

SPIS TREŚCI

WPROWADZENIE

Why the rare diseases become to be a challenge for medicine of today?	401
<i>Janusz Limon</i> Karłowatość w sztuce	403
<i>Monika Bekiesińska-Figatowska</i> Obrazowanie w diagnostyce chorób rzadkich	407
<i>Katarzyna Wertheim-Tysarowska, Monika Gos, Jolanta Sykut-Cegielska, Jerzy Bal</i> Analiza genetyczna dziedzicznych chorób metabolicznych – od diagnozy do leczenia. Doświadczenia własne, aktualny stan wiedzy i perspektywy	413
<i>Krzysztof Szczaluba, Robert Śmigiel</i> Diagnostyka genetycznie uwarunkowanych wrodzonych zaburzeń rozwojowych u noworodków w świetle nowoczesnych technik cytogenetyczno-molekularnych	432
<i>Martin Magner, Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Ivana Švandová, Jiří Zeman</i> Manifestacja kliniczna chorób mitochondrialnych	441
<i>Karolina M. Stępień, Mark Roberts, Christian J. Hendriksz</i> Zespół niedoboru dehydrogenazy Acyl-CoA bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych – trudności diagnostyczne i doświadczenia własne dotyczące wielospecjalistycznego leczenia	450
<i>Elżbieta Szczepanik, Iwona Terczyńska, Małgorzata Kruk, Agata Lipiec, Ewa Dudko, Jolanta Tryfon, Marta Jurek, Dorota Hoffman-Zacharska</i> Deficyt transportera glukozy typu 1 zależny od mutacji w genie <i>SLC2A1</i> – rzadka ale możliwa do leczenia przyczyna padaczki metabolicznej i zaburzeń pozapiramidowych; doświadczenia własne i przegląd piśmiennictwa	454
<i>Elżbieta Wojtyńska, Bohdan Bączkowski, Dorota Przybyłowska, Mariusz Cierech, Elżbieta Mierzwińska-Nastalska, Małgorzata Zadurska</i> Skojarzone leczenie ortodontyczno-protetyczne u pacjentów z zaburzeniami rozwojowymi w obrębie części twarzowej czaszki. Doświadczenia własne	464
<i>Dorota Cudziło, Magdalena Tomasz, Maja Matthews-Kozanecka, Monika Bekiesińska-Figatowska</i> Objawy zgryzowo-twarzowe u dziecka z zespołem Rasmussena przy współistniejącej boreliozie – opis przypadku	471
<i>Anna Janas, Piotr Osica</i> Problemy stomatologiczne w Zespole Retta	478
<i>Jolanta Sykut-Cegielska</i> Postępy w leczeniu zespołu Retta	482

<i>Agata Tuczyńska, Dariusz Bartosik, Yasmin Abu-Fillat, Anna Sołtysik, Teresa Matthews-Brzozowska</i> Zębiak zestawny umiejscowiony w żuchwie – opis przypadku i przegląd piśmiennictwa	484
<i>Teresa Matthews-Brzozowska, Joanna Baranowska, Piotr Rogiński, Ewa Obersztyn, Dorota Cudziło</i> Zaburzenia zgryzu i zmiany występujące w obrębie części twarzowej czaszki u dziecka z zespołem podniebieno-sercowo-twarzowym	490
<i>Piotr Osica, Anna Janas</i> Problemy stomatologiczne u pacjenta z typem klasycznym zespołu Ehlersa-Danlosa – opis przypadku	496
<i>Bogumił Lewandowski, Katarzyna Martula-Gala, Robert Brodowski, Barbara Zych</i> Mnogie, dodatkowe zęby zatrzymane w przebiegu dysplazji czaszkowo-obojędkowej. Opis przypadku	503
<i>Jolanta Sykut-Cegielska</i> Alkaptonuria – pierwsza wrodzona wada metabolizmu znana od wieku i nowa metoda leczenia – doniesienie wstępne	508
<i>Jolanta Wierzbka, Maria Mazurkiewicz-Beldzińska, Joanna Jabłońska-Brudło, Piotr Potaż, Piotr Banach</i> Problemy opieki nad pacjentem z chorobą rzadką na przykładzie zespołu Cornellii de Lange	511
<i>Anna Binkiewicz-Glińska, Katarzyna Ruckemann-Dziurdzińska</i> Rehabilitacja u dzieci z chorobami rzadkimi – doniesienie wstępne	516
<i>Joanna Taybert</i> Problemy prokreacji w rodzinach obciążonych wrodzoną wadą metabolizmu – nowe zadania dla systemu opieki zdrowia	519
<i>Karolina M. Stępień, Christian J. Hendriksz</i> Zasady procesu przejścia pacjenta ze szpitala dziecięcego pod opiekę lekarza dorosłych – doświadczenia własne	523
<i>Krzysztof Borski</i> Aspekty ekonomiczne chorób rzadkich	528
<i>Krzysztof Borski</i> Zagadnienia etyczne chorób rzadkich	533
<i>Aleksandra Jezela-Stanek, Dorota Karczmarewicz, Krystyna H. Chrzanowska, Małgorzata Krajewska-Walasek</i> Aktywność polskiego zespołu w europejskim projekcie Orphanet – aktualny stan oraz dostępne serwisy	536
Zasady przyjmowania i ogłaszania prac w <i>Developmental Period Medicine</i>	544