

SPIS TREŚCI

Rozdział 1. Budowa i działanie hormonów – <i>Marek Pawlikowski</i>	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>	39
Zaburzenia rozwojowe, guzy i procesy chorobowe podwzgórza i przysadki u dzieci – <i>Marcin Roszkowski</i>	60
Wprowadzenie	60
Embriologia i anatomia osi podwzgórzowo-przysadkowej	60
Zmiany wewnątrzsiodłowe	66
Zmiany rozrostowe szypuły i lejka przysadki mózgowej	81
Zmiany patologiczne okolicy nadsiodłowej	87
Diagnostyka obrazowa przysadki mózgowej – <i>Elżbieta Jurkiewicz</i>	93
Wprowadzenie	93
Przysadka mózgowa	93
Diagnostyka szczegółowa przysadki mózgowej – rezonans magnetyczny	100
Piśmiennictwo	100
Rozdział 3. Problemy okresu noworodkowego	105
Jednostka płodowo-łożyskowa – <i>Iwona Beń-Skowronek</i>	105
Wprowadzenie	105
Funkcjonowanie jednostki płodowo-łożyskowej	107
Problemy hormonalne u dzieci urodzonych przedwcześnie i noworodków z małą masą urodzeniową – <i>Iwona Beń-Skowronek</i> ...	109

Wprowadzenie	109
Wcześnieactwo	110
Mała urodzeniowa masa ciała	110
Czynność hormonalna płodu	111
Wrodzony hiperinsulinizm – <i>Bogda Skowrońska, Jędrzej Nowaczyk, Sabina Przewoźniak, Piotr Fichna</i>	139
Definicja	139
Etiologia	140
Uwarunkowania genetyczne	140
Objawy kliniczne i kryteria diagnostyczne	144
Leczenie	148
Badania przesiewowe noworodków w kierunku endokrynopatii – <i>Mariusz Ołtarzewski, Maria Ginalska-Malinowska</i>	152
Organizacja badań przesiewowych	152
Badanie przesiewowe w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT)	155
Badanie przesiewowe w kierunku wrodzonego przerostu nadnerczy (CAH)	157
Piśmiennictwo	165
Rozdział 4. Fizjopatologia wzrastania	169
Mechanizmy regulujące procesy wzrastania – <i>Andrzej Kędzia</i>	169
Hormon wzrostu – budowa	169
Regulacja wydzielania hormonu wzrostu	170
Hormon wzrostu – działanie	171
Wewnątrzkomórkowy przekaz sygnału wzrostowego	173
Etiopatogeneza niedoboru wzrostu	181
Przyczyny niskorosłości – <i>Elżbieta Petriczko</i>	181
Hormonalne przyczyny niedoboru wzrostu – <i>Maciej Hilczer</i>	184
Niehormonalne przyczyny niedoboru wzrostu – <i>Elżbieta Petriczko, Aneta Gawlik, Krystyna H. Chrzanowska,</i> <i>Maria A. Kalina</i>	188
Obraz kliniczny i zasady diagnozowania niedoboru wzrostu – <i>Maciej Hilczer, Elżbieta Petriczko</i>	203
Leczenie hormonem wzrostu oraz insulinopodobnym czynnikiem wzrostu I u dzieci – <i>Mieczysław Walczak</i>	211
Wprowadzenie	211
Programy terapeutyczne realizowane w Polsce	212
Monitorowanie bezpieczeństwa i skuteczności terapii hormonem wzrostu oraz IGF-I	225
Pierwotny niedobór IGF-I (zespół niewrażliwości na hormon wzrostu) – <i>Elżbieta Petriczko, Anita Horodnicka-Józwa</i>	231
Wprowadzenie	231
Zespół Larona	231
Zespół niewrażliwości na hormon wzrostu (z wyłączeniem zespołu Larona)	232
Wzrost wysoki – <i>Maciej Hilczer</i>	232
Definicja i epidemiologia	232

