

PUBLIKACJE:

Kowalewski C, Bremer J, Gostynski A, Wertheim-Tysarowska K, Wozniak K, Bal J, Jonkman MF, Pasmooij AMG (2016) Amelioration of junctional epidermolysis bullosa due to exon skipping **Br J Derm** 174(6):1375-1379 (IF= 4.28) (MNI_{SW}=40)

Wertheim-Tysarowska K, Ołdak M, Giza A, Kutkowska-Kazimierczak A, Sota J, D. Przybylska Woźniak J, Nesteruk D, K. Niepokój, Sobczyńska-Tomaszewska A, Rygiel A, Płoski R, Bal J, Kowalewski C (2016) 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** 57(2):175-81 (IF=1.929) (MNI_{SW}=40)

Mignot C, von Stülpnagel C, Nava C, Ville D, Sanlaville D, Lesca G, Rastetter A, Gachet B, Marie Y, Korenke Ch, Borggräfe I, Hoffmann-Zacharska D, Yiş U, Isapof A, Marey I, Panagiotakaki E, Korff Ch, Rossier E, Riess A, Rauch A, Zweier Ch, Hoyer J, Bobylova M, Mukhin K, Sisodiya S, Wechuysen S, EuroEPINOMICS RES consortium, Biskup S, Lemke J, Héron D, Klüger G, Depienne Ch (2016) Genetic and neurodevelopmental spectrum of SYNGAP1-associated intellectual deficiency and epilepsy. **J Med Genet** 53(8): 511-22(JF=6.33) (MNI_{SW}=40)

Hoffman-Zacharska D, Mazurczak T, Zajkowski T, Tataj R, Górka P, Połatyńska K, Kępczyński Ł, Stasiołek M, Bal J (2016) The Friedreich ataxia is not only GAA repeats expansion disorder – implication for molecular testing and counseling. **J Appl Genet** 57(3): 349-55 (IF=1.929) MNI_{SW}=20)

Oracz G, Kołodziejczyk E, Sobczyńska-Tomaszewska A, Wejnarska K, Dadalski M, Pieczewska AM, Kierkus J, Wojnarowski M, Wertheim-Tysarowska K, Ryzko J, Bal J, Rygiel AM (2016) The clinical course of Hereditary Pancreatitis in children – the comprehensive analysis of 41 cases. **Pancreatology** 16(4):535-41 (IF=2.837) (MNI_{SW}=25)

Potulska-Chromik A, Hoffman-Zacharska D, Kostera-Pruszczyk A (2016) DOPA responsive dystonia or juvenile parkinsonism? – genotype-phenotype correlation. **Neurol Neurochir Pol** doi: 10.1016/j.pjnns.2016.07.013 (IF=0,615, MNI_{SW}=15)

Grygalewicz B, Woroniecka R, Rygiel J, Borkowska K, Rzepecka I, Łukasik M, Budziłowska A, Rymkiewicz G, Błachnio K, Nowakowska B, Bartnik M, Gos M, Pieńkowska-Grela B (2016) Monoallelic and biallelic deletions of 13q14 in a group of CLL/SLL patients investigated by CGH Haematological Cancer and SNP array (8x60K). **Mol Cytogenet** 6:9:1 (IF=2,140) (MNI_{SW}=15)

Punetha J, Kesari A, Hoffman EP, Gos M, Kaminska A, Kostera-Pruszczyk A, Hausmanowa-Petrusewicz I, Hu Y, Bönnemann CG, Jędrzejowska M (2016) A novel COL12A1 mutation expands the clinical picture for congenital myopathies with extracellular matrix defects. **Muscle & Nerve** doi: 10.1002/mus.25232 (IF= 2.283) (MNI_{SW}=25)

Charzewska A, Wierzba J, Iżycka-Świeszewska E, Bekiesińska-Figatowska M, Jurek M, Gintowt A, Kłosowska A, Bal J, Hoffman-Zacharska D (2015) Hypomyelinating leukodystrophies – a molecular insight into the white matter pathology. **Clin Genet** 90(4):293-304 (IF=3.93) (MNI_{SW}=30)

Gawlinski P, Posmyk R, Gambin T, Sielicka D, Chorazy M, Nowakowska B, Jhangiani S, Muzny D, Bekiesinska-Figatowska M, Bal J, Boerwinkle E, Gibbs R, Lupski J, Wiszniewski W (2016) PEHO syndrome may represent phenotypic expansion at the severe end of the early onset encephalopathies. **Ped Neurol** 60; 83-87 (IF=1.695) (MNI_{SW}=25)

Szczepanik E, Terczyńska I, Antczak-Marach D, Górka-Skoczylas P, Hoffman-Zacharska D (2016) Neonatal Seizures do not Exclude Dravet Syndrome Diagnosis. **J Neurol Neurophysiol** 7:2 (IF=0,67) (MNI_{SW}=?)

Hoffman-Zacharska D, Terczyńska I, Górka-Skoczylasa P, Winczewska-Wiktor A, Mazurczak T, Góral J, Charzewska A, Duszczyk K, Szczepanik E (2016) Can the p.Thr1174Ser Mutation in SCN1A Gene Shape Genetic Background in Epileptic Encephalopathies ? **J Genet Syndr Gene Ther** 7(2): 290 (IF=2,05) (MNI_{SW}=?)

