

GYVENIMO APRAŠYMAS

Vardas, pavardė: **BIRUTĖ TUMIENĖ**

Gimimo data: 17/05/1978

E-paštas: tumbir@gmail.com, birute.tumiene@santa.lt



IŠSILAVINIMAS: doktorantūra

Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas, Žmogaus ir medicininės genetikos katedra	2013-2017 (Daktaro diplomas VV Nr. 001906) Genomic factors in epilepsy etiological structure and diagnostics
--	---

Rezidentūros studijos: klinikinė genetika

Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas	2003-2007 (Rezidentūros pažymėjimo Nr.000037)
--	---

Aukštasis išsilavinimas: medicinos studijų programa

Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas	1996-2002 (Diplomo Nr. A Nr.0130522) Internatūra: 2002-2003.
--	---

DABARTINĖS DARBOVIETĖS IR PAREIGOS

2020-	Vilniaus universiteto ligoninė Santaros klinikos	Medicininės genetikos centras: Klinikinės genetikos ir genomikos skyriaus vyr. genetikė (Licencijos Nr. MPL-09566) Retų ligų koordinavimo centro Tarptautinių ryšių koordinatore
2020-	Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas	Docentė; dėstomi kursai: Žmogaus biologija ir genetika (LT ir EN); Žmogaus biologija ir genetika odontologijoje (LT ir EN); Klinikinė genetika (LT ir EN); Genetika ir retos ligos (LT).

Ankstesnė darbo veikla

2020-2021	European Institute for Health and Sustainable Development	Vyresnysis ekspertas
2005-2020	Vilniaus universiteto ligoninė Santaros klinikos	Gydytojo asistentė; gydytoja genetikė; Retų ligų koordinavimo centro gydytoja specialistė
2007-2020	Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas	Mokslo darbuotoja; asistentė; lektorė.
2017-2019	RD-Action (Orphanet www.orpha.net ; Paryžius, Prancūzija)	<i>Orphanet</i> retųjų ligų duomenų bazės enciklopedijos redaktorė
2011	UAB „Alma litera“	Žurnalo <i>National Geographic</i> Lietuva redaktorė biomedicinai
2002-2008, 2010-2012	UAB „Vaistų žinios“, UAB leidykla „Gimtas žodis“, UAB leidykla „Versus aureus“, UAB leidykla „Sofoklis“	Vertėja
2001-2002	Vilniaus miesto klinikinė ligoninė	Operatorė kompiuteriui
1997-2001	LR Vidaus reikalų ministerijos ligoninė	Slaugytojo padėjėja

Kalbų mokėjimas: lietuvių (gimtoji), rusų (gerai), anglų (puikiai), prancūzų (pradmenys)

DALYVAVIMAS NACIONALINIUIOSE KOMITETUOSE, KOMISIJOSE, DARBO GRUPĖSE

2021-	Retų ligų sveikatos politikos grupės narė
2017-2021	Veiklos, susijusios su retomis ligomis, koordinavimo komisijos narė

