

ROZDZIAŁ 1			
Rozwój fizyczny dzieci i młodzieży	1	Zapotrzebowanie na tłuszcz	39
<i>Barbara Woynarowska</i>		Karmienie naturalne	39
Podstawowe pojęcia	1	Białko	40
Etapy w rozwoju człowieka	2	Tłuszcz	41
Czynniki wpływające na rozwój fizyczny dzieci i młodzieży	2	Węglowodany	41
Charakterystyka rozwoju fizycznego i motorycznego w różnych okresach życia dziecka	3	Składniki mineralne i witaminy	41
Metody oceny rozwoju fizycznego	12	Właściwości obronne pokarmu kobiecego	41
Pojęcie wieku rozwojowego	17	Zalety karmienia naturalnego	41
Akceleracja rozwoju fizycznego	17	Karmienie sztuczne	42
Najczęstsze zaburzenia we wzrastaniu i dojrzewaniu	18	Mieszanki początkowe	43
		Mieszanki następne	43
ROZDZIAŁ 2		ROZDZIAŁ 4	
Rozwój psychiczny dziecka	20	Diagnostyka prenatalna	46
<i>Magdalena Dęga-Konarska</i>		<i>Maria Respondek-Liberska</i>	
Istota, mechanizmy i czynniki rozwoju psychicznego	20	Patologia pierwszego trymestru ciąży	49
Charakterystyka okresów rozwojowych	21	Patologia drugiego trymestru ciąży	51
Okres niemowlęcy	21	Patologia trzeciego trymestru ciąży	55
Okres poniemowlęcy	22	Okres okołoporodowy	56
Okres przedszkolny	22	Anomalie rozwoju płodu	57
Młodszy wiek szkolny	23	Terapia płodu	59
Okres dorastania	23		
Rozwój prawidłowy i nieprawidłowy	24	ROZDZIAŁ 5	
Obciążenia psychiczne związane z chorobą somatyczną i hospitalizacją	26	Badanie kliniczne dziecka	61
Lęk	28	<i>Maciej Kaczmarek</i>	
Ból	29	Badanie podmiotowe – wywiad	61
Ograniczenie aktywności	30	Zasady zbierania informacji o dziecku	61
Metody oceny rozwoju psychicznego	31	Odrębności wywiadu pediatrycznego	63
		Uwagi do poszczególnych punktów wywiadu pediatrycznego	63
ROZDZIAŁ 3		Badanie przedmiotowe – fizykalne	63
Żywnienie dzieci zdrowych	38	Zasady przeprowadzania badania fizykalnego dziecka	64
<i>Mieczysława Czerwionka-Szaflarska</i>		Techniki badania	64
Zapotrzebowanie energetyczne	38	Ocena stanu ogólnego i rozwoju fizycznego	66
Zapotrzebowanie na białko	39	Stan ogólny chorego	66
		Ocena rozwoju fizycznego – pomiar	68

