

# Výroční zpráva

## Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN

### za rok 2014

#### 1. Zvané přednášky:

- V. Kožich, 2014 COST Training school on Gasotransmitter Biology and Chemistry, Capri; *Canonical and alternative reactions of hydrogen sulfide producing enzymes / Genetic defects* (přednáška); *Problem based learning section on the biochemistry and genetic defects of hydrogen sulfide producing enzymes* (workshop leader).
- V. Kožich, 2014 FASEB Science Research Conference – Folic Acid, Vitamin B12 & One Carbon Metabolism, USA: *Sulfur Amino Acid and Hydrogen Sulfide Metabolism in C.elegans: A Model for Human Diseases*.
- V. Kožich, SSIEM 2014 Innsbruck: *Newborn screening programs: are there technical solutions to ethical dilemmas* .
- V. Kožich, Regional conference on Rare Diseases (CHAFFEA), December 2014; *E-HOD Joint Action*.
- S. Kmoch, *Pediatrica pre prax*, 54. pediatrické dni, Bratislava: *Současné možnosti a limity v odhalování genetických příčin nemocí*.
- S. Kmoch, XXIV. Biochemický sjezd 2014, Bratislava: *Současné možnosti a limity v odhalování genetických příčin nemocí*.
- S. Kmoch, Imunoanalytické dny 2014, Plzeň: *Vzácné genetické varianty u Mendelovských a komplexních onemocnění*.
- S. Kmoch, 35. kongres České nefrologické společnosti, Praha: *Hledání příčin autozomálně dominantního tubulointersticiálního onemocnění ledvin*.
- S. Kmoch, Joint Meeting of Paediatric Nephrology GPN and WGPN CPS, Prague 2014: *Solving the riddle of autosomal dominant interstitial kidney diseases*.
- S. Kmoch, ERA-EDTA CME - Nephrology Winter School, Prague 2014: *Solving the riddle of autosomal dominant interstitial kidney diseases*.
- J. Ledvinová: Diagnosis of lysosomal storage disorders in the Czech Republic, 12th European Conference on Rare Diseases "Living With A Rare Disease", 4-6 July 2014, Spala, Poland L
- L. Kuchař: Tandem mass spectrometry: new possibilities for research and diagnosis of lysosomal storage disorders, 12th European Conference on Rare Diseases "Living With A Rare Disease", 4-6 July 2014, Spala, Poland
- P. Lišková: European Association for Vision and Eye Research, Nice, Francie 1.10.2014-4.10.2014 :
  - Corneal Dystrophies – from molecular basis to therapeutic approach: Posterior corneal dystrophies;
  - The genetics of keratoconus - special interest symposium: Twin studies in keratoconus;
  - Grand rounds in ophthalmic genetics: Cases.

#### 2. Významná zahraniční spolupráce

- Pracovníci ÚDMP dlouhodobě spolupracují na řešení různých projektů s významnými zahraničními pracovišti (Prof. F. Tureček, University of Washington, Seattle, USA; Assoc. Prof. A. Lugovska, Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, Polsko; Prof. E. Paschke,

Graz, Rakousko; Prof. J. Kraus, Denver, USA; Prof. Hans Aerts, AMC Amsterdam, Nizozemí; C. Godinot, Lyon, Francie; A. Bleyer, Wake Forest University, USA; David Patterson, Denver, USA; S. Mole, London, UK; Prof. K. Meek a Prof. A. Quantock: School of Optometry and Vision Sciences, Cardiff University, UK; Prof. A. Hardcastle: UCL Institute of Ophthalmology, UK; A. Oller Ramírez: Center for the Study of Inherited Metabolic Diseases (CEMECO), National University of Córdoba, Argentina, Technische Universität Dresden a University of Rostock, Německo; Trinity College, Dublin, Irsko; Prof. K. Ichida, Tokyo, Japonsko; Prof. M. Baumgartner, Zürich, Švýcarsko; Dr. M. Huemer, Bregenz, Rakousko.

