

## Publikacijos tarptautiniuose ir lietuviškuose mokslo leidiniuose

### Publikacijos tarptautiniuose mokslo leidiniuose, įtrauktuose į Web of Science sąrašą:

1. Pelnena D, Burnyte B, Jankevics E, Lace B, Dageyte E, Grigalioniene K, Utkus A, Krumina Z, Rozentale J, Adomaitiene I, Stavusis J, Pliss L, Inashkina II. Complete mtDNA sequencing reveals mutations m.9185T>C and m.13513G>A in three patients with Leigh syndrome. *Mitochondrial DNA. Part A*. 2018, vol. 29, no 7. p. 1115-1120. DOI: 10.1080/24701394.2017.1413365. ISSN: 2470-1394.
2. B. Tumienė, A. Maver, K. Writzl, A. Hodžić, G. Čuturilo, R. Kuzmanić-Šamija, V. Čulić, B. Peterlin, Diagnostic exome sequencing of syndromic epilepsy patients in clinical practice. *Clin Genet*. 2018;93:1057–1062. <https://doi.org/10.1111/cge.13203>.
3. Birutė Tumienė, Borut Peterlin, Aleš Maver, Algirdas Utkus, Contemporary scope of inborn errors of metabolism involving epilepsy or seizures. *Metab Brain Dis*. 2018 Jul 13. doi: 10.1007/s11011-018-0288-1. [Epub ahead of print], p. 1-6.
4. M. E. Rubio-Gozalbo, A. M. Bosch, A. Burlina, G. T. Berry ... [et al.] Steering Committee on behalf of all Galactosemia Network representatives. The galactosemia network (GalNet). *Journal of inherited metabolic disease*. 2017, Vol. 40, no 2. p. 169-170, ISSN: 0141-8955; DOI: 10.1007/s10545-016-9989-y.
5. B. Tumienė, N. Voisin, E. Preikšaitienė, D. Petroška, J. Grikinienė, R. Samaitienė, A. Utkus, A. Reymond, V. Kučinskas. Inflammatory myopathy in a patient with Aicardi-Goutières syndrome. *European Journal of Medical Genetics*. – ISSN 1769-7212. – 2017, vol. 60, no. 3, p. 154-158.
6. M. Bakšienė, E. Benušienė, A. Morkūnienė, L. Ambrozaitytė, A. Utkus, V. Kučinskas. A novel intronic splice site tafazzin gene mutation detected prenatally in a family with Barth syndrome. *Balkan Journal of Medical Genetics*. – ISSN 1311-0160. – 2016, vol. 19, no. 2, p. 95-100.
7. Skaistė Pečiulienė, Birutė Burnytė, Rymanta Gudaitienė, Skirmantė Rusonienė, Nijolė Drazdienė, Arūnas Liubšys, Algirdas Utkus, Perinatal manifestation of mevalonate kinase deficiency and efficacy of anakinra. *Pediatric Rheumatology* (2016) 14:19. DOI 10.1186/s12969-016-0081-9.
8. Adriana M Montaño, Ngu Lock-Hock, Robert D Steiner, Brett H Graham, Marina Szlago, Robert Greenstein, Mercedes Pineda, Antonio Gonzalez-Meneses, Mahmut Çoker, Dennis Bartholomew, Mark S Sands, Raymond Wang, Roberto Giugliani, Alfons Macaya, Gregory Pastores, Anastasia K Ketko, Fatih Ezgü, Akemi Tanaka, Laila Arash, Michael Beck, Rena E Falk, Kaustuv Bhattacharya, José Franco, Klane K White, Grant A Mitchell, Loreta Cimbalistienė, Max Holtz, William S Sly, Clinical course of sly syndrome (mucopolysaccharidosis type VII). *J Med Genet* 2016;0:1–16. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103322.
9. Mikštienė V, Songailienė J, Byckova J, Rutkauskienė G, Jasinskienė E, Verkauskienė R, Lesinskas E, Utkus A. Thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome: A novel homozygous SLC19A2 gene mutation identified. *Am J Med Genet A*. 2015 Feb 23. doi: 10.1002/ajmg.a.37015. [Epub ahead of print]
10. Agnieszka Jurecka, Ekaterina Zakharova, Loreta Cimbalistienė, Nina Gusina, Anna Kulpanovich, Adam Golda, Violetta Opoka-Winiarska, Ewa Piotrowska, Elena Voskoboeva, Anna Tyłki-Szymanska,

Mucopolysaccharidosis Type VI: A Predominantly Cardiac Phenotype Associated With Homozygosity for p.R152W Mutation in the ARSB Gene. *Am J Med Genet A*. 2013 Jun;161(6):1291-9.

11. Jurecka, Agnieszka; Piotrowska, Ewa; Cimbalistienė, Loreta; et al., Molecular analysis of mucopolysaccharidosis type VI in Poland, Belarus, Lithuania and Estonia. *Molecular genetics and metabolism*. Volume: 105 Issue: 2 Pages: 237-243 Published: FEB 2012.

