

SPIS TREŚCI

TOMU I

Rozdział 1

Rozwój fizyczny oraz motoryczny dzieci i młodzieży – Barbara Woynarowska	1
1.1. Rozwój osobniczy – podstawowe pojęcia	1
1.1.1. Sfery rozwoju i ich wzajemny związek	1
1.1.2. Dojrzałość	2
1.1.3. Etapy w rozwoju osobniczym	2
1.2. Rozwój fizyczny	3
1.2.1. Aspekty rozwoju fizycznego	3
1.2.2. Czynniki wpływające na rozwój fizyczny dzieci i młodzieży	7
1.2.3. Metody oceny rozwoju fizycznego	8
1.2.4. Długookresowe tendencje przemian w rozwoju fizycznym	12
1.2.5. Zaburzenia w rozwoju fizycznym dzieci i młodzieży	13
1.3. Rozwój motoryczny	16
1.3.1. Charakterystyka rozwoju motorycznego w wieku rozwojowym	16
1.3.2. Czynniki wpływające na rozwój motoryczny w dzieciństwie	18
1.3.3. Metody oceny rozwoju motorycznego dzieci i młodzieży	19
1.4. Charakterystyka rozwoju fizycznego i motorycznego w poszczególnych okresach wieku rozwojowego	20
1.4.1. Okres noworodkowy	20
1.4.2. Okres niemowlęcy	21
1.4.3. Okres poniemowlęcy	22
1.4.4. Okres przedszkolny	22
1.4.5. Młodszy wiek szkolny	23
1.4.6. Okres dojrzewania płciowego	24
1.4.7. Okres młodzieńczy	28

Rozdział 2

Rozwój psychiczny dziecka – Anna Jakubowska-Winecka	29
2.1. Rozwój dziecka i jego kryteria	29
2.1.1. Rozwój jako przyrost ilościowy	29
2.1.2. Rozwój jako osiągnięcie standardów	29
2.1.3. Rozwój jako ukierunkowane zmiany jakościowe	29
2.2. Przebieg rozwoju i mechanizmy zmian	30
2.2.1. Zmiany zachodzące w różnych sferach i ich integracja	30
2.2.2. Dynamika rozwoju, przebieg i kierunki zachodzących zmian	30

2.3.	Charakterystyka rozwoju psychicznego w kolejnych okresach życia	31
2.3.1.	Okres prenatalny	31
2.3.2.	Okres noworodkowy	32
2.3.3.	Okres niemowlęcy	32
2.3.4.	Wczesne dzieciństwo	33
2.3.5.	Okres przedszkolny	34
2.3.6.	Młodszy wiek szkolny	35
2.3.7.	Okres dorastania	35
2.3.8.	Dorosłość	37
2.4.	Psychologiczna diagnoza rozwoju	37
2.4.1.	Diagnoza psychologiczna a diagnoza medyczna	37
2.4.2.	Narzędzia oceny rozwoju a metody diagnozy psychologicznej	38

Rozdział 3

Żywnienie dzieci zdrowych – <i>Mieczysława Czerwionka-Szaflarska, Inga Adamska</i>	41	
3.1.	Zapotrzebowanie energetyczne	42
3.2.	Zapotrzebowanie na białko	42
3.3.	Zapotrzebowanie na tłuszcze	43
3.4.	Zapotrzebowanie na węglowodany	43
3.5.	Zapotrzebowanie na witaminy i składniki mineralne	44
3.5.1.	Zapotrzebowanie na witaminy	44
3.5.2.	Zapotrzebowanie na wapń i fosfor	44
3.6.	Karmienie naturalne	45
3.6.1.	Porównanie składu mleka kobiecego z mlekiem krowim	46
3.6.2.	Właściwości ochronne pokarmu kobiecego	48
3.6.3.	Zalety karmienia naturalnego	48
3.6.4.	Wskazania i przeciwwskazania do karmienia naturalnego	49
3.7.	Karmienie sztuczne niemowląt	49
3.7.1.	Mieszanki początkowe	50
3.7.2.	Mieszanki następne	50
3.7.3.	Pokarmy uzupełniające	51
3.8.	Zalecenia dotyczące dzieci w wieku 1–3 lat	51
3.9.	Piramida zdrowego żywienia dzieci i młodzieży	52

Rozdział 4

Diagnostyka prenatalna – <i>Maria Respondek-Liberska</i>	54	
4.1.	Badania USG	56
4.2.	Badania w 11.–13. tygodniu życia płodowego	58
4.3.	Biochemiczne testy skriningowe	60
4.4.	Badania w 18.–22. tygodniu życia płodowego	63
4.5.	Diagnostyka kardiologiczna	63
4.5.1.	Wskazania do badania echokardiograficznego płodu	64
4.6.	Rezonans magnetyczny	66
4.7.	Prenatalne badania inwazyjne	67
4.8.	Przykładowe anomalie w diagnostyce prenatalnej	68
4.8.1.	Patologia I trymestru ciąży	68