### 3. Pedagogická činnost

- Pracovníci ÚDMP se podílejí na výuce předmětů Patobiochemie I – Dědičné metabolické poruchy, Klinická biochemie, Laboratorní technika 3 a 4, Klinická bioanalytika (FPBT VŠCHT), Molekulární medicína a biotechnologie; Oftalmologie; ÚDMP dále organizuje výuku povinně volitelných předmětů – praktických kurzů Kurz buněčných kultur s aplikací pro studium dědičných metabolických poruch, Příprava rekombinantních proteinů jako podklad pro strukturální biologii a Aplikace technologií DNA Čipů v diagnostice geneticky podmíněných onemocnění; pracoviště také zajišťuje praktickou náplň kurzů Pokročilá praktická cvičení II, která jsou organizována katedrou biochemie na PřF UK (vedoucí prof. P. Hodek) a kurzu Klinická bioanalytika - Laboratoř stanovení analytů-laboratorní diagnostika lysosomálních enzymopatií (FPBT VŠCHT). V diagnostických laboratořích probíhají pravidelně stáže pregraduálních i postgraduálních studentů a stáže pro lékaře a analytiky v rámci předatestační přípravy v oboru klinická biochemie či molekulární genetika.
- Na pracovišti vypracovávají bakalářské, diplomové a disertační práce studenti PřF UK a VŠCHT.
- Pracoviště je školícím místem v postgraduálním studiu: t. č. je v aktivním studiu 11 doktorandů; v roce 2014 úspěšně ukončila Ph.D. studium Eva Richtrová.
- V roce 2014 úspěšně ukončily habilitační řízení:
  - Marie Hubálek Kalbáčová: Interakce buněk s nanomateriály (obor anatomie, histologie a embryologie)
  - Kateřina Jirsová: Příprava rohovky pro transplantaci: Historie, současnost, budoucnost. (obor Lékařská biologie a genetika)
  - Petra Lišková: Molekulárně genetická studie zadních dystrofií rohovky (obor Lékařská biologie a genetika)

### 4. Účast postgraduálních studentů na vědeckých konferencích

- Dobrovolný R., Rybová J., Poupětová H., Kuchař L., Asfaw B., Ledvinová J. Induced pluripotent stem cell model of mucopolysaccharidosis type II (poster)  
ASCB: The 2014 American Society for Cell Biology Annual Meeting, 6. - 10. 12. 2014, Philadelphia, Pennsylvania
- Mezinárodní pracovní seminář **Advancement of Silicon Nanophotonics**, Praha, ČR, 4.6.2014, ústní sdělení: „Nanoparticles in cell biology“ – Brož A., Fučíková A. Ostrovská L., Valenta, J., Hubálek Kalbáčová M.

- Mezinárodní pracovní seminář **Workshop on Advancement of Group IV Nanostructures Nanophotonics and Nanoelectronics**, Kobe, Japonsko, 18. - 19.11.2014, ústní sdělení: „Challenges in Work with Nanocrystals in Cell Biology“ – Brož A., Ostrovská L., Hubálek Kalbáčová M.
- Dudakova L., Stranecky V., Klema J., Palos M., Kalasova S., Jirsova K., Liskova P. Genotyping of lysyl oxidase and hepatocyte growth factor in Czech keratoconic patients. (Prednáška). AOC 2014, Sydney, Austrálie, 15-17.7.2014.
- Ďudáková E., Stránecký V., Kalašová Š., Jirsová K., Lišková P. Analýza jednonukleotidových polymorfizmů v génoch pro lysyl oxidázu a hepatocytární rastový faktor u pacientů s keratokonem. (Prednáška). 2014. 15. Studentská vědecká konference 1. LF UK, Praha, 22.5.2014. \*Mimořádná cena GRADA
- Kousal B., Lišková P. Molekulárně genetická analýza multigenerační rodiny s retinitis pigmentosa. (Prednáška). 2014. 15. Studentská vědecká konference 1. LF UK, Praha, 22. 5. 2014. \*Mimořádná cena GRADA

