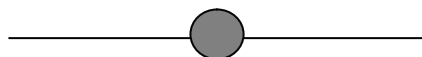


Spis treści



Wstęp	7
Magdalena Badura-Stronka <i>Genetyka kliniczna i poradnictwo genetyczne w rzadkich chorobach wieku dziecięcego</i>	9
Monika Zakrzewska <i>Diagnostyka genetyczna.....</i>	19
Katarzyna Pawelczak <i>Niepełnosprawność intelektualna</i>	31
Aneta Wojciechowska <i>Choroby mitochondrialne – zespół NARP</i>	47
Kinga Ober-Łopatka <i>Rozwój dzieci z zespołem łamliwego chromosomu X</i>	61
Izabella Brzozowicz-Gromek, Monika Karwacka <i>Zespół Ehlersa-Danlosa</i>	75
Anna Latos-Bieleńska <i>Zespół Marfana – cechy kliniczne, podłoże molekularne i opieka medyczna</i>	97
Ilona Blecha, Joanna Jabłońska-Brudło, Jolanta Wierzba, Wiesław Wnuk <i>Zespół Cornelia de Lange (CdLS)</i>	107
Ilona Zadrożna <i>Zespół Turnera</i>	119
Joanna Kowalska <i>Zespół Williamsa – fenomen dzieci-elfów</i>	137
Dorota Kosno <i>Zespół Retta – zaburzenie neurorozwojowe o podłożu genetycznym</i>	157
Marzena Buchnat <i>Zespół Cri du Chat</i>	177
Hanna Rzepka, Michał Rzepka <i>Po prostu Emilka</i>	185

Elżbieta Maria Minczakiewicz <i>Zespół Gregga (Congenital Rubella Syndrome)</i>	195
Krystyna Błachnio <i>Wskazania do terapii logopedycznej dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi</i>	217
Marzenna Zaorska <i>Dziecko z sekwencją Pierre'a-Robina (PRS) – problemy psychopedagogiczne</i>	223
Marzenna Zaorska <i>Psychopedagogiczne problemy dziecka z zespołem Stargardta oraz jego rodziny</i>	239
Marzenna Zaorska, Urszula Prawdzik <i>Dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna (WHS)</i>	249
Marzenna Zaorska, Jan Otremba <i>Dziecko z wrodzonym ubytkiem skóry (ACC) oraz jego rodzina – problemy psychopedagogiczne</i>	263
Aleksandra Jezela-Stanek, Małgorzata Krajewska-Walasek <i>Zespół Smitha-Lemliego-Opitza (SLOS)</i>	273
Maria i Zdzisław Poździakowie, Magdalena Maciejewska-Sordyl, Brygida Malińska-Giećewicz <i>Nasze dzieci z zespołem SLOS</i>	289
Katarzyna Pawelczak, Marzena Buchnat <i>Wsparcie rodziców małego dziecka z rzadkim zespołem genetycznym</i>	307
Hanna Maciejewska <i>Stowarzyszenie „GEN” w Poznaniu</i>	327
Autorzy	331