

PUBLIKACJE:

Geremek M, Dudarewicz L, Obersztyn E, Paczowska M, Smyk M, Sobecka K, Nowakowska B (2019). Null variants in AGRN cause lethal fetal akinesia deformation sequence **Clin Genet**. doi: 10.1111/cge.13677. (IF-4,104) (MNI_{SW}=100)

Unolt M, Kammoun M, Nowakowska B, Graham GE, Crowley TB, Hestand MS, Demaerel W, Geremek M, Emanuel BS, Zackai EH, Vermeesch JR, McDonald-McGinn D (2019) Pathogenic variants in CDC45 on the remaining allele in patients with a chromosome 22q11.2 deletion result in a novel autosomal recessive condition. **Genet Med**. doi: 10.1038/s41436-019-0645-4. (IF 9,937) (MNI_{SW}=200)

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 (2019) 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 = 5.899) (MNI_{SW}=140)

Nowakowska B, Roszkowski T, Taiwan J, Kucińska-Chahwan A, Szczeńiak D, Obstet (2019) The role of ultrasound and genetic counsel in prenatal diagnosis of split hand/foot malformation with long bone deficiency. **Gynecol**. 58(4):574-576. (IF 1,2)

Wiśniowiecka-Kowalik B, Nowakowska BA (2019) Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder-current evidence in the field. **J Appl Genet**. 60(1):37-47. (IF 1,725) (MNI_{SW}=70)

Kucińska-Chahwan A, Szczeńiak D, Nowakowska B, Roszkowski T (2019) Taiwan The role of ultrasound and genetic counsel in prenatal diagnosis of split hand/foot malformation with long bone deficiency. **J Obstet Gynecol**. 58(4):574-576. (IF 1,2) (MNI_{SW}=40)

Stawczyk-Macieja M, Wertheim-Tysarowska K, Jakubowski R, Szczerkowska-Dobosz A, Krygier M, Wilkowska A, Sawicka J, Nowak W, Bal J, Nowicki R (2019) A novel de novo mutation p.Ala428Asp in *KRT5* gene as a cause of localized epidermolysis bullosa simplex. **Experimental Dermatology** 28(10):1131-1134. (IF=2,7) (MNI_{SW}=100)

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 (2019) Berardinelli-Seip syndrome

patient with novel *AGPAT2* splice site mutation and concomitant development of polyneuropathy. **J Clin Res Ped Endocrinol** 11(3):319-326 (IF=1,163) (MNI_{SW}=40)

Jędrzejowska M, Dębek E, Kowalczyk B, Halat P, Kostera-Pruszczyk A, Ciara E, Jezela-Stanek A, Rydzanicz M, Gasperowicz P, Gos M (2019) The remarkable phenotypic variability of the p.Arg269His variant in the *TRPV4* gene. **Muscle and Nerve** 59(1):129-133 (IF=2.496) (MNI_{SW}=100)

Leńska-Mieciek M, Charzewska A, Królicki L, Hoffman-Zacharska D, Gambin T, Chen ZS, Lau K, Chan HYE, Fiszer U (2019) Familial ataxia, tremor and dementia in a Polish family with novel mutation in the *CCDC88C* gene. **Mov Disord** 34(1):142-144 (IF 8.324) (MNI_{SW}=140)

Bayat A, Knaus A, Wollenberg Juul A, Kini U, Gardella E, Charzewska A, Clement E, Hjalgrim H, Hoffman-Zacharska D, Horn D, Horton R, Hurst JA, Josifova D, Krawitz P, Larsen L, Lascelles K, Obersztyn E, Pal DK, Pendziwiat M, Ryten M, Vogt J, Weber Y, Helbig I, Møller RS, DDD Study Group (2019) *PIGT*-CDG, a disorder of glycosylphosphatidylinositol anchors: description of fourteen novel patients and expansion of the clinical characteristics. **Genetics in Medicine** 21(10):2216-2223. (IF=9.94) (MNI_{SW}=200)

Jancsó Z, Oracz G, Kujko AA, Kolodziejczyk E, Radisky ES, Rygiel AM, Sahin-Tóth M (2019) Novel Pathogenic *PRSS1* Variant p.Glu190Lys in a Case of Chronic Pancreatitis. **Frontiers in Genetics** doi 10.3389/fgene.2019.00046 (IF=4.1) (MNI_{SW}=100)

