

Rozdział. Budowa i działanie hormonów – Marek Pawlikowski	1
Rys historyczny i definicja hormonów	1
Źródła hormonów	2
Budowa chemiczna hormonów	3
Działanie hormonów. Receptory hormonalne	4
Receptory błonowe	5
Receptory jądrowe	8
Czynniki determinujące biologiczne działanie hormonów	10
Piśmiennictwo	11
 Rozdział 2. Układ podwzgórzowo przysadkowy	13
Neuroendokrynologia układu podwzgórzowo przysadkowego	13
Rozwój, budowa i funkcjonowanie układu podwzgórzowo przysadkowego – <i>Maciej Hilczer</i>	13
Zaburzenia funkcjonowania układu podwzgórzowo przysadkowego – <i>Maciej Hilczer</i>	17
Współdziałanie podwzgórza i przysadki – <i>Maciej Hilczer</i>	20
Moczówka prosta i zespół nieadekwatnego wydzielania wazopresyny – <i>Joanna Smyczyńska</i>	23
Hiperprolaktynemia – <i>Renata Stawerska</i>	42
Zaburzenia rozwojowe, guzy i procesy chorobowe podwzgórza i przysadki u dzieci – <i>Marcin Roszkowski</i>	64
Wprowadzenie	64
Embriologia i anatomia osi podwzgórzowo przysadkowej	64
Zmiany wewnątrzsiodłowe	69
Zmiany rozrostowe szypuły i lejka przysadki mózgowej	85
Zmiany patologiczne okolicy nadsiodłowej	91
Diagnostyka obrazowa przysadki mózgowej – <i>Elżbieta Jurkiewicz</i>	97
Wprowadzenie	97
Przysadka mózgowa	97
Diagnostyka szczegółowa przysadki mózgowej – rezonans magnetyczny	104
Piśmiennictwo	104
 Rozdział 3. Problemy okresu noworodkowego	109
Jednostka płodowo łożyskowa – <i>Iwona Beń Skowronek</i>	109
Wprowadzenie	109
Funkcjonowanie jednostki płodowo łożyskowej	111
Problemy hormonalne u dzieci urodzonych przedwcześnie i noworodków z małą masą urodzeniową – <i>Iwona Beń Skowronek</i>	113
Wprowadzenie	113
Wcześnieństwo	114
Mała urodzeniowa masa ciała	114
Czynność hormonalna płodu	115
Wrodzony hiperinsulinizm – <i>Bogda Skowrońska, Jędrzej Nowaczyk, Sabina Przewoźniak, Piotr Fichna</i>	143
Definicja	143
Etiologia	144
Uwarunkowania genetyczne	144
Objawy kliniczne i kryteria diagnostyczne	148

