

Výroční zpráva

Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN za rok 2010

1. Nejvýznamnější zahraniční akce a styky našeho pracoviště:

- Zvané přednášky:
 - M. Elleder - Advanced course on Fabry disease, organisovaný II. interní klinikou 1. LF UK, březen 2010, Praha, hotel Hilton, přednáška na téma Buněčná a orgánová patologie Fabryho nemoci.
 - M. Elleder - Mezinárodní symposium Molekulární patologie, Olomouc, duben 2010, přednáška na téma Danonova nemoc.
 - M. Elleder - 50. pediatriká konference, Bratislava, duben 2010, Jiří Brdlík Memorial Lecture.
 - S. Kmoch – Symposium FONS 2010, Pardubice 20.-21.9.2010, plenární přednáška: Využití genomických technik ve výzkumu a diagnostice dědičně podmíněných onemocnění.”
 - S. Kmoch– *I. konference s mezinárodní účastí České společnosti pro genovou a buněčnou terapii ČLS JEP "Novinky v buněčné terapii, genové terapii a imunoterapii: od základního výzkumu ke klinickým aplikacím"*, Mikulov 23.-25.9.2010, zvaná přednáška *Identification of disease-causing genes using genomic techniques”*.
 - J.Ledvinová : Defects in function of lysosomal alpha-galactosidase A : Fabry disease and saposin deficiencies, Department of Pediatrics, Medical University of Graz, December 2010
 - P. Chrastina - *Pracovní den ČSKB Brno 10.11.2010*, Hmotnostní spektrometrie – přínos pro klinickou biochemii, přednáška *Současnost novorozeneckého screeningu s využitím tandemové hmotnostní spektrometrie*
 - K. Jirsová: Eye banking today and tomorrow, May 15, 2010, Dep. of Ophthalmology, University Hospital, Trondheim, Norway
 - V. Kožich- Symposium *Homocysteine and its B-vitamins*, Amsterdam, 10. června 2010, zvaná přednáška „Remethylation Defects“.
 - V. Kožich - *4. Kongres primární péče*, Praha, 26. – 27. 2. 2010, zvaná přednáška „Dědičné metabolické poruchy“.
 - V. Kožich – *XXI. Izakovičov memoriál*, Bratislava, zvaná přednáška „Rozšířený celopopulační screening - změna paradigmatu v péči o pacienty s geneticky podmíněnými onemocněními.”
- Významná zahraniční spolupráce
 - Pracovníci ÚDMP dlouhodobě spolupracují na řešení různých projektů s významnými zahraničními pracovišti (Prof. K. Harzer, Tübingen; Prof. E. Paschke, Graz; Prof. Mudd, NIH, Bethesda; Prof. J. Kraus, Denver; Hans Aerts, AMC Amsterdam, C. Godinot, Lyon; A.Bleyer, Wake Forest University; David Patterson, Denver; M. W. Krause, Laboratory of Molecular Biology, NIDDK, NIH, Bethesda, MD; E. A. Jannini, Department of Experimental Medicine, University of L’Aquila, Italy; S. Dolci, Department of Anatomy, Department of Public Health, II University of Rome „Tor Vergata”, Rome; J. J. Diaz, Centre Léon Bérard, University of Lyon, France; Prof. K.Meek a Prof. A. Quantock: School of Optometry and Vision Sciences, Cardiff University).

- Pracovníci ÚDMP jsou členy výborů významných mezinárodních společností: SSIEM, ERNDIM, QC ESHG (V. Kožich), ESGLD (M. Hřebíček), RNGC (M. Elleder, L. Dvořáková, S. Kmoch), EEBA, ARVO (K. Jirsová).
- J. Sikora – měsíční pracovní pobyt v Sidney Weisner Laboratory of Genetic Neurological Disease (director: Professor Steven U. Walkley, DVM, Ph.D.), Domick P. Purpura Department of Neuroscience, Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, United States
- M. Kalbáčová – dlouhodobá spolupráce s pracovišti Technické Univerzity v Drážďanech – 2 zvané přednášky v rámci pravidelných ústavních seminářů v rámci Max Bergmann Center for Biomaterials a Ústavu fyziologické chemie, Lékařské Fakulty Carl Gustav Carus. Dále pak zvaná přednáška na Max Bergmann Center for Biomaterial v rámci výukového programu studentů TU – Funkcionalizierter Oberflaechen 2010/2011