Coppola A, Cellini E, Stamberger H, Saarentaus E, Cetica V, Lal D, Djémié T, Bartnik-Glaska M, Ceulemans B, Cross JH, Deconinck T, De Masi S, Dorn T, Guerrini R, Hoffman-Zacharska D, Kooy F, Lagae L, Lench N, Lemke JR, Lucenteforte E, Madia F, Mefford HC, Morrogh D, Nuernberg P, Palotie A, Schoonjans AS, Striano P, Szczepanik E, Tostevin A, Vermeesch JR, Van Esch H, Van Paesschen W, Waters JJ, Weckhuysen S, Zara F, De Jonghe P, Sisodiya SM, Marini C; EuroEPINOMICS-RES Consortium; EpiCNV Consortium (2019) Diagnostic implications of genetic copy number variation in epilepsy plus. **Epilepsia**. 60(4):689-706 (IF=5,067) (MNI_{SW}=140)

Johannesen KM, Gardella E, Encinas AC, Lehesjoki AE, Linnankivi T, Petersen MB, Lund ICB, Blichfeldt S, Miranda MJ, Pal DK, Lascelles K, Procopis P, Orsini A, Bonuccelli A, Giacomini T, Helbig I, Fenger CD, Sisodiya SM, Hernandez-Hernandez L, Krithika S, Rumble M, Masnada S, Valente M, Cereda C, Giordano L, Accorsi P, Bürki SE, Mancardi M, Korff C, Guerrini R, von Spiczak S, Hoffman-Zacharska D, Mazurczak T, Coppola A, Buono S, Vecchi M, Hammer MF, Varesio C, Veggiotti P, Lal D, Brünger T, Zara F, Striano P, Rubboli G, Møller RS (2019) The spectrum of intermediate *SCN8A*-related epilepsy. **Epilepsia** 60(5):830-844 (IF=5,067) (MNI_{SW}=140)

Helbig I, Lopez-Hernandez T, Shor O, Galer P, Ganesan S, Pendziwiat M, Rademacher A, Ellis CA, Hümpfer N, Schwarz N, Seiffert S, Peeden J, Shen J, Štěrbová K, Hammer TB, Møller RS, Shinde DN, Tang S, Smith L, Poduri A, Krause R, Benninger F, Helbig KL, Haucke V, Weber YG; EuroEPINOMICS-RES Consortium ([Hoffman-Zacharska D](#)); GRIN Consortium (2019) (2019) A Recurrent Missense Variant in AP2M1 Impairs Clathrin-Mediated Endocytosis and Causes Developmental and Epileptic Encephalopathy. **Am J Hum Genet** 104(6):1060-1072. (IF=9,924) (MNiSW=200)

Has C, Liu L, Bolling M, Charlesworth AV, El Hachem M, Escámez MJ, Fuentes I, Büchel S, Hiremagalore R, Pohla-Gubo G, van den Akker P, [Wertheim-Tysarowska K](#), Zambruno G (2019) Clinical Practice Guidelines for Epidermolysis Bullosa Laboratory Diagnosis (2019) **British Journal of Dermatology** 10.1111/bjd.18128.) (IF=6.129) (MNiSW=140)

Oracz G, Kujko AA, Fjeld K, [Wertheim-Tysarowska K](#), Adamus-Białek W, Steine SJ, Koziel D, Gluszek S, Molven A, [Rygiel AM](#) (2019) The hybrid allele 1 of carboxyl-ester lipase (*CEL-HYB1*) in Polish pediatric patients with chronic pancreatitis. **Pancreatology** 19(4):531-534. (IF=3,1) (MNiSW=70)

Mitani T, M, Punetha J, Akalin I, Pehlivan D, [Dawidziuk M](#), Akdemir ZC, Yilmaz S, Aslan E, Hunter JV, Hijazi H, Grochowski ChM, Jhangiani SN, Karaca E, Fatih JM, Iwanowski P, [Gambin T](#), [Wlasienko P](#), Goszczanska-Ciuchta A, Bekiesinska-Figatowska M, Hosseini M, Arzhanghi S, Najmabadi H, Rosenfeld JA, Du H, Marafi DN, Blaser S, Teitelbaum R, Silver R, Posey JE, Ropers H-H, Gibbs RA, [Wiszniewski W](#), Lupski JR, Chitayat D, Kahrizi K, [Gawlinski P](#) (2019) Bi-allelic pathogenic variants in TUBGCP2 cause microcephaly and lissencephaly spectrum disorders. **Am J Hum Genet** 105(5):1005-1015 (IF=9,924) (MNiSW=200)

