

1. Congenital cochlear deafness in mitochondrial diseases related to RRM2B and SERAC1 gene defects. A study of the mitochondrial patients of the CMHI hospital in Warsaw, Poland. K. Iwanicka-Pronicka, **E. Ciara**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, **P. Halat**, M. Pajdowska, M. Pronicki. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2019: Vol. 121, Nr March 2019, s. 143-149
2. Leigh syndrome caused by mutations in MTFMT is associated with a better prognosis. H. Hayhurst, I. F. M. de Coö, **D. Piekutowska-Abramczuk**, C. L. Alston, S. Sharma, K. Thompson, R. Rius, L. He, S. Hopton, R. Płoski, **E. Ciara**, N. J. Lake, A. G. Compton, M. B. Delatycki, A. Verrips, P. E. Bonnen, S. A. Jones, A. A. Morris, D. Shakespeare, J. Christodoulou, D. Wesół-Kucharska, D. Rokicki, H. J. M. Smeets, E. Pronicka, D. R. Thorburn, G. S. Gorman, R. McFarland, R. W. Taylor, Y. Shiao Ng. *Annals of Clinical and Translational Neurology*. 2019: Vol. 7, Nr 3, s. 515-524
3. Mild phenotype of glutaric aciduria type 1 in Polish patients - novel data from a group of 13 cases. P. Pokora, A. Jezela-Stanek, A. Rózdżyńska-Świątkowska, E. Jurkiewicz, A. Bogdańska, E. Szymańska, D. Rokicki, **E. Ciara**, M. Rydzanicz, P. Stawiński, R. Płoski, A. Tylki-Szymańska. *Metabolic Brain Disease*. 2019 : Vol. 34, Nr 2, s. 641-649
4. Hypertension in children and adolescents. New perspectives. Monogenic hypertension. M. Litwin, J. Feber, **E. Ciara**. Cham, Switzerland: Springer International Publishing, 2019: s. 131-153
5. Novel data on growth phenotype and causative genotypes in 29 patients with Morquio (Morquio-Brailsford) syndrome from Central-Eastern Europe. A. Jezela-Stanek, A. Rózdżyńska-Świątkowska, A. Kulpanovich, **E. Ciara**, J. Marucha, A. Tylki-Szymańska. *Journal of Applied Genetics*. 2019: Vol. 60, Nr 2, s. 163-174
6. The frequency of mitochondrial polymerase gamma related disorders in a large Polish population cohort. **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Kaliszewska, A. Sulek, N. Jurkowska, M. Ołtarzewski, E. Jabłońska, J. Trubicka, A. Głowacka, **E. Ciara**, **P. Kowalski**, K. Langiewicz-Wojciechowska, M. Tesarova, J. Zeman, B. Kierdaszuk, D. Kuczyński, D. Chmielewski, E. Szymańska, A. Bakuła, A. Łusakowska, M. Lipowska, B. Brodacki, J. Pera, M. Dorobek, M. Rydzanicz, R. Płoski, K. Chrzanowska, E. Bartnik, G. Placha, A. Kamińska, A. Kostera-Pruszczyk, M. Krajewska-Walasek, K. Tońska, E. Pronicka. *Mitochondrion*. 2019: Vol. 47, Nr July 2019, s. 179-187
7. The remarkable phenotypic variability of the p.Arg269His variant in the TRPV4 gene. M. Jędrzejowska, E. Dębek, B. Kowalczyk, **P. Halat**, A. Kostera-Pruszczyk, **E. Ciara**, A. Jezela-Stanek, M. Rydzanicz, P. Gasperowicz, M. Gos. *Muscle & Nerve*. 2019 : Vol. 59, Nr 1, s. 129-133
8. Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce i leczeniu kardiomiopatii przerostowej u dzieci. L. Ziółkowska, **E. Ciara**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, D. Wicher. *Standardy Medyczne Pediatria*. 2019: Vol. 16, Nr 4, s. 469-475
9. A de novo loss-of-function DYNC1H1 mutation in a patient with parkinsonian features and a favourable response to levodopa. K. Szczaluba, K. Szymańska, M. Rydzanicz, **E. Ciara**, A. Walczak, **D. Piekutowska-Abramczuk**, J. Kosińska, A. Jacoszek, K. Czerska, A. Biernacka, M. Laure-Kamionowska, P. Gasperowicz, E. Pronicka, R. Płoski. *Clinical Genetics*. 2018: Vol. 93, Nr 5, s. 1107-1108