2. Vědecká činnost studentů včetně postgraduálních studentů na našem pracovišti

- Na pracovišti vypracovávají bakalářské, diplomové a disertační práce studenti PŘF UK a VŠCHT. V roce 2010 dokončili bakalářskou práci Martin Leitner a diplomovou práci Anna Přistoupilová, oba z 1. LF UK.
- V rámci předmětu Příprava pro PhD studium pracuje 7 studentů magisterského studia oboru Všeobecné lékařství na individuálních výzkumných programech.
- Pracoviště je významným školicím místem v postgraduálním studiu, t. č. je v aktivním studiu 21 doktorandů; v roce 2010 úspěšně ukončila Ph.D. studium Martina Živná. Doktorandi se aktivně účastní tuzemských i zahraničních sympózií a tréninkových kurzů.

3. Klinická medicína

- Dne 12. října 2010 bylo Biochemické laboratoři Ústavu dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK v Praze předáno Osvědčení o akreditaci, které bylo laboratoři uděleno Českým institutem pro akreditaci, o.p.s. na základě splnění požadavků normy ČSN EN ISO 15189. Akreditace je součástí projektu Metabolické diagnostické centrum, spolufinancovaného Finančním mechanismem Norska a VFN v Praze.
- Na půdě ÚDMP bylo ustanoveno Koordinační centrum pro novorozenecký screening, které sdružuje zástupce všech laboratoří provádějících novorozenecký screening v ČR a zástupce MZ ČR.
- Počet vyšetřených pacientů
 - Selektivní screening – 5885
 - z toho pacientů (unikátní rodná čísla) – 3697
 - z toho nových pacientů – 2430
 - Screening gravidní – 1165
 - Počet vyšetření v novorozeneckém screeningu
 - Novorozenci – 1. screening – 84 337
 - Novorozenci – rescreening – 4614
 - Počet vyšetření v ambulanci - 2276
 - Počet nově diagnostikovaných pacientů - 120
- V laboratoři DNA diagnostiky bylo v průběhu roku 2010 vyšetřeno 77 probandů, genotypizace byla provedena u 111 rodinných příslušníků. Prenatální diagnostika byla poskytnuta v 8 rodinách. Základní technikou používanou v laboratoři je přímé sekvenování PCR produktů, doplňkovými technikami jsou sekvenování alel oddělených klonováním, MLPA, fragmentační analýza, PCR/RFLP a ARMS.

- V enzymologické laboratoři bylo v průběhu roku 2010 vyšetřeno 587 pacientů. Prenatální diagnostika byla poskytnuta v 9 rodinách, screeningovou metodou suché kapky bylo vyšetřeno 214 pacientů.
- Pracoviště se účastní mezinárodní kontroly kvality v oblastech stanovení metabolitů, DNA sekvenování a enzymologické diagnostiky; ve všech kontrolních schématech splňuje předepsaná kritéria.
- Pracoviště zároveň organizuje kontrolu kvality práce laboratoří v oboru biochemická genetika v rámci mezinárodní společnosti ERNDIM.

4. Významná ocenění (mimo fakultní)

- M. Kalbáčová získala cenu a stipendium firmy L'Oreal *Pro ženy ve vědě* 2010.
- M. Živná získala Bolzanovu cenu za práci nesoucí název „Studium molekulární podstaty familiárních hyperurikémií“.
- L. Kuchař obdržel 3. cenu Nadačního fondu Scientia za nejlepší vědecké práce studentů 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze publikovaných v roce 2009
- Práce studentů Laboratoře biologie a patologie oka získaly ocenění Nejlepší poster mladého vědce na 52nd Symposium of the Society for Histochemistry, Prague, September 1-4.2010 a 1. místo za přednášku v sekci Ph.D. teoretických prací na 2nd International Student Medical Congress Košice, Slovakia, 21-24 June 2010.

5. Jiné významné události

- Dne 16. září 2010 se v Dětském areálu Karlov uskutečnil Den otevřených dveří, na kterém se spolupodílely KDDL a ÚDMP. Akce byla zaměřená na pacienty a jejich rodiny, jakož i na odbornou veřejnost.
- Prof. Milan Elleder byl zvolen do Akademického senátu 1. LF UK.

