

# Výroční zpráva

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

### za rok 2011

**Dne 25. září 2011 zemřel emeritní přednosta našeho pracoviště, prof. MUDr. Milan Elleder, DrSc.**

#### 1. Nejvýznamnější zahraniční akce a styky našeho pracoviště:

- Zvané přednášky:
  - XLVIII European Renal Association - European Dialysis and Transplant Association congress; 23-26.6.2011, Praha, S. Kmoch, plenární přednáška *Uromodulin-associated kidney diseases – from bench to bedside*
  - 8th International Conference on Homocysteine Metabolism, Lisabon, Portugalsko, 19. - 22. června 2011, V. Kožich členem Vědeckého organizačního výboru, přednáška *Misfolding of cystathionine beta-synthase mutants and effect of chaperones: lessons from phenylketonouria*
  - K. Jirsová: Harvard Medical School, Massachusetts Eye and Ear Infirmary, Boston and Schepens Eye research Institute, Boston březen-duben 2011: Melting in the corneal pathology.
  - K. Jirsová: SOE/AAO (European Society of Ophthalmology an American Academy of Ophthalmology), Ženeva, červen 2011: Corneal assessment using light microscopy: the difference between healthy and pathological tissue.
  - K. Jirsová, P. Lišková: Futurum Ophthalmologicum 2011, 8.-9. 4. 2011, Lázně Bělohrad: Zadní dystrofie rohovky; patogeneze a léčba.
- Významná zahraniční spolupráce
  - Pracovníci ÚDMP dlouhodobě spolupracují na řešení různých projektů s významnými zahraničními pracovišti (Prof. K. Harzer, Tübingen; F. Tureček, Seattle; Prof. Mudd, NIH, Bethesda; Prof. J. Kraus, Denver; Hans Aerts, AMC Amsterdam, C. Godinot, Lyon; A. Bleyer, Wake Forest University; David Patterson, Denver; S. Mole, London; 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); A. Oller Ramírez: Center for the Study of Inherited Metabolic Diseases (CEMECO), National University of Córdoba, Argentina).
  - 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 – Primary Investigator – International Neuroscience Fellowship (National Research and Service Award - National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Bethesda, MD, USA). Tříleté stipendium pro řešení projektu - Neuroaxonal Dystrophy in Purkinje Cell Death in NPC Disease.  
Research fellow - Sidney Weisner Laboratory of Genetic Neurologic Disorders (director/sponsor): Professor Steven U. Walkley, DVM, Ph.D.), Domick P. Purpura

Department of Neuroscience, Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, NY, USA

- M. Kalbáčová – dlouhodobá spolupráce s pracovišti Technické Univerzity v Drážďanech a pracovišti na Trinity College, Dublin, Irsko

## 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 2011 obhájily diplomovou práci Jitka Rybová a Anna Přistoupilová.
- Pracoviště je významným školícím místem v postgraduálním studiu, t. č. je v aktivním studiu 17 doktorandů; v roce 2011 úspěšně ukončily Ph.D. studium Kristýna Brejchová a Stanislava Reinštein-Merjavá. Doktorandi se aktivně účastní tuzemských i zahraničních sympózií a tréninkových kurzů.
- Enzymologická laboratoř a laboratoř DNA diagnostiky vede 14ti denní kurzy - Pokročilá praktická cvičení II, která jsou organisována katedrou biochemie na PřF UK (vedoucí prof. P. Hodek).