Muir AM, Myers CT, Nguyen NT, Saykally J, Craiu D, De Jonghe P, Helbig I, [Hoffman-Zacharska D](#), Guerrini R, Lehesjoki AE, Marini C, Møller RS, Serratos J, Štěrbová K, Striano P, von Spiczak S, Weckhuysen S, Mefford HC; EuroEPINOMICS-RES NLES working group (2019) Genetic heterogeneity in infantile spasms. **Epilepsy Research** 156:106181. doi: 10.1016/j.eplepsyres. 2019.106181 (IF=0,53) (MNiSW=70)

Magini P, Smits DJ, Vandervore L, Schot R, Columbaro M, Kasteleijn E, van der Ent M, Palombo F, Lequin MH, Dremmen M, de Wit MCY, Severino M, Divizia MT, Striano P, Ordonez-Herrera N, Alhashem A, Al Fares A, Al Ghamdi M, Rolfs A, Bauer P, Demmers J, Verheijen FW, Wilke M, van Slegtenhorst M, van der Spek PJ, Seri M, Jansen AC, Stottmann RW, Hufnagel RB, Hopkin RJ, Aljeaid D, [Wiszniewski W](#), [Gawlinski P](#), Laure-Kamionowska M, Alkuraya FS, Akleh H, Stanley V, Musaev D, Gleeson JG, Zaki MS, Brunetti-Pierri N, Cappuccio G, Davidov B, Basel-Salmon L, Bazak L, Shahar NR, Avella AB, Mirzaa GM, Dobyns WB, Pippucci T, Fornerod M, Mancini GMS. (2019) Loss of SMPD4

Causes a Developmental Disorder Characterized by Microcephaly and Congenital Arthrogyposis. **Am J Hum Genet** 105(4):689-705 (IF=9,924) (MNiSW=200)

Valari M, Theodoraki M, Loukas I, Gkantseva-Patsourra S, Kravana G, Falaina V, Lykopoulou L, Ponsa R, Athanasiou I, Wertheim-Tysarowska K, Kanaka-Gantenbein Ch, Kiritsi D (2019) Novel PLEC variant causes only mild skin fragility, but pyloric atresia, muscular dystrophy and urological manifestations. **Acta Dermato-Venereologica**. 99(13):1309-1310 (IF=3,5) (MNiSW=100)

Bogucki P, Nagańska E, Jurek M, Hoffman-Zacharska D, Kutkowska-Kaźmierczak A, Fiszer U (2019). Glucose transporter type 1 (GLUT1) deficiency syndrome - delayed diagnosis and treatment. Case report **J Epileptology**; p.47-52, 10.2478/joepe-2019-0006 (MNiSW=20)

Milanowski Ł, Hoffman-Zacharska D, Geremek M, Friedman A, Kozirowski D (2019) The matter of significance - has the p.(Glu121Lys) variant of *TOR1A* gene a pathogenic role in dystonia or Parkinson disease? **J Clin Neuroscience** S0967-5868(19)31670-4. doi: 10.1016/j.jocn.2019.12.018 (IF=1,5) (MNiSW=70)

Łuczak K, Wojtowicz-Prus E, Śmigiel R, Wertheim-Tysarowska K, Radomska S, Podolski J, Węglowska J.: Lipoid proteinosis: different clinical features in two siblings. **Dermatol Rev/Przegl Dermatol** 2019, 106, 538-544. (MNiSW=20)

Kucińska-Chahwan A, Szczęśniak D, Nowakowska B, Roszkowski T (2019) The role of ultrasound and genetic counsel in prenatal diagnosis of split hand/foot malformation with long bone deficiency. **Taiwanese J Obstet Gynecol**. 58(4):574-576. (IF 1,2) (MNiSW=70)

PREZENTACJE WYNIKÓW BADAŃ NA ZJAZDACH I KONGRESACH MIĘDZYNARODOWYCH I KRAJOWYCH:

Abramowicz A, Długoszewska M, Dębek E, Ladnowska A, Kordowska O, Rzońca S, Bilka 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, Obersztyn E, Bal J, Gos M (2019) Spectrum of mutations in Polish patients with neurofibromatosis type I and functional analysis of potential splicing variants. ESHG. **Getteborg**

Rygiel AM, Oracz G, Kołodziejczyk E, Kierkus J, Niepokój K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Wertheim-Tysarowska K, Bal J (2019) Genetic basis of chronic pancreatitis in 300 Polish pediatric patients: an attempt to classify the genotypes into causative and contributory. 51st Annual Meeting of the European Pancreatic Club. **Bergen**

Rygiel AM, Oracz G, Gambin T, Kołodziejczyk E, Kosinska J, Stawinski P, Wertheim-Tysarowska K, Ploski R, Bal J (2019) Identification of novel and rare recurrent genetic variants in early onset chronic pancreatitis by whole exome sequencing. 51st Annual Meeting of the European Pancreatic Club. **Bergen**

Gos M (2019) Nowe możliwości diagnostyki molekularnej w chorobach z grupy RASopatii. XVII Międzynarodowej Konferencji Chorób Rzadkich. Serock

Wertheim-Tysarowska K, Kutkowska-Kaźmierczak A, Osipowicz K, Jackiewicz M, Castaneda J, Niepokój K, Sawicka J, Rygiel A, Woźniak K, Bal J, Kowalewski C (2019) Phenotypic heterogeneity of skin disorders caused by GJB2 mutations. 1st Joint Symposium: Advances in EB and Ichthyoses (JSEI). **Stresa.**

Wertheim-Tysarowska K, Kutkowska-Kaźmierczak A, Osipowicz K, Jackiewicz M, Castaneda J, Niepokój K, Sawicka J, Rygiel A, S. Rzońca, Woźniak K, Bal J, Kowalewski C (2019) The phenotypic heterogeneity of skin disorders caused by GJB2 mutations. 1st Joint Symposium: Advances in EB and Ichthyoses (JSEI), **Stresa,**

Niepokój K (2019) Niedosluch - najczęstsza choroba zmysłów, a jednak choroba rzadka. XVII Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich „Nie przegap choroby rzadkiej”. Serock

Gos M (2019) Nowe możliwości diagnostyki molekularnej w chorobach z grupy RASopatii. XVII Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich „Nie przegap choroby rzadkiej”. Serock

Żebrowska J, Szczepanik E, Goszczańska-Ciuchta A, Tryfon J, Kłyszajko J, Kanabus K, Górka-Skoczylas P, Hoffman-Zacharska D (2019) Zespół Landaua-Kleffnera uwarunkowany mutacją w genie GRIN2A występującą rodzinie – opis przypadku. 29 Konferencja Polskiego Towarzystwa Epileptologii. Warszawa

Winczewska-Wiktor A, Steinborn B., Hoffmann-Zacharska D (2019) Trudne przypadki w epileptologii dziecięcej. 29. Konferencja Polskiego Towarzystwa Epileptologii na temat Padaczki. Warszawa

Milanowski L, Lindemann JA, Barcikowska M, Boczarska-Jedynak M, Czyzewski K, Deutschlander A, Duda G, Fedoryshyn L, Friedman A, Hoffman-Zacharska D, Jamrozik Z, Karpinsky K, Kozirowski D, Krygowska-Wajs A, Myga B, Opala G, Pulyk A, Rektorova I, Sanotsky Y, Siuda J, Sławek J, Smilowska K, Szczechowski L, Rudzinska M, Zekanowski C, Soto AJ, Ross OA, Wszolek ZK (2019) Frequency of the mutations in the PARK2, PINK1, DJ1 genes in early-onset Parkinson's disease patients from one neighboring geographical region in Europe. XXIV World Congress on Parkinson disease and related disorders. **Montreal**,

Milanowski Ł, Hoffman-Zacharska D., Geremek M., Szlufik S, Friedman A, Kozirowski D (2019) Genetics of Parkinson's Disease in Polish patients with positive family history. 5th EAN Congress, **Oslo**

Milanowski L, Dulski J, Sitek E, Broadway BJ, Fiesel F, Brockhuis B, Schinwelski M, Kluj-Kozłowska K, Hoffman-Zacharska D, Ross OA, Springer W, Sławek J, Wszolek ZK (2019) Heterozygous mutation in parkin has no major impact on clinical follow-up in Perry syndrome. XXIV World Congress on Parkinson disease and related disorders. **Montreal**.