Obraz kliniczny	233
Hormonalne przyczyny nadmiernego wzrostu	234
Niehormonalne przyczyny nadmiernego wzrostu	237
Zespoły uwarunkowane genetycznie	238
Piśmiennictwo	242
Rozdział 5. Choroby tarczycy – red. naukowa Artur Bossowski	245
Fizjologia gruczołu tarczowego – <i>Anna M. Kucharska</i>	245
Wprowadzenie	245
Fizjologia rozwoju gruczołu tarczowego u dzieci	246
Metabolizm hormonów tarczycy u płodu	249
Fizjologia tarczycy po urodzeniu	250
Niedoczynność tarczycy: obraz kliniczny, diagnostyka i leczenie	
– <i>Anna M. Kucharska</i>	251
Wprowadzenie	251
Wrodzona niedoczynność tarczycy	252
Objawy kliniczne wrodzonej niedoczynności tarczycy	259
Diagnostyka wrodzonej niedoczynności tarczycy	261
Leczenie i monitorowanie terapii	262
Nabyta niedoczynność tarczycy	266
Nadczynność tarczycy u dzieci – <i>Artur Bossowski, Beata Sawicka</i>	274
Definicja	274
Epidemiologia	275
Etiopatogeneza	275
Autoprzeciwičila	278
Objawy kliniczne	280
Rozpoznanie	285
Nadczynność tarczycy u noworodków	287
Leczenie nadczynności tarczycy	288
Wtórna nadczynność tarczycy	293
Choroba guzkowa tarczycy u dzieci – <i>Andrzej Lewiński,</i>	
<i>Magdalena Stasiak</i>	295
Wprowadzenie	295
Definicja	295
Epidemiologia	296
Etiopatogeneza	296
Obraz kliniczny	298
Badania dodatkowe	300
Leczenie	311
Nowotwory tarczycy u dzieci – <i>Barbara Jarzqb,</i>	
<i>Daria Handkiewicz-Junak</i>	314
Wprowadzenie	314
Zróźnicowany rak tarczycy	314
Leczenie zróźnicowanych raków tarczycy	319
Rak rdzeniasty tarczycy	331
Leczenie operacyjne w wybranych chorobach tarczycy wieku	
rozwojowego – <i>Marek Dedecjus</i>	333
Wprowadzenie	333

Anatomia i embriologia gruczołu tarczowego	334
Definicje i rodzaje operacji tarczycy	335
Diagnostyka USG chorób tarczycy wieku rozwojowego	
– <i>Agnieszka Brodzisz, Wiesław Jakubowski</i>	343
Technika badania USG tarczycy u dzieci. Anatomia tarczycy	343
Przyczyny powiększenia tarczycy u dzieci	347
Zapalenie tarczycy	352
Choroba Gravesa-Basedowa	354
USG tarczycy w chorobach nowotworowych. Tarczyca po chemio-/radioterapii i HSCT	355
Różnicowanie sonograficzne zmian wyczuwalnych palpacyjnie na szyi u dzieci	356
Piśmiennictwo	357
Rozdział 6. Choroby kory i rdzenia nadnerczy	361
Patofizjologia kliniczna kory nadnerczy – <i>Marta Fichna, Piotr Fichna</i> ...	361
Oś podwzgórze–przysadka–nadnercza (HPA)	362
System renina–angiotensyna–aldosteron (RAAS)	365
Biosynteza kortykosteroidów	366
Mechanizm działania glikokortykosteroidów na komórki docelowe	368
Postreceptorowe mechanizmy działania glikokortykosteroidów (SGK1)	369
Wpływ glikokortykosteroidów na organizm	370
Mechanizm działania mineralokortykosteroidów na komórki docelowe	370
Wpływ mineralokortykosteroidów na organizm	371
Znaczenie androgenów nadnerczowych	372
Transport, metabolizm i wydalanie kortykosteroidów	373
Uwagi dotyczące diagnostyki czynności kory nadnerczy	374
Leki i substancje zaburzające czynność nadnerczy	376
Wrodzony przerost kory nadnerczy – <i>Mieczysław Szalecki</i>	378
Wprowadzenie	378
Niedobór 21 α -hydroksylazy	379
Nosiciele (heterozygoty)	380
Objawy	380
Badania przesiewowe	383
Leczenie prenatalne	384
Inne niż niedobór 21-hydroksylazy postaci CAH	385
Leczenie	388
Monitorowanie	396
Powikłania	397
Niedoczynność nadnerczy – <i>Beata Wikiera</i>	398
Wprowadzenie	398
Pierwotna niedoczynność nadnerczy	401
Wtórna niedoczynność nadnerczy	416
Objawy niedoczynności nadnerczy	420
Diagnostyka niedoczynności nadnerczy	421

