

# SPIS TREŚCI

PRZEDMOWA . . . . .	XXIII
<b>1. BADANIE HISTOPATOLOGICZNE W DIAGNOSTYCE CHORÓB MIĘŚNI – Anna M. Kamińska, Biruta Kierdaszuk . . . . .</b>	<b>1</b>
Wskazania do biopsji mięśnia . . . . .	1
Technika wykonania biopsji mięśnia . . . . .	2
Opracowanie biopsji mięśnia . . . . .	3
Ocena biopsji mięśnia . . . . .	5
<b>2. BADANIA GENETYCZNE W DIAGNOSTYCE CHORÓB NERWOWO- -MIĘŚNIOWYCH: CHOROBY MONOGENOWE – Maria Jędrzejowska. . . . .</b>	<b>11</b>
Kiedy wykonać celowane badanie genetyczne? . . . . .	12
Sekwencjonowanie następnej generacji . . . . .	14
Panele genowe. . . . .	15
Badanie eksomu (WES) . . . . .	15
Badanie genomu (WGS) . . . . .	16
Interpretacja wyników metodą sekwencjonowania następnej generacji . . . . .	16
<b>3. BADANIA GENETYCZNE W CHOROBYCH MITOCHONDRIALNYCH – Katarzyna Tońska . . . . .</b>	<b>21</b>
Mitochondrialny DNA . . . . .	21
Genom jądrowy . . . . .	25
Geny jądrowe kodujące podjednostki systemu fosforylacji oksydacyjnej . . . . .	25
Geny kodujące białka odpowiedzialne za składanie kompleksów systemu fosforylacji oksydacyjnej. . . . .	27
Geny związane z utrzymaniem prawidłowej liczby kopii i jakości mtDNA . . . . .	27
Techniki analizy kwasów nukleinowych w kontekście diagnostyki molekularnej chorób mitochondrialnych . . . . .	29
Analiza mitochondrialnego DNA . . . . .	29
Analiza genów jądrowych . . . . .	37

Proponowane algorytmy diagnostyki molekularnej w przypadku wybranych chorób mitochondrialnych . . . . .	41
Nowe potencjalnie patogenne warianty genetyczne . . . . .	42
Korzyści z uzyskania diagnozy molekularnej . . . . .	44
<b>4. BADANIA OBRAZOWE W DIAGNOSTYCE MIOPATII – Edyta Rosiak . . . . .</b>	<b>47</b>
Metody diagnostyki obrazowej . . . . .	47
Obrazowanie w rezonansie magnetycznym w niektórych dziedzicznych i nabytych chorobach mięśniowych . . . . .	53
Choroba Pompego . . . . .	53
Dystrofie mięśniowe obręczowo-kończynowe (LGMD, <i>limb-girdle muscular dystrophies</i> ) . . . . .	54
Miopatie zapalne idiopatyczne . . . . .	56
<b>5. BADANIA OBRAZOWE W DIAGNOSTYCE NEUROPATII I CHORÓB NEURONU RUCHOWEGO – Edyta Maj . . . . .</b>	<b>59</b>
Diagnostyka obrazowa neuropatii – technika i symptomatologia . . . . .	60
Rezonans magnetyczny – MRI . . . . .	60
Ultrasonografia wysokiej rozdzielczości – HRUS . . . . .	67
Diagnostyka obrazowa chorób neuronu ruchowego . . . . .	68
Stwardnienie boczne zanikowe ( <i>amyotrophic lateral sclerosis, ALS</i> ) . . . . .	68
Rdzeniowy zanik mięśni ( <i>spinal muscular atrophy, SMA</i> ) . . . . .	69
<b>6. SKALE FUNKCJONALNE I ICH ZASTOSOWANIE – Karolina Aragon-Gawińska . . . . .</b>	<b>71</b>
Jakie cechy powinna mieć wartościowa skala oceny? . . . . .	71
Wady i ograniczenia zastosowania skal . . . . .	73
Omówienie wybranych skal . . . . .	73
Test 6-minutowego chodu ( <i>six-minute walk test, 6MWT</i> ) . . . . .	73
Testy funkcjonalne na czas ( <i>timed function tests, TFT</i> ) . . . . .	74
<i>Gross Motor Function Measure</i> (GMFM) . . . . .	76
Skala Brooke'a i Vignosa . . . . .	76
ACTIVLIM . . . . .	77
Test 9 kołków ( <i>9-hole peg test</i> ) . . . . .	77