Mierzewska H, Jamroz E, Mazurczak T, Hoffman-Zacharska D, Szczepanik E (2016) Pelizaeus-Merzbacher disease in patients with molecularly confirmed diagnosis. **Folia Neuropathologica** 2016; 54 (1): 59-65 (IF=1.568) (MNI_{SW}=20)

Smigiel R, Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Rozensztrauch A, Wozniak K, Szafrąńska A, Sasiadek MM, Kowalewski C (2016) Is c.1431-12G>A a common European mutation of SPINK5 ? A report of Polish patient with Netherton Syndrome. **BJMG** (IF= 0.432) (MNI_{SW}=15)

Johannesen K, Marini C, Pfeffer S, Møller RS, Dorn T, Niturad C, Gardella E, Weber Y, Søndergård M, Hjalgrim H, Nikanorova M, Becker F, Larsen LH, Dahl HA, Maier O, Mei D, Biskup S, Klein KM, Reif PS, Rosenow F, Elias AF, Hudson C, Helbig KL, Schubert-Bast S, Scordo MR, Craiu D, Djémié T, Hoffman-Zacharska D, Caglayan H, Helbig I, Serratosa J, Striano P, De Jonghe P, Weckhuysen S, Suls A, Muru K, Talvik I, Talvik T, Muhle H, Borggraefe I, Rost I, Guerrini R, Lerche H, Lemke JR, Rubboli G, Maljevic S.

(2016) Phenotypic spectrum of GABRA1 gene: from idiopathic generalized epilepsies to severe epileptic encephalopathies. **Neurology**; 87(11):1140-51 (IF=8,303, MNiSW=45)

de Kovel CGF, Brilstra EH, van Kempen MJA, van't Slot R, Nijman IJ, Afawi Z, De Jonghe P, Djémié T, Guerrini R, Hardies K, Helbig I, Hendrickx R, Kanaan M, Kramer U, Lehesjoki A-E, Lemke JR, Marini C, Mei D, Møller RS, Pendziwiat M, Stamberger H, Suls A, Weckhuysen S, EuroEPINOMICS RES Consortium (Koeleman BPC, Balling R, Barisic N, Baulac S, Caglayan HS, Craiu DC, Depienne C, Gormley P, Hjalgrim H, Hoffman-Zacharska D, Jähn J, Klein KM, Komarek V, LeGuern E, Lerche H, May P, Muhle H, Pal D, Palotie A, Rosenow F, Selmer K, Serratosa JM, Sisodiya SM, Stephani U, Sterbova K, Striano P, Talvik T, van Haelst M, Verbeek N, von Spiczak S, and Weber YG) (2016) Targeted sequencing of 351 candidate genes for epileptic encephalopathy in a large cohort of patients. **Mol Genet Genomic Med.** 4(5): 568-580 (IF=2,622) (MNiSW=25)

de Lange JM, Helbig KL, Weckhuysen S, Møller RS, Velinov M, Dolzhanskaya N, Marsh E, Helbig I, Devinsky O, Tang S, Mefford HC, Myers CT, van Paesschen W, Striano P, van Gassen K, van Kempen M, de Kovel CGF, Piard J, Minassian BA, Nezarati MN, Pessoa A, Jacqueline A, Maher B, Balestrini S, Sisodiya S, Warde MTA, De St Martin A, Chelly J, EuroEPINOMICS-RES MAE working group (Hoffman-Zacharska D), van 't Slot R, Van Maldergem L, Brilstra EH, Koelema BPC (2016) De novo mutations of KIAA2022 in females cause intellectual disability and intractable epilepsy. **J Med Genet** 53:850-858 (IF= 5,65) (MNiSW=40)

Wejnarska K, Kołodziejczyk E, Wertheim-Tysarowska K, Dądalski M, Sobczyńska-Tomaszewska A, Kierkuś J, Bal J, Rygiel AM, Oracz G (2016) The etiology and clinical course of chronic pancreatitis in children with the early onset of the disease. **Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition** 63(6):665-670. (IF= 2,6) (MNiSW=30)

Sharma N, LaRusch J, Sosnay PR, Gottschalk LB, Lopez AP, Pellicore MJ, Evans T, Davis E, Atalar M, Na C-H, Rosson GD, Belchis D, Milewski M, Pandey A, Cutting GR (2016) A sequence upstream of canonical PDZ-binding motif within CFTR C-terminus enhances NHERF1 interaction. *American Journal of Physiology - Lung Cellular and Molecular Physiology* 311(6):L1170-L1182. doi: 10.1152/ajplung.00363. (IF=4,47, MNiSW=20)

Rzońca S, Gos M, Szopa D, Sielska-Rotblum D, Landowska A, Szpecht-Potocka A, Milewski M, Czekajska J, Abramowicz A, Obersztyn E, Maciejko D, Mazurczak T, Bal J (2016) Towards a better molecular diagnosis of FMR1 related disorders – a multiyear experience from a reference lab. **Genes** 7(9), 59; doi: 10.3390/genes7090059 (IF= 3,242) (MNiSW=35)

Szczałuba K, Nowakowska B, Sobecka K, Smyk M, Castaneda J, Klapecki J, Kutkowska-Każmierczak A, Śmigiel R, Bocian E, Radkowski M, Demkow U (2016) Application of Array Comparative Genomic Hybridization in Newborns with Multiple Congenital Anomalies. **Adv Exp Med Biol.** 912:1 (IF=2,21), (MNiSW=25)