Leczenie niedoczynności nadnerczy	424
Hipoaldosteronizm	426
Choroba i zespół Cushinga – <i>Mieczysław Szalecki</i>	428
Wprowadzenie	428
ACTH-zależny zespół Cushinga	430
ACTH-niezależne postaci CS	432
Rak i gruczolak kory nadnercza	432
Guz chromochłonny i przyzwojaki u dzieci i młodzieży	
– <i>Mieczysław Litwin</i>	449
Wprowadzenie	449
Epidemiologia	450
Objawy kliniczne	450
Biologia molekularna PCC/PGL	452
Rozpoznanie	456
Leczenie i dalsze postępowanie	461
Nadciśnienie tętnicze monogenowe – <i>Mieczysław Litwin</i>	464
Wprowadzenie	464
Mechanizmy regulujące wydalanie i wchłanianie sodu – znaczenie cewki dystalnej	468
Choroby cewki dalszej będące przyczyną monogenowego nadciśnienia tętniczego	470
Choroby nadnerczy będące przyczyną monogenowego nadciśnienia tętniczego	478
Diagnostyka obrazowa nadnerczy – <i>Elżbieta Jurkiewicz</i>	484
Wprowadzenie	484
Ultrasonografia	485
Tomografia komputerowa	485
Rezonans magnetyczny	486
Badania izotopowe	486
Zasada badania obrazowego	487
Diagnostyka nadnerczy w okresie noworodkowym	487
Diagnostyka nadnerczy w okresie niemowlęcym i u dzieci starszych	488
Nienowotworowe zmiany w nadnerczach	491
Piśmiennictwo	493
Rozdział 7. Zaburzenia wielogruzołowe	497
Autoimmunologiczne zespoły wielogruzołowe – <i>Artur Bossowski,</i> <i>Iwona Beń-Skowronek, Beata Sawicka</i>	497
Definicja	497
Klasyfikacja	498
Wielogruzołowy zespół autoimmunizacyjny typu 1 (APS-1) ...	499
Wielogruzołowy zespół autoimmunizacyjny typu 2 (APS-2) ...	503
Wielogruzołowy zespół autoimmunizacyjny typu 3 (APS-3) ...	506
Wielogruzołowy zespół autoimmunizacyjny typu 4 (APS-4) ...	515
Zespół IPEX	517
Zespoły mnogich nowotworów dokrewnych – <i>Agata Skórka,</i> <i>Mieczysław Szalecki</i>	520

Wprowadzenie	520
Zespół mnogich nowotworów gruczołów dokrewnych typu 1 (MEN1, zespół Wermera)	520
Zespół mnogich nowotworów gruczołów dokrewnych typu 2 (MEN2)	524
Piśmiennictwo	533
Rozdział 8. Zaburzenia dojrzewania płciowego – Anna Wędrychowicz	535
Prawidłowe dojrzewanie płciowe	535
Fizjologia dojrzewania płciowego	535
Przebieg dojrzewania płciowego	536
Ocena dojrzewania płciowego	544
Nieprawidłowe dojrzewanie płciowe	545
Przedwczesne dojrzewanie	545
Opóźnione dojrzewanie (hipogonadyzm)	567
Inne zaburzenia dojrzewania płciowego w okresie młodzieńczym	587
Piśmiennictwo	591
Rozdział 9. Wybrane zagadnienia ginekologii dziecięcej i dziewczęcej	
– <i>Agnieszka Drosdzol-Cop, Aneta Gawlik</i>	595
Badanie ginekologiczne dziewczynki	595
Diagnostyka ultrasonograficzna w ginekologii dziecięcej i dziewczęcej	603
Wprowadzenie	603
Prawidłowe obrazy ultrasonograficzne narządów płciowych u dziewczynek i nastolatek	604
Zaburzenia dojrzewania płciowego	607
Wady narządów płciowych	608
Torbiele/guzy przydatków	610
Zespół policystycznych jajników (PCOS)	612
Prawidłowy cykl miesięczkowy u dziewcząt	613
Zaburzenia miesiączkowania u dziewcząt – terminologia	614
Pierwotny brak miesiączki	615
Wtórny brak miesiączki	616
Przyczyny braku miesiączki u dziewcząt	618
Krwawienia młodocianych	620
Wprowadzenie	620
Diagnostyka	621
Leczenie	624
AUB o łagodnym nasileniu	624
AUB o umiarkowanym nasileniu	625
AUB o ciężkim nasileniu	626
Postępowanie terapeutyczne u dziewcząt z hipogonadyzmem	628
Piśmiennictwo	630