10. Clinical and molecular characteristics of newly reported mitochondrial disease entity caused by biallelic PARS2 mutations. **E. Ciara**, D. Rokicki, M. Łażniewski, H. Mierzewska, E. Jurkiewicz, M. Bekiesińska-Figatowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, K. Iwanicka-Pronicka, E. Szymańska, P. Stawiński, J. Kosińska, A. Pollak, M. Pronicki, D. Plewczyński, R. Płoski, E. Pronicka. *Journal of Human Genetics*. 2018: Vol. 63, Nr 4, s. 473-485
11. Leigh syndrome in individuals bearing m.9185T>C MTATP6 variant. Is hyperventilation a factor which starts its development? **D. Piekutowska-Abramczuk**, R. Rutyna, E. Czyżyk, E. Jurkiewicz, K. Iwanicka-Pronicka, D. Rokicki, S. Stachowicz, J. Strzemecka, W. Guz, M. Gawroński, A. Kosierb, J. Ligas, M. Puchala, A. Drelich-Zbroja, M. Bednarska-Makaruk, W. Dąbrowski, **E. Ciara**, J. Książczyk, E. Pronicka. *Metabolic Brain Disease*. 2018: Vol. 33, Nr 1, s. 191-199
12. Long-term systematic monitoring of four Polish transaldolase deficient patients. P. Lipiński, J. Pawłowska, T. Stradomska, **E. Ciara**, I. Jankowska, P. Socha, A. Tylki-Szymańska. Berlin Heidelberg: Springer, 2018. *JIMD Reports*, Volume 42, s. 79-87
13. NDUFB8 mutations cause mitochondrial complex I deficiency in individuals with Leigh-like encephalomyopathy. **D. Piekutowska-Abramczuk**, Z. Assouline, L. Matakovic, R. G. Feichtinger, E. Konarikova, E. Jurkiewicz, P. Stawiński, M. Gusic, A. Koller, A. Pollak, P. Gasperowicz, J. Trubicka, **E. Ciara**, K. Iwanicka-Pronicka, D. Rokicki, S. Hanein, S. B. Wortmann, W. Sperl, A. Rotig, H. Prokisch, E. Pronicka, R. Płoski, G. Barcia, J. A. Mayr. *American Journal of Human Genetics*. 2018: Vol. 102, Nr 3, s. 460-467
14. Phenotype expansion and development in Kosaki overgrowth syndrome. P. Gawliński, **M. Pelc**, **E. Ciara**, S. Jhangiani, E. Jurkiewicz, T. Gambin, A. Rózdżyńska-Świątkowska, M. Dawidziuk, Z. H. Coban-Akdemir, D. L. Guilbride, D. Muzny, J. R. Lupski, M. Krajewska-Walasek. *Clinical Genetics*. 2018 : Vol. 93, Nr 4, s. 919-924
15. Variable clinical presentation of glycogen storage disease type IV: from severe hepatosplenomegaly to cardiac insufficiency. Some discrepancies in genetic and biochemical abnormalities. E. Szymańska, S. Szymańska, G. Truszkowska, **E. Ciara**, M. Pronicki, Y. S. Shin, T. Podskarbi, A. Kępka, M. Śpiewak, R. Płoski, Z. T. Bilińska, D. Rokicki. *Archives of Medical Science*. 2018: Vol. 14, Nr 1, s. 237-247

16. Bi-allelic ADPRHL2 mutations cause neurodegeneration with developmental delay, ataxia and axonal neuropathy. K. Danhauser, B. Alhaddad, C. Makowski, **D. Piekutowska-Abramczuk**, S. Syrbe, N. Gomez-Ospina, M. A. Manning, A. Kostera-Pruszczyk, C. Krahn-Peper, R. Berutti, R. Kovacs-Nagy, M. Gusic, E. Graf, L. Laugwitz, M. Roebnitz, A. Wroblewski, H. Hartmann, A. M. Das, E. Bueltmann, F. Fang, M. Xu, U. A. Schatz, D. Karall, H. Zellner, E. Haberlandt, R. G. Feichtinger, J. A. Mayr, T. Meitinger, H. Prokisch, T. M. Strom, R. Płoski, G. F. Hoffmann, M. Pronicki, P. E. Bonnen, S. Morlot, T. B. Haack. *American Journal of Human Genetics*. 2018: Vol. 103, Nr 5, s. 817-825
17. Histopathological liver findings in patients with hepatocerebral mitochondrial depletion syndrome with defined molecular basis. M. Pronicki, **D. Piekutowska-Abramczuk**, D. Rokicki, K. Iwanicka-Pronicka, W. Grajkowska. *Polish Journal of Pathology*. 2018: Vol. 69, Nr 3, s. 292-298
