

Výroční zpráva

Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN za rok 2013

1. Zvané přednášky:

- S. Kmoch: „*Rare genetic variants in Mendelian and complex diseases*“, Student Scientific Conference on Biotechnology and Biomedicine; 10. - 12. dubna 2013, Brno.
- S. Kmoch: „*Vzácné genetické varianty u mendelovských a komplexních onemocnění*.“ XI. celostátní sjezd České společnosti klinické biochemie, Olomouc, 22. - 24. 9. 2013
- S. Kmoch: „*K jádru příčin vzácných geneticky podmíněných chorob*.“ Přednáška v rámci Týdne vědy a techniky: 4. listopadu 2013, Akademie věd ČR, Praha
- S. Kmoch: „*Solving the riddle of Mendelian diseases*“ Den BIOCEV, 12. listopadu 2013. Praha.
- K. Jirsová: „*Cytokeratins in normal and pathological cornea* Medical Faculty of the University of Oslo, září 2013
- K. Jirsová: „*Autologous serum in the treatment of dry eye disease*.“ University of Roma, Campus Biomedico, prosinec 2013
- V. Kožich – „*Dědičné metabolické poruchy v dermatologii*“, seminář ČDS ČLS JEP, 15. 11. 2013, Brno
- P. Ješina – „*Mukopolysacharidózy*“, Kongres Pediatrie pro praxi, 4. 10. 2013, Plzeň

2. Významná zahraniční spolupráce

- Pracovníci ÚDMP dlouhodobě spolupracují na řešení různých projektů s významnými zahraničními pracovišti (Prof. F. Tureček, Seattle; Prof. E. Paschke, Graz; Prof. Mudd, NIH, Bethesda; Prof. J. Kraus, Denver; Prof. Hans Aerts, AMC Amsterdam, C. Godinot, Lyon; A. Bleyer, Wake Forest University; David Patterson, Denver; S. Mole, London; Prof. K. Meek a Prof. A. Quantock: School of Optometry and Vision Sciences, Cardiff University); Prof. A. Hardcastle: UCL Institute of Ophthalmology A Oller Ramírez: Center for the Study of Inherited Metabolic Diseases (CEMECO), National University of Córdoba, Argentina), Technische Universität Dresden a Trinity College, Dublin, Irsko.
- J. Sikora obdržel významné stipendium NIH – Primary Investigator – International Neuroscience Fellowship a pracuje v Sidney Weisner Laboratory of Genetic Neurologic Disorders pod vedením prof. Stevena U. Walkleyho, DVM, Ph.D.), Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, NY, USA

3. Pedagogická činnost

- Pracovníci ÚDMP se podílejí na výuce předmětů Patobiochemie (od akademického roku 2013/2014 vyučují samostatně předmět Patobiochemie I. – Dědičné metabolické poruchy), Klinická biochemie, Laboratorní technika 3 a 4, Klinická bioanalýtika (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). V diagnostických laboratořích probíhají pravidelně stáže pregraduálních i postgraduálních studentů a stáže pro lékaře a analytiku 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 12 doktorandů; v roce 2013 úspěšně ukončili Ph.D. studium: I. Rybičková, L. Kuchař, R. Vozdek a H. Hartmannová.

4. Klinická medicína

- Ambulantních vyšetření – celkem 2190 vyšetření, z toho
 - Genetické porady / vyšetření – 62 / 1712
 - Pediatrické vyšetření – 89
 - Vyšetření klinickým biochemikem - 137
 - Psychologické vyšetření – 190 (z toho pedopsychologické vyšetření - 152)
 - Psychoterapeutické sezení – individuální / skupinové: 11 / 27
 - Nutriční porada – 396
- Počet vyšetření v Biochemické laboratoři
 - Selektivní screening – 5405
 - z toho pacientů (unikátní rodná čísla) – 3308
 - z toho nových pacientů – 1948
 - Screening gravidní – 384
 - Počet vyšetření v novorozeneckém screeningu
 - Novorozenci – 1. screening – 77 010
 - Novorozenci – rescreening – 4765
- V Enzymologické laboratoři bylo v průběhu roku 2013 postnatálně vyšetřeno 863 vzorků od pacientů včetně DBS; z toho 25 potvrzeno s LSD, z toho screeningovou metodou suché kapky bylo vyšetřeno 355 pacientů (4 pozitivních diagnos). Prenatální diagnostika byla poskytnuta v 3 rodinách, v jedné rodině s rizikem MPS II dvakrát (2 pozitivní případy - MPSII), Pro enzymovou analýzu jsou využívány především syntetické fluorogenní nebo chromogenní analogy přirozených substrátů lyzozomálních hydroláz, v ojedinělých případech přirozené substráty značené radioisotopy nebo neradioaktivní značkou. Analyzovaným materiálem jsou leukocyty periferní krve, kožní fibroblasty, event. plazma; pro screening krevní plazma a suché krevní kapky.
- V laboratoři DNA diagnostiky byla v průběhu roku 2013 prokázána diagnóza u 58 pacientů, u dalších 78 probandů diagnóza potvrzena nebyla. Bylo identifikováno 11 přenašeček X-vázaných onemocnění. Mutační analýza provedená u 133 rodinných příslušníků odhalila 83 přenašečů onemocnění. Prenatální diagnostika byla provedena v 6 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 2013 zpracovány nově přijaté tkáně nebo linie celkem od 70 pacientů, 68 tkání/linií bylo rozpěstováno a zmrazeno do zásoby, 2 tkáně pocházející ze svalové/kožní biopsie pacientů byly pouze zmrazeny. Kromě toho bylo na základě požadavků rozmrazeno 17 linií fibroblastů zmrazených v předchozích letech. Napěstované buňky byly předány laboratořím k vyšetření zde nebo v zahraničí.

- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení ze selektivního screeningu (souhrn za všechny diagnostické laboratoře) - 66**
 - **Lysosomální strádavá onemocnění - 25** (*Pompeho nemoc – 2, Niemann-Pick C – 1, Metachromatická leukodystrofie – 1, Neuronální ceroid-lipofuscinosa – 2, Mukopolysacharidózy – 7, Fabryho choroba – 5, MPS IVB/GM1 – 2, GM1 gangliosidóza – 2, Tay-Sachsova choroba – 2, m. Krabbe - 1*).
 - **Aminoacidopatie, organické acidurie - 15** (*Homocystinurie z deficitu CBS – 4, Homocystinurie z poruchy remethylace - 1, Alkaptonurie – 1, Cystinurie – 1, Leucinóza – 1, LCHADD – 1, MCADD – 1, SCADD – 3, 3-metylkrotonylglycinurie – 1, Deficit OTC - 1*).
 - **Peroxisomální poruchy - 3** (*X-ALD – 3*)
 - **Ostatní nemoci - 23** (*CADASIL – 10, deficit HPRT – 5, deficit GALT – 1, Danonova nemoc – 3, Glykogenózy – 2, Xantinurie – 1, nemoc Canavanové - 1*)
 - **Prenatálně diagnostikované plody – 3** (*Mukopolysacharidóza I – 2, Deficit OTC – 1*)
- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení novorozeneckým screeninem - 26**
 - *Fenylketonurie / hyperfenylalaninemie – 18*
 - *Organické acidurie - 0*
 - *Poruchy beta oxidace mastných kyselin – 7 (LCHADD – 1, MCADD – 5, CPT II/CACT -1)*
 - *Aminoacidopatie kromě PKU – 1 (deficit CBS, zachyceno v pilotní studii NS)*
- **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; V. Kožich je předsedou Koordinačního centra pro novorozenecký screening a členem Mezioborovní a mezioborové pracovní skupiny MZ ČR pro vzácná onemocnění.

5. Významná ocenění

- Petra Lišková získala cenu za nejlepší publikaci SLG ČLS JEP.
- Cenu Nadačního fondu Scientia pro nejlepší vědeckou práci studentů 1.LF UK za rok 2012 získal Viktor Stránecký.
- Publikace Steeg E, Stranecky V, Hartmannova H, Noskova L, Hrebicek M, Wagenaar E, Esch A, Waart R, Elferink RPJO, Kenworthy KE, Sticova E, 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. *The Journal of Clinical Investigation* 2012; 2: 519-528 získala ocenění Dr. Bares Award.
- Dudakova L., Kalasova S., Jirsova K. Porovnanie výskytu „lysyl oxidáza-like“ enzymov v kontrolnej a keratokonickej rohovke. (Poster). 2013. *Vítězná práce v sekci postery. XIII Mezioborové setkání mladých biologů, biochemiků a chemiků z Čech a Slovenska*, 14. 5. - 17. 5. 2013, Žďár nad Sázavou.