Laure-Kamionowska M, Gawliński P, Płaskota I, Wiszniewski W (2019) Focal cytoarchitectural cortical malformations with genetic background. Focal cytoarchitectural cortical anomalies and genetic disturbances. Neurogenetyka 2019, Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN, **Warszawa**

Rzońca SO, Gos M, Landowska A, Abramowicz A, Kordowska O, Dawidziuk M, Charzewska A, Kutkowska A, Castaneda J, Janeczko M, Posmyk R, Wierzbą J, Mazurczak T, Mierzewska H, Stawiński P, Rydzanicz M, Kosińska J, Poznański J, Obersztyn E, Płoski R, Bal J (2019). Application of next-generation sequencing and functional studies in the analysis of the molecular basis of the family form of intellectual disability. 19th International Workshop on Fragile X and other Neurodevelopmental Disorders, **Sorrento**,

Smits DJ, Magini P, Vandervore L, Schot R, Columbaro M, Kasteleijn E, van der Ent M, Palombo F, Iommarini L, Lequin MH, Porcelli AM, Govaert P, Dremmen M, de Wit MCY, Severino M, Divizia MT, Ordonez-Herrera N, Alhashem A, Al Fares A, Al Ghamdi M, Al Ghamdi M, Rolfs A, Bauer P, Demmers J, Verheijen F, Wilke M, van Slegtenhorst M, van der Spek P, Jansen A, Stottmann R, Hufnagel R, Hopkin R, Aljeaid D, Wiszniewski W, Gawlinski P, Dobyns WB, Seri M, Pippucci T, Fornerod M, Mancini GMS. Loss of neutral sphingomyelinase-3 (SMPD4) links neurodevelopmental disorders to cell cycle and nuclear envelope anomalies. 52nd Conference of the European-Society-of-Human-Genetics (ESHG). **Göteborg** Opublikowany w październiku 2019 w **European Journal of Human Genetics**. Vol.: 27; Pages: 1085-1086; Supp: 2.

Mitani T, Punetha J, Akalin I, Pehlivan D, Akdemir ZC, Hunter JV, Hijazi H, Grochowski CM, Jhangiani JN, Fatih JM, Iwanowski P, Gambin T, Dawidziuk M, Bekiesinska-Figatowska M, Hosseini M, Arzhanghi S, Najmabadi H, Rosenfeld JA, Du H, Blaser S, Teitelbaum R, Silver R, Posey JE, Ropers H, Gibbs RA, Wiszniewski W, Lupski JR, Chitayat D, Kahrizi K, Gawlinski P. Biallelic pathogenic variants in TUBGCP2 cause microcephaly and lissencephaly spectrum disorders in humans. American Society of Human Genetics, 69th Annual Meeting, **Houston**,

Rygiel AM, Oracz G, Gambin T, Kołodziejczyk E, Kosinska J, Stawinski P, Wertheim-Tysarowska K, Ploski R, Bal J. Identification of novel and rare recurrent genetic variants in early onset chronic pancreatitis by whole exome sequencing. Spotkanie Polskiego Klubu Trzustkowego, Łochów

McDonald-McGinn DM, Unolt M, Crowley TB, McGinn DE, Cohen J, Bailey A, Lambert M, McCormack S, Hopkins S, Vetter V, Emanuel BS, Zackai EH, Gambin T, Geremek M, Nowakowska B, Vermeesch J. 22q11.2 deletion syndrome and coexisting conditions: An important prognostic, management, and genetic counseling consideration. American Society of Human Genetics, **Houston**,

Sobecka K, Smyk M, Chojnacka M, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Michalak E, Klepacka T, Nowakowska B. Application of array comparative genomic hybridization (aCGH) for identification of lethal chromosomal aberrations in spontaneous abortion. European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

Domaradzka J, Deperas M, Obersztyn E, Kucińska-Chahwan A, Brison N, Van Den Bogaert K, Roszkowski T, Kędzior M, Bartnik-Głaska M, Łuszczek A, Jakubów-Durska K, Vermeesch J, Nowakowska B. A placental trisomy 2 detected by NIPT evolved in a fetal small Supernumerary Marker Chromosome (sSMC). European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