12. Cimbalistienė L., Lehnert W., Huoponen K., Kučinskas V. First reported case of lysinuric protein intolerance (LPI) in Lithuania, confirmed biochemically and by DNA analysis. *JOURNAL OF APPLIED GENETICS*, 2007, vol. 48, iss. 3, p. 277-280 ISSN 1234-1983.

13. Kasnauskienė J., Giannattasio S., Lattanzio P., Cimbalistienė L., Kučinskas V. The molecular basis of phenylketonuria in Lithuania // *Hum. Mutat.*, 2003, vol. 21, No. 4, p. E398.

#### **Publikacijos lietuviškuose mokslo leidiniuose:**

1. K. Šablauskas, J. Songailienė, E. Preikšaitienė, D. Petroška, A. Utkus, Mitochondrinės DNR delecijos sindromas: klinikinis atvejis ir literatūros apžvalga. *Neurologijos seminarai*, 2016; 20(67): 48-52.

2. Tumienė B., Verkauskienė R., Marcinkutė R., Utkus A., Kučinskas V. Evidence for mitochondrial Dysfunction in Prader-Willi Syndrome. *Laboratorinė medicina*, 2015, t. 17, Nr. 1(65), p. 37-42, ISSN 1392-6470.

3. Milda Banytė, Jurgita Songailienė, Vaidutis Kučinskas. Kreatino apykaitos metabolitų analizė dujų chromatografu – masių spektrometru. *Laboratorinė medicina*, 2011, t.13, Nr. 3(51), p.115-123, ISSN 1392-6470.

4. Samaitienė, Rūta, Tumienė, Birutė, Palionis, Darius Grikinienė, Jurgita, Valevičienė, Nomedas Rima, Songailienė, Jurgita, Petroška, Donatas, Kučinskas, Vaidutis. Leigh sindromas: mitochondrinė liga dėl piruvato dehidrogenazės trūkumo, literatūros apžvalga ir atvejo aprašymas. *Neurologijos seminarai*. 2010, t. 14, nr. 3. ISSN 1392-3064 p. 156-166.

5. Tumienė, Birutė, Kučinskas, Vaidutis. Paveldimi kreatino apykaitos sutrikimai. *Laboratorinė medicina*, 2009, t.11, nr. 4(44), p 223-230, ISSN 1392-6470.

6. Songailienė, Jurgita, Matulevičienė, Aušra, Ambrozaitytė, Laima, Kučinskas, Vaidutis, Spaapen, Leo J.M. 4-hidroksisviesto acidurija ir Diušeno raumenų distrofija: dvi retos monogeninės ligos, diagnozuotos vienam pacientui Lietuvoje. *Laboratorinė medicina*. 2008, t. 10, nr.4(40), p. 218-223.

7. Kasnauskienė J., Cimbalistienė L., Kučinskas V. Predicting a clinical/ biochemical phenotype for PKU/MHP patients with rare PAH gene mutations // *Laboratorinė medicina*, 2002, spec. suppl., p. S 16–S 19.

8. Smirnova M., Kučinskas V. Mass neonatal screening for phenylketonuria in Lithuania // *Laboratorinė medicina*, 2002, spec. suppl., p. S 33–S 34.

9. Cimbalistienė L., Lehnert W., Brinkis R., Sass J.O., Witsch-Baumgartner, Kučinskas V. First report of Smith-Lemli-Opitz syndrome in Lithuania confirmed by metabolite and mutation analysis // *Laboratorinė medicina*, 2002, spec. suppl., p. S 42–S 43. (short communication).

10. Cimbališienė L., Kučinskas V., Drazdienė N., Lehnert W. Sukcinatsemialdehido dehidrogenazės stoka (4-hidroksisviesto acidurija): literatūros apžvalga ir trumpas ligos atvejo aprašymas // *Laboratorinė medicina*, 2001, nr. 3(11), p. 47–50.
11. Kučinskas V., Kasnauskienė J., Cimbališienė L. Fenilketonurijos molekuliniai tyrimai Lietuvoje // *Medicina*, 2001, t. 37, nr. 8, p. 809-812.
12. Algirdas Utkus, Jurgita Songailienė, Marija Smirnova, Visuotinė nujagimių patikra Lietuvoje – visuomenės sveikatos dalis. Respublikinės mokslinės praktinės konferencijos “Vaikų sveikatą stiprinanti aplinka. Kurkime ją drauge” straipsnių rinkinys, Vilniaus universiteto leidykla, Vilnius, 2016 m., p. 7-10. ISBN 978-609-459-673-5.
13. Kazakevičiūtė, Ina, Lesinskienė, Sigita, Cimbališienė, Loreta, Karalienė, Virginija, Fenilketonurijos neuropsichologiniai/psichiatriniai aspektai ir tėvų reakcijos į paveldimąją ligą ypatumai. *Pediatrija*. 2013, nr. 2-3. ISSN 1648-4630 p. 82-91.