

## ИЗБОРНОМ ВЕЋУ УНИВЕРЗИТЕТА У БЕОГРАДУ-БИОЛОШКОГ ФАКУЛТЕТА

На V редовној седници Изборног већа Универзитета у Београду-Биолошког факултета одржаној 08. марта 2024. године, одређени смо у Комисију за припрему извештаја о кандидатима пријављеним на конкурс за једног доцента са 70% радног времена за ужу научну област Биохемија и молекуларна биологија на Катедри за биохемију и молекуларну биологију Института за физиологију и биохемију „Иван Ђаја”.

На конкурс објављен у листу „Послови“ број 1084. од 20. марта 2024. године, пријавио се један кандидат, **др Милош Бркушанин**, научни сарадник на Катедри за биохемију и молекуларну биологију Института за физиологију и биохемију „Иван Ђаја” Универзитета у Београду-Биолошког факултета.

На основу анализе приложене документације и непосредног увида у рад кандидата, подносимо Изборном већу следећи

### ИЗВЕШТАЈ

#### 1. БИОГРАФСКИ ПОДАЦИ

Др Милош (Ђурђе) Бркушанин рођен је 15. септембра 1987. године у Краљеву, Србија. Основну школу „Десанка Максимовић“ (2002. године) и гимназију „Таковски устанак“ (2006. године) завршио је у Горњем Милановцу са одличним успехом и као носилац Вукових диплома. Основне академске студије на Универзитету у Београду-Биолошком факултету, студијска група Биологија, смер Физиологија животиња, завршио је 2011. године, са просечном оценом 9,75. Дипломски рад под насловом „Студија генетичке асоцијације полиморфизама G703T и T-473A у промоторском региону гена за триптофан хидроксилазу 2 са депресијом“ урадио је у Центру за хуману молекуларну генетику на Универзитету у Београду-Биолошком факултету, под менторством проф. др Душанке Савић-Павићевић. Докторске студије је уписао 2011. године на Универзитету у Београду-Биолошком факултету, студијски програм Молекуларна биологија, модул Молекуларна биологија еукариота. Докторску дисертацију под насловом „Структура сегменталне дупликације 5q13.2 као модификатор фенотипа спиналне мишићне атрофије и амиотрофичне латералне склерозе“, под менторством проф. др Душанке Савић-Павићевић, одбранио је 28.12.2018. године.

Од априла 2012. године до краја 2019. године др Милош Бркушанин био је ангажован на пројекту „Анализа промена у структури генома као дијагностички и прогностички параметар хуманих болести“ (МПНТР Републике Србије, ев. бр. 173016) којим су руководиле проф. др Станка Ромац (до децембра 2015), а затим проф. др

Душанка Савић-Павићевић, и то од 01.04.2012. године као истраживач приправник, а од 01.07.2013. године као истраживач сарадник. У звање научни сарадник на Катедри за биохемију и молекулару биологију изабран је 2019. године. Од 2020. године ангажован је у оквиру Институционалних пројеката финансираним од стране ресорних министарстава (МПНТРП и МНТРИ Републике Србије).

Од 15. септембра 2023. године руководилац је Пројекта националног скрининга новорођенчади за спиналну мишићну атрофију (СМА), а у периоду од 12. априла 2022. до 14. септембра 2023. године руководио је једногодишњим пројектима под називом „Студија изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији“. Био је учесник једног међународног пројекта, једне *COST* акције и два пројекта билатералне сарадње (са Републиком Италијом и Републиком Словенијом), једног националног пројекта програма „Покрени се за науку“, а сада је истраживач на једном научном пројекту Фонда за науку Републике Србије из програма „Призма“.

Добитник је награде „Горан Љубијанкић“ за најбољу докторску дисертацију из области молекуларне биологије одбрањене у 2019. години. Био је два пута стипендиста Европског удружења за хуману генетику и једном Српског друштва за молекуларну биологију за учешће на међународним научним скуповима и школама. Године 2022., био је учесник Прве академије о неонаталном скринингу за СМА у Лијежу, Белгија.

У оквиру свог стручног ангажовања, др Милош Бркушанин члан је Републичке стручне комисије за генетику при Министарству здравља Републике Србије (решење од 22.01.2024. године), стручне комисије Републичког фонда за здравствено осигурање за спиналну мишићну атрофију (решење од 11.10.2023. године) и радне групе за израду критеријума за примену генске терапије у лечењу спиналне мишићне атрофије при Републичком фонду за здравствено осигурање (решење од 27.07.2023. године). Током 2022. године учествовао је у генетичком тестирању током *COVID-19* пандемије у *Нисо-уап* националној лабораторији за молекуларну детекцију инфективних агенаса, Београд.

Др Милош Бркушанин учествовао је у оснивању Српског друштва за молекуларну биологију (MolBioS) и Српске мреже за неуромишићне болести (*NMD Serb-Net*). Члан је Српског биолошког друштва, Друштва генетичара Србије, секција Медицинска генетика и Друштва за неуронауке Србије. Поред тога, члан је Европског удружења за неуронауке (*Federation of European Neurosciences, FENS*) и био је члан Европског друштва за хуману генетику (*European Society of Human Genetics, ESHG*).

Поред научног, у Центру за хуману молекуларну генетику Универзитета у Београду др Милош Бркушанин обавља и стручни рад у оквиру кога је одговоран је за генетичку дијагностику великог броја ретких неуролошких болести, укључујући и спиналну мишићну атрофију.

## 2. НАСТАВНИ РАД

Од школске 2011/2012. године, др Милош Бркушанин ангажован је на извођењу практичне наставе на Катедри за биохемију и молекуларну биологију, Универзитета у Београду-Биолошког факултета на обавезном курсу Молекуларна биологија еукариота на основним академским студијама (Студијски програм Биологија, модул Молекуларна биологија и физиологија). У последњих пет година, његово ангажовање на овом курсу је од стране студената оцењено са просечном оценом 4,934. Од школске 2019/2020. године предавач је по позиву на обавезном курсу Молекуларна генетика хуманих болести на мастер академским студијама (модул Хумана молекуларна биологија, студијски програм Молекуларна биологија и физиологија, Универзитет у Београду-Биолошки факултет). Од школске 2022/2023. године предавач по позиву је и на курсу Виши курс медицинске генетике на мастер академским студијама (модул Примењена генетика студијски програм Биологија, Универзитет у Београду-Биолошки факултет) и специјалистичким академским студијама (студијски програм Генетика, Универзитет у Београду-Биолошки факултет). Др Милош Бркушанин био је ментор једног мастер рада и ментор са факултета једне одбрањене докторске дисертација. Учествовао је у једној Комисији за одбрану докторске дисертације и девет Комисија за одбрану мастер/дипломског рада. Од 2020. године је акредитовани ментор на докторским академским студијама Универзитета у Београду-Биолошког факултета, студијски програм Молекуларна биологија. Др Милош Бркушанин активно учествује у педагошком раду са ученицима средњих школа. Био је члан Организационих одбора већег броја научних и стручних скупова. **Укупан број остварених поена којима се квантификују постигнути резултати за наставни рад износи 53,5.**

### 2.1. Квантитативни приказ постигнутих резултата у наставном раду

Врста резултата	Вредност	Број	Поени
<b>Основне наставне активности</b>			
Ментор са факултета одбрањене докторске дисертација	6	1	6
Ментор одбрањеног мастер рада	4	1	4
Учешће у Комисији за одбрану докторске дисертације	4	1	4
Учешће у Комисији за одбрану мастер/дипломског рада	1	9	9
Учешће у реализацији практичне наставе на курсу по школској години	1	12	12
<b>Укупно</b>			<b>35</b>
<b>Остале наставне активности</b>			
Учешће у педагошком раду са ученицима основних и средњих школа	1	13	13
Чланство у организационим одборима међународних/националних/стручних скупова	2/1/0,5	1/1/5	2/1/2,5
<b>Укупно</b>			<b>18,5</b>
<b>Укупно основне и остале наставне активности</b>			<b>53,5</b>

## 2.2. Основне наставне активности

### Ментор са факултета у одбрањеној докторској дисертацији

6 x 1 = 6

1. **Ристивојевић Бојан**. Фармакогенетички маркери одговора на терапију тиопуринским лековима, метотрексатом и винкрестином код деце са акутном лимфобласном леукемијом. Докторска дисертација. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2023.

Комисија: др Котур Никола (председник), др Брајушковић Горан (члан), др Чоловић Наташа (члан)

Ментори: др Зукић Бранка и **др Бркушанин Милош**

### Учешће у Комисији за одбрану докторске дисертације

4 x 1 = 4

1. **Перић Мина**. Неуродегенеративне промене у ћелијама глије, олигодендроцитима и микроглији, у кичменој моздини на пацовском *hSOD1G93A* моделу амиотрофичне латералне склерозе. Докторска дисертација. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2022.

Комисија: др Батавељић Данијела (ментор), др Анђус Павле (ментор), др Стевановић Милена (члан), др Лакета Данијела (члан), др Николић Љиљана (члан), **др Бркушанин Милош** (члан)

### Менторство у одбрањеном мастер раду

4 x 1 = 4

1. **Тричковић Матија**. Валидација методе за неонатални скрининг за спиналну мишићну атрофију и примена дубоког структурног учења у тумачењу резултата. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2020.

Комисија: **др Бркушанин Милош** (ментор), др Савић-Павићевић Душанка (члан), др Милић-Рашић Ведрана (члан)

### Учешће у комисијама за одбрану дипломских или мастер радова

1 x 9 = 9

1. **Пашић Ивана**. Асоцијација варијанте rs41423247 у гену за глукортикоидни рецептор *NR3C1* и самоубиства. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2021.

Комисија: др Стојковић Оливер (ментор), др Брајушковћ Горан (ментор), **др Бркушанин Милош** (члан)

2. **Јована Вуковић**. Ванћелијске miR133a и miR206 као неинвазивни биомаркери миотоничне дистрофије типа 1. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет. 2020.

Комисија: др Јован Пешовић (ментор), др Душанка Савић-Павићевић (ментор), **др Милош Бркушанин** (члан)

3. **Радовановић Немања**. Студија асоцијације генетичке варијанте rs10842262 са идиопатским стерилитетом код мушкараца из Северне Македоније. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2019.  
Комисија: др Брајушковић Горан (ментор), **др Бркушанин Милош (члан)**
4. **Радовановић Александра**. Улога микроРНК у патогенези карцинома простате. Дипломски рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2019.  
Комисија: др Брајушковић Горан (ментор), **др Бркушанин Милош (члан)**
5. **Марковић Марко**. Молекуларно-генетичка истраживања идиопатског стерилитета код мушкараца из популације Србије. Дипломски рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2019.  
Комисија: др Брајушковић Горан (ментор), **др Бркушанин Милош (члан)**
6. **Петровић Дуња**. Студија асоцијације варијанте rs4263037 у гену *TNFRSF11A* са мијастенијом гравис у популацији Србије. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2018.  
Комисија: др Савић-Павићевић Душанка (ментор), др Брајушковић Горан (члан), **Бркушанин Милош (члан)**
7. **Шаиновић Невена**. Значај анализе мутационог статуса гена *HER2* у избору терапијског приступа код болесница са инвазивним карциномом дојке. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2016.  
Комисија: др Брајушковић Горан (ментор), др Савић-Павићевић Душанка (члан), **Бркушанин Милош (члан)**
8. **Маширевић Срђан**. Процена старости мутације повезане са миотоничном дистрофијом тип 2 у европским популацијама. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2016.  
Комисија: др Савић-Павићевић Душанка (ментор), др Брајушковић Горан (члан), др Јовановић Владимир (члан), **Бркушанин Милош (члан)**
9. **Јанковић Урош**. *CD104* као маркер стем ћелија карцинома дојке. Дипломски рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет, 2016.  
Комисија: др Брајушковић Горан (ментор), др Савић-Павићевић Душанка (члан), **Бркушанин Милош (члан)**

**Држање наставе на курсу – учешће у реализацији практичне наставе на курсу по школској години**

1 x 12 = 12

1. Молекуларна биологија еукариота (ОА-БМ2), Основне академске студије, студијски програм Биологија, модул Молекуларна биологија и физиологија, Универзитет у Београду-Биолошки факултет (школске године: 2011/2012, 2012/2013, 2013/14, 2014/15, 2015/16, 2016/17, 2017/2018, 2019/2020, 2020/2021, 2021/2022, 2022/2023, 2023/2024).

### **Држање наставе на курсу – предавач по позиву на другим курсевима**

1. Молекуларна генетика хуманих болести, Мастер академске студије, студијски програм Молекуларна биологија и физиологија, модул Хумана молекуларна биологија, Универзитет у Београду-Биолошки факултет (школске године: 2019/2020, 2020/2021, 2021/2022, 2022/2023, 2023/2024)
2. Виши курс медицинске генетике, Мастер академске студије, студијски програм Биологија, модул Примењена генетика, Универзитет у Београду-Биолошки факултет и Специјалистичке академске студије, студијски програм Генетика, Универзитет у Београду-Биолошки факултет (школске године: 2022/2023, 2023/2024)

### **2.3. Остале наставне активности**

#### **Учешће у педагошком раду са ученицима основних и средњих школа**

*1 x 13 = 13*

1. „Спинална мишићна атрофија – од смртности до излечиве болести“, Семинар Биологија, Истраживачка станица Петница, 07.03.2024. године.
2. „Спинална мишићна атрофија – од смртности до излечиве болести“ Прва београдска гимназија, Београд, 01.02.2024. године.
3. „Стандардни услови за ПЦР и електрофореза“. Семинар Биологија, Истраживачка станица Петница, 13.07.2022. године.
4. „Стандардни услови за ПЦР и електрофореза“. Семинар Биологија, Истраживачка станица Петница, 21.10.2021. године.
5. „Увод у анализу метилације ДНК“, Истраживачка станица Петница, 20.02.2020. године.
6. „Биомакромолекули и њихове улоге, ген-геном, репликација, транскрипција, транслација“, Истраживачка станица Петница, 21.03.2019. године.
7. „Биоинформатичке алатке за дизајн прајмера“, Истраживачка станица Петница, 14.11.2018. године.
8. „Репликација, транскрипција, транслација“, Истраживачка станица Петница, 09.10.2018. године.
9. „Биомакромолекули – молекули живота“, Истраживачка станица Петница, 08.03.2018. године.
10. „Историјат и проток наследне информације у ћелији“, Истраживачка станица Петница, 31.10.2017. године.
11. „Од гена до протеина“, Истраживачка станица Петница, 20.10.2016. године.
12. Трећи регионални фестивал науке, образовања и уметности – NOU FEST 2015, Ћуприја, 12.03.2015. године.
13. Други регионални фестивалу науке, образовања и уметности – NOU FEST 2014, Јагодина, 06.06.2014. године.

#### Чланство у организационим одборима међународних/националних/стручних скупова

$2 \times 1 + 1 \times 1 + 5 \times 0,5 = 5,5$

1. *IUBMB Advanced School: Nutrition, Metabolism and Ageing* (Петница, 15-19. октобар 2018. године)
2. Први конгрес молекуларних биолога Србије са међународним учешћем (Београд, 20.-22. септембар 2017. године).
3. Прва напредна петничка школа молекуларне биологије – Квантитативни ПЦР (Петница, 28. септембар-02. октобар 2019. године).
4. Четврта петничка школа молекуларне биологије – ПЦР у биолошким и биомедицинским истраживањима (Петница, 21-26. септембар 2019. године).
5. Трећа петничка школа молекуларне биологије – ПЦР у биолошким и биомедицинским истраживањима (Петница, 22-27. септембар 2018. године).
6. Друга петничка школа молекуларне биологије – ПЦР у биолошким и биомедицинским истраживањима (Петница, 24-29. септембар 2017. године).
7. Прва петничка школа молекуларне биологије – ПЦР у биолошким и биомедицинским истраживањима (Петница, 02-07. октобар 2016. године).

#### Научно-популарна предавања и радионице по позиву

- Конгрес студената биологије „Симпласт“. Предавање: „Спинална мишићна атрофија - пут иновација у Србији“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет. Златибор, 1.-5. новембар 2023. године.
- Конгрес студената биологије „Симпласт“. Радионица: „Тренутак истине – родитељи, лекари и емотивна комуникација“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет. Златибор, 1.-5. новембар 2023. године.
- Циклус предавања: Јубилеј Биолошког факултета: биологија, молекуларна биологија и екологија - трендови у истраживањима. Предавање: Спинална мишићна атрофија – од смртоносне до излечиве болести. Организатор: Универзитет у Београду-Биолошки факултет. Београд, 15. мај 2023. године.
- Шести заједнички едукативни пројекат „Неонатални скрининг“. Предавање: „Неонатални скрининг за СМА – револуција у лечењу оболелих“, Организатор: Тим медицинских биохемичара и Центар за научно-истраживачки рад студената Биолошког факултета. Београд, 21. мај 2022. године.
- Конгрес студената биологије „Симпласт“. Предавање: „Др Хаус – биолози у акцији“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет. Копаоник, 9.-12. новембар 2017. године.
- Дан ДНК. Предавање: „(Не)ко је јео из моје кашике“. Београд, 25. април 2016. године.

#### 2.4. Студентско вредновање студирања и наставе

Просечна оцена према студентском вредновању за практичну наставу у последњих пет година је 4,934. Преглед по школским годинама:

Курс	2018/2019	2019/2020	2020/2021	2021/2022	2022/2023
Молекуларна биологија еукариота	4,94	4,92	4,92	4,94	4,95
<b>Просечна оцена</b>	<b>4,934</b>				



### 3. НАУЧНИ РАД

Др Милош Бркушанин је аутор 84 библиографске јединице од којих су 13 категорије М20 (један рад категорије М21а, пет радова категорије М21, четири рада категорије М22 и три рада категорије М23). Укупни импакт фактор (IF) објављених радова је 40,477. Ови радови су до почетка марта 2024. године цитирани 245 пута, од чега 174 пута у часописима са *SCI* листе (*h index*=9). Кандидат је аутор једног рада у часопису националног значаја (М52) и једног поглавља у монографији националног значаја (М45). Др Милош Бркушанин одржао је једно предавање по позиву на међународном скупу штампано у целини (М31) и једно на скупу националног значаја штампано у изводу (М62). Аутор је 64 саопштења (39 категорије М34 и 25 категорије М64). Био је два пута рецензент у часописима категорије М20. **Укупан број остварених поена којима се квантификују постигнути резултати за научни рад износи 148,4.**

#### 3.1. Квантитативни приказ постигнутих резултата у научном раду

Врста резултата	Вредност	Број	Поени
<b>Основне научне активности</b>			
<b>M21a</b> Рад у међународном часопису изузетних вредности	<b>10</b>	<b>1</b>	<b>10</b>
<b>M21</b> Рад у врхунском међународном часопису	<b>8</b>	<b>5</b>	<b>40</b>
<b>M22</b> Рад у истакнутом међународном часопису	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>20</b>
<b>M23</b> Рад у међународном часопису	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>9</b>
Рад у часопису без <i>IF</i> фактора	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>M31</b> Предавање по позиву са међународног скупа штампано у целини	<b>3,5</b>	<b>1</b>	<b>3,5</b>
<b>M34</b> Саопштење са међународног скупа штампано у изводу	<b>0,5</b>	<b>39</b>	<b>19,5</b>
<b>M45</b> Поглавље у монографији националног значаја	<b>1,5</b>	<b>1</b>	<b>1,5</b>
<b>M52</b> Рад у часопису националног значаја	<b>1,5</b>	<b>1</b>	<b>1,5</b>
<b>M62</b> Предавање по позиву са скупа националног значаја штампано у изводу	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>
<b>M64</b> Саопштење са скупа националног значаја штампано у изводу	<b>0.2</b>	<b>25</b>	<b>5</b>
<b>M71</b> Одбрањена докторска дисертација	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>6</b>
<b>Укупно</b>			<b>117,0</b>
<b>Остале научне активности</b>			
Учешће у међународним пројектима	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
Учешће у пројектима билатералне сарадње	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2</b>
Учешће у националним пројектима	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>7</b>
Рецензија публикација категорије М20	<b>1,5</b>	<b>2</b>	<b>3</b>
Цитираност на <i>SCI</i> листи	<b>0,1</b>	<b>174</b>	<b>17,4</b>
<b>Укупно</b>			<b>31,4</b>
<b>Укупно основне и остале научне активности</b>			<b>148,4</b>

### 3.2. Основне научне активности

#### Рад у међународном часопису изузетних вредности (M21a)

1 x 10 = 10

1. Aničić N, Matekalo D, Skorić M, Pećinar I, **Brkušanić M**, Nestorović Živković J, Dmitrović S, Dajić Stevanović Z, Schulz H, Mišić D. Trichome-specific and developmentally regulated biosynthesis of nepetalactones in leaves of cultivated *Nepeta rtanjensis* plants. *Ind Crop Prod.* 2018; 347-58.  
DOI: 10.1016/j.indcrop.2018.03.019  
*Agricultural Engineering* 2/14 (2017); *Agronomy* 6/87 (2017); IF<sub>2017</sub>=3,849

#### Радови у водећим међународним часописима (M21)

5 x 8 = 40

2. Matijašević Joković S, Korać A, Kovačević S, Djordjević A, Filipović L, Dobrijević Z, **Brkušanić M**, Savić-Pavićević D, Vuković I, Popović M, Brajušković G. Exosomal Prostate-Specific Membrane Antigen (PSMA) and Caveolin-1 as Potential Biomarkers of Prostate Cancer—Evidence from Serbian Population. *Int. J. Mol. Sci.* 2024, 25, 3533.  
DOI:org/10.3390/ijms25063533  
*Biochemistry & Molecular Biology* (66/285); *Chemistry, Multidisciplinary* (52/178); IF<sub>2022</sub>=5,6
3. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. Repeat interruptions modify age at onset in myotonic dystrophy type 1 by stabilizing DMPK expansions in somatic cells. *Front Genet.* 2018; 9:601.  
DOI: 10.3389/fgene.2018.00601  
*Genetics & Heredity* 36/171 (2017); IF<sub>2017</sub>=4,151
4. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. Molecular genetic and clinical characterization of myotonic dystrophy type 1 patients carrying variant repeats within DMPK expansions. *Neurogenetics.* 2017;18(4):207-218  
DOI: 10.1007/s10048-017-0523-7  
*Genetics & Heredity* 51/166 (2015); *Clinical Neurology* 49/193 (2015); IF<sub>2015</sub>=3,426
5. Rakočević Stojanović V, Perić S, Pesović J, Sencanac I, Božić M, Sviković S, **Brkušanić M**, Savić-Pavićević D. Genetic testing of individuals with presenile cataract identifies patients with myotonic dystrophy type 2. *Eur J Neurol.* 2017;24(11):e-79-80.  
DOI: 10.1111/ene.13401  
*Neurosciences* 56/261; *Clinical Neurology* 34/197, IF<sub>2017</sub>=4,621
6. Perić S, Nikodinović Glumac J, Töpf A, Savić-Pavićević D, Phillips L, Johnson K, Cassop-Thompson M, Xu L, Bertoli M, Lek M, MacArthur D, **Brkušanić M**, Milenković S, Milić Rašić V, Banko B, Maksimović R, Lochmüller H, Rakočević Stojanović V & Straub V. A novel recessive TTN founder variant is a common cause of distal myopathy in the Serbian population. *Eur J Hum Genet.* 2017;25(5):572-81.  
DOI: 10.1038/ejhg.2017.16  
*Genetics & Heredity* 30/166; *Biochemistry and Molecular Biology* 60/289; IF<sub>2015</sub>=4,580

## Радови у истакнутим међународним часописима (M22)

4 x 5= 20

7. Kosać A, Pešović J, Radenković L, **Brkušanić M**, Radovanović N, Djurišić M, Radivojević D, Mladenović J, Ostojić S, Kovačević G, Kravljanac R, Savić-Pavićević D, Milić Rašić V. *LTBP4, SPP1, and CD40 Variants: Genetic Modifiers of Duchenne Muscular Dystrophy Analyzed in Serbian Patients*. *Genes (Basel)*. 2022; 13(8):1385.  
DOI: 10.3390/genes13081385.  
*Genetics & Heredity (72/177)*; IF<sub>2021</sub>=4,141
8. Karanović J, Ivković M, Jovanović VM, Šviković S, Pantović-Stefanović M, **Brkušanić M**, Damjanović A, Brajušković G, Savić-Pavićević D. Effect of childhood general traumas on suicide attempt depends on TPH2 and ADARB1 variants in psychiatric patients. *J Neural Transm*. 2017;124(5):621-9.  
DOI: 10.1007/s00702-017-1677-zJNT  
*Clinical neurology 91/197; Neurosciences 148/261*; IF<sub>2017</sub>=2,776
9. **Brkušanić M**, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Dimitrijević N, Todorović S, Romac S, Milić Rašić V, Savić-Pavićević D. Joint effect of the SMN2 and SERF1A genes on childhood-onset types of spinal muscular atrophy in Serbian patients. *J Hum Genet*. 2015;60(11):723-8.  
DOI: 10.1038/jhg.2015.104  
*Genetics & Heredity 84/165*; IF<sub>2015</sub>=2,487
10. Savić Pavićević D, Miladinović J, **Brkušanić M**, Šviković S, Djurica S, Brajušković G, Romac S. Molecular genetics and genetic testing in myotonic dystrophy type 1. *Biomed Res Int. (J Biomed BioTechnol)* 2013;2013:391821.  
DOI: 10.1155/2013/391821  
*Medicine, Research & Experimental 46/121; Biotechnology & Applied Microbiology 50/160 (2012)*; IF<sub>2012</sub>=2,880

## Радови у међународним часописима (M23)

3 x 3= 9

11. Marić A, Srećković Batočanin D, Škraba Jurlina D, **Brkušanić M**, Karanović J, Kanjuh T, Nikolić V, Mrdak D, Simonović P. A treatise about reliability in dating events of evolutionary history of brown trout *Salmo cf. trutta* (Actinopterygii) at Western Balkans: Impassable barriers, isolation of populations and assistance of geological timeframe. *Acta Ichthyol Piscat*. 2023;53:1-18.  
DOI:10.3897/aiep.53.97702  
*Fisheries (46/54); Zoology (142/177)*; IF<sub>2021</sub>=0,958
12. Škraba Jurlina D, Marić A, Karanović J, Nikolić V, **Brkušanić M**, Kanjuh T, Mrdak D, Simonović P. Effect of Introgression of Atlantic Brown Trout *Salmo trutta* into Adriatic trout *S. farioides* in Stream at the Adriatic Slopes of Montenegro. *Acta Ichthyol Piscat*. 2018; 48(4): 363-372.  
DOI: 10.3750/AIEP/02491  
*Fisheries 40/51 (2017); Zoology 123/167 (2017)*; IF<sub>2017</sub>=0,708
13. **Brkušanić M**, Jeftović Velkova I, Jovanović VM, Perić S, Pešović J, Brajušković G, Stević Z, Savić-Pavićević D. SMN1 copy number as a modifying factor of survival in Serbian

patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Srp Arh Celok Lek.* 2018; 146(11-12):646-52.

