

PUBLIKACJE:

Grygalewicz B, Woroniecka R, Rymkiewicz G, Rygier J, Borkowska K, Kotyl A, Blachnio K, Bystydziński Z, Nowakowska B, Pienkowska-Grela B (2017) The 11q-Gain/Loss Aberration Occurs Recurrently in MYC-Negative Burkitt-like Lymphoma With 11q Aberration, as Well as MYC-Positive Burkitt Lymphoma and MYC-Positive High-Grade B-Cell Lymphoma, NOS. **Am J Clin Pathol.** 20;149(1):17-28. (IF=2.400) (MNI_{SW}=35)

Nowakowska B (2017) Clinical interpretation of copy number variants in the human genome. **J Appl Genet.** 58(4):449-457. Review. (IF=1.655) (MNI_{SW}=20)

Poluha A, Bernaciak J, Jaszczuk I, Kędzior M, Nowakowska BA (2017) Molecular and clinical characterization of new patient with 1,08 Mb deletion in 10p15.3 region. **Mol Cytogenet.** 10:34. doi: 10.1186/s13039-017-0336-2. eCollection 2017. (IF=1.455) (MNI_{SW}=25)

Sieroszewski P, Wielgos M, Radowicki S, Sasiadek M, 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, Wegrzyn P, Moczulska H (2017) Cell-free fetal DNA testing in prenatal diagnosis: Recommendations of the Polish Gynecological Society and the Polish Human Genetics Society. **Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.** 214:190-191. (IF=1.874) (MNI_{SW}=25)

Kucińska-Chahwan A, Bijok J, Dąbkowska S, Józwiak A, Ilnicka A, Nowakowska B, Jakiel G, Roszkowski T (2017) Targeted prenatal diagnosis of Pallister-Killian syndrome. **Prenat Diagn.** 37(5):446-452. (IF=2,523) (MNI_{SW}=30)

Jagła M, Tomasiak TB, Czyż O, Krol M, van Houdt JKJ, Kwinta P, Nowakowska BA (2017) Rubinstein-Taybi because of a novel EP300 mutation with novel clinical findings. **Clin Dysmorphol.** 26(3):170-174. (IF=0.573) (MNI_{SW}=15)

Kujko A, Berki D, Oracz G, Wejnarska K, Antoniuk J, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Bal J, Sahin-Tóth M, Rygiel A (2017) A novel p.Ser282Pro CPA1 variant is associated with autosomal dominant hereditary pancreatitis. **Gut** 66(9):1728-1730 (IF=14.9) (MNI_{SW}=50)

Punetha J, Kesari A, Hoffman EP, Gos M, Kaminska A, Kostera-Pruszczyk A, Hausmanowa-Petrusewicz I, Hu Y, Bönnemann CG, Jędrzejowska M (2017) A novel COL12A1 mutation expands the clinical

picture for congenital myopathies with extracellular matrix defects. **Muscle & Nerve** 55(2):277-281 (IF= 2.283) (MNI_{SW}=25)

Potulska-Chromik A, Hoffman-Zacharska D, Kostera-Pruszczyk A (2017) DOPA responsive dystonia or juvenile parkinsonism? - genotype-phenotype correlation. **Neurol Neurochir Pol** 51(1):1-6. (IF=0,857), MNI_{SW}=15)

Smigiel R, Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Rozensztrauch A, Wozniak K, Szafrńska A, Sasiadek MM, Kowalewski C (2017) Is c.1431-12G>A a common European mutation of SPINK5 ? A report of Polish patient with Netherton Syndrome. **BJMG** 19(2):81-84 (IF= 0.432) (MNI_{SW}=15)

Niturad C, Lev D, Kalscheuer VM, Charzewska A, Lerman-Sagie T, Traverso M, Specchio N, Schubert J, Lassota M, Chelly J, Bennett-Back O, Carmi N, Koplek T, Iacomino M, Trivisano M, Capovilla J, Striano P, Nawara M, Rzońca S, Fischer U, Bienek M, Jensen C, Hu H, Thiele H, Altmüller J, Krause R, May P, Becker F, EuroEPINOMICS Consortium, Balling R, Palotie A, Lehesjoki A-E, Biskup S, Haas SA, Nürnberg P, Lerche H, Zara F, Maljevic S, Leshinsky-Silver E (2016) Mutations in the GABAA receptor α 3-subunit gene GABRA3 cause X-linked epileptic encephalopathy with dysmorphic features (X-LEED) **Brain** 140(11):2879-2894. (IF=10,292) (MNI_{SW}=50)

