

# Spis treści

Przedmowa	iv	Nowotwory układu chłonnego . . . . .	93
<b>1. Choroby dziedziczne</b> . . . . .	1	Skazy krwotoczne . . . . .	98
<i>Barbara Jarzab, Jolanta Krajewska</i>		Skazy płytkowe . . . . .	100
Genom człowieka i geny . . . . .	1	Skazy naczyniowe . . . . .	103
Świat RNA. . . . .	4	Stany nadkrzepliwości (trombofilia) . . . . .	104
Dziedziczność i zmienność . . . . .	5	<b>4. Wybrane zagadnienia z immunopatologii</b> . . . . .	105
Mechanizmy dziedziczenia i ujawniania		<i>Eugeniusz Józef Kucharz</i>	
chorób dziedzicznych . . . . .	9	Układ odpornościowy . . . . .	105
Choroby o jednogennym mechanizmie		Układ dopełniacza . . . . .	109
dziedziczenia . . . . .	12	Zapalenie . . . . .	112
Mechanizmy mutacji prowadzących		Szczepienia . . . . .	126
do chorób dziedzicznych. . . . .	17	<b>5. Układ sercowo-naczyniowy</b> . . . . .	127
Mikrodelecje. . . . .	22	<i>Katarzyna Mizia-Stec, Maciej Haberka</i>	
Współdziałanie genotypu i czynników		Niewydolność krążenia . . . . .	127
środowiskowych w ujawnianiu		Ostra niewydolność serca . . . . .	137
fenotypu choroby . . . . .	23	Krążenie płucne, nadciśnienie płucne . . . . .	142
Identyfikacja genów wywołujących		Wstrząs . . . . .	145
choroby dziedziczne . . . . .	26	Wady serca . . . . .	148
<b>2. Nowotwory</b> . . . . .	29	Zwężenie zastawki aortalnej	
<i>Barbara Jarzab, Jolanta Krajewska</i>		(stenoza aortalna) . . . . .	150
Protoonkogeny . . . . .	39	Niedomykalność zastawki aortalnej . . . . .	152
Geny supresorowe . . . . .	46	Zwężenie zastawki mitralnej	
Porównanie protoonkogenów i genów		(stenoza mitralna) . . . . .	154
supresorowych . . . . .	54	Niedomykalność zastawki mitralnej . . . . .	156
Mechanizmy molekularne		Zwężenie zastawki trójdzielnej	
mutacji kancerogennych . . . . .	56	(stenoza trójdzielna) . . . . .	158
Rak jako skutek utraty kontroli nad genami	58	Niedomykalność zastawki trójdzielnej. . . . .	159
Wieloetapowy model kancerogenezy . . . . .	59	Wybrane wady wrodzone serca. . . . .	159
Nowotwory dziedziczne. . . . .	62	Ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej	160
Czynniki mutagenne i środowiskowe		Ubytek w przegrodzie międzykomorowej. . . . .	161
uwarunkowania kancerogenezy . . . . .	66	Przetrwały przewod tętniczy . . . . .	162
Wirusy jako przyczyna raka . . . . .	70	Przełożenie dużych naczyń . . . . .	163
Podsumowanie – kiedy ścieżki łączą		Tetralogia Fallota . . . . .	163
się w sieć? . . . . .	70	Miażdżyca tętnic . . . . .	164
Mechanizmy obrony nowotworu		Choroba niedokrwienna serca. . . . .	164
przed układem immunologicznym. . . . .	73	Stabilne zespoły wieńcowe . . . . .	168
<b>3. Układ krwiotwórczy</b> . . . . .	79	Ostre zespoły wieńcowe . . . . .	170
<i>Kamil Wdowiak, Jerzy Chudek</i>		Nadciśnienie tętnicze. . . . .	184
Hemopoeza . . . . .	79	Zaburzenia rytmu serca i przewodzenia. . . . .	189
Choroby układu czerwokrwinkowego . . . . .	81	Tachyarytmie . . . . .	190
Zaburzenia układu granulocytarnego układu		Bradyarytmie . . . . .	192
białokrwinkowego . . . . .	88	Wybrane przykłady zaburzeń rytmu serca	
