

Spis treści

ROZDZIAŁ 1

Choroby genetyczne — Tadeusz Mazurczak	15
Wprowadzenie	15
Klasyfikacja i charakterystyka chorób genetycznych	15
Częstość występowania chorób genetycznych	16
Zasady diagnostyki chorób genetycznych	17
Molekularne podstawy dziedziczenia	18
Struktura i funkcja DNA	18
Struktura i funkcja chromosomów	22
Choroby będące wynikiem mutacji pojedynczych genów (monogenowe)	24
Dziedziczenie autosomalne dominujące	25
Dziedziczenie autosomalne recesywne	26
Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X	27
Aberracje chromosomowe	28
Zespoły będące wynikiem aberracji chromosomów autosomalnych	30
Zespoły będące wynikiem aberracji chromosomów płci	39
Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo (poligenowe)	40
Inne rodzaje uwarunkowań chorób genetycznych	42
Choroby uwarunkowane mutacjami w genomie mitochondrialnym	42
Rodzicielskie piętno genomowe	42
Profilaktyka i leczenie chorób genetycznych	43
Profilaktyka i badania przesiewowe chorób genetycznych	44
Poradnictwo genetyczne	45
Terapia genowa	47

ROZDZIAŁ 2

Wrodzone wady metaboliczne — Ewa Pronicka	48
Zaburzenia metabolizmu węglowodanów	48
Galaktozemia	48
Glikogenozy	49

Glikogenoza typu II (choroba Pompego)	51
Deficyt dehydrogenazy pirogronianowej	51
Zaburzenia metabolizmu aminokwasów	52
Fenyloketonuria	52
Tyrozynemia typu I	53
Alkaptonuria	54
Albinizm	54
Klasyczna homocystynuria	55
Cystynuria	56
Choroba syropu klonowego	56
Hiperglicynemia nieketotyczna	57
Acyduria glutarowa typu I	57
Acydemie organiczne	58
Acydemia metylomalonowa	58
Deficyt biotynidazy	59
Hiperamonemie wrodzone	60
Deficyt karbamoiltransferazy ornitynowej	60
Zaburzenia β -oksydacji kwasów tłuszczowych	61
Deficyt MCAD	61
Deficyt LCHAD	62
Hiperlipoproteinemia	63
Rodzinna hipercholesterolemia	63
Deficyt lipazy lipoproteinowej	64
Niedobór transferazy lecytyno-cholesterolowej	65
Abetalipoproteinemia	65
Choroby mitochondrialne	66
Deficyt kompleksu I	66
Deficyt kompleksu II	66
Deficyt kompleksu III	67
Deficyt oksydazy cytochromu c (kompleksu IV)	67
Deficyt kompleksu V (syntazy ATP)	67
Mutacje DNA mitochondrialnego	67
Choroby spichrzania lizosomalnego	68
Mukopolisacharydozy (MPS)	68
Mukolipidozy	70
Choroba Niemann-Picka	70
Choroba Gauchera	71
Choroba Krabbe	71
Leukodystrofia metachromatyczna	71
Gangliozydoza GM ₁	72
Gangliozydoza GM ₂	73
Zespół Fabry'ego	73
Choroba Wolmana	74
Cystynoza	74
Choroby peroksysomalne	75
Zespół Zellwegera (zespół mózgowo-wątrobowo-nerkowy)	75
Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	76
Inne choroby genetyczne układu nerwowego	76
Choroba Canavan	76
Choroba Schindlera	77
Zaburzenia puryn i pirymidyn	77
Choroba Lescha-Nyhana	77

Deficyt dehydrogenazy dihydropyrimidyny	78
Acyduria orotowa	78
Deficyt fosforybozylotransferazy adeninowej	78
Inne wybrane wady metabolizmu	78
Choroba Wilsona	78
Choroba Menkesa	79
<i>Acrodermatitis enteropathica</i>	80
Mukowiscydoza	80
Wrodzona porfiria erytropoetyczna	81
Zaburzenia glikozylacji białek	81
Zespół Smitha–Lemli–Opitza (SLO)	82
Deficyt dehydrogenazy 3-fosfoglicerynianu	82
Defekt syntazy fosforanu kreatyny	83
Defekt syntezy kwasów żółciowych	83
Objawy kliniczne w genetycznych chorobach metabolicznych	84
Objawy biochemiczne w genetycznych chorobach metabolicznych	85

