

# Spis treści

## Część I

### Diagnostyka kliniczna i dostępne terapie

1

1. **Zaburzenia ze spektrum autyzmu – czy wymagane jest badanie genetyczne** – *Beata Kazeł, Ewa Emich-Widera, Aleksandra Jezela-Stanek* / 3

Część kliniczna – omówienie choroby / 3

Różnicowanie / 7

Zasady diagnostyki, w tym badania genetyczne / 9

Postępowanie terapeutyczne / 12

2. **Terapie spersonalizowane w leczeniu padaczek** – *Justyna Paprocka, Aleksandra Jezela-Stanek* / 15

3. **Wrodzone zaburzenia glikozylacji** – *Milena Greczan, Dariusz Rokicki, Aleksandra Jezela-Stanek* / 27

Glikozylacja / 27

Wrodzone zaburzenia glikozylacji – podział i obraz kliniczny / 28

Diagnostyka wrodzonych zaburzeń glikozylacji / 45

Leczenie wrodzonych zaburzeń glikozylacji / 50

4. **Znaczenie dysmorfologii w neurologii dziecięcej** – *Robert Śmigiel, Krzysztof Szczaluba* / 53

Definicja dysmorfologii i zespołu dysmorficznego / 53

Badanie lekarskie w dysmorfologii / 55

- 5. Leukodystrofie – Hanna Mierzewska / 69**  
Klasyfikacja leukodystrofii / 69  
Diagnostyka kliniczna / 74  
Różnicowanie leukodystrofii / 75  
Wybrane leukodystrofie / 76
- 6. Wybrane lizosomalne choroby spichrzeniowe z manifestacją neurologiczną – Patryk Lipiński, Anna Tylki-Szymańska / 93**  
Gangliozydozy / 111  
Leukodystrofie w chorobach lizosomalnych / 115  
Mukopolisacharydozy / 119  
Mukolipidozy / 128  
 $\alpha$ -mannozydoza / 129
- 7. Diagnostyka wrodzonej wady metabolicznej u dziecka wiotkiego – Dorota Wesół-Kucharska, Dariusz Rokicki / 135**  
Dziecko wiotkie / 135  
Choroby mitochondrialne / 142  
Choroba Pompego / 148  
Zaburzenia  $\beta$ -oksydacji kwasów tłuszczowych / 154  
Wrodzone zaburzenia glikozylacji / 164  
Choroby peroksysomalne / 164  
Leukodystrofie / 169
- 8. Algorytm postępowania w hiperCKemiach – Jakub Behrendt, Agnieszka Tomaszewska, Angelika Wawrzekiewicz-Witkowska, Tadeusz Osadnik / 177**  
Przyczyny hiperCKemii i postępowanie diagnostyczne / 178  
Schorzenia nerwowo-mięśniowe przebiegające ze wzrostem aktywności CK / 181  
Podsumowanie / 189

**9. Zaburzenia rozwoju z regresem – diagnostyka genetyczna jest konieczna, ale czy tylko – Anna Jakubiuk-Tomaszuk / 191**

Badanie podmiotowe / 192

Badanie przedmiotowe / 193

Diagnostyka różnicowa chorób z regresem w rozwoju / 194

## **Część II**

### **Diagnostyka laboratoryjna, w tym analiza chromosomów, genów oraz choroby mitochondrialne**

**203**

**10. Analiza eksomu, czyli WES – zasady diagnostyki genetycznej metodą sekwencjonowania tzw. nowej generacji (NGS) – Karolina Chwiałkowska, Urszula Korotko, Magdalena Niemira, Mirosław Kwaśniewski / 205**

Sekwencjonowanie całoeksomowe (WES) jako efektywna metoda diagnostyki molekularnej / 206

Przebieg procesu sekwencjonowania w badaniu WES / 211

Analiza bioinformatyczna danych sekwencyjnych w badaniu WES / 216

Interpretacja wyniku badania WES / 224

Badanie WES TRIO jako najbardziej optymalny układ analizy / 230

Wskazania do wykonania reanalizy badania WES / 237

Analiza WES jako badanie pierwszego rzutu w diagnostyce zaburzeń rozwojowych / 237

**11. Kiedy mitochondria są źródłem problemu – diagnostyka chorób mitochondrialnych wieku dziecięcego – Urszula Lechowicz, Adriana Roży / 243**

Budowa i funkcje mitochondriów / 244

Dziedziczenie mtDNA / 246

Mutacje mtDNA / 246

Choroby mitochondrialne / 247

Diagnostyka chorób mitochondrialnych / 255

Leczenie chorób mitochondrialnych, nowe terapie / 258

Podsumowanie / 259

**12. W jakich sytuacjach wykonać diagnostykę chromosomów –  
*Sylvia Górczyńska-Kosiorz, Agnieszka Podbiół-Palenta / 265***

Diagnostyka chromosomów – jakie daje możliwości i u kogo  
warto ją wykonać / 265

Pacjent z niepełnosprawnością intelektualną / 279

Pacjent z chromosomem markerowym / 284

Pacjent z małą głową / 286

**Skorowidz / 289**