TARPTAUTINĖS MOKSLINĖS PROGRAMOS, BIOMEDICININIAI TYRIMAI, PROGRAMOS, PROJEKTAI	
H2020, European Rare disease research Coordination and support Action, ERICA, H2020-SC1-2020-Single-Stage-RTD, No. 964908 — ERICA.	2020-2024, Patariamiosios Tarybos narys.
H2020, Europos jungtinė programa “Retos ligos” (angl. <i>European Joint Program on Rare Diseases</i>), https://www.ejprarediseases.org/ , 2019-2023, H2020-SC1-BHC-2018-2020/H2020-SC1-2018.	2019-2023, Koordinavimo grupės narė, Trečiosios programos dalies vadovė, DP18 vadovė.
H2020, Beyond 1 Million Genomes, SC1-HCC-06-2020 - Coordination and Support to better data and secure cross-border digital infrastructures building on European capacities for genomics and personalised medicine, No. 951724.	2020-2023, ES Ekspertų grupės narys.
ES Sveikatos programa 2014-2020, <i>Orphanet Network</i> — ONW, www.orpha.net . No. 83139. (2008-2013; 2013-2015; 2015-2017, No. 677024).	2017- 2020, Nacionalinis koordinatorius, projekto dalyvis; 2008-2017, <i>Orphanet Lithuania</i> informacijos mokslininkas.
ES Sveikatos programa 2014-2020, Jungtinė veiksmų programa <i>Joint action on Data and Policies for Rare Diseases RD-ACTION</i> , http://www.rd-action.eu/ , No.677024.	2013-2018, projekto dalyvis.
<i>US National Human Genome Research Institute (NHGRI) and the National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI) CCDG program, Epi25 Collaborative</i> , http://epi-25.org/ , NHGRI grant UM1 HG008895.	2015-2019, projekto dalyvis, projekto vietos koordinatorius.
H2020, 2014- 2020, <i>Rare2030: Foresight in rare disease policies</i> , https://www.rare2030.eu/ , PP-1-2-2018-Rare 2030.	2018-2020, Ekspertų grupės narys.
H2020, Regions4PerMed, <i>Interregional coordination for a fast and deep uptake of personalised health</i> , https://www.regions4permed.eu/ , H2020-SC1-HCO-01-2018-2019-2020/H2020-SC1-2018, No 825812.	2018-2021, Tarpreregioninio komiteto narys.
COST EUCID Action European Network for Congenital Imprinting Disorders, No. BM1208.	2013-2017, projekto dalyvis.
EU Framework Programme FP7/2007–2013, CHERISH European Union’s Seventh, No. 223692	2008-2013, projekto dalyvis.
Lietuvos – Šveicarijos bendradarbiavimo programa, UNIGENE, No. CH-3-ŠMM-01/04.	2012-2016, projekto dalyvis.
APDOVANOJIMAI: EURORDIS Black Pearl European Rare Disease Leadership Award 2021.	
VEIKLA TARPTAUTINIULOSE KOMITETUOSE, DARBO GRUPĖSE, PROFESINĖSE ORGANIZACIJOSE	
Tarptautinis retų ligų mokslinių tyrimų konsorciūmas (angl. <i>International Rare Diseases Research Consortium IRDiRC</i> , https://irdirc.org/)	Diagnosticinio mokslinio komiteto vicepirmininkė, 2021-2024.
PSO Globalaus bendradarbiavimo retų ligų srityje tinklas (angl. <i>WHO Collaborative Global Network for Rare Diseases</i>)	Ekspertų tarybos narys
Europos komisijos DG-RTD direktoratas, Europos jungtinės retų ligų mokslinių tyrimų programos rengimo komisija	LT atstovas
Europos komisijos DG-SANTE direktoratas, Europos referencinių centrų tinklų Šalių narių taryba	Lietuvos LR SAM atstovė, ERT Integracijos į nacionalines sistemas Darbo grupės vadovė, ERT Mokslinių tyrimų darbo grupės narė.
Europos iniciatyva „Daugiau nei 1 milijonas genomų“	8 Darbo grupės (Retos ligos) narė.