ROZDZIAŁ 3

Okres noworodkowy — Ewa Helwich	90
Ocena czasu trwania ciąży	90
Wstępna ocena rozwoju noworodka	91
Resuscytacja noworodka	92
Skala Apgar	93
Badanie noworodka	94
Zaburzenia oddychania	96
Zaburzenia przewodu pokarmowego	98
Wady wrodzone będące przyczyną niedrożności przewodu pokarmowego	98
Martwicze zapalenie jelit	99
Hiperbilirubinemia	101
Żółtaczką fizjologiczną	101
Żółtaczki patologiczne spowodowane nadmiarem bilirubiny niezwiązanej lub związanej	101
Zespoły neurologiczne	103
Wodogłowie	103
Krwawienia wewnątrzczaszkowe	104
Drgawki	106
Zakażenia okresu noworodkowego	107
Zakażenia uogólnione — posocznica	107
Zakażenie HIV	109
Zakażenia TORCH	110
Kiła	114
Niedokrwistość okresu noworodkowego	115
Patologia układu moczowego	116
Ostra niewydolność nerek	117
Zakażenia układu moczowego	118
Żywienie noworodka	118
Żywienie doustne	118
Żywienie pozajelitowe	119

ROZDZIAŁ 4

Układ oddechowy — Andrzej Milanowski	121
Rozwój dróg oddechowych	121

Rozwój płuc po urodzeniu	122
Odrębności anatomiczne i czynnościowe układu oddechowego dziecka	122
Mechanizmy obronne układu oddechowego	123
Wady wrodzone układu oddechowego	125
Wady klatki piersiowej	125
Wady przepony	125
Wady tchawicy	126
Wady płuc	126
Niewydolność oddychania	127
Ostre choroby dolnych dróg oddechowych	131
Zapalenie oskrzeli	131
Obturacyjne zapalenie oskrzeli, zapalenie oskrzelików	132
Zapalenie płuc	132
Przewlekłe choroby płuc	144
Astma oskrzelowa	144
Mukowiscydoza	146
Pierwotna dyskinezja rzęsek	147
Rozstrzenie oskrzeli	148
Choroby śródmiąższowe płuc	149
Choroby opłucnej	150
Płyn w jamie opłucnej	150
Odma opłucnowa	151
Gruźlica układu oddechowego	152

ROZDZIAŁ 5

Choroby układu krążenia — *Wanda Kawalec, Krystyna Kubicka* 154

Symptomatologia i metody diagnostyczne w chorobach układu krążenia	154
Wady wrodzone serca	159
Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej	160
Ubytek przegrody międzykomorowej	162
Kanał przedsionkowo-komorowy (ubytok przegrody przedsionkowo-komorowej)	163
Przetrwały przewód tętniczy	165
Tetralogia Fallota	166
Atrezja zastawki tętnicy płucnej bez ubytku przegrody międzykomorowej	169
Atrezja zastawki trójdzielnej	170
Przełożenie wielkich pni tętniczych	172
Całkowity nieprawidłowy płucny spływ żylny	174
Zespół hipoplazji lewego serca	176
Zwężenie zastawkowe tętnicy płucnej	177
Koarktacja aorty	178
Zwężenie zastawkowe aorty	180
Choroby mięśnia sercowego	181
Zapalenie mięśnia sercowego	181
Kardiomiopatie	182
Niewydolność serca	184
Zaburzenia rytmu serca	187
Napadowy częstoskurcz nadkomorowy	188
Komorowe zaburzenia rytmu serca	190
Zespół wydłużonego QT	191
Blok przedsionkowo-komorowy	192
Omdlenia	193

Omdlenia wazowagalne	193
Omdlenia kardiogenne	193
Infekcyjne zapalenie wsierdza	194
Zapalenie osierdza	195