Wynik Beightona ( <i>Beighton Score</i> ) . . . . .	78
Skale dedykowane specyficznym jednostkom chorobowym . . . . .	79
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) i dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) . . . . .	79
Skale używane w neuropatiach . . . . .	82
Skale używane w miasteni (MG) . . . . .	83
Inne . . . . .	85
Skale oceniane przez pacjentów ( <i>Patient Reported Outcome Measures, PROMs</i> ) . . . . .	85

<b>7. FIZJOTERAPIA W LECZENIU PACJENTÓW Z CHOROBYMI NERWOWO-MIĘŚNIOWYMI – Małgorzata Burlewicz, Jan Sznajder . . . . .</b>	<b>89</b>
Poziom struktury i funkcji . . . . .	90
Poziom aktywności . . . . .	95
<b>8. REHABILITACJA W RDZENIOWYM ZANIKU MIĘŚNI – Agnieszka Stępień . . . . .</b>	<b>101</b>
Badanie . . . . .	102
Struktury i funkcje ciała . . . . .	102
Siła mięśni . . . . .	102
Zakresy ruchu . . . . .	103
Oddychanie . . . . .	104
Deformacje kostno-stawowe . . . . .	105
Gryzienie i połykanie . . . . .	108
Aktywności . . . . .	108
Fizjoterapia . . . . .	109
Rozciąganie . . . . .	109
Pozycjonowanie . . . . .	112
Mobilność i ćwiczenia . . . . .	113
Fizjoterapia klatki piersiowej . . . . .	117
Deformacje kostno-stawowe . . . . .	118
Gryzienie i połykanie . . . . .	120
<b>9. DYSTROFINOPATIE – Anna Potulska-Chromik . . . . .</b>	<b>123</b>
Epidemiologia . . . . .	123
Standardy diagnostyki . . . . .	124
Podłoże genetyczne dystrofinopatii . . . . .	126
Obraz kliniczny dystrofii mięśniowej Duchenne’a . . . . .	129
Dystrofia mięśniowa Beckera . . . . .	131
Postać pośrednia . . . . .	131
Nosicielstwo . . . . .	132
Kardiomiopatia . . . . .	133
Niewydolność oddechowa . . . . .	134
Zaburzenia funkcji kognitywnych w dystrofinopatii . . . . .	135
Standardy opieki i leczenia . . . . .	135
Leczenie dystrofii Duchenne’a – terażniejszość i przyszłość . . . . .	137
<b>10. DYSTROFIA TWARZOWO-ŁOPATKOWO-RAMIENIOWA – TYP 1 I TYP 2 (FSHD1, FSHD2) – Małgorzata Dorobek . . . . .</b>	<b>143</b>
Definicja . . . . .	143
Epidemiologia . . . . .	143
Etiologia i patogenezę . . . . .	143
Objawy kliniczne w FSHD1 i FSHD2 . . . . .	146
FSHD1 o wczesnym początku . . . . .	150
Objawy nietypowe, rzadko występujące w FSHD . . . . .	151

Badania laboratoryjne i dodatkowe . . . . .	153
Badania DNA . . . . .	153
Rozpoznanie i rozpoznanie różnicowe . . . . .	154
Postępowanie . . . . .	155
<b>11. DYSTROFIE MIĘŚNIOWE KOŃCZYNOWO-OBRĘCZOWE</b>	
– <i>Anna Macias</i> . . . . .	157
Definicja i klasyfikacja . . . . .	157
Podłoże genetyczne LGMD . . . . .	160
Patomechanizm LGMD . . . . .	161
Epidemiologia LGMD . . . . .	161
Obraz kliniczny LGMD . . . . .	162
Badania dodatkowe . . . . .	163
Aktywność kinazy kreatynowej (CK) w surowicy . . . . .	163
Elektromiografia . . . . .	164
Biopsja mięśnia . . . . .	164
Najczęściej spotykane typy LGMD . . . . .	165
LGMDR1 (kalpainopatia) . . . . .	165
LGMD4 – kalpainopatia o dziedziczeniu autosomalnym dominującym . . . . .	167
LGMDR2 (dysferlinopatia) . . . . .	168
Sarkoglikanopatie (LGMDR3–6) . . . . .	169
LGMDR9 – związana z mutacjami genu <i>FKRP</i> . . . . .	170
LGMDR12 (anoktaminopatia) . . . . .	170
