

## Mokslinės produkcijos:

### • \*Moksliniai straipsniai tarptautinėse duomenų bazėse referuojamuose (ISI) leidiniuose:

1. **Gruode J.**, Martinkenas A., Kurmis M., Drungilas, Z., Tadzijevas A., Didziokas R., Jankunas V, Sapalas D. RT-qPCR-Based Assessment of the Efficacy of 222 nm UVC Irradiation in Reducing SARS-CoV-2 Surface Contamination, *Sensors (Basel)* 2023 Jul 3;23(13):6129.
2. D. Drungilas, M. Kurmis, A. Tadzijevas, Z. Lukosius, A. Martinkenas, R. Didziokas, **J. Gruode**, D. Sapalas, V. Jankunas, Evaluating the Impact of 222 nm Far-UVC Radiation on the Aesthetic and Mechanical Properties of Materials Used in Public Bus Interiors *\*Appl. Sci.* 2023, 13(7), 4141
3. Preiksaitiene E, Caro A, Benušienė E, Oltra S, Orellana C, Morkūnienė A, Roselló MP, **Kasnauskiene J**, Monfort S, Kučinskas V, Mayo S, Martinez F. A novel missense mutation in the NSDHL gene identified in a Lithuanian family by targeted next-generation sequencing causes CK syndrome. *Am J Med Genet A.* 2015 Jun;167(6):1342-8.
4. Preiksaitiene E, Krasovskaja N, Utkus A, **Kasnauskiene J**, Meškienė R, Paulauskiene I, Valevičienė NR, Kučinskas V. R368X mutation in MID1 among recurrent mutations in patients with X-linked Opitz G/BBB syndrome. *Clin Dysmorphol.* 2015 Jan;24(1):7-12.
5. Ciuladaite Z, Matuleviciene A, Bandanskyte A, Brazaitis A, **Kasnauskiene J**, Kucinskas V. Familial Distal Monosomy 5p15.3-pter With Trisomy 12q24.2-qter Resulting in Neurodevelopmental Delay and Dysmorphic Features. *J Child Neurol.* 2014 Mar;29(3):399-405.
6. Preiksaitiene E, Molytė A, **Kasnauskiene J**, Ciuladaite Z, Utkus A, Patsalis PC, Kučinskas V. Considering specific clinical features as evidence of pathogenic copy number variants. 2014 Feb 18. *J Appl Genet.* 2014 May;55(2):189-96.
7. Valiulis A, Skurvydienė I, Misevičienė V, **Kasnauskienė J**, Vaidelienė L, Utkus A. Relevance of nasal potential difference in diagnosis of cystic fibrosis among children. *Medicina (Kaunas).* 2013;49(4):185-90.
8. **Kasnauskiene J**, Ciuladaite Z, Preiksaitiene E, Utkus A, Peciulyte A, Kučinskas V. A single gene deletion on 2q34: *ERBB4* is associated with intellectual disability. *Am J Med Genet A.* 2013 Jun;161(6):1487-90.
9. **Kasnauskienė J**, Cimbalistienė L, Utkus A, Ciuladaitė Z, Preikšaitienė E, A. Peciulyte, Kučinskas V. Two New de novo Interstitial Duplications Covering 2p14-22.1: Clinical and Molecular Analysis. *Cytogenetic and Genome Research.* 2013;139(1):52-8.
10. **Kasnauskienė J**, Cimbalistienė L, Utkus A, Ciuladaitė Z, Preikšaitienė E, A. Peciulyte, Kučinskas V. Two New de novo Interstitial Duplications Covering 2p14-22.1: Clinical and Molecular Analysis. *Cytogenetic and Genome Research.* 2012 Oct 2.
11. Preiksaitiene E, Männik K, Dirse V, Utkus A, Ciuladaite Z, **Kasnauskiene J**, Kurg A., Kucinskas V. A novel de novo 1.8 Mb microdeletion of 17q21.33 associated with intellectual disability and dysmorphic features. *Eur J Med Genet.*, 2012 Nov;55(11):656-9.
12. Preiksaitiene E, **Kasnauskiene J**, Ciuladaite Z, Tumienė B, Kucinskas V. Clinical and molecular characterization of a second case of 7p22.1 microduplication. *Am J Med Genet A.* 2012 May; 158A(5):1200-3.
13. **Kasnauskiene J**, Ciuladaite Z, Preiksaitiene E, Alexandrou A, Koumbaris G, Sismani C, Matulevičienė A, Patsalis PC, Kučinskas V. A single gene deletion on 4q28.3 deletion: PCDH18 – a new candidate gene of mental retardation. *Eur J Med Genet.* 2012 Mar 6. 1-4.
14. **Kasnauskiene J**, Cimbalistienė L, Ciuladaite Z, Preiksaitiene E, Kučinskiene ZA, Hettinger J, Sismani C, Patsalis PC, Kučinskas V. De novo 5q35.5 duplication with clinical presentation of Sotos syndrome. *Am J Med Genet A.* 2011; 155A (10):2501-7.
15. Čiuladaitė Ž, **Kasnauskienė J**, Cimbalistienė L, Preikšaitienė E, Patsalis PC, Kučinskas V. Mental retardation and autism associated with recurrent 16p11.2 microdeletion: incomplete penetrance and variable expressivity. *J Appl Genet.* 2011; 52(4):443-9.