4.8.2. Patologia II trymestru ciąży	70
4.9. Ocena przedporodowa – III trymestr ciąży	70
4.10. Okres okołoporodowy	72
4.11. Terapia płodu	75
4.12. Poród noworodka z wadą serca wykrytą prenatalnie	77

Rozdział 5

Badanie pediatryczne dziecka – Maciej Kaczmarski¹	80
5.1. Charakter badania	80
5.2. Badanie podmiotowe – wywiad pediatryczny	80
5.3. Badanie przedmiotowe dziecka	82
5.3.1. Zasady przeprowadzania badania przedmiotowego	82
5.3.2. Oglądanie pacjenta	83
5.3.3. Badanie palpacyjne	83
5.3.4. Opukiwanie	83
5.3.5. Osluchiwanie	84
5.4. Ocena stanu ogólnego i rozwoju fizycznego	84
5.4.1. Stan ogólny	84
5.4.2. Charakterystyka wybranych objawów klinicznych	84
5.4.3. Ocena stanu ogólnego noworodka i jego dojrzałości morfologicznej	89
5.5. Badanie powłok ciała	91
5.5.1. Skóra	91
5.5.2. Przydatki skóry	92
5.5.3. Obrzęki	93
5.6. Badanie głowy	93
5.6.1. Oglądanie głowy	93
5.6.2. Badanie palpacyjne głowy	94
5.6.3. Osluchiwanie głowy	95
5.6.4. Badanie nosa, jamy ustnej, gardła i uszu	95
5.6.5. Badanie narządu wzroku	100
5.7. Badanie szyi	100
5.7.1. Badanie tarczycy	101
5.7.2. Ocena naczyń szyjnych	102
5.8. Badanie węzłów chłonnych	102
5.9. Badanie układu oddechowego	104
5.9.1. Wywiad i charakterystyka wybranych objawów chorobowych	104
5.9.2. Odreślności badania układu oddechowego u dzieci	105
5.10. Układ krążenia	109
5.10.1. Badanie podmiotowe układu krążenia	109
5.10.2. Badanie przedmiotowe serca	110
5.10.3. Badanie naczyń	116
5.11. Badanie jamy brzusznej	116
5.11.1. Badanie podmiotowe	116
5.11.2. Badanie przedmiotowe	118

¹ Autorami podrozdziału „Osluchiwanie serca” są Maciej Kaczmarski, Anna Turska-Kmieć

5.12.	Badanie układu moczowo-płciowego	123
5.12.1.	Badanie podmiotowe	123
5.12.2.	Badanie przedmiotowe	123
5.13.	Badanie narządu ruchu	125
5.13.1.	Oglądanie – postawa ciała	125
5.13.2.	Badanie podmiotowe i przedmiotowe narządu ruchu	127
5.14.	Badanie neurologiczne	130
5.14.1.	Ocena rozwoju psychoruchowego	130
5.14.2.	Badanie neurologiczne	131
5.14.3.	Praktyczne wykonanie badania neurologicznego i niektórych odruchów	131
5.15.	Ocena rozwoju fizycznego dziecka – pomiary antropometryczne	135
5.15.1.	Masa ciała	135
5.15.2.	Długość ciała (wzrost)	136
5.15.3.	Inne pomiary	136
5.16.	Dokumentacja medyczna	136
5.17.	Badania profilaktyczne i bilanse zdrowia dzieci i młodzieży – <i>Anna Oblacińska</i>	136

Rozdział 6

Genetyczne uwarunkowania chorób – <i>Tadeusz Mazurczak</i>		143
6.1.	Wprowadzenie	143
6.2.	Udział czynników genetycznych w etiopatogenezie chorób	143
6.3.	Częstość występowania chorób genetycznych	144
6.4.	Molekularne podstawy dziedziczenia	146
6.4.1.	Struktura i funkcja DNA	146
6.4.2.	Geny mitochondrialne	148
6.4.3.	Patologia molekularna	148
6.4.4.	Struktura i funkcja chromosomów	150
6.4.5.	Mitoza i mejoza	152
6.5.	Zasady diagnostyki chorób genetycznych	153
6.6.	Metody analizy genomu człowieka do celów klinicznych	154
6.6.1.	Metody analizy DNA	155
6.6.2.	Metody badania chromosomów	160
6.6.3.	Testy genetyczne	164
6.7.	Choroby monogenowe	164
6.7.1.	Choroby autosomalne dominujące	165
6.7.2.	Choroby autosomalne recesywne	166
6.7.3.	Choroby sprzężone z chromosomem X	166
6.8.	Aberracje chromosomowe	169
6.8.1.	Zespoły będące wynikiem aberracji chromosomów autosomalnych	171
6.9.	Choroby kompleksowe (wieloczynnikowe)	183
6.10.	Inne rodzaje genetycznych uwarunkowań chorób	185
6.10.1.	Choroby uwarunkowane mutacjami w genomie mitochondrialnym	185
6.10.2.	Rodzicielskie piętno genomowe	185
6.11.	Profilaktyka i leczenie chorób genetycznych	186
6.11.1.	Poradnictwo genetyczne	187