Europos Audito Rūmai, Audit of EU cross-border healthcare access within the framework of Directive 2011/24/EU on the application of patients' rights in cross-border healthcare, 2018	Ekspertė
Europos žmogaus genetikos draugija (<i>angl. European Society of Human Genetics</i>)	Tarybos narė, 2019-2023.
Paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų tyrimų draugija (<i>angl. Society for Study of Inborn Errors of Metabolism, SSIEM</i>)	Narė
Baltijos šalių paveldimų medžiagų apykaitos ligų draugija	Steigėja, tarybos narė
Lietuvos žmogaus genetikos draugija	Narė
Lietuvos epileptologijos draugija	Narė
Lietuvos vaikų neurologų draugija	Narė
Lietuvos neuromokslų draugija	Narė
TARPTAUTINIŲ KONFERENCIJŲ, SEMINARŲ, MOKYMŲ ORGANIZAVIMAS (5 metai)	
Tarptautinio retų ligų mokslinių tyrimų konsorciumo (<i>angl. International Rare Diseases Research Consortium IRDiRC, https://irdirc.org/</i>) kongresas RE(ACT), Mokslinio komiteto narė	2023
Tarptautinė mokslinė konferencija Retų ligų dienos paminėjimui „Genetics in multidisciplinary care of rare disease patients“, organizatorė	2022
Europos medicinos mokyklų asociacijos (bendradarbiaujant su Europos referentinių centrų tinklais, UEMS, kt. organizacijomis) satelitinis darbinis susitikimas “Rare disease education in Europe: time for a change”	2021
Europos jungtinės programos „Retos ligos“ Politinės tarybos susitikimai ir Generalinės asamblėjos: organizacinių komitetų narė.	2019, 2020, 2021, 2022
Dešimtoji tarptautinė Europos retų ligų ir retųjų vaistinių preparatų konferencija (<i>angl. 10th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products "the journey of living with a rare disease in 2030"</i>). Mokslinio komiteto narė, temos vadovė „Share, Care, Cure: transforming care for rare diseases by 2030“.	2020
Rare2030 projekto vaizdo seminarų – diskusijų ciklas ERT aktualijoms: seminarų organizavimas, vadovavimas darbui grupėse, rekomendacijų Europos parlamentui rengimas: 2020.09.21, 2020.09.28d., 2020.09.29d., 2020.10.12d.	2020
Tarptautiniai inovatyvūs kursai „Šiuolaikinė paveldimų medžiagų apykaitos ligų diagnostika, gydymas, stebėseną“ (nuotoliniai, 9 valandų tęstinio mokymo kursas), pagrindinė organizatorė, Organizacinio komiteto narė.	2020
Europos jungtinės programos “Retos ligos” seminaras „Organizing and maximizing rare disease biological sample data in biobanks“, Vilnius, Lithuania. Pagrindinis organizatorius.	2019
EURORDIS kasmetinis kongresas, Bucharest, Romania. <i>Training on ERN Integration into National Healthcare Systems</i> . Mokymų organizatorius.	2019
Europos jungtinės programos “Retos ligos” konferencija “Rare disease perspectives in Central - Eastern Europe”, Gdansk, Poland. Pagrindinis organizatorius, Mokslinio komiteto narė.	2019
EURORDIS Open Academy Leadership School: trainings for ePAGs, patient representatives at European Reference Networks; mokymų organizavimas ir pravedimas.	2019
Europos žmogaus genetikos draugijos kasmetinė konferencija. Paralelinė sesija „ERNs: what is in it for me?“ Gotheburg, Sweden. Sesijos organizavimas, pravedimas.	2019
ES DG SANTE darbinis susitikimas “Workshop on Research capabilities of European Reference Networks (ERN), Session „Proposed priorities for the ERN Research Working Group in the development of an ERN research strategy after the RD-ACTION workshop and the ERN Research capabilities questionnaire“, Brussels, Belgium.	2019
Tarptautinė EUROPLAN/ RD-Action/ EURORDIS/ Lithuanian Children Rare Disease Association/ VUHSK konferencija “Innovations in the management of rare diseases”, Vilnius, Lithuania. Organizacinio komiteto narė.	2018
INNOVCare/ RD-Action darbinis susitikimas “Creating a Sustainable Environment for Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions, Breakout Session „Knowledge sharing: effectively promoting the exchange of good practices/expertise/information to support holistic care“, Frambu, Norway.	2018