18. Novel variant in HDAC8 gene resulting in the severe Cornelia de Lange phenotype. A. Jezela-Stanek, V. Murcia Pienkowski, **D. Jurkiewicz**, K. Iwanicka-Pronicka, M. Jędrzejowska, M. Krajewska-Walasek, R. Płoski. *Clinical Dysmorphology*. 2019: Vol. 28, Nr 3, s. 126-130
19. 3-Methylglutaconic aciduria, a frequent but underrecognized finding in carbamoyl phosphate synthetase I deficiency. D. Rokicki, M. Pajdowska, J. Trubicka, M.-K. Thong, **E. Ciara**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Pronicki, R. Sikora, R. Haidar, M. Ołtarzewski, E. Jabłońska, P. Muthukumarasamy, P. Sthaneswar, C.-S. Gan, M. Krajewska-Walasek, R. Carrozzo, D. Verrigni, M. Semeraro, C. Rizzo, R. Taurisano, B. Alhaddad, R. Kovacs-Nagy, T. B. Haack, C. Dionisi-Vici, E. Pronicka, S. B. Wortmann. *Clinica Chimica Acta*. 2017: Vol. 471, Nr August 2017, s. 95-100
20. A novel IGF2/H19 domain triplication in the 11p15.5 imprinting region causing either Beckwith-Wiedemann or Silver-Russell syndrome in a single family. **D. Jurkiewicz**, M. Kugaud, A. Skórka, R. Śmigiel, M. Smyk, **E. Ciara**, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek. *American Journal of Medical Genetics, Part A*. 2017: Vol. 173, Nr 1, s. 72-78
21. Biallelic mutations in CYP24A1 or SLC34A1 as a cause of infantile idiopathic hypercalcemia (IIH) with vitamin D hypersensitivity: molecular study of 11 historical IIH cases. E. Pronicka, **E. Ciara**, **P. Halat**, A. Janiec, M. Wójcik, E. Rowińska, D. Rokicki, P. Płudowski, E. Wojciechowska, A. Wierzbicka, J. Książyk, A. Jacoszek, M. Konrad, K. P. Schlingmann, M. Litwin. *Journal of Applied Genetics*. 2017: Vol. 58, Nr 3, s. 349-353
22. Neuropathological characteristics of the brain in two patients with SLC19A3 mutations related to the biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease. M. Pronicki, **D. Piekutowska-Abramczuk**, E. Jurkiewicz, D. Rokicki, **E. Ciara**, J. Trubicka, K. Iwanicka-Pronicka, M. Pajdowska, M. Migdał, W. Grajkowska. *Folia Neuropathologica*. 2017: Vol. 55, Nr 2, s. 146-153
23. Novel pathogenic variant in the HRAS gene with lethal outcome and a broad phenotypic spectrum among Polish patients with Costello syndrome. **M. Pelc**, **E. Ciara**, A. Jezela-Stanek, M. Kugaud, A. Cieślukowska, **D. Jurkiewicz**, M. Janeczko, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek, A. Skórka. *Clinical Dysmorphology*. 2017: Vol. 26, Nr 2, s. 83-90
24. Patogeneza i znaczenie kliniczne idiopatycznej hiperkalcemii niemowląt. A. Janiec, Ł. Obrycki, **P. Halat**, **E. Ciara**, M. Wrzosek, J. Łukaszkiewicz, M. Litwin. *Standardy Medyczne Pediatria*. 2017: Vol. 14, Nr 3, s. 430-438
25. The germline variants in DNA repair genes in pediatric medulloblastoma: a challenge for current therapeutic strategies. J. Trubicka, T. Żemojtel, J. Hecht, K. Falana, **D. Piekutowska-Abramczuk**, R. Płoski, M. Perek-Polnik, M. Drogosiewicz, W. Grajkowska, **E. Ciara**, E. Moszczyńska, B. Dembowska-Bagińska, D. Perek, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek, M. Łastowska. *BMC Cancer*. 2017: Nr 17, s. e239
26. Acyduria 3-metyloglutakonowa - częstość występowania, interpretacja, rekomendacje. M. Pajdowska, J. Trubicka, D. Rokicki, **D. Piekutowska-Abramczuk**, K. Iwanicka-Pronicka, A. Bogdańska, D. Kozłowski, E. Szymańska, M. Wojtyło, Ł. Kałużny, M. Kugaud, M. Krajewska-Walasek, E. Pronicka. *Standardy Medyczne Pediatria*. 2017: Vol. 14, Nr 4, s. 654-664
