

Spis treści



Podstawy genetyki klinicznej

1. PODSTAWY GENETYKI KLINICZNEJ	3
Robert Śmigiel, Monika Gos	
2. EPIGENETYKA A CHOROBY CZŁOWIEKA	11
Monika Gos	
3. DIAGNOSTYKA PRENATALNA	23
Agnieszka Stembalska, Hanna Moczulska	
4. WADY LETALNE I ROLA HOSPICJUM PERINATALNEGO	29
Joanna Krzeszowiak, Robert Śmigiel	
5. REJESTR WAD WRODZONYCH I CHORÓB RZADKICH	33
Anna Latos-Bieleńska	
6. POWODY SKIEROWANIA DZIECKA DO GENETYKA	43
Robert Śmigiel	
7. WYWIAD RODZINNY I KONSTRUKCJA RODOWODU	45
Agnieszka Stembalska	
8. BADANIE DYSMORFOLOGICZNE DZIECKA	51
Robert Śmigiel, Krzysztof Szczałuba, Małgorzata Krajewska-Walasek	
9. PODZIAŁ WAD ROZWOJOWYCH	63
Dorota Wicher, Robert Śmigiel	
10. PODSTAWY DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ	69
Krzysztof Szczałuba	
11. INTERNETOWE BAZY DANYCH W DIAGNOSTYCE GENETYCZNEJ	75
Krzysztof Szczałuba	



Zaburzenia rozwojowe u dzieci

12. WCZESNA INTERWENCJA I WSPOMAGANIE ROZWOJU DZIECKA Z ZESPOŁEM WAD GENETYCZNYCH	85
Teresa Kaczan	
13. WRODZONE WADY METABOLIZMU	91
Joanna Taybert	
14. DZIECKO WIOTKIE, W TYM CHOROBY NERWOWO-MIĘŚNIOWE	99
Maria Jędrzejowska	
15. NIEPEŁNOSPRAWNOŚĆ INTELEKTUALNA	115
Robert Śmigiel	
16. ZABURZENIA ZE SPEKTRUM AUTYZMU	123
Krzysztof Szczałuba	
17. WADY ROZWOJOWE UKŁADU SERCOWO-NACZYNIOWEGO	131
Małgorzata Piotrowicz	

18. WADY PRZEWODU POKARMOWEGO	145
Robert Śmigiel	
19. WADY ROZWOJOWE UKŁADU MOCZOWEGO	161
Maciej Borowiec, Anna Moczulska	
20. GENETYCZNIE UWARUNKOWANE ZABURZENIA ENDOKRYNOLOGICZNE U DZIECI	169
Dorota Wicher, Agnieszka Madej-Pilarczyk, Krystyna Chrzanowska	
21. NISKOROSŁOŚĆ	181
Ewa Obersztyn	
22. STRUKTURALNE WADY MÓZGOWIA	209
Krzysztof Szczafuba	
23. GENETYCZNIE UWARUNKOWANE ATAKSJE U DZIECI	215
Magdalena Badura-Stronka, Anna Winczewska-Wiktor	
24. GENETYCZNIE UWARUNKOWANE CHOROBY NEUROZWYRODNIENIOWE WIEKU DZIECIĘCEGO	225
Hanna Mierzewska	
25. MÓZGOWE PORAŻENIE DZIECIĘCE	239
Krystyna Szymańska	
26. GENETYCZNIE UWARUNKOWANE WADY KOŃCZYN	249
Aleksander Jamsheer	
27. DYSPLAZJE KOSTNE	263
Agnieszka Stembalska	
28. KRANIOSYNOSTOZY	269
Anna Kutkowska-Kaźmierczak	
29. DYZOSTOZY TWARZOWE	279
Robert Śmigiel, Ewelina Bukowska-Olech, Aleksander Jamsheer	
30. GENETYCZNIE UWARUNKOWANE CHOROBY OCZU U DZIECI	293
Maciej R. Krawczyński	
31. NIEDOSŁUCH UWARUNKOWANY GENETYCZNIE	303
Katarzyna Iwanicka-Pronicka	
32. ENCEFALOPATIE PADACZKOWE	321
Magdalena Badura-Stronka, Anna Winczewska-Wiktor	
33. ZESPOŁY NADMIERNEGO WZRASTANIA	331
Robert Śmigiel	
34. GENODERMATOZY	343
Katarzyna Wertheim-Tysarowska, Katarzyna Osipowicz	
35. LAMINOPATIE	357
Agnieszka Madej-Pilarczyk	
36. DYSPLAZJE EKTODERMALNE WRAZ Z ZESPOŁAMI PRZEBIEGAJĄCYMI Z ZAJĘCIEM STRUKTUR EKTODERMALNYCH	367
Robert Śmigiel	
37. DZIEDZICZNE CHOROBY TKANKI ŁĄCZNEJ	381
Olga Haus	