Rozdział 7

Choroby okresu noworodkowego – Ewa Helwich, Magdalena Rutkowska, Ewa Adamska	191
7.1. Zasady resuscytacji noworodka – <i>Ewa Adamska</i>	192
7.1.1. A – udrożnienie dróg oddechowych	195
7.1.2. B – wentylacja	195
7.1.3. C – masaż zewnętrzny serca	195
7.1.4. D – leki	196
7.2. Układ oddechowy – <i>Magdalena Rutkowska</i>	196
7.2.1. Rozwój płuc	196
7.2.2. Zespół zaburzeń oddychania	197
7.2.3. Dysplazja oskrzelowo-płucna	201
7.2.4. Odma opłucnowa u noworodka	205
7.2.5. Bezdechy	206
7.2.6. Zespół aspiracji smółki	207
7.2.7. Zapalenie płuc u noworodka	208
7.2.8. Przemijający szybki oddech noworodka	209
7.3. Układ krążenia – <i>Ewa Adamska</i>	210
7.3.1. Odębności układu krążenia w okresie noworodkowym	210
7.3.2. Niewydolność krążenia z powodów innych niż wada serca	212
7.3.3. Przetrwwały przewód tętniczy u noworodków urodzonych przedwcześnie	218
7.4. Układ nerwowy – <i>Ewa Helwich</i>	221
7.4.1. Rozwój ośrodkowego układu nerwowego	221
7.4.2. Krwawienia okołokomorowe i dokomorowe, zawał przykomorowy, krwawienia śródmiaższowe	221
7.4.3. Leukomalacja okołokomorowa	223
7.4.4. Zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych u noworodka	224
7.4.5. Okołoprodowa encefalopatia niedokrwiennieo-niedotlenieniowa	226
7.4.6. Mózgowe porażenie dziecięce – <i>Magdalena Rutkowska</i>	229
7.5. Narządy zmysłów – <i>Magdalena Rutkowska</i>	231
7.5.1. Retinopatia wcześniaków	231
7.5.2. Zanik nerwu wzrokowego	232
7.5.3. Zasady badań przesiewowych słuchu u noworodków	232
7.5.4. Niedosłuch	233
7.6. Układ pokarmowy – <i>Ewa Helwich</i>	233
7.6.1. Rozwój układu pokarmowego	233
7.6.2. Specyfika przewodu pokarmowego noworodka	234
7.6.3. Nietolerancja żywienia u noworodka	234
7.6.4. Żywienie noworodków urodzonych przedwcześnie i urodzonych o czasie	234
7.6.5. Refluks żołądkowo-przelykowy u noworodków	237
7.6.6. Martwicze zapalenie jelit	237
7.6.7. Atrezja przełyku	239
7.6.8. Atrezja dwunastnicy	240
7.6.9. Atrezja jelita czczego i krętego	240
7.6.10. Niedrożność smółkowa jelita	240
7.6.11. Niedokonany zwrot jelit	241
7.6.12. Znaczenie diagnostyki obrazowej w wadach przewodu pokarmowego wywołujących niedrożność	241

7.7.	Żółtaczką fizjologiczną noworodka – <i>Ewa Helwich</i>	241
7.8.	Zakażenia okresu noworodkowego – <i>Magdalena Rutkowska, Ewa Helwich</i>	243
7.8.1.	Zakażenia wewnątrzmaciczne	243
7.8.2.	Zakażenie <i>Streptococcus agalactiae</i> (grupa B)	246
7.8.3.	Zakażenia wrodzone (TORCHS)	246
7.8.4.	Zakażenia późne (szpitalne)	247
7.8.5.	Posocznica noworodków	248
7.9.	Układ moczowy – <i>Ewa Helwich</i>	249
7.9.1.	Zakażenie układu moczowego u noworodków	249
7.9.2.	Ostra niewydolność nerek u noworodka	250
7.10.	Zespół nagłej śmierci	252
7.11.	Noworodek z hipotrofią	253

