Długoszewska M, Dębek E, Ladnowska A, Kordowska O, Rzońca S, Bilska K, Karwacki M, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castaneda J, Braun-Walicka N, Bieszczad D, Chilarska T, Pilch J, Piotrowicz M, Posmyk R, Śmigiel R, Wojciechowska K, Raciborska A, Obersztyn E, Bal J, Gos M (2018)



Spectrum of mutations in the NF1 gene in Polish patients with type I neurofibromatosis and neurofibromatosis - Noonan syndrome clinical diagnosis. ESHG. **Paryż**

Gawlinski P, Dawidziuk M, Gambin T, Bekiesinska-Figatowska M, Obersztyn E, Antczak-Marach D, Hande Coban Akdemir Z, Harel T, Karaca E, Jurek M, Sobecka K, Nowakowska B, Kruk M, Terczyńska I, Goszczanska-Ciuchta A, Rudzka-Dybala M, Jamroz E, Pyrkosz A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Iwanowski P, Gieruszczak-Bialek D, Piotrowicz M, Sąsiadek M, Kochanowska I, Gurda B, Steinborn B, Castaneda J, Własienko P, Bezniakow N, Jhangiani SN, Hoffman-Zacharska D, Bal J, Szczepanik E, Boerwinkle E, Gibbs RA, Lupski JR, Wiszniewski W (2018) Comprehensive genomic analysis of patients with disorders of cerebral cortical development. 3rd workshop of the Polish Zebrafish Society. Olsztyn

Sobecka K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota I, Chojnacka M, Bernaciak J, Kędzior M, Wiśniowiecka-Kowalik B, Bezniakow N, Barczyk A, Castañeda J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Własienko P, Jakubów-Durska K, Obersztyn E, Nowakowska BA (2018) Zastosowanie porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) w diagnostyce prenatalnej wad serca”, „Nowoczesne technologie medyczne i ich wpływ na profilaktykę oraz codzienną praktykę kliniczną w polskiej służbie zdrowia. konferencja naukowa zorganizowana z inicjatywy marszałka Senatu Stanisława Karczewskiego w Senacie RP.

Nowakowska B, Gambin T, Geremek M, Crowley TB, Zackai EH, Hopkins S, Vetter V, McCormick S, Falk M, Vermeesch J, McDonald-McGinn DN (2018) Alterations in TANGO2 on the intact Chromosome 22q11.2 allele as a Possible Cause of Sudden Death. The 11th biennial International 22q11.2 Conference. **Whistler**, British Columbia, Kanada

Nowakowska BA (2018) Additional deletions within 22q11 region. The 11th Biennial International 22q11.2 Conference. **Whistler**, British Columbia, Kanada

Nowakowska B (2018) Clinical interpretation of copy number variants in the human genome. All Russian Cytogenetic Conference. **Moskwa**, Rosja

Nowakowska B (2018) Zastosowanie mikromacierzy CGH w diagnostyce prenatalnej.. Wystąpienie ustne, XXXIII Kongres Naukowy Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników, Warszawa

Nowakowska B (2018) Różnorodność fenotypowa w zespole delecji 22q11 - jaka i dlaczego? Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Nowakowska B (2018) Sekwencjonowanie eksomowe w diagnostyce. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Nowakowska B (2018) Nowe metody diagnostyki genetycznej w perinatologii. Warszawskie Dni Ultrasonograficzne. Diagnostyka i Terapia Prenatalna, Warszawa

Nowakowska B (2018) Introduction and clinical implications of CNVs. MINDDS-COST Action. Phenotyping Training School. **Macedonia**, Skopje

Sobecka K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota I, Castañeda J, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bernaciak J, Kędzior M, Kucińska-Chahwan A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Roszkowski T, Dębska M, Bezniakow N, Barczyk A, Kretowicz P, Własienko P, Jakubów-Durska K, Obersztyn E, Nowakowska BA (2018). Prenatal diagnosis of fetuses with cardiac sonographic abnormalities by array comparative genomic hybridization. ESHG, **Mediolan**, Włochy,

McGinn DE, Unolt M, Crowley TB, Emanuel BS, Zackai EH, Moss E, Morrow B, Nowakowska B, Vermeesch J, Swillen A, McDonald-McGinn DM (2018) .Parent of origin in familial 22q11.2 deletions impacts full scale intelligence quotient scores. ESHG, **Mediolan**, Włochy,

Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Obersztyn E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Bezniakow N, Castañeda J, Barczyk A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Czerna K, Nowakowska B (2018) Significance of submicroscopic chromosomal copy-number variants in etiopathogenesis of autism spectrum disorders. ESHG, **Mediolan**, Włochy,

Ziemkiewicz K, Smyk M, Gambin T, Kutkowska Kaźmierczak A, McDonald-McGinn DM, Crowley TB, Piotrowicz M, Gieruszczak-Białek D, Nowakowska BA (2018). Investigation of genetic variants underlying variability in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. ESHG, **Mediolan**, Włochy,

