

Spis treści

Autorzy

Przedmowa

Wykaz skrótów

Różnicowanie zaburzeń mowy u dzieci

1. Zaburzenia mowy u dzieci

Choroby metaboliczne

2. Acyduria metylomalonowa
3. Choroba Niemann-Picka typu C
4. Homocystynuria klasyczna
5. Hiperamonemia pierwotna
6. Zespół Leigha

Fakomatozy

7. Mieszana fakomatoza: współwystępowanie melanozy nerwowo-skinnej i stwardnienia guzowego
8. Stwardnienie guzowe – wpływ leczenia ewerolimusem na napady padaczkowe i olbrzymiokomórkowego gwiaździaka podwysciółkowego
9. Nerwiakowłókniakowatość typu 1
10. Zespół Sturge’a-Webera

Leukoencefalopatie uwarunkowane genetycznie

11. Leukodystrofia metachromatyczna – postać wczesnodziecięca
12. Choroba Pelizaeusa-Merzbachera
13. Leukodystrofia ze znikającą istotą białą

Wady rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego

14. Przepuklina oponowo-rdzeniowa ze współistniejącym wodogłowie u 16-letniej pacjentki
15. Przepuklina oponowo-rdzeniowa u chłopca 13-miesięcznego z pierścieniowym chromosomem 13

16. Agenezja ciała modzelowatego
17. Postępowanie fizjoterapeutyczne i rozwój motoryczny pacjentki z rozpoznaniem hemimegalencefalii

Neuroinfekcje

18. Cytomegalia wrodzona
19. Limbiczne zapalenie mózgu
20. Neuroborelioza
21. Zespół opsoklonii-mioklonii

Choroby nerwowo-mięśniowe

22. Dystrofia mięśniowa Duchenne’a
23. Choroba Pompego
24. Miastenia
25. Rdzeniowy zanik mięśni

Mózgowe porażenie dziecięce

26. Mózgowe porażenie dziecięce – obustronne porażenie połowicze
27. Mózgowe porażenie dziecięce – obustronne porażenie kurczowe
28. Niedożywienie u dziewczynki z mózgowym porażeniem dziecięcym
29. Późna terapia dziecka z mózgowym porażeniem dziecięcym

Wybrane zaburzenia neurorozwojowe

30. Autyzm dziecięcy
31. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD)

Bóle głowy

32. Migrena z typową aurą
33. Bóle głowy typu napięciowego
34. Migrena połowiczoporaźna

Choroby demielinizacyjne

35. Zapalenie nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego

- 36. Ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia kręgowego jako zespół paranowotworowy
- 37. Stwardnienie rozsiane – szybka diagnoza, czyli szybko wdrożona terapia
- 38. Trudności terapeutyczne dziecięcego stwardnienia rozsianego
- 39. Stwardnienie rozsiane w okresie wieku rozwojowego – trudności diagnostyczne (od objawu do rozpoznania)

Choroby naczyniowe ośrodkowego układu nerwowego

- 40. Niedokrwienny udar mózgu

Wybrane zespoły o uwarunkowaniu genetycznym

- 41. Skąd te mleczany? Deficyt biotynidazy u chłopca z gwałtownie postępującym regresem rozwoju psychomotorycznego
- 42. Padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami – późno rozpoznana postać rodzinna choroby
- 43. Ślepe uliczki i zgrzytanie zębami, czyli czym właściwie jest zespół Retta

Powikłania poszczepienne

- 44. Niepożądany odczyn poszczepienny
- 45. Szczepienia w chorobach neurologicznych

Powikłania neurologiczne w okresie noworodkowym

- 46. Mnogie ropnie mózgu u noworodka z ekstremalnie małą masą ciała
- 47. Drgawki noworodkowe

Nowotwory ośrodkowego układu nerwowego

- 48. Nowotwory ośrodkowego układu nerwowego o różnorodnej patomorfologii i prezentacji klinicznej u dzieci

Padaczki i inne stany napadowe

- 49. Zespoły epizodyczne – łagodny napadowy kręcz szyi
- 50. Pacjentka z odruchowymi, lekoopornymi upadkami
- 51. Drgawki gorączkowe
- 52. Zespół Westa

- 53. Złośliwe migrujące ogniskowe napady padaczkowe u niemowląt
- 54. Zespół Lennox-Gastaut – nie zawsze padaczka objawowa
- 55. Padaczka odruchowa
- 56. Dziecięca padaczka z napadami nieświadomości
- 57. Młodzieńcza padaczka miokloniczna
- 58. Zespół Rasmussena
- 59. Padaczka lekooporna – wykorzystanie diety ketogennej
- 60. Napady ogniskowe z dysplazją korową
- 61. Zespół Dravet

Ataksje

- 62. Ostra ataksja mózdkowa
- 63. Napadowa ataksja typu I
- 64. Ataksja Friedreicha

Choroby układu pozapiramidowego

- 65. Choroba neurozwyrodnieniowa z odkładaniem żelaza w mózgu związanym z wrodzonym niedoborem kinazy pantotenianowej
- 66. Pierwotna dystonia uogólniona DYT1
- 67. Wczesnodziecięca neuronalna ceroidolipofuscynoza – „wariant” typ CLN6
- 68. Choroba zwyrodnieniowa układu nerwowego z odkładaniem żelaza w mózgu związana z deficytem białka mitochondrialnego (MPAN)
- 69. Młodzieńcza postać choroby Huntingtona

Zaburzenia snu

- 70. Narkolepsja typu 1
- 71. Nawracająca hipersomnia