XII Spis treści

Badanie głowy	70	Choroby uwarunkowane mutacjami w genomie mitochondrialnym	123
Oglądanie	70	Rodzicielskie piętno genomowe	123
Badanie palpacyjne	71	Profilaktyka i leczenie chorób genetycznych	123
Badanie twarzy: nosa, jamy ustnej, gardła i uszu	71	Profilaktyka i badania przesiewowe w chorobach genetycznych	124
Przygotowanie do badania	71	Poradnictwo genetyczne	125
Nos	72	Terapia genowa	127
Jama ustna	72		
Gardło	74	ROZDZIAŁ 7	
Uszy	74	Choroby okresu noworodkowego	129
Badanie węzłów chłonnych	75	<i>Jerzy Szczapa, Irena Wojsyk-Banaszak</i>	
Badanie tarczycy	76	Adaptacja pourodzeniowa	129
Badanie układu oddechowego	76	Zmiany adaptacyjne (przejściowe) u zdrowego noworodka	129
Wywiad	76	Ocena stanu noworodka	134
Odrębności i specyfika badania układu oddechowego u dzieci	78	Przejściowe problemy okresu noworodkowego	139
Badanie układu krążenia	81	Stany zagrażające życiu noworodka	141
Badanie podmiotowe	81	Niedotlenienie	141
Badanie przedmiotowe	81	Resuscytacja	147
Badanie jamy brzusznej	84	Zaburzenia oddychania	149
Badanie podmiotowe	84	Żółtaczki okresu noworodkowego	157
Badanie przedmiotowe	84	Zakażenia	161
Badanie układu moczowo-płciowego	88	Noworodek z małą urodzeniową masą ciała	164
Badanie podmiotowe	88	Choroby przewodu pokarmowego	167
Badanie przedmiotowe	88	Biegunka	167
Badanie układu mięśniowego	89	Martwicze zapalenie jelit	168
Badanie narządu ruchu (stawów, układu kostnego)	89	Wady rozwojowe u noworodka wymagające interwencji chirurgicznej	168
Wywiad	90	Wybrane zagadnienia neurologiczne okresu noworodkowego	170
Badanie fizyczne	90	Badanie neurologiczne noworodka	170
Badanie neurologiczne	90	Krwawienia do ośrodkowego układu nerwowego	172
Ocena rozwoju psychoruchowego	90	Leukomalacja okołokomorowa	173
Objawy i odruchy	90	Drgawki noworodkowe	173
Badanie przez odbytnicę (<i>per rectum</i>)	92	Retinopatia wcześniaków	174
ROZDZIAŁ 6		ROZDZIAŁ 8	
Genetyczne uwarunkowania chorób	93	Choroby metaboliczne	175
<i>Tadeusz Mazurczak</i>		<i>Ewa Pronicka</i>	
Wprowadzenie	93	Zaburzenia metabolizmu węglowodanów	175
Udział czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób	93	Galaktoza	175
Częstość występowania chorób genetycznych	94	Fruktoza	176
Zasady diagnostyki chorób genetycznych	95	Glikogen	177
Molekularne podstawy dziedziczenia	96	Glukoneogeneza, glikoliza i cykl Krebsa	180
Struktura i funkcja DNA	96	Zaburzenia metabolizmu aminokwasów	181
Struktura i funkcja chromosomów	99	Fenylalanina	181
Metody badań genetycznych w pediatrii	101	Tyrozyna	182
Metody analizy DNA	101	Metionina	184
Metody badania chromosomów	105	Leucyna, izoleucyna i walina	185
Choroby będące wynikiem mutacji pojedynczych genów (monogenowe)	108	Glicyna	186
Dziedziczenie autosomalne dominujące	109	Tryptofan	187
Dziedziczenie autosomalne recesywne	109	Lizyna	187
Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X	110	Histydyna	188
Aberracje chromosomowe	111	Acydurie organiczne	188
Zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomów autosomalnych	113	Hiperamonemie wrodzone	191
Zespoły uwarunkowane aberracjami chromosomów płci	120	Deficyt transkarbamylazy ornitynowej (OTC)	191
Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo (poligenowe)	121	Inne hiperamonemie	192
Inne rodzaje uwarunkowań chorób genetycznych	123	Zaburzenia beta-oksydacji kwasów tłuszczowych	193

