

KONSULTANT KRAJOWY w dziedzinie genetyki klinicznej

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

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

GENETYKI KLINICZNEJ 2024

Podręczniki obowiązkowe w języku polskim

1. *Genetycznie uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci*, red. naukowa K. Szczałuba, R. Śmigiel, Warszawa, WL PZWL, 2021.
2. *Genetyka medyczna*, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, red. wyd. polskiego Maciej Borowiec, wydanie 6, Wrocław, Edra Urban&Partner, 2021.
3. *Genetyka medyczna i molekularna*, red. J. Bał, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2023.
4. *Genetyka w ginekologii i położnictwie*, Węgrzyn P., Warszawa, WL PZWL, 2018.
5. *Atlas malformacji rozwojowych według Smitha*, Jones K. L., Jones M. C., del Campo M., red. wyd. pol. A. Pyrkosz, Warszawa, MediPage, 2018.
6. *Genetyka kliniczna nowotworów*, red. J. Lubiński, Szczecin, Print Group, 2018 (dostępne pod adresem: Genetyka).
7. *Wrodzone wady metabolizmu*, Cegielska-Sykut J., w zbiorze: *Pediatrica*. 1, red. W. Kawalec, R. Grenda, H. Ziółkowska, Warszawa, WL PZWL, 2016.
8. *Elementy morfologii: Standardowe nazewnictwo cech dysmorficznych głowy, szyi, rąk i stóp: Bezpłatne artykuły - Standardy Medyczne*.
9. *Choroby nerwowo-mięśniowe*, red. I. Hausman-Petrusewicz, Lublin, Wydawnictwo Czelej, 2013.

Obowiązujące standardy

1. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka dotyczące badań przesiewowych oraz diagnostycznych badań genetycznych wykonywanych w okresie prenatalnym. *Ginekologia i Perinatologia Praktyczna* 2022, tom 7, nr 1, strony 20–33.
2. Silva M. et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis, *European Journal of Human Genetics* (2019) 27:1–16.

3. McGowan-Jordan, J., Hastings, R.J., Moore, S. (2020). ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. DOI: 10.1159/isbn.978-3-318-06867-2. S. Karger, Basel.
4. Richards S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17, 405–423 (2015).
5. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines), current version.
6. <https://www.esmo.org/guidelines/guidelines-by-topic>.
7. Deans Z, et al. (2022). Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing. *Eur. J. Hum. Genet.* <https://www.doi.org/10.1038/s41431-022-01091-0>.
8. Matthijs G, Souche E, Alders M, Corveleyn A, Eck S, Feenstra I, Race V, Sistermans E, Sturm M, Weiss M, Yntema H, Bakker E, Scheffer H, Bauer P. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet.* 2016 Jan;24(1):2-5.

Czasopisma obowiązkowe w języku polskim

1. „Medycyna Praktyczna”.
2. „Standardy Medyczne – Pediatria”.

Czasopisma zalecane polskie i obcojęzyczne(opcjonalnie)

1. „Journal of Applied Genetics”,
2. „Clinical Genetics”
3. „European Journal of Medical Genetics”,
4. „American Journal of Human Genetics”
5. „American Journal of Medical Genetics”

Inne czasopisma o tematyce dotyczącej genetyki klinicznej i medycznej.

Podręczniki zalecane polskie i obcojęzyczne (opcjonalnie)

1. *Genetyka medyczna*, Tobias E. S., Connor M., Ferguson-Smith M., red. wyd. pol. A. Latos-Bieleńska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2013.
2. *Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics*, Firth H. V., Hurst J. A., Oxford University Press, 2018.
3. *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment*, ed. A. Milunsky, J. M. Milunsky, Wiley-Blackwell, 2015.

4. *Principles of Molecular Diagnostic and Personalized Cancer Medicine*, ed. D. Tan, H. T. Lynch, LWW, 2013.
5. *Medical Genetics at a Glance*, Pritchard D. J., Korf B. R., Wiley-Blackwell, 2013.
6. *The Principles of Clinical Cytogenetics*, ed. S. L. Gersen, M. B. Keagle, Springer, 2013.
7. *Inborn Metabolic Diseases*, ed. J. M. Saudybray, M. R. Braumgartner, J. Walter, Springer, 2016.
8. *Genetic Consultations in the Newborn*, Clark R.D., Curry C.J., 2019. ISBN: 9780199990993
9. *Neurogenetics. Current Topics in Cellular and Developmental Neurobiology.* ed. B. Egger, 2022 ISBN: 978-3-031-07793-7.
10. *Epigenetyka*, Lucchesi JC., PWN, Warszawa, 2022.
11. *Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej*, Małgorzata I. Srebniak, Agnieszka Tomaszewska, Warszawam PZWL 2008.
12. *Medycyna Elfów : kompendium wiedzy o zespole Williamsa*, red. Jolanta Wierzba. Presscom, 2017.
13. *Zespół Downa i medycyna* . wyd. II. Stowarzyszenie Bardziej Kochani 2021/2022.

Strony internetowe, bazy danych i inne zasoby elektroniczne:

1. Home - OMIM – NCBI <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.
2. GeneReviews.
3. GeneCards Human Gene Database <https://www.genecards.org/>.
4. Orphanet – Orphanet .
5. Human Phenotype Ontology (jax.org) – Phenomizer.
6. Decipher – Decipher .
7. Face2Gene.
8. www.rejestrwad.pl – Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych.
9. POSSUM – Possum.
10. Unique – Unique.
11. NCBI (w tym Pubmed): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>.
12. Ensembl: <https://www.ensembl.org/index.html>.
13. UCSC: <https://genome.ucsc.edu/>.
14. ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>.
15. Leiden Open Variation Database: <https://www.lovd.nl/>.
16. Human Gene Mutation Database (HGMD®) <https://www.hgmd.cf.ac.uk>.

17. Uniprot: <https://www.uniprot.org/>.
18. Varsome: <https://varsome.com/>.
19. Franklin: <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home>.
20. Baza gnomAD: <https://gnomad.broadinstitute.org/>.
21. Genomics England PanelApp: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/>.