Leczenie	152
Badania przesiewowe noworodków w kierunku endokrynopatii – <i>Mariusz Ołtarzewski, Maria Ginalska Malinowska</i>	157
Organizacja badań przesiewowych	157
Badanie przesiewowe w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT)	160
Badanie przesiewowe w kierunku wrodzonego przerostu nadnerczy (CAH)	162
Piśmiennictwo	170
Rozdział 4. Fizjopatologia wzrastania	175
Mechanizmy regulujące procesy wzrastania – <i>Andrzej Kędzia</i>	175
Hormon wzrostu – budowa	175
Regulacja wydzielania hormonu wzrostu	176
Hormon wzrostu – działanie	177
Wewnątrzkomórkowy przekaz sygnału wzrostowego	179
Etiopatogeneza niedoboru wzrostu	187
Przyczyny niskorosłości – <i>Elżbieta Petriczko</i>	187
Hormonalne przyczyny niedoboru wzrostu – <i>Maciej Hilczer</i>	190
Niehormonalne przyczyny niedoboru wzrostu – <i>Elżbieta Petriczko, Aneta Gawlik, Krystyna H. Chrzanowska, Maria A. Kalina</i>	194
Obraz kliniczny i zasady diagnozowania niedoboru wzrostu – <i>Maciej Hilczer, Elżbieta Petriczko</i>	209
Leczenie hormonem wzrostu oraz insulinopodobnym czynnikiem wzrostu u dzieci – <i>Mieczysław Walczak</i>	217
Wprowadzenie	217
Programy terapeutyczne realizowane w Polsce	218
Monitorowanie bezpieczeństwa i skuteczności terapii hormonem wzrostu oraz IGF-I	232
Pierwotny niedobór IGF-I (zespół niewrażliwości na hormon wzrostu) – <i>Elżbieta Petriczko, Anita Horodnicka Józwa</i>	238
Wprowadzenie	238
Zespół Larona	238
Zespół niewrażliwości na hormon wzrostu (z wyłączeniem zespołu Larona)	239
Wzrost wysoki – <i>Maciej Hilczer</i>	239
Definicja i epidemiologia	239
Obraz kliniczny	239
Hormonalne przyczyny nadmiernego wzrostu	241
Niehormonalne przyczyny nadmiernego wzrostu	244
Zespoły uwarunkowane genetycznie	245
Piśmiennictwo	249
Rozdział 5. Choroby tarczycy	253
Fizjologia gruczołu tarczowego – <i>Anna M. Kucharska</i>	253
Wprowadzenie	253
Fizjologia rozwoju gruczołu tarczowego u dzieci	254
Metabolizm hormonów tarczycy u płodu	257
Fizjologia tarczycy po urodzeniu	258

Niedoczynność tarczycy: obraz kliniczny, diagnostyka i leczenie – <i>Anna M. Kucharska</i>	259
Wprowadzenie	259
Wrodzona niedoczynność tarczycy	260
Objawy kliniczne wrodzonej niedoczynności tarczycy	267
Diagnostyka wrodzonej niedoczynności tarczycy	269
Leczenie i monitorowanie terapii	270
Nabyta niedoczynność tarczycy	274
Nadczynność tarczycy u dzieci – <i>Artur Bossowski, Beata Sawicka</i>	282
Definicja	282
Epidemiologia	283
Etiopatogeneza	283
Autoprzeciwności	286
Objawy kliniczne	288
Rozpoznanie	294
Nadczynność tarczycy u noworodków	296
Leczenie nadczynności tarczycy	297
Wtórna nadczynność tarczycy	302
Choroba guzkowa tarczycy u dzieci – <i>Andrzej Lewiński, Magdalena Stasiak</i>	304
Wprowadzenie	304
Definicja	304
Epidemiologia	305
Etiopatogeneza	306
Obraz kliniczny	307
Badania dodatkowe	309
Leczenie	322
Nowotwory tarczycy u dzieci – <i>Barbara Jarząb, Daria Handkiewicz Junak</i>	325
Wprowadzenie	325
Zróżnicowany rak tarczycy	325
Leczenie zróżnicowanych raków tarczycy	330
Rak rdzeniasty tarczycy	342
Leczenie operacyjne w wybranych chorobach tarczycy wieku rozwojowego – <i>Marek Dedecjus</i>	344
Wprowadzenie	344
Anatomia i embriologia gruczołu tarczowego	345
Definicje i rodzaje operacji tarczycy	346
Diagnostyka USG chorób tarczycy wieku rozwojowego – <i>Agnieszka Brodzisz, Wiesław Jakubowski</i>	354
Technika badania USG tarczycy u dzieci. Anatomia tarczycy	354
Przyczyny powiększenia tarczycy u dzieci	358
Zapalenie tarczycy	363
Choroba Gravesa–Basedowa	365
USG tarczycy w chorobach nowotworowych. Tarczycy po chemio- /radioterapii i HSCT	366
Różnicowanie sonograficzne zmian wyczuwalnych palpacyjnie na szyi u dzieci	367
Piśmiennictwo	368
	373