Smyk M, Ziemkiewicz K, Gambin T, Kutkowska-Kaźmierczak A, Piotrowicz A, Gieruszczak-Białek D, Pietrzyk A, Nowakowska BA (2018). Additional CNVs modifying phenotypes of patients with 22q11.2 Deletion Syndrome detected from exome sequencing data. ESHG, **Mediolan**, Włochy

Kędzior ME, Bernaciak J, Ziemkiewicz K, Plaskota I, Obersztyn E, Nowakowska BA (2018) Rodzinna interstycjalna delecja długiego ramienia chromosomu 10 pary o wielkości 21,69 Mbp u pacjenta z cechami dysmorfii i niepełnosprawnością intelektualną. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Sobecka K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota I, Chojnacka M, Bernaciak J, Kędzior M, Wiśniowiecka-Kowalik B, Bezniakow N, Barczyk A, Dębska M, Castañeda J, Kretowicz P, Kucińska-Chahwan A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Własienko P, Roszkowski T, Jakubów-Durska K, Obersztyn E, Nowakowska BA (2018) Zastosowanie porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) w diagnostyce prenatalnej wad serca. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Chojnacka M, Sobecka K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota J, Wiśniowiecka-Kowalik B, Kędzior, Bernaciak J, Jakubów-Durska K, Obersztyn E, Roszkowski T, Kretowicz P, Nowakowska BA (2018) Wykorzystanie metody porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) w diagnostyce prenatalnej płodów ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia aneuploidii. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Wiśniowiecka-Kowalik B, Kędzior M, Plaskota I, Sobecka K, Obersztyn E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Bezniakow N, Castañeda J, Barczyk A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Czarska K, Nowakowska BA (2018) Zastosowanie metody aCGH do badań etiologii zaburzeń ze spektrum autyzmu. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Plaskota I, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalik B, Chojnacka M, Bernaciak J, Szczepanik E, Terczyńska I, Obersztyn E, Nowakowska BA (2018) Wykorzystanie metody porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy do identyfikacji CNVs u pacjentów z rozpoznaniem padaczki. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Smyk M, Ziemkiewicz K, Gambin T, Kutkowska-Kaźmierczak A, Piotrowicz M, Gieruszczak-Białek D, Pietrzyk A, Nowakowska BA (2018) Dodatkowe zmiany liczby kopii fragmentów DNA (CNV) modyfikujące fenotypy pacjentów z zespołem delecji 22q11.2 Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Jaszczuk I, Lejman M, Styka B, Wiśniowiecka-Kowalik B, Kędzior M, Wojciechowska K, Kowalczyk JR (2018) Fenotyp pacjenta z zespołem Kleefstry. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Osmańska K, Mucha B, Sobecka K, Chraniuk D, Całbecka M, Gadomska G, Haus O (2018) Analiza porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) w grupie pacjentów z nowotworem mieloproliferacyjnym Ph-ujemnym. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Kutkowska-Kaźmierczak A (2018) Wystąpienie ustne: Kraniosynostozy – analiza kliniczna i cytogenetyczno-molekularna 45 przypadków Anna Kutkowska-Kaźmierczak i wsp. Zjazd PTGC. Bydgoszcz.

Castañeda J (2018) Etyka cnót i etyka troski w kontekście komunikacji w poradnictwie genetycznym. III Ogólnopolska konferencja naukowa „Komunikacja w medycynie” Warszawski Uniwersytet Medyczny

---

#### **WYKŁADY:**

**Niepokój K** (2018) Co słyhać w genach? Geny a przyczyna niedosłuchu. "Europejskiego Dnia Logopedy - Usłysz mnie" Akademia Pedagogiki Specjalnej oraz Studenckie Koło Logopedyczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. Warszawa

**Hoffman-Zacharska D** (2018) Panele diagnostyczne NGS w diagnostyce encefalopatii padaczkowych. Zjazd PTGC Bydgoszcz

**Hoffman-Zacharska D** (2018) Od szamana do NGS - historia rozwoju epileptologii. Zjazd PTGC Bydgoszcz

**Hoffman-Zacharska D., Śmigiel R** (2018) Badania podłoża genetycznego chorób rzadkich – nowe możliwości i wyzwania. Choroby rzadkie. Badania antropologiczne i interdyscyplinarne, perspektywy badawcze. Poznań

**Hoffman-Zacharska D** (2018) Badania genetyczne w zaburzeniach ruchu – aktualne oczekiwania i możliwości. III Kongres Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i Innych Zaburzeń Ruchowych; VII Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego. Katowice

**Hoffman-Zacharska D** (2018) Genetyk Sherlockiem Holmesem. Genetyczne śledztwa czyli diagnostyka chorób genetycznie uwarunkowanych. Seminarium dla Zakładu Biochemii Drobnoustrojów IBB. Warszawa