Grabarczyk AM, Oracz G, Wertheim-Tysarowska K, Kujko A, Kołodziejczyk E, Bal J, Kozieł D, Kowalik A, Głuszek S, Rygiel AM (2017) The Chymotrypsinogen C (CTRC) genetic variants including c.180TT (p.Gly60Gly) are strong risk factors of chronic pancreatitis in paediatric patients. **J Pediatr Gastroenterol Nutr.** 65(6):652-657 (IF=2,8) (MNI_{SW}=30)

Allen AS, et al. [Hoffman-Zacharska D (Epi4K Consortium, EuroEPINOMICS-RES Consortium and Epilepsy Phenome Genome Project) (2017)] Application of rare variant transmission disequilibrium tests to epileptic encephalopathy trio sequence data. **EJHG** 25, 894-899 (IF=4,287) (MNI_{SW}=35)

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 (2017) FRMPD4 Mutations cause of X-linked intellectual disability by disrupting dendritic spine morphogenesis. **HMG** doi: 10.1093/hmg/ddx426 (IF=5,34) (MNI_{SW}=40)

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 (2017) Phenotype expansion and

development in Kosaki overgrowth syndrome **Clinical Genetics** 10.1111/cge.13192. (IF=3,326) (MNiSW=30)

Niepokój K; Rygiel AM, Jurczak P, Kujko A, Śniegórska D, Sawicka J, Grabarczyk A, Bal J, Wertheim-Tysarowska K (2017) Hearing Impairment Caused by Mutations in Two Different Genes Responsible for Nonsyndromic and Syndromic Hearing Loss within a Single Family. **J Appl Genet** doi: 10.1007/s13353-017-0416-3 (IF=1.625) (MNiSW=20)

Smyk M, Akdemir KC, Stankiewicz P (2017) SOX9 chromatin folding domains correlate with its real and putative distant cis-regulatory elements. **Nucleus**. 8(2):182-187. (IF=) MNiSW=25)

Jurkiewicz D, Kugaudo M, Skórka A, Śmigiel R, Smyk M, Ciara E, Chrzanowska K, Krajewska-Walasek M (2017) 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. (IF= 2.259) MNiSW=20)

Mierzewska H, Rydzanicz M, Biegański T, Kosinska J, Mierzewska-Schmidt M, Ługowska A, Pollak A, Stawiński P, Walczak A, Kędra A, Obersztyń E, Szczepanik E, Płoski R (2017) Spondyloepimetaphyseal dysplasia with neurodegeneration associated with ALFM1 mutation - a novel phenotype of the mitochondrial disease. **Clin Genet**. 91(1):30-37 (IF=3.93) (MNiSW=30)

Barczyk A, Kutkowska-Kaźmierczak A, Castañeda J, Obersztyń E (2017) The genetics of obesity - pathogenetic, clinical and diagnostic aspects. **Dev Period Med** 21(3):186-202. (MNiSW=13)

Hoffman-Zacharska D, Górka-Skoczylas P (2017) Skuteczność diagnostyczna metod molekularnych w diagnostyce encefalopatii padaczkowych. *Klinika Pediatryczna* 125, 6015-6019 (MNiSW=3)

Hoffman-Zacharska D, Górka-Skoczylas P (2017) Trendy i oczekiwania w badaniach podłoża molekularnego encefalopatii padaczkowych - stan na rok 2017 **Developmental Period Medicine** 21(4):317-327 (MNiSW=13)

Hofman-Zacharska D (2017) Encefalopatie padaczkowe - diagnostyka „następczej generacji” *Neurologia Dziecięca* 52 (MNiSW=11)

Bernaciak J, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Castañeda J, Kutkowska-Każmierczak A, Nowakowska B (2017) A novel de novo 20q13.11q13.12 microdeletion in a boy with neurodevelopmental disorders - case report. **Dev Period Med.** 21(2):91-94. (MNiSW=13)

Radkowska E, Nowakowska B (2017) Rola Logopedy we wspomaganiu rozwoju mowy u pacjentów z Zespołem delecji 22q11. FORUM LOGOPEDY

