

Spis treści

Wprowadzenie	17
--------------------	----

I. UKŁAD NERWOWY

Mechanizmy uszkodzenia i neuroplastyczności mózgu u dzieci <i>Wojciech Kułak, Wojciech Sobaniec</i>	19
Mechanizmy uszkodzenia mózgu	20
Plastyczność mózgu	21
Mechanizmy molekularne plastyczności mózgu	22
Podsumowanie	22
Piśmiennictwo	23
Współczesne spojrzenie na patogenezę mózgowego porażenia dziecięcego <i>Wojciech Kułak, Wojciech Sobaniec</i>	24
Rola kwasu glutaminowego i asparaginowego, receptorów NMDA oraz wapnia w uszkodzeniu mózgu	25
Wolne rodniki i nadtlenki lipidów	26
Prostaglandyny, leukotrieny i cytokiny	26
Piśmiennictwo	27
Padaczka – współczesne metody terapii <i>Wojciech Kułak, Wojciech Sobaniec</i>	29
Leczenie farmakologiczne padaczki	31
Padaczka nowo rozpoznana	33
Padaczki częściowe	33
Padaczki uogólnione	33
Dieta ketogenna	33
Stymulacja nerwu błędnego	34
Leczenie chirurgiczne padaczki	34
Piśmiennictwo	35
Zespół Downa jako model przyspieszonego starzenia mózgu <i>Wojciech Kułak, Wojciech Sobaniec</i>	37
Zespół Downa a choroba Alzheimera	37
Rezonans magnetyczny mózgu	38
Badania histopatologiczne mózgu	39
Procesy peroksydacji lipidowej	39
Piśmiennictwo	40
Spektroskopia protonowa rezonansu magnetycznego w neurologii dziecięcej <i>Wojciech Kułak, Wojciech Sobaniec</i>	42
Zalety metody ¹ H MRS	44
Ograniczenia metody ¹ H MRS	45

Guzy mózgu	45
Zespół Downa	45
Mózgowe porażenie dziecięce	46
Piśmiennictwo	47

II. UKŁAD ENDOKRYNNY

Zaburzenia wzrastania <i>Andrzej Kędzia</i>	49
Fizjologia osi wzrostowej	49
Przyczyny niedoboru wzrostu	52
Diagnostyka somatotropinowej niedoczynności przysadki	54
Terapia rekombinowanym ludzkim hormonem wzrostu	55
Powikłania terapii hormonem wzrostu	59
Nieprawidłowości w przekazie sygnału wzrostowego	62
Piśmiennictwo	65
Schorzenia tarczycy o podłożu autoimmunologicznym <i>Artur Bossowski, Ewa Otto-Buczkowska</i>	67
Piśmiennictwo	76
Ocena czynności kory nadnerczy – interpretacje badań i komentarze <i>Piotr Fichna, Marta Fichna</i>	78
Piśmiennictwo	85
Hormony żołądkowo-jelitowe i ich wpływ na homeostazę glukozy <i>Ewa Otto-Buczkowska, Przemysław Jarosz-Chobot</i>	87
Piśmiennictwo	91
Zespół policystycznych jajników u dziewcząt	
– wyzwanie dla endokrynologii i ginekologii wieku rozwojowego <i>Katarzyna Ochmańska, Piotr Fichna</i>	94
Piśmiennictwo	102

III. UKŁAD POKARMOWY

Ostra biegunka infekcyjna <i>Hanna Szajewska</i>	105
Definicje	105
Etiologia	105
Diagnostyka laboratoryjna	107
Ocena stopnia odwodnienia	107
Zapobieganie odwodnieniu	107
Niewłaściwe płyny	107
Nawadnianie enteralne czy dożylne?	108
Nawadnianie doustne – w jaki sposób?	109
Jaka powinna być objętość DPN?	109
Wybór DPN	109
Wskazania do nawadniania dożylnego	110
Informacja dla rodziców, kiedy należy skontaktować się z lekarzem	110
Żywnienie	110
Preparaty ubogo- lub bezlaktozowe i (lub) bezmleczne	110
Postępowanie w przypadku wymiotów	111
Farmakoterapia	111
Leki przeciwdrobnoustrojowe	111
Leki przeciwbiegunkowe	112
Cynk	112
Probiotyki	113
Szczepienia przeciwko rotawirusom	113
Piśmiennictwo	114
Celiakia <i>Hanna Szajewska</i>	116
Genetyka	116
Epidemiologia	116