LGMD5 – kolagenopatie . . . . .	172
Wybrane zagadnienia diagnostyki w dystrofiach kończynowo-obręczowych . . . . .	172
Postępowanie w LGMD . . . . .	174
Badania nad nowymi terapiami . . . . .	175
<b>12. DYSTROFIA MIĘŚNIOWA EMERY'EGO-DREIFUSSA – <i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i></b>	
– <i>Pilarczyk</i> . . . . .	181
Typy EDMD . . . . .	181
EDMD1 – emerynopatia . . . . .	181
EDMD2 i EDMD3 – laminopatia . . . . .	182
Inne typy EDMD . . . . .	184
Podsumowanie . . . . .	184
Diagnostyka . . . . .	185
Różnicowanie . . . . .	185
Leczenie i profilaktyka . . . . .	186
<b>13. MIOPATIE MIOFIBRYLARNE – <i>Anna Potulska-Chromik, Biruta Kierdaszuk</i></b>	
– <i>Potulska-Chromik, Kierdaszuk</i> . . . . .	189
Diagnostyka miopatii miofibrylarnych . . . . .	190
Znaczenie biopsji mięśnia w diagnostyce miopatii miofibrylarnych . . . . .	191
Charakterystyka szczegółowa miopatii miofibrylarnych . . . . .	193
Desminopatia . . . . .	195

αB-krystalinopatia . . . . .	196
Miotylinopatia . . . . .	197
ZASPopatia . . . . .	197
MFM-filaminopatia . . . . .	198
Miopatia BAG3 . . . . .	199
<b>14. MIOPATIE ZAPALNE – Ewa Więsik-Szewczyk . . . . .</b>	<b>203</b>
Epidemiologia . . . . .	204
Etiologia i patogenezę . . . . .	204
Czynniki genetyczne . . . . .	204
Czynniki środowiskowe . . . . .	205
Mechanizmy immunologiczne . . . . .	206
Mechanizmy nieimmunologiczne . . . . .	208
Podsumowanie . . . . .	208
Obraz kliniczny DM i PM . . . . .	208
Objawy ogólne . . . . .	209
Objawy mięśniowe . . . . .	209
Objawy skórne . . . . .	209
Zmiany w płucach . . . . .	210
Zmiany w sercu . . . . .	211
Zmiany w przewodzie pokarmowym . . . . .	211
Zmiany stawowe . . . . .	211
Nowotwory . . . . .	211
Rozpoznanie . . . . .	212
Badania laboratoryjne . . . . .	213
EMG . . . . .	217
Badania obrazowe . . . . .	217
Biopsja mięśnia . . . . .	217
Kryteria klasyfikacyjne i diagnostyczne . . . . .	219
Leczenie . . . . .	222
Farmakologiczne . . . . .	222
Niefarmakologiczne . . . . .	228
Monitorowanie . . . . .	228
Sytuacje szczególne i pułapki dla lekarza praktyka . . . . .	229
Przeciwciała przeciwjądrowe (ANA) i ich swoistości – badanie celowane, a nie przesiewowe . . . . .	229
Czy wysokie miano ANA to cięższa choroba? . . . . .	230
<b>15. WTRĘTOWE ZAPALENIE MIĘŚNI – Biruta Kierdaszuk . . . . .</b>	<b>233</b>
<b>16. MIOPATIE WRODZONE – Barbara Ryniewicz, Anna M. Kamińska,     Biruta Kierdaszuk . . . . .</b>	<b>239</b>
Miopatia nemalinowa . . . . .	246
Miopatia typu „core” . . . . .	248

Miopatia centronuklearna . . . . .	249
Miopatia z wrodzoną dysproporcją typów włókien . . . . .	250
Miopatia z gromadzeniem miozyny . . . . .	251
Miopatia z tubularnymi agregatami . . . . .	251
<b>17. WIOTKIE DZIECKO – <i>Maria Jędrzejowska</i></b> . . . . .	<b>255</b>
Ocena kliniczna . . . . .	255
Diagnostyka różnicowa . . . . .	256
Wywiad . . . . .	258
Choroby nabyte . . . . .	258
Wiotkość centralna vs obwodowa . . . . .	258
Siła mięśniowa. . . . .	259
Zespół „hipotonia plus” . . . . .	260
Wiek wystąpienia objawów . . . . .	260
Klasyfikacja etiologiczna . . . . .	261