Tarptautinė konferencija " <i>Research brings hope to people living with a rare disease</i> ", Vilnius, Lithuania, Organizacinio komiteto narė.	2017
Baltijos šalių paveldimųjų medžiagų apykaitos specialistų grupės kasmetinė konferencija " <i>Mitochondrial disorders: current approach in diagnosis and treatment</i> ", Vilnius, Lithuania. Organizacinio komiteto narė.	2017
MOKSLINĖS STAŽUOTĖS, KOMPETENCIJŲ UGDYMAS	
DG SANTE Workshop on Research capabilities of European Reference Networks (ERN), Brussels, Belgium.	2019
INNOVCare/ RD-Action Workshop: Creating a Sustainable Environment for Holistic & Innovative Care for Rare Diseases & Complex Conditions, Frambu, Norway.	2018
1st Training workshop on rare disease registries. Joint Research Centre, European Commission, Baveno, Italy.	2018
2nd Training workshop on ERDRI tools. Joint Research Centre, European Commission, Baveno, Italy.	2018
Rare diseases registries workshop: Hospital Universitario La Paz, Madrid, Spain.	2017
RD-Action Workshop 'Exchanging data for virtual care within the ERN Framework', Brussels, Belgium.	2016
Institute for Medical Genetics, Division of Gynecology, University of Ljubljana Medical Centre, Ljubljana, Slovenia, prof. Borut Peterlin .	2015, 2016
Service d' Endocrinologie, Maladies Osseuses, Génétique et Gynécologie Médicales , Hôpital des enfants, CHU de Toulouse, Toulouse, France, prof. Maïthé Tauber .	2015
Society for Study of Inborn Errors of Metabolism, SSIEM) Academy courses in Amsterdam, the Netherlands	2010
Society for Study of Inborn Errors of Metabolism, SSIEM) Academy courses in Lisbon, Portugal.	2009
European Society of Human Genetics/ Lithuanian Society of Human Genetics courses "Translating genomics into the clinics" Vilnius, Lithuania. Organizing Committee member.	2009
National Centre for Inherited Metabolic Disorders, Dublin, Ireland, Dr. Ahmad Monavari, prof. Phillip Mayne .	2008
St Radboud University Hospital, Department of Inherited Metabolic Diseases, Laboratory for Pediatrics and Neurology, Nijmegen, the Netherlands, prof. Ron Wevers, prof. Eva Morava .	2008
Amsterdam Vrije University Medical Centre, Laboratory for Inherited Metabolic Disorders, Amsterdam, the Netherlands, prof. Cornelis Jakobs .	2006
Children Memorial Health Institute, Department of Inherited Metabolic Diseases, Warsaw, Poland, prof. Ewa Pronicka, pro. Jolanta Sykut-Cegielska .	2005
WEB OF SCIENCE (CLARIVATE ANALYTICS) sąrašo publikacijos: 1. Tumienė B, Juozapavičiūtė A, Andriukaitis V. Rare diseases: still on the fringes of universal health coverage in Europe. <i>Lancet Reg Health Eur.</i> 2023 Dec 11;37:100783. doi: 10.1016/j.lanepe.2023.100783. PMID: 38169941; PMCID: PMC10758954. International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. GWAS meta-analysis of over 29,000 people with epilepsy identifies 26 risk loci and subtype-specific genetic architecture. <i>Nat Genet.</i> 2023 Sep;55(9):1471-1482. doi: 10.1038/s41588-023-01485-w. 2. Montanucci L, Lewis-Smith D, Collins RL, Niestroj LM, Parthasarathy S, Xian J, Ganesan S, Macnee M, Brünger T, Thomas RH, Talkowski M; Epi25 Collaborative; Helbig I, Leu C, Lal D. Genome-wide identification and phenotypic characterization of seizure-associated copy number variations in 741,075 individuals. <i>Nat Commun.</i> 2023 Jul 20;14(1):4392. doi: 10.1038/s41467-023-39539-6. 3. Horgan D, Plebani M, Orth M, Macintyre E, Jackson S, Lal JA, Dube F, Kozaric M, Tumiene B, Salgado R, Schalken JA, Capoluongo ED, Carnielli M. The gaps between the new EU legislation on in vitro diagnostics and the on-the-ground reality. <i>Clin Chem Lab Med.</i> 2022 Nov 22;61(2):224-233. doi: 10.1515/cclm-2022-1051. PMID: 36409605. 4. Tumiene B, Peters H, Melegh B, Peterlin B, Utkus A, Fatkulina N, Pfliegler G, Graessner H, Hermanns S, Scarpa M, Blay JY, Ashton S, McKay L, Baynam G. Rare disease education in Europe and beyond: time to act. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2022 Dec 19;17(1):441. doi: 10.1186/s13023-022-02527-y. PMID: 36536417; PMCID: PMC9761619. 5. Horgan D, Koeva-Balabanova J, Capoluongo E, Jagielska B, Cattaneo I, Kozaric M, Tumiene B, El Ahl JP, Lal JA, Kalra D, Malats N. Making Sure That Orphan Incentives Tip the Right Way in Europe. <i>Healthcare (Basel).</i> 2022 Aug 23;10(9):1600. doi: 10.3390/healthcare10091600. PMID: 36141212; PMCID: PMC9498781.	