6. Publikační aktivita

- Pracovníci ÚDMP jsou členy edičních rad časopisů – V. Kozich (Journal of Inherited Metabolic Disease, communicating editor), Z. Kostrouch (Folia Biologica, communicating editor).
- Pracovníci ÚDMP se podíleli na přípravě 55 publikací, z toho 44 článků v odborných impaktovaných časopisech a 5 kapitol v monografiích:

Kapitoly v monografiích

1. Elleder, M., Subcellular, Cellular and Organ Pathology of Fabry Disease, in Fabry Disease, G.A. Deborah Elstein, Michael Beck, Editor. 2010, Springer. p. 39-80.
2. Hrebicek, M. and J. Ledvinova, Biochemistry of Fabry Disease, in Fabry Disease, G.A. Deborah Elstein, Michael Beck, Editor. 2010, Springer: New York. p. 81-104.
3. Kozich, V., W.D. Kruger, and J.P. Kraus, Cystathionine β -synthase (CBS) Deficiency: Genetics, in [Encyclopedia of Life Sciences](#). 2010, John Wiley & Sons.
4. Kozich V a Šťastná S. Laboratorní vyšetření dědičných metabolických poruch. In: Průša R. (ed.) Průvodce laboratorními nálezy. ISSN 1803-5728 Raabe, Srpen 2010.
5. Šmíd F, Ledvinová J, Petr T, Šmídová J and Víték L: Methods Based on Binding Affinity of the B-Subunit of Cholera Toxin to Gangliosides in Biochemistry and Histology, Chapter

4, p.1-17. In: Cholera: Symptoms, Diagnosis and Treatment , Editor: E.L.Melbourne, Nova Science Publishers, Inc. 2010.