## 3. Klinická medicína

- Počet vyšetření v Biochemické laboratoři
  - Selektivní screening – 5526 vyšetřených vzorků
    - z toho pacientů (unikátní rodná čísla) – 3515
    - z toho nových pacientů – 2270
  - Screening gravidní – 637
  - Počet vyšetření v novorozeneckém screeningu
    - Novorozenci – 1. screening – 83389
    - Novorozenci – rescreening – 4195
- Ambulantních vyšetření - 1918
  - Počet nově diagnostikovaných pacientů – 62
  - Nutriční porada – 114
  - Psychoterapeutické sezení - individuální – 70
  - Psychoterapeutické sezení - skupinové – 27
  - Psychoterapeutické sezení – rodinné – 43
  - Psychologické vyšetření – 150
    - Z toho pedopsychologické vyšetření – 116
- V Laboratoři DNA diagnostiky bylo v průběhu roku 2011 vyšetřeno 102 probandů, genotypizace byla provedena u 115 rodinných příslušníků. Prenatální diagnostika byla poskytnuta ve 12 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 2011 vyšetřeno 432 pacientů. Prenatální diagnostika byla poskytnuta v 7 rodinách, screeningovou metodou suché kapky bylo vyšetřeno 223 pacientů. Pro enzymovou analýzu jsou využívány především syntetické fluorogenní nebo chromogenní analogy přirozených substrátů lysozomálních hydroláz, v ojedinělých případech přirozené substráty značené radioisotopy nebo neradioaktivní značkou. Analyzovaným materiálem jsou leukocyty periferní krve, kožní fibroblasty, event. plazma.
- V Laboratoři patologie DMP bylo v průběhu roku 2011 řešeno 225 případů. Základní technikou v laboratoři je světelná a elektronová mikroskopie a histochemie. Kromě

hodnocení různých druhů materiálů (nátěry periferní krve, nátěry kostní dřeně, močové sedimenty, biopsie aj.) pracoviště poskytuje řadu odborných konzultací.

- V Laboratoři tkáňových kultur byly v průběhu roku 2011 zpracovány tkáně nebo linie celkem od 121 pacientů, 72 tkání/linií bylo rozpěstováno a zmrazeno do zásoby, 31 tkání pocházejících ze svalové/kožní biopsie pacientů bylo pouze zmrazeno. Z 18 tkání zmrazených v předchozích letech byla na základě požadavků založena tkáňová kultura, napěstované buňky byly předány laboratorím k vyšetření zde nebo v zahraničí.
- 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.
- Na pracovišti byla zavedena technika celogenomového sekvenování

#### 4. Významná ocenění (mimo fakultní)

- Cenu SLG za nejlepší publikaci v roce 2010 získali H. Poupětová (JIMD 2010) a V. Kožich (Human Mutation 2010)
- Bolzanovu cenu získala L.Nosková za práci Mutations in DNAJC5, Encoding Cysteine-String Protein Alpha, Cause Autosomal-Dominant Adult-Onset Neuronal Ceroid Lipofuscinosis. Am J Hum Genet. 2011 Aug 12;89(2):241-52.
- Ľ. Ďudáková získala cenu Sigma Aldrich za nejlepší příspěvek v oblasti biologie na Študentskej vedeckej konferenci PriF UK v Bratislave za práci Ďudáková et al. Detekcia LOX v tkanivovej kultúre zdravej a keratokonickej rohovky.
- L. Dvořáková získala Cenu České hepatologické společnosti za nejlepší odbornou práci či monografii v oboru hepatologie publikovanou doma či v zahraničí v roce 2010 za publikaci Lukšan et al. Disruption of OTC promoter-enhancer interaction in a patient with symptoms of ornithine carbamoyltransferase deficiency. Hum Mutat. 2010 Apr;31(4):E1294-303.

#### 5. Jiné významné události

- Nalezení nového genu podmiňujícího závažné dědičně podmíněné neurodegenerativní onemocnění – Kufsovu chorobu (Nosková et al, AJHG 2011)
- Určení molekulární podstaty Rotorova syndromu (van de Steeg E, Stránecký V, JCI, 2012)

#### 6. Publikační aktivita

- Pracovníci ÚDMP jsou členy edičních rad časopisů – V. Kožich (Journal of Inherited Metabolic Disease, communicating editor), Z. Kostrouch (Folia Biologica, communicating editor).
- Pracovníci ÚDMP se podíleli na přípravě 54 publikací, z toho 35 článků v odborných impaktovaných časopisech a 12 kapitol v monografiích:

##### Kapitoly v monografiích

1. Haltia M, Elleder M, Goebel HH, Lake BD, Mole SE. The NCLs: Evolution of the Concept and Classification. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 1-19.
2. Williams RE, Goebel HH, Mole SE, Boustany R-M, Elleder M, Kohlschütter A, Monk JW, Niezen-de Boer R, Simonati A. NCL Nomenclature and Classification. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford

University Press 2011, 20-23.