Chojnacka M, Sobecka K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota I, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Bernaciak J, Jakubów-Durska K, Obersztyn E, Roszkowski T, Kucińska-Chahwan A, Kretowicz P, Nowakowska B. Application of the array comparative genomic hybridization (aCGH) in the prenatal diagnostics of fetuses with increased risk of aneuploidy European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

Plaskota I, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bernaciak J, Szczepanik E, Terczyńska I, Obersztyn E, Nowakowska B. The usefulness of array comparative genomic hybridization in detection of copy number variants in patients with epilepsy. European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

Wiśniowiecka-Kowalnik B, Plaskota I, Kędzior M, Obersztyn E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Pietrzyk A, Braun-Walicka N, Castañeda J, Barczyk A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Czerska K, Nowakowska B. Application of oligonucleotide array CGH in 280 patients with autism spectrum disorder. European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

McDonald-McGinn DM, Unolt M, Crowley TB, McGinn DE, Cohen J, Bailey A, Lambert M, Emanuel B, Zackai E, Nowakowska B, Vermeesch J. 22q11.2 Deletion Syndrome and coexisting conditions – an important prognostic, management, and genetic counseling consideration European Human Genetics Conference **Gothenburg**,

Ziemkiewicz K, Smyk M, Gambin T, Geremek M, Kutkowska-Kaźmierczak A, McDonald-McGinn DM, Crowley TB, Piotrowicz M, Gieruszczak-Białek D, Nowakowska BA. SNVs and CNVs influencing phenotype variability in the patients with 22q11.2 Deletion Syndrome detected from whole exome sequencing data. European Human Genetics Conference. **Gothenburg**,

Dutkiewicz D, Sobecka K, Chojnacka M, Braun-Walicka N, Nowakowska BA. Boy with derivative chromosome 22 inherited from the mother and two additional deletions identified by array CGH, Clinical Genomics and NGS, 32nd Course jointly organized by ESHG AND CEUB. **Bertinoro**,

Plaskota I, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Chojnacka M, Bernaciak J, Szczepanik E, Terczyńska I, Mierzewska H, Obersztyn E, Nowakowska BA. The *usefulness of array comparative genomic hybridization in detection of copy number variants in patients with epilepsy*, Clinical Genomics and NGS, 32nd Course jointly organized by ESHG AND CEUB. **Bertinoro**,

WYKŁADY:

Wertheim-Tysarowska K. Choroby rzadkie, diagnostyka, leczenie i opieka. Fakty i wyzwania. Dzień chorób rzadkich. IBB. Warszawa

Hoffman-Zacharska D. Padaczka choroba częsta a jednak rzadka. Dzień chorób rzadkich. IBB. Warszawa

Gos M. Rdzeniowy zanik mięśni o terapii celowanej w chorobach rzadkich. Dzień chorób rzadkich. IBB. Warszawa

Niepokój K. Niedosłuch - najczęstsza choroba zmysłów, a jednak choroba rzadka. XVII Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich "Nie przegap choroby rzadkiej". Serock

Wertheim-Tysarowska K. Gen – Historia (nie)skończona. Czy wiemy już wszystko na temat naszych genów. Urodziny bohatera Borysa. Hevelianum - Wozownia Artyleryjska, Gdańsk

Hoffman-Zacharska D. Przydatność sekwencjonowania następnej generacji w diagnostyce zespołów padaczkowych o wczesnym wieku zachorowania. IMiD. Warszawa

Hoffman-Zacharska D. Diagnostyka genetyczna, możliwości i ambicje. Konferencja chorób rzadkich. Kraków

Hoffman-Zacharska D. Zastosowanie NGS i interpretacja wyników. X Jubileuszowe Forum Neurologii dziecięcej, wyzwania neurologii dziecięcej. Poznań

Niepokój K. Niedosłuch uwarunkowany genetycznie. Rola badań genetycznych w diagnostyce niedosłuchu. Konferencja Naukowo-Szkoleniowa – Współczesne Metody Diagnozy, Leczenia i Rehabilitacji Osób z Zaburzeniami Słuchu. Oddział Otolaryngologii i Laryngologii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Podkarpackiego im. Jana Pawła II w Krośnie, Polskie Towarzystwo Otolaryngologów Chirurgów Głowy i Szyi i Centrum Diagnostyki, Leczenia i Rehabilitacji Zaburzeń Słuchu, Głosu i Mowy. Krosno