27. Biotinidase deficiency presenting as Hyperventilation syndrome. K. Iwanicka-Pronicka, M. Pajdowska, D. Rokicki, **D. Piekutowska-Abramczuk**, D. Kozłowski, M. Wiśniewska-Ligier, J. Książyk, M. Krajewska-Walasek, B. Wolf, E. Pronicka. *Journal of Genetic Disorders & Genetic Reports*. 2017: Vol. 6, Nr 1, s. e1
28. Identification of the first in Poland CACNA1A gene mutation in familial hemiplegic migraine. Case report. B. Kierdaszuk, D. Dziewulska, E. Pronicka, J. Trubicka, D. Rokicki, **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Kaliszewska, K. Tońska, E. Bartnik, R. Płoski, A. M. Kamińska. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*. 2017: Vol. 51, Nr 2, s. 184-189
29. Additional data on the clinical phenotype of Helsmoortel-Van der Aa syndrome associated with a novel truncating mutation in ADNP gene. M. Krajewska-Walasek, **D. Jurkiewicz**, D. Piekutowska-Abramczuk, M. Kucharczyk, K. Chrzanowska, A. Jezela-Stanek, **E. Ciara**. *American Journal of Medical Genetics, Part A* 2016: Vol. 170A, Nr 6, s. 1647-1650

30. Autosomal-recessive mutations in SLC34A1 encoding sodium-phosphate cotransporter 2A cause idiopathic infantile hypercalcemia. K. P. Schlingmann, J. Rumińska, M. Kaufmann, I. Dursun, M. Patti, B. Kranz, E. Pronicka, **E. Ciara**, T. Akcay, D. Bulus, E. A.M. Cornelissen, A. Gawlik, P. Sikora, L. Patzer, M. Galiano, V. Boyadzhiev, M. Dumic, A. Vivante, R. Kleta, B. Dekel, E. Levtschenko, R. J. Bindels, S. Rust, I. C. Forster, N. Hernando, G. Jones, C. A. Wagner, M. Konrad. *J.Am.Soc.Nephrol.* 2016: Vol. 27, Nr 2, s. 604-614
31. Biallelic mutations in TMEM126B cause severe complex I deficiency with a variable clinical phenotype. C. L. Alston, A. G. Compton, L. E. Formosa, V. Strecker, M. Olahova, T. B. Haack, J. Smet, K. Stouffs, P. Diakumis, **E. Ciara**, D. Cassiman, N. Romain, J. W. Yarham, L. He, B. De Paepe, A. V. Vanlander, S. Seneca, R. G. Feichtinger, R. Płoski, D. Rokicki, E. Pronicka, R. G. Haller, J. L.K. Van Hove, M. Bahlo, J. A. Mayr, R. Van Coster, H. Prokisch, I. Wittig, M. T. Ryan, D. R. Thorburn, R. W. Taylor. *American Journal of Human Genetics* 2016: Vol. 99, Nr 1, s. 217-277
32. Bilateral striatal necrosis caused by ADAR mutations in two siblings with dystonia and freckles-like skin changes that should be differentiated from Leigh syndrome. **D. Piekutowska-Abramczuk**, H. Mierzewska, M. Bekiesińska-Figatowska, **E. Ciara**, J. Trubicka, M. Pronicki, D. Rokicki, M. Rydzanicz, R. Płoski, E. Pronicka. *Folia Neuropathologica* 2016: Vol. 54, Nr 4, s. 405-409
33. Congenital disorder of glycosylphosphatidylinositol (GPI)-anchor biosynthesis - the phenotype of two patients with novel mutations in the PIGN and PGAP2 genes. A. Jezela-Stanek, **E. Ciara**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, J. Trubicka, E. Jurkiewicz, D. Rokicki, H. Mierzewska, J. Szychalska, M. Uhrynowska, M. Szwarc-Bronikowska, P. Buda, A. Rahim Said, E. Jamróz, M. Rydzanicz, R. Płoski, M. Krajewska-Walasek, E. Pronicka. *Eur.J.Paediatr.Neurol.* 2016: Vol. 20, Nr 3, s. 462-473
34. Difficulties in recognition of pyruvate dehydrogenase complex deficiency on the basis of clinical and biochemical features. The role of next-generation sequencing. **E. Ciara**, D. Rokicki, **P. Halat**, A. Karkucińska-Więckowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, I. Maystadt, J. Trubicka, T. Szymańska-Dębińska, M. Pronicki, M. Pajdowska, M. Dudzińska, M. Giżewska, M. Krajewska-Walasek, J. Książczyk, W. Sperl, R. Płoski, E. Pronicka. *Mol.Genet.Metab.Rep.* 2016: Vol. 7, s. 70-76
