

Vrijeme izvoza: 27.04.2024. 00:38:35

Repozitorij: repozitorij.kbco.hr

Ukupan broj zapisa na URL-u: 22

Broj izvezenih zapisa: 22

Naslov	URL	Autori	Naslov izvornika
Klinička, neuroslikovna i genetička obilježja pacijenata sa sindromom Leigh		Miljanić, Klara	
Metaboličke miopatije		Bukovac, Antonia	
Fenilketonurija i trudnoća		Benčić, Jelena	
Poremećaj metabolizma purina i pirimidina u djece		Bobek, Klara	
Genotype-phenotype correlation in contactin-associated protein-like 2 (CNTNAP-2) developmental disorder		D'Onofrio, Gianluca; Accogli, Andrea; Severino, Mariasavina; Caliskan, Haluk; Kokotović, Tomislav; Blažeković, Antonela; Gotovac Jerčić, Kristina; Markovic, Silvana; Žigman, Tamara; Goran, Krnjak; Barišić, Nina; Duranovic, Vlasta; Ban, Ana; Borovečki, Fran; Petković Ramadža, Danijela; Barić, Ivo; Fazeli, Walid; Herkenrath, Peter; Marini, Carla; Vittorini, Roberta; Gowda, Vykuntaraju; Bouman, Arjan; Rocca, Clarissa; Alkhawaja, Issam Azmi; Murtaza, Bibi Nazia; Rehman, Malik Mujaddad Ur; Al Alam, Chadi; Nader, Gisele; Mancardi, Maria Margherita; Giacomini, Thea; Srivastava, Siddharth; Alvi, Javeria Raza; Tomoum, Hoda; Matricardi, Sara; Iacomino, Michele; Riva, Antonella; Scala, Marcello; Madia, Francesca; Pistorio, Angela; Salpietro, Vincenzo; Minetti, Carlo; Rivière, Jean-Baptiste; Srouf, Myriam; Efthymiou, Stephanie; Maroofian, Reza; Houlden, Henry; Vernes, Sonja Catherine; Zara, Federico; Striano, Pasquale; Nagy, Vanja	
Prirođeni poremećaji glikozilacije		Pintarić, Martina	
Hipofosfatemični rahitis u djece		Ivanković, Katarina	
Case Report: Advanced Skeletal Muscle Imaging in S-Adenosylhomocysteine Hydrolase Deficiency and Further Insight Into Muscle Pathology		Petković Ramadža, Danijela; Kuhtić, Ivana; Žarković, Kamelija; Lochmüller, Hanns; Čavka, Mislav; Kovač, Ida; Barić, Ivo; Prutki, Maja	

Hipotonično dojenče		Podvorec, Doria	
Kvaliteta života pacijenata s fenilketonurijom u Hrvatskoj		Alaber, Maja	
Porodična hiperkolesterolemija u djece		Jelovčić, Fabijan	
Inborn Errors of Metabolism Associated With Autism Spectrum Disorders: Approaches to Intervention		Žigman, Tamara; Petković Ramadža, Danijela; Šimić, Goran; Barić, Ivo	
Hipofosfatazija u djece		Smajo, Ana	
Kardiomiopatije u djece - Današnja stajališta i naša iskustva Hrvatska retrospektivna epidemiološka studija 1988. - 2016.		Malčić, Ivan; Belina, Dražen; Slišković, Anamarija; Bartoniček, Dorotea; Jelušić, Marija; Šarić, Dalibor; Petković Ramadža, Danijela; Lehman, Ivan; Jelašić, Dražen; Ferek-Petrić, Božidar; Kifer, Domagoj; Anić, Darko	
Nedostatna aktivnost S-adenozilhomocistein hidrolaze i omjer S-adenozilmetionina i S-adenozilhomocisteina u osoba s trajno povišenom aktivnošću kreatin kinaze		Petković Ramadža, Danijela	
A novel PGAP3 mutation in a Croatian boy with brachytelephalangy and a thin corpus callosum		Sakaguchi, Tomohiro; Žigman, Tamara; Petković Ramadža, Danijela; Omerza, Lana; Pušeljčić, Silvija; Ereš Hrvaćanin, Zrinka; Miyake, Noriko; Matsumoto, Naomichi; Barić, Ivo	
A Novel PGAP3 Mutation in a Croatian boy with Brachytelephalangy and a Thin Corpus Callosum		Sakaguchi, Tomohiro; Žigman, Tamara; Petković Ramadža, Danijela; Omerza, Lana; Pušeljčić, Silvija; Ereš Hrvaćanin, Zrinka; Miyake, Noriko; Matsumoto, Naomichi; Barić, Ivo	
Consensus recommendations for the diagnosis, treatment and follow-up of inherited methylation disorders		Barić, Ivo; Staufner, Christian; Augoustides-Savvopoulou, Persephone; Chien, Yin-Hsiu; Dobbelaere, Dries; Grünert, Sarah C.; Opladen, Thomas; Petković Ramadža, Danijela; Rakić, Bojana; Wedell, Anna; Blom, Henk J.	
Manjak lizosomske kisele lipaze u djece: vlastita iskustva i nova mogućnost enzimskoga nadomjesnog liječenja		Petković Ramadža, Danijela; Ćuk, Mario; Zibar, Karin; Barić, Marina; Sarnavka, Vladimir; Bilić, Karmen; Fumić, Ksenija; Vuković, Jurica; Pušeljčić, Silvija; Ćorić, Marijana; Štern Padovan, Ranka; Kralik, Marko; Barić, Ivo	

Manjak lizosomske kisele lipaze u djece: vlastita iskustva i nova mogućnost enzimskog nadomjesnog liječenja		Ramandža Petković, Danijela; Ćuk, Mario; Zibar, Karin; Barić, Marina; Sarnavka, Vladimir; Bilić, Karmen; Fumić, Ksenija; Vuković, Jurica; Pušeljić, Silvija; Ćorić, Marijana; Padovan Štern, Ranka; Kralik, Marko; Barač, Ivo	
Kongenitalni hiperinzulinizam - novosti o nastanku, dijagnosticiranju i liječenju bolesti		Martinac, Iva; Bogović, Marko; Batinica, Stipe; Sarnavka, Vladimir; Huljev Frković, Sanda; Matić, Toni; Jakić-Razumović, Jasminka; Rubin, Otmar; Luetić, Tomislav; Kušec, Vesna; Petković Ramadža, Danijela; Begović, Davor; Benjak, Vesna; Dasović-Buljević, Andrea; Antabak, Anko; Ćavar, Stanko; Kukin, Dijana; Sršen-Medančić, Suzana; Barić, Ivo	
Hypophosphatasia: phenotypic variability and possible Croatian origin of the c.1402g>A mutation of TNSALP gene		Petković Ramadža, Danijela; Stipoljev, Feodora; Sarnavka, Vladimir; Begović, Davor; Potočki, Kristina; Fumić, Ksenija; Mornet, Etienne; Barić, Ivo	