Śniegórska D, Kowalewski C, Wertheim-Tysarowska K (2016) Struktura molekularna bariery naskórkowej i jej zaburzenia w wybranych chorobach z grupy rybiej łuski. **Postępy Biochemii** 62(1); 36-45 (MNiSW=5)

Kujko A, Obersztyn E, Siedlecka E, Wertheim-Tysarowska K, Niepokój K (2016) Genetyczne podłoże zespołu Ushera w kontekście patologii molekularnej narządu słuchu i wzroku. **Ped Pol** 91(5); 458- 465 (MNiSW=15)

Jeleń K, Śmigiel R, Gos M, Terpińska E, Królak-Olejnik B (2016) Zespół Noonan u noworodka z wiodącym objawem niewydolności oddechowej oraz kardiomiopatii przerostowej i nadciśnienia płucnego **Ped Pol** 91, 275–278 (MNiSW=15)

Wejnarska K, Rygiel AM, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Sobczyńska-Tomaszewska A, Dądański M, Oracz G (2016) Analysis of clinical course of chronic pancreatitis in children with IVS8 5T variant in comparison with patients with CFTR mutation-related pancreatitis. **Post N Med** 29(4): 222-226 (MNiSW=8)

Nagańska E, Fiszer U, Jurek M, Hoffman-Zacharska D (2016) Mutations in PRRT2 result in childhood-onset paroxysmal kinesigenic dyskinesia in patient with family history of migraine. **Polski Przegląd Neurologiczny** 12(3): 1-4 (MNiSW=10)

Macias A, Gambin T, Szafranski P, Jhangiani SN, Kolasa A, Obersztyn E, Lupski JR, Stankiewicz P, Kaminska A. (2016) CAV3 mutation in a patient with transient hyperCKemia and myalgia. **Neurol Neurochir Pol.** 50(6):468-473. (IF=0,615, MNiSW=15)

Szmigielska A, Krzemień G, Roszkowska-Blaim M, Obersztyn E.(2016) Polydactyly and obesity - the clinical manifestation of ciliopathy: a boy with Bardet-Biedl syndrome. **Dev Period Med.** 20(2):105-9 (MNiSW=13)

Przybylska-Kruszewska A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Krzywdzińska A, Smyk M, Nowakowska B, Gryglicka H, Obersztyn E, Hozyasz KK (2016) 17p13.3 duplication as a cause of psychomotor developmental delay in an infant - a further case of a new syndrome Pol Merkur Lekarski. 40(238):255-9. (MNIŚW=?)

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. (2016) Multiple Small Supernumerary Marker Chromosomes Resulting from Maternal Meiosis I or II Errors. **Mol Syndromol**. 6(5):210-21. IF ? (MNIŚW= ?)

Bokiniec R, Własienko P, Borszewska-Kornacka MK, Madajczak D, Szymkiewicz-Dangel J. (2016), Myocardial performance index (Tei index) in term and preterm neonates during the neonatal period. **Kardiologia Pol.** 2016;74(9):1002-9 (MNIŚW=15)

Jagła M, Tomasiak TB, Czyż A, Krol M, van Houdt JK, Kwinta P, Nowakowska BA (2016) Rubinstein-Taybi because of a novel EP300 mutation with novel clinical findings. **Clin Dysmorphol**. doi: 10.1097/MCD.000000000000164.

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 (2016) A catalog of hemizygous variation in 127 22q11 deletion patients. **Hum Genome Var**. 14;3:15065. doi: 10.1038/hgv.2015.65.

Smyk M, Poluha A, Jaszczuk I, Bartnik M, Bernaciak J, Nowakowska B (2016) Novel 14q11.2 microduplication including the CHD8 and SUPT16H genes associated with developmental delay. **Am J Med Genet A**. 170A(5):1325-9.

Jurkiewicz D, Kugauto M, Skórka A, Śmigiel R, Smyk M, Ciara E, Chrzanowska K, Krajewska-Walasek M (2016) A novel IGF2/H19 domain triplication in the 11p15.5 imprinting region causing either Beckwith-Wiedemann or Silver-Russell syndrome in a single family. **Am J Med Genet A**. 173(1):72-78.

Jankauskienė A, Koczkowska M2, Bjerre A, Bernaciak J, Schaefer F, Lipska-Ziętkiewicz B (2016) Glomerulopathy in patients with distal duplication of chromosome 6pS2. **BMC Nephrol**. 2016 Mar 21.

Szczałuba K, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kędzior M, Bernaciak J, Zdrodowska J, Kurzątkowski W, Radkowski M, Demkow U (2016) Cytogenomic Evaluation of Children with Congenital Anomalies: Critical Implications for Diagnostic Testing and Genetic Counseling. **Adv Exp Med Biol.** 912:11-9.

