

## KONSULTANT KRAJOWY w dziedzinie genetyki klinicznej

Prof. dr hab. n. med. Andrzej Kochański

Wykaz piśmiennictwa obowiązujący lekarzy realizujących kształcenie specjalizacyjne oraz przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego w dziedzinie

### GENETYKI KLINICZNEJ 2022

## Podręczniki obowiązkowe w języku polskim

1. *Genetyka medyczna i molekularna*, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017.
2. Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M., *Genetyka medyczna*, red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2013.
3. Jorde L. B., Carey J. C., Bamshad M. J., *Genetyka medyczna*, red. wyd. pol. B. Kałużewski, Wrocław, Elsevier Urban & Partner, 2014.
4. Jones K. L., Jones M. C., del Campo M., *Atlas malformacji rozwojowych według Smitha*, red. wyd. pol. A. Pyrkosz, Warszawa, MediPage, 2018.
5. Bradley J. R., Johnson D. R., Pober B. R., *Genetyka medyczna*, red. wyd. pol. T. Mazurczak, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2009.
6. Korniszewski L., *Dziecko z zespołem wad wrodzonych: diagnostyka dysmorfologiczna*, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2005.
7. *Genetyka kliniczna nowotworów*, red. J. Lubiński, Szczecin, Print Group, 2015 (dostępne pod adresem: [Genetyka](#)).
8. Korf B. R., *Genetyka człowieka. Rozwiązywanie problemów medycznych*, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2003.
9. Epstein R. J., *Biologia molekularna człowieka*, red. wyd. pol. A. Lewiński, P. Liberski, Lublin, Wydawnictwo Czelej, 2005.
10. *Medycyna personalizowana*, red. A. Fronczak, Warszawa, Oficyna Wydawnicza Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, 2016.
11. Cegielska-Sykut J., *Wrodzone wady metabolizmu*, w zbiorze: *Pediatrics. 1*, red. W. Kawalec, R. Grenda, H. Ziolkowska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2016.
12. *Elementy morfologii: Standardowe nazewnictwo cech dysmorficznych głowy, szyi, rąk i stóp*: [Bezpłatne artykuły - Standardy Medyczne](#) .

13. *Choroby nerwowo-mięśniowe*, red. I. Hausman-Petrusewicz, Lublin, Wydawnictwo Czelej, 2013.
14. Brown T. A., *Genomy*, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2019.

### **Czasopisma obowiązkowe w języku polskim**

1. „Standardy Medyczne – Pediatria”,
2. „Medycyna Wieku Rozwojowego”.

### **Czasopisma zalecane polskie i obcojęzyczne (opcjonalnie)**

1. „Nowotwory. Journal of Oncology”,
2. „Pediatria Polska”,
3. „Ginekologia Polska”,
4. „Onkologia Polska”,
5. „Journal of Applied Genetics”,
6. „American Journal Medicine Genetics”,
7. „Euro Journal Medicine Genetics”,
8. „American Journal of Human Genetics”.

### **Podręczniki zalecane polskie i obcojęzyczne (opcjonalnie)**

1. Jones K., *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, Elsevier, 2013.
2. *Gorlin's Syndromes of Head and Neck*, ed. R. C. M. Hennekam, I. D. Krantz, J. E. Allanson, Oxford, 2010.
3. *The Bedside Dysmorphology*, ed. W. Reardon, Oxford 2008.
4. *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment*, ed. A. Milunsky, J. M. Milunsky, Wiley-Blackwell, 2015.
5. *Principles of Molecular Diagnostic and Personalized Cancer Medicine*, ed. D. Tan, H. T. Lynch, LWW, 2013.
6. Pritchard D. J., Korf B. R., *Medical Genetics at a Glance*, Wiley-Blackwell, 2013.
7. Gardner R. J. M., Sutherland G. R., Shaffer L. G., *Chromosome abnormalities and Genetic Counselling*, Oxford University Press, 2012.
8. Hodgson S. V., Foulkes W. D., Eng C., Maher E., *A Practical Guide to Human Cancer Genetics*, Springer, 2011.

9. *Genes and Common Diseases. Genetics in Modern Medicine*, ed. A. Wright, N. Hastie, Cambridge, 2007.
10. *Practical Genetic Counselling*, ed. P. S. Harper, CRC Press, 2007.
11. Firth H. V., Hurst J. A., *Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics*, Oxford University Press, 2018.
12. Cassidy S. B., Allanson J. E., *Management of Genetic Syndromes*, Willey Blackwell, 2010.
13. *The Principles of Clinical Cytogenetics*, ed. S. L. Gersen, M. B. Keagle, Springer, 2013.
14. *Molecular Diagnosis of Genetic Diseases*, 2th ed., ed. R. Elles, Springer, 2004.
15. *Inborn Metabolic Diseases*, ed. J. M. Saudybray, M. R. Braumgartner, J. Walter, Springer, 2016.
16. Scriver C. R., Beaudet A. L., Sly W. S., Valle D., Childs B., Kinzler K. W., Vogelstein B., *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*, McGraw-Hill, 2001.

## **Edukacyjne strony internetowe (opcjonalnie)**

1. [National Center for Biotechnology Information \(nih.gov\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/) – OMIMK; GeneReview; PubMed,
2. [Orphanet](https://orphanet.eu/) – Orphanet,
3. [Human Phenotype Ontology \(jax.org\)](https://phenomizer.org/) – Phenomizer,
4. [Decipher](https://deciphergenetics.com/) – Decipher,
5. [FDNA](https://www.face2gene.com/) – FaceTwoGene,
6. [Bezpłatne artykuły - Standardy Medyczne](#) – Elementy morfologii: standardowe nazewnictwo cech dysmorficznych głowy, rąk i stóp,
7. [Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych](https://www.polski-rejestr-wad-rozwojowych.pl/) – Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych,
8. [London Medical Database](https://www.londonmedical.com/) – London Medical Database,
9. [POSSUM](https://possum.org/) – Possum,
10. [Unique](https://www.unique-uk.com/) – Unique.