DOI: 10.2298/SARH180801069B

*Medicine, General & Internal* 149/154 (2017); IF<sub>2017</sub>=0,300

#### Радови објављени у часописима без импакт фактора

2 x 0 = 0

14. Perić S, Bjelica B, Božović I, Pešović J, Paunić T, Banović M, **Brkušanin M**, Aleksić K, Basta I, Pavićević DS, Stojanović VR. Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. *Acta Myol.* 2019; 38(4):239-44.  
PMID: 31970322 PMCID: PMC6955629
15. Božović I, Perić S, Pešović J, Bjelica B, **Brkušanin M**, Basta I, Božić M, Senčanić I, Marjanović A, Branković M, Savić-Pavićević D, Rakočević-Stojanović V. Myotonic Dystrophy Type 2 - Data from the Serbian Registry. *J Neuromuscul Dis.* 2018.  
DOI: 10.3233/JND-180328.

#### Предавање по позиву са међународног скупа штампано у целини (M31)

1 x 3,5 = 3,5

16. **Brkušanin M**. Genetics in Diagnostics of NMD. Medical part on EMDA 45th Annual General Meeting. September 24-27, 2015. Belgrade, Serbia. Modern medical approaches in neuromuscular disorders, pp 53-64. ISBN 978-961-94297-0-9.

#### Радови саопштени на скуповима међународног значаја штампани у изводу (M34)

39 x 0,5 = 19,5

17. **Brkušanin M**, Garai N, Karanovic J, Trickovic M, Nikolic D, Sljivancanin Jakovljevic T, Dimitrijevic A, Busarac A, Jovanovic K, Savić-Pavicevic D. Revolutionizing Spinal Muscular Atrophy Prevention in Serbia: Implementing a Mandatory Statewide Newborn Screening. 4th International Congress on Spinal Muscular Atrophy. Abstract book:157. 14-16<sup>th</sup> March 2024, Ghent, Belgium.
18. **Brkušanin M**, Garai N, Karanović J, Tričković M, Nikolić D, Šljivančanin Jakovljević T, Dimitrijević A, Jovanović K, Savić-Pavićević D. Outcome of a Serbian pilot initiative: spinal muscular atrophy newborn screening over a 16-month period. Book of abstracts:55. 14th Balkan Congress of Human Genetics & 9th Rare Disease SEE Meeting 2023. 5-7 October 2023. Skopje, Macedonia.
19. Lukić T, Šiler B, Mišić D, Nestorović Živković J, Jelić M, **Brkušanin M**, Filipović B, Todorović M, Banjanac T. Molecular markers in the detection of interspecies hybridization – a model study on the genus *Centaureum* Hill. Book of abstracts:79-80. Plant Biology Europe 2023. 3-6 July 2023; Marseille, France.
20. Garai N, Pešović J, Dobrijević Z, **Brkušanin M**, Matijašević Joković S, Radenkovic L, Radovanović N, Karanovic J, Brajuškovic G, Savić-Pavićević D. MUTATION RATES OF 22 AUTOSOMAL STR LOCI IN A EUROPEAN POPULATION FROM CENTRAL BALKAN, REPUBLIC OF SERBIA. Book of abstracts:78. International Conference of Biochemists and Molecular Biologists in Bosnia and Herzegovina – ABMBBIH. May, 2023; Sarajevo, Bosnia and Herzegovina.

21. **Brkušaniin M**, Milić-Rašić V, Branković V, Stević Z, Nikolić D, Kosać A, Jovanović K, Pešović J, Brajušković G, Savić-Pavićević D. Phosphorylated neurofilament heavy chain in cerebrospinal fluid of Nusinersen treated SMA patients from Serbia. Abstract book:106. 3rd International Scientific Congress on Spinal Muscular Atrophy; 21-23 October 2022; Barcelona, Spain.
22. Lukić T, Banjanac T, Jelić M, **Brkušaniin M**, Gašić U, Nestorović Živković J, Dmitrović S, Aničić N, Milutinović M, Skorić M, Božunović J, Petrović L, Filipović B, Matekalo D, Todorović M, Mišić D, Šiler B. Chloroplast trnL - trnF region variation in the genus *Centaureum* Hill as a molecular indicator of natural interspecific hybridization. Book of Abstracts:148. 4th International Conference on Plant Biology and 23rd SPPS Meeting; 6-8 October 2022; Belgrade, Serbia.
23. Jovanović K, **Brkušaniin M**, Međo B, Janković J, Rogač Ž, Nikolić D. Promena paradigme prirodnog toka spinalne mišićne atrofije – naša iskustva. Zbornik radova:154. IV međunarodni kongres pedijatarata Srbije. 29. septembar-02. oktobar 2022; Vrdnik, Srbija.
24. Nikolić D, Jovanović K, **Brkušaniin M**, Karanović J, Savić-Pavićević D, Garai N, Šljivančanin Jakovljević T. Neonatal screening (NBS) for spinal muscular atrophy (SMA) in Serbia – first results. Book of abstracts:46. 8th Meeting for Rare Diseases in South Eastern Europe. Ohrid, Republic of North Macedonia, September 23-25, 2022.
25. Pešović J, Perić S, Radovanović N, Radenković L, **Brkušaniin M**, Brajušković G, Rakočević Stojanović V, Savić Pavićević D. CpG sites surrounding DMPK expansions are heterogeneously methylated in myotonic dystrophy type 1 patients with variant repeats. Electronic abstracts:40. IDMC-13: The 13 th Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 22-25, 2022. Osaka, Japan.
26. Radovanović N, Pešović J, Perić S, Radenković L, Vuković J, **Brkušaniin M**, Brajušković G, Rakočević Stojanović V, Savić-Pavićević D. Analysis of circulating myomiRs as potential biomarkers of progression of muscular impairment in myotonic dystrophy type 1 patients. Electronic abstracts:63. IDMC-13: The 13 th Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, June 22-25, 2022. Osaka, Japan.
27. Kosac A, Pesovic J, **Brkusaniin M**, Djurisc M, Radivojevic D, Mladenovic J, Nikodinovic Glumac J, Ostojic S, Kovacevic G, Arsic J, Kravljanac R, Savic Pavicevic D, Milic Rasic V. Gene modifiers of Duchenne muscular dystrophy - Serbian experience. Journal of Neuromuscular Diseases, Abstracts of the 16th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD 2021):148. ICNMD XVI. Virtual, Worldwide, May 21-22 & 28-29, 2021. doi: 10.3233/JND-219006
28. Ivanovic V, Peric S, Radenkovic L, Nikolic M, Bozovic I, Pesovic J, **Brkusaniin M**, Savic-Pavicevic D, Rakocevic-Stojanovic V. Phenotypic clusters in proximal myotonic myopathy. Journal of Neuromuscular Diseases, Abstracts of the 16th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD 2021):730. ICNMD XVI. Virtual, Worldwide, May 21-22 & 28-29, 2021. doi: 10.3233/JND-219006
29. **Brkušaniin M**, Kosac A, Pešović J, Brajušković G, Milić-Rašić V, Savić-Pavicević. First steps towards implementation of a newborn screening program for spinal muscular atrophy in Serbia. Abstract Book:71. 2<sup>nd</sup> International Scientific & Clinical Congress on Spinal Muscular Atrophy; February 5-7 2020; Evry, France.

30. **Brkusanić M**, Kosac A, Jovanović V, Pesovic J, Brajušković G, Branković V, Todorović S, Milic Rasić V, Savić Pavicević D. Joint effect of the SMN2 and SERF1A genes on early onset Spinal Muscular Atrophy patients. Abstract Book:46. 13th European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress; September 17-21 2019; Athens, Greece.  
(usmena prezentacija)
31. Milic Rasić V, Branković V, Kosac A, Todorović S, Stević Z, **Brkusanić M**, Pesovic J, Brajušković G, Savić Pavicević D. Phenotypic variability in siblings with Spinal Muscular Atrophy. Abstract Book:306. 13th European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress; September 17.-21. 2019; Athens, Greece.
32. Vujnić M, Zivojinović J, Božović I, Perić S, Banović M, Aleksić K, Pesovic J, **Brkusanić M**, Savić-Pavicević D, Basta I, Lavrnić D, Rakočević-Stojanović V. Sleep quality and excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy type 1. European Journal of Neurology 2019; 26(suppl 1.):880. 5th Congress of the European Academy of Neurology; June 29-July 2 2019; Oslo, Norway.
33. Pesovic J, Perić S, **Brkusanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavicević D. Repeat Interruptions Modify Age at Onset in Myotonic Dystrophy Type 1 by Stabilizing DMPK Expansions in Somatic Cells. International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-12); June 10-14 2019; Gothenburg, Sweden [P4-025].
34. Božović I, Perić S, Pesovic J, Bjelica B, **Brkusanić M**, Basta I, Marjanović A, Branković M, Kacar A, Savić-Pavicević D, Rakočević-Stojanović V. MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2 AS A MULTISYSTEM DISEASE. Journal of Neuromuscular Diseases, Abstracts of the 15th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XV):759. ICNMD XV. Vienna, Austria, July 6 – 10, 2018. doi: 10.3233/JND-189001
35. Pesovic J, Perić S, **Brkusanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavicević D. VARIANT REPEATS STABILIZE EXPANSION AND MODIFY AGE AT ONSET IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1. Journal of Neuromuscular Diseases, Abstracts of the 15th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XV):673. ICNMD XV. Vienna, Austria, July 6 – 10, 2018. doi: 10.3233/JND-189001
36. Aničić N, Matekalo D, Skorić M, Pećinar I, **Brkušanić M**, Nestorović Živković J, Dmitrović S, Božunović J, Dajić Stevanović Z, Mišić D. Nepetalactones profiling and putative iridoid synthase expression analysis indicate trichome specific localization and developmental regulation of iridoids biosynthesis in leaves of *Nepeta rtanjensis*. Abstract Book:326. Plant Biology Europe FESPB/EPSO Congress 2018. Copenhagen, Denmark, June 18-21, 2018. ISBN 978-87-996274-1-7
37. Savić-Pavicević D, Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V. Identifying modifiers of somatic instability and age at onset in myotonic dystrophy type 1 by modeling genetic data. Book of Abstracts: 49. Belgrade Bioinformatics Conference 2018 (BelBi 2018) Belgrade, Serbia, June 18-22, 2018.
38. **Brkušanić M**, Pešović J, Perić S, Radvanszky J, Maširević S, Kovčić V, Musova Z, Stehlíková K, Leonardis L, Kekou K, Jovanović V, Brajušković G, Ranum L, Rakočević Stojanović V, Savić-Pavicević D. Age, origin and spreading of the myotonic dystrophy type 2 mutation throughout Europe. 51st ESHG Conference 2018. Milan, Italy. June 16-19, 2018 Abstracts from the 51st European Society of Human Genetics Conference:

- Posters. *Eur J Hum Genet* **27** (Suppl 1), p 637 (P18.21A), (2019). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0404-7>.
39. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Stojanović-Rakočević V, Savić-Pavićević D. Dynamics of somatic instability in myotonic dystrophy type 1 patients carrying variant repeats within DMPK expansions. Book of Abstracts:49. IUBMB 2018 Young Scientist Program. Seoul, Korea. June 2-4, 2018.
  40. **Brkušanić M**, Kosać A, Jovanović V, Jeftović Velkova I, Pešović J, Perić S, Brajušković G, Milić Rašić V, Stević Z, Savić-Pavićević D. Structure of the 5q13.2 segmental duplication as a modifier of the phenotype of spinal muscular atrophy and amyotrophic lateral sclerosis. Book of Abstracts:73-4. Clinical Genomics and NGS (31th Course jointly organized by ESGM, ESHG and CEUB) Bertinoro, Italy, April 29–May 4, 2018.
  41. Pešović J, Perić S, Nikodinović-Glumac J, Savić-Pavićević D, **Brkušanić M**, Milenković S, Banko B, Maksimović R, Milić-Rašić V, Stojanović-Rakočević VR. A novel recessive TTN founder variant is a common cause of distal myopathy in the Serbian population. *BJMG* 2018; 21(Suppl. 1):60. ICGEB Workshop on Next Generation Diagnostics Macedonian Academy of Sciences and Arts. Skopje, Macedonia, March 22-24, 2018.
  42. Tošić A, **Brkušanić M**, Škraba Jurlina D, Nikolić V, Mrdak D, Simonović P. Population genetic characteristics of Eastern-Serbian *Salmo trutta* (L.) populations. Book of abstracts: 11. 1st SouthEast European Ichthyological Conference. Sarajevo – Bosnia and Herzegovina. September 27-29, 2017.
  43. Škraba Jurlina D, Tošić A, Nikolić V, Mrdak D, Karanović J, **Brkušanić M**, Simonović P. New records about haplotype diversity of brown trout (*Salmo trutta* L.) from Adriatic slopes in Montenegro. Book of abstracts:12. 1st SouthEast European Ichthyological Conference. Sarajevo – Bosnia and Herzegovina. September 27-29, 2017.
  44. Pešović J, **Brkušanić M**, Perić S, Radvanszky J, Maširević S, Kovčić V, Musova Z, Stehlikova K, Leonardis L, Kekou K, Jovanović V, Mazanec R, Brajušković G, Ranum LP, Rakočević-Stojanović V and Savić-Pavićević D. The Origin and Historical Route of Myotonic Dystrophy Type 2 Mutation Across Europe. Book of Abstracts:38. International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-11), September 05-09 2017; San Francisco, California, USA.
  45. Pešović J, Rakočević-Stojanović V, Perić S, Senčanić I, Božić M, **Brkušanić M**, Savić-Pavićević D. Higher Frequency of Myotonic Dystrophy Type 2 than Type 1 Among Patients with Presenile Cataracts. Book of Abstracts:143. International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-11), September 05-09 2017; San Francisco, California, USA.
  46. **Brkušanić M**, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Milić Rašić V, Savić-Pavićević D. SMN2 gene copy number and promoter methylation as disease modifiers of childhood-onset spinal muscular atrophy. Book of Abstracts:61. European Network to Cure ALS (ENCALS) Meeting 2017; 2017 May 18-20; Ljubljana, Slovenia.
  47. Nikodinović Glumac J, Topf A, Lochmüller H, Savić-Pavićević D, Bertoli M, Lek M, MacArthur DG, Xu L, Perić S, Milić Rasić V, **Brkušanić M**, Milenković S, Cassop-Thompson MJ, Banko B, Maksimović R, Rakočević Stojanović V, Straub V. A novel recessive TTN founder mutation is causing a distal myopathy phenotype in a Serbian

- patient cohort. Program and Abstracts:57-58. Conference on Structure and Dynamics of the Sarcomere; 2016 May 4-6; Belgrade, Serbia.
48. Peric S, Rakocevic Stojanovic V, Nikodinovic Glumac J, Topf A, Lochmüller H, Savic-Pavicevic D, Bertoli M, Lek M, MacArthur DG, Xu L, Milic Rasic V, **Brkusanin M**, Milenković S, Cassop-Thompson MJ, Straub V. Phenotypic characteristics of titinopathy caused by a founder autosomal recessive mutation in Serbian population. Program and Abstracts:60-61. Conference on Structure and Dynamics of the Sarcomere; 2016 May 4-6; Belgrade, Serbia.
  49. **Brkušaniin M**, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Dimitrijević N, Todorović S, Romac S, Milic Rašić V, Savić Pavićević D. Joint effect of the SMN2 and SERF1A genes on early-onset Serbian spinal muscular atrophy patients. Book of abstracts:38-9. 11th Balkan Congress of Human Genetics; 2015 September 17-20; Belgrade, Serbia.
  50. Pešović J, Rakočević Stojanović V, Perić S, **Brkušaniin M**, Brajušković G, Romac S, Savić Pavićević D. Variant repeats in DM1 patients might be associated with milder clinical presentation. In: Programme & Abstracts:102. The 10th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC); 2015 June 8-12; Paris, France.
  51. Kovčić V, Perić S, Pešović J, **Brkušaniin M**, Brajušković G, Romac S, Ranum L, Rakočević Stojanović V, Savić Pavićević D. European founder haplotypes in Serbian patients with myotonic dystrophy type 2. Programme & Abstracts:105. The 10th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC); 2015 June 8-12; Paris, France.
  52. **Brkušaniin M**, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Dimitrijević N, Romac S, Milić Rašić V, Savić Pavićević D. Correlation of copy number of the SMN2, SERF1A and NAIP genes with severity of spinal muscular atrophy in Serbian patients. European Journal of Human Genetics 2015; 23(suppl. 1):422-3. European Conference of Human Genetics 2015; 2015 June 6-9; Glasgow, Scotland, UK.
  53. Kojić S, Milić Rašić V, Mladenović J, Kosac A, Vojinović D, Nikodinović Glumac J, Rakočević Stojanović V, Lavrnić D, Stević Z, Basta I, Marjanović I, Perić S, Nikolić A, Novaković I, Milenković S, **Brkušaniin M**, Pešović J, Savić Pavićević D, Romac S, Radojković D, Nestorović A, Jasnić-Savović J. Diagnosis of neuromuscular diseases in Serbia and launch of Serbian Neuromuscular Disease Network NMD-SERBNET. Program and Abstracts:49. Symposium Genomics of Rare Diseases Serbordisinn & 2014 Golden Helix Symposium; 2014 October 31-November 1; Belgrade, Serbia.
  54. Pesovic J, Peric S, **Brkusanin M**, Mandic M, Brajuskovic G, Romac S, Rakocevic-Stojanovic V, Savic Pavicevic D. PCR based Southern blot method for detection of expansions associated with myotonic dystrophy type 2. Symposium Genomics of Rare Diseases Serbordisinn & 2014 Golden Helix Symposium; 2014 October 31-November 1; Belgrade, Serbia.
  55. Šviković S, **Brkušaniin M**, Karanović J, Pantović M, Đurica S, Brajušković G, Romac S, Ivković M, Savić Pavićević D. From genotype to phenotype: in silico modelling of serotonergic system. Book of Abstracts:31. The Theoretical Approaches to BioInformation Systems TABIS 2013; 2013 September 17-22; Belgrade, Serbia.



#### Поглавље у монографији националног значаја M42 категорије M45

1 x 1,5 = 1,5

56. Savić-Pavićević D, Radenković L, Velimirov L, Radovanović N, Ninković A, Garai N, **Brkušanić M**, Panić M, Pešović J. Sekvenciranje dugih fragmenata – sledeći nivo genomskih istraživanja. U: Trendovi u molekularnoj biologiji 3. Glavni urednik Pavlović S. St. 38-57. IMGGI, Beograd, Srbija, 2023. ISSN 2787-2947, <https://imgge.bg.ac.rs/images/2023/TMB3.pdf>  
Према категоризацији Матичног научног одбора за биологију (Допис главном уреднику монографије од 24.01.2024. године).

#### Рад у часопису националног значаја категорије M52

1 x 1,5 = 1,5

57. Milić Rašić V, Rakočević Stojanović V, Novaković I, Milenković S, Savić Pavićević D, Radojković D, Mladenović J, Kosać A, Nikodinović Glumac J, Perić S, **Brkušanić M**, Pešović J, Nestorović A, Jasnić-Savović J, Kojić S. NMD SerbNet – integrativni pristup u dijagnostici neuromišićnih bolesti u Srbiji. *Materia Medica* 2014; 30(4):1226-33.  
Према категоризацији домаћих научних часописа за медицинске науке за 2014. годину.

#### Предавање по позиву са скупа националног значаја штампано у изводу (M62)

1 x 1 = 1

57. **Brkušanić M**, Milić-Rašić V, Branković V, Stević Z, Nikolić D, Kosać A, Jovanović K, Pešović J, Brajusković G, Savić-Pavićević D. Neurofilament as a biomarker of response to genetically designed therapies for spinal muscular atrophy. *CoMBoS2 – the Second Congress of Molecular Biologists of Serbia. Abstract Book (Trends in Molecular Biology, Special issue):33. 06-08 October 2023, Belgrade, Serbia.*

#### Радови саопштени на скуповима националног значаја штампани у изводу (M64)

25 x 0,2 = 5

58. Marić A, **Brkušanić M**, Mitić T, Sokolović V, Kanjuh T, Simonović P. A sequencing error or the presence of heteroplasmy? *Abstract Book (Trends in Molecular Biology, Special issue):95. CoMBoS2 – the Second Congress of Molecular Biologists of Serbia. 06-08 October 2023, Belgrade, Serbia.*
59. Pešović J, Radovanović N, Perić S, **Brkušanić M**, Radenković L, Vuković J, Brajušković G, Rakočević Stojanović V, Savić-Pavićević D. Analysis of circulating myomiRs as potential biomarkers of muscular impairment progression in myotonic dystrophy type 1 patients. *Book of abstracts:90. 8<sup>th</sup> Congress of Serbian Neuroscience Society. 31 May – 2 June 2023; Belgrade, Serbia.*
60. Garai N, Dejanović I, Perić S, Karanović J, Pešović J, **Brkušanić M**, Apostolski S, Lavrić D, Basta I, Savić-Pavićević D. Genetic risk factors in patients with Myasthenia gravis. *Book of abstracts:87. 8<sup>th</sup> Congress of Serbian Neuroscience Society. 31 May – 2 June 2023; Belgrade, Serbia.*
61. **Brkušanić M**, Karanović J, Garai N, Tričković M, Nikolić D, Šljivančanin Jakovljević T, Jovanović K, Savić-Pavićević D. One year of newborn screening for spinal muscular

- atrophy – results of a Serbian pilot project. Book of abstracts:91. 8<sup>th</sup> Congress of Serbian Neuroscience Society. 31 May – 2 June 2023; Belgrade, Serbia.
62. Pešović J, Perić S, Radovanović N, Radenković L, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. CpG mesta u okolini DMPK ekspanzija sa varijantnim motivima su heterogeno metilovana kod bolesnika sa miotoničnom distrofijom tip 1. Knjiga sažetaka:289. Treći kongres biologa Srbije. 21.-25. septembar 2022; Zlatibor, Srbija.
  63. **Brkušanić M**, Milić-Rašić V, Branković V, Stević Z, Nikolić D, Kosać A, Jovanović K, Pešović J, Brajušković G, Savić-Pavićević D. Fosforilisani težak lanac neurofilamenta u likvoru kao biomarker odgovora na terapiju Nusinersenom kod osoba sa spinalnom mišićnom atrofijom. Knjiga sažetaka:292. Treći kongres biologa Srbije. 21.-25. septembar 2022; Zlatibor, Srbija.
  64. Garai N, Dejanović I, Perić S, **Brkušanić M**, Karanović J, Pešović J, Apostolski S, Lavrnjić D, Savić-Pavićević D. Lokus CTLA4 je asociran sa rizikom za razvoj rane forme miastenije gravis u populaciji Srbije. Knjiga sažetaka:322. Treći kongres biologa Srbije. 21.-25. septembar 2022; Zlatibor, Srbija.
  65. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V & Savić-Pavićević D. Variant CCG repeats within DMPK expansions and surrounding CpG sites are heterogeneously methylated in blood cells of myotonic dystrophy type 1 patients. Abstract book:111. Immunology at the confluence of multidisciplinary approaches. December 6-8 2019; Belgrade, Serbia.
  66. **Brkušanić M**, Kosać A, Pešović J, Brajušković G, Milić-Rašić V, Savić-Pavićević D. Validacija metode za brz i pristupačan neonatalni skrining za spinalnu mišićnu atrofiju. XII/XVIII Kongres neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; P1-33. 28. novembar-01. decembar 2019.; Vrnjačka Banja, Srbija.
  67. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, **Brajušković G**, Rakočević-Stojanović V & Savić-Pavićević D. Varijantni CCG ponovci i okolna CpG mesta u *DMPK* lokusu su heterogeno metilovana u ćelijama krvi kod bolesnika sa miotoničnom distrofijom tip 1. XII/XVIII Kongres neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; P1-39. 28. novembar-01. decembar 2019.; Vrnjačka Banja, Srbija.
  68. Savić-Pavićević D, Pešović J, **Brkušanić M**, Radvanszki J, Musova Z, Stehlikova K, Leonardis L, Kekou K, Brajušković G, Ranum L, Perić S i Rakočević-Stojanović Vidosava V. Starost mutacije povezane sa miotoničnom distrofijom tipa 2 i njen istorijski put kroz Evropu. XII/XVIII Kongres neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; P1-40. 28. novembar-01. decembar 2019.; Vrnjačka Banja, Srbija.
  69. Stević Z, Janković M, **Brkušanić M**, Keckarević D, Marjanović A, Perić S, Savić-Pavićević D, Novaković I. Genetika amiotrofične lateralne skleroze. XII/XVIII Kongres neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 28. novembar-01. decembar 2019.; Vrnjačka Banja, Srbija.
  70. **Brkušanić M**, Jeftović Velkova I, Jovanović MV, Perić S, Pešović J, Brajušković G, Stević Z, Savić-Pavićević D. SMN1 COPY NUMBER AS A MODIFYING FACTOR OF SURVIVAL IN SERBIAN PATIENTS WITH SPORADIC AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS. Book of Abstracts:60. 6th Congress of the Serbian Genetic Society; October 13-17, 2019; Vrnjačka Banja, Serbia.

71. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. VARIANT REPEATS WITHIN DMPK EXPANSIONS AS GENETIC MODIFIER OF DM1 PHENOTYPE. Book of Abstracts:57. 6th Congress of the Serbian Genetic Society; October 13-17, 2019; Vrnjačka Banja, Serbia.
72. Pešović J, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. Molecular genetic characterization of myotonic dystrophy type 1 patients carrying variant repeats within DMPK expansions. Book of Abstracts:101. The First Congress of Molecular Biologists of Serbia (CoMBoS); 2017, September 20-22; Belgrade, Serbia.
73. **Brkušanić M**, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Milić Rašić V, Savić-Pavićević D. Synergistic influence of the SMN2 and SERF1A gene copy number on childhood-onset spinal muscular atrophy. Book of Abstracts:112. The First Congress of Molecular Biologists of Serbia (CoMBoS); 2017, September 20-22; Belgrade, Serbia.
74. Savić-Pavićević D, Pešović J, **Brkušanić M**, Perić S, Radvansky J, Maširević S, Kovčić V, Zuzana Musova, Stehlikova K, Leonardis L, Kekou K, Jovanović V, Mayanec R, Ranum LP, Brajušković G, Rakočević Stojanović V. The origin and historical route of myotonic dystrophy type 2 mutation across Europe. Book of Abstracts:11. The First Congress of Molecular Biologists of Serbia (CoMBoS); 2017, September 20-22; Belgrade, Serbia. p. 11. (*предавање по позиву штампано у изводу*).
75. Karanović J, Ivković M, Jovanović V, Pantović Stefanović M, **Brkušanić M**, Damjanović A, Brajušković G, Savić Pavićević D. Effect of childhood general traumas on suicide attempt depends on TPH2 and ADARB1 variants in psychiatric patients. Psihijatrija danas Supplementum/2016/48/1/5-145, Book of abstracts: 80. XV kongres Udruženja psihijatara Srbije kosponzorisan od strane Svetske psihijatrijske asocijacije i Regionalni kongres Udruženja psihijatara Istočne Evrope i Balkana: Putevi i raskršća psihijatrije. Beograd, Srbija. 12-15. oktobar, 2016.
76. Kovčić V, Rakočević-Stojanović V, Perić S, Pešović J, **Brkušanić M**, Ranum LPW, Brajušković G, Romac S, Savić Pavićević D. Pacijenti sa miotoničnom distrofijom tip 2 iz Srbije nose evropske osnivačke haplotipove. Zbornik radova:33. X/XVI Kongresa neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 22-24. oktobar 2015; Novi Sad, Srbija.
77. **Brkušanić M**, Kosać A, Brajušković G, Pešović J, Romac S, Milić Rašić V, Savić Pavićević D. Unapređenje genetičke dijagnostike spinalne mišićne atrofije primenom metode multipleks amplifikacije ligiranih proba. Zbornik radova:103. X/XVI Kongresa neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 22-24. oktobar 2015; Novi Sad, Srbija.
78. **Brkušanić M**, Milić Rašić V, Rakočević Stojanović V, Savić Pavićević D, Novaković I, Perić S, Mladenović J, Kosać A, Nikodinović Glumac J, Dobričić V, Milenković S, Pešović J, Radojković D, Nestorović A, Jasnić-Savović J, Kojić S. Mreža za neuromišićne bolesti Srbije (NMD-SERBNET). Zbornik radova:104. X/XVI Kongresa neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 22-24. oktobar 2015; Novi Sad, Srbija.
79. Pešović J, Rakočević-Stojanović V, Perić S, **Brkušanić M**, Brajušković G, Romac S, Savić Pavićević D. Varijantni ponovci kao mogući genetički modifikatori DM1. Zbornik radova:114. X/XVI Kongresa neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 22-24. oktobar 2015; Novi Sad, Srbija.
80. Pešović J, **Brkušanić M**, Nikolić Z, Karanović J, Brajušković G, Romac S, Savić Pavićević D. Repeat-primed PCR in diagnostic testing of repeat expansion diseases. Book of

abstracts:232. The V Congress of the Serbian Genetic Society; 2014 September 28-October 2; Kladovo (Belgrade), Serbia.

81. **Brkušanin M**, Kosać A, Pešović J, Brajušković G, Romac S, Milić Rašić V, Savić Pavićević D. Association of SMN2 gene copy number with clinical types of spinal muscular atrophy (SMA) in Serbian patients. Book of abstracts:78. The V Congress of the Serbian Genetic Society; 2014 September 28-October 2; Kladovo (Belgrade), Serbia. p. 78.
82. Karanović J, Pantović M, **Brkušanin M**, Brajušković G, Romac S, Ivković M, Savić Pavićević D. Interactions of TPH2 variants and childhood abuse as risk factors for suicide attempt in Serbian psychiatric patients. Book of abstracts:123. The V Congress of the Serbian Genetic Society; 2014 September 28-October 2; Kladovo (Belgrade), Serbia. p. 123.

#### Одбрањена докторска дисертација (M71)

1 x 6 = 6

83. **Бркушанин Милош**. Структура сегменталне дупликације 5q13.2 као модификатор фенотипа спиналне мишићне атрофије и амиотрофичне латералне склерозе. Универзитет у Београду-Биолошки факултет. 2018.  
Комисија за одбрану: др Душанка Савић-Павићевић (ментор), др Зорица Стевић (члан), др Ведрана Милић Рашић (члан), др Марија Мојсин (члан), др Горан Брајушковић (члан).

#### Одбрањен дипломски рад

84. **Бркушанин Милош**. Студија генетичке асоцијације полиморфизма G-703T и T-473A у промоторском региону гена за триптофан хидроксилазу 2 са депесијом. Универзитет у Београду-Биолошки факултет. 2011.  
Комисија за одбрану: др Душанка Савић-Павићевић (ментор), др Горан Брајушковић (члан).

#### 3.3. Остале научне активности

##### Учешће у међународном пројекту

1 x 2 = 2

1. „*Delivery of Antisense RNA Therapeutics (DARTER)*“. COST Action CA17103. Период: 2018-2022. председавајући акције: V. Arechavala-Gomez.

##### Учешћа у пројектима билатералне сарадње

2 x 1 = 2

1. *Combinatorial optimization for cancer progression inference and comparison*. Билатерални пројекат са Италијом. Период: 2019-2021. Руководиоци: R. Rizzi (Република Италија) и А. Картељ (Република Србија) (<https://mpn.gov.rs/wp-content/uploads/2021/11/Bilateralna-saradnja-italija-12-projekata.pdf>)
2. Едитовање серотонинског рецептора 2C и експресија SNORD115 у мишијим моделима под измењеним срединским условима. Билатерални пројекат са

Словенијом. Ев. број: 451-03-39/2016-09/15/01. Период: 2016-2017. Руководиоци:  
Д. Савић-Павићевић (Република Србија), Т. Bratkovič (Република Словенија)

#### Учешће у националним пројектима

7 x 1 = 7

1. *Environmental Monitoring of Food and Waterborne Parasites (PARASITE\_HUNTER)*. Програм Призма, област природних наука и математике, Фонд за науку Републике Србије. Период: 2024-2027. Руководилац: Ивана Клун.
2. Институционални пројекта, МНТРИ, Р. Србије, 451-03-66/2024-03/ 200178, 2024.
3. Институционални пројекта, МНТРИ, Р. Србије, Ев.бр. 451-03-47/2023-01/200178, 2023.
4. Институционални пројекта, МПНТРП, Р. Србије, Ев.бр. 451-03-68/2022-14/200178, 2022.
5. Институционални пројекта, МПНТРП, Р. Србије, Ев.бр. 451-03-9/2021-14/200178, 2021.
6. Институционални пројекта, МПНТРП, Р. Србије, Ев.бр. 451-03-68/2020-14/200178, 2020.
7. Анализа промена у структури генома као дијагностички и прогностички параметар хуманих болести. Пројекат основних истраживања у области биологије ОИ 173016 (МПНТР, Р Србија). Период: 2013-2019. Руководилац: проф. др Душанка Савић-Павићевић (до децембра 2015. године проф. др Станка Ромац).

#### Руковођење стручно-научним пројектима

1. Пројекат националног неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију. Руководилац пројекта: М. Бркушанин. Период 2023-
2. Студија изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2023. годину. Руководилац пројекта: М. Бркушанин. Број пројекта: 78195981. Финансијер компаније *Novartis Gene Therapies, Roche* и *Medis Pharma*.
3. Студија изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2022. годину. Руководилац пројекта: М. Бркушанин. Број пројекта: 70703401. Финансијер компаније *Novartis Gene Therapies, Roche* и *Medis Pharma*.

#### Учешће у пројекту

1. Циркулишуће микро РНК као независни биомаркери неуромишићних болести. Гранта „Покрени се за науку“, Компанија „*Filip Moris*“ и Центар за развој лидерства у периоду 2018-2019. Тим: *GenNeuro*.

### Рецензије публикације категорије M20

2 x 1,5 = 3

1. Mutation analysis of 419 family and prenatal diagnosis of 339 cases of spinal muscular atrophy in China. *BMC medical genetics*, 2020. Manuscript ID: MGTC-D-20-00094R1 (M23)
2. Theoretical Framework for the Study of Genetic Diseases Caused by Dominant Alleles. *Life*, 2023. Manuscript ID: life-2197885 (M22)

Formatted: Font color: Text 1, Serbian (Cyrillic, Serbia)

### 3.4. Цитираност

174 x 0,1 = 17,4

Др Милош Бркушанин је као аутор или коаутор 13 радова цитиран **245 пута** без аутоцитата. **H индекс др Милоша Бркушанина је 9.** Наведени број цитата укључује:

- **174 цитата** у публикацијама са JCR листе;
- **8 цитата** у међународним монографијама;
- **28 цитата** у међународним докторским тезама; и
- **35 цитата** у часописима ван JCR листе.

Рад: *Savić Pavičević D, Miladinović J, Brkušani M, Šviković S, Djurica S, Brajušković G, Romac S. Molecular genetics and genetic testing in myotonic dystrophy type 1. Biomed Res Int. (J Biomed BioTechnol) 2013;2013:391821.* цитирају:

1. Di Leo V, Lawless C, Roussel MP, Gomes TB, Gorman GS, Russell OM, Tuppen HAL, Duchesne E, Vincent AE. Resistance Exercise Training Rescues Mitochondrial Dysfunction in Skeletal Muscle of Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(6):1111-1126. (M22)
2. Ivanovic V, Peric S, Pesovic J, Tubic R, Bozovic I, Petrovic Djordjevic I, Savic-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Clinical score for early diagnosis of myotonic dystrophy type 2. *Neurol Sci.* 2023; 44(3):1059-67. (M22)
3. Tsai YC, de Pontual L, Heiner C, Stojkovic T, Furling D, Bassez G, Gourdon G, Tomé S. Identification of a CCG-Enriched Expanded Allele in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1 Using Amplification-Free Long-Read Sequencing. *J Mol Diagn.* 2022; 24(11):1143-54. (M21)
4. Peric S, Zlatar J, Nikolic L, Ivanovic V, Pesovic J, Petrovic Djordjevic I, Sreckovic S, Savic-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Autoimmune Diseases in Patients With Myotonic Dystrophy Type 2. *Front Neurol.* 2022;13:932883. (M22)
5. Mateus T, Costa A, Viegas D, Marques A, Herdeiro MT, Rebelo S. Outcome measures frequently used to assess muscle strength in patients with myotonic dystrophy type 1: a systematic review. *Neuromuscul Disord.* 2022;32(2):99-115. (M22)
6. López-Martínez A, Soblechero-Martín P, de-la-Puente-Ovejero L, Nogales-Gadea G, Arechavala-Gomez A. An Overview of Alternative Splicing Defects Implicated in Myotonic Dystrophy Type I. *Genes (Basel).* 2020;11(9):1109. (M22)
7. Rasmussen A, Hildonen M, Vissing J, Duno M, Tümer Z, Birkedal U. High Resolution Analysis of DMPK Hypermethylation and Repeat Interruptions in Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel).* 2022;13(6):970. (M22)
8. Valor LM, Morales JC, Hervás-Corpión I, Marín R. Molecular Pathogenesis and Peripheral Monitoring of Adult Fragile X-Associated Syndromes. *Int J Mol Sci.* 2021; 22(16):8368. (M21)
9. Pegoraro V, Cudia P, Baba A, Angelini C. MyomiRNAs and myostatin as physical rehabilitation biomarkers for myotonic dystrophy. *Neurol Sci.* 2020;10. (M22)
10. Urata Y, Nakamura M, Shiokawa N, et al. Sleep Disorders in Four Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol.* 2020;11:12. (M22)

11. Claerhout S, Van der Haegen M, Vangeel L, Larmuseau MHD, Decorte R. A game of hide and seek: Identification of parallel Y-STR evolution in deep-rooting pedigrees. *Eur J Hum Genet.* 2019; 27(4):637-646(M22).
12. Taylor S, Rodrigues M, Poke G, Wake S, McEwen A. Family communication following a diagnosis of myotonic dystrophy: To tell or not to tell? *J Genet Couns.* 2019; 28(5):1029-1041. (M21)
13. Yamamoto T, Miura A, Itoh K, Takeshima Y, Nishio H. RNA sequencing reveals abnormal LDB3 splicing in sudden cardiac death. *Forensic Sci Int.* 2019;302:109906. (M21)
14. Leferink M, Wong DPW, Cai S, Yeo M, Ho J, Lian M, Kamsteeg EJ, Chong SS, Haer-Wigman L, Guan M. Robust and accurate detection and sizing of repeats within the DMPK gene using a novel TP-PCR test. *Sci Rep.* 2019;9(1):8280. (M21)
15. Solbakken G, Bjørnarå B, Kirkhus E, Nguyen B, Hansen G, Frich JC, Ørstavik K. MRI of trunk muscles and motor and respiratory function in patients with myotonic dystrophy type 1. *BMC Neurol.* 2019;19(1):135.(M23)
16. Peric S, Bozovic I, Nisic T, Banovic M, Vujnic M, Svabic T, Pesovic J, Brankovic M, Basta I, Jankovic M, Savic-Pavicevic D, Rakocevic-Stojanovic V. Body composition analysis in patients with myotonic dystrophy types 1 and 2. *Neurol Sci.* 2019;40(5):1035-1040. (M22)
17. Dastidar S, Ardui S, Singh K, Majumdar D, Nair N, Fu Y, Reyon D, Samara E, Gerli MFM, Klein AF, De Schrijver W, Tipanee J, Seneca S, Tulalamba W, Wang H, Chai YC, In't Veld P, Furling D, Tedesco FS, Vermeesch JR, Joung JK, Chuah MK, VandenDriessche T. Efficient CRISPR/Cas9-mediated editing of trinucleotide repeat expansion in myotonic dystrophy patient-derived iPSC and myogenic cells. *Nucleic Acids Res.* 2018; 46(16):8275-8298. (M21a)
18. Van Mossevelde S, van der Zee J, Gijssels I, Slegers K, De Bleecker J, Sieben A, Vandenberghe R, Van Langenhove T, Baets J, Deryck O, Santens P, Ivanoiu A, Willems C, Bäumer V, Van den Broeck M, Peeters K, Mattheijssens M, De Jonghe P, Cras P, Martin JJ, Cruys M, De Deyn PP, Engelborghs S, Van Broeckhoven C; Belgian Neurology (BELNEU) Consortium. Clinical Evidence of Disease Anticipation in Families Segregating a C9orf72 Repeat Expansion. *JAMA Neurol.* 2017;74(4):445-452. (M21a)
19. Lan X, Li N, Wan H, Luo L, Wu Y, Li S, An Y, Wu BL. Developing a one-step triplet-repeat primed PCR assay for diagnosing myotonic dystrophy. *J Genet Genomics.* 2018; 45(10):549-552. (M21)
20. Conlon EG, Manley JL. RNA-binding proteins in neurodegeneration: mechanisms in aggregate. *Genes Dev.* 2017;31(15):1509-28. (M21a)
21. Heringer JF, Santo RM, Barbosa LJ, Avakian A, Carricondo PC. Corneal Endothelial Dystrophy Associated With Myotonic Dystrophy: A Report of 2 Cases. *Cornea.* 2017;36(10):e24-e25. (M22)
22. Koutsoulidou A, Photiades M, Kyriakides TC, Georgiou K, Prokopi M, Kapnisis K, Łusakowska A, Nearchou M, Christou Y, Papadimas GK, Anayiotos A, Kyriakou K, Kararizou E, Papanicolaou EZ, Phylactou LA. Identification of Exosomal Muscle-Specific miRNAs in Serum of Myotonic Dystrophy Patients Relating to Muscle Disease Progress. *Hum Mol Genet.* 2017; 26(17):3285-302. (M21a)
23. Peric S, Maksimovic R, Banko B, Durdic M, Bjelica B, Bozovic I, Balcik Y, Pesovic J, Savic-Pavicevic D, Rakocevic-Stojanovic V. Magnetic resonance imaging of leg muscles in patients with myotonic dystrophies. *J Neurol.* 2017; 136(6):694-697. (M22)
24. Peric S, Heatwole C, Durovic E, Kacar A, Nikolic A, Basta I, Marjanovic A, Stevic Z, Lavrnica D, Rakocevic Stojanovic V. Prospective measurement of quality of life in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand.* 2017; 136(6):694-7. (M22)
25. van Mossevelde S, van der Zee J, Gijssels I, Slegers K, De Bleecker J, Sieben A, Vandenberghe R, Van Langenhove T, Baets J, Deryck O, Santens P, Ivanoiu A, Willems C, Bäumer V, Van den Broeck M, Peeters K, Mattheijssens M, De Jonghe P, Cras P, Martin JJ, Cruys M, De Deyn PP, Engelborghs S, Van Broeckhoven C; Belgian Neurology (BELNEU) Consortium.. Clinical Evidence of Disease Anticipation in Families Segregating a C9orf72 Repeat Expansion. *JAMA Neurol.* 2017; 74(4): 445-52. (M21a)
26. Santoro M, Masciullo M, Silvestri G, Novelli G, Botta A. Myotonic dystrophy type 1: role of CCG, CTC and CGG interruptions within DMPK alleles in the pathogenesis and molecular diagnosis. *Clin Genet.* 2017; 92(4):355-64. (M21)
27. Cona F, Lotti J, Fioranelli M, Rocca MG, Lotti T, Guarneri C. Cutaneous manifestations in Steinert's disease. Apropos of four clinical cases. *J Biol Regul Homeost Agents.* 2017; 31(2 Suppl. 2):23-33. (M23)

28. Peric S, Vujnic M, Dobricic V, Marjanovic A, Basta I, Novakovic I, Lavrnica D, Rakocevic-Stojanovic V. Five-year study of quality of life in myotonic dystrophy. *Acta Neurologica Scandinavica*. 2016; 134 (5):346-51. (M22)
  29. Lee YC, Tsai PC, Guo YC, Hsiao CT, Liu GT, Liao YC, Soong BW. Spinocerebellar ataxia type 36 in the Han Chinese. *Neurol Genet*. 2016; 2(3):e68.(M23)
  30. Rakocevic Stojanovic V, Peric S, Paunic T, Pesovic J, Vujnic M, Peric M, Nikolic A, Lavrnica D, Savic Pavicevic D. Quality of life in patients with myotonic dystrophy type 2. *Journal of the Neurological Sciences* 2016; 365:158-61. (M22)
  31. Koutsoulidou A, Kyriakides TC, Papadimas GK, Christou Y, Kararizou E, Papanicolaou EZ, Phylactou LA. Elevated Muscle-Specific miRNAs in Serum of Myotonic Dystrophy Patients Relate to Muscle Disease Progress. *PLoS One*. 2015; d10(4):e0125341. (M21)
  32. Liu Q, Zheng YF, Zhu YP, Ling SQ, Li WR. Clinical, pathological and genetic characteristics of a pedigree with myotonic dystrophy type 1. *Exp Ther Med*. 2015;10(5):1931-1936 (M23).
  33. Vujnic M, Peric S, Popovic S, Raseta N, Ralic V, Dobricic V, Novakovic I, Rakocevic-Stojanovic V. Metabolic syndrome in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 2015;52(2):273-7. (M22)
  34. Klein AF, Dastidar S, Furling D, Chuah MK. Therapeutic Approaches for Dominant Muscle Diseases: Highlight on Myotonic Dystrophy. *Curr Gene Ther*. 2015;15(4):329-37. (M21)
  35. Tejada MI, Glover G, Martínez F, Guitart M, de Diego-Otero Y, Fernández-Carvajal I, Ramos FJ, Hernández-Chico C, Pintado E, Rosell J, Calvo MT, Ayuso C, Ramos-Arroyo MA, Maortua H, Milà M. Molecular testing for fragile X: analysis of 5062 tests from 1105 fragile X families--performed in 12 clinical laboratories in Spain. *Biomed Res Int*. 2014; 2014:195793. (M22)
  36. Gattay D, Zhu AY, Stagner A, Terry MA, Jun AS. Fuchs endothelial corneal dystrophy in patients with myotonic dystrophy: a case series. *Cornea*. 2014; 33(1):96-8. (M22)
  37. Michalova E, Vojtesek B, Hrstka R. Impaired Pre-mRNA Processing and Altered Architecture of 3' Untranslated Regions Contribute to the Development of Human Disorders. *Int J Mol Sci*. 2013; 14(8):15681-94. (M22)
  38. Finsterer J, Rudnik-Schöneborn S. [Myotonic dystrophies: clinical presentation, pathogenesis, diagnostics and therapy]. *Fortschr Neurol Psychiatr*. 2015; 83(1):9-17. (M23)
  39. Dryland PA, Hughes K, Han DY, Aziz A, Zhu D, Doherty E, Love DR. Myotonic Dystrophy: Accurately Scoring the Boundaries that Define Regions of Triplet Repeat. *British Journal of Medicine & Medical Research* 2015; 8(8): 724-31 (M23).
  40. Rakocevic-Stojanovic V, Peric S, Madzarevic R, Dobricic V, Ralic V, Ilic V, Basta I, Nikolic A, Stefanova E. Significant impact of behavioral and cognitive impairment on quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Clin Neurol Neurosurg*. 2014;126C:76-81. (M23)
  41. Balasubramanian M, Sayers R, Martindale J. Congenital myotonic dystrophy: natural disease progression and facial dysmorphism. *Clin Dysmorphol*. 2014; 23(4):127-9. (M23)
- у књигама и монографијама међународног значаја:
42. Silvestri, G. and Modoni, A., 2024. Myotonic Dystrophies. In *Principles and Practice of the Muscular Dystrophies* (pp. 37-61). Cham: Springer International Publishing.
  43. Chuah M, Chai YC, Dastidar S, Driessche TV. Gene Therapy and Gene Editing for Myotonic Dystrophy. In: Duan D, Mendell JR, editors. *Muscle Gene Therapy*. Springer International Publishing / Springer Nature Switzerland AG 2019. pp. 525-48. ISBN:978-3-030-03094-0
  44. Tohru M. Genetics of Myotonic Dystrophy. In: Takahashi MP and Matsumura T, eds. *Myotonic Dystrophy - Disease Mechanism, Current Management and Therapeutic Development*. Singapore: Springer Nature Singapore Pte Ltd. 2018. pp. 1-18. Print ISBN978-981-13-0507-8.
- у међународним часописима ван SCI листе:
45. Ерохина ЕК, Мельник ЕА, Влодавец ДВ. Клинические особенности течения разных форм миотонической дистрофии 1-го типа. *Русский журнал детской неврологии*. 2023;18(1):22-37.
  46. Shigematsu K, Mikami Y, Shinsaka M, Kinoshita M, Takai Y. Congenital Phenotypes and DMPK CTG Repeat Number in Mothers/Children with Myotonic Dystrophy Type 1. *OMB Genetics* 2023; 7(1),179.
  47. Leo VD, Lawless C, Roussel MP, Gomes TB, Gorman GS, Russell OM, Tuppen HA, Duchesne E, Vincent AE. Strength training rescues mitochondrial dysfunction in skeletal muscle of patients with myotonic dystrophy type 1. *medRxiv*. 2023.