35. Malan syndrome (Sotos syndrome 2) in two patients with 19p13.2 deletion encompassing NFIX gene and novel NFIX sequence variant. A. Jezela-Stanek, M. Kucharczyk, K. Falana, **D. Jurkiewicz**, M. Młynek, D. Wicher, M. Rydzanicz, M. Kugaud, A. Cieślikowska, **E. Ciara**, R. Płoski, M. Krajewska-Walasek. *Biomed. Pap.-Olomouc.* 2016: Vol. 160, Nr 1, s. 161-167
36. New perspective in diagnostics of mitochondrial disorders: two years' experience with whole-exome sequencing at a national paediatric centre. E. Pronicka, **D. Piekutowska-Abramczuk**, **E. Ciara**, J. Trubicka, D. Rokicki, A. Karkucińska-Więckowska, M. Pajdowska, E. Jurkiewicz, **P. Halat**, J. Kosińska, A. Pollak, M. Rydzanicz, P. Stawiński, M. Pronicki, M. Krajewska-Walasek, R. Płoski. *J.Transl.Med.* 2016: Vol. 14, Nr 1, s. 174
37. No evidence for association of SCO2 heterozygosity with high-grade myopia or other diseases with possible mitochondrial dysfunction. **D. Piekutowska-Abramczuk**, B. Kocyla-Karczmarewicz, M. Małkowska, S. Łuczak, K. Iwanicka-Pronicka, S. Siegmund, H. Yang, Q. Wen, Q. V. Hoang, R. H. Silverman, **P. Kowalski**, O. Szczypińska, K. Czornak, J. Zimowski, R. Płoski, J. Pilch, **E. Ciara**, J. Zaremba, M. Krajewska-Walasek, E. A. Schon, E. Pronicka. *JIMD Reports, Berlin Heidelberg: Springer* 2016, Volume 27, s. 63-68
38. Phenotypic consequences and the malignancy risk in familial Noonan syndrome due to a rare P.S427G RAF1 mutation. **M. Pelc**, **E. Ciara**, A. Jezela-Stanek, M. Krajewska-Walasek. *Genet.Counsel.* 2016: Vol. 27, Nr 3, s. 325-333
39. Recombinant growth hormone therapy in a girl with Costello syndrome: a 4-year observation. E. Blachowska, E. Petriczko, A. Horodnicka-Józwa, A. Skórka, **M. Pelc**, M. Krajewska-Walasek, M. Walczak. *Ital.J.Pediatr.* 2016: Vol. 42, s. e10
40. Monitoring of dipeptidyl peptidase-IV (DPP-IV) activity in patients with mucopolysaccharidoses types I and II on enzyme replacement therapy - results of a pilot study. K. Hetmańczyk, M. Bednarska-Makaruk, K. Kierus, S. Murawska-Izdebska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, B. Pilch, A. Tylki-Szymańska, A. Ługowska. *Clin.Biochem.* 2016: Vol. 49, Nr 6, s. 458-462
41. NAXE Mutations Disrupt the Cellular NAD(P)HX Repair System and Cause a Lethal Neurometabolic Disorder of Early Childhood. L. S. Kremer, K. Danhauser, D. Herebian, D. Petkovic Ramadani, **D. Piekutowska-Abramczuk**, A. Seibt, W. Muller-Felber, T. B. Haack, R. Płoski, K. Lohmeier, D. Schneider, D. Rokicki, E. Mayatepek, T. M. Strom, T. Meitinger, T. Klopstock, E. Pronicka, J. A. Mayr, I. Baric, F. Distelmaier, H. Prokisch. *American Journal of Human Genetics* 2016: Vol.99, Nr 4, s. 894-902
42. Wątrobowo-mózgowy zespół deplecyjny i inne hepatopatie mitochondrialne - symptomatologia, rozpoznawanie i sposoby postępowania. I. Jankowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, E. Pronicka. *Standardy Medyczne Pediatria* 2016: Vol. 13, Nr 4, s. 738-746
43. Wątrobowo-mózgowy zespół deplecyjny u dzieci - metodologia, wyniki własne i zalecenia grupy ekspertów. **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Pronicki, K. Strawa, I. Jankowska, D. Rokicki, A. Karkucińska-Więckowska, T.