Hiperlipidemie	197	Przetoka tchawiczoprzełykowa	234
Rodzinna hipercholesterolemia	197	Ciała obce w dolnych drogach oddechowych	235
Deficyt lipazy lipoproteinowej	198	Zapalenie płuc	236
Choroby mitochondrialne	199	Mukowiscydoza	240
Kwasica mleczanowa	199	Śródmiąższowe choroby płuc o niejasnej etiologii	243
Zespół Leigha	199	Wady rozwojowe płuc	244
Deficyty kompleksów łańcucha oddechowego	199	Zmiany oskrzelowo-płucne spowodowane innymi anomaliami	245
Mutacje DNA mitochondrialnego	200	Nowotwory płuc	245
Choroby lizosomalne	201	<i>Joachim Buchwald</i>	
Mukopolisacharydozy	201	Łagodne guzy płuc	246
Mukolipidozy	203	Nowotwory złośliwe	247
Lipidozy	203	Astma oskrzelowa	248
Sulfatydozy	204	<i>Ryszard Kurzawa, Urszula Jędrys-Klucjasz</i>	
Gangliozydozy	204	Epidemiologia	248
Glikoproteinozy	205	Definicja	248
Inne choroby spichrzeniowe	206	Czynniki ryzyka	249
Choroby peroksysomalne	207	Alergeny	250
Zespół Zellwegera	207	Klasyfikacja	251
Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	207	Stopnie ciężkości przebiegu klinicznego	252
Inne genetyczne choroby układu nerwowego	208	Diagnostyka	253
Inne wybrane choroby metaboliczne	209	Leczenie	255
Choroba Lescha-Nyhana	209	Profilaktyka chorób alergicznych układu oddechowego	264
Deficyt dehydrogenazy dihydropyrimidyny	210	<i>Ryszard Kurzawa, Urszula Jędrys-Klucjasz</i>	
Acyduria orotowa	210	Alergiczne zapalenie błony śluzowej nosa	265
Deficyt fosforybozylotransferazy adeninowej	210	<i>Ryszard Kurzawa, Urszula Jędrys-Klucjasz</i>	
Choroba Wilsona	210	Epidemiologia	265
Choroba Menkesa	210	Ocena stopnia ciężkości alergicznego nieżytu nosa	265
<i>Acrodermatitis enteropathica</i>	211	Postępowanie diagnostyczne	265
Wrodzona porfiria erythropoetyczna	211	Leczenie	266
Wrodzone zaburzenia glikozylacji (CDG)	211	Alergiczne zewnątrzpochodne zapalenie pęcherzyków płucnych	267
Wykaz objawów klinicznych występujących w genetycznych chorobach metabolicznych	212	<i>Ryszard Kurzawa, Urszula Jędrys-Klucjasz</i>	
Wykaz objawów biochemicznych stwierdzanych w genetycznych chorobach metabolicznych	213	Patogeneza	267
ROZDZIAŁ 9		Badania diagnostyczne	267
Choroby układu oddechowego	214	Przebieg kliniczny	268
Miejscowy system odpornościowy układu oddechowego	214	Postępowanie terapeutyczne	269
<i>Józef Gawel, Barbara Bilo, Ryszard Kurzawa</i>		ROZDZIAŁ 10	
Objawy ze strony układu oddechowego	218	Choroby układu krążenia	270
<i>Jerzy Żebrak, Jacek Pawlik, Andrzej Pogorzelski</i>		<i>Wanda Kawalec, Krystyna Kubicka</i>	
Podstawy diagnostyki rentgenowskiej chorób płuc u dzieci	221	Diagnostyka chorób układu krążenia u dzieci	270
<i>Jerzy Żebrak</i>		Symptomatologia kliniczna chorób układu krążenia u dzieci	270
Badania bronchologiczne w pneumonologii dziecięcej	225	Badanie radiologiczne klatki piersiowej	274
<i>Jerzy Żebrak, Andrzej Pogorzelski, Jacek Pawlik</i>		Badanie elektrokardiograficzne	274
Badania czynnościowe układu oddechowego	226	Badanie echokardiograficzne	275
<i>Henryk Mazurek</i>		Badania radioizotopowe	276
Choroby oskrzeli i płuc	231	Cewnikowanie serca i badanie angiokardiograficzne	277
<i>Jerzy Żebrak, Andrzej Pogorzelski, Jacek Pawlik, Ewa Kopytko</i>		Tomografia komputerowa	277
Zapalenie oskrzeli	231	Jądrowy rezonans magnetyczny	277
Zapalenie oskrzelików	232	Zmiany w układzie krążenia po urodzeniu	277
Rozstrzenie oskrzeli	233	Krążenie przejściowe	277
Wiotkość tchawicy i oskrzeli	234	Przetrwale nadciśnienie płucne (przetrwale krążenie płodowe)	278
Zwężenie tchawicy przez pierścienie naczyniowe	234		

XIV Spis treści

Wady wrodzone serca	279
Tetralogia Fallota	281
Atrezja zastawki tętnicy płucnej z ubytkiem przegrody międzykomorowej	284
Atrezja zastawki tętnicy płucnej bez ubytku przegrody międzykomorowej	287
Atrezja zastawki trójdzielnej	288
Przełożenie wielkich pni tętniczych	290
Całkowity nieprawidłowy płucny spływ żylny ...	293
Wspólny pień tętniczy	294
Anomalia Ebsteina	296
Zespół hipoplazji lewego serca	297
Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej	298
Ubytek przegrody międzykomorowej	300
Kanał przedsionkowo-komorowy (ubitek przegrody przedsionkowo-komorowej)	302
Przetrwwały przewod tętniczy	304
Zwężenie zastawki tętnicy płucnej i drogi odpływu prawej komory	306
Koarktaacja aorty	307
Zwężenie zastawki aorty	309
Wrodzone zwężenie zastawki dwudzielnej	311
Niedomykalność zastawki dwudzielnej	311
Wypadanie płotka zastawki dwudzielnej	312
Choroby mięśnia sercowego	313
Zapalenie mięśnia sercowego	313
Kardiomiopatie	314
Niewydolność serca	318
Zaburzenia rytmu serca i przewodzenia	320
<i>Anna Turska-Kmieć</i>	
Metody diagnostyczne w rozpoznawaniu zaburzeń rytmu serca	320
Zaburzenia czynności węzła zatokowo-przedsionkowego	321
Bloki przedsionkowo-komorowe	323
Napadowny częstokurcz nadkomorowy i przedsionkowo-komorowy	325
Trzepotanie przedsionków	330
Migotanie przedsionków	331
Komorowe zaburzenia rytmu serca	331