48. Иванова ЕО, Москаленко АН, Федотова ЕЮ, Курбатов СА, Иллариошкин СН. Миотоническая дистрофия: генетика и полиморфизм клинических проявлений. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. 2019;13(1):15-25.
49. Vozovic I, Peric S, Pesovic J, Bjelica B, Brkusanin M, Basta I, Bozic M, Sencanic I, Marjanovic A, Brankovic M, Savic-Pavicevic D, Rakocevic-Stojanovic V. Myotonic Dystrophy Type 2 - Data from the Serbian Registry. *J Neuromuscul Dis*. 2018; 5(4):461-469.
50. Konstantinidou P, Moumou G, Zisopoulos K, Leontari R, Raikos N, Pavlidis P, Anastakis D. Cases of muscular dystrophy: Two incident reporting studies. *Med Press*. 2017; 1(1): 20-24.
51. Moreno-Zabaleta R, Gutierrez-Gutierrez G, Ramirez-Prieto MT, Montoro J, Casanova C. Respiratory and Sleep Disorders in 44 Spanish Patients with Myotonic Dystrophy Type I. *J Sleep Med Disord* 2016; 3(7):1069.
52. Saldarriaga W, Isaza C. DISTRONIA MIOTÓNICA TIPO 1: REPORTE DE UN CASO DE UN PACIENTE COLOMBIANO. *Biosalud*. 2016 Jul 1;15(2). Sanchez FM. Fisioterapia en la Distrofia miotónica congénita. *Reduca (Enfermería, Fisioterapia y Podología)*. Serie Trabajos de Fin de Grado 2016; 8 (1):132-180.
53. Castro RD, Ramirez CJ, Saldarriaga W, Isaza C. Distrofia miotónica Tipo 1: reporte de un caso de un pacientecolombiano. *Revista Biosalud* 2016; 15(2): 119-25.
54. Kalra S, Montanaro F, Denning C. Can Human Pluripotent Stem Cell-Derived Cardiomyocytes Advance Understanding of Muscular Dystrophies?. *Journal of Neuromuscular Diseases* 2016; 3(3):309-32.
55. Moreno-Zabaleta R, Gutierrez-Gutierrez G, Ramirez-Prieto MT, Montoro J, Casanova C. Respiratory and Sleep Disorders in 44 Spanish Patients with Myotonic Dystrophy Type I. *Journal of Sleep Medicine & Disorders* 2016; 3(7).
56. No list authors. Clinical and muscle biopsy pathological features and genetic testing in patients with myotonic dystrophy type 1. *Journal of Apoplexy and Nervous Diseases* 2013; 30(12).

у иностраним докторским дисертацијама:

57. Pezzella Castellani, C.E.C.I.L.I.A., 2022. I disturbi neuropsicologici e della cognizione sociale nella Distrofia Miotonica di tipo 1: fenomenologia e ruolo della compromissione respiratoria.
58. Schütz, S.G., 2022. Echtzeit-Magnetresonanztomografie (real-time, RT-MRT) zur Evaluation von Schluckstörungen bei Patienten mit neurologischen Erkrankungen.
59. Raphaela Victoria Mensel. Nicht-radioaktiver Nachweis von CTG-Repeats in Muskelgewebe von Patienten mit myotoner Dystrophie Typ 1. Dissertation zum Erwerb des Doktorgrades der Medizin an der Medizinischen Fakultät der Ludwig-Maximilians-Universität zu München. 2022.
60. Gro Solbakken. Trunk Muscle Impairment and Pain in Myotonic Dystrophy type 1: Association to CTG size and Function. Faculty of Medicine, University of Oslo. 2021. ISBN 978-82-8377-902-8.
61. Antoine Merien. Étude de la fonction des protéines MBNL au cours du développement à l'aide de cellules souches humaines induites à la pluripotence. *Physiologie [q-bio.TO]*. Université Paris-Saclay, 2021. Français.
62. Aoussim, A., 2022. Identification of marqueurs protéomiques liés à la réponse positive induite par l'entraînement physique observée chez la population atteinte de dystrophie myotonique de type 1 (Doctoral dissertation, Université du Québec à Chicoutimi).
63. Merien, A., 2021. Étude de la fonction des protéines MBNL au cours du développement à l'aide de cellules souches humaines induites à la pluripotence (Doctoral dissertation, Université Paris-Saclay).
64. Gomes, D.N., 2018. Estudo descritivo de uma série clínica de Distrofia Miotónica tipo 1 na ULS da Guarda (Doctoral dissertation).
65. Ardui S. Determination of the Variability and Associated Epigenetic Signature of Tandem Repeats by Single Molecule Sequencing. 2018. PhD Thesis, KU Leuven Biomedical Sciences Group Faculty of Medicine Department of Human Genetics, Leuven, The Netherlands.
66. Brockhoff M. Identification of deregulated AMPK and mTORC1 signalling in myotonic dystrophy type I and their potential as therapeutic targets. Inauguraldissertation zur Erlangung der Würde eines Doktors der Philosophie vorgelegt der Philosophisch-Naturwissenschaftlichen Fakultät der Universität Basel. Basel, Schweiz, 2017. Brockhoff, Marielle. Identification of deregulated AMPK and mTORC1 signalling in myotonic dystrophy type I and their potential as therapeutic targets. 2016, PhD Thesis, University of Basel, Faculty of Science.
67. Jauvin, D., 2015. Développement d'oligonucléotides antisens pour le traitement de la dystrophie myotonique de Steinert (Doctoral dissertation, Université Laval).

у часопису категорије M50:

68. Božović I, Basta I, Čosić A, Palibrk A, Kezić I, Ivanović V, Lazović J, Perić S. Prospective study of quality of life in patients with myotonic dystrophy type 2. *Medicinska istraživanja*. 2023;56(1):31-5.

Рад: Pešović J, Perić S, Brkušanin M, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavičević D. Repeat interruptions modify age at onset in myotonic dystrophy type 1 by stabilizing DMPK expansions in somatic cells. *Front Genet*. 2018; 9:601. цитирају:

69. Patiño-Guillén G, Pešović J, Panić M, Savić-Pavičević D, Bošković F, Keyser UF. Single-molecule RNA sizing enables quantitative analysis of alternative transcription termination. *Nat Commun*. 2024;15(1):1699. (M21a)
70. Rajan-Babu IS, Dolzhenko E, Eberle MA, Friedman JM. Sequence composition changes in short tandem repeats: heterogeneity, detection, mechanisms and clinical implications. *Nat Rev Genet*. 2024. (M21a)
71. Tsai YC, de Pontual L, Heiner C, Stojkovic T, Furling D, Bassez G, Gourdon G, Tomé S. Identification of a CCG-Enriched Expanded Allele in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1 Using Amplification-Free Long-Read Sequencing. *J Mol Diagn*. 2022; 24(11):1143-1154. (M21)
72. Alfano M, De Antoni L, Centofanti F, Visconti VV, Maestri S, Degli Esposti C, Massa R, D'Apice MR, Novelli G, Delledonne M, Botta A, Rossato M. Characterization of full-length CNBP expanded alleles in myotonic dystrophy type 2 patients by Cas9-mediated enrichment and nanopore sequencing. *Elife*. 2022;11:e80229. (M21a)
73. Mohiuddin M, Kooy RF, Pearson CE. De novo mutations, genetic mosaicism and human disease. *Front Genet*. 2022;13:983668. (M21)
74. de Pontual L, Tomé S. Overview of the Complex Relationship between Epigenetics Markers, CTG Repeat Instability and Symptoms in Myotonic Dystrophy Type 1. *Int J Mol Sci*. 2022; 23(7):3477. doi: 10.3390/ijms23073477 (M21)
75. García-Puga M, Saenz-Antoñanzas A, Matheu A, López de Munain A. Targeting Myotonic Dystrophy Type 1 with Metformin. *Int J Mol Sci*. 2022; 23(5):2901. (M21)
76. Zhang N, Ashizawa T. Mechanistic and Therapeutic Insights into Ataxic Disorders with Pentanucleotide Expansions. *Cells*. 2022;11(9):1567. (M21)
77. Rasmussen A, Hildonen M, Vissing J, Duno M, Tümer Z, Birkedal U. High Resolution Analysis of DMPK Hypermethylation and Repeat Interruptions in Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 2022;13(6):970. (M22)
78. Fourier A, Quadrio I. Proteinopathies associated to repeat expansion disorders. *J Neural Transm (Vienna)*. 2022;129(2):173-185. (M22)
79. Fan Y, Xu Y, Shi C. NOTCH2NLC-related disorders: the widening spectrum and genotype-phenotype correlation. *J Med Genet*. 2022; 59(1):1-9. (M21)
80. Peric S, Pesovic J, Savić-Pavičević D, Rakočević Stojanovic V, Meola G. Molecular and Clinical Implications of Variant Repeats in Myotonic Dystrophy Type 1. *Int J Mol Sci*. 2021; 23(1):354. (M21)
81. Arning L, Nguyen HP. Huntington disease update: new insights into the role of repeat instability in disease pathogenesis. *Med Genet*. 2021; 33(4):293-300. (M23)
82. Chiu R, Rajan-Babu IS, Friedman JM, Birol I. Straglr: discovering and genotyping tandem repeat expansions using whole genome long-read sequences. *Genome Biol*. 2021; 22(1):224.(M21a)
83. Wenninger S, Cumming SA, Gutschmidt K, Okkersen K, Jimenez-Moreno AC, Daidj F, Lochmüller H, Hogarth F, Knoop H, Bassez G, Monckton DG, van Engelen BGM, Schoser B. Associations Between Variant Repeat Interruptions and Clinical Outcomes in Myotonic Dystrophy Type 1. *Neurol Genet*. 2021; 7(2):e572. (M21).
84. Mangin A, de Pontual L, Tsai YC, Monteil L, Nizon M, Boisseau P, Mercier S, Ziegler J, Harting J, Heiner C, Gourdon G, Tomé S. Robust Detection of Somatic Mosaicism and Repeat Interruptions by Long-Read Targeted Sequencing in Myotonic Dystrophy Type 1. *Int J Mol Sci*. 2021; 22(5):2616. (M21)
85. Cumming SA, Oliwa A, Stevens G, Ballantyne B, Mann C, Razvi S, Longman C, Monckton DG, Farrugia ME. A DM1 patient with CCG variant repeats: Reaching the diagnosis. *Neuromuscul Disord*. 2021; 31(3):232-238. (M22)
86. Ballester-Lopez A, Koehorst E, Linares-Pardo I, Núñez-Manchón J, Almendrote M, Lucente G, Arbex A, Puente C, Lucia A, Monckton DG, Cumming SA, Pintos-Morell G, Coll-Cantí J, Ramos-Fransi A, Martínez-Piñeiro A, Nogales-Gadea G. Preliminary Findings on CTG Expansion Determination in Different Tissues from Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 2020; 11(11):1321. (M22)

87. Miller JN, van der Plas E, Hamilton M, Kosciak TR, Gutmann L, Cumming SA, Monckton DG, Nopoulos PC. Variant repeats within the DMPK CTG expansion protect function in myotonic dystrophy type 1. *Neurol Genet.* 2020; 6(5):e504. (M21)
  88. Hildonen M, Knak KL, Dunø M, Vissing J, Tümer Z. Stable Longitudinal Methylation Levels at the CpG Sites Flanking the CTG Repeat of DMPK in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel).* 2020; 11(8):936. (M22)
  89. Morales F, Vásquez M, Corrales E, Vindas-Smith R, Santamaría-Ulloa C, Zhang B, Sirito M, Estecio MR, Krahe R, Monckton DG. Longitudinal increases in somatic mosaicism of the expanded CTG repeat in myotonic dystrophy type 1 are associated with variation in age-at-onset. *Hum Mol Genet.* 2020; 29(15):2496-507. (M21)
  90. Khristich AN, Mirkin SM. On the wrong DNA track: Molecular mechanisms of repeat-mediated genome instability. *J Biol Chem.* 2020; 295(13):4134-70. (M21)
  91. Westenberger A, Klein C. Essential phenotypes of NOTCH2NLC-related repeat expansion disorder. *Brain.* 2020; 143(1):5-8 (M21a)
  92. Wansink DG, Gourdon G, van Engelen BGM, Schoser B; DM workshop study group. 248th ENMC International Workshop: Myotonic dystrophies: Molecular approaches for clinical purposes, framing a European molecular research network, Hoofddorp, the Netherlands, 11-13 October 2019. *Neuromuscul Disord.* 2020; 30(6):521-531. (M22)
  93. Leferink M, Wong DPW, Cai S, Yeo M, Ho J, Lian M, Kamsteeg EJ, Chong SS, Haer-Wigman L, Guan M. Robust and accurate detection and sizing of repeats within the DMPK gene using a novel TP-PCR test. *Sci Rep.* 2019; 9(1):8280. (M21)
  94. Corrales E, Vásquez M, Zhang B, et al. Analysis of mutational dynamics at the DMPK (CTG)<sub>n</sub> locus identifies saliva as a suitable DNA sample source for genetic analysis in myotonic dystrophy type 1. *PLoS One.* 2019;14(5):e0216407. (M21)
- у књигама и монографијама међународног значаја:
95. Milunsky A, Milunsky JM. Genetic counseling: preconception, prenatal, and perinatal. *Genetic disorders and the fetus.* 2021 Jul 26:1-01. doi: 10.1002/9781119676980.ch1
  96. Moxley III RT, Hilbert JE, Meola G. The myotonic dystrophies. In: *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease 2020* (pp. 491-510). Academic Press.
- у иностраним докторским дисертацијама:
97. Souidi, A., 2023. Implication de la dérégulation de miR-1 et de sa cible Multiplexin dans les défauts cardiaques associés à la dystrophie myotonique de type 1 (Doctoral dissertation, Université Clermont Auvergne).
  98. Frison-Roche, C., 2022. Perte des protéines MBNL dans les motoneurons: impact sur la fonction de l'unité motrice dans la Dystrophie myotonique (Doctoral dissertation, Sorbonne université).
  99. Alfano, Massimiliano. "Evaluation and optimization of long-DNA capture approaches for the characterization of long microsatellites in repeat expansion disorders." (2022). (Verona, Doctoral dissertation).
  100. De Antonio M. Statistiques et modèles de survie pour améliorer la connaissance d'une maladie rare, la dystrophie myotonique (Doctoral dissertation, Sorbonne Université, 2020).
  101. McAllister WB. Identification and characterisation of genetic variation that modifies age at onset in Huntington's disease (Doctoral dissertation, Cardiff University, 2019).
- у међународним часописима ван SCI листе:
102. Taylor AS, Barros D, Gobet N, Schuepbach T, McAllister B, Aeschbach L, Randall EL, Trofimenko E, Heuchan ER, Barszcz P, Ciosi M. Repeat Detector: versatile sizing of expanded tandem repeats and identification of interrupted alleles from targeted DNA sequencing. *NAR Genomics and Bioinformatics.* 2022;4(4):lqac089.
  103. Dawson J, Baine-Savanhuh FK, Ciosi M, Maxwell A, Monckton DG, Krause A. A probable cis-acting genetic modifier of Huntington disease frequent in individuals with African ancestry. *HGG Adv.* 2022; 3(4):100130.
  104. Davidson TH, Monckton DG, Jones L. Repeat Detector: accurate, efficient, and flexible sizing of expanded CAG/CTG repeats from targeted DNA sequencing. *bioRxiv.* 2022.
  105. Monckton DG. The Contribution of Somatic Expansion of the CAG Repeat to Symptomatic Development in Huntington's Disease: A Historical Perspective. *J Huntingtons Dis.* 2021; 10(1):7-33.

106. D'Apice MR, De Dominicis A, Murdocca M, Amati F, Botta A, Sangiuolo F, Lattanzi G, Federici M, Novelli G. Cutaneous and metabolic defects associated with nuclear abnormalities in a transgenic mouse model expressing R527H lamin A mutation causing mandibuloacral dysplasia type A (MADA) syndrome. *Acta Myol*. 2020; 39(4):320-335.
107. Fontana L, Santoro M, D'Apice MR, et al. Identification, molecular characterization and segregation analysis of a variant DMPK pre-mutation allele in a three-generation Italian family. *Acta Myol* 2020; 39:13-8.

Рад: Pešović J, Perić S, Brkušanić M, Brajušković G, Rakočević-Stojanović V, Savić-Pavićević D. *Molecular genetic and clinical characterization of myotonic dystrophy type 1 patients carrying variant repeats within DMPK expansions. Neurogenetics. 2017;18(4):207-218.* цитирају:

108. Rajan-Babu IS, Dolzhenko E, Eberle MA, Friedman JM. Sequence composition changes in short tandem repeats: heterogeneity, detection, mechanisms and clinical implications. *Nat Rev Genet*. 2024. (M21a)
109. Zhong H, Zeng L, Yu X, Ke Q, Dong J, Chen Y, Luo L, Chang X, Guo J, Wang Y, Xiong H, Liu R, Liu C, Wu J, Lin J, Xi J, Zhu W, Tan S, Liu F, Lu J, Zhao C, Luo S. Clinical features and genetic spectrum of a multicenter Chinese cohort with myotonic dystrophy type 1. *Orphanet J Rare Dis*. 2024;19(1):103. (M22)
110. Visconti VV, Macri E, D'Apice MR, Centofanti F, Massa R, Novelli G, Botta A. In Cis Effect of DMPK Expanded Alleles in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients Carrying Variant Repeats at 5' and 3' Ends of the CTG Array. *Int J Mol Sci*. 2023; 24(12):10129. (M21)
111. Ivanovic V, Peric S, Pesovic J, Tubic R, Bozovic I, Petrovic Djordjevic I, Savić-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Clinical score for early diagnosis of myotonic dystrophy type 2. *Neurol Sci*. 2023; 44(3):1059-67. (M22)
112. Han JY, Jang W, Park J. Intergenerational Influence of Gender and the DM1 Phenotype of the Transmitting Parent in Korean Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 2022; 13(8):1465. (M22)
113. Rasmussen A, Hildonen M, Vissing J, Duno M, Tümer Z, Birkedal U. High Resolution Analysis of DMPK Hypermethylation and Repeat Interruptions in Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 2022;13(6):970. (M22)
114. Peric S, Pesovic J, Savić-Pavicevic D, Rakocevic Stojanovic V, Meola G. Molecular and Clinical Implications of Variant Repeats in Myotonic Dystrophy Type 1. *Int J Mol Sci*. 2021; 23(1):354. (M21)
115. de Pontual L, Tomé S. Overview of the Complex Relationship between Epigenetics Markers, CTG Repeat Instability and Symptoms in Myotonic Dystrophy Type 1. *Int J Mol Sci*. 2022; 23(7):3477. (M21)
116. Butterfield RJ, Imburgia C, Mayne K, Newcomb T, Dunn DM, Duval B, Feldkamp ML, Johnson NE, Weiss RB. High throughput screening for expanded CTG repeats in myotonic dystrophy type 1 using melt curve analysis. *Mol Genet Genomic Med*. 2021; 9(4):e1619. (M23)
117. Cumming SA, Oliwa A, Stevens G, Ballantyne B, Mann C, Razvi S, Longman C, Monckton DG, Farrugia ME. A DM1 patient with CCG variant repeats: Reaching the diagnosis. *Neuromuscul Disord*. 2021; 31(3):232-238. (M22)
118. Miller JN, van der Plas E, Hamilton M, Kosciak TR, Gutmann L, Cumming SA, Monckton DG, Nopoulos PC. Variant repeats within the DMPK CTG expansion protect function in myotonic dystrophy type 1. *Neurol Genet*. 2020; 6(5):e504. (M21)
119. Hildonen M, Knak KL, Dunø M, Vissing J, Tümer Z. Stable Longitudinal Methylation Levels at the CpG Sites Flanking the CTG Repeat of DMPK in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 2020;11(8):936. (M22)
120. Joosten IBT, Hellebrekers DMEI, de Greef BTA, Smeets HJM, de Die-Smulders CEM, Faber CG, Gerrits MM. Parental repeat length instability in myotonic dystrophy type 1 pre- and protomutations. *Eur J Hum Genet*. 2020; 28(7):956-962. (M21)
121. Tomé S, Gourdon G. DM1 Phenotype Variability and Triplet Repeat Instability: Challenges in the Development of New Therapies. *Int J Mol Sci*. 2020; 21(2):457. (M21)
122. Ballester-Lopez A, Koehorst E, Almendrote M, Martínez-Piñeiro A, Lucente G, Linares-Pardo I, Núñez-Manchón J, Guanyabens N, Cano A, Lucía A, Overend G, Cumming SA, Monckton DG, Casadevall T, Isern I, Sánchez-Ojanguren J, Planas A, Rodríguez-Palmero A, Monlleó-Neila L, Pintos-Morell G, Ramos-Fransi A, Coll-Cantí J, Nogales-Gadea G. A DM1 family with interruptions associated with atypical symptoms and late onset but not with a milder phenotype. *Hum Mutat*. 2019. (M21)

123. Overend G, Légaré C, Mathieu J, Bouchard L, Gagnon C, Monckton DG. Allele length of the DMPK CTG repeat is a predictor of progressive myotonic dystrophy type 1 phenotypes. *Hum Mol Genet.* 2019. (M21)
124. Loureiro JR, Oliveira CL, Mota C, Castro AF, Costa C, Loureiro JL, Coutinho P, Martins S, Sequeiros J, Silveira I. Mutational Mechanism for DAB1 (ATTTC)(n) Insertion in SCA37: ATTTT Repeat Lengthening and Nucleotide Substitution. *Hum Mutat.* 2019; 40(4):404-412. (M21)
125. Cumming SA, Hamilton MJ, Robb Y, Gregory H, McWilliam C, Cooper A, Adam B, McGhie J, Hamilton G, Herzyk P, Tschannen MR, Worthey E, Petty R, Ballantyne B; Scottish Myotonic Dystrophy Consortium, Warner J, Farrugia ME, Longman C, Monckton DG. De novo repeat interruptions are associated with reduced somatic instability and mild or absent clinical features in myotonic dystrophy type 1. *Eur J Hum Genet.* 2018; 26(11):1635-47. (M21)
126. Tomé S, Dandelot E, Dogan C, Bertrand A, Geneviève D, Péréon Y; DM contraction study group, Simon M, Bonnefont JP, Bassez G, Gourdon G. Unusual association of a unique CAG interruption in 5' of DM1 CTG repeats with intergenerational contractions and low somatic mosaicism. *Hum Mutat.* 2018;39(7):970-982. (M21)

у књигама и монографијама међународног значаја:

127. Tomé S, Gourdon G. Fast assays to detect interruptions in CTG. CAG repeat expansions. In: Trinucleotide Repeats 2020 (pp. 11-23). Humana, New York, NY. doi: 10.1007/978-1-4939-9784-8\_2
128. Moxley RT, Hilbert JE; Meola Giovanni. The myotonic dystrophies. In: Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease. 6th Edition. 2020; vol 2. pp. 491-510.