## 5. Klinická medicína -

- Ambulantních vyšetření – celkem 2012 vyšetření, z toho
  - Genetické porady a vyšetření – 1555
  - Pediatrické a neurologické vyšetření – 27
  - Vyšetření klinickým biochemikem - 147
  - Psychologické vyšetření – 173 (z toho pedopsychologické vyšetření - 143)
  - Psychoterapeutické sezení – individuální / skupinové: 99 / 11
  - Nutriční porada – 598
- Počet vyšetření v Biochemické laboratoři
  - Selektivní screening – 5303
    - z toho pacientů (unikátní rodná čísla) – 3316
    - z toho nových pacientů – 2155
  - Screening gravidní – 291
  - Počet vyšetření v novorozeneckém screeningu
    - Novorozenci – 1. screening – 78230
    - Novorozenci – rescreening – 4601
- V Enzymologické laboratoři bylo v průběhu roku 2014 vyšetřeno 831 vzorků od pacientů včetně DBS; u 32 byla potvrzena LSD. Screeningovou metodou suché kapky bylo vyšetřeno 434 vzorků (3 pozitivní diagnózy), prenatální diagnostika byla poskytnuta v 5 rodinách s rizikem MPS I, II, Fabryho choroby, Sandhoffovy choroby a metachromatické leukodystrofie. V případě rodiny s rizikem MPS II byl zjištěn postižený plod.
- V laboratoři DNA diagnostiky byla v průběhu roku 2014 prokázána diagnóza u 62 pacientů, u dalších 59 probandů diagnóza potvrzena nebyla. Bylo identifikováno 21 přenašeček X-vázaných onemocnění. Mutační analýza provedená u 118 rodinných příslušníků odhalila 54 přenašeček onemocnění. Prenatální diagnostika byla provedena v 11 rodinách. Základní technikou používanou v laboratoři je přímé sekvenování PCR produktů Sangerovou metodou, doplňkovými technikami jsou – sekvenování alel oddělených klonováním, MLPA, fragmentační analýza, PCR/RFLP a ARMS.
- V Laboratoři tkáňových kultur byly v průběhu roku 2014 zpracovány nově přijaté tkáně nebo linie celkem od 85 pacientů, 72 tkání/linií bylo rozpěňováno, předáno k dalšímu

zpracování a zmraženo do zásoby, 13 tkání/linií bylo rozpěstováno a zmraženo do zásoby. Kromě toho bylo na základě požadavků rozmraženo 31 linií fibroblastů zmrazených v předchozích letech. Napěstované buňky byly předány laboratorům k vyšetření zde nebo v zahraničí.

- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení ze selektivního screeningu (souhrn za všechny diagnostické laboratoře) - 99**
  - **Lysosomální strádavá onemocnění - 45**  
(Pompeho nemoc – 1, Niemann-Pick A/B – 1, Niemann-Pick C – 1, Metachromatická leukodystrofie – 4, Neuronální ceroid-lipofuscinóza – 2, Mukopolysacharidózy – 12, Fabryho choroba – 22 (z toho 17 přenašeček), GM1 gangliosidóza – 1, m. Krabbe - 1).
  - **Aminoacidopatie, organické acidurie, poruchy BOX MK – 22**  
(Kombinovaná porucha metabolismu kobalaminu – 1, deficit SAHH – 1, Cystinurie – 2, LCHADD – 1, deficit CPT II/CACT – 1, 3-metylkrotonylglycinurie – 2, deficit BTD hluboký/parciální 4 (z toho 3 parciální), deficit OTC – 5 (z toho 3 přenašečky), deficit MHBD – 2, IVA – 1, PA – 1, hyper-IgD syndrom – 1.
  - **Peroxisomální poruchy – 1**  
(Zellweger syndrom – 1)
  - **Ostatní nemoci - 31**  
(CADASIL – 11, Danonova nemoc – 4, Glykogenózy – 4, thyminuracilurie – 1, primární DNA – 1, FJHN – 2, Mohr-Tranebjaergův syndrom – 4 (z toho 3 přenašečky), dědičná kardiomyopatie – 1, mnohočetná epifyseální dysplázie – 1, hereditární amyloidóza – 2.
- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení novorozeneckým screeninem - 21**
  - Fenylylketonurie / hyperfenylalaninemie – 16
  - Organické acidurie – Izovalerová acidurie - 1
  - Poruchy beta oxidace mastných kyselin – 4 (LCHADD – 2, MCADD – 2)
- **Dokončení konfirmačních diagnostických testů pacientů zachycených v předešlých letech – 14**
- Diagnostické laboratoře se účastní mezinárodní kontroly kvality v oblastech stanovení metabolitů, DNA sekvenování a enzymologické diagnostiky; ve všech kontrolních schématech splňují předepsaná kritéria.
- Pracoviště zároveň organizuje kontrolu kvality práce laboratoří v oboru biochemická genetika v rámci mezinárodní společnosti ERNDIM (V. Kožich).
- Pracoviště se podílí na organizaci péče o pacienty s DMP, udržuje internetový portál [www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz); V. Kožich je předsedou Koordinačního centra pro novorozenecký screening a členem Meziřesortní a mezioborové pracovní skupiny MZ ČR pro vzácná onemocnění.