Rozdział 6. Choroby kory i rdzenia nadnerczy

Patofizjologia kliniczna kory nadnerczy – <i>Marta Fichna, Piotr Fichna</i>	373
Oś podwzgórze–przysadka nadnercza (HPA)	375
Układ renina–angiotensyna–aldosteron (RAAS)	379
Biosynteza kortykosteroidów	380
Mechanizm działania glikokortykosteroidów na komórki docelowe	382
Wpływ glikokortykosteroidów na organizm	383
Mechanizm działania mineralokortykosteroidów na komórki docelowe	384
Wpływ mineralokortykosteroidów na organizm	385
Znaczenie androgenów nadnerczowych	386
<i>Adrenarche</i>	388
Neurosteroidy	389
Transport, metabolizm i wydalanie glikokortykosteroidów	389
Podsumowanie	391
Uwagi dotyczące diagnostyki czynności kory nadnerczy	392
Leki i substancje zaburzające czynność nadnerczy	394
Wrodzony przerost kory nadnerczy – <i>Mieczysław Szalecki</i>	397
Wprowadzenie	397
Niedobór 21 α -hydroksylazy	398
Nosiciele (heterozygoty)	399
Objawy	399
Badania przesiewowe	402
Leczenie prenatalne	403
Inne niż niedobór 21-hydroksylazy postaci CAH	404
Leczenie	407
Monitorowanie	415
Powikłania	416
Niedoczynność nadnerczy – <i>Beata Wikiera</i>	417
Wprowadzenie	417
Pierwotna niedoczynność nadnerczy	420
Wtórna niedoczynność nadnerczy	435
Objawy niedoczynności nadnerczy	440
Diagnostyka niedoczynności nadnerczy	441
Leczenie niedoczynności nadnerczy	444
Hipoaldosteronizm	446
Choroba i zespół Cushinga – <i>Mieczysław Szalecki</i>	449
Wprowadzenie	449
ACTH-zależny zespół Cushinga	451
ACTH-niezależne postaci CS	452
Rak i gruczolak kory nadnercza	452
Guz chromochłonny i przyzwojaki u dzieci i młodzieży – <i>Mieczysław Litwin</i>	470
Wprowadzenie	470
Epidemiologia	471
Objawy kliniczne	471
Biologia molekularna PCC/PGL	473
Rozpoznanie	477
Leczenie i dalsze postępowanie	481
Nadciśnienie tętnicze monogenowe – <i>Mieczysław Litwin</i>	485

Wprowadzenie	485
Mechanizmy regulujące wydalanie i wchłanianie sodu – znaczenie cewki dystalnej	492
Choroby cewki dalszej będące przyczyną monogenowego nadciśnienia tętniczego	493
Choroby nadnerczy będące przyczyną monogenowego nadciśnienia tętniczego	502
Diagnostyka obrazowa nadnerczy – <i>Elżbieta Jurkiewicz</i>	509
Wprowadzenie	509
Ultrasonografia	509
Tomografia komputerowa	510
Rezonans magnetyczny	510
Badania izotopowe	511
Zasada badania obrazowego	511
Diagnostyka nadnerczy w okresie noworodkowym	511
Diagnostyka nadnerczy w okresie niemowlęcym i u dzieci starszych	512
Nienowotworowe zmiany w nadnerczach	515
Piśmiennictwo	518
Rozdział 7. Zaburzenia wieloguczołowe	523
Autoimmunologiczne zespoły wieloguczołowe – <i>Artur Bossowski, Iwona Beń Skowronek, Beata Sawicka</i>	523
Definicja	523
Klasyfikacja	524
Wieloguczołowy zespół autoimmunizacyjny typu 1 (APS-1)	525
Wieloguczołowy zespół autoimmunizacyjny typu 2 (APS-2)	529
Wieloguczołowy zespół autoimmunizacyjny typu 3 (APS-3)	532
Wieloguczołowy zespół autoimmunizacyjny typu 4 (APS-4)	542
Zespół IPEX	543
Zespoły mnogich nowotworów dokrewnych – <i>Agata Skórka, Mieczysław Szalecki</i>	546
Wprowadzenie	546
Zespół mnogich nowotworów gruczołów dokrewnych typu 1 (MEN1, zespół Wermera)	547
Zespół mnogich nowotworów gruczołów dokrewnych typu 2 (MEN2)	550
Piśmiennictwo	559
Rozdział 8. Zaburzenia dojrzewania płciowego – Anna Wędrychowicz	561
Prawidłowe dojrzewanie płciowe	561
Fizjologia dojrzewania płciowego	561
Przebieg dojrzewania płciowego	562
Ocena dojrzewania płciowego	570
Nieprawidłowe dojrzewanie płciowe	571
Przedwczesne dojrzewanie	571
Opóźnione dojrzewanie (hipogonadyzm)	594
Inne zaburzenia dojrzewania płciowego w okresie młodzieńczym	614
Piśmiennictwo	618
	621