PREZENTACJE WYNIKÓW BADAŃ NA ZJAZDACH I KONGRESACH:

Sota J, Wertheim-Tysarowska K, Bezniakow N, Kutkowska-Kazimierczak A, Poznański J, Tysarowski A, Woźniak K, Bal J, Kowalewski C (2016) Choroba Hailey-Hailey – charakterystyka molekularna polskich pacjentów. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego. Wrocław

Grabarczyk A, Wertheim-Tysarowska K, Kutkowska-Kazimierczak A, Bal J, Ruszkowska L (2016) Rola badań genetycznych w procesie diagnostycznym zespołu Blaua. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego. Wrocław

Wertheim-Tysarowska K, Królak-Olejnik B, Śniegórska D, Rozensztrauch A, Szafrąńska A, Sasiadek MM, Smigiel R (2016) Rzadkie genodermatozy: Zespół Nethertona - opis przypadku. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego. Wrocław

Bezniakow N, Potulska – Chromik A, Abramowicz A, Landowska A, Gos M, Kostera – Pruszczyk A, Obersztyn E (2106) Noonan syndrome associated with spinal muscular atrophy – presentation of the unusual case. ESHG. **Barcelona**

Gos M, Landowska A, Abramowicz A, Rzońca S, Gambin T, Sota J, Kłapecki J, Bezniakow N, Kutkowska-Każmierczak A, Fahiminiya S, Śmigiel R, Piotrowicz M, Pilch J, Posmyk R, Wierzba J, Bodzioch M, Obersztyn E, Majewski J (2016) Novel variants in “old” and “new” genes in patients with primary clinical diagnosis of Noonan syndrome ESHG. **Barcelona**

Grabarczyk AM, Oracz G, Wertheim-Tysarowska K, Kujko A, Bal J, Koziół D, Kowalik A, Głuszek S, Rygiel AM (2016) The common G60G variant (c.180C>T) of CTSC is associated with increased risk of chronic pancreatitis in children. 48th Meeting of European Pancreatic Club. **Liverpool**

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 (2016) Novel and known X chromosome variants responsible for intellectual disability – analysis of a cohort of Polish families with XLID. Genomics of Rare Disease: Beyond the Exome. **Cambridge**

Sota J, Gambin T, Niepokój K, Charzewska A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Grabarczyk A, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Gos M (2016) CNVs detection algorithm as a useful diagnostic tool in targeted NGS analysis. 5th Course in next generation sequencing. 5th Course in Next Generation Sequencing. **Bertinoro**

Śniegórska D, Kutkowska-Kaźmierczak A, Kowalewski C, Wertheim-Tysarowska K (2016) Mutation spectrum of TGM5 gene in a Polish patients with acral peeling skin syndrome (APSS). Medical Genetics. **Bertinoro**

Hoffman-Zacharska D, Terczynska T, Duszyk K, Jurek M, Szczepanik E (2016) Different PCDH19 mutations may influence differently on main EFMR symptoms - intellectual development/behaviour and the epilepsy course. Genomics of Brain Disorders, **Cambridge**

Osipowicz K, Wertheim-Tysarowska K, Kowalewski C (2016) Pierwszy przypadek na świecie epidermolysis bullosa simplex, związany z mutacją w genie KRT1, kodującym keratynę 1. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego (Wrocław)

Osipowicz K, Wertheim-Tysarowska K, Kowalewski C (2016) Opis przypadku klinicznego pacjenta z przewlekłą niewydolnością nerek, leczonego hemodializami, u którego wystąpił pemfigoid pęcherzowy. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego (Wrocław)

Sota J, Gambin T, Niepokój K, Charzewska A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Grabarczyk A, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Gos M (2016) CNVs detection algorithm as a useful diagnostic tool in targeted NGS analysis. Bioinformatics in Torun 2016 - BIT16. Toruń

Sota J, Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Grabarczyk A, Gambin T, Kutkowska-Kaźmierczak A, Końska K, Wierzba J, Woźniak K, Kowalewski C, Bal J (2016) Massively parallel sequencing in diagnostics of genodermatoses. Bioinformatics in Torun 2016 - BIT16. Toruń.