## 6. Významná ocenění a jiné významné události

- MUDr. Jakub Sikora, Ph.D. – jmenován – Visiting Assistant Professor of Neuroscience – Dominick P. Purpura Department of Neuroscience, Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, New York, USA.

## 7. Účast v peer review systému

- Pracovníci ÚDMP jsou členy výborů významných mezinárodních společností: ERNDIM, ESHG (V. Kožich), EEBA (K. Jirsová), EVER (P. Lišková).
- Pracovníci ÚDMP jsou členy edičních rad časopisů – V. Kožich (Journal of Inherited Metabolic Disease, Communicating Editor), K. Jirsová: International Journal of Eye banking (Editor), S. Kmoch (Molecular Genetics and Genomic Medicine).
- Pracovníci ÚDMP hodnotí ad hoc články v mezinárodních časopisech s IF a grantové žádosti AZV MZ, GA ČR a FRVŠ.
- V. Kožich je členem OK 301 v GA ČR.

## 8. Publikační aktivita

Pracovníci ÚDMP se v roce 2014 podíleli na přípravě 37 publikací. V přehledu uvádíme IF časopisu a centilové umístění časopisu ( $Q_x$ ) v Journal Citation Report WoS.

### První / korespondující autor ÚDMP

1. Park EJ, Grabińska KA, Guan Z, Stránecký V, Hartmannová H, Hodaňová K, Barešová V, Sovová J, Jozsef L, Ondrušková N, Hansíková H, Honzík T, Zeman J, Hůlková H, Wen R, Kmoch S\*, Sessa WC\*. *Mutation of Nogo-B receptor, a subunit of cis-prenyltransferase, causes a congenital disorder of glycosylation*. Cell Metab. 2014 Sep 2;20(3):448-57. IF(2013)=16,747  $Q_{0,02}$
2. Kmoch S, Majewski J, Ramamurthy V, Cao S N, MacDonald I, Ren H, Lopez I, Fahiminiya S, Sun V, Keser V, Khan A, Stranecy V, Hartmannova H, Pristoupilova A, Hodanova K, Piherova L, Kuchar L, Baxova A, Chen R, Wang H, Wang X, Pyle A, Griffin H, Splitt M, Sallum J, Tolmie J, Sampson J, Chinnery P, Dutta S, Pedroso JL, Sharon D, Banin E, Kretschmar D, Cayouette M, and Koenekoop R. *Mutations in PNPLA6 are linked to photoreceptor degeneration and various forms of childhood blindness*. Nat Commun 2014 (In Press) IF(2013)=10,742  $Q_{0,05}$
3. Kalbacova, M.H.\*, Verdanova, M., Broz, A., Vetushka, A., Fejfar, A., Kalbac, M. *Modulated surface of single-layer graphene controls cell behavior* (2014) Carbon, 72, pp. 207-214. IF(2013)=6,160  $Q_{0,12}$
4. Majer F, Pelak O, Kalina T, Vlaskova H, Dvorakova L, Honzik T, Palecek T, Kuchynka P, Masek M, Zeman J, Elleder M, Sikora J\*. *Mosaic tissue distribution of the tandem duplication of LAMP2 exons 4 and 5 demonstrates the limits of Danon disease cellular and molecular diagnostics*. J Inherit Metab Dis. 2014 Jan;37(1):117-24. IF(2013)=4,138  $Q_{0,24}$

