- Rzońca-Niewczas S, Wierzba J, Kaczorowska E, Poryszewska M, Kosińska J, Stawiński P, Płoski R, Bal J (2021) *WDR13*: a novel gene implicated in non-syndromic intellectual disability. **Genes (Basel)** 12(12):1911. doi: 10.3390/genes12121911 (IF=4,096) (MNiSW= 100)
- de Rijk FEM, van Veldhuisen CL, Besselink MG, van Hooft JE, van Santvoort HC, van Geenen EJM, Hegyi P, Löhr JM, Dominguez-Munoz JE, de Jonge PJF, Bruno MJ, Verdonk RC; Dutch Pancreatitis Study Group (Wertheim-Tysarowska K) (2022) Diagnosis and treatment of exocrine pancreatic insufficiency in chronic pancreatitis: An international expert survey and case vignette study. **Pancreatology** 22(4):457-465. doi: 10.1016/j.pan.2022.03.013 (IF 3,996) (MNiSW=70)
- Hernandez-Dorronsoro U, Gawlinski P, Lasa-Aranzasti A, Martínez-Soroa I, Aizalde EA, Villaverde RS, Rodríguez CA, Aritziturri MS (2022) Kosaki overgrowth syndrome due to a novel de novo *PDGFRB* variant **Clinical Genetics** 101(1):144-145. (IF 4,428) (MNiSW=100)
- Manivannan SN, Roovers J, Smal N, Myers CT, Turkdogan D, Roelens F, Kanca O, Chung H-L, Scholz T, Hermann K, Bierhals T, Caglayan HS, Stamberger H, MAE working group of EuroEPINOMICS RES Consortium (Hoffman-Zacharska D), Mefford H, de Jonghe P, Yamamoto S, Weckhuysen S, Bellen HJ (2022) De novo FZR1 loss-of-function variants cause developmental and epileptic encephalopathies. **Brain** 145(5):1684-1697. (IF=14,250) (MNiSW=20)
- Sobstyl M, Stapińska-Syniec A, Zaremba J, Jurek M, Kupryjaniuk A, Rylski M (2021) Bilateral pallidal stimulation in a family with Myoclonus Dystonia Syndrome due to a mutation in sarcoglycan gene. **Neuromodulation: Technology at the Neural Interface**. doi: 10.1111/ner.13362 (IF=4,029) (MNiSW= 100)
- Dawidziuk M, Kutkowska-Kazmierczak A, Bukowska-Olech E, Jurek M, Furmanek M, Bekiesinska-Figatowska M, Bal J, Gawlinski P (2022) De novo ACTG1 variant expands phenotype and genotype of partial deafness and Baraitser-Winter syndrome: **International Journal of Molecular Sciences** 23(2):692. doi: 10.3390/ijms23020692 (IF=5,923) (MNiSW= 140)
- Pietrzak A, Wawrzycki B, Schmuth M, Wertheim-Tysarowska K (2022) Structural and functional foot disorders in patients with genodermatoses: a single-centre, retrospective chart review. **Orphan Journal of Rare Diseases** 17(1):53. doi: 10.1186/s13023-022-02207-x (IF=3,478) (MNiSW= 100)
- Kowalczyk K, Smyk M, Bartnik-Głaska M, Plaskota I, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bernaciak J, Chojnacka M, Paczkowska M, Niemiec M, Dutkiewicz D, Kozar A, Magdziak R, Krawczyk W, Pietras G, Michalak E, Obersztyn E, Klepacka T, Bal J, Nowakowska BA (2022) Application of array comparative genomic hybridization (aCGH) for identification of chromosomal aberrations in the spontaneous abortion. **Journal of Assisted Reproduction and Genetics** 39(2):357-367 (IF=3,412) (MNiSW= 100)
- Bukowska-Olech E, Larysz D, Sowińska-Seidler A, Gawliński P, Koczyk G, Popiel D, Gurba-Bryskiewicz L, Materna-Kiryluk A, Adamek Z, Szczepankiewicz A, Dominiak P, Glista F, Matuszewska K, Jamsheer A (2022) Results from Genetic Studies in Patients Affected with Craniosynostosis: Clinical and Molecular Aspects. **Frontiers in Molecular Biosciences**. Vol 9: 865494; doi: 10.3389/fmolb.2022.865494 (IF=4,615) (MNiSW= 140)
- Kaja E, Lejman A, Sielski D, Sypniewski M, Gambin T, Dawidziuk M, Suchocki T, Golik P, Wojtaszewska M, Mroczek M, Stępień M, Szyda J, Lisiak-Teodorczyk K, Wolbach F, Kołodziejska D, Ferdyn K, Dąbrowski M, Woźna A, Żytkiewicz M, Bodora-Troińska A, Elikowski W, Król ZJ, Zaczyński A, Pawlak A, Gil R, Wierzba W, Dobosz P, Zawadzka K, Zawadzki P, Sztromwasser P (2022) The thousand Polish genomes — a database of Polish variant allele frequencies.