PREZENTACJE WYNIKÓW BADAŃ NA ZJAZDACH I KONGRESACH:

Rygiel AM, Kujko A, Oracz G, Wejnarska K, Fjeld K, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk, Molven A, Bal J (2017) CEL-HYB allele in Polish patients with hereditary or idiopathic chronic pancreatitis. EPC 2017 Home - 49th Meeting of European Pancreatic Club. **Budapest**

Kujko A, Berki D, Oracz G, Wejnarska K, Antoniuk J, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Bal J, Sahin-Tóth M, Rygiel AM (2017) A novel p.Ser282Pro CPA1 variant is associated with autosomal dominant hereditary pancreatitis. EPC 2017 Home - 49th Meeting of European Pancreatic Club. **Budapest**

Rygiel AM, Kujko A, Oracz G, Gambin T, Kosińska J, Wejnarska K, Wertheim-Tysarowska K, Kołodziejczyk E, Płoski R, Bal J (2017) Whole exome sequencing reveals complex genotypes in hereditary and idiopathic chronic pancreatitis. EPC 2017 Home - 49th Meeting of European Pancreatic Club. **Budapest**

Wejnarska K, Kujko A, Kołodziejczyk E, Grabarczyk A, Wertheim-Tysarowska K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Bal J, Rygiel AM, Oracz G (2017) The analysis of clinical course of chronic pancreatitis related to R122C PRSS1 mutation in children in comparison with R122H PRSS1 mutation. EPC 2017 Home - 49th Meeting of European Pancreatic Club. **Budapest**

Wertheim-Tysarowska K, Śniegórska D, Grabarczyk A, Ruszkowska L, Kutkowska-Kazimierczak A, Sawicka J, Radomska S, Woźniak K, Kowalewski C, Bal J (2017) Molecular diagnostics of ichthyoses using genodermatoses-dedicated next generation sequencing panel in Polish patients. 5tg World Conference od EB Research and 4th Conference of EB-CLINET. **Salzburg**

Wertheim-Tysarowska K, Kutkowska-Kaźmierczak A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Wozniak K, Oldak M, Sniegorska D, Sawicka J, Giza A, Radomska S, Kowalewski C, Bal J (2017) 10 years experience in molecular diagnostics of EB in Poland. From Sanger sequencing to self-designed next generation sequencing panel 47th annual ESDR meeting. 47th annual ESDR meeting. **Salzburg**

Rzońca SO, Gos M, Landowska A, Abramowicz A, Kordowska O, Dawidziuk M, Charzewska A, Kutkowska A, Castaneda J, Janeczko M, Posmyk R, Wierzba J, Stawiński P, Rydzanicz M, Kosińska J, Poznański J, Obersztyn E, Płoski R, Bal J (2017) "Novel and known X chromosome variants responsible for intellectual disability." The 18th International Fragile X and Related Neurodevelopmental Disorders. **St-Alexis-des-Monts**,

Piard J, Hu JH, Campeau PM, Rzońca S, Van Esch H, Vincent E, Han M, Rossignol E, Castaneda J, Chelly J, Skinner C, Kalscheuer V, Wang R, Lemyre E, Kosińska J, Stawinski P, Bal J, Hoffman D, Schwartz C, Van Maldergem L, Wang T, Worley P (2017) PRESO1 mutations cause X-linked intellectual disability by disrupting dendritic spine morphogenesis. ASHG Annual Meeting. **Orlando**,

Hoffman-Zacharska D, Terczynska I, Gorka-Skoczylas P, Tataj R, Mazurczak T, Winczewska-Wiktor A, Antczak-Marach D, Paprocka J, Głuszkiewicz E, Szczepanik E (2017) Not only Dravet Syndrome - how broad the phenotypic spectrum of SCN1A mutations may be? The European Paediatric Neurology Society Congress, **Lyon**

Bekiesinska-Figatowska M, Mazurczak T, Dawidziuk M, Iwanowska B, Szkudlinska-Pawlak S, Mierzewska H, Hoffman-Zacharska D (2017) Hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum (H-ABC) - the first Polish patient European Congress of Magnetic Resonance in Neuropediatrics 14th Meeting, **Tybinga**