3. Kohlschütter A, Williams RE, Goebel HH, Mole SE, Boustany R-M, van Diggelen OP, Elleder, M, Mink J, Niezen de Boer R, Ribeiro MG, Simonati A. NCL Diagnosis and Algorithms. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 24-34.
4. Anderson G, Elleder, M, Goebel HH et al. Morphological Diagnostic and Pathological Considerations. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 35-49.
5. Chang M, Cooper JD, Davidson BL, van Diggelen OP, Elleder M, Goebel HH, Golabek AA, et al. CLN2. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 80-109.
6. Aberg L, Autti T, Cooper JD, Elleder M, Haltia M, Jalanko A, et al. CLN5. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 140-158.
7. Alroy J, Braulke T, Cismondi IA, Cooper JD, Creegan D, Elleder M, Kitzmüller C, Kohan R, et al. CLN6. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 159-175.
8. Elleder M, Kousi M, Lehesjoki A-E, Mole SE, Siintola E, Topcu M. CLN7. The Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease), 2nd ed. Contemporary Neurology Series 444, Oxford University Press 2011, 176-188.
9. Ladislav Kuchař, Befekadu Asfaw & Jana Ledvinová. Tandem mass spectrometry of sphingolipids: Application in metabolic studies and diagnosis of inherited disorders of sphingolipid metabolism. Applications of Tandem Mass Spectrometry - its Principles and Applications. INTECH, Rijeka IN PRESS
10. B. Rezek, M. Krátká, E. Ukraintsev, O. Babchenko, A. Kromka, A. Brož, M. Kalbacova: Diamond as functional material for bioelectronics and biotechnology In: "New Perspectives in Biosensors Technology and Applications" Intech 2011, pp. 177-196, ISBN 978-953-307-448-1.
11. Jirsova K. Autologní sérum v léčbě chorob postihujících povrch oka. Trendy soudobé oftalmologie. Svazek 7, str. 99-104, Galén 2011.
12. Jirsova K. Příprava rohovky pro transplantační účely. Trendy soudobé oftalmologie. Svazek 7, str. 90-98, Galén 2011.

#### Články v impaktovaných časopisech

1. Al-Fakih A, Faltus V, Jirsova K. [A Decrease in the Density of HLA-DR-Positive Cells Occurs Faster in Corneas Stored in Organ Culture than under Hypothermic Conditions.](#) Ophthalmic Res. 2011 Jun 22;47(1):39-46. **IF(2010)=0,847**
2. Baldo G, Matte U, Artigalás O, Schwartz IV, Burin MG, Ribeiro E, Horovitz D, Magalhaes TP, Elleder M, Giugliani R. [Placenta analysis of prenatally diagnosed patients reveals early GAG storage in mucopolysaccharidoses II and VI.](#) Mol Genet Metab. 2011 Jun;103(2):197-8. **IF(2010)=3,539**
3. Bleyer, A.J., M. Zivna, and S. Knoch, [Uromodulin-associated kidney disease.](#) Nephron Clin Pract, 2011. **118(1): p. c31-6. IF(2010)=1,843**
4. Hejzlarova, K., M. Tesarova, A. Vrbacka-Cizkova, M. Vrbacky, H. Hartmannova, V. Kaplanova, L. Noskova, H. Kratochvilova, J. Buzkova, V. Havlickova, J. Zeman, S. Knoch, and J. Houstek, [Expression and processing of the TMEM70 protein.](#) Biochim Biophys Acta,

