

**Publikacje**

Smyk M, Roeder E, Cheung SW, Szafranski P, Stankiewicz P (2015) A de novo 1.58 Mb deletion, including MAP2K6 and mapping 1.28 Mb upstream to SOX9, identified in a patient with Pierre Robin sequence and osteopenia with multiple fractures.. **Am J Med Genet A**. 167A(8):1842-50 (IF= 2.159) (MNiSW=20)

Szczałuba K, Nowakowska BA, Sobecka K, Smyk M, Castaneda J, Dudkiewicz Z, Kutkowska-Kaźmierczak A, Sasiadek MM, Śmigiel R, Bocian E (2015) High-resolution array comparative genomic hybridization utility in polish newborns with isolated cleft lip and palate. **Neonatology**. 2015;107(3):173-8. (IF= 2.649) (MNiSW=30)

Klonowska K, Ratajska M, Czubak K, Kuzniacka A, Brozek I, Koczkowska M, Sniadecki M, Debniak J, Wydra D, Balut M, Stukan M, Zmienko A, Nowakowska B, Irminger-Finger I, Limon J, Kozłowski P (2015) Analysis of large mutations in BARD1 in patients with breast and/or ovarian cancer: the Polish population as an example. **Sci Rep**. 21;5:10424. (IF= 5.578)

Myśliwiec M, Panasiuk B, Dębiec-Rychter M, Iwanowski PS, Łebkowska U, Nowakowska B, Marcinkowska A, Stankiewicz P, Midro AT Co-segregation of Freiberg's infraction with a familial translocation t(5;7)(p13.3;p22.2) ascertained by a child with cri du chat syndrome and brachydactyly type A1B. **Am J Med Genet A**. 167A(2):445-9. (IF= 2.159) (MNiSW=20)

Hochstenbach R, Nowakowska B, Volleth M, Ummels A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Obersztyn E, Ziemkiewicz K, Gerloff C, Schanze D, Zenker M, Muschke P, Schanze I, Poot M, Liehr T (2015) Multiple Small Supernumerary Marker Chromosomes Resulting from Maternal Meiosis I or II Errors. **Mol Syndromol** (DOI:10.1159/000441408) brak punktacji MNiSW

Hestand MS, Nowakowska BA, Vergaelen E, Van Houdt J, Dehaspe L, Suhl JA, Del-Favero J, Mortier G, Zackai E, Swillen A, Devriendt K, Gur RE, McDonald-McGinn DM, Warren ST, Emanuel BS, Vermeesch JR (2015) A Catalog of Hemizygous Variation in 127 22q11 Deletion Patients. **Human Genome Variation** (w druku) brak punktacji MNiSW

Sieroszewski P, Wielgos M, Sasiadek M, Radowicki S, Borowiec M, Borowski D, Jakubowski L, Kaczmarek P, Latos-Bielenska A, Laudanski P, Nowakowska B, Oszukowski P, Pietryga M, Piotrowski K, Preis K, Ropacka-Lesiak M, Węgrzyn P, Moczulska H (2015) Rekomendacje Zespołu Ekspertów Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka w zakresie przesiewowego badania genetycznego wykonanego na wolnym płodowym DNA. **Ginekol Pol**. 86, 966-969 (IF=0,675) (MNiSW=15)

Ji J, Lee H, Argiropoulos B, Dorrani N, Mann J, Martinez-Agosto JA, Gomez-Ospina N, Gallant N, Bernstein JA, Hudgins L, Slattery L, Isidor B, Le Caignec C, David A, Obersztyn E, Wiśniowiecka-Kowalik B, Fox M, Deignan JL, Vilain E, Hendricks E, Horton Harr M, Noon SE, Jackson JR, Wilkens A, Mirzaa G, Salamon N, Abramson J, Zackai EH, Krantz I, Innes AM, Nelson SF, Grody WW, Quintero-Rivera F. (2015) DYRK1A haploinsufficiency causes a new recognizable syndrome with microcephaly, intellectual disability, speech impairment, and distinct facies. **Eur J Hum Genet**. 23(11):1473-81 (IF=4,349) (MNiSW=35)

Charzewska A, Obersztyn E, Hoffman-Zacharska D, Lenart J, Poznański J, Bal J (2015) Novel mutations in the *IRF6* gene on the background of known polymorphisms in Polish patients with orofacial clefting. **Cleft Palate Craniofac J** 52(5):e161-7. (IF=1.51) (MNiSW=25)