16. **Kasnauskiene J**, Alexandrou A, Koumbaris G, Sismani C, Utkus A, Ciuladaite Z, Preiksaitiene E, Patsalis PC, Kucinskas V. *De novo* double balanced translocation and interstitial 5p14.3-p14.1 deletion: Clinical and molecular description. *Am J Med Genet A*. 2012 1-4; *priimta spaudai*.
17. **Kasnauskiene J**, Ciuladaite Z, Preiksaitiene E, Utkus A, Peciulyte A, Patsalis PC, Kučinskas V. A single gene *ERBB4* in 958 kb microdeletion in chromosome band 2q34 associated with speech developmental delay and cognitive impairment. *Eur J Med Genet*. 2012 Apr;55(4):274-7.
18. Nelis M, Esko T, Mägi R, Zimprich F, Zimprich A, Toncheva D, Karachanak S, Piskácková T, Balascák I, Peltonen L, Jakkula E, Rehnström K, Lathrop M, Heath S, Galan P, Schreiber S, Meitinger T, Pfeufer A, Wichmann HE, Melegh B, Polgár N, Toniolo D, Gasparini P, D'Adamo P, Klovins J, Nikitina-Zake L, Kucinskas V, **Kasnauskiene J**, Lubinski J, Debniak T, Limborska S, Khrunin A, Estivill X, Rabionet R, Marsal S, Julià A, Antonarakis SE, Deutsch S, Borel C, Attar H, Gagnebin M, Macek M, Krawczak M, Remm M, Metspalu A. Genetic structure of Europeans: a view from the North-East. *PLoS One*. 2009;4(5):e5472. Epub 2009 May 8. Erratum in: *PLoS One*. 2010;5(3).
19. **Kasnauskienė J**, Cimbalistienė L, Kučinskas V. Predicting a clinical/biochemical phenotype for PKU/MHP patients with PAH gene mutations. *Russian Journal of Genetics*. 2008, Oct;44(10):1397-403.
20. **Kasnauskiene J**, Giannattasio S, Lattanzio P, Cimbalistiene L, Kucinskas V. The molecular basis of phenylketonuria in Lithuania. *Hum Mutat*. 2003 Apr;21(4):398.
21. **Kasnauskiene J**, Cimbalistiene L, Kucinskas V. 10. Validation of PAH genotype-based predictions of metabolic phenylalanine hydroxylase deficiency phenotype: investigation of PKU/MHP patients from Lithuania. *Med Sci Monit*. 2003 Mar;9(3):CR142-6.

**Moksliniai straipsniai kituose recenzuojamuose periodiniuose bei tęstiniuose tarptautiniuose, užsienio ir Lietuvos leidiniuose, iš jų elektroniniuose;**

1. Dirse V, Cimbalistienė L, **Kasnauskiene J**, Kučinskas V. Report of a Jacobsen syndrome with a mild facial dysmorphism, severe hearing impairment and trombocytopenia *ActaMedicaLithuanica*. 2012. Vol. 19 No. 1. 1-5.
2. Eglė Preikšaitienė, Algirdas Utkus, Živilė Čiuladaitė, Jūratė **Kasnauskienė**, Vaidutis Kučinskas. Genetinės diagnozės nustatymas esant intelektinei negaliai: Phelan-McDermid sindromo pavyzdys. *Sveikatos mokslai* 2012, 1(22), 73-77.
3. Živilė Čiuladaitė, Eglė Preikšaitienė, Jūratė **Kasnauskienė**, Algirdas Utkus, Loreta Cimbalistienė, Aušra Matulevičienė, Agnė Pečiulytė, Laima Ambrozaitytė, Beata Aleksiūnienė, Vaidas Dirse, Vaidutis Kučinskas. Molekulinis kariotipavimas ir intelektinės negalios priežastys: klinikiniai atvejai *Sveikatos mokslai* 2012, 1(22), 67-72.
4. Ginevičienė V, Jakaitienė A, **Kasnauskienė J**, Milašius K, Kučinskas V. Lietuvos didelio meistriškumo sportininkų PPARGC1A, PPARA ir PPARG genetinių variantų reikšmė fiziniam pajėgumui. *Laboratorinė medicina*. 2010, t. 12, nr. 2, p. 55-63.
5. Ginevičienė V, Kučinskas V, **Kasnauskienė V**, Pranckevičienė E, Milašius K. Lietuvos didelio meistriškumo sportininkų ACE ir PGCI1A genetinių variantų reikšmė fiziniam pajėgumui. *Sporto mokslas*. 2009; 3(57), 6-13.
6. Ginevičienė V, Kučinskas V, **Kasnauskienė J**. The angiotensin converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism in Lithuanian professional athletes. *ActaMedicaLithuanica*. 2009, 16 (1), 11-16.
7. Ginevičienė V, Kučinskas V, **Kasnauskienė J**. Genai, susiję su sportuojančio asmens fiziniu pajėgumu: literatūros apžvalga *Laboratorinė medicina*. 2008, t. 10, nr. 1(37) p. 33-39.
8. Janavičius R, **Kasnauskienė J**, Rudaitis V, Grinytė L, Meškauskas R, Ostapenko V, Kučinskas V. Paveldimas kiaušidžių vėžys. Praktinės gairės gydytojams. *Lietuvos akušerija ir ginekologija*. 2007, t. 10, nr. 3. ISSN 1392-5091 p. 230-237.
9. Kučinskas V, Steponavičiūtė D, **Kasnauskienė J**. Educating and training non-MD medical geneticists: development of the system in Lithuania. *Acta medica Lituanica*. ISSN 1392-0138. 2007, vol. 14, no. 2, p. 111-122.