Patomechanizm	116
Objawy	117
Postaci celiakii	118
Współistnienie z innymi chorobami	118
Rozpoznanie	118
Diagnostyka serologiczna	119
Biopsja jelita cienkiego	119
Badania pomocnicze	120
Różnicowanie	120
Leczenie	121
Monitorowanie leczenia i przebiegu choroby	121
Powikłania choroby	122
Zapobieganie	122
Piśmiennictwo	122
Ostre zapalenie trzustki <i>Jarosław Walkowiak</i>	123
Definicja i etiologia	123
Objawy kliniczne	124
Postępowanie diagnostyczne	125
Leczenie	126
Piśmiennictwo	127
Przewlekłe zapalenie trzustki <i>Jarosław Walkowiak</i>	129
Definicja i etiologia	129
Objawy kliniczne	130
Postępowanie diagnostyczne	131
Leczenie	132
Piśmiennictwo	133

IV. UKŁAD ODDECHOWY

Choroby infekcyjne układu oddechowego u dzieci <i>Marek Kulus</i>	134
Epidemiologia	134
Etiologia zakażeń dróg oddechowych	135
Zakażenia wirusowe	135
Rhinowirus	135
Grypa	136
Oddechowy wirus syncytialny	136
Inne zakażenia wirusowe dróg oddechowych	137
Diagnostyka	139
Piśmiennictwo	142
Astma oskrzelowa <i>Marek Kulus</i>	144
Definicja astmy według The Global Initiative For Astma (GINA) 2006	144
Epidemiologia	144
Patofizjologia astmy	144
Zapalenie alergiczne	145
Nadreaktywność oskrzeli	146
Objawy	147
Patofizjologia	147
Rozpoznanie	148
Badania dodatkowe przydatne w rozpoznaniu astmy	151
Punktowe testy skórne	152
Przeciwciała IgE	153

Badania czynnościowe układu oddechowego	154
Inne badania	155
Klasyfikacja astmy	155
Postępowanie terapeutyczne w astmie dziecięcej	155
Dzieci młodsze	158
Leki stosowane w astmie oskrzelowej	158
Glikokortykosteroidy wziewne	158
Leki przeciwleukotrienowe	160
Kromony	160
Teofilina	161
Przeciwciała anty-IgE	161
Długodziałające β -2-mimetyki (LABA)	161
Krótkodziałające β -2-mimetyki	162
Leki przeciwwcholinergiczne	162
Piśmiennictwo	163