Własienko P, Gambin T, Dangel J, Nowakowska BA (2017) Importance of WES studies in families with recurrent heart defects - a family case of new GATA6 mutation. 5th Annual Advances in Prenatal Molecular Diagnostics, **Cambridge, MA**

Smyk M, Sobecka K, Bartnik-Glaska M, Bezniakow N, Castaneda J, Nowakowska BA (2017) Intragenic deletion in the NPAS3 gene identified in a patient with mild intellectual disability and autism spectrum disorder. ESHG, **Kopenhaga**,

Hestand MS, Nowakowska BA, Vergaelen E, Demaerel W, Breckpot J, Cutler DJ, Crowley TB, Armando M, Philip N, Repetto G, Schneider M, Eliez S, Devriendt K, McDonald-McGinn DM, Morrow BE, Swillen

A, Vermeesch JR (2017) Reverse phenotyping of whole-genome sequencing data from patients with 22q11.2 deletions identifies an extensive catalog of broader phenotypic variability and benign variation in pathogenic disease genes. International 22q11.2 Brain Behavior Consortium. ESHG, **Kopenhaga**,

Kędzior M, Obersztyn E, Bezniakow N, Castaneda J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Bocian E, Stankiewicz P, Nowakowska B (2017) Usefulness of oligonucleotide array CGH in clinical diagnostics of autism spectrum disorders. B. Wiśniowiecka-Kowalnik,. ESHG, **Kopenhaga**, Dania Maj 27-30 2018

Ziemkiewicz K, Hestand MS, Smyk M, Crowley, Breckpot J, Swillen A, Kutkowska-Kazmierczak A, Piotrowicz M, Gieruszczak-Białek B, McDonald-McGinn DM, Vermeesch JM, Nowakowska BA (2017) Investigation of genetic variants in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. ESHG, **Kopenhaga**,

Osmańska K, Mucha B, Sobiecka K, Chraniuk D, Całbecka M, Gadomska G, Haus O (2017) Delecja długiego ramienia chromosomu 20 w grupie pacjentów z nowotworem mieloproliferacyjnym Ph-Ujemnym. XXVII Zjazd Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Warszawa,

Osmańska K, Sobiecka K, Mucha B (2017) Deletion of the long arm of chromosome 13 (13q-) analysis in patients with BCR-ABL1-negative myeloproliferative neoplasms, International MEDical Interdisciplinary Congress, Bydgoszcz

Wiśniowiecka-Kowalnik B, Kędzior M, Obersztyn E, Bezniakow N, Castañeda J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Bocian E, Stankiewicz P, Nowakowska B (2017) Usefulness of oligonucleotide array CGH in clinical diagnostics of autism spectrum disorders; Konferencja ESHG, **Kopenhaga**

Kutkowska-Kaźmierczak A, Boczar M, Własienko P, Bezniakow N, Jamsheer A, Sowińska-Seidler A, Gos M, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Czerska K, Nowakowska B, Obersztyn E (2017) Phenotypic heterogeneity of craniostenosis syndromes associated with coronal suture - 14 cases from 9 families; Konferencja ESHG, **Kopenhaga**

Jędrzejowska M, Dębek E, Halat P, Kostera-Pruszczyk A, Ciara E, Jezela-Stanek A, Rydzanicz M, Gasperowicz P, Gos M (2017) Broad clinical spectrum observed in patients with scapulooperoneal spinal muscular atrophy (SPSMA) caused by an c.806G>A (p.Arg269His) mutation in the TRPV4 gene. XXII International Congress of the World Muscle Society. **Saint Malo**

WYKŁADY:

Nowakowska B (2017) Gene-focused designed arrays for autism spectrum disorder.. OGT MEETING 2017, Martinsried, Munich,

Nowakowska B (2017) Medyczne, terapeutyczne i wychowawcze wyzwania w pracy z dzieckiem z Zespołem DiGeorge'a.. Białystok.