6. Jiné významné události

- Pracovníci ÚDMP se v roce 2013 podíleli na objasnění příčiny medulárního cystického onemocnění ledvin typ 1 (viz článek Kirby et al. níže), objasnění příčiny GAPO syndromu (Stránecký et al.) a na popisu historicky první X-vázané hypertrofické kardiomyopatie (Hartmannová et al.).
- V rámci grantového projektu IGA MZ č. NT 12213 „Optimalizace novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch“ probíhala pilotní studie, v níž se ověřovalo, zda je možné rozšířit spektrum vyšetřovaných dědičných metabolických poruch o 20 nemocí. Na základě výsledků projektu bude doporučeno rozšířit screeningový program v ČR o dalších 5 nemocí s potenciálem zachytit až 15 chorob.

7. Účast v peer review systému

- Pracovníci ÚDMP jsou členy výborů významných mezinárodních společností: SSIEM, 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 IGA MZ, GA ČR a FRVŠ.
- V. Kožich je členem OK 301 v GA ČR.

8. Publikační aktivita

Pracovníci ÚDMP se v roce 2013 podíleli na přípravě 37 publikací, z toho 32 článků v odborných impaktovaných časopisech. V přehledu uvádíme IF časopisu a centilové umístění časopisu (Q_x) v Journal Citation Report WoS.

A. Články v impaktovaných časopisech

1. 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. 2013 Nov 19. **IF(2012)=4.768**, $Q_{0,09}$
2. 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 J, Orr-Urtreger A, Ben-Sachar S, Waugh DA, McGinn S, Bleyer AJ jr. Hodanova K, Vyletal P, Zivna M, Hart TC, Hart S. Variable Clinical Presentation of a MUC1 Mutation Causing Medullary Cystic Kidney Disease Type 1. Clin J Am Soc Nephrol. 2013 in press **IF(2012)=5.068**, $Q_{0,56}$
3. 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. 2013 Aug 14. **IF(2012)=4.319**, $Q_{0,22}$
4. Dudakova L, Jirsova K. The impairment of lysyl oxidase in keratoconus and in keratoconus-associated disorders. J Neural Transm. 2013 Jun;120(6):977-82. **IF(2012)=3.052**, $Q_{0,37}$

5. Dudakova L, Palos M, Hardcastle AJ, Liskova P. Corneal Endothelial Findings in a Czech Patient with Compound Heterozygous Mutations in KERA. *Ophthalmic Genet*. 2013 Jul 8. **IF(2012)**=1.070, Q_{0,78}
6. Duval N, Luhrs K, Wilkinson TG 2nd, Baresova V, Skopova V, Kmoch S, Vacano GN, Zikanova M, Patterson D. Genetic and metabolomic analysis of AdeD and AdeI mutants of de novo purine biosynthesis: cellular models of de novo purine biosynthesis deficiency disorders. *Mol Genet Metab*. 2013 Mar;108(3):178-89. **IF(2012)**=2.834, Q_{0,44}
7. Ehling R, Nosková L, Stráneček V, Hartmannová H, Přistoupilová A, Hodaňová K, Benke T, Kovacs GG, Ströbel T, Niedermüller U, Wagner M, Nachbauer W, Janecke A, Budka H, Boesch S, Kmoch S. Cerebellar dysfunction in a family harboring the PSEN1 mutation co-segregating with a Cathepsin D variant p.A58V. *J Neurol Sci*. 2013 Mar 15;326(1-2):75-82. **IF(2012)**=2.243, Q_{0,58}
8. Hartmannova H, Kubanek M, Sramko M, Piherova L, Noskova L, Hodanova K, Stranecky V, Pristoupilova A, Sovova J, Marek T, Maluskova J, Ridzon P, Kautzner J, Hulkova H, Kmoch S. Isolated X-Linked Hypertrophic Cardiomyopathy Caused by a Novel Mutation of the Four-and-a-Half LIM Domain 1 Gene. *Circ Cardiovasc Genet*. 2013 Oct 10. [Epub ahead of print] **IF(2012)**=6.728, Q_{0,07}
9. Honzik T, Tesarova M, Vinsova K, Hansikova H, Magner M, Kratochvilova H, Zamecnik J, Zeman J, Jesina P. Different laboratory and muscle biopsy findings in a family with an m.8851T>C mutation in the mitochondrial MTATP6 gene. *Mol Genet Metab*. 2013 Jan;108(1):102-5. **IF(2012)**=2.834, Q_{0,44}
10. Jirsova K, Brejchova K, Krabcova I, Filipec M, Al Fakih 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*. 2013 Sep 27. [Epub ahead of print] **IF(2012)**=1.710, Q_{0,44}
11. Jurecka A, Zikanova M, Jurkiewicz E, Tyłki-Szymanska A. Attenuated adenylosuccinate lyase deficiency: A report of one case and a review of the literature. *Neuropediatrics*. 2013, DOI: 10.1055/s-0033-1337335. **IF(2012)**=1.192, Q_{0,68}
12. Kirby A, Gnirke A, Jaffe DB, Barešová V, Pochet N, Blumenstiel B, Ye C, Aird D, Stevens C, Robinson JT, Cabili MN, Gat-Viks I, Kelliher E, Daza R, DeFelice M, Hůlková H, Sovová J, Vyleťal P, Antignac C, Guttman M, Handsaker RE, Perrin D, Steelman S, Sigurdsson S, Scheinman SJ, Sougnez C, Cibulskis K, Parkin M, Green T, Rossin E, Zody MC, Xavier RJ, Pollak MR, Alper SL, Lindblad-Toh K, Gabriel S, Hart PS, Regev A, Nusbaum C, Kmoch S, Bleyer AJ, Lander ES, Daly MJ. Mutations causing medullary cystic kidney disease type 1 lie in a large VNTR in MUC1 missed by massively parallel sequencing. *Nat Genet*. 2013 Mar;45(3):299-303. **IF(2012)**=35.209, Q_{0,01}
13. 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*. 2013 Jul 27. [Epub ahead of print] **IF(2012)**=1.171, Q_{0,79}
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 Oct 30. **IF(2012)**=2.450, Q_{0,25}
15. Kuchař L, Asfaw B, Poupětová H, Honzíková J, Tureček F, Ledvinová J. Direct tandem mass spectrometric profiling of sulfatides in dry urinary samples for screening of metachromatic leukodystrophy. *Clin Chim Acta*. 2013 Oct 21;425:153-9. **IF(2012)**=2.850, Q_{0,28}
16. Liskova P, Palos M, Hardcastle AJ, Vincent AL. Further genetic and clinical insights of posterior polymorphous corneal dystrophy 3. *JAMA Ophthalmol*. 2013 Oct;131(10):1296-303. **IF(2012)**=3.826, Q_{0,05}
17. Liskova P, Ulmanova O, Tesina P, Melsova H, Diblík P, Hansikova H, Tesarova M, Votruba M. Novel OPA1 missense mutation in a family with optic atrophy and severe widespread neurological disorder. *Acta Ophthalmol*. 2013 May;91(3):e225-31. **IF(2012)**=2.345, Q_{0,25}
18. Maixnerová D, Tesar V, Ryšavá R, Reiterová J, Poupětová H, Dvořáková L, Golán L, Neprašová M, Kidorová J, Merta M, Honsová E. *The coincidence of IgA nephropathy and Fabry disease*. *BMC Nephrol*. 2013 Jan 14;6 **IF(2012)**=1.644, Q_{0,56}