V. UKŁAD SERCOWO-NACZYNIOWY

Nowe metody nieoperacyjnego leczenia wrodzonych wad serca u dzieci	<i>Małgorzata Szkutnik, Jacek Białkowski</i>	165
Poszerzanie zwężonych zastawek i naczyń		166
Balonowa walwuloplastyka zastawki tętnicy płucnej		166
Balonowa walwuloplastyka zwężonej zastawki aortalnej		167
Nieoperacyjne leczenie zwężenia cieśni aorty		168
Poszerzanie zwężonych gałęzi tętnicy płucnej		170
Poszerzanie zwężonych żył płucnych		171
Zamykanie nieprawidłowych połączeń wewnątrz- i pozasercowych		171
Zamykanie przetrwałego przewodu tętniczego		172
Zamykanie ubytku międzyprzedsionkowego		173
Zamykanie ubytków międzykomorowych		174
Zamykanie innych, rzadkich nieprawidłowych połączeń w układzie krążenia		181
Przecewnikowe usuwanie ciał obcych z układu krążenia		183
Piśmiennictwo		183
Wideo-kapilaroskopia jako nowe narzędzie badawcze mikrokrążenia	<i>Anna Górka</i>	185
Wybrane aspekty budowy i czynności śródbłónka		185
Struktura sieci mikronaczyniowej skóry		187
Sieć naczyń włosowatych		187
Warstwa tętniczko-żyłkowa		188
Rys historyczny badań kapilaroskopowych		188
Wskazania do kapilaroskopii		188
Obszary dostępne do badania kapilaroskopowego		189
Metodyka badania		189
Morfologia mikrokrążenia w populacji wieku rozwojowego		189
Klasyfikacja morfologicznych zmian kapilar według Bollingera i Fagrella		190
Zastosowania kliniczne		190
Objaw lub fenomen Raynauda		190
Twardzina (skleroderma)		191
Inne układowe choroby tkanki łącznej		192
Samoistna sinica kończyn		193
Miażdżyca		193
Mikroangiopatia cukrzycowa		194
Podsumowanie		195
Piśmiennictwo		195

VI. UKŁAD MOCZOWY

Postępy w diagnostyce i leczeniu zakażeń układu moczowego u dzieci <i>Danuta Zwolińska, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska</i> . . .	203
Diagnostyka zum	204
Leczenie zum	207
Podsumowanie	209
Piśmiennictwo	209
Postępy w rozpoznawaniu wrodzonych zespołów nerczycowych <i>Danuta Zwolińska, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska</i>	211
Wrodzony zespół nerczycowy typu fińskiego	212
Idiopatyczny zespół nerczycowy oporny na leczenie	213
Rodzinne występujące ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków nerkowych	213
Wrodzony zespół nerczycowy z rozlanym stwardnieniem mezangium	214
Inne wrodzone zespoły nerczycowe	215
Podsumowanie	216
Piśmiennictwo	216

VII. TKANKA ŁĄCZNA

Leczenie immunomodulujące młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów	
w perspektywie jutra <i>Anna Górka</i>	218
Hamowanie produkcji, uwalniania lub aktywności cytokin i mediatorów zapalenia	224
Hamowanie aktywności i/lub proliferacji komórek odpowiedzi immunologicznej	228
Hamowanie aktywności komórek efektorowych	229
Piśmiennictwo	232

VIII. ONKOLOGIA

Postęp w leczeniu nowotworów u dzieci <i>Alicja Chybicka</i>	234
Postęp w diagnostyce onkologicznej	234
Postęp w leczeniu	235
Terapia genowa	238
Wpływ leków przeciwnowotworowych na angiogenezę	240
Terapia wspomagająca leczenie nowotworów	241
Cytokiny	241
Cząstki adhezyjne	241
Piśmiennictwo	242
Niestandardowe podejście diagnostyczne i terapeutyczne w chorobach	
nowotworowych w zespole Nijmegen <i>Wojciech Młynarski, Małgorzata Stolarska, Beata Zalewska-Szewczyk</i>	244
Obraz kliniczny	244
Leczenie chorób nowotworowych u pacjentów z zespołem Nijmegen	246
Podsumowanie	247
Piśmiennictwo	248

IX. KLINICZNE MANIFESTACJE CHOROÓB METABOLICZNYCH

Homeostaza glukozy <i>Ewa Otto-Buczkowska</i>	249
Glikoliza	250
Glukoneogeneza	250
Glikogen – glikogenoliza i glikogenogeneza	251
Hormony regulujące komórkowe wykorzystanie glukozy	251
Hormony trzustkowe	251
Hormony żołądkowo-jelitowe	254
Rola narządów i tkanek w utrzymaniu metabolicznej homeostazy	254
Przewód pokarmowy	255