Śniegórska D, Kowalewski C, Grabarczyk A, Ruszkowska L, Kutkowska-Każmierczak A, Sota J, Śmigiel R, Woźniak K, Niepokój K, Bal J, Wertheim-Tysarowska K (2016) Genetic basis of ichthyosis - suitability of selected molecular tools for the development of diagnostic algorithm. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Landowska A, Gos M, Rzońca S, Abramowicz A, Wierzba J, Bezniakow N, Piotrowicz M, Posmyk R, Klapecki J, Obersztyn E, Bal J (2016) A spectrum of mutations in RIT1 gene in patients with Noonan syndrome clinical suspicion. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Abramowicz A, Gos M, Kutkowska-Kazmierczak A, Obersztyn E, Klapecki J, Karwacki M, Bal J (2016) Molecular diagnosis of neurofibromatosis type I. The application of Sanger sequencing and MLPA test. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Grabarczyk AM, Oracz G, Wertheim-Tysarowska K, Kujko A, Kołodziejczyk E, Bal J, Koziół D, Kowalik A, Głuszek S, Rygiel AM (2016) The common G60G variant (c.180C>T) of CTSC is associated with idiopathic chronic pancreatitis (ICP) in children. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Kujko A, Niepokój K, Wertheim-Tysarowska K, Grabarczyk A, Sota J, Gambin T, Jurczak P, Bal J (2016) Application of NGS revealed Usher Syndrome in brothers initially diagnosed as NSHL. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Niepokój K, Grabarczyk A, Sota J, Śniegórska D, Kujko A, Wertheim-Tysarowska K, Gambin T, Obersztyn E, Kutkowska-Kazmierczak A, Castaneda J, Własienko P, Barczyk A, Beznakow N, Jurczak P, Jakubiak A, Śmigiel E, Sorbaj-Sucharska G, Bal J (2016) Next Generation Sequencing in diagnostics of nonsyndromic hearing loss. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Długoszewska M, Gos M, Antczak-Marach D, Hoffman-Zacharska D, Bal J (2016) A novel variant p.Ile207Met in FOXP1 responsible for Rett-like phenotype. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Rzońca SO, Gos M, Landowska A, Charzewska A, Kutkowska A, Castaneda J, Janeczko M, Posmyk R, Wierzba J, Stawiński P, Rydzanicz M, Kosińska J, Poznański J, Dawidziuk M, Antoniuk, Obersztyn E, Płoski R, Bal J (2016) Novel and known X chromosome variants responsible for intellectual disability - analysis of a cohort of Polish families with XLID (2016) V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Bartnik M, Szczepanik E, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Ziemkiewicz K, Kędzior M, Gos M, Hoffman-Zacharska D, Mazurczak T, Jeziorek A, Antczak-Marach D, Rudzka-Dybała M, Mazurkiewicz H, Goszczańska-Ciuchta A, Zalewska-Miszkurka Z, Terczyńska I, Mierzewska H, Obersztyn E, Bocian E, Stankiewicz P (2016) Role of copy number variants (CNVs) in etiopathogenesis of epilepsy. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Sota J, Gambin T, Niepokój K, Charzewska A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Grabarczyk A, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Gos M (2016) CNVs detection algorithm as a useful diagnostic tool in targeted NGS analysis. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Bezniakow N, Gos M, Abramowicz A, Nowakowska B, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castañeda J, Obersztyn E, Bal J (2016) FGFR3 mutation in a Noonan-like syndrome patient with short stature, dysmorphic features and autism spectrum disorder. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Jurek M, Milewski M (2016) Over-expression of torsin 1A does not inhibit the pathogenic aggregation of mutant proteins. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Kutkowska-Kaźmierczak A, Barczyk A, Bartnik M, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Smyk M, Castaneda J, Bezniakow N, Sobecka K, Bernaciak J, Kędzior M, Nowakowska B, Obersztyn E, Bal J (2016) Xp22.3 Microdeletion Syndrome – clinical and molecular evaluation of six cases. Dilemmas in genetic counselling. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Obersztyn E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bartnik M, Smyk M, Bernaciak J, Castaneda J, Bezniakow N, Własienko P, Śmigiel R, Żak K, Sawicka E, Nowakowska B, Bal J (2016) Array CGH studies in 45 cases with multiple congenital malformations including gastrointestinal tract defects. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Kutkowska-Kaźmierczak A, Gos M, Rychłowska-Pruszyńska M, Obersztyn E, Bal J (2016) Phenotypic heterogeneity of Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome – two cases from one family. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Własienko P, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castaneda J, Bezniakow N, Barczyk A, Bartnik M, Smyk M, Sobecka K, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Pietrasik D, Dangel J, Nowakowska B, Obersztyn E, Bal J (2016) 2 cases of de novo deletion 6q27 detected in arrayCGH studies of fetuses affected with congenital defects. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Górka-Skoczylas P, Hoffman-Zacharska D, Duszyc K, Szczepanik E, Terczyńska I, Bal J (2016) Mutations in the PCDH19 gene in Polish patients with Dravet-like syndrome phenotype. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Gawliński P, Pelc M, Ciara E, Jurkiewicz E, Gambin T, Wiszniewski W, Lupski JR, Krajewska-Walasek M (2016) Expanding the clinical phenotype of a novel overgrowth syndrome due to a unique recurrent PDGFRB mutation. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Charzewska A, Nawara M, Chilarska T, Kalscheuer V, Gos M, Bal J, Hoffman-Zacharska D (2016) Novel mutation in MED12 identified by chromosome X exome sequencing in a Polish family with intellectual disability. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Hoffman-Zacharska D, Rońca S, Posmyk R, Iwona T, Charzewska A, Kutkowska-Kazmierczak A, Bartnik M, Szczepanik E (2016) Duplications of the SLC9A6 gene cause syndromic intellectual disability with status epilepticus during slow-wave sleep – a new type of gene mutations involving the NHE6 dysfunction in ESES. 12th European Congress on Epileptology, **Praga**

Szczepanik E, Terczynska I, Jurek M, Kruk M, Rudzka-Dybała M, Antczak-Marach D, Lipiec A, Hoffman-Zacharska D (2016) Glucose Transporter deficiency type 1 (GLUT1-DS) due to gene SLC2A1 mutations – how often epileptic patients display movement disorders. Experience from one Polish medical centre. 12th European Congress on Epileptology, **Praga**

Nowakowska B, Kutkowska-Każmierczak A, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bartnik M, Smyk M, Bernaciak J, Castañeda J, Bezniakow N, Własienko P, Smigiel R, Żak K, Sawicka E, Obersztyn E, Bal J (2016) Array CGH studies in postnatal diagnosis of 45 cases with multiple congenital malformations including gastrointestinal tract defects. ESHG. **Barcelona**

Kutkowska-Każmierczak A, Gos M, Rychłowska-Pruszyńska M, Obersztyn E, Bal J (2016) Phenotypic heterogeneity of Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome – two cases from one family. ESHG. **Barcelona**

Bezniakow N, Potulska-Chromik A, Abramowicz A, Gos M, Kostera-Pruszczyk A, Obersztyn E (2016) Noonan syndrome and spinal muscular. ESHG. **Barcelona**

Bezniakow N (2016) Choroby Rzadkie - nasze zadanie. XIV Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich (sesja Dysmorfologiczna – prezentacja przypadku „unknown”)

Bezniakow N (2016) Prezentacja przypadku. Spotkanie dysmorfologiczne. Centrum Zdrowia Dziecka