Nowakowska B (2017) Wykorzystywanie nowych technik molekularnych w nieinwazyjnych testach prenatalnych. Sekcja Diagnostyki Prenatalnej PTGC, Warszawa

Nowakowska B (2017) Korelacja wad stwierdzanych w badaniu USG z aberracjami stwierdzanymi w badaniu za pomocą mikromacierzy.. Sekcja Diagnostyki Prenatalnej PTGC, Warszawa

Nowakowska B (2017) Diagnostyka prenatalna. Kurs: Neurologia dziecięca. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Rola diagnostyki cytogenetycznej w praktyce klinicznej - wskazania do badań cytogenetycznych. Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Cytogenetyka molekularna. Zalety i ograniczenia poszczególnych metod diagnostycznych. Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Metody analizy cytogenetyki klasycznej i molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych. Interpretacja wyniku. Kurs: Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Nowe techniki genetycznej diagnostyki nieinwazyjnej. Kurs: Diagnostyka Prenatalna. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Techniki cytogenetyki klasycznej i molekularnej. Kurs: Diagnostyka Prenatalna. IMID, Warszawa

Nowakowska B (2017) Szybka diagnostyka aneuploidii. Kurs: Diagnostyka Prenatalna. IMiD, Warszawa

Nowakowska B (2017) Trudności interpretacyjne podczas badań cytogenetycznych i molekularnych płodu. Kurs: Diagnostyka Prenatalna. IMiD, Warszawa

Charzewska A (2017) Niepełnosprawność intelektualna – stan badań a możliwości diagnostyki molekularnej. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Charzewska A (2017) Niepełnosprawność intelektualna – podejście do diagnostyki molekularnej. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Charzewska A (2017) Niepełnosprawność intelektualna u dzieci. Kurs CMKP: "Neurologia noworodka". IMiD, Warszawa

Charzewska A, Hoffman-Zacharska D, Gambin T, Smyk M, Uściński R (2017) Zastosowania informatyki w genetyce medycznej. Praktyki dla licealistów w ramach "Dnia Przedsiębiorczości" Fundacji Młodzieżowej Przedsiębiorczości. IMiD, Warszawa

Leńska-Mieciek M, Charzewska A, Hoffman-Zacharska D, Fiszer U (2017) Flapping tremor - like symptom in four generations of a Polish family. Konferencja Kliniki Neurologii WUM "Basal Ganglia Club", Warszawa

Hoffman-Zacharska D (2017) Zespoły padaczkowe. Geneza podłoże molekularne. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Hoffman-Zacharska D (2017) Choroby neurodegeneracyjne o późnym wieku zachorowania. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Hoffman-Zacharska D (2017) Problemy etyczne diagnostyki chorób genetycznych. IBB – wykłady dla doktorantów „Patologia molekularna wybranych chorób genetycznie uwarunkowanych”

Hoffman-Zacharska D (2017) Diagnostyka następnej generacji chorób neurodegeneracyjnych o podłożu genetycznym. Współczesna neurologia. Kurs dla ordynatorów oddziałów neurologicznych i kierowników specjalizacji. Warszawa, Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny im. W. Orłowskiego CMPK

Hoffman-Zacharska D (2017) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs chorób metabolicznych, Warszawa, CMPK IMiD

Hoffman-Zacharska D (2017) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs chorób metabolicznych, Warszawa, CMPK IMiD

Hoffman-Zacharska D (2017) Wybrane aspekty bioetyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs chorób metabolicznych, Warszawa, CMPK IMiD

Hoffman-Zacharska D (2017) Problemy etyczne diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs z genetyki. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Hoffman-Zacharska D (2017) Diagnostyka molekularna chorób związanych z mutacjami dynamicznymi. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Hoffman-Zacharska D (2017) Analiza molekularna w chorobach neurologicznych o wysokiej heterogenności klinicznej na przykładzie encefalopatii padaczkowych. Kurs z genetyki, CMPK Warszawa, IMiD

Hoffman-Zacharska D (2017) Diagnostyka molekularna padaczek/encefalopatii padaczkowych. Kurs z neurologii dziecięcej, Warszawa, CMPK IMiD

Hoffman-Zacharska D (2017) NGS panels - new way of Early Infantile Epileptic Encephalopathies diagnostic; new possibilities and problems. The 25th Epilepsy Conference. Bukareszt

Hoffman-Zacharska D (2017) Skuteczność diagnostyczna metod molekularnych w diagnostyce encefalopatii padaczkowych. VI Szkoła Neurometaboliczna, Warszawa

Hoffman-Zacharska D (2017) Narzędzia analizy całogenomowej w diagnostyce padaczek - oczekiwania i możliwości. Konferencja Naukowo-Szkoleniowa IX Ogólnopolskie Dni Neurologii Dziecięcej, Bydgoszcz