Aberracje chromosomowe i monogenowe zespoły genetyczne . . . . .	262
Choroby nerwowo-mięśniowe . . . . .	264
Dziedziczne choroby tkanki łącznej . . . . .	271
<b>18. CHOROBA POMPEGO I INNE GLIKOGENOZY – <i>Aleksandra Jastrzębska, Anna Kostera-Pruszczyk</i></b> . . . . .	<b>275</b>
Choroba Pompego . . . . .	280
Postać niemowlęca . . . . .	280
Choroba Pompego o późnym początku (LOPD, <i>late onset pompe disease</i> ) . . . . .	281
Glikogenoza typu V: choroba McArdle . . . . .	284
<b>19. MIOPATIE LIPIDOWE – <i>Dariusz Rokicki</i></b> . . . . .	<b>289</b>
Patofizjologia . . . . .	290
Zaburzenia $\beta$ -oksydacji kwasów tłuszczowych – charakterystyka ogólna . . . . .	292
Zaburzenia transportu i metabolizmu karnityny. . . . .	293
Pierwotny niedobór karnityny . . . . .	293
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typ 2 (CPT2). . . . .	294
Zaburzenia mitochondrialnej oksydacji kwasów tłuszczowych . . . . .	296
Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA bardzo długłańcuchowych kwasów tłuszczowych (VLCAD). . . . .	296
Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego i deficyt dehydrogenazy hydroksyacylo-CoA długłańcuchowych kwasów tłuszczowych . . . . .	298
Mnogi niedobór dehydrogenaz acylo-CoA (acyduria glutarowa typu 2) . . . . .	299
Pozostałe zaburzenia mitochondrialnej oksydacji kwasów tłuszczowych . . . . .	302
Inne miopatie lipidowe . . . . .	303
Choroba spichrzania lipidów neutralnych . . . . .	303
<b>20. MITOCHONDRIOPATIE – <i>Biruta Kierdaszuk</i></b> . . . . .	<b>307</b>
Rys historyczny i etiopatogeneza . . . . .	307

Objawy kliniczne . . . . .	308
Wybrane postaci kliniczne mitochondriopatii . . . . .	311
Diagnostyka mitochondriopatii . . . . .	315
Możliwości terapeutyczne mitochondriopatii . . . . .	318
<b>21. DYSTROFIE MIOTONICZNE – Anna Łusakowska . . . . .</b>	<b>323</b>
Dane epidemiologiczne . . . . .	325
Podłoże molekularne dystrofii miotonicznej typu 1 i typu 2 . . . . .	325
Dystrofie miotoniczne jako choroby RNA ( <i>spliceopathies</i> ) . . . . .	327
Dystrofia miotoniczna typu 1 (DM1) – obraz kliniczny . . . . .	328
Postać wrodzona ( <i>CMD, congenital myotnic dystrophy</i> ) . . . . .	328
Postać dziecięca DM1 . . . . .	329
Postać klasyczna DM1 (początek objawów w wieku dorosłym) . . . . .	330
Postać DM1 o późnym początku . . . . .	336
Dystrofia miotoniczna typu 2 (DM2) – obraz kliniczny . . . . .	336
Objawy mięśniowe w DM2 . . . . .	337
Objawy pozamięśniowe w DM2. . . . .	339
Diagnostyka DM1 i DM2 . . . . .	341
Postępowanie i leczenie pacjentów z DM1 i DM2 . . . . .	343
Poradnictwo genetyczne . . . . .	344
Terapie przyszłości . . . . .	345
<b>22. MIOTONIE NIEDYSTROFICZNE – Barbara Ryniewicz,     Monika Nojszewska . . . . .</b>	<b>349</b>
Kanałopatie chlorkowe . . . . .	353
Osiowe objawy miotonii wrodzonej . . . . .	357
Kanałopatie sodowe . . . . .	358
Osiowe objawy paramiotonii wrodzonej . . . . .	360
Leczenie miotonii . . . . .	361
Wskazówki praktyczne . . . . .	362
Znieczulenie . . . . .	362
Cięża . . . . .	363
Neuromiotonia . . . . .	363
Leczenie. . . . .	366
Miotonia chondrodystroficzna (zespół Schwartz-Jampela) . . . . .	367