Články v impaktovaných časopisech

1. Bleyer, A.J., P.S. Hart, and S. Knoch, [Hereditary interstitial kidney disease](#). Semin Nephrol, 2010. **30**(4): p. 366-73. **IF(2009)=2,757**
2. Bleyer, A.J., M. Zivna, H. Hulkova, K. Hodanova, P. Vyletal, J. Sikora, J. Zivny, J. Sovova, T.C. Hart, J.N. Adams, M. Elleder, K. Kapp, R. Haws, L.D. Cornell, S. Knoch, and P.S. Hart, [Clinical and molecular characterization of a family with a dominant renin gene mutation and response to treatment with fludrocortisone](#). Clin Nephrol, 2010. **74**(6): p. 411-422. **IF(2009)=1,373**
3. Bleyer, A.J., M. Zivna, and S. Knoch, [Uromodulin-associated kidney disease](#). Nephron Clin Pract, 2010. **118**(1): p. c31-6. **IF(2009)=1,606**
4. Brejchova K, Liskova P, Cejkova J, Jirsova K. [Role of matrix metalloproteinases in recurrent corneal melting](#). Exp Eye Res. 2010;90(5):583-90. **IF(2009)=2,538**
5. Bronsky, J., M. Jirsa, J. Nevoral, and M. Hrebicek, [Role of common canalicular transporter gene variations in aetiology of idiopathic gallstones in childhood](#). Folia Biol (Praha), 2010. **56**(1): p. 9-13. **IF(2009)=0,924**
6. Carosa, E., S. Di Sante, S. Rossi, A. Castri, F. D'Adamo, G.L. Gravina, P. Ronchi, Z. Kostrouch, S. Dolci, A. Lenzi, and E.A. Jannini, [Ontogenetic profile of the expression of thyroid hormone receptors in rat and human corpora cavernosa of the penis](#). J Sex Med, 2010. **7**(4 Pt 1): p. 1381-90. **IF(2009)=4,884**
7. Elleder, M., [Diagnosis of Niemann-Pick type C \(NPC\)--decisions at the cell level. Pathologist's report](#). Mol Genet Metab, 2010. **99**(1): p. 98. **IF(2009)=2,897**
8. Espinos, C., A. Garcia-Cazorla, D. Martinez-Rubio, E. Martinez-Martinez, M.A. Vilaseca, B. Perez-Duenas, V. Kozich, F. Palau, and R. Artuch, [Ancient origin of the CTH allele carrying the c.200C>T \(p.T67I\) variant in patients with cystathioninuria](#). Clin Genet, 2010. **78**(6): p. 554-9. **IF(2009)=3,304**
9. Grunfeld, J.P., W. Hwu, Y. Chien, N. Lee, S. Chiang, R. Dobrovolny, A. Huang, H. Yeh, M. Chao, S. Lin, T. Kitagawa, R. Desnick, L. Hsu, L. Van Keimpema, F. Nevens, R. Vanslebrouck, G. Van Oijen, A. Hoffmann, H. Dekker, R. De Man, J. Drenth, S. Alamovitch, E. Plaisier, P. Favrole, C. Prost, Z. Chen, T. Van Agrmael, B. Marro, P. Ronco, M. Zivna, H. Hulkova, M. Matignon, K. Hodanova, P. Vylet'al, M. Kalbacova, V. Baresova, J. Sikora, H. Blazkova, J. Zivny, R. Ivanek, V. Stranecky, J. Sovova, K. Claes, E. Lerut, J. Fryns, P. Hart, T. Hart, J. Adams, A. Pawtowski, M. Clemessy, J. Gasc, M. Gubler, C. Antignac, M. Elleder, K. Kapp, P. Grimbert, A. Bleyer, S. Knoch, E. Brown, J. Schlondorff, D. Becker, H. Tsukaguchi, A. Uschinski, H. Higgs, J. Henderson, and M. Pollak, [More on clinical renal genetics](#). Clin J Am Soc Nephrol, 2010. **5**(4): p. 563-7. **IF(2009)=4,844**
10. Hempel, U., T. Hefti, M. Kalbacova, C. Wolf-Brandstetter, P. Dieter, and F. Schlottig, [Response of osteoblast-like SAOS-2 cells to zirconia ceramics with different surface topographies](#). Clin Oral Implants Res, 2010. **21**(2): p. 174-81. **IF(2009)=2,920**
11. Hnizda, A., V. Spiwok, V. Jurga, V. Kozich, M. Kodicek, and J.P. Kraus, [Cross-talk between the catalytic core and the regulatory domain in cystathionine beta-synthase: study by differential covalent labeling and computational modeling](#). Biochemistry, 2010. **49**(49): p. 10526-34. **IF(2009)=3,226**