Rozdział 8

Wrodzone wady metabolizmu – <i>Jolanta Sykut-Cegielska</i>		256
8.1.	Zasady diagnostyki i leczenia wrodzonych wad metabolizmu	256
8.1.1.	Noworodkowy skrining populacyjny	257
8.1.2.	Zespół intoksykacji	258
8.1.3.	Dziecko wiotkie	258
8.1.4.	Zespół Reye’o-podobny	258
8.1.5.	Hipoglikemia	259
8.1.6.	Encefalopatia padaczkowa	260
8.1.7.	Kwasica metaboliczna	260
8.1.8.	Hiperamonemia	261
8.1.9.	Inne nieprawidłowe objawy kliniczne	263
8.2.	Zaburzenia metabolizmu aminokwasów	263
8.2.1.	Acydurie organiczne	263
8.2.2.	Hiperamonemie wrodzone	266
8.2.3.	Zaburzenia metabolizmu fenyloalaniny i tyrozyny	268
8.2.4.	Zaburzenia metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych	271
8.2.5.	Zaburzenia metabolizmu aminokwasów siarkowych i kobalaminy	271
8.2.6.	Zaburzenia metabolizmu glicyny – hiperglicynemia nieketotyczna	272
8.2.7.	Zaburzenia transportu aminokwasów – lizynuryczna nietolerancja białka	272
8.2.8.	Zaburzenia metabolizmu biotyny – deficyt biotynidazy	273
8.3.	Zaburzenia metabolizmu energetycznego	273
8.3.1.	Choroby mitochondrialne	273
8.3.2.	Zaburzenia utleniania kwasów tłuszczowych i ketogenezy	275
8.3.3.	Zaburzenia biosyntezy i transportu kreatyny	279
8.4.	Zaburzenia metabolizmu węglowodanów	280
8.4.1.	Zaburzenia metabolizmu galaktozy i fruktozy	280
8.4.2.	Glikogenozy	282
8.4.3.	Zaburzenia glikolizy, cyklu Krebsa i glukoneogenezy	285
8.5.	Zaburzenia metabolizmu pentozy	286
8.5.1.	Deficyt transaldolazy	287
8.5.2.	Deficyt izomerazy rybozo-5-fosforanowej	287
8.6.	Zaburzenia metabolizmu lipoprotein	287
8.6.1.	Hipolipoproteinemia i hiperlipoproteinemia	287

8.6.2.	Hipercholesterolemia rodzinna	288
8.7.	Choroby lizosomalne	288
8.7.1.	Mukopolisacharydozy	290
8.7.2.	Sfingolipidozy	292
8.7.3.	Deficyt lizosomalnej kwaśnej lipazy	296
8.7.4.	Mukolipidozy	297
8.7.5.	Oligosacharydozy	297
8.7.6.	Ceroidolipofuscynozy neuronalne	297
8.8.	Choroby peroksysomalne	298
8.8.1.	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	298
8.9.	Zaburzenia metabolizmu puryn i pirymidyn	299
8.9.1.	Zespół Lescha-Nyhana	300
8.9.2.	Deficyt liazy adenylbursztynianowej	300
8.10.	Wrodzone zaburzenia glikozylacji	300
8.11.	Zaburzenia neurotransmisji	301
8.11.1.	Zaburzenia metabolizmu amin biogennych	302
8.11.2.	Zaburzenia metabolizmu kwasu γ -aminomasłowego	302
8.11.3.	Zaburzenia metabolizmu pirydoksyny	302