International Journal of Molecular Sciences 23(9):4532. doi.org/10.3390/ijms23094532 (IF=5.924) (MNiSW= 140)

- Bisello G, Kusmierska K, Verbeek MM, Sykut–Cegielska J, Willemsen MAAP, Wevers RA, Szymańska K, Poznanski J, Drozak J, Wertheim–Tysarowska K, Rygiel AM, Bertoldi M (2022) The novel P330L pathogenic variant of aromatic amino acid decarboxylase maps on the catalytic flexible loop underlying its crucial role. **Cellular and Molecular Life Sciences** 79(6):305. doi: 10.1007/s00018-022-04343-w. (IF=9,074) (MNiSW= 140)
- Rygiel AM, Unger LS, Sörgel FL, Masson E, Matsumoto R, Ewers M, Chen JM, Bugert P, Buscail L, Gambin T, Oracz G, Winiewska-Szajewska M, Mianowska A, Poznanski J, Kosińska J, Stawinski P, Płoski R, Koziel D, Gluszek S, Laumen H, Lindgren F, Löhr JM, Orekhova A, Rebours V, Rosendahl J, Párniczky A, Hegyi P, Sasaki A, Kataoka F, Tanaka Y, Hamada S, Sahin-Tóth M, Hegyi E, Férec C, Masamune A, Witt H (2022) Variants in the pancreatic CUB and zona pellucida-like domains 1 (*CUZD1*) gene in early-onset chronic pancreatitis - A possible new susceptibility gene. **Pancrtetology** 22(5):564-571 (IF=3,996) (MNiSW=70)
- Takáts A, Berke G, Gede N, Németh BC, Witt H, Głuszek S, Rygiel AM, Hegyi P, Sahin-Tóth M, Hegyi E (2022) Risk of chronic pancreatitis in carriers of loss-of-function CTRC variants: a meta-analysis. **PLOS-ONE** 17(5):e0268859. doi: 10.1371/journal.pone.0268859 (IF= 3,240) (MNiSW= 100)
- Lin T-Y, Smigiel R, Kuzniewska B, Chmielewska J, Kosińska J, Biela M, Biela A, Kościelniak A, Dobosz D, Laczmanska I, Chramiec-Głąbik A, Jeżowski J, Nowak J, Gos M, Rzonca-Niewczas S, Dziembowska M, Ploski R, Glatt S (2022) Destabilization of mutated human PUS3 protein causes intellectual disability. **Human Mutation** doi: 10.1002/humu.24471. (IF=4.878) (MNiSW= 140)
- Milanowski LM, Hou X, Bredenberg JM, Fiesel FC, Soto-Beasley AI, Walton RL, Strongosky AJ, Faroqi A, Barcikowska M, Boczarska-Jedynak M, Dulski J, Fedoryshyn L, Janik P, Potulska-Chromik A, Karpinsky K, Krygowska-Wajs A, Lynch T, Olszewska D, Opala G, Pulyk A, Rektorova I, Sanotsky Y, Siuda J, Widlak M, Slawek J, Rudzinska M, Friedman A, Figura M, Szlufik S, Rzonca-Niewczas S, Podgorska E, McLean PJ, Koziorowski D, Ross OA, Hoffman-Zacharska D, Springer W, Wszolek ZK, (2022) Cathepsin B p.Gly284Val mutant in Parkinson disease pathogenesis. **International Journal of Molecular Sciences** 23(13):7086. doi: 10.3390/ijms23137086. (IF=6.01) (MNiSW=140)
- Leonardi E, Aspromonte MC, Drongitis D, Bettella E, Verrillo L, Polli R, McEntagart M, Bologna/Milano (2 co-authors), D'Arrigo S, Ciaccio C, Esposito S, Nigro V (+1), Baldo D, Lonardo F, Carecchio M, Stanzial F, Bonato G, Posmyk R, Kaczorowska E, Rzońca-Niewczas S, Miano MG, Murgia A (2022) Expanding the genetics and phenotypic spectrum of Lysine-specific demethylase 5C (KDM5C): a report of 13 novel mutations. **EJHG** doi: 10.1038/s41431-022-01233-4. (IF= 4.246) (MNiSW= 100)
