

Tytuł: Ciliopatie – heterogenność obrazu klinicznego / Ciliopathies – clinical heterogeneity

Słowa kluczowe: RZĘSKI TORBIELOWATOŚĆ NEREK WŁÓKNIENIE WĄTROBY CILIOPATIE

Keywords: CILIA LIVER FIBROSIS POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE CILIOPATHIES

Autorzy:

Aleksandra Pstrągowska - Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Anna Świdorska - Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Piotr Buda - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Ciliopatie stanowią grupę chorób o różnorodnym obrazie klinicznym, u których podstaw patofizjologicznych leży dysfunkcja rzęsek. Zainteresowanie ciliopatiami w ostatnim czasie gwałtownie wzrosło, głównie z uwagi na postęp w naukach podstawowych, jednak nadal wiedza o nich nie jest powszechna wśród lekarzy klinicystów. Autorzy przedstawiają ogólną charakterystykę tych chorób.

Abstract:

Ciliopathies are a clinical heterogeneous group of diseases that arise as a result of ciliary dysfunction. There is an increasing in the topic of ciliopathies, mainly due to the progress in the basic sciences, but the knowledge about them among clinicians is still not common. The authors present the general characteristics of these diseases.