

Victor Murcia Pienkowski

Lista publikacji

1. Murcia Pienkowski, V., Kucharczyk, M., Młynek, M., Szczatuba, K., Rydzanicz, M., Poszewiecka, B., ... & Płoski, R. (2019). Mapping of breakpoints in balanced chromosomal translocations by shallow whole-genome sequencing points to EFNA5, BAHD1 and PPP2R5E as novel candidates for genes causing human Mendelian disorders. *Journal of medical genetics*, 56(2), 104-112.
2. Jakubiuk-Tomaszuk, A., Murcia Pienkowski, V., Zietkiewicz, S., Rydzanicz, M., Kosińska, J., Stawiński, P., Szumiński, M., Płoski, R. (2019). Syndromic chorioretinal coloboma associated with heterozygous de novo RARA mutation affecting an amino acid critical for retinoic acid interaction. *Clinical genetics*, 96(4), 371-375.
3. Pesz, K., Murcia Pienkowski, V., Pollak, A., Gasperowicz, P., Sykulski, M., Kosińska, J., Kiszka, M., Krzykwa, B., Bartnik-Glaska, M., Nowakowska, B., Rydzanicz, M., Sasiadek, M.M., Płoski, R. (2018). Phenotypic consequences of gene disruption by a balanced de novo translocation involving SLC6A1 and NAA15. *European journal of medical genetics*, 61(10), 596-601.
4. Murcia Pienkowski, V., Kucharczyk, M., Rydzanicz, M., Poszewiecka, B., Pachota, K., Młynek, M., Stawiński, P., Pollak, A., Kosińska, J., Wojciechowska, K., Lejman, M., Cieślukowska, A., Wicher, D., Stembalska, A., Matuszewska, K., Matema-Kiryłuk, A., Gambin, A., Chrzanowska, K., Krajewska-Walasek, M., Płoski, R. (2020). Breakpoint Mapping of Symptomatic Balanced Translocations Links the EPHA6, KLF13 and UBR3 Genes to Novel Disease Phenotype. *Journal of Clinical Medicine*, 9(5), 1245.
5. Riedhammer, K. M., Stockler, S., Płoski, R., Wenzel, M., Adis-Dutschmann, B., Ahting, U., Alhaddad, B., Blaschek, A., Haack, T. B., Kopajtich, R., Lee, J. Y., Murcia Pienkowski, V., Pollak, A., Szymanska, K., van der Lee, R., van Karnebeek C. D., Meitinger, Th., Krägeloh-Mann, I., Vill, K. (2021). De novo stop-loss variants in CLDN11 cause hypomyelinating leukodystrophy. *Brain*, 144(2), 411-419.