

Lista publikacji

- październik 2011

I. Prace oryginalne (rozdziały w książkach zbiorowych, artykuły w czasopismach:

1. **Bartnik M.**, Derwińska K., Gos M., Obersztyn E., Kołodziejska K. E., Erez A., Szpecht-Potocka A., Fang P., Terczyńska I., Mierzewska H., Lohr N. J., Bellus G. A., Reimschisel T., Bocian E., Mazurczak T., Cheung S. W., Stankiewicz P., 2011, ***Early-onset seizures due to mosaic exonic deletions of CDKL5 in a male and two females***, *Genetics in Medicine* 13(5): 447-452.
2. **Bartnik M.**, Chun-Hui Tsai A., Xia Z., Cheung S. W., Stankiewicz P., 2011, ***Disruption of the SCN2A and SCN3A genes in a patient with mental retardation, neurobehavioral and psychiatric abnormalities, and a history of infantile seizures***, *Clinical Genetics* 80: 191-195.
3. Boone P. M., Bacino C. A., Shaw C. A., Eng P. A., Hixson P. M., Pursley A. N., Kang S. H., Yang Y., Wiszniewska J., Nowakowska B. A., Del Gaudio D., Xia Z., Simpson-Patel G., Immken L. L., Gibson J. B., Tsai A. C., Bowers J. A., Reimschisel T. E., Schaaf C. P., Potocki L., Scaglia F., Gambin T., Sykulski M., **Bartnik M.**, Derwińska K., Wiśniowiecka-Kowalnik B., Lalani S. R., Probst F. J., Bi W., Beaudet A. L., Patel A., Lupski J. R., Cheung S. W., Stankiewicz P., 2010, ***Detection of clinically relevant exonic copy-number changes by array CGH***, *Human Mutation* 31(12): 1326-1342.
4. Ramocki M. B., **Bartnik M.**, Szafranski P., Kołodziejska K. E., Xia Z., Bravo J., Miller G. S., Rodriguez D. L., Williams C. A., Bader P. I., Szczepanik E., Mazurczak T., Antczak-Marach D., Coldwell J. G., Akman C. I., McAlmon K., Cohen M. P., McGrath J., Roeder E., Clark G. D., Mueller J., Kang S. H. L., Bacino C. A., Patel A., Bocian E., Shaw C., Cheung S. W., Mazurczak T., Stankiewicz P., 2010, ***Recurrent distal 7q11.23 deletion including HIP1 and YWHAG identified in patients with epilepsy, learning difficulties, intellectual disabilities, and neurobehavioral abnormalities***, *American Journal of Human Genetics* 87: 857-865.

w druku:

5. Carvalho C. M. B., **Bartnik M.**, Pehlivan D., Fang P., Shen J., Lupski J. R., 2011, ***Evidence for disease penetrance relating to CNV size: Pelizaeus–Merzbacher disease and manifesting carriers with a familial 11 Mb duplication at Xq22***, *Clinical Genetics*; publikacja w wersji elektronicznej.

II. Prace pokonferencyjne i doniesienia zjazdowe:

w druku:

1. Sykulski M., Gambin T., **Bartnik M.**, Derwińska K., Wiśniowiecka-Kowalnik B., Stankiewicz P., Gambin A., 2011, ***Efficient multiple samples aCGH analysis for rare CNVs detection***, In proceedings of BIBM 2011 conference, Atlanta, USA, 12.-15.11.2011.