Charzewska A, Rzońca S, Janeczko M, Nawara M, Smyk M, Bal J, Hoffman-Zacharska D (2015) A duplication of the whole *KIAA2022* gene validates the gene role in the pathogenesis of intellectual disability and autism **Clin Gnet** 88(3):297-9 (IF=3.652) (MNiSW=30)

Vulto-van Silfhout AT, Nakagawa T, Bahi-Buisson N, Haas SA, Hu H, Bienek M, Vissers LE, Gilissen Ch, Tzschach A, Busche A, Müsebeck J, Rump P, Mathijssen IB, Avela K, Doagu F, Somer M, Philips AK, Rauch A, Baumer A, Voeselek K, Poirier K, Vigneron J, Amran D, Odent S, Lebrun N, Fischer U, Nillesen WM, Yntema HG, Järvelä I, Ropers H-H, de Vries BBA, Brunner HG, van Bokhoven H, Raymond FL, Willemsen MAAP, Xiong Y, Chelly J, Kalscheuer VM, Kleefstra T, Charzewska A, Nawara M, Obersztyn E, Lenart J, de Brouwer APM (2015) Mutations in *CUL4B* are associated with cortical malformations. **Hum Mut** 36(1):106-17 (IF=5.122) (MNiSW=35)

Craiu D, Dragostin O, Dica A, Hoffman-Zacharska D, Gos M, Bastion AE, Gherghiceanu M, Craiu M, Iliescu C (2015) Rett-like onset in late-infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (*CLN7*) caused by compound heterozygous mutation in the *MFSD8* gene and review of the literature data on clinical onset signs. **Eur J Ped** 19(1):78-86. (IF= 1.985) (MNiSW=30)

Rygiel AM, Beer S, Simon P, Wertheim-Tysarowska K, Oracz G, Kucharzik T, Tysarowski A, Niepokój K, Kierkus J, Jurek M, Gawliński P, Poznański J, Bal J, Lerch MM, Sahin-Tóth M, Weiss FU (2015) Gene conversion between cationic trypsinogen (*PRSS1*) and the pseudogene trypsinogen 6 (*PRSS3P2*) in patients with chronic pancreatitis **Hum Mut** 36(3):350-6. (IF=5,122) (MNiSW=35)

Duszyc K, Terczynska I, Hoffman-Zacharska D (2015) Epilepsy and mental retardation restricted to females - X-linked epileptic infantile encephalopathy of unusual inheritance. **J Appl Genet** 56:49-56 (IF=1,477) (MNiSW=20)

Kutkowska-Każmierczak A, Niepokój K, Wertheim-Tysarowska K, Giza A, Mordasewicz-Goliszevska M, Bal J, Obersztyn E (2015) Phenotypic variability in gap junction syndromic skin disorders: experience from KID and Clouston syndromes' clinical diagnostics. **J Appl Genet** 56: 329-337 (IF=1,477) (MNiSW=20)

Ambroziak W, Kozirowski D, Duszyc, Górka P, Potulska-Chromik A, Friedman A, Sławek J, Hoffman-Zacharska D (2015) Genomic instability in *PARK2* locus is associated with Parkinson's disease. **J Appl Genet** 56: 451-461 (IF=1,477) (MNiSW=20)

Syrbe S, Hedrich UB, Riesch E, Djémié T, Müller S, Møller RS, Maher B, Hernandez-Hernandez L, Synofzik M, Caglayan HS, Arslan M, Serratos JM, Nothnagel M, May P, Krause R, Löffler H, Detert K, Dorn T, Vogt H, Krämer G, Schöls L, Mullis PE, Linnankivi T, Lehesjoki AE, Sterbova K, Craiu DC, Hoffman-Zacharska D, Korff CM, Weber YG, Steinlin M, Gallati S, Bertsche A, Bernhard MK, Merckenschlager A, Kiess W; EuroEPINOMICS RES, Gonzalez M, Züchner S, Palotie A, Suls A, De Jonghe P, Helbig I, Biskup S, Wolff M, Maljevic S, Schüle R, Sisodiya SM, Weckhuysen S, Lerche H, Lemke JR (2015) De novo loss- or gain-of-function mutations in *KCNA2* cause epileptic encephalopathy. **Nature Genetics** 47(4):393-9. (IF=35.209) (MNiSW=50)

