

Tytuł: Przegląd literatury medycznej, głównie z lat 1993–2011, dotyczącej postępowania diagnostycznego i leczenia chorych z zespołem Smitha, Lemlego i Opitza. / Diagnostic approach and treatment in Smith-Lemli-Opitz syndrome – literature review.

Słowa kluczowe: diagnostyka leczenie Lemlego i Opitza zespół Smitha

Keywords: diagnosis treatment Smith-Lemli-Opitz syndrome

Autorzy:

Małgorzata Krajewska-Walasek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Aleksandra Jezela - Stanek - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie → praca wykonana w ramach projektu statutowego „Opracowanie rekomendacji dotyczących diagnostyki i terapii pacjentów z zespołem Smitha, Lemlego i Opitza” (zadanie badawcze IP -CZD nr 210/10)

Streszczenie:

W pracy dokonano przeglądu literatury medycznej z lat 1993–2011 dotyczącej zespołu Smitha, Lemlego i Opitza. W części I przedstawiono informacje dotyczące etiologii, obrazu klinicznego i diagnostyki choroby. W części II zawarto dane na temat postępowania z chorymi.

Abstract:

The paper is a review of medical literature from the period of 1993–2011 concerning Smith-Lemli-Opitz syndrome. Part I provides information on the etiology, clinical picture and diagnosis of the disease. Part II contains information on how to deal with patients.