5. Melenovská P, Kopecká J, Krijt J, Hnízda A, Raková K, Janošík M, Wilcken B, Kožich V.\* *Chaperone therapy for homocystinuria: the rescue of CBS mutations by heme arginate.* J Inherit Metab Dis. 2014 Oct 21. IF(2013)=4,138 Q<sub>0,24</sub>
6. Jahnová H\*, Dvorakova L, Vlaskova H, Hulkova H, Poupetova H, Hrebicek M, Jesina P. *Observational, retrospective study of a large cohort of patients with Niemann-Pick disease type C in the Czech Republic: a surprisingly stable diagnostic rate spanning almost 40 years.* Orphanet J Rare Dis. 2014 Sep 19;9:140. IF(2013)=3,958 Q<sub>0,23</sub>
7. Stibůrková B\*, Pavlíková M, Sokolová J, Kožich V. *Metabolic syndrome, alcohol consumption and genetic factors are associated with serum uric acid concentration.* PLoS One. 2014 May 14;9(5):e97646 IF(2013)=3,534 Q<sub>0,14</sub>
8. Hurba O, Mancikova A, Krylov V, Pavlikova M, Pavelka K, Stibůrková B\*. *Complex analysis of urate transporters SLC2A9, SLC22A12 and functional characterization of non-synonymous allelic variants of GLUT9 in the Czech population: no evidence of effect on hyperuricemia and gout.* PLoS One. 2014 Sep 30;9(9):e107902. . IF(2013)=3,534 Q<sub>0,14</sub>.
9. Bártl J, Chrastina P, Krijt J, Hodík J, Pešková K, Kožich V\*. *Simultaneous determination of cystathionine, total homocysteine, and methionine in dried blood spots by liquid chromatography/tandem mass spectrometry and its utility for the management of patients with homocystinuria.* Clin Chim Acta. 2014 Nov 1;437:211-7. IF(2013)=2,764 Q<sub>0,22</sub>
10. Hůlková H\*, Svojanovský J, Sevela K, Krusová D, Hanuš J, Vězda P, Souček M, Márová I, Feit J, Zambo I, Kovačevicova M, Vlášková H, Kostrouchová M, Novák P, Kostrouch Z\*, Elleder M *Systemic AL amyloidosis with unusual cutaneous presentation unmasked by carotenoderma.* Amyloid. 2014 Mar; 21(1):57-61. IF(2013)=2,510 Q<sub>0,40</sub>
11. Kalbáčová, M., Verdánová, M., Mravec, F., Halasová, T., Pekař, M\*. *Effect of CTAB and CTAB in the presence of hyaluronan on selected human cell types* (2014) Colloids and Surfaces A: Physicochemical and Engineering Aspects, . Article in Press. . IF(2013)=2,354 Q<sub>0,43</sub>
12. Dita Musalkova, Jakub Minks, Gabriela Storkanova, Lenka Dvorakova, Martin Hrebicek\* *Identification of novel informative loci for DNA-based X-inactivation analysis* Blood Cells Molecules and Diseases, 2014 in press, IF(2013)=2,331 Q<sub>0,57</sub>
13. Kousal B, Skalicka P, Valesova L, Fletcher T, Hart-Holden N, O'Grady A, Chakarova CF, Michaelides M, Hardcastle AJ, Liskova P\*. *Severe retinal degeneration in women with a c.2543del mutation in ORF15 of the RPGR gene.* Mol Vis. 2014 Sep 20;20:1307-17. IF(2013)=2,245 Q<sub>0,51</sub>
14. Krijt J, Skopova V, Adamkova V, Cermakova R, Jurecka A, Kmoch S, Zikanova M\*. *The need for vigilance: false-negative screening for adenylosuccinate lyase deficiency caused by deribosylation of urinary biomarkers.* Clin Biochem. 2013 Dec;46(18):1899-901.. IF(2013)=2,229 Q<sub>0,32</sub>
15. Dudakova L, Palos M, Svobodova M, Bydzovsky J, Huna L, Jirsova K, Hardcastle AJ, Tuft SJ, Liskova P\*. *Macular corneal dystrophy and associated corneal thinning.* Eye (Lond). 2014 Oct;28(10):1201-5. IF(2013)=1,897 Q<sub>0,44</sub>

16. Jirsova K\*, Brejchova K, Krabcova I, Filipec M, Al Fakh A, Palos M, Vesela V. *The application of autologous serum eye drops in severe dry eye patients; subjective and objective parameters before and after treatment*. *Curr Eye Res*. 2014 Jan;39(1):21-30. IF(2013)=1,663 Q<sub>0,55</sub>
17. Verdanova M., Pytlík R., Hubalek Kalbacova M.\* *Evaluation of sericin as an FBS-replacing cryoprotectant during freezing of human mesenchymal stromal cells and human osteoblast-like cells*. *Biopreservation and Biobanking*, 12: 99-105, 2014 – IF(2013)=1,578 Q<sub>0,67</sub>
18. Krabcova I, Jirsova K\*, Bednar J. *Rapid cooling of the amniotic membrane as a model system for the vitrification of posterior corneal lamellae*. *Cell Tissue Bank*. 2014 Mar;15(1):165-73. IF(2013)=1,026 Q<sub>0,83</sub>
19. Mraz M, Hurba O, Bartl J, Dolezel Z, Marinaki A, Fairbanks L, Stiburkova B\*. *Modern diagnostic approach to hereditary xanthinuria*. *Urolithiasis*. 2014 Nov 6. [Epub ahead of print] IF(2013)=0