Hoffman-Zacharska (2017) Co wynika ze współpracy neurologa i genetyka - problemy neurogenetyki wieku rozwojowego. Wydział Biologii UW, Warszawa

Gos M (2017) Metody analizy kwasów nukleinowych i sekwencjonowania DNA w diagnostyce chorób dziedzicznych, kurs CMKP: Wybrane zagadnienia z genetyki chorób metabolicznych (laboratoryjna genetyka medyczna), Warszawa

Gos M (2017) Patogeneza, aspekty genetyczne choroby trofoblastycznej, Kurs CMKP: Ciężowa choroba trofoblastyczna dla specjalizujących się w ginekologii onkologicznej, Warszawa

Gos M (2017) Patogeneza, aspekty genetyczne choroby trofoblastycznej, Kurs CMKP: Ciężowa choroba trofoblastyczna dla specjalizujących się w ginekologii onkologicznej, Warszawa

Gos M (2017) Diagnostyka molekularna padaczek, Kurs CMKP: Padaczka i inne stany napadowe u dzieci, Warszawa,

Gos M (2017) Wykorzystanie celowanych paneli genetycznych - SeqCap EZ Choice, spotkanie aplikacyjne użytkowników zestawów do wzbogaconego sekwencjonowania, IBD PAN, Warszawa

Gos M (2017) Podłoże genetyczne zespołu Noonan i innych RASopatii - możliwości diagnostyczne, spotkanie pacjentów z zespołem Noonan, IMiD, Warszawa

Gos M (2017) Metody analizy DNA w diagnostyce molekularnej chorób dziedzicznych. Interpretacja wyniku diagnostycznego. Kurs CMKP: Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej (pediatria metaboliczna), Warszawa

Gos M (2017) Metody analizy kwasów nukleinowych i sekwencjonowania DNA w diagnostyce chorób dziedzicznych. Kurs CMKP: Wrodzone wady metabolizmu (genetyka kliniczna), Warszawa

Gos M (2017) Analiza RNA/cDNA w diagnostyce na przykładzie nerwiakowłókniałości typu I. Rola i znaczenie RNA w normie i w patologii. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Gos M (2017) Sekwencjonowanie DNA. Metoda Sangera i sekwencjonowanie następnej generacji. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”

Gos M (2017) Rdzeniowy zanik mięśni – diagnostyka molekularna. Interpretacja wyników. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Gos M (2017) Defekt rodzicielskiego piętna genomowego – metody diagnostyczne. Schemat postępowania diagnostycznego na przykładzie zespołu Pradera-Williego i zespołu Angelmana. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Gos M (2017) Gdzie jest kres naszych możliwości czyli co nowego w genetyce – posiedzenie warszawskiego oddziału Polskiego Towarzystwa Diagnostyki Laboratoryjnej, Warszawa

Gos M (2017) Diagnostyka prenatalna chorób monogenowych – doświadczenia własne zespołu Pracowni Genetyki Molekularnej IMiD. - Spotkanie Sekcji Diagnostyki Prenatalnej PTGC, Warszawa,

Gos M (2017) Zastosowanie sekwencjonowania panelowego w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych - doświadczenia własne IMiD. Spotkanie Oddziału Krakowskiego Polskiego Towarzystwa Genetyki, Kraków

Gos M (2017) Rola miRNA w nieinwazyjnej diagnostyce prenatalnej, kurs CMKP: Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym, Warszawa,

Gos M (2017) Badania molekularne w diagnostyce prenatalnej, kurs CMKP: Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym, Warszawa,

Gos M (2017) Podłoże molekularne NF1 i RASopatii. Możliwości diagnostyczne. Symposium Alba-Julia (spotkanie pacjentów NF1 i innych fakomatyz), Warszawa,

Gos M (2017) Metody analizy DNA w genetyce klinicznej. Wykład na Politechnice Warszawskiej, Warszawa,

Gos M (2017) Rodzicielskie piętno genomowe. Wykład dla studentów Wydziału Biologii UW w ramach cyklu "Genetyka człowieka". Warszawa,