Rozdział 9. Wybrane zagadnienia ginekologii dziecięcej i dziewczęcej – Agnieszka Droszol Cop, Aneta Gawlik

Badanie ginekologiczne dziewczynki	621
Diagnostyka ultrasonograficzna w ginekologii dziecięcej i dziewczęcej	629
Wprowadzenie	629
Prawidłowe obrazy ultrasonograficzne narządów płciowych u dziewczynek i nastolatek	630
Zaburzenia dojrzewania płciowego	633
Wady narządów płciowych	634
Torbiele/guzy przydatków	636
Zespół policystycznych jajników (PCOS)	638
Prawidłowy cykl miesięczkowy u dziewcząt	639
Zaburzenia miesięczkowania u dziewcząt – terminologia	640
Pierwotny brak miesiączki	641
Wtórny brak miesiączki	642
Przyczyny braku miesiączki u dziewcząt	644
Krwawienia młodocianych	646
Wprowadzenie	646
Diagnostyka	647
Leczenie	650
AUB o łagodnym nasileniu	650
AUB o umiarkowanym nasileniu	651
AUB o ciężkim nasileniu	652
Postępowanie terapeutyczne u dziewcząt z hipogonadyzmem	653
Piśmiennictwo	655

Rozdział 10. Zaburzenia odżywiania

Mechanizmy regulujące równowagę energetyczną organizmu – Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur	657
Wprowadzenie	657
Rola podwzgórza i ośrodkowego układu nerwowego w regulacji homeostazy energetycznej ustroju	658
Rola autonomicznego układu nerwowego w regulacji gospodarki energetycznej	661
Neuroprekaźniki jako czynniki regulujące gospodarkę energetyczną	662
Wpływ enterohormonów na regulację apetytu	663
Rola układu endokannabinoidowego w regulacji gospodarki energetycznej	664
Rola czynników genetycznych w rozwoju otyłości u dzieci – Katarzyna Jakubek Kipa, Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur	665
Wprowadzenie	665
Otyłość uwarunkowana jednogenowo	668
Otyłość wchodząca w skład zespołu genetycznego	671
Otyłość uwarunkowana wielogenowo	672
Mechanizmy epigenetyczne w rozwoju otyłości	674
Leczenie otyłości uwarunkowanej genetycznie – Małgorzata Wójcik	675
Podsumowanie	677
Epidemiologia otyłości – Beata Pyrżak, Małgorzata Wójcik	677
Rola czynników środowiskowych w rozwoju otyłości u dzieci – Beata Pyrżak, Agnieszka Rudzka-Kocjan	679