12. Hollak, C.E., S. vom Dahl, J.M. Aerts, N. Belmatoug, B. Bembi, Y. Cohen, T. Collin-Histed, P. Deegan, L. van Dussen, P. Giraldo, E. Mengel, H. Michelakakis, J. Manuel, M. Hrebicek, R. Parini, J. Reinke, M. di Rocco, M. Pocovi, M.C. Sa Miranda, A. Tytki-Szymanska, A. Zimran, and T.M. Cox, [Force majeure: therapeutic measures in response to restricted supply of imiglucerase \(Cerezyme\) for patients with Gaucher disease.](#) Blood Cells Mol Dis, 2010. **44**(1): p. 41-7. **IF(2009)=2,901**
13. Homolova, K., P. Zavadakova, T.K. Doktor, L.D. Schroeder, V. Kozich, and B.S. Andresen, [The deep intronic c.903+469T>C mutation in the MTRR gene creates an SF2/ASF binding exonic splicing enhancer, which leads to pseudoexon activation and causes the cblE type of homocystinuria.](#) Hum Mutat, 2010. **31**(4): p. 437-44. **IF(2009)=6,887**
14. Honzik, T., M. Tesarova, J.A. Mayr, H. Hansikova, P. Jesina, O. Bodamer, J. Koch, M. Magner, P. Freisinger, M. Huemer, O. Kostkova, R. van Coster, S. Kmoch, J. Houstek, W. Sperl, and J. Zeman, [Mitochondrial encephalocardio-myopathy with early neonatal onset due to TMEM70 mutation.](#) Arch Dis Child, 2010. **95**(4): p. 296-301. **IF(2009)=2,657**
15. Hulkova, H., H. Poupetova, K. Harzer, P. Mistry, J.M. Aerts, and M. Elleder, [Abnormal nonstoring capillary endothelium: a novel feature of Gaucher disease. Ultrastructural study of dermal capillaries.](#) J Inher Metab Dis, 2010. **33**(1): p. 69-78. **IF(2009)=3,598**
16. Jin, H., D.A. Heller, M. Kalbacova, J.H. Kim, J. Zhang, A.A. Boghossian, N. Maheshri, and M.S. Strano, [Detection of single-molecule H2O2 signalling from epidermal growth factor receptor using fluorescent single-walled carbon nanotubes.](#) Nat Nanotechnol, 2010. **5**(4): p. 302-9. **IF(2009)=26,309**
17. Jirsova K., Krabcova I., Novakova J., Hnathova I., Koukolik F., Kubesova B., Netukova M., Matej R. [The assessment of pathogenic prions in the brains of eye tissue donors: two years' experience in the Czech Republic.](#) Cornea 2010; 29(9):996-999. **IF(2009) = 2,106**
18. Jirsova K, Neuwirth A, Kalasova S, Vesela V, Merjava S. [Mesothelial proteins are expressed in the human cornea.](#) Exp Eye Res. 2010 Aug 13. [Epub ahead of print] **IF(2009)=2,538**
19. Kalbacova, M., A. Broz, J. Kong, and M. Kalbac, [Graphene substrates promote adherence of human osteoblasts and mesenchymal stromal cells.](#) Carbon, 2010. **48**(15): p. 4323-4329. **IF(2009)=4,504**
20. Kasper DC, Iqbal F, Dvorakova L, Zeman J, Magner M, Bodamer O, Pollak A, Herkner KR, Item CB. [Rapid and accurate denaturing high performance liquid chromatography protocol for the detection of alpha-l-iduronidase mutations causing mucopolysaccharidosis type I.](#) Clin Chim Acta. 2010 Mar;411(5-6):345-50. **IF 2.535 (2009)**
21. Kepp, K., E. Org, S. Sober, P. Kelgo, M. Viigimaa, G. Veldre, N. Tonisson, P. Juhanson, M. Putku, A. Kindmark, V. Kozich, and M. Laan, [Hypervariable intronic region in NCX1 is enriched in short insertion-deletion polymorphisms and showed association with cardiovascular traits.](#) BMC Med Genet. **11**: p. 15. **IF(2009)=2,840**
22. Kozich, V., J. Sokolova, V. Klatovska, J. Krijt, M. Janosik, K. Jelinek, and J.P. Kraus, [Cystathionine beta-synthase mutations: effect of mutation topology on folding and activity.](#) Hum Mutat, 2010. **31**(7): p. 809-19. **IF(2009)=6,887**
23. Kuchar, L., J. Rotkova, B. Asfaw, J. Lenfeld, D. Horak, L. Korecka, Z. Bilkova, and J. Ledvinova, [Semisynthesis of C17:0 isoforms of sulphatide and glucosylceramide using immobilised sphingolipid ceramide N-deacylase for application in analytical mass spectrometry.](#) Rapid Commun Mass Spectrom, 2010. **24**(16): p. 2393-9. **IF(2009)=2,695**