у иностраним докторским дисертацијама:

129. PEZZELLA CASTELLANI, C. E. C. I. L. I. A. "I disturbi neuropsicologici e della cognizione sociale nella Distrofia Miotonica di tipo 1: fenomenologia e ruolo della compromissione respiratoria." (2022).
130. García Puga, M. (2021). Nuevas estrategias terapéuticas en la Distrofia Miotónica tipo 1 basadas en los mecanismos moleculares del envejecimiento y del cáncer.
131. Frison-Roche, C., 2022. Perte des protéines MBNL dans les motoneurons: impact sur la fonction de l'unité motrice dans la Dystrophie myotonique (Doctoral dissertation, Sorbonne université).
132. Hamilton, M. J. (2019). Neuropsychological deficits, structural brain changes and excessive daytime somnolence in Myotonic dystrophy type 1 (Doctoral dissertation, University of Glasgow).
133. Zhang J. Binding of MBNL1 to CUG Repeats Slows 5'-to-3'RNA Decay by XRN2 in a Cell Culture Model of Type I Myotonic Dystrophy (Doctoral dissertation, Colorado State University, 2017).

у међународним часописима ван SCI листе:

134. Erokhina EK, Melnik EA, Lebedeva DD, Shamtieva KV, Peters TV, Pavlikova EP, Gepard VV, Vlodavets DV. Narusheniya sna i utomlyaemost' u patsientov s raznymi formami miotonicheskoi distrofii 1-go tipa [Sleep disorders and fatigue in patients with different forms of myotonic dystrophy type 1]. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova.* 2023;123(8):62-67. Russian. doi: 10.17116/jnevro202312308162.
135. Erokhina EK, Melnik EA, Vlodavets DV. Clinical characteristics of different forms of myotonic dystrophy type 1 [Клинические особенности течения разных форм миотонической дистрофии 1-го типа]. *Russkii Zhurnal Detskoi Nevrologii* 2023; 18(1), 22 – 37.
136. Hamel JJ. Myotonic Dystrophy. *Continuum : lifelong learning in neurology* 2022; 28(6):1715-34.

Рад: Perić S, Nikodinović Glumac J, Töpfer A, Savić-Pavicević D, Phillips L, Johnson K, Cassop-Thompson M, Xu L, Bertoli M, Lek M, MacArthur D, Brkušanić M, Milenković S, Milić Rašić V, Banko B, Maksimović R, Lochmüller H, Rakočević Stojanović V & Straub V. A novel recessive TTN founder variant is a common cause of distal myopathy in the Serbian population. *Eur J Hum Genet.* 2017;25(5):572-81. цитирају:

137. Jolfayi AG, Kohansal E, Ghasemi S, Naderi N, Hesami M, MozafaryBazargany M, Moghadam MH, Fazelifar AF, Maleki M, Kalayinia S. Exploring TTN variants as genetic insights into cardiomyopathy pathogenesis and potential emerging clues to molecular mechanisms in cardiomyopathies. *Sci Rep.* 2024;14(1):5313. (M22)
138. Li MW, Li F, Cheng ZX, Cheng J, Wu Q, Wang ZX, Wang F, Zhou P. Biallelic truncating TTN variants in M-band encoding exons cause a fetal lethal titinopathy. *Prenat Diagn.* 2024; 44(1):81-87. (M22)
139. Wang G, Wu W, Lv X, Yan C, Lin P. Aberrant mRNA processing caused by splicing mutations in TTN-related neuromuscular disorders. *J Hum Genet.* 2023; 68(11):777-82. (M22)
140. Baban A, Cicienia M, Magliozzi M, Parlapiano G, Cirillo M, Pascolini G, Fattori F, Gnazzo M, Bruno P, De Luca L, Di Chiara L, Francalanci P, Udd B, Secinaro A, Amodeo A, Bertini ES, Savarese M, Drago F, Novelli A.

- Biallelic truncating variants in children with titinopathy represent a recognizable condition with distinctive muscular and cardiac characteristics: a report on five patients. *Front Cardiovasc Med.* 2023;10:1210378. (M22)
141. Leinøe E, Brøns N, Rasmussen AØ, Gabrielaite M, Zaninetti C, Palankar R, Zetterberg E, Rosthøj S, Ostrowski SR, Rossing M. The Copenhagen founder variant GP1BA c.58T>G is the most frequent cause of inherited thrombocytopenia in Denmark. *J Thromb Haemost.* 2021; 19(11):2884-92. (M21a)
  142. De Ridder W, De Jonghe P, Straub V, Baets J. High prevalence of sporadic late-onset nemaline myopathy in a cohort of whole-exome sequencing negative myopathy patients. *Neuromuscul Disord.* 2021; 31(11):1154-60. (M22)
  143. Savarese M, Vihola A, Oates EC, Barresi R, Fiorillo C, Tasca G, Jokela M, Sarkozy A, Luo S, Díaz-Manera J, Ehrstedt C, Rojas-García R, Sáenz A, Muelas N, Lonardo F, Fodstad H, Qureshi T, Johari M, Välipakka S, Luque H, Petiot P, de Munain AL, Pane M, Mercuri E, Torella A, Nigro V, Astrea G, Santorelli FM, Bruno C, Kuntzer T, Illa I, Vilchez JJ, Julien C, Ferreira A, Malandrini A, Zhao CB, Casar-Borota O, Davis M, Muntoni F, Hackman P, Udd B. Genotype-phenotype correlations in recessive titinopathies. *Genet Med.* 2020; 22(12):2029-2040. (M21a)
  144. Udd B. The constantly evolving spectrum of phenotypes in titinopathies - will it ever stop? *Curr Opin Neurol.* 2020; 33(5):604-10. (M21)
  145. Töpf A, Johnson K, Bates A, Phillips L, Chao KR, England EM, Laricchia KM, Mullen T, Valkanas E, Xu L, Bertoli M, Blain A, Casasús AB, Duff J, Mroczek M, Specht S, Lek M, Ensinì M, MacArthur DG; MYO-SEQ consortium; Straub V. Sequential targeted exome sequencing of 1001 patients affected by unexplained limb-girdle weakness. *Genet Med.* 2020;22(9):1478-88. (M21a)
  146. Mensch A, Kraya T, Koester F, Müller T, Stoevesandt D, Zierz S. Whole-body muscle MRI of patients with MATR3-associated distal myopathy reveals a distinct pattern of muscular involvement and highlights the value of whole-body examination. *J Neurol.* 2020; 267(8):2408-2420. (M21)
  147. Mao D, Reuter CM, Ruzhnikov MRZ, Beck AE, Farrow EG, Emrick LT, Rosenfeld JA, Mackenzie KM, Robak L, Wheeler MT, Burrage LC, Jain M, Liu P, Calame D, Küry S, Sillesen M, Schmitz-Abe K, Tonduti D, Spaccini L, Iacone M, Genetti CA, Koenig MK, Graf M, Tran A, Alejandro M; Undiagnosed Diseases Network; Lee BH, Thiffault I, Agrawal PB, Bernstein JA, Bellen HJ, Chao HT. De novo EIF2AK1 and EIF2AK2 Variants Are Associated with Developmental Delay, Leukoencephalopathy, and Neurologic Decompensation. *Am J Hum Genet.* 2020;106(4):570-583. (M21a)
  148. Hedberg-Oldfors C, De Ridder W, Kalev O, Böck K, Visuttijai K, Caravias G, Töpf A, Straub V, Baets J, Oldfors A. Functional characterization of GYG1 variants in two patients with myopathy and glycogenin-1 deficiency. *Neuromuscul Disord.* 2019; 29(12):951-60. (M22)
  149. De Ridder W, Nelson I, Asselbergh B, De Paepe B, Beuvin M, Ben Yaou R, Masson C, Boland A, Deleuze JF, Maissonobe T, Eymard B, Symoens S, Schindler R, Brand T, Johnson K, Töpf A, Straub V, De Jonghe P, De Bleecker JL, Bonne G, Baets J. Muscular dystrophy with arrhythmia caused by loss-of-function mutations in BVES. *Neurol Genet.* 2019; 5(2):e321. (M21)
  150. Liu W, Pajusalu S, Lake NJ, Zhou G, Ioannidis N, Mittal P, Johnson NE, WeiHL CC, Williams BA, Albrecht DE, Rufibach LE, Lek M. Estimating prevalence for limb-girdle muscular dystrophy based on public sequencing databases. *Genet Med.* 2019;21(11):2512-20. (M21a)
  151. Johnson K, Bertoli M, Phillips L, Töpf A, Van den Bergh P, Vissing J, Witting N, Nafissi S, Jamal-Omidi S, Łusakowska A, Kostera-Pruszczyk A, Potulska-Chromik A, Deconinck N, Wallgren-Pettersson C, Strang-Karlsson S, Colomer J, Claeys KG, De Ridder W, Baets J, von der Hagen M, Fernández-Torrón R, Zulaica Ijurco M, Espinal Valencia JB, Hahn A, Durmus H, Willis T, Xu L, Valkanas E, Mullen TE, Lek M, MacArthur DG, Straub V. Detection of variants in dystroglycanopathy-associated genes through the application of targeted whole-exome sequencing analysis to a large cohort of patients with unexplained limb-girdle muscle weakness. *Skelet Muscle.* 2018; 8(1):23. (M22)
  152. Strang-Karlsson S, Johnson K, Töpf A, Xu L, Lek M, MacArthur DG, Casar-Borota O, Williams M, Straub V, Wallgren-Pettersson C. A novel compound heterozygous mutation in the POMK gene causing limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy in a sib pair. *Neuromuscul Disord.* 2018; 28(7):614-18. (M22)
  153. Oates EC, Jones KJ, Donkervoort S, Charlton A, Brammah S, Smith JE 3rd, Ware JS, Yau KS, Swanson LC, Whiffin N, Peduto AJ, Bournazos A, Waddell LB, Farrar MA, Sampaio HA, Teoh HL, Lamont PJ, Mowat D, Fitzsimons RB, Corbett AJ, Ryan MM, O'Grady GL, Sandaradura SA, Ghaoui R, Joshi H, Marshall JL, Nolan MA,

- Kaur S, Punetha J, Töpf A, Harris E, Bakshi M, Genetti CA, Marttila M, Werlauff U, Streichenberger N, Pestronk A, Mazanti I, Pinner JR, Vuillerot C, Grosmann C, Camacho A, Mohassel P, Leach ME, Foley AR, Bharucha-Goebel D, Collins J, Connolly AM, Gilbreath HR, Iannaccone ST, Castro D, Cummings BB, Webster RI, Lazaro L, Vissing J, Coppens S, Deconinck N, Luk HM, Thomas NH, Foulds NC, Illingworth MA, Ellard S, McLean CA, Phadke R, Ravenscroft G, Witting N, Hackman P, Richard I, Cooper ST, Kamsteeg EJ, Hoffman EP, Bushby K, Straub V, Udd B, Ferreiro A, North KN, Clarke NF, Lek M, Beggs AH, Bönnemann CG, MacArthur DG, Granzier H, Davis MR, Laing NG. Congenital Titinopathy: Comprehensive characterization and pathogenic insights. *Ann Neurol*. 2018; 83(6):1105-24. (M21a)
154. Savarese M, Maggi L, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, Torella A, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, Comi GP, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, Udd B, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle Disorders. *JAMA Neurol*. 2018;75(5):557-65. (M21a).
155. Mullen TE, Begtrup A, Baskin B, Powis Z, Shaag A, Keren B, Moldovan GL, Elpeleg O. Heterozygous De Novo UBTF Gain-of-Function Variant Is Associated with Neurodegeneration in Childhood. *Am J Hum Genet*. 2017 Aug 3;101(2):267-273. (M21a)
- у иностраној докторској дисертацији:
156. Xu L. Targeted Next Generation Sequencing Approach Towards Improving Genetic Diagnosis of Limb Girdle Muscular Dystrophy (Doctoral dissertation, Harvard University).
- Рад: Aničić N, Matekalo D, Skorić M, Pećinar I, Brkušanić M, Nestorović Živković J, Dmitrović S, Dajić Stevanović Z, Schulz H, Mišić D. *Trichome-specific and developmentally regulated biosynthesis of nepetalactones in leaves of cultivated Nepeta rtanjensis plants*. *Ind Crop Prod*. 2018; 347-58. цитирају:
157. LaLone V, Smith D, Diaz-Espinosa J, Rosania GR. Quantitative Raman chemical imaging of intracellular drug-membrane aggregates and small molecule drug precipitates in cytoplasmic organelles. *Adv Drug Deliv Rev*. 2023;202:115107. (M21a)
158. Tiwari G, Chaturvedi T, Kumar Gupta A, Kishori Lal R, Swaroop Verma R, Kumar Srivastava R, Singh P, Gangwar B, Darokar MP, Singh Dhawan S. Assessment of genetic diversity, micromorphology and antimicrobial activity in *Nepeta cataria* L. *Chemistry & Biodiversity*. 2023; 20(2):e202200241. (M22)
159. Aničić N, Matekalo D, Skorić M, Gašić U, Nestorović Živković J, Dmitrović S, Božunović J, Milutinović M, Petrović L, Dimitrijević M, Anđelković B. Functional iridoid synthases from iridoid producing and non-producing *Nepeta* species (subfam. Nepetoideae, fam. Lamiaceae). *Frontiers in Plant Science*. 2024;14:1211453. (M21)
160. Gomes EN, Patel H, Yuan B, Lyu W, Juliani HR, Wu Q, Simon JE. Successive harvests affect the aromatic and polyphenol profiles of novel catnip (*Nepeta cataria* L.) cultivars in a genotype-dependent manner. *Frontiers in Plant Science*. 2023; 14:1121582. (M21)
161. Alimpić Aradski A, Oalđe Pavlović M, Janošević D, Todorović S, Gašić U, Mišić D, Pljevljakušić D, Šavikin K, Marin PD, Giweli A, Duletić-Laušević S. Leaves micromorphology, chemical profile, and bioactivity of in vitro-propagated *Nepeta cyrenaica* (Lamiaceae). *Phytochem Anal*. 2023; 34(6):661-79. (M22)
162. Badshah SL, Jehan R. Density-functional theory of the catnip molecule, nepetalactone. *Molecular and Cellular Biochemistry*. 2022;477(4):1139-53. (M22)
163. Aničić N, Gašić U, Lu F, Ćirić A, Ivanov M, Jevtić B, Dimitrijević M, Anđelković B, Skorić M, Nestorović Živković J, Mao Y. Antimicrobial and immunomodulating activities of two endemic *Nepeta* species and their major iridoids isolated from natural sources. *Pharmaceuticals*. 2021;14(5):414.(M21)
164. Stanojković J, Todorović S, Pećinar I, Lević S, Čalić S, Janošević D. Leaf glandular trichomes of micropropagated *Inula britannica*—Effect of sucrose on trichome density, distribution and chemical profile. *Industrial Crops and Products*. 2021;160:113101. (M21a)
165. Kant MR, Schuurink RC. Life stage-dependent genetic traits as drivers of plant–herbivore interactions. *Current opinion in biotechnology*. 2021;70:234-40. (M21a)
166. Dabiri M, Majdi M, Bahramnejad B. Spatial and developmental regulation of putative genes associated with the biosynthesis of sesquiterpenes and pyrethrin I in *Chrysanthemum cinerariaefolium*. *Biologia*. 2021;76:1603-16. (M23)

167. Dmitrović S, Dragičević M, Savić J, Milutinović M, Živković S, Maksimović V, Matekalo D, Perišić M, Mišić D. Antagonistic interaction between phosphinothricin and nepeta rtanjensis essential oil affected ammonium metabolism and antioxidant defense of arabidopsis grown in vitro. *Plants*. 2021;10(1):142. (M23)
168. Aničić N, Matekalo D, Skorić M, Živković JN, Petrović L, Dragičević M, Dmitrović S, Mišić D. Alterations in nepetalactone metabolism during polyethylene glycol (PEG)-induced dehydration stress in two Nepeta species. *Phytochemistry*. 2020;174:112340. (M21)
169. Shi Q, He Y, Chen J, Lu L. Thermally induced actinidine production in biological samples. *Journal of Agricultural and Food Chemistry*. 2020;68(44):12252-8. (M21a)
170. Guesmi F, Saidi I, Bouzenna H, Hfaiedh N, Landoulsi A. Phytocompound variability, antioxidant and antibacterial activities, anatomical features of glandular and aglandular hairs of *Thymus hirtus* Willd. Ssp. *algeriensis* Boiss. and Reut. over developmental stages. *South African Journal of Botany*. 2019; 127:234-43. (M22)

у иностраној докторској дисертацији:

171. Nunes Gomes, Erik. "Agro-environmental and developmental regulation of the physiology and accumulation of bioactive secondary metabolites in *Nepeta cataria* L." PhD diss., Rutgers University-School of Graduate Studies, 2024.

у међународним часописима ван *SCI* листе:

172. Aničić N, Mišić D. Unveiling the evolution of iridoid biosynthesis in the genus *Nepeta*: a mini review. *Biologia Serbica*. 2024;46.
173. Gomes EN, Allen K, Jaworski K, Zorde M, Lockhart A, Besancon T, Brown T, Reichert W, Wu Q, Simon JE. Catnip (*Nepeta cataria* L.): Recent advances in botany, horticulture and production. *Medicinal and aromatic plants of north America*. 2020:247-84.

Рад: *Karanović J, Ivković M, Jovanović V, Šviković S, Pantović-Stefanović M, Brkušanić M, Damjanović A, Brajušković G, Savić-Pavićević D. Effect of childhood general traumas on suicide attempt depends on TPH2 and ADARB1 variants in psychiatric patients. J Neural Transm 2017; 124(5):621-9. цитирају:*

174. Baldini V, Stefano RD, Rindi LV, Ahmed AO, Koola MM, Solmi M, Papola D, De Ronchi D, Barbui C, Ostuzzi G. Association between adverse childhood experiences and suicidal behavior in schizophrenia spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Psychiatry Res*. 2023; 329:115488. (M21a)
175. Zeng Z, Peng L, Liu S, Yang Q, Wang H, He Z, Hu Y. Serotonergic multilocus genetic variation moderates the association between interpersonal relationship and adolescent depressive symptoms. *J Affect Disord*;340:616-625. (M21)
176. Fabrice C, Laurent C, Laurent V, Nicolas S, Arango V, Underwood MD, John MJ, Jean-François P, Dinah W. Brain region-specific alterations of RNA editing in PDE8A mRNA in suicide decedents. *Translational Psychiatry*. 2019;9(1). (M21a)
177. Wu H, Chen HL. Insufficient evidential basis for the association between *Toxoplasma gondii* and suicide attempts. *Transbound Emerg Dis*. 2021 (M21a)
178. Barbon A, Magri C. RNA Editing and Modifications in Mood Disorders. *Genes (Basel)*. 2020;11(8):E872 (M21).
179. Chen JX, Feng JH, Zhang LG, Liu Y, Yang FD, Wang SL, Tan YL, Su YA. Association of serum uric acid levels with suicide risk in female patients with major depressive disorder: a comparative cross-sectional study. *BMC Psychiatry*. 2020; 20(1):477. (M21)
180. Fu X, Zhang X, Jiang T, et al. Association Between Lifelong Premature Ejaculation and Polymorphism of Tryptophan Hydroxylase 2 Gene in the Han Population. *Sex Med*. 2020; 8(2):223-229. (M22)
181. Chimienti F, Cavarec L, Vincent L, Salvat N, Arango V, Underwood MD, Mann JJ, Pujol JF, Weissmann D. Brain region-specific alterations of RNA editing in PDE8A mRNA in suicide decedents. *Transl Psychiatry*. 2019; 9(1):91. (M21)
182. Jiang S, Postovit L, Cattaneo A, Binder EB, Aitchison KJ. Epigenetic Modifications in Stress Response Genes Associated With Childhood Trauma. *Front Psychiatry*. 2019;10:808. (M21)
183. Musci RJ, Augustinavicius JL, Volk H. Gene-Environment Interactions in Psychiatry: Recent Evidence and Clinical Implications. *Curr Psychiatry Rep*. 2019;21(9):81. (M21)



184. Xiang C, Liu S, Fan Y, Wang X, Jia Y, Li L, Cong S, Han F. Single nucleotide polymorphisms, variable number tandem repeats and allele influence on serotonergic enzyme modulators for aggressive and suicidal behaviors: A review. *Pharmacol Biochem Behav.* 2019 May;180:74-82. (M22)
185. Tao S, Chattun MR, Yan R, Geng J, Zhu R, Shao J, Lu Q, Yao Z. TPH-2 Gene Polymorphism in Major Depressive Disorder Patients With Early-Wakening Symptom. *Front Neurosci.* 2018;12:827. (M21)
186. Ottenhof KW, Sild M, Lévesque ML, Ruhé HG, Booij L. TPH2 polymorphisms across the spectrum of psychiatric morbidity: A systematic review and meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev.* 2018;92:29-42. (M21a)
187. Park CHK, Lee JW, Lee SY, Shim SH, Moon JJ, Paik JW, Cho SJ, Kim SG, Kim MH, Kim S, Park JH, You S, Jeon HJ, Ahn YM. Implications of Increased Trait Impulsivity on Psychopathology and Experienced Stress in the Victims of Early Trauma With Suicidality. *J Nerv Ment Dis.* 2018; 206(11):840-849. (M22)

у књизи међународног значаја:

188. Fries GR, Walss-Bass C. Gene-environment interactions in high-risk populations. In: Soares JC, Walss-Bass C and Brambilla P, eds. *Bipolar Disorder Vulnerability Perspectives from Pediatric and High-Risk Populations.* Academic Press 2018. pp. 49-68. ISBN: 978-0-12-812347-8.

у међународним часописима ван SCI листе:

189. Breton E, Kaufmann T. An Evolutionary Perspective on the Genetics of Anorexia Nervosa. *medRxiv.* 2023:2023-08.
190. Zhuri D, Gurkan H, Eker D, Karal Y, Yalcintepe S, Atli E, Demir S, Atli EI. Investigation on the effects of modifying genes on the spinal muscular atrophy phenotype. *Global Medical Genetics.* 2022;9(03):226-36.
191. Kislov M, Chauhan M, Velenko P, Krupin K, Korolkova I, Zhigovanova M. Recent advancements in the genetics of suicidal behavior amongst population, worldwide. *Journal of Forensic Medicine and Toxicology* 2022; 39(1):116-24.

Рад: Brkušanin M, Kosać A, Jovanović V, Pešović J, Brajušković G, Dimitrijević N, Todorović S, Romac S, Milić Rašić V, Savić-Pavićević D. Joint effect of the SMN2 and SERF1A genes on childhood-onset types of spinal muscular atrophy in Serbian patients. *J Hum Genet.* 2015;60(11):723-8. цитирај:

192. Dosi C, Masson R. The impact of three SMN2 gene copies on clinical characteristics and effect of disease-modifying treatment in patients with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Front Neurol.* 2024;15:1308296. (M22)
193. Guo Y, Shen M, Dong Q, Méndez-Albelo NM, Huang SX, Sirois CL, Le J, Li M, Jarzembowski ED, Schoeller KA, Stockton ME, Horner VL, Sousa AMM, Gao Y; Birth Defects Research Laboratory; Levine JE, Wang D, Chang Q, Zhao X. Elevated levels of FMRP-target MAP1B impair human and mouse neuronal development and mouse social behaviors via autophagy pathway. *Nat Commun.* 2023;14(1):3801. (M21a)
194. Butchbach MER. Genomic Variability in the Survival Motor Neuron Genes (SMN1 and SMN2): Implications for Spinal Muscular Atrophy Phenotype and Therapeutics Development. *Int J Mol Sci.* 2021; 22(15):7896. (M21)
195. Costa-Roger M, Blasco-Pérez L, Cuscó I, Tizzano EF. The Importance of Digging into the Genetics of SMN Genes in the Therapeutic Scenario of Spinal Muscular Atrophy. *Int J Mol Sci.* 2021; 22(16):9029. (M21)
196. Smeriglio P, Langard P, Querin G, Biferi MG. The Identification of Novel Biomarkers Is Required to Improve Adult SMA Patient Stratification, Diagnosis and Treatment. *J Pers Med.* 2020; 10(3):E75. (M21a)
197. Maretina MA, Zheleznyakova GY, Lanko KM, Egorova AA, Baranov VS, Kiselev AV. Molecular Factors Involved in Spinal Muscular Atrophy Pathways as Possible Disease-modifying Candidates. *Current Genomics* 2018:19 (M23)
198. Kariyawasam DST, D'Silva A, Lin C, Ryan MM, Farrar MA. Biomarkers and the Development of a Personalized Medicine Approach in Spinal Muscular Atrophy. *Front Neurol.* 2019;10:898. (M22)
199. Medrano S, Monges S, Gravina LP, Alías L, Mozzoni J, Araújo HV, Bernal S, Moresco A, Chertkoff L, Tizzano E. Genotype-phenotype correlation of SMN locus genes in spinal muscular atrophy children from Argentina. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016; 20(6):910-917.(M22)
200. Burns JK, Kothary R, Parks RJ. Opening the window: the case for carrier and perinatal screening for spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders* 2016; (M22)

201. Butchbach ME. Copy Number Variations in the Survival Motor Neuron Genes: Implications for Spinal Muscular Atrophy and Other Neurodegenerative Diseases. *Front Mol Biosci.* 2016; 3:7. (M23)
202. Nash LA, Burns JK, Chardon JW, Kothary R, Parks RJ. Spinal Muscular Atrophy: More than a Disease of Motor Neurons? *Curr Mol Med.* 2016 Nov 28. (M21)
203. Knežević M, Mladenović J, Kovačević G, Ostojić S, Milin-Lazovića J, Milić-Rašića V. Genotipe-phenotype correlation in spinal muscle atrophy (SMA). *Materia medica* 2015; 31(3):1337-44 (M23).