<b>23. PORAŻENIE OKRESOWE – Anna Kostera-Pruszczyk . . . . .</b>	<b>369</b>
Diagnostyka . . . . .	370
Porażenie okresowe hipokaliemiczne (HypoPP) . . . . .	372
Porażenie okresowe hiperkaliemiczne . . . . .	374
Zespół Andersen-Tawil . . . . .	375

<b>24. MIASTENIA</b> – <i>Anna Kostera-Pruszczyk, Andrzej Opuchlik</i> . . . . .	381
Epidemiologia . . . . .	381
Patogeneza . . . . .	382
Objawy kliniczne . . . . .	383
Diagnostyka . . . . .	385
Leczenie MG . . . . .	387
Terapia początkowa . . . . .	387
Immunosupresja pierwszej linii . . . . .	388
Tymektomia . . . . .	388
Leczenie drugiej linii . . . . .	389
Leczenie MuSK-MG . . . . .	390
Leczenie pogorszenia . . . . .	391
Leczenie miastenii dziecięcej . . . . .	391
Miastenia przejściowa noworodka (MPN) . . . . .	392
Przełom miasteniczny . . . . .	392
Miastenia a leczenie chorób współistniejących . . . . .	398
Postępowanie okołoperacyjne . . . . .	399
Wrodzone zespoły miasteniczne . . . . .	401
<b>25. ZESPÓŁ LAMBERTA-EATONA</b> – <i>Piotr Szczudlik</i> . . . . .	405
Epidemiologia . . . . .	405
Patofizjologia . . . . .	406
Obraz kliniczny . . . . .	408
Diagnostyka . . . . .	409
Badania elektrofizjologiczne . . . . .	409
Badanie przeciwciał . . . . .	410
Leczenie . . . . .	410
<b>26. ZESPÓŁ GUILLAINA-BARRÉGO</b> – <i>Monika Nojszewska, Andrzej Opuchlik</i> . . . . .	413
Klasyfikacja podtypów zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	414
Epidemiologia zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	415
Etiologia zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	415
Patogeneza zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	416
Charakterystyka kliniczna zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	418
Ostra zapalna demielinizacyjna poliradikulopatia (AIDP) . . . . .	418
Ostra aksonalna neuropatia ruchowa (AMAN) . . . . .	420
Ostra aksonalna neuropatia ruchowo-czuciowa (AMSAN) . . . . .	420
Wariant paraparetyczny GBS . . . . .	420
Obustronny obwodowy niedowład nerwu VII z parestezjami . . . . .	420
Niedowład gardłowo-szyjno-ramienny ( <i>pharyngeal-cervical-brachial weakness</i> , PCB) . . . . .	421
Ostra, czysto czuciowa neuropatia . . . . .	421
Zespół Millera Fishera (MFS) . . . . .	421
Ostra neuropatia z ataksją (AAN) . . . . .	422



Niedowład mięśni galkoruchowych lub ptoza, lub rozszerzenie źrenicy o ostrym początku . . . . .	422
Zapalenie pnia mózgu Bickerstaffa (BBE) . . . . .	422
Ostra pandysautonomia . . . . .	423
Diagnostyka zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	423
Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego . . . . .	424
Badanie elektrofizjologiczne . . . . .	424
Przeciwciała przeciwko gangliozynom . . . . .	425
Badania neuroobrazowe . . . . .	426
Diagnostyka różnicowa zespołu Guillaina-Barrégo . . . . .	426
Rokowanie w zespole Guillaina-Barrégo . . . . .	427
Leczenie. . . . .	428
Monitorowanie parametrów życiowych i reagowanie na ich zmiany . . . . .	428
Szybkie wdrożenie intensywnej immunoterapii . . . . .	430
Plazmaferezy . . . . .	431
Dożylna immunoglobulina (IVIG) . . . . .	432