Choroby rozrostowe układu krwiotwórczego	89	i przewodzenia . . . . .	193
		Kardiomiopatie . . . . .	198
		Wybrane choroby osierdzia . . . . .	203

<b>6. Układ oddechowy</b> . . . . .	205		
<i>Szymon Skoczyński, Magdalena Wyskida</i>			
Podstawy anatomii układu oddechowego . . . . .	205		
Mechanika oddychania . . . . .	206		
Regulacja oddychania . . . . .	207		
Krażenie płucne. . . . .	208		
Wymiana gazów w płucach i transport gazów we krwi . . . . .	210		
Niewydolność oddychania . . . . .	212		
Podstawowe choroby obturacyjne górnych dróg oddechowych z uwzględnieniem zespołu obturacyjnego bezdechu we śnie i nieżyty nosa . . . . .	215		
Podstawowe choroby obturacyjne dolnych dróg oddechowych – astma oskrzelowa, przewlekła obturacyjna choroba płuc (POChP) i mukowiscydoza . . . . .	218		
Mukowiscydoza . . . . .	223		
Choroby restrykcyjne układu oddechowego z uwzględnieniem chorób śródmiażdżowych płuc oraz chorób restrykcyjnych pozapłucnych . . . . .	225		
Zaburzenia budowy lub podatności klatki piersiowej . . . . .	230		
Patogeneza chorób opłucnej. . . . .	232		
Odma opłucnowa. . . . .	235		
Rozprężeniowy obrzęk płuc. . . . .	237		
<b>7. Układ pokarmowy</b> . . . . .	239		
<i>Marek Hartleb, Tomasz Marek</i>			
Wątroba . . . . .	239		
Funkcje metaboliczne hepatocytów. . . . .	240		
Martwica, regeneracja i włóknienie. . . . .	244		
Marskość wątroby . . . . .	246		
Cholestaza . . . . .	253		
Stłuszczenie wątroby . . . . .	256		
Ostra niewydolność wątroby . . . . .	259		
Zapalenia wirusowe wątroby . . . . .	260		
Zakażenie HBV . . . . .	260		
Choroby autoimmunizacyjne . . . . .	264		
Choroby wątroby uwarunkowane genetycznie . . . . .	265		
Choroby zewnątrzwątrobowych dróg żółciowych. . . . .	271		
Przewód pokarmowy . . . . .	274		
Czynności przewodzenia pokarmowego – rola układu nerwowego i endokrynnego . . . . .	274		
Choroby przełyku . . . . .	275		
Choroby żołądka i dwunastnicy . . . . .	277		
Choroby jelit. . . . .	284		
		Choroby trzustki . . . . .	290
<b>8. Układ moczowy</b> . . . . .	297		
<i>Jerzy Chudek, Joanna Ficek, Teresa Nieszporek</i>			
Zarys fizjologii. . . . .	297		
Ostra choroba nerek. . . . .	301		
Przewlekła choroba nerek . . . . .	305		
Kłębuszkowe zapalenie nerek . . . . .	309		
Glomerulopatie niezapalne . . . . .	311		
Zespół nerczykowy . . . . .	311		
Wielotorbielowate zwyrodnienie nerek. . . . .	312		
Tubulopatie . . . . .	312		
Kamica moczowa (nerkowa). . . . .	314		
Pęcherz nadreaktywny . . . . .	315		
<b>9. Układ wewnętrzwydzielniczy (endokryny)</b> . . . . .	317		
<i>Ewa Małecka-Tendera, Paweł Matusik</i>			
Współdziałanie ośrodkowego układu nerwowego z układem wewnątrz- wydzielniczym (neurotransmitery, hormony, systemy komunikacji). . . . .	317		
Gruzoły wydzielania wewnętrznego . . . . .	318		
Hormony – budowa biochemiczna, synteza, transport i metabolizm . . . . .	319		
Mechanizmy działania hormonów na komórki docelowe – receptory . . . . .	320		
Mechanizmy kontroli aktywności hormonalnej . . . . .	322		
Niedoczynność i nadczynność gruczołów wydzielania wewnętrznego . . . . .	323		
