

## SPIS TREŚCI

### EDITORIAL

*Miriam Katz*

Physical activity during pregnancy – past and present ..... 9

### PRACE ORYGINALNE

*Aleksandra Landowska, Sylwia Rzońca, Jerzy Bal, Monika Gos*

Zespół łamliwego chromosomu X i choroby *FMRI*-zależne – objawy kliniczne, epidemiologia i podłoże molekularne choroby ..... 14

*Aleksandra Landowska, Sylwia Rzońca, Jerzy Bal, Monika Gos*

Zespół łamliwego chromosomu X i choroby *FMRI*-zależne – postępowanie diagnostyczne na podstawie doświadczeń własnych ..... 22

*Marta Jurek, Ewa Obersztyn, Michał Milewski*

Mutacja odpowiedzialna za dystonię torsyjną typu 1 wykazuje zdolność stymulacji wewnątrzkomórkowej agregacji zmutowanej huntingtyny ..... 33

*Magdalena Rutkowska, Monika Bekiesińska-Figatowska, Grażyna Kmita, Iwona Terczyńska, Katarzyna Polak, Marcin Kalisiak, Dorota Prażmowska, Eliza Kiepusa, Sylwia Szkudlińska-Pawlak, Małgorzata Seroczyńska, Ewa Helwich*

Wyniki badań obrazowych i krótkofalowej oceny rozwoju psychoruchowego oraz ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci urodzonych przedwcześnie ( $\leq 28$  tc) – prospektywne badanie kohortowe (doniesienie wstępne) ..... 39

*Dorota Lisowska-Mikołajków, Agata Mikołajków, Jędrzej Reczuch, Barbara Królak-Olejek*

Zakażenie wrodzone wirusem cytomegalii – problem wciąż aktualny (na podstawie doświadczenia własnego oraz literatury) ..... 49

*Magdalena Rychłowska-Pruszyńska, Joanna Gajewska, Jadwiga Ambroszkiewicz, Marek Karwacki, Katarzyna Szamotulska*

Stężenie frakcji kostnej fosfatazy zasadowej (BALP) i zewnątrzkomórkowej domeny receptora HER-2 (ECD/HER-2) w surowicy krwi, podczas leczenia dzieci i młodzieży z mięśniakiem kościopochodnym ..... 58

*Teresa Dudek-Warchoł, Wojciech Gług, Aleksandra Kurek, Przemysław Bombiński, Stanisław Warchoł*  
Martwica jądra wskutek uwięźnięcia przepukliny pachwinowej u niemowląt. Obserwacje własne ..... 65

*Deepa Makhija, Hemanshi Shah, Charu Tiwari, Pankaj Dwiwedi, Suraj Gandhi*  
Outcome of topical steroid application in children with non-retractile prepuce ..... 71

## **PRACE POGLĄDOWE**

*Mateusz Jagła, Olga Krzeczek, Aleksandra Buczyńska, Zuzanna Zakrzewska, Przemko Kwinta*  
Bezpieczeństwo ultrasonografii płuc w oddziale intensywnej terapii noworodka ..... 75

*Artur Maliborski, Arkadiusz Zegadło, Małgorzata Placzyńska, Małgorzata Sopińska, Marianna Lichosik, Katarzyna Jobs*  
Rola nowoczesnej diagnostyki obrazowej w rozpoznawaniu i różnicowaniu chorób nerek u dzieci ..... 81

*Joanna Samotyjek, Beata Jurkiewicz, Andrzej Krupa*  
Chirurgiczne metody leczenia kamicy układu moczowego u dzieci ..... 88

Zasady przyjmowania i ogłaszania prac w *Developmental Period Medicine* ..... 96