Wątroba	255
Rola mięśni w utrzymaniu homeostazy glukozy	256
Tkanka tłuszczowa	256
Serce	257
Mózg	257
Nerki	257
Piśmiennictwo	257
Etiopatogeneza cukrzycy typu 1 – nowe spojrzenie <i>Grażyna Deja, Przemysław Jarosz-Chobot</i>	258
Czynniki genetyczne	258
Czynniki środowiskowe	259
Piśmiennictwo	261
Nowoczesne metody leczenia i monitorowania cukrzycy typu 1 <i>Grażyna Deja, Przemysław Jarosz-Chobot</i>	262
Rodzaje insuliny	262
Modele insulinoterapii	263
Kryteria wyrównania i sposoby monitorowania leczenia	265
Piśmiennictwo	266
Powikłania cukrzycy typu 1 <i>Przemysław Jarosz-Chobot</i>	268
Ostre powikłania cukrzycy	268
Niedocukrzenie (hipoglikemia)	268
Cukrzycowa kwasica ketonowa	269
Inne powikłania cukrzycy	272
Zaburzenia rozwoju fizycznego oraz dojrzewania	272
Zaburzenia przyjmowania pokarmów	272
Mikroangiopatia	273
Neuropatia	273
Makroangiopatia	273
Nadciśnienie tętnicze	273
Piśmiennictwo	274
Utrwalona cukrzyca noworodkowa – zastosowanie leków doustnych	
w terapii cukrzycy u dzieci <i>Wojciech Młynarski, Agnieszka Gach</i>	275
Udział kanałów potasowych w wydzielaniu insuliny	276
Udział mutacji genu <i>KCNJ11</i> w patogenezie cukrzycy	277
Obraz kliniczny cukrzycy spowodowanej mutacjami genu <i>KCNJ11</i>	277
Leczenie doustne pochodnymi sulfonylomocznika	279
Podsumowanie	280
Piśmiennictwo	280
Hipoglikemia – jej przyczyny i objawy w populacji	
wieku rozwojowego <i>Ewa Otto-Buczkowska, Przemysław Jarosz-Chobot</i>	281
Zwiększone zużycie glukozy	283
Hiperinsulinizm	283
Obniżenie produkcji glukozy	283
Dysfunkcje hormonalne	283
Zaburzenia metabolizmu glikogenu	285
Zaburzenia procesu glukoneogenezy	285
Zaburzenia ketogenezy i zużycowania związków ketonowych	285
Piśmiennictwo	288
Zaburzenia homeostazy glukozy u noworodków i najmłodszych niemowląt <i>Ewa Otto-Buczkowska</i>	290
Hipoglikemia	291
Regulacja homeostazy glukozy w okresie płodowym	291
Homeostaza glukozy po urodzeniu	292
Patofizjologia hipoglikemii	293

Obraz kliniczny	294
Hiperinsulinemia	294
Wrodzone defekty metaboliczne jako przyczyna hipoglikemii u noworodków i niemowląt	295
Diagnostyka hipoglikemii	296
Leczenie	296
Hiperglikemia	298
Piśmiennictwo	299
Zespół metaboliczny u dzieci i młodzieży <i>Mirosława Urban</i>	302
Kryteria diagnostyczne zespołu metabolicznego u dzieci	302
Epidemiologia	304
Czynniki patogenetyczne zespołu metabolicznego	305
Postępowanie terapeutyczne w zespole metabolicznym	309
Piśmiennictwo	310
Gospodarka fosforanowo-wapniowa w stanie zdrowia i choroby <i>Ewa Otto-Buczkowska</i>	313
Wapń	314
Fosfor	320
Zaburzenia homeostazy wapniowo-fosforanowej	321
Zaburzenia metabolizmu fosforanów	321
Zaburzenia gospodarki wapniowej	323
Zaburzenia homeostazy wapniowo-fosforanowej w stanach krytycznych	332
Piśmiennictwo	336
Osteopenia i osteoporoza w mukowiscydozie <i>Jarosław Walkowiak, Aleksandra Lisowska</i>	338
Mukowiscydoza – wiadomości ogólne	338
Etiologia osteopenii i osteoporozy	339
Manifestacja kliniczna	340
Epidemiologia	340
Postępowanie diagnostyczne	340
Profilaktyka	341
Leczenie	341
Piśmiennictwo	342