у иностраној докторској дисертацији:

204. Pras, A., 2021. The Molecular Role of SERF in Amyloid Formation: a fine line between toxicity and function. University of Groningen

у међународном часопису ван SCI листе:

205. Barišić N, Vukic V, Lehman I, Novak M, Dapic T, Sertic J, Bošnjak NK, Kern I, Najdanovic B, Omerza L, Braovac D, Bartonicek D. Treatment of patients with spinal muscular atrophy in Croatia - positive results from the national registry and new challenges. *Paediatrica Croatica* 2020; 64(4):236 – 251.

Рад: Perić S, Bjelica B, Božović I, Pešović J, Paunić T, Banović M, Brkušanić M, Aleksić K, Basta I, Pavićević DS, Stojanović VR. *Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. Acta Myol.* 2019; 38(4):239-44. цитирају:

206. Garmendia J, Labayru G, Aliri J, López de Munain A, Sistiaga A. Executive functions and daily functioning in myotonic dystrophy type 1 ecological assessment with virtual reality. *Neuromuscul Disord.* 2023; 33(12):917-22. (M22)
207. Fujino H, Suwazono S, Ueda Y, Kobayashi M, Nakayama T, Imura O, Matsumura T, Takahashi MP. Longitudinal Changes in Neuropsychological Functioning in Japanese Patients with Myotonic Dystrophy Type 1: A Five Year Follow-Up Study. *J Neuromuscul Dis.* 2023;10(6):1083-92. (M22)
208. Vosse BAH, Horlings CGC, Joosten IBT, Cobben NAM, van Kuijk SMJ, Wijkstra PJ, Faber CG. Role of respiratory characteristics in treatment adherence with noninvasive home mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1, a retrospective study. *Neuromuscul Disord.* 2023; 33(9):57-62. (M22)
209. Ivanovic V, Meola G, Vukojevic Z, Peric S. Update on Therapy for Myotonic Dystrophy Type 1. *Curr Treat Options Neurol* 2023; 25:261–79. (M22)
210. Reelfs AM, Stephan CM, Mockler SRH, Laubscher KM, Zimmerman MB, Mathews KD. Pain interference and fatigue in limb-girdle muscular dystrophy R9. *Neuromuscul Disord.* 2023; 33(6):523-30.(M22)
211. Gerhalter T, Müller C, Maron E, Thielen M, Schätzl T, Mähler A, Schütte T, Boschmann M, Herzer R, Spuler S, Gazzerro E. "suMus," a novel digital system for arm movement metrics and muscle energy expenditure. *Front Physiol.* 2023; 14:1057592. (M21)
212. Gorantla S, Blume G, Grigg-Damberger M. Subjective-objective sleepiness discrepancy in adult-onset myotonic dystrophy type 1. *J Clin Sleep Med.* 2021; 17(12):2351-52. 9722 (M21)
213. Liguori C, Spanetta M, Fernandes M, Placidi F, Massa R, Romigi A, Izzi F, Mauro L, Greco G, Frezza E, Cattaneo F, Rubino A, Agostoni EC, Nobili L, Mercuri NB, Sansone VA, Proserpio P. The actigraphic documentation of circadian sleep-wake rhythm dysregulation in myotonic dystrophy type 1. *Sleep Med.* 2021; 88:134-139. (M22)
214. Miller JN, Kruger A, Moser DJ, Gutmann L, van der Plas E, Kosciak TR, Cumming SA, Monckton DG, Nopoulos PC. Cognitive Deficits, Apathy, and Hypersomnolence Represent the Core Brain Symptoms of Adult-Onset Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol.* 2021; 12:700796. (M22)
215. Gutschmidt K, Wenninger S, Montagnese F, Schoser B. Dyslexia and cognitive impairment in adult patients with myotonic dystrophy type 1: a clinical prospective analysis. *J Neurol.* 2021; 268(2):484-92. (M21; IF2020 4,849)
216. Simoncini C, Spadoni G, Lai E, Santoni L, Angelini C, Ricci G, Siciliano G. Central Nervous System Involvement as Outcome Measure for Clinical Trials Efficacy in Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol.* 2020; 11:624. (M22)

у међународном часопису ван SCI листе:

217. Juntas-Morales R, Perrin A, Cossée M. Corrélations phénotype-génotype dans les titinopathies. *Les Cahiers de Myologie.* 2020; 1(21):16-20.

Рад: Božović I, Perić S, Pešović J, Bjelica B, Brkušanić M, Basta I, Božić M, Senčanić I, Marjanović A, Branković M, Savić-Pavićević D, Rakočević-Stojanović V. *Myotonic Dystrophy Type 2 - Data from the Serbian Registry. J Neuromuscul Dis.* 2018. цитирају:

218. Mijajlovic M, Bozovic I, Pavlovic A, Rakocevic-Stojanovic V, Gluscevic S, Stojanovic A, Basta I, Meola G, Peric S. Transcranial brain parenchyma sonographic findings in patients with myotonic dystrophy type 1 and 2. *Heliyon* 2024;10(5):e26856. (M22)
219. Ivanovic V, Peric S, Pesovic J, Tubic R, Bozovic I, Petrovic Djordjevic I, Savic-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Clinical score for early diagnosis of myotonic dystrophy type 2. *Neurol Sci.* 2023;44(3):1059-1067. (M22)
220. Liao Q, Zhang Y, He J, Huang K. Global Prevalence of Myotonic Dystrophy: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. *Neuroepidemiology.* 2022;56(3):163-173. (M21)
221. Peric S, Zlatar J, Nikolic L, Ivanovic V, Pesovic J, Petrovic Djordjevic I, Sreckovic S, Savic-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Autoimmune Diseases in Patients With Myotonic Dystrophy Type 2. *Front Neurol.* 2022;13:932883. (M22)
222. Peric S, Rakocevic-Stojanovic V, Meola G. Cerebral involvement and related aspects in myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscul Disord.* 2021; 31(8):681-694. (M22)
223. Mateus T, Almeida I, Costa A, Viegas D, Magalhães S, Martins F, Herdeiro MT, da Cruz E Silva OAB, Fraga C, Alves I, Nunes A, Rebelo S. Fourier-Transform Infrared Spectroscopy as a Discriminatory Tool for Myotonic Dystrophy Type 1 Metabolism: A Pilot Study. *Int J Environ Res Public Health.* 2021; 18(7):3800. (M21)
224. Mateus T, Martins F, Nunes A, Herdeiro MT, Rebelo S. Metabolic Alterations in Myotonic Dystrophy Type 1 and Their Correlation with Lipin. *Int J Environ Res Public Health.* 2021; 18(4):1794. (M21)
225. Romigi A, Maestri M, Nicoletta C, Vitrani G, Caccamo M, Siciliano G, Bonanni E, Centonze D, Sanduzzi A. Sleep Complaints, Sleep and Breathing Disorders in Myotonic Dystrophy Type 2. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2019; 19(2):9. (M21)
226. Peric S, Bozovic I, Nisic T, Banovic M, Vujnic M, Svabic T, Pesovic J, Brankovic M, Basta I, Jankovic M, Savic-Pavicevic D, Rakocevic-Stojanovic V. Body composition analysis in patients with myotonic dystrophy types 1 and 2. *Neurol Sci.* 2019; 40(5):1035-1040. (M22)

у иностраним докторским дисертацијама:

227. Fuchs O. Atemmuskuläre Funktion bei Patienten mit Myotonen Dystrophien und Late-Onset-Morbus-Pompe (Doctoral dissertation, lmu). Medizin an der Medizinischen Fakultät der Ludwig-Maximilians-Universität zu München.
228. Vliet JV. Myotonic dystrophy type 2. The challenging diagnosis of a complex disease (Doctoral dissertation, [Sl: sn], 2019).

у међународним часописима ван SCI листе:

229. Hamel JI. Myotonic Dystrophy. *Continuum (Minneapolis, Minn).* 2022 Dec 1;28(6):1715-1734. doi: 10.1212/CON.0000000000001184.
230. Roy B, Wu Q, Whitaker CH, Felice KJ. Myotonic Muscular Dystrophy Type 2 in CT, USA: A Single-Center Experience With 50 Patients. *J Clin Neuromuscul Dis.* 2021; 22(3):135-146. doi: 10.1097/CND.0000000000000340
231. Rodríguez Roque MO, López Argüelles J, Sánchez Lozano A, Herrera Alonso D, Sosa Águila LM, Rodríguez Ramírez Y. Distrofia miotónica de Steiner en una familia. Presentación de casos. *MediSur.* 2020; 18(1):130-6.
232. Roque MO, Argüelles JL, Lozano AS, Alonso DH, Águila LM, Ramírez YR. Myotonic Steiner dystrophy in a family. Case Presentation. *MediSur.* 2020;18(1):130-6.

Рад: Škraba Jurlina D, Marić A, Karanović J, Nikolić V, Brkušanić M, Kanjuh T, Mrdak D, Simonović P. *Effect of Introgression of Atlantic Brown Trout Salmo trutta into Adriatic trout S. farioides in Stream at the Adriatic Slopes of Montenegro. Acta Ichthyol Piscat.* 2018; 48(4):363–72. цитирају:

233. Kanjuh T, Marić A, Škraba Jurlina D, Simonović P, Špelić I, Piria M, Maguire I. Loss of native brown trout diversity in streams of the continental Croatia. *Frontiers in Environmental Science.* 2024;12:1379878. (M22)
234. Marić A, Srecković Batočanin D, Škraba Jurlina D, Brkušanić M, Karanović J, Kanjuh T, Nikolić V, Mrdak D, Simonović P. A treatise about reliability in dating events of evolutionary history of brown trout *Salmo cf. trutta* (Actinopterygii) at Western Balkans: Impassable barriers, isolation of populations and assistance of geological timeframe. *Acta Ichthyologica et Piscatoria* 2023; 53: 1-18. (M23)

235. Škraba Jurlina D, Maric A, Mrdak M, Kanjuh T, Špelic I, Nikolic V, Piria M, Simonovic P. Alternative Life-History in Native Trout (*Salmo* spp.) Suppresses the Invasive Effect of Alien Trout Strains Introduced Into Streams in the Western Part of the Balkans. *Frontiers in Ecology and Evolution* 2020; 8:188. (M22)

Рад: *Rakocevic Stojanovic V, Peric S, Pesovic J, Sencanic I, Bozic M, Svikovic S, Brkusanic M, Savic-Pavicevic D. Genetic testing of individuals with presenile cataract identifies patients with myotonic dystrophy type 2. Eur J Neurol. 2017;24(11):e-79-80.* цитирају:

236. Ivanovic V, Peric S, Pesovic J, Tubic R, Bozovic I, Petrovic Djordjevic I, Savic-Pavicevic D, Meola G, Rakocevic-Stojanovic V. Clinical score for early diagnosis of myotonic dystrophy type 2. *Neurol Sci.* 2023; 44(3):1059-67. (M22)
237. Wenninger S, Federica Montagnese F and Schoser B. Core Clinical Phenotypes in Myotonic Dystrophies. *Front Neurol.* 2018;9:303. (M21)

у иностраним докторским дисертацијама:

238. Vliet JV. Myotonic dystrophy type 2. The challenging diagnosis of a complex disease (Doctoral dissertation, [Sl: sn], 2019).
239. Hamilton, M.J., 2019. Neuropsychological deficits, structural brain changes and excessive daytime somnolence in Myotonic dystrophy type 1 (Doctoral dissertation, University of Glasgow).

у међународним часописима ван SCI листе:

240. Mauermann ML, Southerland AM. Hematologic Disorders and the Nervous System. *Continuum (Minneapolis, Minn).* 2023; 29(3):826-847.
241. Hamel JJ. Myotonic Dystrophy. *Continuum (Minneapolis, Minn).* 2022;28(6):1715-1734.

Рад: *Marić A, Srećković Batočanin D, Škraba Jurlina D, Brkušanic M, Karanović J, Kanjuh T, Nikolić V, Mrdak D, Simonović P. A treatise about reliability in dating events of evolutionary history of brown trout *Salmo cf. trutta* (Actinopterygii) at Western Balkans: Impassable barriers, isolation of populations and assistance of geological timeframe. Acta Ichthyologica et Piscatoria 2023;53:1-18.* цитирају:

242. de Souza Oliveira L, de Araújo Bitencourt J, Galdino JH, Sampaio I, Souza Carneiro PL, Antunes de Mello Affonso PR. Genetic Diversity in Natural Populations of the Near-Threatened Species *Lignobrycon myersi* (Characiformes, Triportheidae): Implications for Species Conservation. *Zebrafish.* 2023 Dec;20(6):271-279. (M21)
243. Veličković T, Snoj A, Simić V, Šanda R, Vukić j, Barcytė D, Stanković D, Marić S. A new perspective on the molecular dating of the brown trout complex with an extended phylogeographic information on the species in Serbia. *Contributions to Zoology* 2023; 92(4). (M21)

Рад: *Kosać A, Pešović J, Radenković L, Brkušanic M, Radovanović N, Djurišić M, Radivojević D, Mladenović J, Ostojić S, Kovačević G, Kravljanc R, Savić-Pavićević D, Milić Rašić V. LTBP4, SPP1, and CD40 Variants: Genetic Modifiers of Duchenne Muscular Dystrophy Analyzed in Serbian Patients. Genes (Basel). 2022; 13(8):1385.* цитирају:

244. Gatto F, Benemei S, Piluso G, Bello L. The complex landscape of DMD mutations: moving towards personalized medicine. *Frontiers in Genetics* 2024;15:1360224. (M22)
245. Bello L, Hoffman EP, Pegoraro E. Is it time for genetic modifiers to predict prognosis in Duchenne muscular dystrophy? *Nat Rev Neurol.* 2023;19(7):410-423. (M21a)

### 3.5. АНАЛИЗА НАУЧНОГ РАДА

Главно поље научно-истраживачког рада др Милош Бркушанина је молекуларно-генетичка основа неуромишићних болести. У раду **под редним бројем 9** представљени су резултати студије на болесницима са СМА у којој су испитивани генетички модификатори болести и детаљно реконструисана структура сегменталне дупликације 5q13.2 на основу сегрегационих анализа. Уочена је изузетна нестабилност ове сегменталне дупликације. Болесници са најтежим обликом болести одликовали су се хомозиготном делецијом гена

*SMN1*, *SERF1A* и *NAIP*, као и два копија гена *SMN2*, док су болесници са блажим типовима болести имали мање структурне реаранжмане, тј. бар једну копију гена *SERF1A* и *NAIP*, као и генску конверзију *SMN1* у *SMN2*. Број копија *SMN2*, *SERF1A* и *NAIP* обрнуто је сразмеран тежини клиничке слике, а модел који најбоље објашњава фенотипску варијабилност СМА обухватио је број копија *SMN2*, *SERF1A* и њихову двоструку интеракцију. У раду под **редним бројем 13** испитивана је асоцијација броја копија гена *SMN1*, *SMN2*, *SERF1A* и *NAIP* са настанком спорадичне форме амиотрофичне латералне склерозе, као и удружени ефекат наведених генетичких и бројних клиничких променљивих на време преживљавања ових болесника. Испитивана асоцијација није показана, али су нижи збир скале функционалне процене у тренутку дијагнозе, бржи пад функционалности током времена, краће дијагностичко кашњење и три копије гена *SMN1* резултовали су краћим преживљавањем болесника. Приказ нове форме аутозомно-рецесивног облика адултне дисталне миопатије дат је у раду **под редним бројем 6** и то на основу резултата студије спроведене на 14 болесника из Србије код којих је секвенцирање егзома довело до открића варијанте *c.107635C>T, p.(Gln35879Ter)* у гену *TTN*. Установљено је да је реч о оснивачкој мутацији која је настала на подручју Балкана пре око 800-1000 година. Клиничка варијабилност тока Дишенове мишићне дистрофије делимично се објашњава локацијом мутације у гену *DMD* и варијантама у генима модификаторима. У раду под **редним бројем 7** приказани су резултати студије асоцијације генетичких варијанти у генима модификаторима (*rs28357094* у гену *SPP1*, *rs2303729*, *rs1131620*, *rs1051303*, *rs10880* у гену *LTBP4* и *rs1883832* у гену *CD40*) као и локације мутације у гену *DMD* са појавом губитком кретања код болесника са Дишеновом мишићном дистрофијом. Асоцијација појединачних генетичких варијанти или хаплотипа *LTBP4* са старошћу болесника при губитку хода није уочена, док је анализа кластера показала да је могуће идентификовати субгрупе болесника које се разликују по комбинацијама изучаваних генетичких варијанти и узрасту губитка хода.

Резултати истраживања експанзија CTG поновака у гену *DMPK* код болесника са миотоничном дистрофијом типа 1 објављени су у радовима под **редним бројем 3, 4 и 10**. У раду под редним бројем 3 испитиван је утицај варијантних поновака на соматску нестабилност и њихове ефекат на узраст почетка болести. Показано је да варијантни поновци стабилизују *DMPK* експанзије у соматским ћелијама, што је било удружено са каснијом појавом симптома болести. У раду под редним бројем 4 испитиван је образац, позиција и учесталост варијантних поновака у *DMPK* експанзијама, њихов утицај на стабилност експанзија приликом међугенерациског преношења и фентипски ефекат. Показано је да би варијантни поновци могли имати стабилизујући ефекат на мејотичку нестабилност мутираних алела и да могу да објасне део фенотипске варијабилности код болесника са миотоничном дистрофијом тип 1. Рад под редним бројем 10 је прегледни рад који описује клиничку слику и молекуларну основу миотоничне дистрофије тип 1, мејотичку и митотичку нестабилност *DMPK* експанзија, корелацију између генотипа и фенотипа, ефекат варијантних поновака на стабилност преношења мутираних алела, а све то у контексту генетичког тестирања ове болести и давања адекватног генетичког савета. Испитивање појаве умора као симптома код болесника са ДМ1 била је тема **рада под редним бројем 14**. Током истраживања дугог седам година показано је да је умор чест

симптом ДМ1, а његово напредовање током времена није у корелацији са прогресијом мишићне слабости. У раду под **редним бројем 5** испитивана је учесталост миотоничне дистрофије тип 1 и 2 (ДМ1 и ДМ2) међу болесницима са пресенилном катарактом. Показано је да генетичко тестирање болесника са катарактом може бити корисно за откривање нових ДМ2 болесника. Свеобухватни приказ регистра болесника са ДМ2 у популацији Србије, који може бити у служби раније дијагностике и бољег лечења ове болести, дат је у раду под **редним бројем 15**.

Допринос др Милоша Бркушанина у истраживањима молекуларно-генетичке основе малигнух и психијатријских болести приказан је у радовима под **редним броје 2 и 8**. Површински протеини егзозома као могући биолошки маркери карцинома простате (КП) били су тема рада под редним бројем 2. Показано је да је експресија мембранског антигена специфичног за простату (*PSMA*) повећана на егзозомима из плазме болесника са КП у односу на болесника са бенигну хиперплазијом простате. Ниво егзозомалног протеина кавеолина-1 у плазми био је значајно већи код болесника са агресивном формом КП у поређењу са болесницима са локално унапредовалим КП. Истраживање интеракције генетичких и срединских фактора са ризиком за покушај самоубиства код болесника са психијатријским поремећајима било је тема рада под **редним бројем 8**. Резултати су показали да трострука интеракција између општих траума у детињству, варијанте rs4290270 у *TPH2* и варијанте rs 4819035 у гену *ADARB1* доприноси предиспозицији за покушај самоубиства.

Др Милош Бркушанин је својим молекуларно-генетичким знањем и вештинама допринео истраживањима из области генетике биљака и риба. У раду под **редним бројем 1** испитивана су места биосинтезе и акумулације непеталактона и регулација биосинтезе ових једињења у листовима биљке *Nepeta rtanjensis* током развића. Резултати указују да се најинтензивнија биосинтеза и акумулација непеталактона одиграва у младим листовима и да регулација биосинтезе непеталактона зависи од експресије гена за иридоид синтазу. Популационо-генетичка студија поточне пастрмке *Salmo cf. trutta* (*Actinopterygii*) у региону Западног Балкана била је тема рада под **редним бројем 11**. Студија изучава еволуциону историју комплекса поточне пастрмке *Salmo cf. trutta* анализом митохондријске ДНК и микросателитских маркера. Методом молекуларног сата уз геолошке податке анализира старост филогенетских линија у одабраним изолованим популацијама из Србије и Црне Горе. У раду под **редним бројем 12** описано је испитивање ефекта интрогресије атлантског хаплотипа у популацијама пастрмке насељеним у горњем и доњем току реке Мртвице. Реконструкцијом хаплотипова митохондријске ДНК показано је да су популације горњег и доњег тока генетички различите услед малог протока гена.

Рад под **редним бројем 56** описује принципе технологија секвенцирања дугих фрагмената или треће генерације секвенцирања, као и њихов допринос у разумевању структуре, варијабилности и функције генома, посебно региона генома са различитим типовима поновљених секвенци, за које су претходне генерације секвенцирања ДНК биле "слепе".

## 4. ИЗБОРНИ УСЛОВИ

### 4.1. Стручно-професионални допринос

*Рецензент у водећим међународним научним часописима, или рецензент међународних или националних научних пројеката*

- Mutation analysis of 419 family and prenatal diagnosis of 339 cases of spinal muscular atrophy in China. BMC medical genetics, 2020. Manuscript ID: MGTC-D-20-00094R1 (M23)
- Theoretical Framework for the Study of Genetic Diseases Caused by Dominant Alleles. Life, 2023. Manuscript ID: life-2197885 (M22)

*Председник или члан организационог или научног одбора на научним скуповима националног или међународног нивоа*

- *IUBMB Advanced School: Nutrition, Metabolism and Ageing* (15.-19. октобра 2018. године, Петница)
- Први конгрес молекуларних биолога Србије са међународним учешћем (20.-22. септембра 2017. године, Београд).

*Председник или члан комисија за израду завршних радова на академским основним, мастер или докторским студијама*

- Ментор једне одбрањене докторске дисертације  
**Ристивојевић Бојан.** Фармакогенетички маркери одговора на терапију тиопуринским лековима, метотрексатом и винкристином код деце са акутном лимфобласном леукемијом. Докторска дисертација. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2023.
- Члан комисије за одбрану једног докторског рада на Универзитету у Београду- Биолошком факултету:  
**Перић Мина.** Неуродегенеративне промене у ћелијама глије, олигодендроцитима и микроглији, у кичменој моздини на пацовском *hsod1g93a* моделу амиотрофичне латералне склерозе. Докторска дисертација. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2022. (члан комисије)
- Члан комисија за израду и одбрану 9 мастер радова на Универзитету у Београду- Биолошком факултету:  
**Пашић Ивана.** Асоцијација варијанте rs41423247 у гену за глукокортикоидни рецептор *NR3C1* и самоубиства. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2021. (члан Комисије)  
**Јована Вуковић.** Ванћелијске miR133a и miR206 као неинвазивни биомаркери миотоничне дистрофије типа 1. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду. 2020. (члан Комисије)

**Тричковић Матија.** Валидација методе за неонатални скрининг за спиналну мишићну атрофију и примена дубоког структурног учења у тумачењу резултата. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет. 2020. (ментор и члан Комисије)

**Радовановић Немања.** Студија асоцијације генетичке варијанте rs10842262 са идиопатским стерилитетом код мушкараца из Северне Македоније. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).