Czynniki ryzyka otyłości związane z rozwojem płodu i niemowlęcia	680
Czynniki środowiskowe, socjoekonomiczne, psychospołeczne i psychologiczno-behawioralne	680
Rozwój tkanki tłuszczowej u dzieci i rola adipocytokin w rozwoju otyłości – <i>Agnieszka Rudzka-Kocjan, Beata Pyrżak</i>	682
Tkanka tłuszczowa	682
Rola tkanki mięśniowej	685
Adipocytokiny i ich rola w rozwoju otyłości i zaburzeń metabolicznych	688
Wtórne zaburzenia hormonalne w otyłości – <i>Bogda Skowrońska, Anna Gertig-Kolasa, Izabela Krzyśko-Pieczka, Elżbieta Niechciał, Piotr Fichna</i>	698
Wprowadzenie	698
Hormonalna oś wzrostowa	698
Oś tarczycowa w otyłości	701
Podsumowanie	704
Hormonalna oś nadnerczowa	705
Hormonalna oś gonadalna	708
Podsumowanie	710
Metaboliczne następstwa otyłości u dzieci – <i>Barbara Głowińska-Olszewska, Bogda Skowrońska, Elżbieta Niechciał, Małgorzata Wójcik</i>	711
Wprowadzenie	711
Zaburzenia przemiany lipidowej	712
Zaburzenia przemiany węglowodanowej	713
Niealkoholowa stłuszczeniowa choroba wątroby (<i>non-alcoholic fatty liver disease</i> , NAFLD)	713
Kamica pęcherzykowa	713
Szkliwienie kłębuszków nerkowych	714
Astma oskrzelowa	714
Zespół bezdechu sennego i zaburzenia snu	714
Choroby układu kostno-stawowego	714
Insulinooporność	715
Kliniczna manifestacja oporności na insulinę w otyłości	719
Leczenie powikłań otyłości u dzieci	725
Powikłania otyłości dziecięcej w wieku dorosłym	729
Diagnostyka i leczenie otyłości – <i>Agnieszka Domin, Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur, Agnieszka Zachurzok, Agnieszka Pasztak-Opiłka, Małgorzata Wójcik</i>	730
Wprowadzenie	730
Wywiad	730
Badanie fizykalne	732
Diagnostyka	734
Profilaktyka otyłości i leczenie nefarmakologiczne	737
Interwencja dietetyczna	740
Aktywność fizyczna	745
Interwencje w szkole i w rodzinie – aspekty praktyczne	748
Aspekty psychologiczno-behawioralne – <i>Agnieszka Pasztak-Opiłka, Agnieszka Zachurzok</i>	750
Propozycje opieki wysokospecjalistycznej – <i>Małgorzata Wójcik</i>	753
Chirurgia metaboliczna (bariatryczna) – <i>Agnieszka Domin</i>	755

Piśmiennictwo	762
Rozdział 11. Zaburzenia rozwoju płci	773
Różnicowanie płci – fizjologia – Anna M. Kucharska, Maria Szarras	
Czapnik, Jolanta Słowikowska Hilczer	773
Różnicowanie gonad	774
Różnicowanie wewnętrznych narządów płciowych	778
Różnicowanie zewnętrznych narządów płciowych	779
Różnicowanie płciowe ośrodków mózgowych	781
Charakterystyka zaburzeń rozwoju płci – Anna M. Kucharska, Maria Szarras-Czapnik, Jolanta Słowikowska-Hilczer	781
Definicja	781
Objawy sugerujące zaburzenie rozwoju płci	783
Chromosomalne zaburzenia rozwoju płci	784
Nieprawidłowe różnicowanie gonad w życiu płodowym	786
Zaburzenia w biosyntezie i działaniu androgenów	796
Defekty w biosyntezie i działaniu AMH	801
Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX	801
Niesklasyfikowane zaburzenia rozwoju narządów płciowych	803
Postępowanie diagnostyczne u dziecka z zaburzonym rozwojem narządów płciowych	805
Postępowanie terapeutyczne	809
Niezgodność płci – dysforia płciowa u dzieci i młodzieży – Aleksandra Antosz, Iga Chmiel, Aneta Gawlik	813
Wprowadzenie	813
Definicja i terminologia	813
Epidemiologia	816
Interwencje medyczne u dzieci i młodzieży z NP/DP	816
Diagnoza	817
Interwencja afirmująca feminizującą/maskulinizującą	820
Wpływ stosowanej farmakoterapii na płodność	822
Przejsięcie do opieki dla osób dorosłych	822
Piśmiennictwo	823
Rozdział 12. Zaburzenia gospodarki wapniowo fosforanowej	825
Homeostaza wapniowo fosforanowa – Beata Pyrżak	825
Wprowadzenie, działanie głównych pierwiastków	825
Zaburzenia homeostazy wapniowo fosforanowej	838
Choroby przytarczyc – Joanna M. Oświęcimska, Maria A. Kalina	844
Wprowadzenie	844
Niedoczynność przytarczyc	845
Nadczynność przytarczyc	858
Witamina D – Paweł Płudowski	864
Wprowadzenie	864
Witamina D – chemia	865
Epidemiologia niedoboru witaminy D	865
Źródła witaminy D	866
Metabolizm witaminy D	870
Działanie plejotropowe	873
Suplementacja witaminy D	881