Yamamoto GL, Atique R, Aguen M, Kobayashi GS, Gos M, Hung C, Pilch J, Fahiminiya S, Abramowicz A, Cristian I, Buscarilli M, Naslavsky MS, Malaquias AC, Zatz M, Bodamer O, Majewski J, Jorge AA, Pereira AC, Kim CA, Passos-Bueno MR, Bertola DR (2015) Rare variants in *SOS2* and *LZTR1* are associated with Noonan syndrome. **J Med Gen** 52(6):413-21 (IF= 5.636) (MNiSW=40)

Milewski M, Gawliński P, Bąk D, Matysiak A, Bal J (2015) Complex interplay between the length and composition of huntingtin-derived peptides modulates the intracellular behavior of the N-terminal fragments of mutant huntingtin. **European Journal of Cell Biology** 94(5):179-89 (IF=3,502) (MNiSW=25)

Hoffman-Zacharska D, Szczepanik E, Terczyńska I, Goszczańska-Ciuchta A, Zalewska-Miszkurka Z, Tataj R, Bal J (2015) From cryptogenic focal epilepsy to Dravet syndrome - heterogeneity of the phenotype due to SCN1A mutations of the p.Arg1596 amino acid residue in the Nav1.1 subunit. **Neurol Neurochir Pol** 49(4): 258-266 (IF=0,615) (MNiSW=15)

Tarnowski LJ, Milewski M, Fronk J, Kurlandzka A (2015) A compound C-terminal nuclear localization signal of human SA2 stromalin. **Acta Biochimica Polonica** 62(2): 215-219. (IF=1,595) (MNiSW=15)

Gorczyca D, Węglowska J, Woźniak Z, Presach A, Nesteruk D, Wertheim-Tysarowska K, Śmigiel R (2015) Hypercalciuria in a child with acral peeling skin syndrome: brief report. **Acta Dermatovenerologica Croatica** 23(1):59-62 (IF=0,5) (MNiSW=15)

Liu H, Sawyer SL, Gos M, Grynspan D, Issa K, Ramphal R, Rotaru C, Consortium FC, Majewski J, Boycott KM, Graham G, Bromwich M (2015) Atypical fibrodysplasia ossificans progressiva diagnosed by whole-exome sequencing. **Am J Med Genet A**. 167(6):1337-41 (IF= 2.304) (MNiSW=20)

Wertheim-Tysarowska K, Ołdak M, Giza A, Kutkowska-Kazimierczak A, Sota J, D. Przybylska Woźniak J, Nesteruk D, Niepokój K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Rygiel A, Płoski R, Bal J, Kowalewski C (2014) Novel sporadic and recurrent mutations in *KRT5* and *KRT14* genes in Polish Epidermolysis Bullosa Simplex patients. Further insights into epidemiology and genotype-phenotype correlation. **J Appl Genet** DOI 10.1007/s13353-015-031 (IF=1,477) (MNiSW=20)

Kowalewski C, Bremer J, Gostynski A, Wertheim-Tysarowska K, Wozniak K, Bal J, Jonkman MF, Pasmooij AM (2015) Amelioration of junctional epidermolysis bullosa due to exon skipping. **Br J Dermatol**. 10.1111/bjd.14374. (IF= 4,275; MNiSW =45)

Abramowicz A, Gos M (2015) Neurofibromina: budowa i funkcja. **Postępy Higieny i Medycyny Doświadczalnej** 69: 1331-1348 (IF=0,761, MNiSW=15)

Hardies K et al., AR working group of the EuroEPINOMICS RES Consortium (Hofman-Zacharska D) (2015) Recessive loss-of-function mutations in AP4S1 cause mild fever-sensitive seizures, developmental delay and spastic paraplegia through loss of AP-4 complex assembly. **Hum Mol Genet** 24(8): 2218-27 (IF=6.968  $\frac{1}{2}$  = 3,484) (MNiSW=40,  $\frac{1}{2}$ =20)

Larsen J et al., on behalf of the EuroEPINOMICS RES Consortium CRP; EuroEPINOMICS RES Consortium CRP (Hoffman-Zacharska D) (2015) The phenotypic spectrum of SCN8A encephalopathy. **Neurology** 84(5):480-9 (IF=8,303  $\frac{1}{2}$  = 4,151) (MNiSW=45,  $\frac{1}{2}$ =22,5)

Jurek M, Milewski M (2015) Funkcja torsyny A1 w patomechanizmie dystonii torsyjnej typu 1. **Postępy Biochemii** 61(1); 35-41 (MNiSW=5)