38. CILIOPATIE	397
Dorota Wicher	
39. ZESPOŁY ZABURZEŃ ROZWOJU PŁCIEWEGO	403
Ryszard Ślęzak	
40. ZESPOŁY NIESTABILNOŚCI CHROMOSOMOWEJ	419
Krzysztof Szczaluba, Krystyna Chrzanowska, Robert Śmigiel	
41. SPEKTRUM PŁODOWYCH ZABURZEŃ ALKOHOLOWYCH	441
Iwona Palicka, Robert Śmigiel	



Przykłady chorób uwarunkowanych genetycznie u dzieci

42. ABERRACJE CHROMOSOMOWE – MECHANIZM I METODY ROZPOZNAWANIA	455
Beata Nowakowska	
43. LICZBOWE ABERRACJE CHROMOSOMOWE	469
Renata Posmyk	
44. ABERRACJE STRUKTURALNE CHROMOSOMÓW	497
Anna Kutkowska-Każmierczak	
45. ZESPÓŁ CORNELII DE LANGE	513
Jolanta Wierzba	
46. DYSTROFIA MIĘŚNIOWA DUCHENNE'A	521
Janusz Zimowski, Ewa Pilarska, Jolanta Wierzba	
47. RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	529
Maria Jędrzejowska	
48. ZESPÓŁ MOWATA I WILSON	539
Robert Śmigiel	
49. ZESPÓŁ KABUKI	545
Krzysztof Szczaluba	
50. ZESPÓŁ COFFINA I SIRIS	551
Robert Śmigiel	
51. ZESPÓŁ SMITHA, LEMLEGO I OPITZA	557
Aleksandra Jezela-Stanek, Małgorzata Krajewska-Walasek	
52. ZESPÓŁ RUBINSTEINA I TAYBIEGO	567
Robert Śmigiel	
53. ZESPÓŁ RETTA	575
Jacek Pilch	
54. ZESPÓŁ NOONAN I RASOPATIE	585
Monika Gos	
55. ZESPÓŁ CHARGE	599
Robert Śmigiel	
56. ZESPÓŁ PITTA I HOPKINSA	605
Robert Śmigiel	

57. ZESPÓŁ ALAGILLE'A	613
Dorota Wicher	
58. HAMARTOMATOZY	619
Anna Kutkowska-Kaźmierczak	
59. ZESPÓŁ PRADERA I WILLEGO	635
Ewa Obersztyn	
60. ZESPÓŁ ANGELMANA	653
Ewa Obersztyn	
61. ZESPÓŁ SILVERA I RUSSELLA	667
Krystyna Chrzanowska, Dorota Jurkiewicz	
62. ZESPÓŁ BECKWITHA I WIEDEMANNNA	677
Małgorzata Krajewska-Walasek, Dorota Jurkiewicz	
63. ZESPÓŁ ŁAMLIWEGO CHROMOSOMU X	687
Karolina Pesz	
64. DYSTROFIA MIOTONICZNA	693
Maria Jędrzejowska	
65. CHOROBY WIELOCZYNNIKOWE	703
Anna Materna-Kiryłuk	



Leczenie w chorobach genetycznych

66. ZINTEGROWANE LECZENIE WIELOSPECJALISTYCZNE W CHOROBAH RZADKICH UWARUNKOWANYCH GENETYCZNIE	713
Jolanta Wierzba	
67. LECZENIE WRODZONYCH WAD METABOLIZMU	717
Joanna Taybert	



Etyka i aspekty biospołeczne w genetyce pediatrycznej

68. WYBRANE ASPEKTY ETYCZNE W GENETYCE PEDIATRYCZNEJ	727
Mateusz Wasylewski, Marcin Waligóra	
69. MEDYCYNA NARRACYJNA: PODSTAWY I PRAKTYKA	737
Małgorzata J.M. Nowaczyk	
70. ZASADY PRZEKAZYWANIA NIEKORZYSTNYCH INFORMACJI W NEONATOLOGII I PEDIATRII	745
Robert Śmigiel	

SKOROWIDZ	751
-----------------	-----