Kortykosteroidy . . . . .	433
Zaspokojenie potrzeb żywieniowych i utrzymanie sprawności przewodu pokarmowego . . . . .	433
Profilaktyka powikłań stanu krytycznego i wczesna rehabilitacja. . . . .	434
Sedacja i leczenie przeciwbólowe . . . . .	436
<b>27. PRZEWLEKŁA ZAPALNA POLINEUROPATIA DEMIELINIZACYJNA</b> – <i>Anna Potulska-Chromik, Marta Lipowska, Anna Kostera-Pruszczyk</i> . . . . .	441
Epidemiologia . . . . .	442
Różnorodny obraz kliniczny CIDP. . . . .	442
Rozpoznanie CIDP – kryteria elektrofizjologiczne i inne badania dodatkowe . . . . .	446
Kryteria elektrofizjologiczne oraz kryteria pomocnicze EAN/PNS 2021 [5] . . . . .	447
Przewlekłe neuropatie z przeciwciałami IgG4 przeciwko białkom węzła Raniera i okolicy okołowęzłowej . . . . .	451
Leczenie CIDP . . . . .	453
Glikokortykosteroidy . . . . .	453
Immunoglobuliny . . . . .	454
Plazmafereza . . . . .	456
Inne terapie immunosupresyjne i immunomodulujące . . . . .	456
<b>28. WIELOOGNISKOWA NEUROPATIA RUCHOWA – <i>Marta Lipowska</i></b> . . . . .	459
Etiopatogeneza . . . . .	459
Obraz kliniczny . . . . .	460
Rozpoznanie. . . . .	460
Leczenie . . . . .	465
Leczenie immunoglobulinami . . . . .	465
Inne leki immunomodulujące i immunosupresyjne w terapii MMN . . . . .	467

<b>29 NEUROPATIE W PRZEBIEGU PARAPROTEINEMII I AMYLOIDOZY</b>	
– <i>Marta Lipowska</i> . . . . .	469
Neuropatie w przebiegu łagodnej gammapatii monoklonalnej (MGUS, <i>monoclonal gammopathy of undetermined significance</i> ) . . . . .	470
Polineuropatie w przebiegu MGUS IgM . . . . .	471
Polineuropatia demielinizacyjna typu DADS MGUS IgM . . . . .	471
Zespół CANOMAD . . . . .	472
Inne neuropatie ze współistnieniem MGUS IgM . . . . .	472
Polineuropatie w przebiegu MGUS IgG i IgA . . . . .	473
Polineuropatie w przebiegu złośliwych paraproteinemii . . . . .	474
Zespół POEMS ( <i>polyneuropathy, organomegaly, endocrinopathy, M protein,</i> <i>skin changes</i> ) . . . . .	474
Szpiczak mnogi . . . . .	477
Makroglobulinemia Waldeströma . . . . .	477
Neuropatie w przebiegu amyloidozy systemowej . . . . .	478
Obraz kliniczny neuropatii w przebiegu amyloidozy . . . . .	479
<b>30. NEUROPATIE CHARCOT-MARIE-TOOTH – <i>Andrzej Kochański</i></b> . . . . .	489
Podejrzanie rozpoznania choroby kręgu Charcot-Marie-Tooth . . . . .	490
Najczęściej spotykane odmiany chorób kręgu CMT . . . . .	491
Choroba Charcot-Marie-Tooth typu 1A (CMT1A) . . . . .	492
Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk ( <i>hereditary neuropathy</i> <i>with liability to pressure palsies</i> ) . . . . .	493
Choroba CMTX1 . . . . .	494
Choroba CMT1B . . . . .	495
Choroba CMT4A . . . . .	496
Diagnostyka molekularna chorób kręgu Charcot-Marie-Tooth . . . . .	497
Interpretacja wyników badań genetycznych . . . . .	498
Leczenie chorób kręgu Charcot-Marie-Tooth (CMT/HMSN) . . . . .	499
<b>31. POLINEUROPATIA CUKRZYCOWA – <i>Jarosław Sławek</i></b> . . . . .	501
Epidemiologia . . . . .	502
Podział neuropatii cukrzycowych . . . . .	502
Obraz kliniczny i charakterystyka . . . . .	503
Polineuropatia dystalna, czuciowa, czuciowo-ruchowa . . . . .	503