- Bartoszewski S, Dawidziuk M, Kasica N, Durak R, Jurek M, Podwysocka A, Guilbride DL, Podlasz P, Winata CL*, Wiszniewski W,* Gawlinski P (2022) Zebrafish/Drosophila dual system model for investigating human micocephaly. **Cells** 11(17):2727. doi: 10.3390/cells11172727 (IF=7,666) (MNiSW= 140)
- Tóth A, Demcsák A, Zankl F, Oracz G, Unger LS, Bugert P, Laumen H, Párniczky A, Hegyi P, Rosendahl J, Gambin T, Płoski R, Koziel D, Gluszek S, Lindgren F, Löhr JM, Sahin-Tóth M, Witt H, Rygiel AM**,** Ewers M, Hegyi E (2022) Loss-of-function variant in thechymotrypsin like elastase 3B(CELA3B) is associated with non-alcoholic chronic pancreatitis. **Pancreatology** doi: 10.1016/j.pan.2022.06.258 (IF= 3,9) (MNiSW=70)
- AL-Shaikh RH, Milanowski LM, Holla VV, Kurihara K, Yadav R, Kamble N, Muthusamy B, Bellad A, Koziorowski D, Szlufik S, Hoffman-Zacharska D, Fujioka S, Tsuboi Y, Ross OA, Wierenga K, Uitti RJ, Wszolek Z, Pal KP (2022) PLA2G6-associated neurodegeneration in four different populations-case series and Literature review**. Parkinsonism and Related Disorders** 101; 66-74 (IF=4,402) (MNiSW=100)

- Zdanowicz K, Uscinowicz M, Rakowska M, Wertheim-Tysarowska K, Rygiel AM, Oracz G, Lebensztejn DM (2020) Chronic pancreatitis caused by a Homozygous *SPINK1* c.194 + 2T > C variant and Pancreas Divisum in a 3-year-old child-case report. **J Pediatr Genet**. 11(3):232-235. (MNiSW= 70)
- Lin Y-Y, Smigiel R, Kuzniewska B, Chmielewska JJ, Kosińska J, Biela M, Biela A, Kościelniak A, Dobosz D, Laczmanska I, Chramiec-Głąbik A, Jeżowski J, Nowak J, Gos M, Rzonca-Niewczas S, Dziembowska M, Ploski R, Glatt S (2022) Destabilization of mutated human PUS3 protein causes intellectual disability. **Hum Mut** doi: 10.1002/humu.24471 (IF=4,878) (MNiSW= 140)
- Zayat V, Szlendak R, Hoffman-Zacharska D (2022) Stem cel models of SCN1A-related encephalopathies: current perpestive and future therapies. **Cells** 11(19):3119. doi: 10.3390/cells11193119. (IF=6.70) (MNiSW=140)
- Turski P, Chaberska I, Piotr Szukało P, Pyska P, Milanowski Ł, Szlufik S, Figura M, Hoffman-Zacharska D, Siuda J, Koziorowski D (2022) Review of the epidemiology and variability of LRRK2 non-p.Gly2019Ser pathogenic mutations in Parkinson's disease. **Front Neurosci**. 16:971270. doi: 10.3389/fnins.2022.971270 (IF=4,501) (MNiSW=100)
- Wrzosek M, Ślusarczyk K (2022) Methylenetetrahydrofolate Reductase C677T Gene Variant in Relation to Body Mass Index and Folate Concentration in a Polish Population. ***Biomedicines*** *10*, 3140. https://doi.org/10.3390/biomedicines10123140 (IF=4,757) (MNiSW=100)