Rozdział 10. Zaburzenia odżywiania	631
Mechanizmy regulujące równowagę energetyczną organizmu	
– <i>Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur</i>	631
Wprowadzenie	631
Rola podwzgórza i ośrodkowego układu nerwowego w regulacji homeostazy energetycznej ustroju	632
Rola autonomicznego układu nerwowego w regulacji gospodarki energetycznej	635
Neuroprzekazniki jako czynniki regulujące gospodarkę energetyczną	636
Wpływ enterohormonów na regulację apetytu	636
Rola układu endokannabinoidowego w regulacji gospodarki energetycznej	637
Rola czynników genetycznych w powstawaniu otyłości u dzieci	
– <i>Katarzyna Jakubek-Kipa, Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur</i>	639
Wprowadzenie	639
Otyłość uwarunkowana jednogеноwo	641
Otyłość wchodząca w skład zespołu genetycznego	644
Otyłość uwarunkowana wielogenowo	645
Mechanizmy epigenetyczne w rozwoju otyłości	647
Podsumowanie	648
Epidemiologia otyłości, czynniki ryzyka rozwoju otyłości, tkanka tłuszczowa – <i>Beata Pyrzak, Agnieszka Rudzka-Kocjan, Bogda Skowrońska, Elżbieta Niechciał, Piotr Fichna</i>	649
Epidemiologia	649
Czynniki ryzyka rozwoju otyłości	650
Tkanka tłuszczowa	654
Wtórne zaburzenia hormonalne w otyłości u dzieci i młodzieży	
– <i>Bogda Skowrońska, Anna Gertig-Kolasa, Izabela Krzyśko-Pieczka, Elżbieta Niechciał, Beata Pyrzak, Piotr Fichna</i>	674
Wprowadzenie	674
Hormonalna oś wzrostowa w otyłości u dzieci i młodzieży	674
Oś tarczycowa w otyłości	677
Zmiany osi nadnerczowej w otyłości	681
Osie gonadalne w otyłości	685
Uwagi końcowe – podsumowanie	687
Następstwa metaboliczne otyłości u dzieci – <i>Barbara Głowińska-Olszewska, Bogda Skowrońska, Elżbieta Niechciał</i>	688
Wprowadzenie	688
Zaburzenia przemiany lipidowej	689
Kliniczna manifestacja oporności na insulinę w otyłości	696
Leczenie powikłań otyłości u dzieci	703
Diagnostyka i leczenie otyłości – <i>Agnieszka Domin, Jacek Tabarkiewicz, Artur Mazur</i>	706
Wywiad	708

Badanie fizykalne	709
Diagnostyka	710
Profilaktyka i leczenie	712
Jadłowstręt psychiczny – <i>Katarzyna Ziara</i>	726
Rys historyczny	726
Definicja	727
Rozpowszechnienie	727
Kryteria rozpoznania	728
Etiopatogeneza	731
Objawy kliniczne	736
Powikłania i rokowanie	739
Leczenie	739
Piśmiennictwo	741
Rozdział 11. Zaburzenia rozwoju płci – <i>Anna M. Kucharska, Maria Szarras-Czapnik, Jolanta Słowikowska-Hilczer</i>	747
Różnicowanie płci – fizjologia	747
Różnicowanie gonad	748
Różnicowanie wewnętrznych narządów płciowych	752
Różnicowanie zewnętrznych narządów płciowych	753
Różnicowanie płciowe ośrodków mózgowych	755
Charakterystyka zaburzeń rozwoju płci	755
Definicja	755
Objawy sugerujące zaburzenie rozwoju płci	757
Chromosomalne zaburzenia rozwoju płci	757
Nieprawidłowe różnicowanie gonad w życiu płodowym	760
Zaburzenia w biosyntezie i działaniu androgenów	769
Defekty w biosyntezie i działaniu AMH	774
Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX	774
Niesklasyfikowane zaburzenia rozwoju narządów płciowych	776
Postępowanie diagnostyczne u dziecka z zaburzonym rozwojem narządów płciowych	778
Postępowanie terapeutyczne	782
Piśmiennictwo	786
Rozdział 12. Zaburzenia gospodarki wapniowo-fosforanowej	787
Homeostaza wapniowo-fosforanowa – <i>Beata Pyrżak</i>	787
Wprowadzenie, działanie głównych pierwiastków	787
Zaburzenia homeostazy wapniowo-fosforanowej	800
Choroby przytarczyc – <i>Maria A. Kalina</i>	806
Wprowadzenie	806
Niedoczynność przytarczyc	807
Nadczynność przytarczyc	816
Witamina D – <i>Paweł Płudowski</i>	819
Wprowadzenie	819
Witamina D – chemia	821