Jurek M (2017) Materiał do badań (DNA i RNA, kategorie RNA komórkowego). Metody izolacji DNA i RNA. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Jurek M (2017) Podstawy technik molekularnych: PCR i hybrydyzacja. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Landowska A (2017) Odmiany techniki PCR. Wykorzystanie w analizie powtórzonych sekwencji polimorficznych i zdefiniowanych mutacji punktowych. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Gambin T (2017) Analiza danych z sekwencjonowania następnej generacji. Bazy danych i narzędzia bioinformatyczne stosowane w interpretacji wariantów Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Rzońca S (2017) Zespół łamliwego chromosomu X – schemat postępowania diagnostycznego. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Rzońca S (2017) Badania funkcjonalne jako uzupełnienie badań molekularnych (analiza RNA i białek, indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste jako model badawczy). Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Rygiel A (2017) Choroby wieloczynnikowe na przykładzie przewlekłego zapalenia trzustki. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa
Rygiel A (2017) Genetyczne czynniki ryzyka w przewlekłym zapaleniu trzustki. IMiD. Warszawa

Leńska-Mieciek M, Charzewska A, Hoffman-Zacharska D, Fiszer U (2017) Flapping tremor - like symptom in four generations of a Polish family. Konferencja "Basal Ganglia Club", Warszawa

Niepokój K (2017) Niedosłuch syndromiczny i niesyndromiczny – aspekty diagnostyczne. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Diagnostyka molekularna genodermatoz w ramach Alergologia i immunodermatologia dzieci i dorosłych. Kazimierz Dolny

Wertheim-Tysarowska K (2017) Choroby CFTR-zależne – zalecenia i diagnostyka molekularna. Interpretacja wyników (ocena ryzyka). Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Diagnostyka molekularna w chorobach rzadkich i ultrazadkich na przykładzie genodermatoz. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Zapis zmian nukleotydowych zgodny z zasadami HGVS. Wytyczne ACMG dotyczące klasyfikacji wariantów. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Fenylketonuria od przesiewu noworodkowego do terapii. „Wrodzone wady metabolizmu” w ramach specjalizacji z genetyki klinicznej, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Galaktozemia – od fenotypu do genotypu. „Wrodzone wady metabolizmu” w ramach specjalizacji z genetyki klinicznej. Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Genotyp i ... Rola badań genetycznych we współczesnej medycynie Kurs „Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej”, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Mukowiscydoza, niepłodność – jeden gen, różne oblicza choroby. Wykład dla studentów UW w ramach zajęć z Genetyki Człowieka, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Genodermatozy, czyli uwarunkowane dziedzicznie choroby skóry. Wykład dla studentów UW w ramach zajęć z Genetyki Człowieka, Warszawa

Wertheim-Tysarowska K (2017) Diagnostyka i poradnictwo genetyczne w EB - Konferencja EB, , Warszawa

Gawliński P (2017) Wady migracji neuronalnej – poszukiwanie genów i wariantów patogennych przy zastosowaniu technik molekularnych. Kurs CMKP: „Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej”. Warszawa

Gawliński P (2017) Biologia molekularna i biotechnologia. Wykład w Zespole Szkół nr 3 w Nidzicy dla klas gimnazjalnych.

Ziemkiewicz K (2017) Techniki cytogenetyki klasycznej i molekularnej; zasady prowadzenia hodowli komórkowych; kontaminacja materiałem matczynym. Kurs: Diagnostyka prenatalna. Warszawa

Ziemkiewicz K (2017) Trudności interpretacyjne podczas badań cytogenetycznych i molekularnych płodu: zrównoważone aberracje chromosomowe, mozaikowość, chromosomy markerowe. Kurs: Diagnostyka prenatalna. IMiD, Warszawa

Ziemkiewicz K (2017) Analiza kariotypów, nazewnictwo aberracji chromosomowych zgodne z zasadami ISCN - zajęcia praktyczne Kurs: Diagnostyka prenatalna. IMiD, Warszawa

Ziemkiewicz K (2017) Zasady technik kariotypowania w zależności od materiału diagnostycznego. Unieśmiertelnienie i archiwizacja linii komórkowych. Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMiD, Warszawa.