6. Tumienė B, Del Toro Riera M, Grikinienė J, Samaitienė-Alekniienė R, Praninskienė R, Monavari AA, Sykut-Cegielska J. Multidisciplinary Care of Patients with Inherited Metabolic Diseases and Epilepsy: Current Perspectives. *J Multidiscip Healthc*. 2022 Mar 25;15:553-566. doi: 10.2147/JMDH.S251863. PMID: 35387391; PMCID: PMC8977775.
7. Tumienė B, Ferreira CR, van Karnebeek CDM. 2022 Overview of Metabolic Epilepsies. *Genes (Basel)*. 2022 Mar 12;13(3):508. doi: 10.3390/genes13030508. PMID: 35328062; PMCID: PMC8952328.
8. Horgan D, Borisch B, Cattaneo I, Caulfield M, Chiti A, Chomienne C, Cole A, Facey K, Hackshaw A, Hendolin M, Georges N, Kalra D, Tumienė B, von Meyenn M. Factors Affecting Citizen Trust and Public Engagement Relating to the Generation and Use of Real-World Evidence in Healthcare. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Feb 1;19(3):1674. doi: 10.3390/ijerph19031674. PMID: 35162696; PMCID: PMC8835047.
9. Koko M, Krause R, Sander T, Bobbili DR, Nothnagel M, May P, Lerche H; Epi25 Collaborative. Distinct gene-set burden patterns underlie common generalized and focal epilepsies. *EBioMedicine*. 2021 Oct;72:103588. doi: 10.1016/j.ebiom.2021.103588. Epub 2021 Sep 24. PMID: 34571366; PMCID: PMC8479647.
10. Tumienė B. Unmet psychosocial needs of parents of children with rare, complex, and severe genetic diseases. *Dev Med Child Neurol*. 2022 Jan;64(1):13. doi: 10.1111/dmcn.15002. Epub 2021 Aug 6. PMID: 34355798.
11. Stevelink R, Luykx JJ, ...; Epi25 Collaborative. Shared genetic basis between genetic generalized epilepsy and background electroencephalographic oscillations. *Epilepsia*. 2021 Jul;62(7):1518-1527.
12. Epi25 Collaborative. Sub-genic intolerance, ClinVar, and the epilepsies: A whole-exome sequencing study of 29,165 individuals. *Am J Hum Genet*. 2021 Jun 3;108(6):965-982.
13. Tumienė B, Kristoffersson U, Hedley V, Kääriäinen H. Rare diseases: past achievements and future prospects. *J Community Genet*. 2021 Apr;12(2):205-206.
14. Tumienė B, Graessner H. Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *J Community Genet*. 2021 Apr;12(2):231-239.
15. Tumienė B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, Blay JY, Dollfus H, Hoogerbrugge N. European Reference Networks: challenges and opportunities. *J Community Genet*. 2021 Apr;12(2):217-229.
16. Horgan D, Hackett J, Westphalen C, B, Kalra D, Richer E, Romao M, Andreu A, L, Lal J, A, Bernini C, Tumienė B, Boccia S, Montserrat A: Digitalisation and COVID-19: The Perfect Storm. *Biomed Hub* 2020;5:43-65. doi: 10.1159/000511232.
17. Horgan D, Moss B, Boccia S, Genuardi M, Gajewski M, Capurso G, Fenaux P, Gulbis B, Pellegrini M, Mañú Pereira M, M, Gutiérrez Valle V, Gutiérrez Ibarluzea I, Kent A, Cattaneo I, Jagielska B, Belina I, Tumienė B, Ward A, Papaluca M: Time for Change? The Why, What and How of Promoting Innovation to Tackle Rare Diseases – Is It Time to Update the EU's Orphan Regulation? And if so, What Should be Changed? *Biomed Hub* 2020;5:1-11. doi: 10.1159/000509272. N
18. Niestroj LM, Perez-Palma E, ... Epi25 Collaborative. Epilepsy subtype-specific copy number burden observed in a genome-wide study of 17 458 subjects [published online ahead of print, 2020 Jun 22]. *Brain*. 2020;awaa171. doi:10.1093/brain/awaa171.
19. Tumas J, Tumienė B, Jurkeviciene J, Jasiunas E, Sileikis A. Nutritional and immune impairments and their effects on outcomes in early pancreatic cancer patients undergoing pancreatoduodenectomy [published online ahead of print, 2020 Mar 6]. *Clin Nutr*. 2020;S0261-5614(20)30093-5. doi:10.1016/j.clnu.2020.02.029.
20. Heard JM, Vrinten C, Schlender M, et al. Availability, accessibility and delivery to patients of the 28 orphan medicines approved by the European Medicine Agency for hereditary metabolic diseases in the MetabERN network. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):3. Published 2020 Jan 6. doi:10.1186/s13023-019-1280-5.
21. Leu C, Stevelink R, ... Epi25 Consortium, Lal D. Polygenic burden in focal and generalized epilepsies. *Brain*. 2019 Nov 1;142(11):3473-3481. doi: 10.1093/brain/awz292.
22. Epi25 Collaborative. Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals. *Am J Hum Genet*. 2019;105(2):267–282. doi:10.1016/j.ajhg.2019.05.020.
23. Tumienė B, Peterlin B, Maver A, Utkus A. Contemporary scope of inborn errors of metabolism involving epilepsy or seizures. *Metab Brain Dis*. 2018 Dec;33(6):1781-1786. doi: 10.1007/s11011-018-0288-1..
24. Tumienė B, Maver A, Writzl K, Hodžić A, Čuturilo G, Kuzmanić-Šamija R, Čulić V, Peterlin B. *Diagnostic exome sequencing of syndromic epilepsy patients in clinical practice*. *Clin Genet*. 2018 May;93(5):1057-1062.
25. Tumienė B, Čiuladaitė Ž., Preikšaitienė E, Mameniškienė R, Utkus A, Kučinskas V. *Phenotype Comparison Confirms ZMYND11 as a Critical Gene for 10p15.3 Microdeletion Syndrome*. *Journal of Applied Genetics*, 2017 Nov;58(4):467-474.