Milewski M, Hoffman-Zacharska D, Bal J (2015) Molekularne strategie terapeutyczne w chorobie Huntingtona. **Postępy Biochemii** 61(1); 18-24 (MNiSW=5)

Jurek M, Koziorowski D, Hoffman-Zacharska D, Bal J (2015) Dystonie genetycznie uwarunkowane – charakterystyka podłoża molekularnego. **Nerologia po Dyplomie** 10(1); 45-53 (MNiSW=3)

Wertheim-Tysarowska K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Czerska K, (2015) Genetyczne podłoże atopowego zapalenia skóry. **Aesthetica** 5(11): 9-14. Brak punktacji MNiSW

Hoffman-Zacharska D (2015) „Pacjent rozszerzony” – chory i jego rodzina; konflikty interesów w kontekście badań genetycznych. *Developmental Period Medicine* 19; 63-73, (MNiSW=13)

Rygiel AM, Wojnicka-Stolarz M, Niepokój K, Oracz G, Bal J, Wertheim-Tysarowska K, Gutkowski K (2015) Chronic pancreatitis in patient with p.Asn34Ser homozygous *SPINK1* mutation. *Developmental Period Medicine* 19(3); 347-350, (MNiSW=13)

Wertheim-Tysarowska K, Gos M, Sykut-Cegielska J, Bal J (2015) Genetic analysis in inherited metabolic disorders – from diagnosis to treatment. Own experience, current state of art and perspectives. *Developmental Period Medicine* 19(4). (MNiSW=13)

Matthews-Brzozowska T, Baranowska J, Rogiński P, Obersztyn E, Cudziło D (2015). Zaburzenia zgryzu i zmiany występujące w obrębie części twarzowej czaszki u dziecka z zespołem podniebienno-sercowo-twarzowym. *Developmental Period Medicine* 19(4). (MNiSW=13)

Szczepanik E, Terczyńska I, Kruk M, Lipiec A, Dudko E, Tryfon J, Jurek M, Hoffman-Zacharska D (2015) Glucose transporter type 1 deficiency due to SLC2A1 gene mutation – a rare but treatable case of metabolic epilepsy and extrapyramidal movement disorder; own experience and literature review. *Developmental Period Medicine* 19(4) (MNiSW=13)

### **Rozdziały w książce**

Diagnostyka Prenatalna w Praktyce. Wydawnictwo PZWL. Pod redakcją P. Węgrzyn, D. Borowski, M. Wielgoś. Rozdziały: 12. Ocena cytogenetyczna w diagnostyce prenatalnej. Srebnik M, Nowakowska B. 13. Badania molekularne w diagnostyce prenatalnej. Nowakowska B, Wertheim-Tysarowska K. 14. Badanie wolnego DNA płodu w surowicy krwi matki. Węgrzyn P, Nowakowska B.

### **Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach :**

Kugaud M, Nowakowska B, Gieruszczak-Białek D, Chrzanowska K H, Krajewska-Walasek M (2015) A de novo 432 kb deletion in the 17q22 region: a case report and review of the literature. ESHG Glasgow

Osmańska K, Mucha B, Sobecka K, Bartoszewska-Kubiak A, Całbecka M, Haus O (2015). Analiza porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy u pacjenta z rozpoznaniem pierwotnej mielofibrozy. XXVI Zjazd Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów. Szczecin

Hestand MS, Nowakowska BA, Van Houdt JKJ, Dehaspe L, Swillen A, Devriendt K, McDonald-McGinn D, Emanuel BS, Warren ST, Vermeesch JR (2015). A Catalog of Hemizygous Variation in 127 22q11 Deletion Patients. ESHG. Glasgow

Węgrzyn P, Smyk M, Kędzior M, Obersztyn E, Nowakowska BA (2015). Prenatal diagnosis of a de novo, interstitial duplication of 10q24.32, associated with split hand and foot malformation (SHFM3) by array comparative genomic hybridization. ISPD 19th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy. Waszyngton,

Szpehcinski A, Gos M, Struniawski R, Kupis W, Rudzinski P, Langfort L, Zaleska L, Maszkowska-Kopij K, Orłowski T, Bal J, Roszkowski-Sliz K, Chorostowska-Wynimko J (2015) The methylation profiling of multiple tumor suppressor genes in plasma cell-free DNA of patients with chest radiological findings: NSCLC versus benign tumors – pilot study. 12th Charles Rodolphe Brupbacher Symposium 'Breakthroughs in Cancer Research and Therapy'. Zurich