### Publikace ve spolupráci s jinými hlavními autory

20. Bleyer AJ\*, Kmoch S. *Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease: of names and genes*. *Kidney Int*. 2014 Sep;86(3):459-61. IF(2013)=8,520 Q<sub>0,04</sub>
21. C. Esteban-Jurado, M. Vila-Casadesus, P. Garre, J.J. Lozano, A. Pristoupilova, S. Beltran, J. Munoz, T. Ocana, F. Balaguer, M. Lopez-Ceron, M. Cuatrecasas, S. Franch-Exposito, J.M. Pique, A. Castells, A. Carracedo, C. Ruiz-Ponte, A. Abuli, X. Bessa, M. Andreu, L. Bujanda, T. Caldes, S. Castellvi-Bel, *Whole-exome sequencing identifies rare pathogenic variants in new redispersion genes for familial colorectal cancer*, *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*, (2014). IF(2013)=6,435 Q<sub>0,10</sub>
22. Bhasin B, Stiburkova B, De Castro-Pretelt M, Beck N, Bodurtha JN, Atta MG\*. *Hereditary renal hypouricemia: a new role for allopurinol?* *Am J Med*. 2014 Jan;127(1):e3-4. IF(2013)=5,302 Q<sub>0,09</sub>
23. Bleyer AJ\*, Kmoch S, Antignac C, Robins V, Kidd K, Kelsoe JR, Hladik G, Klemmer P, Knohl SJ, Scheinman SJ, Vo N, Santi A, Harris A, Canaday O, Weller N, Hulick PJ, Vogel K, Rahbari-Oskoui FF, Tuazon J, Deltas C, Somers D, Megarbane A, Kimmel PL, Sperati CJ, Orr-Urtreger A, Ben-Shachar S, Waugh DA, McGinn S, Bleyer AJ Jr, Hodanová K, Vylet'al P, Živná M, Hart TC, Hart PS. *Variable clinical presentation of an MUC1 mutation causing medullary cystic kidney disease type 1*. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2014 Mar;9(3):527-35. IF(2013)=5,250 Q<sub>0,08</sub>
24. A. Garcia-Cazorla, A. Oyarzabal, J. Fort, C. Robles, E. Castejon, P. Ruiz-Sala, S. Bodoy, B. Merinero, A. Lopez-Sala, J. Dopazo, V. Nunes, M. Ugarte, R. Artuch, M. Palacin, P. Rodriguez-Pombo, P. Alcaide, R. Navarrete, P. Sanz, M. Font-Llitjos, M.A. Vilaseca, A. Ormaizabal, A. Pristoupilova, S.B. Agullo, *Two novel mutations in the BCKDK (branched-chain keto-acid dehydrogenase kinase) gene are responsible for a neurobehavioral deficit in two pediatric unrelated patients*, *Hum Mutat*, 35 (2014) 470-477. IF(2013)=5,122 Q<sub>0,15</sub>
25. Vondráčková A, Veselá K, Kratochvílová H, Kučerová Vidrová V, Vinšová K, Stránecký V, Honzík T, Hansíková H, Zeman J, Tesařová M\*. *Large copy number variations in*