26. Tumienė B, Voisin N, Preikšaitienė E, Petroška D, Grikinienė J, Samaitienė R, Utkus A, Reymond A, Kučinskas V. *Inflammatory myopathy in a patient with Aicardi-Goutières syndrome*. Eur J Med Genet. 2017;60(3):154-158.
27. Preiksaitiene E, Tumienė B, Maldžienė Ž, Pranckevičienė E, Morkūnienė A, Utkus A, Kučinskas V. *Features of KAT6B-related disorders in a patient with 10q22.1q22.3 deletion*. Ophthalmic Genet. 2016;23:1-4.
28. Mikstienė V, Jakaitienė A, Byckova J, Gradauskienė E, Preiksaitienė E, Burnyte B, Tumienė B, Matuleviciene A, Ambrozaityte L, Uktveryte I, Domarkienė I, Rancelis T, Cimbalistienė L, Lesinskas E, Kucinskas V, Utkus A. *The high frequency of GJB2 gene mutation c.313_326del14 suggests its possible origin in ancestors of Lithuanian population*. BMC Genet. 2016;17:45.
29. R.Samaitienė, J.Norkūnienė, B.Tumienė, J.Grikinienė. *Sleep and behavioral problems in rolandic epilepsy*. Pediatr Neurol. 2013;48(2):115-22.
30. Eglė Preikšaitienė, Jūratė Kasnauskienė, Živilė Čiuladaitė, Birutė Tumienė, Philippos C. Patsalis, Vaidutis Kučinskas. *Clinical and molecular characterization of a second case of 7p22.1 microduplication*. Am J Med Genet Part A 2012;158A(5):1200-3.

Kitos publikacijos (5 metai):

1. Vytenis Povilas Andriukaitis, Gediminas Cerniauskas and Birute Tumiene. *Our good health: economic fuel or core value?* Social Europe, 2021.01.14 <https://socialeurope.eu/author/vytenis-povilas-andriukaitis-et-al>.
2. Birutė Tumienė, Elena Jurevičienė, Algirdas Utkus, Sigita Burokienė, Rimantė Cerkauskienė. *Paslaugų retomis ligomis sergantiems pacientams organizavimas ir koordinavimas Vilniaus universiteto ligoninėje Santaros klinikose*. Laboratorinė medicina. 2018;20(1); 3-8.
3. Birutė Tumienė. *Epilepsija: genetiniai tyrimai ir pacientų konsultavimas*. Neurologijos aktualijos (žurnalo Internistas priedas): 2018:1(3),45-50.
4. Birutė Tumienė, Aleš Maver, Borut Peterlin, Algirdas Utkus. *Išsamus genominis pacientų, kuriems yra epilepsija ar traukulių, tyrimas klinikinėje praktikoje*. Laboratorinė medicina, 2018;20(1),21–25.
5. B.Tumienė, E.Jurevičienė. *Paslaugų pacientams, sergantiems retomis ligomis, organizavimas ir koordinavimas*. Neurologijos aktualijos (žurnalo Internistas priedas): 2018:1(3);39-45.
6. Birutė Tumienė, Algirdas Utkus. *Monogeninių epilepsijų genetinės struktūros tyrimas bioinformacinėmis priemonėmis*. Laboratorinė medicina, 2017;18;1(73):26-29.
7. Rasa Strupaitė, Birutė Tumienė, Susanne Kohl, Algirdas Utkus. *Achromatopsija, nulemta CNGB3 geno homozigotinės mutacijos: šeiminio atvejo pristatymas*. Laboratorinė medicina. 2017;19(1), 42–48.