X. GENETYKA

Schorzenia uwarunkowane genetycznie ze szczególnym uwzględnieniem

schorzeń genomowych <i>Alina T. Midro</i>	343
Zespół monosomii 1p36	345
Diagnoza kliniczna	345
Region krytyczny	346
Weryfikacja diagnozy	346
Zespół Wolfa-Hirschhorna	347
Diagnoza kliniczna	347
Region krytyczny	348
Translokacja chromosomowa t(4;8)(p16.1;p23.1)	349
Fenotyp behawioralny	350
Zespół monosomii 5p	351
Diagnoza kliniczna i ocena fenotypu morfologicznego	351
Fenotyp zachowania (behawioralny)	352
Region krytyczny	352
Zespół Di George'a	353
Diagnostyka kliniczna	353
Region krytyczny	354
Weryfikacja rozpoznania	354

Zespół Retta	355
Problemy medyczne	355
Weryfikacja rozpoznania	357
Podziękowania	358
Piśmiennictwo	358
Schorzenia genomowe związane z disomią jednorodzicielską <i>Alina T. Midro</i>	361
Zespół Pradera-Williego	362
Diagnoza kliniczna	362
Fenotyp morfologiczny	363
Fenotyp behawioralny	363
Region krytyczny	363
Weryfikacja diagnozy klinicznej	364
Zespół Angelmana	364
Diagnostyka kliniczna	364
Weryfikacja rozpoznania klinicznego	365
Zespół Russella-Silvera	365
Diagnostyka kliniczna	366
Uwarunkowania genetyczne	366
Geny kandydujące	367
Piśmiennictwo	368

XI. DERMATOLOGIA

Ekspozycja ultrafioletowa a znamiona melanocytowe u dzieci	
– profilaktyka i zasady postępowania <i>Grażyna Kamińska-Winciorek</i>	370
Ryzyko rozwoju znamion melanocytowych nabytych oraz czerniaka a promieniowanie ultrafioletowe	370
Ochrona przeciwsłoneczna	371
Edukacja rodziców	371
Zasady profilaktyki UV	371
Charakterystyka kliniczna wybranych znamion melanocytowych	373
Znamiona melanocytowe wrodzone oraz nabyte – zasady postępowania	374
Obserwacja kliniczna	375
Obserwacja dermatoskopowa	376
Profilaktyka znamion melanocytowych	377
Piśmiennictwo	377
Aktualne metody terapii trądziku zwykłego <i>Grażyna Kamińska-Winciorek</i>	380
Terapia miejscowa	381
Terapia doustna	382
Piśmiennictwo	384

XII. STANY ZAGROŻENIA ŻYCIA

Pierwsza pomoc w stanach zagrożenia życia u dzieci <i>Grażyna Szirer</i>	386
Ostre zapalenie krtani	386
Ostre zapalenie oskrzelików	387
Stan astmatyczny	387
Wstrząs hipowolemiczny i septyczny.	388
Uraz czaszkowo-mózgowy	390
Stan drgawkowy	391
Zatrucia	392
Resuscytacja krążeniowo-oddechowa	393
Płynoterapia	394