Florczuk M, Szpechcinski A, Komorowski M, Gos M, Kupis W, Rudzinski P, Langfort R, Zaleska J, Maszkowska-Kopij K, Orłowski T, Roszkowski-Sliz K and Chorostowska-Wynimko J (2016). The methylation profiling of multiple tumor suppressor genes in plasma cell-free DNA of patients with NSCLC vs benign tumors. Journal of Thoracic Oncology 2017; 12(S1): S409. World Conference on Lung Cancer (WCLC) **Wiedeń**

Jurkowska M, Mierzejewska E, Sobiecka K, Gos A, Koseła-Paterczyk H, Kowalik A, Nowakowska B, Siedlecki JA, Rutkowski P(2016) Copy number alterations determined by arrayCGH influence prognosis in stage III metastatic melanomas. Society of Surgical Oncology. **Boston**

Rzodkiewicz P, Jednacz E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Nowakowska B, Obersztyn E, Rutkowska-Sak L (2016) Observation of juvenile idiopathic arthritis in patient with 3p deletion syndrome. EULAR **Londyn, UK**,

Kutkowska-Kaźmierczak A, Wiśniowiecka-Kowalik B, Bartnik M, Smyk M, Kędzior M, Castaneda J, Bezniakow N, Własienko P Śmigiel R, Żak K, Sawicka E, Nowakowska B, Obersztyn E (2016) A CGH array studies in postnatal diagnosis of 45 cases with multiple congenital malformations including different gastrointestinal tract defects. ESHG **Barcelona**

Ziemkiewicz K, Smyk M, Jakubów-Durska K, Kutkowska-Kaźmierczak A, Nowakowska B (2016) Tissue-specific mosaicism of partial 13q monosomy identified in fibroblasts of the patient with mild intellectual disability, dysmorphic features and skin lesions. ESHG, **Barcelona**, Hiszpania

Smyk M, Węgrzyn P, Runge A, Sobiecka K, Kędzior M, Obersztyn E, Nowakowska BA (2016) Prenatal diagnosis of interstitial 10q24.32 duplications associated with split hand and foot malformation by array CGH. ESHG, **Barcelona**, Hiszpania

Wojciechowska K, Poluha A, Wiśniowiecka B, Nowakowska B, Kowalczyk J. Growth retardation, delayed bone age and mild developmental delay in a patient with microduplication at 2p25.1- case study. ESHG, **Barcelona**, Hiszpania

Ziemkiewicz K, Jakubów-Durska K, Bartnik M, Smyk M, Kutkowska-Każmierczak A, Nowakowska B (2016) Tissue-specific mosaic of 77 Mb 13q deletion in the patient with mild intellectual disability and skin. ESHG, **Barcelona**, Hiszpania

Kiśluk J, Jakubiuk-Tomaszuk A, Poskrobko E, Zdrodowska J, Nowakowska B (2016) Intrafamilial variability of the pericentric inversion of chromosome 18. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Smyk M, Węgrzyn P, Runge A, Sobecka K, Kędzior M, Obersztyn E, Nowakowska BA (2016) Prenatal diagnosis of interstitial 10q24.32 duplications associated with split hand and foot malformation by array CGH. Advances in Prenatal Molecular Diagnostics, **Cambridge**, MA, USA,

Śmigiel R, Jakubiak A, Szczałuba K, Obersztyn E, Każmierczak-Kutkowska A, Pilch J, Kugaulo M, Badura-Stronka M, Sasiadek MM, Krajewska -Walasek M (2016) Mowat-Wilson syndrome in Polish patients. V Kongres Genetyki Polskiej. Łódź

WYKŁADY:

Wertheim-Tysarowska K (2016) Genetycznie warunkowane choroby skóry. Badania molekularne w postępowaniu diagnostycznym. Symposium: Zdrowie skóry – od komórek macierzystych po terapie chorób dermatologicznych. Polskie Towarzystwo Biochemiczne i Polskie Towarzystwo Biologii Komórki, Instytut Biologii Doświadczalnej im. Marcelego Nenckiego PAN

Wertheim-Tysarowska K (2016) Bioinformatics in genetics of rare disorders from molecular diagnostician point of view. Bioinformatics in Torun 2016 - BIT16. Toruń

Milewski M (2016) Nasza przeszłość zapisana w DNA. Genealogia genetyczna. Instytut Matki i Dziecka

Grabarczyk AM, Oracz G, Wertheim-Tysarowska K, Kujko A, Kolodziejczyk E, Bal J, Kozieł D, Kowalik A, Głuszek S, Rygiel AM (2016) The common G60G variant (c.180C> T) of CTRC is associated with

increased risk of chronic pancreatitis in children. 48th Meeting, 2016 European Pancreatic Club. Liverpool