ROZDZIAŁ 11

Nadciśnienie tętnicze 340 |

Mieczysław Litwin

Rozpoznawanie i klasyfikacja	341
Ambulatoryjny 24-godzinny automatyczny pomiar ciśnienia tętniczego	341
Etiopatogeneza	342
Powikłania narządowe	344
Diagnostyka i różnicowanie	345
Nadciśnienie naczyniowe	347
Patogeneza	348
Diagnostyka różnicowa	348
Leczenie	348
Guz chromochłonny	348
Leczenie nadciśnienia tętniczego	349
Leczenie niefarmakologiczne	349
Leczenie farmakologiczne	349
Leczenie ze wskazań pilnych i nagłych	350

ROZDZIAŁ 12

Choroby przewodu pokarmowego, wątroby i trzustki 352 |

Jerzy Socha

Dysfagia i wymioty	352
Biegunka ostra	354
Ogólne zasady postępowania	354
Nawadnianie doustne	356
Nawadnianie dożylne	356
Żywienie	357
Biegunka przewlekła	357
Zasady leczenia żywieniowego	358
Leczenie żywieniowe w innych biegunkach	360
Celiakia	360
Alergia pokarmowa	361
Nietolerancje pokarmowe	363
Pokarmowe reakcje pseudoalergiczne	363
Bóle brzucha	363
Nawracające, przewlekłe bóle brzucha	363
Nieżyt żołądka	365
Choroba wrzodowa	365
Zaparcia	366
Ostre zapalenie trzustki	367
Przewlekłe zapalenie trzustki	368
Mukowiscydoza	369
Nieswoiste zapalenie jelit	371
Choroba Leśniowskiego-Crohna	372
Wrzodzące zapalenie jelita grubego	373
Leczenie nieswoistego zapalenia jelit	373
Żółtaczką	373
Hepatosplenomegalia	378
Nadciśnienie wrotne	378
Marskość wątroby	379
Klasyfikacja niewydolności wątroby	379
Encefalopatia wątrobowa (śpiączka wątrobowa) ..	379
Krwawienia z przewodu pokarmowego	382
Dziecko niedożywione	384
Podstawy leczenia żywieniowego	385

ROZDZIAŁ 13

Hematologia wieku rozwojowego 390 |

Niedokrwistości	390
<i>Danuta Sońta-Jakimczyk</i>	

Niedokrwistości niedoborowe	393
Niedokrwistości z niedoboru żelaza	393
Niedokrwistość z niedoboru witamin	395
Niedokrwistości syderoblastyczne	397
Niedokrwistości spowodowane utratą krwi	397
Niedokrwistości hemolityczne	398
Nabyte zespoły hemolityczne	399
Wrodzone zespoły hemolityczne	401
Niewydolność szpiku nabyta i wrodzona	404
<i>Teresa Jackowska, Katarzyna Pawelec</i>	
Niewydolność szpiku nabyta	405
Niewydolność szpiku wrodzona	410
Skazy krwotoczne	416
<i>Anna Klukowska</i>	
Skazy małopłytkowe	416

Zaburzenia czynności płytek krwi	420	Ostra białaczka limfoblastyczna – ALL	437
Zaburzenia krzepnięcia krwi	421	Ostra białaczka nieлимfoblastyczna – ANLL	438
Naczyniowe skazy krwotoczne	427	Przewlekła białaczka szpikowa – CML	439
ROZDZIAŁ 14		Choroba Hodgkina	440
Choroby nowotworowe	428	Nieziarnicze chłoniaki złośliwe	441
<i>Danuta Perek</i>		Histiocytoza z komórek Langerhansa	442
Część ogólna	428	Nowotwory ośrodkowego układu nerwowego	444
Epidemiologia	428	Guzy mózgu	444
Etiologia	429	Nerwiak niedojrzały, zwojak zarodkowy współ- czulny	446
Onkogeny komórkowe	429	Guz Wilmsa	449
Geny supresorowe	430	Mięsaki tkanek miękkich	451
Nowotwory u dorosłych i dzieci	431	Nowotwory złośliwe kości	453
Rozpoznawanie	431	<i>Osteosarcoma</i>	453
Leczenie	432	Mięsak Ewinga	454
Leczenie wspomagające	435	Nowotwory z pierwotnych komórek rozrodczych	455
Wczesne i odległe skutki leczenia	436	Siatkówczak	457
Część szczegółowa	436	Nowotwory wątroby	458
Białaczki	436	Zmiany nowotworopodobne	459
		Skorowidz	I