Przysadka mózgowa i podwzgórze . . . . .	324		
Szyszynka . . . . .	336		
Tarczycza . . . . .	336		
Nadnercza . . . . .	344		
Układ rozrodczy. . . . .	355		
<b>10. Zaburzenia gospodarki wodno- -elektrolitowej i kwasowo-zasadowej</b> . . . . .	365		
<i>Paweł Małek, Piotr Kocetlak, Magdalena Olszanecka-Glinianowicz</i>			
Izowolemia. . . . .	366		
Izotonia . . . . .	366		
Odwodnienie . . . . .	368		
Stany przewodnienia . . . . .	370		
Izojonina . . . . .	374		
Chlor . . . . .	380		
Potas . . . . .	381		
Fosfor . . . . .	387		
Wapń . . . . .	388		

Magnez . . . . .	391	<b>13. Układ nerwowy . . . . .</b>	451
Izohydria . . . . .	393	<i>Monika Rudzińska-Bar, Joanna Siuda, Grzegorz Opala</i>	
Kwasica . . . . .	394	Urazy . . . . .	451
<b>11. Zaburzenia odżywiania . . . . .</b>	401	Urazy czaszkowo-mózgowe . . . . .	454
<i>Magdalena Olszanecka-Glinianowicz</i>		Podział urazów pod względem	
Bilans energetyczny . . . . .	401	mechanizmu uszkodzenia . . . . .	456
Ośrodkowa i obwodowa regulacja		Urazy rdzenia kręgowego . . . . .	458
bilansu energetycznego . . . . .	402	Stany napadowe . . . . .	459
Otyłość . . . . .	404	Choroby demielinizacyjne . . . . .	463
Powikłania otyłości i ich kluczowe		Choroby nerwowo-mięśniowe . . . . .	467
patomechanizmy . . . . .	407	Choroby nerwów obwodowych	
Zespół metaboliczny . . . . .	410	(neuropatie obwodowe) . . . . .	469
Psychosomatyczne zaburzenia odżywiania	411	Choroby naczyniowe mózgu . . . . .	471
Niedożywienie i wyniszczenie . . . . .	416	Udar mózgu niedokrwieny . . . . .	472
Witaminy . . . . .	419	Choroby neurozwyrodnieniowe . . . . .	480
<b>12. Wrodzone i nabyte zaburzenia</b>		Choroby mózdzku . . . . .	487
<b>przemian metabolicznych węglowodanów,</b>		<b>14. Metabolizm i patogeneza chorób kości.</b>	
<b>lipidów i białek oraz zaburzenia</b>		<b>Patofizjologia przytarczyc . . . . .</b>	495
<b>termogenezy . . . . .</b>	427	<i>Michał Holecki, Jan Duława</i>	
<i>Magdalena Olszanecka-Glinianowicz, Piotr Kocetlak</i>		Metabolizm kości . . . . .	495
Węglowodany . . . . .	427	Choroby kości . . . . .	501
Wrodzone zaburzenia przemian		Patogeneza chorób przytarczyc . . . . .	505
węglowodanów . . . . .	427	<b>15. Patofizjologia procesu starzenia . . . . .</b>	509
Insulina i insulinooporność . . . . .	429	<i>Krzysztof Książek, Katarzyna Wieczorowska-Tobis</i>	
Insulinooporność . . . . .	430	Ewolucja procesu starzenia . . . . .	509
Cukrzyca . . . . .	432	Mechanizmy starzenia o charakterze	
Zaburzenia przemiany białkowej . . . . .	440	ogólnoustrojowym . . . . .	510
Zaburzenia przemiany zasad purynowych	441	Starzenie na poziomie komórkowym . . . . .	511
Zaburzenia przemiany lipidów . . . . .	441	Starzenie komórkowe a choroby związane	
Hiperlipidemie . . . . .	442	z wiekiem . . . . .	513
Hipolipoproteinemia . . . . .	443	Starzenie na poziomie narządowym . . . . .	514
Lipidozy . . . . .	444	Zmiany wynikające z procesu starzenia . . . . .	514
Patogeneza miażdżycy . . . . .	444		
Termoregulacja . . . . .	447		
Wpływ gorąca . . . . .	447		
Gorączka . . . . .	448		
Wpływ zimna . . . . .	449		