Wertheim-Tysarowska K (2016) Diagnostics of selected genodermatoses – a summary of 10 years of research. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Hoffman-Zacharska D, Górka-Skoczylas P, Terczyńska I, Charzewska A, Tataj R, Szczepanik E (2016) When is a mutation not a mutation – problems of the point mutations' pathogenicity interpretation in diagnostics of the epileptic encephalopathies. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Wiszniewski W (2016) Whole-exome sequencing in the clinic where are we now and where are we going ? V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Bal J (2016) Analiza DNA w diagnostyce chorób dziedzicznych. Test genetyczny. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Śniegórska D (2016) Mukowiscydoza – modelowa choroba dziedziczna. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Niepokój K (2016) Aspekty genetyczne dziedzicznej postaci głuchoty. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Rzońca S (2016) Jeden gen trzy fenotypy – mutacja dynamiczna w genie FMR1. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Wertheim-Tysarowska K (2016) Wielogenowe podłoże genodermatoz na przykładzie epidermolysis bullosa – choroby „dzieci motyli”. Od diagnostyki do terapii. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Gos M (2016) RASopathies – the diagnostic opportunities and functional models. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Śniegowska D, Kowalewski C, Grabarczyk A, Ruszkowska L, Kutkowska-Każmierczak A, Sota J, Śmigiel R, Woźniak K, Niepokój K, Bal J, Wertheim-Tysarowska K (2016) Genetic basis of ichthyosis - suitability of selected molecular tools for the development of diagnostic algorithm. V Polski Kongres Genetyki. Łódź

Gos M (2016) Diagnostyka molekularna chorób dziedzicznych - metody i interpretacja wyników badań. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Gos M (2016) Jedna choroba wiele genów – RASopatie jako przykład heterogenności genetycznej. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Gos M (2016) Rola rodzicielskiego piętna genomowego w etiopatogenezie chorób genetycznie uwarunkowanych. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Gos M (2016) Rola epigenetyki w rozrodzie – Posiedzenie Oddziału Warszawskiego Towarzystwa Biologii Rozrodu. Warszawa

Gos M (2016) Metody analizy kwasów nukleinowych i sekwencjonowania DNA w diagnostyce chorób dziedzicznych.- Kurs „Wrodzone wady metabolizmu” w ramach specjalizacji z genetyki klinicznej. Warszawa

Gos M (2016) Rodzicielskie piętnowanie genomowe. Epigenetyka w chorobach neurologicznych. IPiN, Kurs Neurogenetyka dla diagnostów laboratoryjnych. Warszawa

Gos M (2016) Aspekty diagnostyczne wybranych chorób imprintingowych. Epigenetyka – koncepcja przyszłości. IPiN, Kurs Neurogenetyka dla diagnostów laboratoryjnych. Warszawa

Gos M (2016) Kiedy kierować na badania prenatalne - diagnostyka molekularna chorób monogenowych - I Małopolskie Spotkania Ginekologów z Genetykami. Kraków

Gos M (2016) Podłoże molekularne a perspektywy terapii rdzeniowego zaniku mięśni. Konferencja w IMDiK „Rdzeniowy zanik mięśni – dziś i jutro”. Warszawa

Charzewska A (2016) Zasady diagnostyki molekularnej niepełnosprawności intelektualnej u dzieci. Kurs CMKP "Neurologia Dziecięca", Instytut Matki i Dziecka

Charzewska A (2016) Zasady diagnostyki molekularnej niepełnosprawności intelektualnej u dzieci. Kurs CMKP Neurologia dziecięca, Warszawa

Charzewska A (2016) Diagnostyka molekularna niepełnosprawności intelektualnej. Kurs CMPK Genetyka Kliniczna

Hoffman-Zacharska D (2016) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. (wykład dla studentów Wydziału Biologii UW, w ramach przedmiotu Bioetyka dla Biologów

Hoffman-Zacharska D (2016) Mutacje dynamiczne jako podłoże molekularne chorób neurogenetycznych (wykład dla studentów Wydziału Biologii, w ramach przedmiotu Genetyka Człowieka)

Hoffman-Zacharska D, Terczyńska I (2016) Diagnostyka padaczek genetycznie uwarunkowanych z zastosowaniem metody sekwencjonowania następnej generacji- problemy interpretacji sprawozdań z badań genetycznych. 27. Konferencji nt. Padaczki Polskiego Towarzystwa Epileptologii (Warszawa)

Hoffman-Zacharska D. (2016) Od genu do genomu; sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) nowe możliwości diagnostyczne, nowe wyzwania, nowe problemy. Bioetyka a zdrowie publiczne. (Warszawa)

Hoffman-Zacharska D (2016) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs CMPK Wrodzone wady metabolizmu

Hoffman-Zacharska D (2016) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs CMPK Genetyka Kliniczna

Hoffman-Zacharska D (2016) Diagnostyka Molekularna Padaczek. Kurs CMKP Padaczka i inne stany napadowe u dzieci, Warszawa

Hoffman-Zacharska D (2016) Diagnostyka chorób neurogenetycznych 2016. Kurs CMKP Neurologia dziecięca, Warszawa

Szczepanik E, I. Terczyńska, M. Kruk, M. Rudzka-Dybała, D. Antczak-Marach, A. Lipiec, M. Jurek, D. Hoffman-Zacharska (2016) Deficyt transportera glukozy typu 1 zależnego od mutacji SLC2A1 – rzadka, ale możliwa do leczenia przyczyna napadowych zaburzeń ruchowych i padaczki odpornej na leki. Doświadczenia z jednego ośrodka medycznego. 27. Konferencji nt. Padaczki Polskiego Towarzystwa Epileptologii (Warszawa)

Śniegórska D (2016) Mukowiscydoza – modelowa choroba dziedziczna. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Terczyńska I, Hoffman-Zacharska D (2016) Padaczka warunkowana mutacją w genie z CHD2. 27. Konferencji nt. Padaczki Polskiego Towarzystwa Epileptologii (Warszawa)