- combination with point mutations in the TYMP and SCO2 genes found in two patients with mitochondrial disorders.* Eur J Hum Genet. 2014 Mar;22(3):431-4. IF(2013)=4,225 Q<sub>0,24</sub>
26. Claustres M, Kožich V, Dequeker E, Fowler B, Hehir-Kwa JY, Miller K, Oosterwijk C, Peterlin B, van Ravenswaaij-Arts C, Zimmermann U, Zuffardi O, Hastings RJ\*, Barton DE. *Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic).* Eur J Hum Genet. 2014 Feb;22(2):160-70 IF(2013)=4,225 Q<sub>0,24</sub>
27. Palecek T\*, Honzikova J, Poupetova H, Vlaskova H, Kuchynka P, Golan L, Magage S, Linhart A. *Prevalence of Fabry disease in male patients with unexplained left ventricular hypertrophy in primary cardiology practice: prospective Fabry cardiomyopathy screening study (FACSS).* J Inherit Metab Dis. 2014 May;37(3):455-60. IF(2013)=4,138 Q<sub>0,24</sub>
28. Fucikova A.\*, Valenta J, Pelant M., Hubelek Kalbacova M., Broz A., Rezek B., Kromka A, Bakaeva Z. *Silicon nanocrystals and nanodiamonds in live cells: photoluminescence characteristics, cytotoxicity and interaction with cell cytoskeleton.* RSC Advances, 4: 10334-10342, 2014 – IF(2013)=3,708 Q<sub>0,23</sub>
29. Jurkowska H, Roman HB, Hirschberger LL, Sasakura K, Nagano T, Hanaoka K, Krijt J, Stipanuk MH\*. *Primary hepatocytes from mice lacking cysteine dioxygenase show increased cysteine concentrations and higher rates of metabolism of cysteine to hydrogen sulfide and thiosulfate.* Amino Acids. 2014 May;46(5):1353-65. IF(2013)=3,653 Q<sub>0,33</sub>
30. Neřoldová M, Fraňková S, Stránecký V, Honsová E, Lukšan O, Beneš M, Michalová K, Kmoch S, Jirsa M\*. *Hereditary haemochromatosis caused by homozygous HJV mutation evolved through paternal disomy.* Clin Genet. 2014 Feb 12. IF(2013)=3,652 Q<sub>0,29</sub>
31. Alcaide P, Krijt J, Ruiz-Sala P, Ješina P, Ugarte M, Kožich V, Merinero B\*. *Enzymatic diagnosis of homocystinuria by determination of cystathionine-β-synthase activity in plasma using LC-MS/MS.* Clin Chim Acta. 2014 Sep 16;438C:261-265. IF(2013)=2,764 Q<sub>0,22</sub>
32. C. Esteban-Jurado, P. Garre, M. Vila, J.J. Lozano, A. Pristoupilova, S. Beltran, A. Abuli, J. Munoz, F. Balaguer, T. Ocana, A. Castells, J.M. Pique, A. Carracedo, C. Ruiz-Ponte, X. Bessa, M. Andreu, L. Bujanda, T. Caldes, S. Castellvi-Bel, *New genes emerging for colorectal cancer predisposition*, World journal of gastroenterology : WJG, 20 (2014) 1961-1971. IF(2013)=2,443 Q<sub>0,48</sub>
33. Kolářová, H., Tesařová, M., Švecová, Š., Stránecký, V., Přistoupilová, A., Zima, T., Uhrová, J., Zeman, J., Honzík, T. *Lipoprotein lipase deficiency: clinical, biochemical and molecular characteristics in three patients with novel mutations in /LPL/ gene.* Folia Biologica, \*60\* (5), 2014, 235-245 IF(2013)=1,167 Q<sub>0,72</sub>
34. Jirsa M\*, Bronský J, Dvořáková L, Šperl J, Šmajstrla V, Horák J, Nevoral J, Hřebíček M. *ABCB4 mutations underlie hormonal cholestasis but not pediatric idiopathic gallstones.* World J Gastroenterol. 2014 May 21;20(19):5867-74. IF(2013)=2,433 Q<sub>0,48</sub>
35. Micera A\*, Jirsova K, Normando EM, Stampachiacchiere B, Esposito G, Lambiase A, Bonini S. *Molecular and biochemical expression of TLRs in human amniotic membrane: a comparative study of fresh and cryopreserved specimens.* Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2014 Feb;252(2):267-74. IF(2013)=2,333 Q<sub>0,34</sub>



36. O. Lukšan, L. Dvořáková and M. Jirsa\*. *HNF-4 $\alpha$  Regulates Expression of Human Ornithin Carbamoyltransferase through Interaction with Two Positive Cis-Acting Regulatory Elements Located in the Proximal Promoter* Folia Biologica (Praha) 60, 133-143, 2014  
IF(2013)=1,167 Q<sub>0,72</sub>
37. Jurecka A\*, Zikanova M, Jurkiewicz E, Tylki-Szymanska A. *Attenuated adenylosuccinate lyase deficiency: a report of one case and a review of the literature*. 2014. Neuropediatrics 45:50-55. IF(2013)=1,104 Q<sub>0,74</sub>

V Praze dne 15. února 2015



Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.  
přednosta ÚDMP

Vypracoval: Mgr. Andrej Kutarňa