Neuropatia autonomiczna . . . . .	505
Neuropatie ogniskowe . . . . .	505
Radikulopleksopatie . . . . .	506
Zespoły z uwężnieniami . . . . .	506
Pułapki diagnostyczne . . . . .	507
Patomechanizmy . . . . .	508
Postępowanie . . . . .	510
Objawowe . . . . .	510
Przyczynowe . . . . .	517

<b>32. NAJCZĘSTSZE MONONEUROPATIE – Kazimierz Tomczykiewicz . . . . .</b>	<b>521</b>
Mononeuropatie nerwów czaszkowych . . . . .	523
Nerw twarzowy . . . . .	523
Nerw dodatkowy . . . . .	526
Nerw piersiowy długi . . . . .	528
Nerw nadłopatkowy . . . . .	530
Nerw pachowy . . . . .	531
Nerw mięśniowo-skórny . . . . .	533
Zespół górnego otworu klatki piersiowej . . . . .	534
Nerw promieniowy . . . . .	537
Nerw pośrodkowy . . . . .	541
Nerw międzykostny przedni . . . . .	547
Uszkodzenie nerwu łokciowego . . . . .	549
Uszkodzenie nerwu łokciowego na poziomie kanału Guyona . . . . .	555
Nerwy kończyny dolnej . . . . .	558
Nerw udowy . . . . .	558
Nerw udowo-goleniowy . . . . .	560
Nerw zasłonowy . . . . .	560
Nerw skórny boczny uda ( <i>meralgia paresthetica</i> ) . . . . .	561
Nerw kulszowy . . . . .	563
Nerw strzałkowy . . . . .	565
Przedni kanał stępu . . . . .	567
Nerw piszczelowy . . . . .	568
Nerw pośladkowy górny i dolny . . . . .	570
<b>33. STWARDNIENIE BOCZNE ZANIKOWE – Magdalena Kuźma-Kozakiewicz . . . . .</b>	<b>573</b>
Postacie choroby . . . . .	574
Epidemiologia . . . . .	577
Patogeneza . . . . .	577
Neuropatologia . . . . .	580
Rozpoznanie . . . . .	580
Klasyfikacja . . . . .	584
Zaburzenia poznawcze w SLA . . . . .	589
Różnicowanie . . . . .	591
Leczenie . . . . .	592
<b>34. RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI 5Q – Anna Kostera-Pruszczyk,   Anna Łusakowska, Maria Jędrzejowska. . . . .</b>	<b>597</b>
Epidemiologia . . . . .	597
Podłoże molekularne i modyfikatory fenotypu . . . . .	598
Klasyfikacja, obraz kliniczny i historia naturalna SMA . . . . .	599
Farmakoterapia SMA . . . . .	602
Leczenie objawowe (opieka interdyscyplinarna) . . . . .	604
Zapobieganie infekcjom i szczepienia ochronne . . . . .	607

Badania przesiewowe noworodków . . . . .	607
<b>35. RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI KENNEDY’EGO – <i>Anna Frączek</i></b> . . . . .	613
Epidemiologia . . . . .	613
Objawy . . . . .	613
Diagnostyka . . . . .	614
Przebieg choroby oraz rokowanie . . . . .	615
Patomechanizm . . . . .	616
Możliwości leczenia . . . . .	617
<b>36. LECZENIE ŻYWIENIOWE W CHOROBYCH NERWOWO- -MIĘŚNIOWYCH – <i>Stanisław Kłęk, Andrzej Opuchlik</i></b> . . . . .	619
Zmiany metaboliczne w chorobach nerwowo-mięśniowych . . . . .	619
Ogólne zasady leczenia żywieniowego . . . . .	622
Interwencja żywieniowa . . . . .	622
Leczenie żywieniowe . . . . .	622
<b>37. NIEWYDOLNOŚĆ ODDYCHANIA W CHOROBYCH NERWOWO- -MIĘŚNIOWYCH – <i>Andrzej Opuchlik</i></b> . . . . .	629
Metody wspomaganie oddechu . . . . .	633
Nieinwazyjna wentylacja wspomaganą . . . . .	633
Inwazyjna wentylacja wspomaganą lub zastępcza . . . . .	634
Przewlekła wentylacja wspomaganą lub zastępcza . . . . .	636
Specyfika terapii i wspomaganie oddechu w poszczególnych chorobach / grupach chorób nerwowo-mięśniowych . . . . .	638