Opieka poresuscytacyjna	394
Obecność rodziców w trakcie resuscytacji	395
Piśmiennictwo	395
Zaburzenia homeostazy glukozy u chorych	
znajdujących się w stanie krytycznym Ewa Otto-Buczkowska, Grażyna Szirer	397
Hiperglikemia	397
Hipoglikemia	404
Piśmiennictwo	404
Wrodzone defekty metaboliczne jako przyczyna stanów zagrażających życiu u dzieci Ewa Otto-Buczkowska	406
Zaburzenia przemiany cyklu mocznikowego, przebiegające z hiperamonemią	407
Wrodzone kwasice metaboliczne (<i>metabolic acidosis</i>)	408
Defekty oksydacji kwasów tłuszczowych	410
Defekt oksydacji długociąguchowych kwasów tłuszczowych (<i>long-chain L-3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase deficiency – LCHAD, very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	411
Defekt oksydacji średnociąguchowych kwasów tłuszczowych (<i>medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	412
Defekt oksydacji krótkociąguchowych kwasów tłuszczowych (<i>short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	412
Zaburzenia metabolizmu aminokwasów	412
Niekietotyczna hiperglicynemia (<i>nonketotic hyperglycinemia – NKH</i>)	412
Choroba syropu klonowego (<i>maple syrup urine disease – MSUD</i>)	413
Bloki metaboliczne w przemianie węglowodanów	413
Galaktozemia	413
Choroby spichrzania glikogenu (<i>glycogen storage diseases – GSD</i>)	413
Kliniczne manifestacje wrodzonych chorób metabolicznych	413
Hiperamonemia (<i>hyperammonemia</i>)	415
Kwasice metaboliczne	419
Hipoglikemia	423
Żółtaczka i dysfunkcja wątroby	425
Wskazówki sugerujące choroby spichrzeniowe	427
Odór	428
Zespół cech dysmorficznych	428
Piśmiennictwo	431
Dziecko maltretowane – zanim zdarzy się nieszczęście Ewa Otto-Buczkowska	433
Dziecko maltretowane	434
Zespół szarpanego niemowlęcia	435
Piśmiennictwo	437

XIII. PROBLEMY SZCZEGÓLNE

Metody oceny stanu odżywienia Janusz Książyk	438
Piśmiennictwo	446
Żywnienie dzieci zdrowych i chorych Janusz Książyk	448
Żywnienie w okresie niemowlęcym	448
Żywnienie dziecka w wieku 2-3 lat	452
Żywnienie dzieci chorych	452
Leczenie żywieniowe drogą przewodu pokarmowego	452
Żywnienie pozajelitowe	457
Piśmiennictwo	462
Probiotyki i prebiotyki w pediatrii Hanna Szajewska	464
Probiotyki	464
Definicja	464
Czy ważna jest znajomość szczepu probiotycznego?	465

Mechanizm działania	465
Źródła probiotyków	466
Leczenie ostrej biegunki infekcyjnej	467
Zapobieganie biegunce szpitalnej	469
Zapobieganie zakażeniom przewodu pokarmowego i układu oddechowego u zdrowych dzieci	469
Zapobieganie martwiczemu zapaleniu jelit u wcześniaków	469
Choroby przewodu pokarmowego	470
Zakażenie <i>Helicobacter pylori</i>	471
Zaparcie	471
Nieswoiste zapalenie jelit	471
Zapobieganie alergiom	471
Bezpieczeństwo stosowania probiotyków	472
Prebiotyki	472
Definicje	472
Cechy prebiotyków	472
Oligosacharydy pokarmu kobiecego	472
Przykłady prebiotyków	472
Badania kliniczne z innymi prebiotykami	473
Stosować czy nie stosować probiotyki i/lub prebiotyki?	473
Piśmiennictwo	475
Zapobieganie alergiom przez modyfikacje dietetyczne <i>Hanna Szajewska</i>	478
Identyfikacja niemowląt o zwiększonym ryzyku wystąpienia choroby alergicznej przed urodzeniem się noworodka lub tuż po jego narodzinach	478
Dieta eliminacyjna w czasie ciąży	479
Rola karmienia mlekiem matki	479
Dieta eliminacyjna w czasie laktacji	479
Hydroлизаты białek	479
Preparaty sojowe	480
Pokarmy uzupełniające	481
Probiotyki	481
Prebiotyki	481
Synbiotyki	481
Piśmiennictwo	482
Zaburzenia przyjmowania pożywienia w populacji rozwojowej <i>Ewa Otto-Buczkowska</i>	484
Anoreksja	487
Bulimia	489
Kompulsywne objadanie się	489
Piśmiennictwo	491