- Kotulska K, Jozwiak S, Jedrzejowska M, Gos M, Ogrodnik M, Wysocki J, Czajka H, Kuchar E (2022) Newborn screening and gene therapy in SMA: Challenges related to vaccinations. **Front Neurol**. 3:890860. doi: 10.3389/fneur.2022.890860 (IF=4,003) (MNiSW= 100)
- Stawicka E, Górka-Skoczylas P, Hoffman-Zacharska D (2022) Nowe spojrzenie na charakterystykę kliniczno-molekularną SCN1A-zaleznych encefalopatii padaczkowych i rozwojowych. **Aktual. Neurol.** 22(2) 93-98 (MNiSW=20)
- Mika A, Pakiet A, Szczygielski O, Woźniak K, Osipowicz K, Kowalewski C, Krześniak N, Noszczyk BH, Wertheim-Tysarowska K (2022) Fatty acid profiles in various lipid fractions in the human epidermis depending on the body site and age. **Acta Biochimica Polonica** 69(3):657-671 (MNiSW= 70)
- Jędrzejowska M, Gos M, Ołtarzewski M (2022) Rdzeniowy zanik mięśni w erze leczenia i badań przesiewowych noworodków. Medycyna praktyczna, Pediatria, 2 (140); 47-57 (MNiSW=5)
- Gos M, Jedrzejowska M, Ołtarzewski M (2022) SMA - badania przesiewowe u noworodków I ich rola w podjeciu wczesnego leczenia. **Postepy Neonatologii** 3(28); 9-15 (MNiSW=20)
- Kowalczyk K, Smyk M, Bartnik-Głaska M, Plaskota I, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Bernaciak J, Chojnacka M, Paczkowska M, Niemiec M, Dutkiewicz D, Kozar A, Magdziak R, Krawczyk W, Pietras G, Michalak E, Klepacka T, Obersztyn E, Bal J, Nowakowska BA (2022). Application of array comparative genomic hybridization (aCGH) for identification of chromosomal aberrations in the recurrent pregnancy loss. **Journal of Assisted Reproduction and Genetics**. 39(2):357-367. doi: 10.1007/s10815-022-02400-8. (IF= 3.357)(MNiSW= 100)
- Kowalczyk K, Bartnik-Głaska M, Smyk M, Plaskota I, Bernaciak J, Kędzior M, Wiśniowiecka-Kowalnik B, Deperas M, Domaradzka J, Łuszczek A, Dutkiewicz D, Kozar A, Grad D, Niemiec M, Ziemkiewicz K, Magdziak R, Braun-Walicka N, Barczyk A, Geremek M, Castañeda J, Kutkowska-Kaźmierczak A, Własienko P, Jakubów-Durska K, Dębska M, Kucińska-Chahwan A, Kozłowski Sz, Mikulska B, Issat T, Roszkowski T, Nawara-Baran A, Runge A, Jakubiuk-Tomaszuk A, Kruczek, Kostyk E, Pietras G, Limon J, Zwoliński J, Ochman K, Szajner T, Węgrzyn P, Wielgoś M, Sąsiadek M, Obersztyn E, Nowakowska BA (2022) Comparative Genomic Hybridization to Microarrays in Fetuses with High-Risk Prenatal Indications: Polish Experience with 7400 Pregnancies. **Genes (Basel)** 13(4):690. doi: 10.3390/genes13040690 (IF= 4,096)(MNiSW= 100)
- Kucińska-Chahwan A, Roszkowski T, Nowakowska B, Geremek M, Paczkowska M, Bijok J, Massalska D (2022) Extended genetic testing in fetuses with sonographic skeletal system