Rygiel AM. Kiedy należy wykonać badania genetyczne w chorobach trzustki? Spotkanie Polskiego Klubu Trzustkowego, Łochów

Rygiel AM. Polish pancreatitis working group and activities. PancreasFest 2019: International Pancreatitis Genetics Congress: Harmonization and Standards, Pittsburgh,

Sobecka K Konferencja naukowa: „Choroby rzadkie i ultrazadkie: stan obecny, wyzwania i perspektywy” Senat RP, Warszawa

Ziemkiewicz K Cytogenetyka. wykłady i ćwiczenia dla studentów III roku analityki medycznej, Zakład Genetyki Medycznej WUM, Warszawa

Nowakowska B. Cytogenetyka - Możliwości i ograniczenia diagnostyczne techniki mikromacierzy CGH w kontekście interpretacji klinicznej wyników badań cytogenetycznych 23.05.2019, wykłady i ćwiczenia dla studentów IV roku analityki medycznej, Zakład Genetyki Medycznej WUM, Warszawa

Ziemkiewicz K, Nowakowska B. wykłady na Kursie CMKP: Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym.

Nowakowska B wykład na Kursie CMKP: Neurologia dziecięca. Diagnostyka Prenatalna

Aktywność pracowników Zakładu Genetyki Medycznej w ramach projektu EU „Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka”:

1. Wykłady na kursach

- Kurs „Choroby genetyczne wieku rozwojowego – możliwości diagnostyczne w erze badań genomowych.”

K. Wertheim-Tysarowska:

- Zastosowanie sekwencjonowania w diagnostyce molekularnej. Interpretacja wyników badań molekularnych na przykładzie genetycznie uwarunkowanych chorób skóry

- Diagnostyka mukowiscydozy i chorób CFTR zależnych 30 lat po odkryciu genu CFTR

- Badania molekularne w diagnostyce galaktozemii

A. Kutkowska-Kaźmierczak

- Typy dziedziczenia chorób genetycznych i poradnictwo genetyczne

- Niepełnosprawność intelektualna – podłoże genetyczne

- Genetyczne uwarunkowania małogłowa

B. Wiśniowiecka-Kowalnik

- Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego

- Możliwości diagnostyczne zaburzeń ze spectrum autyzmu

M. Kędzior

- Znane zespoły mikrodelecji/mikroduplicacji w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego

K. Niepokój

- Niedosłuch w erze genomowej - możliwości diagnostyczne

B. Wiśniowiecka-Kowalnik, M. Bartnik-Głaska

- Postępowanie diagnostyczne w niepełnosprawności intelektualnej

A. Rygiel

- Diagnostyka molekularna genetycznie uwarunkowanego zapalenia trzustki

- Diagnostyka molekularna chorób metabolicznych

M. Gos

- RAS-opatie

B. Wiśniowiecka-Kowalnik

- Możliwości diagnostyczne zaburzeń ze spektrum autyzmu

Kurs „Genetyka i genomika w codziennej praktyce lekarskiej”.

D. Hoffman-Zacharska

- Genetyka klasyczna - wzory dziedziczenia.

- Choroby neurodegeneracyjne wieku późnego – idiopatyczne i genetyczne.

M. Gos

- Genetyka Molekularna – zmienność materiału genetycznego.

- Rdzeniowy zanik mięśni – od mutacji do terapii.

A. Kutkowska-Kaźmierczak

- Zasady poradnictwa genetycznego chorób monogenowych.

K. Wertheim-Tysarowska

- Mukowiscydoza i nie tylko. Choroby uwarunkowane mutacjami genu *CFTR*.

S. Rzońca

- Zmienność kliniczna i genetyczna niepełnosprawności intelektualnej.

A. Landowska

- Zmienność kliniczna i genetyczna niepełnosprawności intelektualnej.

A. Abramowicz

- Podłoże molekularne neurofibromatozy typu I – możliwości diagnostyczne.