Knygos skyrius:

B.Tumienė, A.Utkus, V.Kučinskas, A.Maver, B.Peterlin. *Diagnostic testing in epilepsy genetics clinical practice*. From: R.Rovan (ed.) *Seizures*, ISBN 978-953-51-5220-0, InTech®, 2018.

PRANEŠIMAI TARPTAUTINĖSE KONFERENCIJOSE, PIRMININKAVIMAS (5 metai)

1. Expert Conference on Rare Diseases under the Czech Presidency of the Council of the European Union. B.Tumienė. European Reference Networks: towards equity in rare diseases. Prague, 2022.
2. International Conference on Rare Diseases: Greek Chapter. B.Tumienė. Equity and inclusivity in European Reference networks and European joint programme on rare diseases, Athens, 2022.
3. ERN EURACAN Annual meeting. B.Tumienė. Integration of ERNs into the national Healthcare systems, Lyon, 2022.
4. European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs EUCOPE. B.Tumienė. Equality of access to genomic diagnostics for rare disease patients across Europe. On-line, 2022.
5. EAPM Conference at ESMO “The need for change – and how to make it happen : Defining the healthcare ecosystem to determine value”. B.Tumienė. European Reference Networks, on-line, 2022.
6. European Health Forum Gastein. Strengthening European Reference Networks: ensuring optimal care for all, on-line. 2022.
7. Foundation of European Progressive Studies FEPS. B.Tumienė. European Reference Networks, on-line, 2022.
8. ERN GENTURIS Annual Meeting. B.Tumienė. EUROPEAN REFERENCE NETWORKS: view on our (bright?) future, on-line, 2022.
9. EuropaBio Patient Bioforum. B.Tumienė. European Reference Networks: challenges, achievements and opportunities, on-line, 2021.