2011. **1807**(1): p. 144-9. **IF(2010)= 5,132**
5. Jirsova K, Dudakova L, Kalasova S, Vesela V, Merjava S. [The OV-TL 12/30 clone of anti-cytokeratin 7 antibody as a new marker of corneal conjunctivalization in patients with limbal stem cell deficiency.](#) Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011 Jul 29;52(8):5892-8. **IF(2010)= 3,464**
  6. Kalbacova, M; Broz; A; Kromka, A; Babchenko, O; Kalbac, M: [Controlled oxygen plasma treatment of single-walled carbon nanotube films improves osteoblast cells attachment and enhances their proliferation.](#) CARBON Volume: 49,2926-2934, 2011 **IF(2010)= 4,504**
  7. Kopecka, J., J. Krijt, K. Rakova, and V. Kozich, [Restoring assembly and activity of cystathionine beta-synthase mutants by ligands and chemical chaperones.](#) J Inherit Metab Dis. 2011 Feb;34(1):39-48. **IF(2010)=3,808**
  8. Kouns NA, Nakielna J, Behensky F, Krause MW, Kostrouch Z, Kostrouchova M. [NHR-23 dependent collagen and hedgehog-related genes required for molting.](#) Biochem Biophys Res Commun. 2011 Oct 7;413(4):515-20. **IF(2010)=2,595**
  9. Krabcova I, Studeny P, Jirsova K. [Endothelial Cell Density Before and After the Preparation of Corneal Lamellae for Descemet Membrane Endothelial Keratoplasty With a Stromal Rim.](#) Cornea. 2011 Dec;30(12):1436-41. **IF 1.762**
  10. Krijt, J., J. Kopecka, A. Hnizda, S. Moat, L.A. Kluijtmans, P. Mayne, and V. Kozich, [Determination of cystathionine beta-synthase activity in human plasma by LC-MS/MS: potential use in diagnosis of CBS deficiency.](#) J Inherit Metab Dis. 2011 Feb;34(1):49-55. **IF(2010)=3,359**
  11. Liskova P, Colclough T, Hart-Holden N, Chakarova CF, O'Grady A, Kondrova L, Skalicka P, Diblik P, Hardcastle AJ. [Molecular genetic cause of X-linked retinitis pigmentosa in a Czech family.](#) Acta Ophthalmol 2011 Mar;89(2):e213-5 **IF(2010)=2,809**
  12. Magner, M., L. Krupkova, T. Honzik, J. Zeman, J. Hyanek, and V. Kozich, [Vascular presentation of cystathionine beta-synthase deficiency in adulthood.](#) J Inherit Metab Dis. 2011 Feb;34(1):33-7 **IF(2010)=3,808**
  13. McHugh DM, Cameron CA, Abdenur JE, et al. [Clinical validation of cutoff target ranges in newborn screening of metabolic disorders by tandem mass spectrometry: a worldwide collaborative project.](#) Genet Med. 2011 Mar;13(3):230-54. **IF (2010)=5,280**
  14. Merjava S, Malinova E, Liskova P, Filipcec M, Zemanova Z, Michalova K, Jirsova K. [Recurrence of posterior polymorphous corneal dystrophy is caused by the overgrowth of the original diseased host endothelium.](#) Histochem Cell Biol. 2011. Jul;136(1):93-101. **IF (2010)=4,727**
  15. Merjava S, Brejchova K\*, Vernon A, Daniels J.T., Jirsova K\*. [Cytokeratin 8 is expressed in human corneo-conjunctival epithelium, particularly in limbal epithelial cells.](#) Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011 Feb 9;52(2):787-94 **IF(2010)= 3,466**
  16. Merjava S, Neuwirth A, Tanzerova M, Jirsova K. [The spectrum of cytokeratins expressed in the adult human cornea, limbus and perilimbal conjunctiva.](#) Histol. Histopathol. 2011, 26: 323-331 **IF(2010)=2,502**
  17. Nosková L, Stránecký V, Hartmannová H, Přistoupilová A, Barešová V, Ivánek R, Hůlková H, Jahnová H, van der Zee J, Staropoli JF, Sims KB, Tyynelä J, Van Broeckhoven C, Nijssen PC, Mole SE, Elleder M, Kmoch S. [Mutations in DNAJC5, Encoding Cysteine-String Protein Alpha, Cause Autosomal-Dominant Adult-Onset Neuronal Ceroid Lipofuscinosis.](#) Am J Hum Genet. 2011 Aug 12;89(2):241-52. Epub 2011 Aug 4. **IF (2010)=11,680**