Ostra zapalna neuropatia demielinizacyjna, zespół Guillaina-Barrégo (GBS, <i>Guillain-Barré syndrome</i> ) . . . . .	638
Porfirie . . . . .	642
Miastenia i zespoły miasteniczne . . . . .	643
Miopatie . . . . .	645
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA, <i>spinal muscular atrophy</i> ) . . . . .	646
Stwardnienie zanikowe boczne (SLA, <i>sclerosis lateralis amyotrophica</i> ) . . . . .	646
<b>38. ZAJĘCIE SERCA I OPIEKA KARDIOLOGICZNA W CHOROBYCH NERWOWO-MIĘŚNIOWYCH – <i>Piotr Pruszczyk, Piotr Bienias</i></b> . . . . .	649
Dystrofinopatie . . . . .	652
Dystrofia mięśniowa Duchenne’a (DMD, <i>Duchenne muscular dystrophy</i> ) . . . . .	652
Dystrofia mięśniowa Beckera (BMD, <i>Becker muscular dystrophy</i> ) . . . . .	655
Dystrofie mięśniowe Emery’ego-Dreifussa (EDMD, <i>Emery-Dreifuss muscular dystrophy</i> ) . . . . .	656
Dystrofie miotoniczne . . . . .	658
Dystrofia miotoniczna typu I (DM1, <i>myotonic dystrophy type 1</i> – choroba Steinerta) . . . . .	659

Kardiologiczna ocena rodzin . . . . .	661
Dystrofia miotoniczna typu 2 (DM2, <i>myotonic dystrophy type 2</i> ) . . . . .	661
Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa (LGMD, <i>limb-girdle muscular dystrophy</i> ) . . . . .	663
Proponowany harmonogram kardiologicznych wizyt kontrolnych . . . . .	665
Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramieniowa (FSHD, <i>facioscapulohumeral muscular dystrophy</i> ) . . . . .	666
Mitochondriopatie (choroby mitochondrialne, MitD, <i>mitochondrial diseases</i> ) . . . . .	667
Miopatie miofibrilarne (MFM, <i>myofibrillar myopathies</i> ) . . . . .	670
Zespół Andersen-Tawila (ATS, <i>Andersen-Tawil syndrome</i> ) . . . . .	671
Podsumowanie . . . . .	676
<b>39. PROBLEMY ANESTEZJOLOGICZNE W CHOROBYCH NERWOWO-MIĘŚNIOWYCH – Janusz Trzebicki . . . . .</b>	<b>679</b>
Ocena przedoperacyjna . . . . .	680
Premedykacja . . . . .	682
Sedacja . . . . .	683
Znieczulenie regionalne . . . . .	683
Znieczulenie ogólne . . . . .	685
Monitorowanie . . . . .	687
Okres pooperacyjny . . . . .	688
Znieczulenie w niektórych chorobach nerwowo- -mięśniowych . . . . .	688
Schorzenia neuronów ruchowych . . . . .	688
Zespół Guillaina-Barrégo ( <i>Guillain-Barré syndrome, GBS</i> ) . . . . .	688
Choroba Charcot-Marie-Tooth ( <i>Charcot-Marie-Tooth disease, CMTD</i> ) . . . . .	689
Ataksja Friedreicha ( <i>Friedreich ataxia, FRDA</i> ) . . . . .	689
Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) i dystrofia mięśniowa Beckera (BMD) . . . . .	689
Dystrofia miotoniczna ( <i>myotonic dystrophy, MD</i> ) . . . . .	690
Miopatie metaboliczne . . . . .	691
Miopatie mitochondrialne . . . . .	691
Miastenia . . . . .	692
Porażenie okresowe hiperkaliemiczne ( <i>hyperkalaemic periodic paralysis, HyperPP</i> ) i hipokaliemiczne ( <i>hypokalaemic periodic paralysis, HypoPP</i> ) . . . . .	693
Hipertermia złośliwa a indukowana znieczuleniem rabdomioliza . . . . .	695
Zaburzenia nerwowo-mięśniowe u chorych w oddziale intensywnej terapii . . . . .	696
<b>SKOROWIDZ . . . . .</b>	<b>699</b>