24. Liskova P, Filipec M, Merjava S, Jirsova K, Tuft, S.J. [Variable ocular phenotypes of posterior polymorphous corneal dystrophy caused by mutations in the ZEB1 gene](#). Ophthal Genet. 2010;31(4):230-4. **IF(2009) = 1,406**
25. Liskova P; Hysi PG; Waseem N; Ebenezer ND; Bhattacharya, SS; Tuft SJ. [Evidence for keratoconus susceptibility locus on chromosome 14: a genome-wide linkage screen using SNP markers](#). Arch Ophthal. 2010;Sep;128(9):1191-5. **IF(2009)= 3,859**
26. Luksan, O., M. Jirsa, J. Eberova, J. Minks, H. Treslova, M. Bouckova, G. Storkanova, H. Vlaskova, M. Hrebicek, and L. Dvorakova, [Disruption of OTC promoter-enhancer interaction in a patient with symptoms of ornithine carbamoyltransferase deficiency](#). Hum Mutat, 2010. **31(4)**: p. E1294-303. **IF(2009)=6,887**
27. Maclean, K.N., J. Sikora, V. Kozich, H. Jiang, L.S. Greiner, E. Kraus, J. Krijt, L.S. Crnic, R.H. Allen, S.P. Stabler, M. Elleder, and J.P. Kraus, [Cystathionine beta-synthase null homocystinuric mice fail to exhibit altered hemostasis or lowering of plasma homocysteine in response to betaine treatment](#). Mol Genet Metab, 2010. **101(2-3)**: p. 163-71. **IF(2009)=2,897**
28. Maclean, K.N., J. Sikora, V. Kozich, H. Jiang, L.S. Greiner, E. Kraus, J. Krijt, K.H. Overdier, R. Collard, G.L. Brodsky, L. Meltesen, L.S. Crnic, R.H. Allen, S.P. Stabler, M. Elleder, R. Rozen, D. Patterson, and J.P. Kraus, [A novel transgenic mouse model of CBS-deficient homocystinuria does not incur hepatic steatosis or fibrosis and exhibits a hypercoagulative phenotype that is ameliorated by betaine treatment](#). Mol Genet Metab, 2010. **101(2-3)**: p. 153-62. **IF(2009)=2,897**
29. Nejepinska J, Juklova K, Jirsova K. [Organ culture, but not hypothermic storage, facilitates the repair of the corneal endothelium following mechanical damage](#). Acta Ophthalmol. 2010 Jun;88(4):413-9. **IF(2009)=2,441**
30. Palecek, T., J. Bultas, M. Hajek, D. Karetova, P. Kuchynka, J. Kautzner, M. Elleder, and A. Linhart, [Association between cardiac energy metabolism and gain of left ventricular mass in Fabry disease](#). Int J Cardiol, 2010. **144(2)**: p. 337-9. **IF(2009)=3,469**
31. Petr, T., V. Smid, J. Smidova, H. Hulkova, M. Jirkovska, M. Elleder, L. Muchova, L. Vitek, and F. Smid, [Histochemical detection of GM1 ganglioside using cholera toxin-B subunit. Evaluation of critical factors optimal for in situ detection with special emphasis to acetone pre-extraction](#). Eur J Histochem, 2010. **54(2)**: p. e23. **IF(2009)=0,886**
32. Poupetova, H., J. Ledvinova, L. Berna, L. Dvorakova, V. Kozich, and M. Elleder, [The birth prevalence of lysosomal storage disorders in the Czech Republic: comparison with data in different populations](#). J Inher Metab Dis, 2010. **33(4)**: p. 387-96. **IF(2009)=3,598**
33. Rezek, B., M. Kratka, A. Kromka, and M. Kalbacova, [Effects of protein inter-layers on cell-diamond FET characteristics](#). Biosens Bioelectron, 2010. **26(4)**: p. 1307-12. **IF(2009)=5,429**
34. Rezek, B., E. Ukraintsev, A. Kromka, M. Ledinsky, A. Broz, L. Noskova, H. Hartmannova, and M. Kalbacova, [Assembly of osteoblastic cell micro-arrays on diamond guided by protein pre-adsorption](#). Diamond and Related Materials, 2010. **19(2-3)**: p. 153-157. **IF(2009)=1,822**
35. Sharifi, A., M. Kousi, C. Sagne, G.C. Bellenchi, L. Morel, M. Darmon, H. Hulkova, R. Ruivo, C. Debacker, S. El Mestikawy, M. Elleder, A.E. Lehesjoki, A. Jalanko, B. Gasnier, and A. Kytala, [Expression and lysosomal targeting of CLN7, a major facilitator superfamily transporter associated with variant late-infantile neuronal ceroid](#)