- Szymańska-Dębińska, A. Kępka, P. Kaliciński, R. Płoski, E. Pronicka. *Standardy Medyczne Pediaatria* 2016: Vol. 13, Nr 5, s. 869-876
44. 11p15 duplication and 13q34 deletion with Beckwith-Wiedemann syndrome and factor VII deficiency. **D. Jurkiewicz**, M. Kugauldo, A. Tańska, A. Wawrzekiewicz-Witkowska, A. Tomaszewska, M. Kucharczyk, A. Cieślukowska, **E. Ciara**, M. Krajewska-Walasek. *Pediatr.Int.* 2015: Vol. 57, Nr 3, s. 486-491
 45. Is diagnosing cardio-facio-cutaneous (CFC) syndrome still a challenge? Delineation of the phenotype in 15 Polish patients with proven mutations, including novel mutations in the BRAF gene. **E. Ciara**, **M. Pelc**, **D. Jurkiewicz**, M. Kugauldo, D. Gieruszczak-Białek, A. Skórka, R. Posmyk, A. Jakubiuk-Tomaszuk, A. Cieślukowska, K. Chrzanoska, A. Jezela-Stanek, M. Krajewska-Walasek. *Eur.J.Med.Genet.* 2015: Vol. 58, Nr 1, s. 14-20
 46. Pediatric patient with hyperketotic hypoglycemia diagnosed with glycogen synthase deficiency due to the novel homozygous mutation in GYS2. E. Szymańska, D. Rokicki, U. Wątrobińska, **E. Ciara**, **P. Halat**, R. Płoski, A. Tyłki-Szymańska. *Mol.Genet.Metab.Rep.* 2015: Vol. eCollection 2015, Nr 4, s. 83-86
 47. Tyrosinemia type III in an asymptomatic girl. E. Szymańska, M. Średzińska, **E. Ciara**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, R. Płoski, D. Rokicki, A. Tyłki-Szymańska. *Mol.Genet.Metab.Rep.* 2015: Vol. 5, s. 48-50
 48. Współpraca genetyka klinicznego i biologa molekularnego - wczoraj i dziś. A. Jezela-Stanek, M. Kucharczyk, **D. Jurkiewicz**, **E. Ciara**, M. Krajewska-Walasek. *Pediaatria Polska* 2015: Vol. 90, Nr 3, s. 171-180
 49. Rola piętnowanych genów w organizmie ludzkim na przykładzie regionu 11p15. **D. Jurkiewicz**, M. Krajewska-Walasek. *Post.Biol. Komórki* 2015: Vol. 42, Nr 1, s. 127-138
 50. Oculocutaneous albinism in a patient with 17p13.2-pter duplication - a review on the molecular syndromology of 17p13 duplication. M. Kucharczyk, A. Jezela-Stanek, D. Gieruszczak-Białek, M. Kugauldo, A. Cieślukowska, **M. Pelc**, M. Krajewska-Walasek. *Biomed.Pap.Med.Fac.Univ.Palacky Olomouc Czech Repub.* 2015: Vol. 159, Nr 2, s. 333-337
 51. Leigh disease due to SCO2 mutations revealed at extended autopsy. T. Szymańska-Dębińska, A. Karkucińska-Więckowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, E. Jurkiewicz, K. Iwanicka-Pronicka, D. Rokicki, M. Pronicki. *J.Clin.Pathol.* 2015: Vol. 68, Nr 5, s. 397-399
 52. Yeast model analysis of novel polymerase gamma variants found in patients with autosomal recessive mitochondrial disease. M. Kaliszewska, J. Kruszewski, B. Kierdaszuk, A. Kostera-Pruszczyk, M. Nojszewska, A. Łusakowska, J. Vizuela, D. Sabat, D. Lutyk, M. Lower, **D. Piekutowska-Abramczuk**, A. Kaniak-Golik, E. Pronicka, A. Kamińska, E. Bartnik, P. Golik, K. Tońska. *Hum.Genet.* 2015: Vol. 134, Nr 9, s. 951-966
 53. Case report of an adolescent girl with limb-girdle muscular dystrophy type 2B - the usefulness of muscle protein immunostaining in the diagnosis of dysferlinopathies. S. Szymańska, D. Rokicki, A. Karkucińska-Więckowska, T. Szymańska-Dębińska, **E. Ciara**, R. Płoski, W. Grajkowska, M. Pronicki. *Folia Neuropathologica* 2014: Vol. 52, Nr 4, s. 452-456
 54. Novel c.191C>G (p.Pro64Arg) MPV17 mutation identified in two pairs of unrelated Polish siblings with mitochondrial hepatoencephalopathy. **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Pronicki, K. Strawa, A. Karkucińska-Więckowska, T. Szymańska-Dębińska, A. Fidziańska, M. R. Więckowski, **D. Jurkiewicz**, **E. Ciara**, I. Jankowska, J. Sykut-Cegielska, M. Krajewska-Walasek, R. Płoski, E. Pronicka. *Clin.Genet.* 2014: Vol. 85, Nr 6, s. 573-577