ROZDZIAŁ 6

Gastroenterologia — Józef Ryzko	197
Refluks żołądkowo-przelykowy	197
Choroba wrzodowa	199
Zaburzenia trawienia i wchłaniania jelitowego	201
Celiakia	203
Alergia i nietolerancja pokarmowa	204
Alergia pokarmowa	204
Nietolerancje pokarmowe	206
Reakcje pseudoalergiczne	206
Biegunka przewlekła	207
Enteropatia z utratą białka	208
Zespół rozrostu bakteryjnego	210
Nieswoiste zapalenia jelit	211
Choroba Leśniowskiego–Crohna	212
Wrzodziejące zapalenie jelita grubego	213
Nawracające bóle brzucha	215
Zaparcia stolca	218
Mukowiscydoza	220
Przewlekłe wirusowe zapalenie wątroby	223
Przewlekłe zapalenie typu B (HBV)	223
Przewlekłe zapalenie typu C (HCV)	224
Ostra niewydolność wątroby	225
Przewlekła niewydolność wątroby	228

ROZDZIAŁ 7

Hematologia i onkologia wieku rozwojowego — Jerzy R. Kowalczyk	231
Niedokrwistość	231
Niedokrwistości niedoborowe	232
Niedokrwistości spowodowane hipoaplazją lub aplazją szpiku kostnego	235
Niedokrwistość hipoplastyczna	236
Niedokrwistości hemolityczne	237
Wrodzone zespoły hemolityczne	240
Wrodzone niedobory enzymatyczne erytrocytów	241
Hemoglobinopatie	241
Zaburzenia układu krzepnięcia krwi	242
Skazy krwotoczne płytkowe	242
Skazy krwotoczne osoczowe	244
Skazy krwotoczne naczyniowe	247
Choroby nowotworowe u dzieci	247
Epidemiologia i etiologia	247
Grupy chorób nowotworowych występujących u dzieci	248
Choroby nowotworowe układu krwiotwórczego	252
Chłoniaki	257

Histiocytoza komórek Langerhansa	259
Najczęstsze nowotwory łgite u dzieci	261

ROZDZIAŁ 8

Choroby układu moczowego — *Teresa Wyszyńska* 267

Objawy chorób układu moczowego	267
Zakażenie układu moczowego	271
Kamica układu moczowego.	276
Idiopatyczny zespół nerczycowy	278
Ostre kłębuszkowe zapalenie nerek	283
Postępujące kłębuszkowe zapalenie nerek	284
Nefropatia IgA	288
Zespół Schönleina–Henocha	288
Ostra niewydolność nerek	289
Zespół hemolityczno-mocznicowy	292
Przewlekła niewydolność nerek	293

ROZDZIAŁ 9

Wybrane schorzenia układu nerwowego — *Elżbieta Marszał, Ewa Emich-Widera* 296

Badanie neurologiczne w pierwszym roku życia	296
Wady rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego	297
Mózgowe porażenie dziecięce	301
Zespół wzmożonego ciśnienia wewnątrzczaszkowego	304
Choroby zapalne	306
Zapalenie opon	306
Zapalenie mózgu	309
Zespół Guillaina–Barrégo	311
Neuroborelioza	311
Napady gorączkowe	312
Padaczka	313
Stan padaczkowy	317
Choroby nerwowo-mięśniowe	318
Rdzeniowy zanik mięśni	319
Neuropatie (uszkodzenie neuronu ruchowego na poziomie nerwu obwodowego)	320
Miastenia (zaburzenia przekaźnictwa nerwowo-mięśniowego)	320
Miopatie	321
Zespoły miotoniczne	322
Bóle głowy	322
Zespoły nerwowo-skinne (fakomatozy)	325

ROZDZIAŁ 10

Wybrane zagadnienia endokrynologiczne wieku rozwojowego — *Barbara Rymkiewicz-Kluczyńska* 328

Niedobór wzrostu	328
Podział zaburzeń wzrastania	331
Zaburzenia dojrzewania płciowego	335
Przedwczesne dojrzewanie płciowe	338

Opóźnione dojrzewanie płciowe	340
Choroby tarczycy wieku rozwojowego	341
Fizjopatologia	341
Wrodzona niedoczynność tarczycy	342
Nabyta niedoczynność tarczycy	344
Niedobór jodu	345
Wole wrodzone okresu noworodkowego	346
Wole u dzieci i młodzieży	347
Nadczynność tarczycy	348
Noworodek z nieprawidłowymi zewnętrznymi narządami płciowymi	349
Wrodzony przerost nadnerczy	352
Wrodzony przerost nadnerczy bez utraty soli	352
Wrodzony przerost nadnerczy z utratą soli	353
Cukrzyca	355
Cukrzyca typu 1	355
Cukrzyca typu 2	356
Cukrzyca przejściowa noworodków	356