Abramowicz A, Gos M, Kutkowska-Kazmierczak A, Obersztyn E, Klapecki J, Karwacki M, Bal J (2015) Spectrum of mutations in NF1 gene in Polish population with NF1 and NFNS clinical diagnosis. The European School of Genetic Medicine, Bertinoro

Rzońca SO, Gos M, Landowska A, Charzewska A, Kutkowska A, Castaneda J, Janeczko M, Posmyk R, Stawiński P, Rydzanicz M, Kosińska J, Obersztyn E, Płoski R, Bal J (2015) Analysis of a cohort of Polish patients with X linked intellectual disability by the targeted X chromosome exome sequencing (NGS) American Society of Human Genetics Annual Meeting 2015, Baltimore

Rygiel A, Pińczewska A, Oracz G, Kołodziejczyk E, Wertheim-Tysarowska K, Bal J (2015) The analysis of *CTRC* genetic variants in children with chronic pancreatitis. 47th Annual Meeting of the European Pancreatic Club. Toledo

Wertheim-Tysarowska K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Fundacja EB Polska (2015). Genetycznie warunkowana skłonność do tworzenia pęcherzy i ran – aktualny stan wiedzy na temat pęcherzowego oddzielania się naskórka (Epidermolysis bullosa). V Kongres Polskiego Towarzystwa Leczenia Ran. Karpacz

Hoffman-Zacharska D, Szczepanik E, Jurek M, Sadowski K, Winczewska-Wiktor A, Kruk M, Antczak-Marach D, Steinborn B, Koziorowski D (2015) . Mutacje genu SLC2A1 – szerokie spektrum kliniczne niedoboru transportera glukozy GLUT1. VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego oraz II Konferencja Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i Innych Zaburzeń Ruchowych VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego. Warszawa

Nagańska E, Fiszer U, Jurek M, Hoffman-Zacharska D (2015) . Napadowe kinezygenne dyskinezy – prezentacja przypadku. VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego oraz II Konferencja Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i Innych Zaburzeń Ruchowych VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego. Warszawa

Bezniakow N, Gos M, Abramowicz A, Poluha A, Obersztyn E (2015) Two patients with Costello syndrome - varied expression of the phenotype and application of next generation sequencing to molecular diagnosis. The European School of Genetic Medicine, Bertinoro

Grygalewicz B, Woroniecka R, Rygier J, Borkowska K, Labak A, Nowakowska B, Pienkowska-Grela B (2015) Monoallelic and biallelic deletions of 13q14 in a group of 36 CLL patients investigated by CGH Haematological Cancer and SNP array (8x60K). 17th International Conference on Human Genetics, World Academy of Science, Engineering and Technology Bioengineering and Life Sciences Vol:2, No:9,2015. Londyn

## Skrypty

Klapecki J, Gos M, Obersztyn E, Mazurczak T (2015) Zespół Noonan – etiopatogeneza, dziedziczenie, diagnostyka i różnicowanie kliniczne. Wydawnictwo Continuo, Wrocław 2015

## Wykłady

Hoffman-Zacharska D (2015) W poszukiwaniu podłoża molekularnego enefalopatii padaczkowych – algorytm postępowania na modelu zespołu Dravet. Instytut Matki i Dziecka

Gos M (2015) Sekwencjonowanie następnej generacji w badaniach patogenezы molekularnej zespołu Noonan i chorób Noonan-pochodnych. Instytut Matki i Dziecka

Hoffman-Zacharska D (2015) Dostępność badań genetycznych z zakresu zaburzeń ruchowych w Polsce VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego oraz II Konferencja Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i Innych Zaburzeń Ruchowych. VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego

Milewski M (2015) Molekularna i komórkowa patofizjologia w chorobie Huntingtona. Zakład Genetyki IBB PAN

Hoffman-Zacharska D (2015) Looking for molecular background of epileptic encephalopathies. Spring School: Gene to phenotype – advances in molecular medicine.