Kutkowska-Kaźmierczak A (2016) Anatomia i fizjologia głosu ludzkiego w perspektywie wykonawczej na scenie opery i teatru : uwarunkowania genetyczne śpiewu. Czy istnieje genetyczne podłoże zdolności muzycznych i emisji głosu. VI ogólnopolska Konferencja naukowa “Ars et Vox”

Castaneda J, Obersztyn E (2016) Dymorfologia w chorobach metabolicznych. Kurs CMKP

Własienko P, Obersztyn E (2016) Aspekty genetyczne i poradnictwo genetyczne w neonatologii. Kurs CMKP

Obersztyn E (2016) Aspekty kliniczne w rozpoznawaniu i diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs CMKP

Obersztyn E (2016) Znaczenie poradnictwa genetycznego. Kurs CMKP

Obersztyn E (2016) Znaczenie diagnostyki chorób genetycznych oraz poradnictwa genetycznego we współczesnej medycynie Kurs CMKP

Gos M (2016) Rodzicielskie piętnowanie genomowe. Epigenetyka w chorobach neurologicznych. Kurs: Neurogenetyka i genetycznie uwarunkowane choroby narządów zmysłów. IpiN

Gos M (2016) Rodzicielskie piętno genomowe – wykład dla studentów Wydziału Biologii UW

Gos M (2016) Exome, clinical exome or sequencing panel ? Our own experience. Illumina

Wertheim-Tysarowska K, Kutkowska-Kaźmierczak A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Woźniak K, Ołdak M, Śniegórska D, Sota J, Giza A, Kowalewski C, Bal J (2016) Molekularne podłoże Epidermolysis Bullosa u polskich pacjentów – podsumowanie 10 lat badań. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego. Wrocław

Śniegórska D, Kowalewski C, Grabarczyk A, Ruszkowska L, Kutkowska-Kaźmierczak A, Sota J, Śmigiel R, Woźniak K, Niepokój K, Bal J, Wertheim-Tysarowska K (2016) Genetyczne podłoże rybiej łuski – określenie przydatności wybranych narzędzi molekularnych dla celów opracowania algorytmu diagnostycznego. 31 Zjazd Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego. Wrocław

Wertheim-Tysarowska K (2016) Wykład pt. "Podłoże molekularne i diagnostyka mukowiscydozy" na kursie specjalizacyjnym z laboratoryjnej genetyki medycznej, Warszawa, IPiN

Wertheim-Tysarowska K (2016) Wykład na kursie specjalizacyjnym z genetyki klinicznej pt. "Mutacje genu CFTR w diagnostyce niepłodności u mężczyzn", Łódź, Uniwersytet Medyczny

Wertheim-Tysarowska K (2016) Wykład na kursie specjalizacyjnym z genetyki klinicznej pt. "Galaktozemia-od fenotypu do genotypu" IMiD, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2016) "Fenyloketonuria-od przesiewu noworodkowego do terapii" Kurs specjalizacyjny z genetyki klinicznej pt. IMiD, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2016) Genetycznie uwarunkowane choroby skóry – badania i diagnostyka Doświadczenia własne Zakładu Genetyki Medycznej Instytut Matki i Dziecka

Nowakowska B (2016) "Diagnostyka przedurodzeniowa". Kurs specjalizacyjny. Kraków, Prokocim,

Nowakowska B (2016) "Technika aCGH w diagnostyce prenatalnej." Kurs specjalizacyjny. Kraków, Prokocim

Nowakowska B (2016) „Porównanie cytogenetycznych oraz molekularnych technik oceny kariotypu płodu.” Diagnostyka przedurodzeniowa”. Kurs specjalizacyjny. Kraków, Prokocim

Ziemkiewicz K (2016) „Diagnostyka przedurodzeniowa w laboratorium cytogenetycznym: Zasady prowadzenia hodowli komórek owodniowych oraz komórek trofoblastu.” Diagnostyka przedurodzeniowa”. Kurs specjalizacyjny. Kraków, Prokocim

Ziemkiewicz K „Diagnostyka przedurodzeniowa w laboratorium cytogenetycznym: Ocena kariotypu komórek owodniowych oraz komórek trofoblastu.” „Diagnostyka przedurodzeniowa”. Kurs specjalizacyjny. Kraków, Prokocim

Nowakowska B (2016) "Post and Prenatal Microarray Interpretation: not always as easy as we think." – User Group Meeting, Stuttgart,

Nowakowska B (2016) "Zastosowania macierzy CGH (aCGH) w diagnostyce prenatalnej." Konferencja : I Małopolskie Spotkania Ginekologów z Genetykami, Kraków,

Nowakowska B (2016) "Warsaw experience with array for autism. " - User group-meeting 2016 CytoSure UK & N.Europe Austin Court, **Birmingham**,

Nowakowska B (2016). „Nieinwazyjna, genetyczna diagnostyka prenatalna.” Seminarium zakładowe, IMID,

Nowakowska B (2016) „Zasady i metody klasycznej i molekularnej diagnostyki cytogenetycznej.” - IBB, Warszawa

Nowakowska B (2016). „Zespoły chorobowe zależne od aberracji lub niestabilności chromosomów.” - IBB, Warszawa

Nowakowska B (2016) „Najnowsze metody z zakresu laboratoryjnej genetyki medycznej w diagnostyce prenatalnej.” V Kongres Genetyki Polskiej. Łódź 19 - 22.09.2016

Niepokój K (2016) Aspekty genetyczne dziedzicznej postaci niedosłuchu. Instytut Psychiatrii i Neurologii