10. The 4th ERN Hospital Managers meeting. B.Tumienė. ERNs: the challenge of equal care for all, on-line, 2021.
11. A joint meeting of Scandinavian RD focus groups „Rare Diseases and Nordic Countries – Present and Future Prospects“. B.Tumienė. Role of small countries and collaboration between ERN members, on-line. 2021.
12. European conference on integrated care for RD. B.Tumienė. Needs and priorities for rare diseases‘ community at EU level. Bucharest, 2021.
13. Birutė Tumienė. *ERNs – the challenge of equal care for all*, Europos jungtinės programos “Retos ligos” Politinės tarybos susitikimas, 2021.
14. Birutė Tumienė. *How EJPRD empowers RD community?*, Europos jungtinės programos “Retos ligos” Politinės tarybos susitikimas, 2021.
15. Birutė Tumienė. *Federated Secure Cross-border Technical Infrastructure*, Iniciatyvos “Daugiau nei 1 milijonas genomų”, nuotolinė konferencija, 2020.
16. Birutė Tumienė. *New training needs for rare diseases community*. EJP RL Generalinė asamblėja, nuotolinė konferencija, 2020.
17. Birutė Timienė. *ERN & CoE Accreditation as Quality Improvement Framework*. Dešimtoji tarptautinė Europos retų ligų ir retųjų vaistinių preparatų konferencija, nuotolinė konferencija, 2020.
18. B.Tumienė. *European Reference Networks*. The 3rd European Alliance of Personalized Medicine Congress "Forward Together with Innovation: The importance of policy in the era of personalised medicine", 2019, Brussels, Belgium.
19. B.Tumienė. *Improvement of healthcare and everyday life in RD: a perspective of a clinician (ERN)*. E-Rare Strategic Workshop, 2019, Gdansk, Poland.
20. B.Tumienė. *Rare disease research policies in Europe: EU-13 vs. EU-15*. EJP RL konferencija “Rare disease perspectives in Central - Eastern Europe”, 2019, Gdansk, Poland.
21. B.Tumienė. *European Joint Programme on Rare Diseases and European Reference Networks: a new era for rare disease research*. 44-asis kasmetinis Europos biochemijos draugijų federacijos kongresas “From Molecules to Living Systems”, 2019, Cracow, Poland.
22. B.Tumienė. *Rare diseases and access to European Reference Networks*. ES Mokslinio ekspertų komiteto 3-iasis forumas, *The 3rd forum of the EC Scientific Panel for Health „Enabling health equality in Europe – the role of health research“*, 2019, Brussels, Belgium.
23. ES DG SANTE darbinis susitikimas „*Workshop on Research capabilities of European Reference Networks (ERN)*“, Session „*Proposed priorities for the ERN Research Working Group in the development of an ERN research strategy after the RD-ACTION workshop and the ERN Research capabilities questionnaire*“, 2019, Brussels, Belgium, pirmininkavimas.
24. B.Tumienė. *ERN integration into national systems: challenges and opportunities*. 4-oji Europos referentinių centrų tinkle konferencija “*ERNs in Action*”, Plenarinė sesija, 2018, Brussels, Belgium.
25. B.Tumienė. *Review of rare diseases national plans and strategies in Europe*. Tarptautinė konferencija “Innovations in the management of rare diseases”, 2018, Vilnius, Lithuania.
26. Birutė Tumienė, Elena Jurevičienė, Milan Macek, Rumen Stefanov, Victoria Hedley, RD-Action Joint Action. *Participation of EU-13 countries in European Reference Networks*. Devintoji tarptautinė Europos retų ligų ir retųjų vaistinių preparatų konferencija, “*Rare diseases 360 degrees*”, Vienna Austria, 2018.
27. B.Tumienė. *ERN integration into national systems: challenges and opportunities*. Lithuanian RDI Liaison Office debate “*European Reference Networks – current achievements and future perspectives*”, 2018, Brussels, Belgium.
28. INNOVCare konferencija “*Advancing person-centred and integrated care for rare diseases and complex conditions across Europe*”. Panelinė sesija “*Going from pilots to mainstream: ensuring sustainability & sharing of good practices across European countries and care areas*”, 2018, Brussels, Belgium.
29. K.Sablauskas, B.Tumienė, A.Utkus. *Machine learning approach for detecting epilepsy causing proteins using protein interaction data*. European Society of Human Genetics Annual Conference, 2018, Milan, Italy.
30. B. Aleksūnienė, B.Tumienė, A. Utkus. *AHDC1 gene truncating 1p36.11p35.3 microdeletion in a patient with developmental delay, dysmorphic features and congenital heart defects*. European Society of Human Genetics Annual Conference, 2018, Milan, Italy.
31. B.Tumienė. *Vilnius University Hospital Santaros Klinikos: Solutions for current major healthcare challenges*. 2-asis Europos personalizuotos medicinos aljanso kongresas “*Forward as One: Integrating Innovation into Europe's Healthcare Systems*”, 2018, Milan, Italy.

32. 2-asis Europos personalizuotos medicinos aljanso kongresas "*Forward as One: Integrating Innovation into Europe's Healthcare Systems*". Panelinė sesija "*Best Practice in sharing Data in regional Perspective*", 2018, Milan, Italy.
33. B.Tumienė. *Vilnius University Hospital Santaros Klinikos: Solutions for improved care of rare disease patients and families*. Ministry of Health of Lithuania/ Department of Health of Ireland Joint Session on Rare Diseases, 2018, Dublin, Ireland.
34. B.Tumienė, A.Maver, B.Peterlin, A.Utkus. *EpiGene database: 1000 monogenic diseases presenting with epilepsy or seizures*. Tarptautinė konferencija *Life Science Baltics*, 2018, Vilnius, Lithuania.
35. B.Tumienė. *Success through partnerships in education*. Tarptautinė konferencija "*Diplomats for Life. Evolution in Medical Training*", 2018, Kaunas, Lithuania.
36. Birutė Tumienė, Aleš Maver, Radenka Kuzmanić-Šamija, Vida Čulić, Borut Peterlin, Algirdas Utkus. *The role of autophagy in epilepsy and epileptogenesis*. 12-oji tarptautinė konferencija ProtStab, 2018, Vilnius, Lithuania.
37. B.Tumienė, E.Jureviciene, R.Cerkauskiene. *Rare diseases: together we are stronger*. Tarptautinė konferencija "*Research brings hope to people living with a rare disease*", 2017, Vilnius, Lithuania.
38. B.Tumienė. *Mimics of mitochondrial diseases*. Baltic Metabolic Group, BMG, meeting: Mitochondrial disorders: current approach in diagnostics and treatment, 2017, Vilnius, Lithuania.