18. Putku M, Kepp K, Org E, Söber S, Comas D, Viigimaa M, Veldre G, Juhanson P, Hallast P, Tönisson N; HYPEST, Shaw-Hawkins S, Caulfield MJ; BRIGHT, Khusnutdinova E, Kožich V, Munroe PB, Laan M. [Novel polymorphic AluYb8 insertion in the WNK1 gene is associated with blood pressure variation in Europeans.](#) Hum Mutat. 2011 Jul;32(7):806-14 **IF (2010)=5,956**
19. Sebesta I, Stiburkova B, Bartl J, Ichida K, Hosoyamada M, Taylor J, Marinaki A. [Diagnostic tests for primary renal hypouricemia.](#) Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids. 2011 Dec;30(12):1112-6. **IF (2010)=1,132**
20. Souček O, Ješina P, Zeman J, Elleder M, Hůlková H, Lukáš Z: [Histopatologická diagnostika mitochondriálních myopatií – indikace a přínos svalové biopsie.](#) Česk Slov Neurol N; 2011; 74/107(4): 428-435 **IF (2010) = 0,316**
21. Svobodová E, Mrázová L, Lukšan O, Elstein D, Zimran A, Stolnaya L, Minks J, Eberová J, Dvořáková L, Jirsa M, Hřebíček M. [Glucocerebrosidase gene has an alternative upstream promoter, which has features and expression characteristic of housekeeping genes.](#) Blood Cells Mol Dis .2011 Mar 15;46(3):239-45. **IF (2010)=2,716**
22. Stiburkova B, Ichida K, Sebesta I. [Novel homozygous insertion in SLC2A9 gene caused renal hypouricemia.](#) Mol Genet Metab. 2011 Apr;102(4):430-5. **IF (2010) 3,808**
23. Vliet, L.K., T.G. Wilkinson, 2nd, N. Duval, G. Vacano, C. Graham, M. Zikanova, V. Skopova, V. Baresova, A. Hnizda, S. Kmoch, and D. Patterson, [Molecular characterization of the Adel mutant of Chinese hamster ovary cells: A cellular model of adenylosuccinate lyase deficiency.](#) Mol Genet Metab. 2011 Jan;102(1):61-8. **IF(2010)=3,539**
24. Young RD, Liskova P, Pinali C, Palka BP, Palos M, Jirsova K, Hrdlickova E, Tesarova M, Elleder M, Zeman J, Meek KM, Knupp C, Quantock AJ. [Large Proteoglycan Complexes and Disturbed Collagen Architecture in the Corneal Extracellular Matrix of Mucopolysaccharidosis Type VII \(Sly Syndrome\).](#) Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011 Aug 24;52(9):6720-8. **IF(2010)=3,466**
25. Zarowski M, Steinborn B, Gurda B, Dvorakova L, Vlaskova H, Kothare SV. [Treatment of cataplexy in Niemann-Pick disease type C with the use of miglustat.](#) Eur J Paediatr Neurol. 2011 Jan;15(1):84-7. **IF(2010)=1,994**
26. Baresova V, Skopova V, Sikora J, Patterson D, Sovova J, Zikanova M, Kmoch S. [Mutations of ATIC and ADSL affect purinosome assembly in cultured skin fibroblasts from patients with AICA-ribosiduria and ADSL deficiency.](#) Hum Mol Genet. 2011 Dec 30. **IN PRESS IF(2010)=8,058**
27. Elshorbagy AK, Smith AD, Kozich V, Refsum H. [Cysteine and Obesity.](#) Obesity (Silver Spring). 2011 May 5. **IN PRESS IF(2010)=3,531**
28. Elshorbagy AK, Kozich V, Smith AD, Refsum H. [Cysteine and obesity: consistency of the evidence across epidemiologic, animal and cellular studies.](#) Curr Opin Clin Nutr Metab Care. 2012 Jan;15(1):49-57. **IF(2010)=4,333**
29. Hnizda A, Jurga V, Rakova K, Kozich V. [Cystathionine beta-synthase mutants exhibit changes in protein unfolding: conformational analysis of misfolded variants in crude cell extracts.](#) Journal of Inherited Metabolic Disease. Published on-line. **IF(2010)=3,808**
30. Honzik T, Tesarova M, Magner M, Mayr J, Jesina P, Vesela K, Wenchich L, Szentivanyi K, Hansikova H, Sperl W, Zeman J: [Neonatal onset of mitochondrial disorders in 129 patients: clinical and laborator characteristics and a new approach to diagnosis.](#) J Inherit Metab Dis **IN PRESS IF(2010)=3,808**