Maksymalne dopuszczalne dobowe dawki witaminy D dla populacji osób zdrowych	887
Wskazania do oznaczania witaminy D	887
Krzywice – Beata Pyrżak	889
Wprowadzenie	889
Krzywice hipokalcemiczne	890
Krzywice hipofosfatemiczne	896
Wybrane zagadnienia zaburzeń układu chrzęstno kostnego – Beata Pyrżak, Aleksandra Kowalska	899
Wprowadzenie	899
Objawy kliniczne	902
Rozpoznanie	904
Wybrane jednostki chorobowe związane z niskim wzrostem	905
Hipofosfatazja – Aneta Gawlik	922
Piśmiennictwo	928
Rozdział 13. Diagnostyka laboratoryjna i genetyczna	933
Diagnostyka laboratoryjna w endokrynologii – Olga Ciepiela, Urszula Demkow	933
Przygotowanie pacjenta i pobieranie materiału do badań	933
Metody laboratoryjne stosowane w diagnostyce endokrynologicznej	934
Laboratoryjne oznaczanie stężenia poszczególnych hormonów	939
Oznaczanie profilu steroidowego w moczu	944
Witamina D	947
Metody stosowane w diagnostyce i monitorowaniu leczenia chorób tarczycy	948
Oznaczanie hormonów płciowych	952
Inne parametry	954
Badania genetyczne w chorobach wydzielania dokrewnego – Krystyna H. Chrzanowska	957
Wprowadzenie	957
Podstawy genetyki – krótkie repetytorium	958
Wybrane techniki badań genetycznych	961
Wyniki badań genetycznych – zasady analizy, opisu i interpretacji	968
Współpraca endokrynologa z genetykiem klinicznym	973
Diagnostyka chorób genetycznych w praktyce klinicznej endokrynologa	973
Poradnictwo genetyczne i genomowe	979
Piśmiennictwo	981
Rozdział 14. Pacjent po leczeniu przeciwnowotworowym – odległe następstwa endokrynologiczne – Ewa Barg, Dorota Birkholz	
Walerzak	983
Wprowadzenie	983
Zaburzenia funkcji tarczycy	985
Niedoczynność/nadczynność tarczycy	985
Choroba guzkowa tarczycy	986
Zaburzenia osi podwzgórzowo przysadkowej	987
Moczówka prosta centralna	987
Niewydolność przedniego płata przysadki	987

Zaburzenia funkcji gonad	991
Zaburzenia metaboliczne	995
Zaburzenia gospodarki mineralnej i gęstości kości	997
Prowadzenie pacjentów po leczeniu hematologicznym według jednostek chorobowych	998
Guzy mózgu	998
Chłoniaki	1000
Guz Wilmsa	1002
Piśmiennictwo	1002
 Rozdział 15. Antropologiczne metody oceny rozwoju fizycznego –	
Anna Majcher, Beata Pyrżak	1005
Wprowadzenie	1005
Metodyka badań antropologicznych	1006
Podstawowe pomiary antropometryczne	1006
Interpretacja pomiarów antropometrycznych	1009
Wskaźniki ilorazowe	1022
Obserwacja długofalowa rozwoju fizycznego dziecka	1025
Ocena antropometryczna dziecka po urodzeniu	1025
Badania bilansowe	1026
Piśmiennictwo	1038
Skorowidz	1039