Hoffman-Zacharska D (2015) Genetyka padaczki a padaczki genetycznie uwarunkowane – co wiemy w roku 2015. Konferencja: XXVI Konferencja Naukowa Polskiego Towarzystwa Epileptologii (Warszawa)

Hoffman-Zacharska D (2015) Sekwencjonowanie następnej generacji – nowe możliwości identyfikacji genów i diagnostyki w padaczce. Konferencja: VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych (Poznań)

Hoffman-Zacharska D (2015) Dostępność badań genetycznych z zakresu zaburzeń ruchowych w Polsce. II Konferencja Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i innych Zaburzeń Ruchowych oraz VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego, (Warszawa)

Nagańska E, Fiszer U, Jurek M, Hoffman-Zacharska D (2015) Napadowe kinezygenne dyskinezy prezentacja przypadku. II Konferencja Polskiego Towarzystwa Choroby Parkinsona i innych Zaburzeń Ruchowych oraz VI Zjazd Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego (Warszawa)

Rygiel AM (2015). The genetic basis of chronic pancreatitis in Polish children. 2<sup>nd</sup> Conference of Eastern and Central European Pancreatic Study Group. Budapeszt

Gos M (2015) Panele diagnostyczne. doświadczenia Zakładu Genetyki Medycznej, IMID, konferencja: Nowoczesne metody diagnostyki w genetyce medycznej

Gos M (2015) Metody analizy DNA w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych. Interpretacja wyniku diagnostycznego. kurs: Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka

Gos M (2015) Rodzicielskie piętnowanie genomowe. Epigenetyka w chorobach neurologicznych. kurs: Neurogenetyka i genetyka kliniczna chorób układowych, Instytut Matki i Dziecka

Gos M (2015) Podłoże genetyczne fakomatoz - dziedziczenie, zmienność, możliwości diagnostyczne, Sympozjum Stowarzyszenia Alba-Julia

Gos M (2015) Epigenetyka i rodzicielskie piętno genomowe. wykład dla studentów Wydziału Biologii UW

Gos M (2015) Diagnostyka prenatalna. seminarium i ćwiczenia dla studentów Analityki Medycznej WUM

Gos M (2015) Metody analizy kwasów nukleinowych i sekwencjonowania DNA w diagnostyce chorób dziedzicznych, kurs: Wybrane zagadnienia z genetyki chorób metabolicznych, Instytut Matki i Dziecka

Bartnik M (2015) Zmiany liczby kopii fragmentów DNA (CNVs) a padaczka. XXVI Konferencja Polskiego Towarzystwa Epileptologii na temat Padaczki, Warszawa,

Nowakowska BA (2015) OGT European User Group Meeting 2015, „Microarrays in Prenatal Diagnostics” Stuttgart, Niemcy

Nowakowska BA (2015) 26 th Annual Meeting of the German Society of Humangenetics together with Austrian Society of Humangenetics (ÖGH) and the Swiss Society of Medical Genetics “ Discussion of the use of microarrays in prenatal cytogenetic research illustrated with examples from Poland”. Graz, Austria

Nowakowska BA (2015) Spotkanie Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, sekcja Diagnostyki Prenatalnej. Badania prenatalne wykonywane w Zespole Pracowni Cytogenetyki, Zakładu Genetyki Medycznej IMID. Warszawa

Nowakowska BA (2015) Możliwości i ograniczenia diagnostyczne techniki mikromacierzy CGH w kontekście interpretacji klinicznej wyników badań cytogenetycznych. Warszawski Uniwersytet Medyczny.

Nowakowska BA (2015) Spotkanie Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, sekcja Diagnostyki Prenatalnej. Rola mikromacierzy w diagnostyce prenatalnej. Międzynarodowe rekomendacje oraz doświadczenia własne z wykorzystaniem mikromacierzy jako narzędzia diagnostycznego w badaniach prenatalnych. Kraków

Nowakowska BA (2015) Nowoczesne metody diagnostyki w genetyce medycznej. „Światowe standardy i rekomendacje w diagnostyce prenatalnej.” Warszawa

Nowakowska BA (2015) Genetyka w praktyce ginekologicznej III edycja „Diagnostyka inwazyjna po wyniku pozytywnym testu typu NIPT.” Warszawa

Nowakowska BA (2015) Metody analizy cytogenetyki klasycznej i molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych. Interpretacja wyniku diagnostycznego.” IMID

Nowakowska BA (2015) Mikromacierze w diagnostyce prenatalnej” Seminarium CGH PERLAN Technologies and Agilent Technologies. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2015) Molekularna Diagnostyka Galaktozemii; Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka

Wertheim-Tysarowska K (2015) kurs: Fenyloketonuria – od przesiewu noworodkowego do terapii, Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka

Obersztyn E (2015) Holistyczne podejście do terapii wad wrodzonych części twarzowej czaszki w zespołach genetycznie uwarunkowanych. Rola genetyka w diagnostyce wad wrodzonych . Konferencja Naukowo-Szkoleniowa. Instytut Matki i Dziecka