31. Hulkova, H. and M. Elleder, [Adipocytes participate in storage in alpha-galactosidase deficiency \(Fabry disease\)](#). J Inherit Metab. Published on line. **IF(2010)=3,808**
32. Jurecka, A., B. Stiburkova, J. Krijt, W. Gradowska, and A. Tylki-Szymanska, [Xanthine dehydrogenase deficiency with novel sequence variations presenting as rheumatoid arthritis in a 78-year-old patient](#). J Inherit Metab Dis Published on line. **IF(2010)=3,808**
33. van de Steeg E, Stránecký V, Hartmannová H, Nosková L, Hřebíček M, Wagenaar E, van Esch A, de Waart DR, Oude Elferink RP, Kenworthy KE, Sticová E, Al-Edreesi M, Knisely AS, Kmoch S, Jirsa M, Schinkel AH. [Complete OATP1B1 and OATP1B3 deficiency causes human Rotor syndrome by interrupting conjugated bilirubin reuptake into the liver](#). J Clin Invest. 2012 Jan 9. IN PRESS **IF(2010)= 14.152**
34. Stiburkova B, Krijt J, Vyletal P, Bartl J, Gerhatova E, Korinek M, Sebesta I. [Novel mutations in xanthine dehydrogenase/oxidase cause severe hypouricemia: Biochemical and molecular genetic analysis in two Czech families with xanthinuria type I](#). Clin Chim Acta. 2012 Jan 18;413(1-2):93-9. **IF(2010)=2,389**
35. Vozdek R, Hnizda A, Krijt J, Kostrouchova M, Kozich V. [Novel structural arrangement of nematode cystathionine beta-synthases: characterization of Caenorhabditis elegans CBS-1](#). Biochem J. 2012 Jan 13. IN PRESS **IF(2010)=5.016**

### Ostatní publikace

1. Fowler B, Blom HJ, Kozich V. Foreword to special issue on homocysteine disorders. J Inherit Metab Dis (2011) 34:1-2.
2. Rezek, B., Ukraintsev E., Kratka M., Kromka A., Broz A., Kalbacova M. **Biomedicínské** aplikace diamantových vrstev. Československý časopis pro fyziku 2011, 61 (2) 92-100.
3. M. Magner, K. Vinšová, M. Tesařová, Z. Hájková, H. Hansíková, L. Wenchich, P. Ješina, V. Smolka, T. Adam, M. Vaněčková, J. Zeman a T. Honzík. Two patients with clinically distinct manifestation of pyruvate dehydrogenase deficiency due to mutation in PDHA1 gene. Prague Medical Report, 2011, 112 (1): 18-28
4. P. Ješina, J. Zeman: Mukopolysacharidózy. Medicína po promoci, roč. 12, č. 5, 2011
5. P. Ješina, M. Magner, H. Poupětová, J. Honzík, L. Dvořáková, V. Malinová, E. Hrubá, A. Hlavatá, T. Honzík, K. Veselá, P. Sedláček, J. Starý a J. Zeman: Mukopolysacharidóza I – klinické projevy u 24 dětí z České republiky a Slovenska. Čes-slov Pediatr 2011; 66(4); 6-11
6. T. Paleček, P. Kuchynka, E. Němeček, M. Mašek, M. Elleder, T. Honzík, A. Linhart. Nesarkomerické formy hypertrofické kardiomyopatie v dospělosti. Kardiol Rev 2011, 13(4): 210-220

### Patent

1. Rezek, Bohuslav; Michalíková, Lenka; Kromka, Alexander; Kalbáčová, Marie; Kmoch, Stanislav; Grausová, Lubica; Bacakova, Lucie; Vaněček, Milan; Kočka, Jan. Method of making arranged cell structures. European Patent No. 2288699, published in European Patent Bulletin 28. December 2011, European Patent Office Munich, Germany 2011.

V Praze dne 31. ledna 2012

Doc. MUDr. Viktor Kozich, CSc.  
přednosta ÚDMP

Vypracoval: Mgr. Andrej Kutarňa