

*Genetyka w wybranych chorobach neurologicznych u dzieci :
od rozpoznania do leczenia*

redakcja naukowa prof. dr hab. n. med. Aleksandra Jezela-Stanek, dr hab. n. med. Justyna
Paprocka prof. SUM

Spis treści

Część I. DIAGNOSTYKA KLINICZNA I DOSTĘPNE TERAPIE

1. Zaburzenia ze spektrum autyzmu – czy wymagane jest badanie genetyczne
- 3 2. Terapie spersonalizowane w leczeniu padaczek
3. Wrodzone zaburzenia glikozylacji
4. Znaczenie dysmorfologii w neurologii dziecięcej
5. Leukodystrofie
6. Wybrane lizosomalne choroby spichrzeniowe z manifestacją neurologiczną
7. Diagnostyka wrodzonej wady metabolicznej u dziecka wiotkiego
8. Algorytm postępowania w hiperCKemiach
9. Zaburzenia rozwoju z regresem – diagnostyka genetyczna jest konieczna, ale czy tylko

Część II. DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA, W TYM ANALIZA CHROMOSOMÓW,
GENÓW ORAZ CHOROBY MITOCHONDRIALNE

10. Analiza eksomu, czyli WES – zasady diagnostyki genetycznej metodą sekwencjonowania
tzw. nowej generacji (NGS)
11. Kiedy mitochondria są źródłem problemu – diagnostyka chorób mitochondrialnych wieku
dziecięcego
12. W jakich sytuacjach wykonać diagnostykę chromosomów

Skorowidz