 55. Spectrum of JAG1 gene mutations in Polish patients with Alagille syndrome. **D. Jurkiewicz**, D. Gliwicz, **E. Ciara**, J. Gerfen, **M. Pelc**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Kugauldo, K. Chrzanoska, N. B. Spinner, M. Krajewska-Walasek. *J.Appl. Genetics* 2014: Vol. 55, Nr 3, s. 329-336
 56. RSK2 mutation co-segregates with X-linked intellectual disability and attenuated Coffin-Lowry phenotype in a three-generation family. I. Maystadt, A. Destree, V. Benoit, A. Aeby, D. Lederer, S. Moortgat, **D. Jurkiewicz**, M. Krajewska-Walasek, A. Hanauer, G.M. Thomas. *Clin.Genet.* 2014: Vol. 85, Nr 1, s. 96-99
 57. Udział epigenetycznych i genetycznych defektów regionu 11p15 w etiologii zespołu Beckwitha i Wiedemanna. **D. Jurkiewicz**, M. Krajewska-Walasek. *Pediaatria Polska* 2014: Vol. 89, Nr 6, s. 444-448
 58. Mutacje genów kompleksu BAF jako nowy czynnik etiologiczny izolowanej oraz syndromicznej niepełnosprawności intelektualnej w zespołach Coffina i Siris oraz Nicolaidesa i Baraitsera. A. Jezela-Stanek, **M. Pelc**, M. Krajewska-Walasek. *Pediaatria Polska* 2014: Vol. 89, Nr 2, s. 112-118
 59. Zespół Costello jako przykład rzadkich zaburzeń funkcji szlaku sygnałnego Ras-MAPK: obraz kliniczny i diagnostyka molekularna choroby. **M. Pelc**, **E. Ciara**, M. Krajewska-Walasek. *Pediatr.Pol.* 2012: Vol. 87, Nr 1, s. 19-32
 60. 1.15 Mb microdeletion in chromosome band 20p13 associated with moderate developmental delay-Additional case and data's review. A. Jezela-Stanek, M. Kucharczyk, **M. Pelc**, A. Gutkowska, M. Krajewska-Walasek. *Am.J.Med.Genet. A* 2013 vol. 161A, Nr 1, s. 172-178
 61. Left ventricular noncompaction (LVNC) and low mitochondrial membrane potential are specific for Barth syndrome. A. Karkucińska-Więckowska, **J. Trubicka**, B. Werner, K. Kokoszyńska, M. Pajdowska, M. Pronicki, E. Czarnowska, M. Lebedzińska, J. Sykut-Cegielska, L. Ziółkowska, W. Jaroń, A. Dobrzańska, **E. Ciara**, M.R. Więckowski, E. Pronicka. *J.Inherit.Metab.Dis.* 2013 vol. 36, January, s. 1-9

62. A girl with two syndromes: Turner syndrome and Costello syndrome. A case history. A. Skórka, **E. Ciara**, D. Gieruszczak-Białek, **M. Pelc**, M. Kugauo, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek. *Am.J.Med.Genet. A* 2012: Vol. 158A, Nr 6, s. 1486-1488
63. DNA and RNA analyses in detection of genetic predisposition to cancer. G. Kurzawski, D. Dymerska, P. Serrano-Fernandez, **J. Trubicka**, B. Masojć, A. Jakubowska. *Hered.Cancer Clin.Pract.* 2012 : Vol. 10, Nr 1, s. 17
64. History and molecular characteristics of a patient with terminal deletion of 14q. Is this another syndrome with a striking phenotype? A. Jezela-Stanek, M. Kucharczyk, A. Gutkowska, **M. Pelc**, **E. Ciara**, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek. *Clin.Dysmorphol.* 2012: Vol. 21, Nr 2, s. 97-100
65. Minimal clinical findings in a patient with 15qter microdeletion syndrome: delineation of the associated phenotype. A. Jezela-Stanek, M. Kucharczyk, **M. Pelc**, K. Chrzanowska, M. Krajewska-Walasek. *Am.J.Med.Genet. A* 2012: Vol. 158A, Nr 4, s. 922-926
66. Molecular investigations of mitochondrial deletions: evaluating the usefulness of different genetic tests. K. Tońska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Kaliszewska, **P. Kowalski**, **A. Tańska**, E. Bartnik, E. Pronicka, M. Krajewska-Walasek. *Gene* 2012: Vol. 506, Nr 1, s. 161-165