ROZDZIAŁ 11

Choroby zakaźne — Jacek Wysocki	363
Wprowadzenie	363
Zasady diagnostyki chorób zakaźnych	365
Zakażenia wirusowe	366
Wirusy z rodziny <i>Herpes</i>	366
Wirusowe choroby dróg oddechowych	376
Inne choroby o etiologii wirusowej	380
Zakażenia bakteryjne	392
Krzusiec	392
Zakażenia paciorkowcowe	393
Zakażenia gronkowcowe	394
Zakażenia <i>Haemophilus influenzae</i>	396
Bakteryjne zatrucia pokarmowe	397
Błonica	398
Zatrucie jadem kielbasianym (botulizm).	399
Borelioza z Lyme (krętkowica kleszczowa)	400
Chlamydiozy	401
Szczepienia ochronne	402

ROZDZIAŁ 12

Wybrane zagadnienia z otolaryngologii — Danuta Gryczyńska	406
Ucho	406
Choroby ucha zewnętrznego	406
Choroby ucha środkowego	407
Niedosłuch u dziecka	412
Zawroty głowy	414
Szumy uszne	414
Choroby nosa i zatok	414
Ostry nieżyt nosa	414
Czyrak przedsionka nosa	415
Ostre i przewlekłe zapalenie zatok przynosowych	415

Skrzywienie przegrody nosa (<i>deriatio septi nasi</i>)	417
Alergiczny nieżyt nosa	418
Niewykszałcenie nozdrzy tylnych	418
Gardło	418
Wyrośla adenoidalne (migdałek gardłowy)	418
Ostre zapalenie gardła (<i>pharyngitis acuta</i>)	419
Ropień okołomigdałkowy (<i>abscessus peritonsillaris</i>)	420
Powiększenie migdałków podniebiennych	421
Choroby krtani	424
Ostre zapalenie nagłośni	426
Podgłośniowe zapalenie krtani	426
Ciało obce	427
Alergiczne obrzęki krtani	427

ROZDZIAŁ 13

Zapalne choroby reumatyczne wieku rozwojowego — Katarzyna Rostropowicz-Denisiewicz	428
Wprowadzenie	428
Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów	429
Zapalne młodzieńcze spondyloartropatie	434
Młodzieńcze zeszywniające zapalenie stawów kręgosłupa	435
Młodzieńcze łuszczykowe zapalenie stawów	436
Zespół Reitera	436
Nieswoiste zapalenie jelit	436
Zespół seronegatywnej entezo-artropatii	437
Infekcyjne zapalenie stawów	438
Gorączka reumatyczna	439
Odczynowe zapalenie stawów w przebiegu lub po przebyciu infekcji	442
Młodzieńczy toczeń rumieniowaty układowy	443
Zespół tocznia noworodkowego (<i>lupus erythematodes neonatorum</i>)	445
Zespół antyfosfolipidowy	446
Młodzieńcze zapalenie skórno-mięśniowe	447
Twardzina (sklerodermia) i zespoły nakładania	449
Twardzina układowa	450
Twardzina ograniczona	451
Zespoły nakładania	452
Pierwotne układowe zapalenie naczyń	453
Zespół Schönleina–Henocha	453
Guzkowe zapalenie tętnic (<i>polyarthritis nodosa</i>)	455
Ziarniniak Wegenera	456
Choroba Kawasaki	456
Choroba Takayashu (<i>Takayashu artheritis</i>)	457

ROZDZIAŁ 14

Układ odpornościowy — Krzysztof Zeman	459
Niedobory odporności u dzieci	459
Układ odpornościowy	459
Diagnostyka zaburzeń układu odpornościowego	463
Pierwotne zaburzenia odporności	465

Wtórne zaburzenia odporności	481
Choroby alergiczne u dzieci	482
Nadwrażliwość	482
Rozpoznawanie alergii	485
Uogólnione reakcje alergiczne	486
Choroby alergiczne układu pokarmowego	486
Choroby alergiczne układu oddechowego	487
Choroby alergiczne skóry	489
Choroby alergiczne oczu	490
Skorowidz	492