**Радовановић Александра.** Улога микроРНК у патогенези карцинома простате. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).

**Марковић Марко.** Молекуларно-генетичка истраживања идиопатског стерилитета код мушкараца из популације Србије. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).

**Петровић Дуња.** Студија асоцијације варијанте rs 4263037 у гену *TNFRSF11A* са миастенијом гравис у популацији Србије. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2018. (члан Комисије).

**Шаиновић Невена.** Значај анализе мутационог статуса гена *HER2* у избору терапијског приступа код болесница са инвазивним карциномом дојке. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије).

**Маширевић Срђан.** Процена старости мутације повезане са миотоничном дистрофијом тип 2 у европским популацијама. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије).

**Јанковић Урош.** *CD104* као маркер стем ћелија карцинома дојке. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије)

*Руководилац или сарадник на домаћим или међународним научним пројектима*

- Учесник једног међународног пројекта (COST CA17103)
- Учесник једног билатералног пројекта са Словенијом (Ев. број 451-03-39/2016-09/15/01, 2016-2017) и једног билатералног пројекта са Италијом (2019-2021, <https://mpn.gov.rs/wp-content/uploads/2021/11/Bilateralna-saradnja-italija-12-projekata.pdf>)
- Учесник националног пројекта из Програма ПРИЗМА, област природних наука и математике, Фонда за науку, Р Србије. *Environmental Monitoring of Food and Waterborne Parasites (PARASITE\_HUNTER)*. Период: 2024-2027. Руководилац: Ивана Клун
- Учесник пет Институционалних пројеката, МНТРИ и МПНТР, Р Србија (Ев. бр. 451-03-66/2024-03/200178, 2024; 451-03-47/2023-01/200178, 2023; 451-03-68/2022-14/200178, 2022; 451-03-9/2021-14/200178, 2021 и 451-03-68/2020-14/200178, 2020).
- Учесник националног пројекта основних истраживања из биологије (ОИ 173016, 2013-2019, МПНТР)



- Добитник гранта Покрени се за науку (тим ГенНеуро) за научни пројекат „Циркулишуће микроРНК као неинвазивни биомаркери неуромишићних болести” (2018-2019; компанија „Филип Морис” и Центар за развој лидерства)

#### 4.2. Допринос академској и широј заједници

*Члан националног савета, стручног, законодавног или другог органа и комисије министарства*

- Члан Републичке стручне комисије за генетику при Министарству здравља (решење од 22.01.2024. године)
- Члан Стручне комисије Републичког фонда за здравствено осигурање за спиналну мишићну атрофију (решење од 11.10.2023. године)
- Члан Радне групе за израду критеријума за примену генске терапије у лечењу спиналне мишићне атрофије при Републичком фонду за здравствено осигурање (решење од 27.07.2023. године)

*Учешће у наставним активностима ван студијских програма високошколске установе (перманентно образовање, курсеви у организацији професионалних удружења и институција, програми едукације наставника) или у активностима популаризације науке*

- Један од организатора и реализатора Напредне петничке школе молекулране биологије – Квантитативни PCR; 28. септембар-02. октобар 2019; Истраживачка станица Петница, Петница, Србија
- Један од организатора и реализатора Петничке школе молекуларне биологије – PCR у биолошким и биомедицинским истраживањима; 02-07. октобар 2016; 24-29. септембар 2017; 19-24. септембар 2018; 21-26. септембар 2019; Истраживачка станица Петница, Петница, Србија
- Учесници Трећег регионалног фестивала науке, образовања и уметности – *NOU FEST* 2015, Ћуприја, 12.03.2015. године
- Учесник Другог регионалног фестивала науке, образовања и уметности – *НОУ ФЕСТ* 2014, Јагодина, 06.06.2014. године
- Предавање „Спинална мишићна атрофија - од смртности до излечиве болести“ одржао је ученицима Прве београдске гимназије, Београд, Србија, 01.02.2024. године.
- др Милош Бркушанин активно учествује у педагошком раду са ученицима средњих школа на семинару Биологија, Истраживачке станице Петница и то са следећим предавањима:
  - „Спинална мишићна атрофија - од смртности до излечиве болести”, 07.03.2024. године;
  - „Стандардни услови за ПЦР и електрофореза”. 21.10.2021. године и 13.07.2022. године;

„Увод у анализу метилације ДНК”, 20.02.2020. године;  
„Биомакромолекули и њихове улоге, ген-геном, репликација, транскрипција, транслација”, 21.03.2019. године;  
„Биоинформатичке алатке за дизајн прајмера” 14.11.2018. године;  
„Репликација, транскрипција, транслација”, 09.10.2018. године;  
„Биомакромолекули – молекули живота”, 08.03.2018. године;  
„Историјат и проток наследне информације у ћелији”, 31.10.2017. године; и  
„Од гена до протеина”, 20.10.2016. године.

#### Научно-популарна предавања

- Конгрес студената биологије „Симпласт”, Предавање: „Спинална мишићна атрофија - пут иновација у Србији”. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 1.-5. новембар 2023, Златибор
- Конгрес студената биологије „Симпласт”, Радионица: „Тренутак истине - родитељи, лекари и емотивна комуникација”. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 1.-5. новембар 2023, Златибор
- Циклус предавања: Јубилеј Биолошког факултета: биологија, молекуларна биологија и екологија - трендови у истраживањима. Предавање: Спинална мишићна атрофија – од смртоносне до излечиве болести. Организатор: Универзитет у Београду-Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 15. мај 2023, Београд
- Шести заједнички едукативни пројекат „Неонатални скрининг”, Предавање: „Неонатални скрининг за СМА – револуција у лечењу оболелих”, Организатор: Тима медицинских биохемичара и Центра за научно-истраживачки рад студената Биолошког факултета, Датум и место одржавања: 21. мај 2022, Београд
- Конгрес студената биологије „Симпласт”, Предавање: „Др Хаус – биолози у акцији”. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 9.-12. новембар 2017, Копаоник
- Дан ДНК. Предавање: „(Не)ко је јео из моје кашике”, Датум и место одржавања: 25. април 2016, Београд.

#### Предавања на стручним скуповима која нису штампана у изводу

- NBS for SMA: Serbian Experience. 4th CEE SMA Experts Meeting: Gene Therapy Experience Sharing. March 21-22, 2024. Krakow, Poland.
- Newborn screening: Experience from Serbia and neurofilaments as biomarkers. Medis Regional Forum: Advancing in SMA Care. December 9-10, 2023. Skopje, Macedonia.
- Генетичке терапије у ретким болестима. IV регионална конференција о ретким болестима. Новембар 28, 2023. Нови Сад, Србија.
- Evolving treatment landscape in SMA (Satellite sponsored by Novartis). 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases (UDNI 2023). 22-23 October, 2023. Tbilisi, Georgia

- Spinal muscular atrophy - from a fatal to a treatable disease. Webinar on Spinal muscular atrophy: novelties and challenges. The National Alliance for Neuromuscular Diseases and Neuroscience GANGLION Skopje, North Macedonia. 2023.
- Генетика СМА и увођење неонаталног скрининга за СМА у Србији. Webinar – СМА: скрининг новорођенчади. Јун 22, 2022.
- Мултидисциплинарни тип. Годишња интернационална конференција о СМА „Медицинско-социјални приступ лечењу спиналне мишићне атрофије од 2016. до данас: Стварамо промене“. Март 21-22, 2023. Београд, Србија.
- Spinal muscular atrophy – from a fatal to a treatable disease. EAMDA Online International conference on neuromuscular disorders. December 16-17, 2022.
- СМА – узрок, генетичка дијагностика и мјере превенције. 16. симпозиј дистрофичара Истре. 09.11.2022. Пула, Хрватска.
- СМА – од смртоносне до изљечиве болести. 16. симпозиј дистрофичара Истре. 09.11.2022. Пула, Хрватска.
- Искуство provedбе неонаталног скрининга у Србији. Шеснаести хрватски скуп особа обољелих од неуромускуларних болести. 07.11.2022. Загреб, Хрватска.
- SMA newborn screening pathway in Serbia. Novartis Gene Therapies Central and Eastern Europe (CEE) SMA Experts Meeting 2022, Era of Gene Therapy: Best Practices For Providing SMA Care And Management. May 6, 2022. Warsaw, Poland.
- Мултидисциплинарни тим. Годишња регионална конференција о СМА „Мултидисциплинарни приступ у лечењу оболелих од СМА: снага тима“. Март 30-31, 2022. Београд, Србија.
- Biomarkers and the Development of a Precision Medicine Approach in SMA. EAMDA online International conference on neuromuscular disorders. October 15-16, 2021.
- СМА у терапијској ери. Регионална онлине СМА конференција „За оболеле од СМА и њихово боље сутра“. Март 24-26, 2021.
- Значај генетике у дијагностици неуромишићних болести. Дванаести хрватски скуп особа обољелих од неуромускуларних болести. Новембар 21-22, 2015. Загреб, Хрватска.

*Домаће и/или међународне награде и признања у развоју образовања и науке*

- 2022 – Учешће на Првој академији о неонаталном кринингу за СМА у Лијежу (Белгија)
- 2020 – Награда Фондације „Горан Љубијанкић“ за најбољи докторски рад из области молекуларне биологије који је урађен у институтима или на универзитетима у Србији и одбрањен у току 2019. године
- 2019 – Стипендија Српског друштва за молекуларну биологију за подршку младим истраживачима за учешће на научном скупу у иностранству
- 2018 – ESHG стипендија за учешће на 31. Школи Клиничка геномика и NGS у Бертинору (Република Италија) од 28.04. до 04.05.2018. године организованој од стране European School of Genetic Medicine (ESGM), European Society of Human Genetics (ESHG) и Centro Residenziale Universitario di Bertinoro (CEUB)

- 2018 – Национална стипендија ESHG 2018 за учешће на ESHG Conference 2018 у Милану (Република Италија) од 16.06. до 19.06.2018. године (стипендија додељена од стране Секције за медицинску генетику Друштва генетичара Србије)

*Социјалне вештине (поседовање комуникационих способности, способности за презентацију, способности за тимски рад и вођење тима)*

Сарадње у оквиру истраживања на којима ради:

- Експерти из области дијагностике и лечења спиналне мишићне атрофије:  
Professor Laurent Servais (Медицински факултет Универзитета у Лијежу, Белгија и Одељење за педијатрију Универзитета у Оксфорду, Велика Британија)  
dr Tamara Dangouloff (Медицински факултет Универзитета у Лијежу, Белгија)  
проф. др Димитрије Николић (Универзитет у Београду-Медицински факултет),  
др Кристина Јовановић (Универзитетска дечија клиника Тиршова),  
др Ана Косаћ и др Наташа Церовац (Клиника за неурологију и психијатрију за децу и омладину, Београд ),  
проф. др Александра Димитријевић (Факултет медицинских наука, Универзитет у Крагујевцу),  
др Ана Бусарац (Клиника за гинекологију и акушерство, Универзитетски клинички центар Крагујевац),  
др Тамара Шљиванчанин Јаковљевић (ГАК „Народни фронт“, Београд)  
др Тамара Ристић (Институт за здравствену заштиту деце и омладине Војводине, Нови Сад).
- Фармацеутске компаније: *Novartis Gene Therapies, Roche и Medis Pharma.*
- Удружење оболелих: Удружење СМА Србија – удружење оболелих од спиналне мишићне атрофије, Национална организација особа са инвалидитетом Србије, Удружење дистрофичара Београда, Савез друштава дистрофичара Хрватске, Друштво дистрофичара Истре и Национална алијанса за неуромишићне болести ГАНГЛИОН, Скопље, Северна Македонија.

*Способност писања пројектне документације и добијања домаћих и међународних научних и стручних пројеката*

- Руководилац пројекта Националног неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију од 2023. године.
- Руководилац Студије изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2023. годину. Број пројекта: 78195981. Финансијер компанија *Novartis Gene Therapies.*
- Руководилац Студије изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2022. годину. Број пројекта: 70703401. Финансијер компанија *Novartis Gene Therapies.*

- Добитник гранта Покрени се за науку (тим ГенНеуро) за научни пројекат „Циркулишуће микроРНК као неинвазивни биомаркери неуромишићних болести” (компанија „Филип Морис” и Центар за развој лидерства, 2018-2019)

#### **4.3. Сарадња са другим високошколским, научно-истраживачким установама, односно установама културе или уметности у земљи и иностранству**

*Руковођење или учешће у међународним научним или стручним пројектима или студијама*

- Учесник пројекта *Delivery of Antisense RNA Therapeutics (DARTER)*. COST Action CA17103. Период: 2018-2022. председавајући акције: V. Arechavala-Gomezа

*Руковођење или чланство у органу професионалног удружења или организацији националног или међународног нивоа*

- *Federation of European Neurosciences*
- *European Society of Human Genetics*
- Српско друштво за молекуларну биологију, један од оснивача
- Српска мрежа за неуромишићне болести, један од оснивача
- Друштво генетичара Србије, секција Медицинска генетика
- Друштво за неуронауке Србије
- Српско биолошко друштво

## МИШЉЕЊЕ И ПРЕДЛОГ КОМИСИЈЕ

На основу чињеница изнетих у Извештају, Комисија закључује да др Милош Бркушанин испуњава све номиналне и суштинске услове за избор у звање доцента. Комисија је мишљења да кандидат поседује изражени и редак таленат за педагошки рад о чему сведоче изузетно висока оцена студената за практичну наставу на обавезном курсу основних академских студија, приступно предавање једногласно оцењено одличним оценама по свим аспектима, бројна предавања по позиву од стране студентских организација, као и педагошки рад са ђацима средњих школа, здравственим радницима и организацијама пацијената. Током досадашњег научног рада кандидат је сазрео у самосталног истраживача са израженим талентом за тимски рад и способношћу да руководи научним и стручним истраживањима. Ово мишљење Комисија поткрепљује научним постигнућима кандидата, пре свега, у области молекуларне генетике ретких неуромишићних болести, као и чињеницом да је др Милош Бркушанин као млад истраживач, уз подршку свог ментора проф. др Душанке Савић-Павићевић, члана Комисије проф. др Димитрија Николића и удружења пацијената СМА Србија, руководио са две Студије изводљивости неонаталног скрининга за СМА. Улажући своје научне, стручне и професионалне капацитете померио је границе неонаталног скрининга у Србији јер су студије изводљивости прерасле у први обавезни генетички неонатални скрининг. Захваљујући овом постигнућу до сада је осам беба са СМА мутацијом добило генетичку терапију у пресимптоматској фази што ће им обезбедити живот без симптома ове фаталне болести. Својим научним и стручним радом, као и способностима везаним за комуникацију науке, др Милош Бркушанин допринео је подизању свести о ретким болестима и неонаталном скринингу за СМА међу грађанима, као и промоцији Биолошког факултета и Универзитета у Београду. Др Милош Бркушанин је постао познат стручној и научној заједници и ван граница наше земље о чему сведоче бројна научна и стручна предавања по позиву који је одржао у региону и широм Европе, од Пољске до Грузије.

Комисија има част и изузетно задовољство да предложи Изборном већу Биолошког факултета да прихвати овај Извештај и упути предлог Већу области природних наука Универзитета у Београду да се др Милош Бркушанин изабере у звање доцента за ужу научну област Биохемија и молекуларна биологија на Катедри за биохемију и молекуларну биологију Института за физиологију и биохемију „Иван Ђаја” Универзитета у Београду-Биолошког факултета.

У Београду, 18. априла 2024. године

Комисија

др Душанка Савић-Павићевић, редовни професор  
Универзитет у Београду-Биолошки факултет, председник

др Горан Брајушковић, редовни професор  
Универзитет у Београду-Биолошки факултет, члан

др Димитрије Николић, редовни професор, члан  
Универзитет у Београду-Медицински факултет

## А) ГРУПАЦИЈА ПРИРОДНО-МАТЕМАТИЧКИХ НАУКА

### С А Ж Е Т А К РЕФЕРАТА КОМИСИЈЕ О ПРИЈАВЉЕНИМ КАНДИДАТИМА ЗА ИЗБОР У ЗВАЊЕ

#### I - О КОНКУРСУ

Назив факултета: Универзитет у Београду – Биолошки факултет  
Ужа научна, односно уметничка област: **Биохемија и молекуларна биологија**  
Број кандидата који се бирају: 1  
Број пријављених кандидата: 1  
Имена пријављених кандидата:  
1. **Др Милош Бркушанин**

#### II - О КАНДИДАТИМА

##### 1) - Основни биографски подаци

- Име, средње име и презиме: **Др Милош Бркушанин**  
- Датум и место рођења: **15.09.1987.године, Краљево**  
- Установа где је запослен: **Универзитет у Београду – Биолошки факултет**  
- Звање/радно место: **научни сарадник**  
- Научна, односно уметничка област: **Природно математичке науке - биологија**

##### 2) - Стручна биографија, дипломе и звања

Основне студије:  
- Назив установе: **Универзитет у Београду – Биолошки факултет**  
- Место и година завршетка: **Београд, 2011.**

Мастер:  
- Назив установе:  
- Место и година завршетка:  
- Ужа научна, односно уметничка област:

Магистеријум:  
- Назив установе:  
- Место и година завршетка:  
- Ужа научна, односно уметничка област:

Докторат:  
- Назив установе: **Универзитет у Београду – Биолошки факултет**  
- Место и година одбране: **Београд, 2018. године**  
- Наслов дисертације: **Структура сегменталне дупликације 5q13.2 као модификатор фенотипа спиналне мишићне атрофије и амиотрофичне латералне склерозе**  
- Ужа научна, односно уметничка област: **Молекуларна биологија**

Досадашњи избори у наставна и научна звања:  
**Истраживач приправник (2012-2013)**  
**Истраживач сарадник (2013-2019)**  
**Научни сарадник (2019 –)**

##### 3) Испуњени услови за избор у звање доцента

#### ОБАВЕЗНИ УСЛОВИ:

	(заокружити испуњен услов за звање у које се бира)	оцена / број година радног искуства
1	Приступно предавање из области за коју се бира, позитивно оцењено од стране високошколске установе	5,00
2	Позитивна оцена педагошког рада у студентским анкетама током целокупног претходног изборног периода	просечна оцена 4,934 (у последњих 5 година)
3	Искуство у педагошком раду са студентима	12 година

	<i>(заокружити испуњен услов за звање у које се бира)</i>	<b>Број менторства / учешћа у комисији и др.</b>
4	Резултати у развоју научнонаставног подмлатка на факултету	Ментор 1 одбрањене докторске тезе и 1 мастер рада
5	Учешће у комисији за одбрану три завршна рада на специјалистичким, односно мастер академским студијама	Члан комисије за одбрану 1 докторске тезе, 1 дипломског рада и 8 мастер радова

	<i>(заокружити испуњен услов за звање у које се бира)</i>	<b>Број радова, саопштења, цитата и др</b>	<b>Навести часописе, скупове, књиге и друго</b>
6	Објављена два рада из категорије M21, M22 или M23 из научне области за коју се бира	13 радова у часописима категорије M20 1×M21a 5×M21 4×M22 3×M23	M21a <i>Ind Crop Prod.</i> M21 <i>Int. J. Mol. Sci.; Front Genet.; Neurogenetics; Eur J Neurol. Eur J Hum Genet.</i> M22 <i>Genes (Basel); J Neural Transm.; J Hum Genet.; Biomed Res Int. (J Biomed BioTechnol)</i> M23 <i>Acta Ichthyol Piscat.; Acta Ichthyol Piscat.; Srp Arh Celok Lek.</i>
7	Учешће на научном или стручном скупу (категирије M31-M34 и M61-M64).	40 саопштења на међународним скуповима (1 M31 и 39 M34); 29 саопштења на национаним скуповима (1 M62 и 25 M64)	M31 Modern medical approaches in neuromuscular disorders. Medical part on EMDA, 2015, Београд  M34 4th International Congress on Spinal Muscular Atrophy. 2024, Ghent, Belgium. 14th Balkan Congress of Human Genetics & 9th Rare Disease SEE Meeting 2023. Skopje, Macedonia Plant Biology Europe 2023. Marseille, France. International Conference of Biochemists and Molecular Biologists in Bosnia and Herzegovina – ABMBBIH. 2023; Sarajevo, Bosnia and Herzegovina. 3rd International Scientific Congress on Spinal Muscular Atrophy; 2022; Barcelona, Spain. 4th International Conference on Plant Biology and 23rd SPPS Meeting; 2022; Belgrade, Serbia. IV међународни конгрес педијатара Србије. октобар 2022; Vrdnik, Srbija. 8th Meeting for Rare Diseases in South Eastern Europe. 2022: Ohrid, Republic of North Macedonia. The 13 th Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, 2022; Osaka, Japan – 2 саопштења 16th International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD 2021):148. ICNMD XVI. Virtual, Worldwide, 2021 – 2 саопштења 2nd International Scientific & Clinical



		<p>Congress on Spinal Muscular Atrophy;2020; Evry, France.</p> <p>13th European Paediatric Neurology Society (EPNS) Congress; 2019; Athens, Greece – 2 саопштења</p> <p>5th Congress of the European Academy of Neurology; 2019; Oslo, Norway.</p> <p>International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-12); 2019; Gothenburg, Sweden.</p> <p>International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD XV). 2018; Vienna, Austria – 2 саопштења</p> <p>Plant Biology Europe FESPB/EPSO Congress 2018. Copenhagen, Denmark.</p> <p>Belgrade BioInformatics Conference 2018; Belgrade, Serbia.</p> <p>51st ESHG Conference 2018; Milan, Italy.</p> <p>IUBMB 2018 Young Scientist Program. Seoul, Korea.</p> <p>Clinical Genomics and NGS (31th Course jointly organized by ESGM, ESHG and CEUB), 2018; Bertinoro, Italy.</p> <p>ICGEB Workshop on Next Generation Diagnostics Macedonian Academy of Sciences and Arts. 2018; Skopje, Macedonia.</p> <p>1st SouthEast European Ichthyological Conference. 2017; Sarajevo – Bosnia and Herzegovina – 2 саопштења</p> <p>International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC-11),2017; San Francisco, USA – 2 саопштења</p> <p>European Network to Cure ALS (ENCALS) Meeting 2017; Ljubljana, Slovenia.</p> <p>Conference on Structure and Dynamics of the Sarcomere; 2016; Belgrade, Serbia – 2 саопштења</p> <p>11th Balkan Congress of Human Genetics; 2015; Belgrade, Serbia.</p> <p>The 10thInternational Myotonic Dystrophy Consortium Meeting (IDMC); 2015; Paris, France – 2 саопштења</p> <p>European Conference of Human Genetics 2015; Glasgow, Scotland, UK.</p> <p>The Symposium Genomics of Rare Diseases Serbordisinn &amp; 2014 Golden Helix Symposium; 2014; Belgrade, Serbia – 2 саопштења</p> <p>The Theoretical Approaches to BioInformation Systems TABIS 2013; 2013; Belgrade, Serbia.</p> <p>M62</p> <p>CoMBoS2 – the Second Congress of Molecular Biologists of Serbia. 2023; Belgrade, Serbia.</p>
--	--	---

			<p>M64</p> <p>CoMBoS2 – the Second Congress of Molecular Biologists of Serbia. 2023; Belgrade, Serbia.</p> <p>8th Congress of Serbian Neuroscience Society.2023; Belgrade, Serbia – 3 саопштења</p> <p>Трећи конгрес биолога Србије. 2022; Zlatibor, Србија – 3 саопштења</p> <p>Immunology at the confluence of multidisciplinary approaches. 2019; Belgrade, Serbia.</p> <p>XII/XVIII Kongres neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem. 2019; Vrnjačka Banja, Србија – 4 саопштења</p> <p>6th Congress of the Serbian Genetic Society, 2019; Vrnjačka Banja, Serbia - 2 саопштења</p> <p>The First Congress of Molecular Biologists of Serbia (CoMBoS); 2017; Belgrade, Serbia - 3 саопштења</p> <p>XV kongres Udruženja psihijatara Srbije: Putevi i raskršća psihijatrije. 2016; Beograd, Србија.</p> <p>X/XVI Kongresa neurologa Srbije sa međunarodnim učešćem; 2015; Novi Sad, Србија – 4 саопштења</p> <p>The V Congress of the Serbian Genetic Society; 2014; Kladovo (Belgrade), Serbia – 3 саопштења</p>
8	Објављена три рада из категорије M21, M22 или M23 од првог избора у звање доцента из научне области за коју се бира		
9	Оригинално стручно остварење или руковођење или учешће у пројекту	<p>Учешће у 1 међународном пројекту, 2 пројекта билатералне сарадње и 7 националних</p> <p>Руковођење са три стручно-научна пројекта</p>	<p>Међународни пројекат: „<i>Delivery of Antisense RNA Therapeutics (DARTER)</i>“. <i>COST Action CA17103</i>. Период: 2018-2022.</p> <p>Билатерални пројекти: Combinatorial optimization for cancer progression inference and comparison. Билатерални пројекат са Италијом. Период: 2019-2021. Руководиоци: R. Rizzi (Република Италија) и А. Картељ (Република Србија)</p> <p>Едитовање серотонинског рецептора 2С и експресија SNORD115 у мишијим моделима под измењеним срединским условима.</p> <p>Билатерални пројекат са Словенијом. Руководиоци: Д. Савић-Павићевић (Република Србија), Т. Vratković (Република Словенија)</p> <p>Национални пројекти: <i>Environmental Monitoring of Food and Waterborne Parasites (PARASITE_HUNTER)</i>. Програм Призма, област природних наука и математике, Фонд за науку Републике Србије. Период: 2024-2027. Руководилац: Ивана Клун.</p> <p>Пет Институционалнљ пројекта</p>