19. 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.* 2013 May 29. **IF(2012)**=4.070, Q_{0,25}
20. Melià MJ, Kubota A, Ortolano S, Vilchez JJ, Gámez J, Tanji K, Bonilla E, Palenzuela L, Fernández-Cadenas I, Pristoupilová A, García-Arumí E, Andreu AL, Navarro C, Hirano M, Martí R. Limb-girdle muscular dystrophy 1F is caused by a microdeletion in the transportin 3 gene. *Brain.* 2013 May;136(Pt 5):1508-17. **IF(2012)**=9.915, Q_{0,03}
21. Mušálková D, Lukáš J, Majer F, Hřebíček O, Svobodová E, Kuchař L, Honzík J, Hůlková H, Ledvinová J, Hřebíček M. Rapid isolation of lysosomal membranes from cultured cells. *Folia Biol (Praha).* 2013;59(1):41-6. **IF(2012)**=1.297, Q_{0,71}
22. 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.* 2013, **IF(2012)**=4.070, Q_{0,25}
23. Peisker T, Musil L, Hrebicek M, Vlaskova H, Cihelkova I, Bartos A. Clinical spectrum in CADASIL family with a new mutation. *Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub.* 2013 Sep 4. **IF(2012)**=0.990, Q_{0,78}
24. Pravenec M, Kozich V, Krijt J, Sokolová J, Zídek V, Landa V, Simáková M, Mlejnek P, Silhavy J, Oliyarnyk O, Kazdová L, Kurtz TW. Folate deficiency is associated with oxidative stress, increased blood pressure, and insulin resistance in spontaneously hypertensive rats. *Am J Hypertens.* 2013 Jan;26(1):135-40. **IF(2012)**=3.665, Q_{0,23}
25. Příhodová I, Kalinčík T, Poupětová H, Jahnová H, Nevšimalová Soňa. Late-onset Tay-Sachs disease can mimic spinal muscular atrophy type III - Two case reports. *Cesk Slov Neurol N* 2013; 76/109(2): 221-224. **IF(2012)** = 0,372, Q_{0,91}
26. Roman HB, Hirschberger LL, Krijt J, Valli A, Kožich V, Stipanuk MH. The cysteine dioxygenase knockout mouse: altered cysteine metabolism in nonhepatic tissues leads to excess H₂S/HS(-) production and evidence of pancreatic and lung toxicity. *Antioxid Redox Signal.* 2013 Oct 20;19(12):1321-36. **IF(2012)**=7.189, Q_{0,09}
27. Stiburkova B, Sebesta I, Ichida K, Nakamura M, Hulkova H, Krylov V, Kryspinova L, Jahnova H. Novel allelic variants and evidence for a prevalent mutation in URAT1 causing renal hypouricemia: biochemical, genetics and functional analysis. *Eur J Hum Genet.* 2013 Oct;21(10):1067-73. **IF(2012)**=4.319, Q_{0,22}
28. Storkanova G, Vlaskova H, Chuzhanova N, Zeman J, Stranecky V, Majer F, Peskova K, Luksan O, Jirsa M, Hrebicek M, Dvorakova L. Ornithine carbamoyltransferase deficiency: molecular characterization of 29 families. *Clin Genet.* 2013; 84, 552–559. 2012 Dec 26. **IF(2012)**=4.247, Q_{0,22}
29. Stránecký V, Hoischen A, Hartmannová H, Zaki MS, Chaudhary A, Zudaire E, Nosková L, Barešová V, Pristoupilová A, Hodaňová K, Sovová J, Hůlková H, Piherová L, Hehir-Kwa JY, de Silva D, Senanayake MP, Farrag S, Zeman J, Martásek P, Baxová A, Afifi HH, St Croix B, Brunner HG, Temtamy S, Knoch S. Mutations in ANTXR1 cause GAPO syndrome. *Am J Hum Genet.* 2013 May 2;92(5):792-9. **IF(2012)**=11.202, Q_{0,04}
30. Timasheva Y, Putku M, Kivi R, Kožich V, Männik J, Laan M. Developmental programming of growth: Genetic variant in GH2 gene encoding placental growth hormone contributes to adult height determination. *Placenta.* 2013 Nov;34(11):995-1001. **IF(2012)**=3.117, Q_{0,31}
31. 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.* 2013 Jul 10. **IF(2012)**=4.319, Q_{0,22}
32. Vozdek R, Hnízda A, Krijt J, Será L, Kožich V. Biochemical properties of nematode O-acetylserine(thiol)lyase paralogs imply their distinct roles in hydrogen sulfide homeostasis. *Biochim Biophys Acta – Proteins and Proteomics.* 2013 Dec;1834(12):2691-2701. **IF(2012)**=3.733, Q_{0,27}