Rozdział 9

Choroby układu oddechowego – red. Katarzyna Krenke, Marek Kulus		304
9.1.	Rozwój i patofizjologia układu oddechowego	304
9.1.1.	Rozwój układu oddechowego w życiu płodowym – <i>Marek Kulus</i>	304
9.1.2.	Charakterystyka i odrębności budowy układu oddechowego u dzieci – <i>Marek Kulus</i>	305
9.1.3.	Badania czynnościowe układu oddechowego – <i>Joanna Peradzyńska</i>	306
9.2.	Symptomatologia chorób układu oddechowego	309
9.2.1.	Kaszel – <i>Marta Krawiec</i>	309
9.2.2.	Duszność – <i>Marta Krawiec</i>	312
9.2.3.	Świszczący oddech – <i>Marta Krawiec</i>	313
9.2.4.	Bezdech – <i>Katarzyna Grzela</i>	314
9.2.5.	Ból w klatce piersiowej – <i>Katarzyna Grzela</i>	314
9.2.6.	Krwioplucie – <i>Katarzyna Grzela</i>	315
9.3.	Zakażenia układu oddechowego	316
9.3.1.	Zapalenie oskrzeli – <i>Marta Krawiec</i>	316
9.3.2.	Zapalenie oskrzelików – <i>Marta Krawiec</i>	318
9.3.3.	Zapalenie płuc – <i>Joanna Lange</i>	320
9.3.4.	Płyn w jamie opłucnej – <i>Katarzyna Krenke</i>	326
9.3.5.	Ropień płuc – <i>Katarzyna Krenke</i>	329
9.3.6.	Gruźlica – <i>Jerzy Ziolkowski, Teresa Bielecka</i>	330
9.3.7.	Mykobakteriozy – <i>Teresa Bielecka</i>	335
9.3.8.	Grzybice płuc – <i>Joanna Peradzyńska</i>	338
9.3.9.	Choroby pasożytnicze układu oddechowego – <i>Joanna Lange</i>	340
9.4.	Choroby przewlekłe układu oddechowego	340
9.4.1.	Wady wrodzone układu oddechowego – <i>Joanna Peradzyńska</i>	340
9.4.2.	Przewlekła choroba płuc – <i>Marek Kulus</i>	344
9.4.3.	Zespół dyskinetycznych rzęsek – <i>Katarzyna Grzela</i>	345
9.4.4.	Mukowiscydoza (zwłóknienie torbielowate) – <i>Teresa Bielecka</i>	346

9.4.5.	Rozstrzenie oskrzeli – <i>Katarzyna Krenke</i>	351
9.4.6.	Śródmiąższowe choroby płuc – <i>Katarzyna Krenke, Joanna Lange</i>	352
9.4.7.	Choroby śródmiąższowe wieku niemowlęcego – <i>Joanna Peradzińska</i>	357
9.4.8.	Choroby ogólnoustrojowe powodujące zmiany w układzie oddechowym – <i>Joanna Lange</i>	359
9.4.9.	Odczyny polekowe – <i>Joanna Lange</i>	362
9.4.10.	Nowotwory układu oddechowego – <i>Katarzyna Krenke</i>	363
9.5.	Inne choroby układu oddechowego	365
9.5.1.	Odma opłucnowa – <i>Katarzyna Krenke</i>	365
9.5.2.	Niewydolność oddychania – <i>Joanna Peradzińska</i>	367

Rozdział 10

Choroby układu krążenia – <i>red. Wanda Kawalec</i>	370
10.1. Diagnostyka chorób układu krążenia u dzieci – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	370
10.2. Symptomatologia kliniczna chorób układu krążenia u dzieci – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	372
10.2.1. Badanie podmiotowe	372
10.2.2. Badanie przedmiotowe	372
10.3. Metody diagnostyczne w kardiologii dziecięcej	376
10.3.1. Zdjęcie przeglądowe klatki piersiowej – <i>Grażyna Brzezińska-Rajszyś</i>	376
10.3.2. Badanie elektrokardiograficzne (EKG) – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	377
10.3.3. Badanie echokardiograficzne – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	379
10.3.4. Badanie radioizotopowe – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	380
10.3.5. Diagnostyczne cewnikowanie serca – <i>Grażyna Brzezińska-Rajszyś</i>	381
10.3.6. Tomografia komputerowa (TK) – <i>Grażyna Brzezińska-Rajszyś</i>	381
10.3.7. Rezonans magnetyczny (MR) – <i>Grażyna Brzezińska-Rajszyś</i>	382
10.4. Zmiany w układzie krążenia po urodzeniu – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	382
10.4.1. Krążenie płodowe, krążenie przejściowe i krążenie u noworodka	382
10.4.2. Przetrwale nadciśnienie płucne	383
10.5. Wrodzone wady serca – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	385
10.5.1. Częstość występowania i etiologia wrodzonych wad serca u dzieci	385
10.5.2. Diagnostyka prenatalna wrodzonych wad serca	387
10.5.3. Przetrwale przewód tętniczy	387
10.5.4. Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej	388
10.5.5. Ubytek przegrody międzykomorowej	391
10.5.6. Ubytek przegrody przedsionkowo-komorowej (kanał przedsionkowo-komorowy)	394
10.5.7. Przewodozależne wrodzone wady serca	396
10.5.8. Przełożenie wielkich pni tętniczych	398
10.5.9. Koarktaacja aorty	402
10.5.10. Przerwanie ciągłości łuku aorty	404
10.5.11. Zwężenie drogi odpływu lewej komory	405
10.5.12. Zespół hipoplazji lewego serca	408
10.5.13. Całkowity nieprawidłowy płucny spływ żylny	410