abnormalities. **Ultrasound Obstet Gynecol**. 59(5):660-667. doi: 10.1002/uog.23722. PMID: 34198368. (IF= 8.678)(MNiSW= 140)

- Sieroszewski P, Haus O, Zimmer M, Wielgos M, Latos-Bielenska A, Borowiec M, Borowski D, Cnota W, Czuba B, Dubiel M, Jakubowski L, Janiak K, Kaczmarek P, Kwiatkowski S, Nowakowska B, Pietryga M, Piotrowski K, Preis K, Ropacka-Lesiak M, Sasiadek MM, Swiatkowska-Freud M, Wegrzyn P, Wloch A, Moczulska H (2022) Recommendations for prenatal diagnostics of the Polish Society of Gynaecologists and Obstetricians and the Polish Society of Human Genetics. **Ginekol Pol**. doi: 10.5603/GP.a2021.0255. PMID: 35315029. (IF= 1.232)(MNiSW= 40)
- Kucińska-Chahwan A, Geremek M, Roszkowski T, Bijok J, Massalska D, Ciebiera M, Correia H, Pereira-Caetano I, Barreta A, Obersztyn E, Kutkowska-Kaźmierczak A, Własienko P, Krajewska-Walasek M, Węgrzyn P, Dudarewicz L, Krzeszowski W, Rybak-Krzyszkowska M, Nowakowska B (2022) Implementation of Exome Sequencing in Prenatal Diagnosis and Impact on Genetic Counseling: The Polish Experience. **Genes (Basel)** 21;13(5):724. doi: 10.3390/genes13050724. PMID: 35627109; PMCID: PMC9140952. (IF= 4,096)(MNiSW= 100)
- Suliburska J, Pankiewicz J, Sajnóg A, Paczkowska M, Nowakowska B, Bakinowska E, Barałkiewicz D, Kocyłowski R (2022) Association between the Concentrations of Essential and Toxic Elements in Mid-Trimester Amniotic Fluid and Fetal Chromosomal Abnormalities in Pregnant Polish Women. **Diagnostics (Basel)**. 12(4):979. doi: 10.3390/diagnostics12040979. PMID: 35454027; PMCID: PMC9026427. (IF= 3.992)(MNiSW= 70)
- Bijok J, Dąbkowska S, Kucińska-Chahwan A, Massalska D, Nowakowska B, Gawlik-Zawiślak S, Panek G, Roszkowski T (2022) Prenatal diagnosis of acrania/exencephaly/anencephaly sequence (AEAS): additional structural and genetic anomalies. **Arch Gynecol Obstet.** 307(1):293-299. doi: 10.1007/s00404-022-06584-3. PMID: 35554661. (IF= 2.493)(MNiSW= 70)
- Piwowarczyk P, Massalska D, Obodzińska I, Gawlik Zawiślak S, Bijok J, Kucińska-Chahwan A, Roszkowski T (2022) Prenatal diagnosis of Emanuel syndrome - case series and review of the literature. **J Obstet Gynaecol.** 42(7):2615-2620. doi: 10.1080/01443615.2022.2114331. Epub 2022 Sep 1. PMID: 36048922. (IF= 1.246)(MNiSW= 40)
- Walczak-Sztulpa J, Wawrocka A, Doornbos C, van Beek R, Sowińska-Seidler A, Jamsheer A, Bukowska-Olech E, Latos-Bieleńska A, Grenda R, Bongers EMHF, Schmidts M, Obersztyn E, Krawczyński MR, Oud MM (2022) Identical IFT140 Variants Cause Variable Skeletal Ciliopathy Phenotypes-Challenges for the Accurate Diagnosis. **Front Genet.** 7;13:931822. doi: 10.3389/fgene.2022.931822. PMID: 35873489 (IF=4,37) (MNiSW= 100)
-