Kurs „Genetyka i genomika chorób neurologicznych”

E. Obersztyn

- Poradnictwo genetyczne w odniesieniu do chorób neurologicznych

K. Ziemkiewicz

- Techniki cytogenetyczne w diagnostyce chorób układu nerwowego.

- Niepełnosprawność intelektualna – badania cytogenetyczne

D. Hoffman-Zacharska

- Neurogenetyka molekularna
- Wspólne drogi zaburzeń neurorozwojowych
- Choroba Huntingtona
- Badania molekularne – od kliniki do interpretacji wyniku

S. Rzońca

- Niepełnosprawność intelektualna – badania molekularne

B. Nowakowska

- Autyzm i zaburzenia zachowania
- Schizofrenia
- Badania cytogenetyczne – od kliniki do interpretacji wyniku

M. Gos

- Choroby nerwowo-mięśniowe
- SMA – od mutacji do terapii

M. Geremek

- Choroby neurologiczne wieku późnego

Kurs „Zespół delecji 22q11 – problemy kliniczne i diagnostyczne”

A. Kutkowska – Kaźmierczak

- Problemy kliniczne dzieci z Zespołem Delecji 22q11

B. Nowakowska

- Problemy diagnostyczne Zespołu Delecji 22q11
- Rozwój dziecka z delecją 22q11

Kurs „Badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej” (powtórzony trzykrotnie))

E. Obersztyn

- Poradnictwo genetyczne: aspekty medyczne, etyczne i prawne diagnostyki prenatalnej

M. Gos

- Diagnostyka prenatalna chorób monogenowych - wskazania i postępowanie diagnostyczne

K. Ziemkiewicz

- Kariotyp klasyczny oraz szybka diagnostyka aneuploidii u płodu (techniki: Rapid-FISH, MLPA oraz QF-PCR)
- Aberracje chromosomowe jako przyczyna niepłodności męskiej i żeńskiej

K. Sobecka

- Zastosowanie techniki mikromacierzy w diagnostyce prenatalnej
- Genetyczne przyczyny poronień samoistnych – aktualny stan wiedzy

B. Nowakowska

- Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna – możliwości i dalsze kierunki rozwoju techniki NIPT
- Sekwencjonowanie całokosmowe u płodów z wadami wrodzonymi

K. Wertheim-Tysarowska

- Molekularna diagnostyka niepłodności męskiej i żeńskiej

Kurs Genetyka a choroby układu sercowo-naczyniowego

K. Ziemkiewicz

- Możliwości diagnostyczne cytogenetyki klasycznej i molekularnej w wykrywaniu aberracji chromosomowych związanych z wrodzonymi wadami serca. Interpretacja wyników badań cytogenetycznych

K. Kowalczyk

- Wykorzystanie mikromacierzy w prenatalnej i postnatalnej diagnostyce wrodzonych wad serca

Kurs „Genetyka neonatologiczna – nie tylko testy przesiewowe”

K. Ziemkiewicz

- Cytogenetyka klasyczna i molekularna w diagnostyce neonatologicznej

2. Wykłady na seminariach

K. Wertheim-Tysarowska

- Nowe możliwości analizy molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych

M. Gos

- Nowe możliwości analizy molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych

D. Hoffman-Zacharska

- Nowe możliwości analizy molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych

A. Rygiel

- Nowe możliwości analizy molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych

B. Nowakowska

- Nowe możliwości analizy cytogenetycznej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych
(powtórzony dwukrotnie)

K. Ziemkiewicz

- Nowe możliwości analizy cytogenetycznej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych
(powtórzony dwukrotnie)

3. Wykłady na Studiach podyplomowych z bioinformatyki

D. Hoffman-Zacharska

- Badania wysokoprzepustowe w medycynie

- Etyczne aspekty biomedycznych badań wysokoprzepustowych

M. Gos

- Badania wysokoprzepustowe w medycynie

M. Dawidziuk

- Podstawowe bazy danych i narzędzia do analizy danych wysoko przepustowych.

J. Sawicka

- Podstawowe bazy danych i narzędzia do analizy danych wysoko przepustowych.

4. Zajęcia praktyczne

T. Gambin

-Zastosowanie narzędzi Big Data w analizach omicznych.

M. Dawidziuk

- Genomika

J. Sawicka

- Genomika