10.5.14.	Atrezja zastawki trójdzielnej	413
10.5.15.	Zwężenie drogi odpływu prawej komory	416
10.5.16.	Tetralogia Fallota	418
10.5.17.	Atrezja drogi odpływu prawej komory z ubytkiem przegrody międzykomorowej	421
10.5.18.	Atrezja drogi odpływu prawej komory bez ubytku przegrody międzykomorowej	423
10.5.19.	Wspólny pień tętniczy	425
10.5.20.	Anomalia Ebsteina	426
10.5.21.	Wrodzone wady zastawki dwudzielnej	428
10.6.	Niewydolność serca – <i>Anna Turska-Kmieć, Wanda Kawalec, Lidia Ziółkowska</i>	429
10.7.	Zaburzenia rytmu serca – <i>Anna Turska-Kmieć, Wanda Kawalec, Lidia Ziółkowska</i>	436
10.7.1.	Metody diagnostyczne w rozpoznawaniu zaburzeń rytmu serca	436
10.7.2.	Zaburzenia czynności węzła zatokowo-przedsionkowego	436
10.7.3.	Bloki przedsionkowo-komorowe	440
10.7.4.	Zaburzenia przewodzenia śródkomorowego	442
10.7.5.	Napadowy częstoskurcz nadkomorowy i przedsionkowo-komorowy	443
10.7.6.	Trzepotanie przedsionków	448
10.7.7.	Migotanie przedsionków	451
10.7.8.	Komorowe zaburzenia rytmu serca	451
10.7.9.	Kanałopatie	454
10.7.10.	Leczenie komorowych zaburzeń rytmu serca	458
10.8.	Choroby mięśnia sercowego – <i>Lidia Ziółkowska, Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć</i>	462
10.8.1.	Zapalenie mięśnia sercowego	462
10.8.2.	Klasyfikacja kardiomiopatii u dzieci	465
10.8.3.	Kardiomiopatia rozstrzeniowa	466
10.8.4.	Kardiomiopatia przerostowa	466
10.8.5.	Kardiomiopatia restrykcyjna	470
10.8.6.	Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory	471
10.9.	Zmiany w układzie krążenia w chorobie Kawasaki – <i>Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć, Lidia Ziółkowska</i>	474
10.10.	Infekcyjne zapalenie wsierdzia – <i>Lidia Ziółkowska, Wanda Kawalec, Anna Turska-Kmieć</i>	475
10.11.	Nadciśnienie płucne – <i>Małgorzata Żuk</i>	480
10.12.	Nadciśnienie tętnicze u dzieci i młodzieży – zasady diagnostyki i leczenia – <i>Mieczysław Litwin, Anna Niemirska</i>	482
10.12.1.	Definicje i klasyfikacja nadciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży	482
10.12.2.	Normy ciśnienia tętniczego	484
10.12.3.	Problemy interpretacyjne	485
10.12.4.	Epidemiologia nadciśnienia tętniczego u dzieci	485
10.12.5.	Etiologia nadciśnienia tętniczego u dzieci	485
10.12.6.	Wskazania do badań przesiewowych	486
10.12.7.	Postępowanie diagnostyczne	486
10.12.8.	Ogólne zasady leczenia nadciśnienia tętniczego	488
10.12.9.	Nadciśnienie tętnicze pierwotne	488
10.12.10.	Wtórne postacie nadciśnienia tętniczego	491
10.12.11.	Nadciśnienie tętnicze z nagłymi i pilnymi wskazaniami do leczenia	496
10.12.12.	Nadciśnienie tętnicze u noworodka	499
10.12.13.	Nadciśnienie tętnicze monogenowe	500