67. Reverse-hybridization assay for rapid detection of common *CYP21A2* mutations in dried blood spots from newborns with elevated 17-OH progesterone. S. Nemeth, S. Riedl, G. Kriegshausner, S. Baumgartner-Parzer, P. Concolino, V. Neocleous, L.A. Phylactou, **M. Borucka-Mankiewicz**, H. Onay, A. Tukun, Ch. Oberkanins. *Clin.Chim.Acta* 2012: Vol. 24, Nr 414, s. 211-214
68. Rola badania profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią mas (GC-MS) w detekcji chorób mitochondrialnych. M. Pajdowska, W. Gradowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, A. Baczyńska, K. Iwanicka-Pronicka, J. Sykut-Cegielska, E. Pronicka. *Standardy Med. Pediatra* 2012: Vol. 9, Nr 4, s. 552-561
69. Zaburzenia regulacji epigenetycznej procesów wzrastania na przykładzie zespołu Silvera i Russella. **A. Tańska**, **E. Ciara**, M. Krajewska-Walasek, K. Chrzanowska. *Pediatr.Pol.* 2012: Vol. 87, Nr 3, s. 268-277
70. A 15-year-old girl with subtelomeric 15q26.3->qter deletion clinical and molecular delineation. M. Krajewska-Walasek, M. Kucharczyk, **M. Pelc**, A. Jezela-Stanek, K. Chrzanowska. *Chromosome Res.* 2011 vol. 19, supl. 1, s. S39-40
71. Aspekty kliniczne i diagnostyczne zespołu Bartha (kardiomiopatia sprzężona z chromosomem X). B. Werner, **J. Trubicka**, E. Pronicka. *Kardiol.Pol.* 2011 vol. 69, Nr 11, s. 1177-1180
72. Cryptic X; Autosome translocation in a boy - delineation of the phenotype. A. Jezela-Stanek, **E. Ciara**, M. Juszcak, **M. Pelc**, A. Materna-Kirylyuk, M. Krajewska-Walasek. *Pediatr.Neurol.* 2011 vol. 44, Nr 3, s. 221-224
73. Drug-resistant epilepsy and fulminant valproate liver toxicity. Alpers-Huttenlocher syndrome in two children confirmed post mortem by identification of p.W748S mutation in *POLG* gene. E. Pronicka, A. Węglewska-Jurkiewicz, M. Pronicki, J. Sykut-Cegielska, **P. Kowalski**, M. Pajdowska, I. Jankowska, K.Kotulska, P. Kaliciński, J. Jakóbkiewicz-Banecka, G. Węgrzyn. *Med.Sci. Monitor* 2011 vol. 17, Nr 4, s. CR203-209
74. Increased reactive oxygen species (ROS) production and low catalase level in fibroblasts of a girl with MEGDEL association (Leigh syndrome, deafness, 3-methylglutaconic aciduria). A. Karkucińska-Więckowska, M. Lebedzińska, E. Jurkiewicz, M. Pajdowska, **J. Trubicka**, T. Szymańska-Dębińska, J. Suski, P. Pinton, J. Duszyński, M. Pronicki, M. Więckowski, E. Pronicka. *Folia Neuropathol.* 2011 vol. 49, Nr 1, s. 56-63
75. Post mortem identification of deoxyguanosine kinase (DGUOK) gene mutations combined with impaired glucose homeostasis and iron overload features in four infants with severe progressive liver failure. E. Pronicka, A. Węglewska-Jurkiewicz, J. Taybert, M. Pronicki, T. Szymańska-Dębińska, A. Karkucińska-Więckowska, J. Jakóbkiewicz-Banecka, **P. Kowalski**, **D. Piekutowska-Abramczuk**, M. Pajdowska, P. Socha, J. Sykut-Cegielska, G. Węgrzyn. *J.Appl. Genetics* 2011: Vol. 52, Nr 1, s. 61-66
76. Proton MR spectroscopy in patients with Leigh syndrome. E. Jurkiewicz, S. Chełstowska, I. Pakuła-Kościęsza, K. Malczyk, K. Nowak, M. Bekiesińska-Figatowska, J. Sykut-Cegielska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, E. Pronicka. *NRJ - The Neuroradiology J. (d. Rivista di Neuroradiologia)* 2011: Vol. 24, Nr 3, s. 424-428
77. Urgent metabolic service improves survival in long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency detected by symptomatic identification and pilot newborn screening. J. Sykut-Cegielska, W. Gradowska, **D. Piekutowska-Abramczuk**, B.S. Andresen, R.K.J. Olsen, M. Ołtarzewski, M. Pronicki, M. Pajdowska, A. Bogdańska, E. Jabłńska, B. Radomska, K. Kuśmierska, M. Krajewska-Walasek, N. Gregersen, E. Pronicka. *J.Inherit.Metab.Dis.* 2011: Vol. 34, Nr 1, s. 185-195