Epidemiologia niedoboru witaminy D	821
Źródła witaminy D	821
Metabolizm witaminy D	825
Działanie plejotropowe	828
Suplementacja witaminy D	836
Maksymalne dopuszczalne dobowe dawki witaminy D dla populacji osób zdrowych	837
Wskazania do oznaczania witaminy D	838
Krzywice – <i>Beata Pyrzak</i>	840
Wprowadzenie	840
Kzywice hipokalcemiczne	841
Kzywice hipofosfatemiczne	846
Wybrane zagadnienia zaburzeń układu chrzęstno-kostnego – <i>Beata Pyrzak, Aleksandra Kowalska</i>	849
Wprowadzenie	849
Objawy kliniczne	852
Rozpoznanie	854
Wybrane jednostki chorobowe związane z niskim wzrostem ...	855
Hipofosfatazja – <i>Aneta Gawlik</i>	872
Piśmiennictwo	878
Rozdział 13. Diagnostyka laboratoryjna i genetyczna	883
Diagnostyka laboratoryjna w endokrynologii – <i>Olga Ciepela, Małgorzata Dobosz, Urszula Demkow</i>	883
Przygotowanie pacjenta i pobieranie materiału do badań	883
Metody laboratoryjne stosowane w diagnostyce endokrynologicznej	884
Laboratoryjne oznaczanie stężenia poszczególnych hormonów ...	889
Oznaczanie profilu steroidowego w moczu	893
Witamina D	896
Metody stosowane w diagnostyce i monitorowaniu leczenia chorób tarczycy	897
Oznaczanie hormonów płciowych	900
Inne parametry	903
Badania genetyczne w chorobach wydzielania dokrewnego – <i>Krystyna H. Chrzanowska</i>	905
Wprowadzenie	905
Podstawy genetyki – krótkie repetytorium	906
Wybrane techniki badań genetycznych	909
Wyniki badań genetycznych – zasady analizy, opisu i interpretacji	916
Współpraca endokrynologa z genetykiem klinicznym	921
Diagnostyka chorób genetycznych w praktyce klinicznej endokrynologa	922
Poradnictwo genetyczne i genomowe	927
Piśmiennictwo	930

Rozdział 14. Pacjent po leczeniu przeciwnowotworowym – odległe następstwa endokrynologiczne – <i>Ewa Barg, Dorota Birkholz-Walerzak</i>	931
Wprowadzenie	931
Zaburzenia funkcji tarczycy	933
Niedoczynność/nadczynność tarczycy	933
Choroba guzkowa tarczycy	934
Zaburzenia osi podwzgórzowo-przysadkowej	935
Moczołka prosta centralna	935
Niewydolność przedniego płata przysadki	935
Zaburzenia funkcji gonad	939
Zaburzenia metaboliczne	943
Zaburzenia gospodarki mineralnej i gęstości kości	945
Prowadzenie pacjentów po leczeniu hematologicznym według jednostek chorobowych	946
Guzy mózgu	946
Chłoniaki	948
Guz Wilmsa	950
Piśmiennictwo	950
 Rozdział 15. Antropologiczne metody oceny rozwoju fizycznego – <i>Anna Majcher, Beata Pyrzak</i>	953
Wprowadzenie	953
Metodyka badań antropologicznych	954
Podstawowe pomiary antropometryczne	954
Interpretacja pomiarów antropometrycznych	957
Wskaźniki ilorazowe	970
Obserwacja długofalowa rozwoju fizycznego dziecka	972
Ocena antropometryczna dziecka po urodzeniu	972
Badania bilansowe	973
Piśmiennictwo	975
 Skorowidz	977