- [lipofuscinosis](#). Hum Mol Genet, 2010. **19**(22): p. 4497-514. **IF(2009)=7,386**
36. Sikora, J., J. Urinovska, F. Majer, H. Poupetova, J. Hlavata, M. Kostrouchova, J. Ledvinova, and M. Hrebicek, [Bioinformatic and biochemical studies point to AAGR-1 as the ortholog of human acid alpha-glucosidase in Caenorhabditis elegans](#). Mol Cell Biochem, 2010. **341**(1-2): p. 51-63. **IF(2009)=1,896**
37. Sip, M., D. Bystricka, S. Kmoch, L. Noskova, H. Hartmannova, and P. Dedic, [Detection of viral infections by an oligonucleotide microarray](#). J Virol Methods, 2010. **165**(1): p. 64-70. **IF(2009)=2,133**
38. Studeny P, Farkas A, Vokrojova M, Liskova P, Jirsova K. [Descemet's membrane endothelial keratoplasty with a stromal rim \(DMEK-S\)](#). Br J Ophthalmol. 2010, vol. 94, no. 7, s. 909-14. **IF(2009)= 2,917**
39. Vazna A, Musova Z, Vlckova M, Novotna D, Dvorakova L, Hrdlicka M, Havlovicova M, Sedlacek Z. [FMR1 gene expansion, large deletion of Xp, and skewed X-inactivation in a girl with mental retardation and autism](#). Am J Med Genet A. 2010 May;152A(5):1273-7. **IF= 2.404 (2009)**
40. Vohanka, J., K. Simeckova, E. Machalova, F. Behensky, M.W. Krause, Z. Kostrouch, and M. Kostrouchova, [Diversification of fasting regulated transcription in a cluster of duplicated nuclear hormone receptors in C. elegans](#). Gene Expr Patterns, 2010. **10**(6): p. 227-36. **IF(2009)=2,076**
41. Vyletal, P., A.J. Bleyer, and S. Kmoch, [Uromodulin biology and pathophysiology - an update](#). Kidney Blood Press Res, 2010. **33**(6): p. 456-75. **IF(2009)=1,714**
42. Walkley, S.U., J. Sikora, M. Micsenyi, C. Davidson, and K. Dobrenis, [Lysosomal compromise and brain dysfunction: examining the role of neuroaxonal dystrophy](#). Biochem Soc Trans, 2010. **38**(6): p. 1436-41. **IF(2009)=3,378**
43. Zidkova, L., J. Krijt, J. Sladkova, A. Hlobilkova, M. Magner, M. Zikanova, S. Kmoch, D. Friedecky, J. Zeman, M. Elleder, and T. Adam, [Oligodendroglia from ADSL-deficient patient produce SAICArbotide and SAMP](#). Mol Genet Metab, 2010. **101**(2-3): p. 286-8. **IF(2009)=2,897**
44. Zikanova, M., V. Skopova, A. Hnizda, J. Krijt, and S. Kmoch, [Biochemical and structural analysis of 14 mutant adsl enzyme complexes and correlation to phenotypic heterogeneity of adenylosuccinate lyase deficiency](#). Hum Mutat, 2010. **31**(4): p. 445-55. **IF(2009)=6,887**

Články v recenzovaných časopisech

1. Dvořáková L., Hřebíček M., Vlášková H., Szentiványi K., Zeman J. Význam molekulárně genetického vyšetření pro diagnostiku a genetické poradenství v rodinách s hyperamonémií a deficitem ornithin-karbamoyltransferázy. **Čes.-slov. Pediat.**, 2010, roč. 65, č. 10, s. 575-579.
2. Kubánek M., M. Elleder, J. Sikora, M. Šramko, J. Malušková, L. Dvořáková, H. Vlášková, M. Kotrč, J. Vrbská, P. Ridzoň, M. Šnorek, F. Toušek, I. Málek, J. Pirk. *Danonova nemoc – porucha autofagie jako příčina hypertrofické kardiomyopatie*. **Cor Vasa** 2010;52:706–712.

Ostatní publikace (popularizační)

1. Vinohradská H, Kožich V, Adam T, Votava F. Změna systému novorozeneckého screeningu v České republice. **Vox paediatricae** 3 (10), březen 2010.

2. Kožich V a Zeman J. Dědičné metabolické poruchy v pediatrii. **Postgraduální medicína** 2010 (12), č.7, s. 802-809.
3. Votava F, Kožich V et al. Novorozenecký screening v České republice. **Postgraduální medicína** 2010 (12), č. 7, s.829-836.
4. Kožich V. Dědičné metabolické poruchy v praxi praktického lékaře. Bulletin Sdružení praktických lékařů ČR, duben 2010

V Praze dne 31. ledna 2011

Doc. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
přednosta ÚDMP

Vypracoval:

Mgr. Andrej Kutarňa