Rozdział 11

Gastroenterologia – red. Piotr Socha	503
11.1. Metody diagnostyczne w gastroenterologii – <i>Józef Ryżko, Joanna Cielecka-Kuszyk, Piotr Socha</i>	503
11.1.1. Badania endoskopowe	503
11.1.2. Dwudziestoczęterogodzinna pH-metria przełyku	504
11.1.3. Wodorowy test oddechowy	504
11.2. Choroby przewodu pokarmowego	505
11.2.1. Refluks żołądkowo-przełykowy; choroba refluksowa przełyku; przepuklina rozworu przełykowego – <i>Danuta Celińska-Cedro</i>	505
11.2.2. Kwasochłonne zapalenie błony śluzowej przełyku	508
11.2.3. Achalazja wpustu – <i>Danuta Celińska-Cedro</i>	509
11.2.4. Zapalenie błony śluzowej żołądka i choroba wrzodowa – <i>Danuta Celińska-Cedro</i>	510
11.2.5. Biegunka ostra – <i>Józef Ryżko</i>	512
11.2.6. Biegunka przewlekła – <i>Józef Ryżko</i>	514
11.2.7. Zaburzenia wchłaniania jelitowego (zespół złego wchłaniania) – <i>Józef Ryżko</i>	514
11.2.8. Niewydolność jelit, zespół krótkiego jelita – <i>Janusz Książyk</i>	516
11.2.9. Celiakia (enteropatia glutenezależna, choroba trzewna) – <i>Józef Ryżko</i>	519
11.2.10. Alergia pokarmowa i nietolerancje pokarmowe – <i>Józef Ryżko</i>	522
11.2.11. Zespół rozrostu bakteryjnego (zespół ślepej petli) – <i>Józef Ryżko</i>	525
11.2.12. Enteropatia z utratą białka (enteropatia wysiękowa) – <i>Józef Ryżko</i>	527
11.2.13. Wrzodziejące zapalenie jelita grubego – <i>Józef Ryżko</i>	528
11.2.14. Choroba Leśniowskiego-Crohna – <i>Józef Ryżko</i>	531
11.2.15. Choroba Hirschsprunga – <i>Józef Ryżko</i>	532
11.2.16. Wymioty – <i>Diana Kamińska, Danuta Celińska-Cedro</i>	533
11.3. Zaburzenia czynnościowe przewodu pokarmowego – <i>Józef Ryżko</i>	535
11.3.1. Zaburzenia czynnościowe u niemowląt i małych dzieci (0–4 lat)	536
11.3.2. Zaburzenia czynnościowe występujące u dzieci i młodzieży (4–15 lat)	536
11.4. Polipy jelita grubego – <i>Józef Ryżko</i>	546
11.4.1. Polipy młodzieńcze	546
11.4.2. Młodzieńcza polipowatość rodzinna	547
11.4.3. Zespół Peutza-Jeghersa	548
11.4.4. Rodzinna polipowatość gruczolakowata	549
11.4.5. Zespół Gardnera	549
11.5. Ciała obce i krwawienia z przewodu pokarmowego – <i>Danuta Celińska-Cedro</i>	550
11.5.1. Ciało obce w przewodzie pokarmowym	550
11.5.2. Krwawienie z przewodu pokarmowego	551
11.6. Choroby wątroby	554
11.6.1. Cholestaza niemowlęca – <i>Joanna Pawłowska</i>	554
11.6.2. Zespół Alagille’a – <i>Irena Jankowska</i>	558
11.6.3. Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa – <i>Irena Jankowska</i>	560
11.6.4. Zarośnięcie przewodów żółciowych – <i>Joanna Pawłowska</i>	562
11.6.5. Torbiele dróg żółciowych – <i>Joanna Pawłowska</i>	564
11.6.6. Niedobór α 1-antytrypsyny (niedobór α 1-antyprotezy) – <i>Piotr Socha</i>	565
11.6.7. Choroba Wilsona – <i>Piotr Socha</i>	566
11.6.8. Zespół Gilberta – <i>Irena Jankowska</i>	568
11.6.9. Zespół Dubina-Johnsona – <i>Irena Jankowska</i>	569
11.6.10. Zespół Rotor’a – <i>Irena Jankowska</i>	569

11.6.11.	Żółtaczką związaną z karmieniem piersią – <i>Irena Jankowska</i>	570
11.6.12.	Zespół Criglera-Najjara typu I – <i>Irena Jankowska</i>	571
11.6.13.	Zespół Criglera-Najjara typu II – <i>Irena Jankowska</i>	572
11.6.14.	Autoimmunizacyjne zapalenie wątroby – <i>Irena Jankowska</i>	572
11.6.15.	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych – <i>Irena Jankowska</i>	575
11.6.16.	Toksyczne (polekowe) uszkodzenia wątroby – <i>Irena Jankowska</i>	576
11.6.17.	Niealkoholowa choroba stłuszczeniowa wątroby – <i>Piotr Socha</i>	578
11.6.18.	Ostra niewydolność wątroby – <i>Irena Jankowska</i>	579
11.6.19.	Marskość i przewlekła niewydolność wątroby – <i>Joanna Pawłowska</i>	582
11.6.20.	Encefalopatia wątrobowa – <i>Irena Jankowska</i>	585
11.6.21.	Nadciśnienie wrotne – <i>Joanna Pawłowska</i>	586
11.6.22.	Przeszczepianie wątroby – <i>Joanna Pawłowska</i>	588
11.6.23.	Kamica żółciowa – <i>Irena Jankowska</i>	591
11.7.	Choroby trzustki – <i>Grzegorz Oracz</i>	592
11.7.1.	Trzustka dwudzielna	592
11.7.2.	Trzustka obrączkowata	593
11.7.3.	Mukowiscydoza (zwłóknienie torbielowate trzustki)	594
11.7.4.	Zespół Shwachmana-Diamonda	595
11.7.5.	Ostre zapalenie trzustki	596
11.7.6.	Przewlekłe zapalenie trzustki	598
11.7.7.	Dziedziczne zapalenie trzustki	601
11.8.	Trudności w karmieniu u dzieci – <i>Anna Rybak, Anna Wiernicka, Piotr Socha</i>	602