			<p>чији је носилац Универзитет у Београду-Биолошки факултет</p> <p>Анализа промена у структури генома као дијагностички и прогностички параметар хуманих болести. Пројекат основних истраживања у области биологије ОИ 173016 (МПНТР, Р Србија). Период: 2013-2019. Руководилац: проф. др Душанка Савић-Павићевић (до децембра 2015. године проф. др Станка Ромац).</p> <p>Руковођење стручно-научним пројектима:</p> <p>Пројекат националног неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију. Период 2023-</p> <p>Студија изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2023. годину. Број пројекта: 78195981. Финансијер компаније Novartis Gene Therapies, Roche и Medis Pharma. Студија изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2022. годину. Број пројекта: 70703401. Финансијер компаније Novartis Gene Therapies, Roche и Medis Pharma.</p>
10	Одобрен и објављен уџбеник за ужу област за коју се бира, монографија, практикум или збирка задатака (са ISBN бројем)		
11	Саопштена три рада на међународним или домаћим научним скуповима (категорије М31-М34 и М61-М64)		
12	Објављена два рада из категорије М21, М22 или М23 у периоду од последњег избора из научне области за коју се бира. <i>(за поновни избор ванр. проф)</i>		
13	Саопштена три рада на међународним или домаћим научним скуповима (категорије М31-М34 и М61-М64) у периоду од последњег избора из научне области за коју се бира. <i>(за поновни избор ванр. проф)</i>		
14	Објављена четири рада из категорије М21, М22 или М23 од првог избора у звање ванредног професора из научне области за коју се бира.		
15	Цитираност од 10 хетеро цитата	174	174 хетероцитата у часописима са SCI листе, H индекс 9
16	Саопштено пет радова на међународним или домаћим скуповима од којих један мора да буде пленарно предавање или предавање по позиву на међународном или домаћем научном скупу (категорије М31-М34 и М61-М64)		
17	Књига из релевантне области, одобрен уџбеник за ужу област за коју се бира, поглавље у одобреном уџбенику за ужу област за коју се бира или превод иностраног уџбеника одобреног за ужу област за коју се бира, објављени у периоду од избора у наставничко звање		

18	Број радова као услов за менторство у вођењу докт. дисерт. – (стандард 9 Правилника о стандардима...)	13	13 радова у часописима категорија M20 Од 2020. године је акредитовани ментор на докторским академским студијама Универзитета у Београду-Биолошког факултета, студијски програм Молекуларна биологија
----	---	----	---

### ИЗБОРНИ УСЛОВИ:

<i>(изабрати 2 од 3 услова)</i>	<i>Заокружити ближе одреднице (најмање по једна из 2 изабрана услова)</i>
1. Стручно-професионални допринос	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Председник или члан уређивачког одбора научних часописа или зборника радова у земљи или иностранству.</li> <li>2. Рецензент у водећим међународним научним часописима, или рецензент међународних или националних научних пројеката.</li> <li>3. Председник или члан организационог или научног одбора на научним скуповима националног или међународног нивоа.</li> <li>4. Председник или члан комисија за израду завршних радова на академским основним, мастер или докторским студијама.</li> <li>5. Руководилац или сарадник на домаћим или међународним научним пројектима.</li> <li>6. Аутор/коаутор прихваћеног патента, техничког унапређења или иновације.</li> <li>7. Писма препоруке.</li> </ol>
2. Допринос академској и широј заједници	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Чланство у страним или домаћим академијама наука, или чланство у стручним или научним асоцијацијама у које се члан бира.</li> <li>2. Председник или члан органа управљања, стручног органа или комисија на факултету или универзитету у земљи или иностранству.</li> <li>3. Члан националног савета, стручног, законодавног или другог органа и комисије министарстава.</li> <li>4. Учешће у наставним активностима ван студијских програма високошколске установе (перманентно образовање, курсеви у организацији професионалних удружења и институција, програми едукације наставника) или у активностима популаризације науке</li> <li>5. Домаће и или међународне награде и признања у развоју образовања и науке.</li> <li>6. Социјалне вештине (поседовање комуникационих способности, способности за презентацију, способности за тимски рад и вођење тима).</li> <li>7. Способност писања пројектне документације и добијања домаћих и међународних научних и стручних пројеката.</li> </ol>
3. Сарадња са другим високошколским, научноистраживачким установама, односно установама културе или уметности у земљи и иностранству	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Постдокторско усавршавања или студијски боравци у иностранству.</li> <li>2. Руководјење или учешће у међународним научним или стручним пројекатима или студијама.</li> <li>3. Радно ангажовање у настави или комисијама на другим високошколским или научноистраживачким установама у земљи или иностранству, или звање гостујућег професора, или истраживача.</li> <li>4. Руководјење или чланство у органу професионалног удружења или организацији националног или међународног нивоа.</li> <li>5. Учешће у програмима размене наставника и студената.</li> <li>6. Учешће у изради и спровођењу заједничких студијских програма.</li> <li>7. Предавања по позиву на универзитетима у земљи или иностранству.</li> </ol>

\***Напомена:** На крају табеле кратко описати заокружену одредницу

## 1. Стручно-професионални допринос

### 1.2. Рецензент у водећим међународним научним часописима, или рецензент међународних или националних научних пројеката

- Mutation analysis of 419 family and prenatal diagnosis of 339 cases of spinal muscular atrophy in China. BMC medical genetics, 2020. Manuscript ID: MGTC-D-20-00094R1 (M23)
- Theoretical Framework for the Study of Genetic Diseases Caused by Dominant Alleles. Life, 2023. Manuscript ID: life-2197885 (M22)

### 1.3. Председник или члан организационог или научног одбора на научним скуповима националног или међународног нивоа

- IUBMB Advanced School: Nutrition, Metabolism and Ageing (15.-19. октобра 2018. године, Петница)
- Први конгрес молекуларних биолога Србије са међународним учешћем (20.-22. септембра 2017. године, Београд).

### 1.4. Председник или члан комисија за израду завршних радова на академским основним, мастер или докторским студијама

- Ментор једне одбрањене докторске дисертације  
**Ристивојевић Бојан.** Фармакогенетички маркери одговора на терапију тиопуринаским лековима, метотрексатом и винкристином код деце са акутном лимфобласном левкемијом. Докторска дисертација. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2023.
- Члан комисије за одбрану једног докторског рада на Универзитету у Београду-Биолошком факултету:  
**Перић Мина.** Неуродегенеративне промене у ћелијама глије, олигодендроцитима и микроглији, у кичменој мождини на пацовском *hsod1g93a* моделу амиотрофичне латералне склерозе. Докторска дисертација. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2022. (члан комисије)
- Члан комисија за израду и одбрану 9 мастер радова на Универзитету у Београду-Биолошком факултету:  
**Пашећ Ивана.** Асоцијација варијанте rs41423247 у гену за глукокортикоидни рецептор *NR3C1* и самоубиства. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2021. (члан Комисије)  
**Јована Вуковић.** Ванћелијске miR133a и miR206 као неинвазивни биомаркери миотоничне дистрофије типа 1. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду. 2020. (члан Комисије)  
**Тричковић Матија.** Валидација методе за неонатални скрининг за спиналну мишићну атрофију и примена дубоког структурног учења у тумачењу резултата. Мастер рад. Универзитет у Београду-Биолошки факултет. 2020. (ментор и члан Комисије)  
**Радовановић Немања.** Студија асоцијације генетичке варијанте rs10842262 са идиопатским стерилитетом код мушкараца из Северне Македоније. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).  
**Радовановић Александра.** Улога микроРНК у патогенези карцинома простате. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).  
**Марковић Марко.** Молекуларно-генетичка истраживања идиопатског стерилитета код мушкараца из популације Србије. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2019. (члан Комисије).  
**Петровић Дуња.** Студија асоцијације варијанте rs 4263037 у гену *TNFRSF11A* са миастенијом гравис у популацији Србије. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2018. (члан Комисије).  
**Шанновић Невена.** Значај анализе мутационог статуса гена *HER2* у избору терапијског приступа код болесница са инвазивним карциномом дојке. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије).  
**Маширевић Срђан.** Процена старости мутације повезане са миотоничном дистрофијом тип 2 у европским популацијама. Мастер рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије).  
**Јанковић Урош.** *CD104* као маркер стем ћелија карцинома дојке. Дипломски рад. Биолошки факултет, Универзитет у Београду, 2016. (члан Комисије)

### 1.5. Руководилац или сарадник на домаћим или међународним научним пројектима

- Учесник једног међународног пројекта (COST CA17103)
- Учесник једног билатералног пројекта са Словенијом (Ев. број 451-03-39/2016-09/15/01, 2016-2017) и једног билатералног пројекта са Италијом (2019-2021, <https://mpn.gov.rs/wp-content/uploads/2021/11/Bilateralna-saradnja-italija-12-projekata.pdf>)
- Учесник националног пројекта из Програма ПРИЗМА, област природних наука и математике, Фонда за науку, Р Србије. *Environmental Monitoring of Food and Waterborne Parasites (PARASITE\_HUNTER)*. Период: 2024-2027. Руководилац: Ивана Клуц
- Учесник пет Институционалног пројекта, МНТРИ и МПНТР, Р Србија (Ев. бр. 451-03-66/2024-03/200178, 2024; 451-03-47/2023-01/200178, 2023; 451-03-68/2022-14/200178, 2022; 451-03-9/2021-14/200178, 2021 и 451-03-68/2020-14/200178, 2020).

- Учесник националног пројекта основних истраживања из биологије (ОИ 173016, 2013-2019, МПНТР)
- Добитник гранта Покрени се за науку (тим ГенНеуро) за научни пројекат „Циркулишуће микроРНК као неинвазивни биомаркери неуромишићних болести” (2018-2019; компанија „Филип Морис” и Центар за развој лидерства)

## 2. Допринос академској и широј заједници

### 2.3. Члан националног савета, стручног, законодавног или другог органа и комисије министарства

- Члан Републичке стручне комисије за генетику при Министарству здравља (решење од 22.01.2024. године)
- Члан Стручне комисије Републичког фонда за здравствено осигурање за спиналну мишићну атрофију (решење од 11.10.2023. године)
- Члан Радне групе за израду критеријума за примену генске терапије у лечењу спиналне мишићне атрофије при Републичком фонду за здравствено осигурање (решење од 27.07.2023. године)

### 2.4. Учесиће у наставним активностима ван студијских програма високошколске установе (перманентно образовање, курсеви у организацији професионалних удружења и институција, програми едукације наставника) или у активностима популаризације науке

- Један од организатора и реализатора Напредне петничке школе молекулране биологије – Квантитативни PCR; 28. септембар-02. октобар 2019; Истраживачка станица Петница, Петница, Србија
- Један од организатора и реализатора Петничке школе молекуларне биологије – PCR у биолошким и биомедицинским истраживањима; 02-07. октобар 2016; 24-29. септембар 2017; 19-24. септембар 2018; 21-26. септембар 2019; Истраживачка станица Петница, Петница, Србија
- Учесници Трећег регионалног фестивалу науке, образовања и уметности – *NOU FEST* 2015, Ћуприја, 12.03.2015. године
- Учесник Другог регионалног фестивала науке, образовања и уметности – *НОУ ФЕСТ* 2014, Јагодина, 06.06.2014. године
- Предавање „Спинална мишићна атрофија - од смртности до излечиве болести“ одржао је ученицима Прве београдске гимназије, Београд, Србија, 01.02.2024. године.
- др Милош Бркушанин активно учествује у педагошком раду са ученицима средњих школа на семинару Биологија, Истраживачке станице Петница и то са следећим предавањима:  
 „Спинална мишићна атрофија - од смртности до излечиве болести”, 07.03.2024. године;  
 „Стандардни услови за ПЦР и електрофореза”. 21.10.2021. године и 13.07.2022. године;  
 „Увод у анализу метилације ДНК”, 20.02.2020. године;  
 „Биомакромолекули и њихове улоге, ген-геном, репликација, транскрипција, транслација”, 21.03.2019. године;  
 „Биоинформатичке алатке за дизајн прајмера” 14.11.2018. године;  
 „Репликација, транскрипција, транслација”, 09.10.2018. године;  
 „Биомакромолекули – молекули живота”, 08.03.2018. године;  
 „Историјат и проток наследне информације у ћелији”, 31.10.2017. године; и  
 „Од гена до протеина”, 20.10.2016. године.

#### Научно-популарна предавања

- Конгрес студената биологије „Симпласт“, Предавање: „Спинална мишићна атрофија - пут иновација у Србији“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 1.-5. новембар 2023, Златибор
- Конгрес студената биологије „Симпласт“, Радионица: „Тренутак истине - родитељи, лекари и емотивна комуникација“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 1.-5. новембар 2023, Златибор
- Циклус предавања: Јубилеј Биолошког факултета: биологија, молекуларна биологија и екологија - трендови у истраживањима. Предавање: Спинална мишићна атрофија – од смртоносне до излечиве болести. Организатор: Универзитет у Београду-Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 15. мај 2023, Београд
- Шести заједнички едукативни пројекат „Неонатални скрининг“, Предавање: „Неонатални скрининг за СМА – револуција у лечењу оболелих“, Организатор: Тима медицинских биохемичара и Центра за научно-истраживачки рад студената Биолошког факултета, Датум и место одржавања: 21. мај 2022, Београд
- Конгрес студената биологије „Симпласт“, Предавање: „Др Хаус – биолози у акцији“. Организатор: Савез студената Биолошког факултета, Универзитет у Београду - Биолошки факултет, Датум и место одржавања: 9.-12. новембар 2017, Копаоник
- Дан ДНК. Предавање: „(Не)ко је јео из моје кашике“, Датум и место одржавања: 25. април 2016, Београд.

Предавања на стручним скуповима која нису штампана у изводу

- NBS for SMA: Serbian Experience. 4th CEE SMA Experts Meeting: Gene Therapy Experience Sharing. March 21-22, 2024. Krakow, Poland.
- Newborn screening: Experience from Serbia and neurofilaments as biomarkers. Medis Regional Forum: Advancing in SMA Care. December 9-10, 2023. Skopje, Macedonia.
- Генетичке терапије у ретким болестима. IV регионална конференција о ретким болестима. Новембар 28, 2023. Нови Сад, Србија.
- Evolving treatment landscape in SMA (Satellite sponsored by Novartis). 12th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases (UDNI 2023). 22-23 October, 2023. Tbilisi, Georgia
- Spinal muscular atrophy - from a fatal to a treatable disease. Webinar on Spinal muscular atrophy: novelties and challenges. The National Alliance for Neuromuscular Diseases and Neuroscience GANGLION Skopje, North Macedonia. 2023.
- Генетика СМА и увођење неонаталног скрининга за СМА у Србији. Webinar – СМА: скрининг новорођенчади. Јун 22, 2022.
- Мултидисциплинарни тип. Годишња интернационална конференција о СМА „Медицинско-социјални приступ лечењу спиналне мишићне атрофије од 2016. до данас: Стварамо промене“. Март 21-22, 2023. Београд, Србија.
- Spinal muscular atrophy – from a fatal to a treatable disease. EAMDA Online International conference on neuromuscular disorders. December 16-17, 2022.
- СМА – узрок, генетичка дијагностика и мјере превенције. 16. симпозиј дистрофичара Истре. 09.11.2022. Пула, Хрватска.
- СМА – од смртоносне до изљечиве болести. 16. симпозиј дистрофичара Истре. 09.11.2022. Пула, Хрватска.
- Искуство provedбе неонаталног скрининга у Србији. Шеснаести хрватски скуп особа оболелих од неуромускуларних болести. 07.11.2022. Загреб, Хрватска.
- SMA newborn screening pathway in Serbia. Novartis Gene Therapies Central and Eastern Europe (CEE) SMA Experts Meeting 2022, Era of Gene Therapy: Best Practices For Providing SMA Care And Management. May 6, 2022. Warsaw, Poland.
- Мултидисциплинарни тим. Годишња регионална конференција о СМА „Мултидисциплинарни приступ у лечењу оболелих од СМА: снага тима“. Март 30-31, 2022. Београд, Србија.
- Biomarkers and the Development of a Precision Medicine Approach in SMA. EAMDA online International conference on neuromuscular disorders. October 15-16, 2021.
- СМА у терапијској ери. Регионална онлине СМА конференција „За оболеле од СМА и њихово боље сутра“. Март 24-26, 2021.
- Значај генетике у дијагностици неуромишићних болести. Дванаести хрватски скуп особа оболелих од неуромускуларних болести. Новембар 21-22, 2015. Загреб, Хрватска.

#### 2.5. Домаће и/или међународне награде и признања у развоју образовања и науке

- 2022 – Учешће на Првој академији о неонаталном скринингу за СМА у Лијежу (Белгија)
- 2020 – Награда Фондације „Горан Љубијанкић“ за најбољи докторски рад из области молекуларне биологије који је урађен у институтима или на универзитетима у Србији и одбрањен у току 2019. године
- 2019 – Стипендија Српског друштва за молекуларну биологију за подршку младим истраживачима за учешће на научном скупу у иностранству
- 2018 – ESHG стипендија за учешће на 31. Школи Клиничка геномика и NGS у Бертиноу (Република Италија) од 28.04. до 04.05.2018. године организованој од стране European School of Genetic Medicine (ESGM), European Society of Human Genetics (ESHG) и Centro Residenziale Universitario di Bertinoro (CEUB)
- 2018 – Национална стипендија ESHG 2018 за учешће на ESHG Conference 2018 у Милану (Република Италија) од 16.06. до 19.06.2018. године (стипендија додељена од стране Секције за медицинску генетику Друштва генетичара Србије)

#### 2.6. Социјалне вештине (поседовање комуникационих способности, способности за презентацију, способности за тимски рад и вођење тима)

Сарадње у оквиру истраживања на којима ради:

- Експерти из области дијагностике и лечења спиналне мишићне атрофије:
  - Professor Laurent Servais (Медицински факултет Универзитета у Лијежу, Белгија и Одељење за педијатрију Универзитета у Оксфорду, Велика Британија)
  - dr Tamara Dangouloff (Медицински факултет Универзитета у Лијежу, Белгија)
  - проф. др Димитрије Николић (Универзитет у Београду-Медицински факултет),
  - др Кристина Јовановић (Универзитетска дечија клиника Тиршова),
  - др Ана Косаћ и др Наташа Церовац (Клиника за неурологију и психијатрију за децу и омладину, Београд),
  - проф. др Александра Димитријевић (Факултет медицинских наука, Универзитет у Крагујевцу),

др Ана Бусарац (Клиника за гинекологију и акушерство, Универзитетски клинички центар Крагујевац),

др Тамара Шљиванчанин Јаковљевић (ГАК „Народни фронт“, Београд)

др Тамара Ристић (Институт за здравствену заштиту деце и омладине Војводине, Нови Сад).

- Фармацеутске компаније: *Novartis Gene Therapies*, *Roche* и *Medis Pharma*.
- Удружење оболелих: Удружење СМА Србија – удружење оболелих од спиналне мишићне атрофије, Национална организација особа са инвалидитетом Србије, Удружење дистрофичара Београда, Савез друштава дистрофичара Хрватске, Друштво дистрофичара Истре и Национална алијанса за неуромишићне болести ГАНГЛИОН, Скопље, Северна Македонија.

### 2.7. Способност писања пројектне документације и добијања домаћих и међународних научних и стручних пројеката

- Руководилац пројекта Националног неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију од 2023. године.
- Руководилац Студије изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2023. годину. Број пројекта: 78195981. Финансијер компанија *Novartis Gene Therapies*.
- Руководилац Студије изводљивости неонаталног скрининга за спиналну мишићну атрофију у Србији за 2022. годину. Број пројекта: 70703401. Финансијер компанија *Novartis Gene Therapies*.
- Добитник гранта Покрени се за науку (тим ГенНеуро) за научни пројекат „Циркулишуће микроРНК као неинвазивни биомаркери неуромишићних болести” (компанија „Филип Морис” и Центар за развој лидерства, 2018-2019)

### 3. Сарадња са другим високошколским, научно-истраживачким установама, односно установама културе или уметности у земљи и иностранству

#### 3.2. Руковођење или учешће у међународним научним или стручним пројектима или студијама

- Учесник пројекта *Delivery of Antisense RNA Therapeutics* (DARTER). COST Action CA17103. Период: 2018-2022. председавајући акције: V. Arechavala-Gomez

#### 3.4. Руковођење или чланство у органу професионалног удружења или организацији националног или међународног нивоа

- *Federation of European Neurosciences*
- *European Society of Human Genetics*
- Српско друштво за молекуларну биологију, један од оснивача
- Српска мрежа за неуромишићне болести, један од оснивача
- Друштво генетичара Србије, секција Медицинска генетика
- Друштво за неуронауку Србије
- Српско биолошко друштво



### III - ЗАКЉУЧНО МИШЉЕЊЕ И ПРЕДЛОГ КОМИСИЈЕ

На основу чињеница изнетих у Извештају, Комисија закључује да др Милош Бркушанин испуњава све номиналне и суштинске услове за избор у звање доцента. Комисија је мишљења да кандидат поседује изражени и редак таленат за педагошки рад о чему сведоче изузетно висока оцена студената за практичну наставу на обавезном курсу основних академских студија, приступно предавање једногласно оцењено одличним оценама по свим аспектима, бројна предавања по позиву од стране студентских организација, као и педагошки рад са ђацима средњих школа, здравственим радницима и организацијама пацијената. Током досадашњег научног рада кандидат је сазрео у самосталног истраживача са израженим талентом за тимски рад и способношћу да руководи научним и стручним истраживањима. Ово мишљење Комисија поткрепљује научним постигнућима кандидата, пре свега, у области молекуларне генетике ретких неуромишићних болести, као и чињеницом да је др Милош Бркушанин као млад истраживач, уз подршку свог ментора проф. др Душанке Савић-Павићевић, члана Комисије проф. др Димитрија Николића и удружења пацијената СМА Србија, руководио са две Студије изводљивости неонаталног скрининга за СМА. Улажући своје научне, стручне и професионалне капацитете померио је границе неонаталног скрининга у Србији јер су студије изводљивости прерасле у први обавезни генетички неонатални скрининг. Захваљујући овом постигнућу до сада је осам беба са СМА мутацијом добило генетичку терапију у пресимптоматској фази што ће им обезбедити живот без симптома ове фаталне болести. Својим научним и стручним радом, као и способностима везаним за комуникацију науке, др Милош Бркушанин допринео је подизању свести о ретким болестима и неонатланом скринингу за СМА међу грађанима, као и промоцији Биолошког факултета и Универзитета у Београду. Др Милош Бркушанин је постао познат стручној и научној заједници и ван граница наше земље о чему сведоче бројна научна и стручна предавања по позиву који је одржао у региону и широм Европе, од Пољске до Грузије.

Комисија има част и изузетно задовољство да предложи Изборном већу Биолошког факултета да прихвати овај Извештај и упути предлог Већу области природних наука Универзитета у Београду да се др Милош Бркушанин изабере у звање доцента за ужу научну област Биохемија и молекуларна биологија на Катедри за биохемију и молекуларну биологију Института за физиологију и биохемију „Иван Ђаја” Универзитета у Београду-Биолошког факултета.

#### К о м и с и ј а

У Београду,  
18. април 2024. год.

---

др Душанка Савић-Павићевић, редовни професор  
Универзитет у Београду – Биолошки факултет

---

др Горан Брајушковић, редовни професор  
Универзитет у Београду – Биолошки факултет

---

др Димитрије Николић, редовни професор  
Универзитет у Београду – Медицински факултет

---