B. Ostatní publikace

33. Bleyer AJ, Kmoch S. Medullary Cystic Kidney Disease Type 1. 2013 Aug 15. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, Dolan CR, Fong CT, Stephens K, editors. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2013. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK153723/> PubMed PMID: 23946964.
34. Dudakova L., Kalasova S., Jirsova K. Porovnanie výskytu „lysyl oxidáza-like“ enzymov v kontrolnej a keratokonickej rohovke. Chem. Listy, 2013, Vol 107, No. 5, p. 410
35. Kousal B, Skalická P, Diblík P, Kuthan P, Langrová H, Lišková P. [Clinical findings in members of a Czech family with retinitis pigmentosa caused by the c.2426_2427delAG mutation in RPGR]. Cesk Slov Oftalmol. 2013 Mar;69(1):8-15.
36. Szabó E, Brichová M, Lišková P., Svozílková P, Ríhová E. [Retinitis pigmentosa mimicking uveitis. A case report]. Cesk Slov Oftalmol. 2013 Mar;69(1):32-6.
37. Yolanda Lorenzo, Kristiane Haug Berg, Kristine Ustgaard-Andersen, Erik Otter Johnsen, Amund Ringvold, Morten C. Moe, Liv Drolsum, Katerina Jirsova, Bjørn Nicolaisen, Andrew Collins. Trypsin for dissociation of limbal cells for engineering of grafts may induce DNA strand breaks in the harvested cells. J Ocular Biol, November 2013 Issue:3, Vol.:1

9. Jiné

- Prof. J. Hyánek, zakladatel oboru biochemické genetiky v ČR, oslavil v roce 2013 významné životní jubileum.

V Praze dne 30. ledna 2014



Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
přednosta ÚDMP

Vypracoval: Mgr. Andrej Kutarňa