Ziemkiewicz K (2017) Analiza przykładowych kariotypów z najczęstszymi aberracjami chromosomowymi. Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMiD, Warszawa

Ziemkiewicz K (2017) Nomenklatura i zapisywanie wyniku badań cytogenetycznych zgodnie z ISCN" Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMiD, Warszawa

Ziemkiewicz K (2017) Nazewnictwo aberracji chromosomowych zgodne z zasadami ISCN (interpretacja wyniku) – zajęcia praktyczne. Kurs: Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej. IMiD, Warszawa

Obersztyn E (2017) Prader-Willi syndrome - the present times and hopes for the future. Diagnostics, clinics and therapeutic prospects. 15th International Diseases Conference Rare Diseases Open Your Heart and Mind; Białobrzegi

Obersztyn E (2017) Diagnostyka prenatalna w praktyce klinicznej – rola wywiadu lekarskiego; specjalizacyjny CMKP; Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym.

Obersztyn E; Aspekty kliniczne w rozpoznawaniu i diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych. Kurs CMKP: Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej

Barczyk A (2017) Genetyka otyłości. IV Konferencja Naukowo-Szkoleniowa IMiD, Warszawa,

Barczyk A (2017) Badania genetyczne w andrologii. Zespół Klinefeltera. Wpływ wieku na płodność mężczyzn – spojrzenie genetyka. Kurs z andrologii klinicznej CMKP, Warszawa,

Bezniakow N (2017) Prezentacja objawów klinicznych, profilaktyki w zespole Noonan i innych RASopatii oraz doświadczenia klinicznego Poradni Genetycznej w pracy z pacjentami z zespołem Noonan i innymi RASopatiami. Spotkanie rodzin z RASopatiami

Bezniakow N (2017) Embriogeneza. Rozwój płodu. Kurs specjalizacyjny CMKP;

Bezniakow N (2017) Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym. Kurs specjalizacyjny CMKP

Bezniakow N (2017) Zespoły aneuploidii chromosomowych." - kurs specjalizacyjny CMKP Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej.

Bezniakow N (2017) Rasopatie - okiem genetyka klinicznego." Sympozjum "Neurofibromatozy – diagnostyka, leczenie, opieka nad pacjentem – stan obecny i perspektywy. Warszawa, STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA RECKLINGHAUSENA I INNYMI CHOROBAMI Z GRUPY FAKOMATOZ

Kutkowska-Kaźmierczak A (2017) Kwalifikacja do badań inwazyjnych- kurs specjalizacyjny CMKP; Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym.

Kutkowska-Kaźmierczak A (2017) Zespoły mikrodelecji i mikroduplikacji; kurs specjalizacyjny CMKP; Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej.

Kutkowska-Kaźmierczak A (2017) Genetyczne podłoże mukowiscydozy; kurs specjalizacyjny CMKP Mukowiscydoza i postępowanie u chorych zależnych od technologii medycznych

Kutkowska-Kaźmierczak A (2017) Ryzyko genetyczne, prognoza i porada genetyczna oraz zgoda pacjentki (rodziców) na badanie prenatalne. Kursie CMKP Diagnostyka prenatalna

Castañeda J (2017) Aspekty etyczne diagnostyki prenatalnej; kurs specjalizacyjny CMKP; Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej.

Castañeda J (2017) Aberracje subtelerowe; kurs specjalizacyjny CMKP; Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym. 26.10.2017

Castañeda J (2017) Diagnostyczne i etyczne aspekty diagnostyki prenatalnej: wyzwania dla opieki medycznej nad kobietą w ciąży i rozwijającym się płodem. konferencja naukowa ; Diagnostyczne i etyczne aspekty diagnostyki prenatalnej: „Przebieg ciąży a zdrowie matki – uwarunkowania medyczne i prawne” Warszawa,

Własienko P (2017) Genetyka w wadach powłoki brzusznej i przewodu pokarmowego . Posiedzenie PTMP Oddział Warszawski;

Własienko P (2017) Rola Echokardiografii płodowej w procesie poradnictwa genetycznego

Własienko P (2017) Diagnostyka prenatalna wad rozwojowych i chorób o podłożu genetycznym. kurs specjalizacyjny CMKP

Własienko P (2017) Badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej. Kurs specjalistyczny CMKP - położnictwo.

Własienko P (2017) Poradnictwo genetyczne w aberracjach chromosomowych.; kurs specjalizacyjny CMKP; Diagnostyczne metody laboratoryjne w genetyce klinicznej.

Własienko P (2017) Epidemiologia, etiologia i podstawy genetyki chorób układu krążenia u dzieci. Kurs specjalistyczny CMKP CZD - Kardiologia Dziecięca