**Hoffman-Zacharska D., Górka-Skoczylas P** (2018) Diagnostic problems of targeted NGS in neurological diseases with heterogeneous genetic background – the case of infantile epileptic encephalopathy. Dzień Aplikacyjny użytkowników Illumina/OpenExome/ Analityk, Warszawa

**Wertheim-Tysarowska K** (2018) Mukowiscydoza, niepłodność – jeden gen, różne oblicza choroby. Wykład kursowy dla studentów Instytutu Genetyki i Biotechnologii UW

**Ziemkiewicz K** (2018) Wykłady i ćwiczenia dla studentów IV roku Analityki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w ramach przedmiotu „Genomika praktyczna”,

**Obersztyn E** (2018) W poszukiwaniu przyczyn wad wrodzonych u płodu/novorodka. Nowoczesne metody cytogenetyczno-molekularne. Konferencja: Postępowanie paliatywne w opiece paliatywnej - praktyka kliniczna, etyka, prawo, psychologia Warszawa

**Kutkowska-Kaźmierczak A** (2018) Czy istnieje genetyczne podłoże uzdolnień muzycznych i emisji głosu? Międzynarodowa Konferencja Naukowa: Tajniki głosu ludzkiego-fizjologia, higiena, praca, Akademia Muzyczna, Katowice

**Kutkowska-Kaźmierczak A** (2018) Kraniosynostozy aspekty kliniczne i podłoże molekularne” seminaria IMIDz,

**Kutkowska-Kaźmierczak A** (2018) Zespół delecji 22q11. Konferencja „Zaburzenia psychiczne u dzieci i osób dorosłych z delecją 22q11- zespołem DiGeorge’a. Fundacja IMID i Stowarzyszenie delecji 22q11

**Własienko P** (2018) ARSA – czy jest to rzeczywiście marker aberracji chromosomowych II trymestru?, Warszawa, 09.06.2018, ORPKP.

**Własienko P** (2018) Przyczyny nagłego zgonu sercowego — rola badań genetycznych. Ogólnopolska Konferencja Sekcji Kardiologii Dziecięcej PTK, Kraków,

**Własienko P** (2018) Genetics in fetal cardiology what is important? what is new? AEPC TEACHING COURSE “FETAL CARDIOLOGY”, Warszawa,

**Własienko P** (2018) Safety of prenatal ultrasound- what should be known while performing fetal scanning, AEPC TEACHING COURSE "FETAL CARDIOLOGY", Warszawa,

**Castañeda J** (2018) Human genome analysis: potentials for health care. Bioforum. Łódź

**Castañeda J** (2018) Godność człowieka w medycynie. Współczesne wyzwania bioetyczne. International Scientific Conference: Legal implications of human dignity. On the 70th anniversary of the Universal Declaration of Human Rights, Warszawa,

**Obersztyn E** (2018) Diagnostyka prenatalna w praktyce klinicznej – rola wywiadu lekarskiego; specjalizacyjny CMKP; Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym.

**Obersztyn E** (2018) Aspekty kliniczne w rozpoznawaniu i diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs CMKP: Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej

**Kutkowska-Kaźmierczak A** (2018) Kwalifikacja do diagnostyki inwazyjnej. kurs: CMKP Genetyka Kliniczna, Warszawa

**Kutkowska-Kaźmierczak A** (2018) Ryzyko genetyczne, prognoza i porada genetyczna oraz zgoda pacjentki (rodziców) na badanie genetyczne. Kurs CMKP : Genetyka Kliniczna, Warszawa

**Castañeda J** (2018) Nieprawidłowy fenotyp we wrodzonych wadach metabolizmu. Kurs CMKP: Podłoże metaboliczne wybranych objawów klinicznych i zaburzeń biochemicznych" w ramach specjalizacji z pediatrii metabolicznej, IMID,

**Castañeda J** (2018) Aspekty psychologiczne i etyczne diagnostyki prenatalnej. Kurs CMKP Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym", IMID,

**Własienko P** (2018) Letalne wady rozwojowe – problemy okresu perinatalnego. Kurs CMKP Opieka paliatywna w pediatrii, Warszawa,

**Własienko P** (2018) Badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej. Kurs CMKP, Szpital Bielański, Położnictwo. Warszawa,

**Własienko P** (2018) Rola echokardiografii płodowej w procesie poradnictwa genetycznego. Kurs CMKP, IMID, genetyka kliniczna, Warszawa, 1.10.2018

**Własienko P** (2018) Możliwości i wskazania do terapii płodu in utero. Kurs CMKP, IMID, genetyka kliniczna. Warszawa,

**Własienko P** (2018) Problemy genetyki klinicznej w neonatologii, Kurs CMKP, IMID, neonatologia, Warszawa,

**Własienko P** (2018) Wskazania do badania echokardiograficznego, rola konsultacji, markery aberracji chromosomowych. Kurs CMKP, Szpital Bielański, Położnictwo, Warszawa,

**Własienko P** (2018) Badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej. Kurs CMKP, Szpital Bielański, Położnictwo, Warszawa