Rozdział 12

Choroby układu krwiotwórczego – <i>Jerzy R. Kowalczyk</i>		610
12.1.	Fizjologia układu krwiotwórczego w okresie rozwojowym	610
12.1.1.	Układ czerwonokrwinkowy	611
12.1.2.	Układ białokrwinkowy	612
12.1.3.	Układ płytkotwórczy	612
12.1.4.	Objętość krwi krążącej	612
12.2.	Metody badania układu krwiotwórczego u dzieci	612
12.3.	Niedokrwistość	614
12.3.1.	Niedokrwistości związane z zaburzonym wytwarzaniem erytrocytów	615
12.3.2.	Niedokrwistość związana ze skróconym czasem przeżycia erytrocytów (hemolityczna)	620
12.4.	Choroby układu granulopoezy i związane z zaburzeniem funkcji granulocytów	625
12.5.	Limfocyty i choroby układu chłonnego	625
12.5.1.	Powiększone węzły chłonne	626
12.5.2.	Śledziona i zaburzenia jej funkcji	628
12.6.	Zaburzenia układu krzepnięcia krwi	629
12.6.1.	Postępowanie z dzieckiem w przypadku wystąpienia objawów skazy krwotocznej	630
12.6.2.	Hemofilia	631
12.6.3.	Choroba von Willebranda	634
12.6.4.	Choroba krwotoczna noworodków	635
12.6.5.	Małopłytkowość	636
12.6.6.	Trombastenia Glanzmanna	638

12.7.	Choroby nowotworowe układu krwiotwórczego	638
12.7.1.	Epidemiologia i patogeneza nowotworów układu krwiotwórczego	638
12.7.2.	Wczesne objawy sugerujące nowotwór układu krwiotwórczego	640
12.7.3.	Ostra białaczka limfoblastyczna	640
12.7.4.	Ostra białaczka szpikowa	644
12.7.5.	Przewlekła białaczka szpikowa	646
12.8.	Zespoły mielodysplastyczne	647
12.9.	Rola lekarza POZ w leczeniu i monitorowaniu dzieci z nowotworami układu krwiotwórczego	648

Rozdział 13

Choroby nowotworowe u dzieci – Danuta Perek, Bożenna Dembowska-Bagińska		651
13.1.	Część ogólna	651
13.1.1.	Epidemiologia nowotworów w Polsce	651
13.1.2.	Etiologia i patogeneza	652
13.1.3.	Różnice między nowotworami dorosłych i dzieci	654
13.1.4.	Rozpoznawanie nowotworów u dzieci	656
13.1.5.	Ogólne zasady leczenia nowotworów u dzieci	657
13.2.	Choroby nowotworowe układowe	662
13.2.1.	Chłoniak Hodgkina	662
13.2.2.	Chłoniaki nieziarnicze	664
13.2.3.	Histiocytoza z komórek Langerhansa	668
13.3.	Nowotwory lite	672
13.3.1.	Nowotwory mózgu	672
13.3.2.	Nerwiak zarodkowy (neuroblastoma)	676
13.3.3.	Guz Wilmsa (<i>nephroblastoma</i>)	683
13.3.4.	Mięsak prążkowanokomórkowy i inne mięsaki tkanek miękkich	686
13.3.5.	Nowotwory złośliwe kości	691
13.3.6.	Nowotwory germinalne	695
13.3.7.	Siatkówczak	698
13.3.8.	Nowotwory wątroby	700
13.4.	Nowotwory nabłonkowe – raki	702
13.5.	Nowotwory łagodne i zmiany nowotworopodobne	703
13.5.1.	Zmiany w kościach	703
13.5.2.	Zmiany naczyniowe	706

Rozdział 14

Choroby układu moczowego – red. Ryszard Grenda, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska		709
14.1.	Wprowadzenie – Helena Ziolkowska, Ryszard Grenda	709
14.1.1.	Odrębności układu moczowego u dzieci	709
14.1.2.	Badania laboratoryjne istotne dla rozpoznawania chorób układu moczowego	709
14.2.	Zaburzenia w oddawaniu moczu – Hanna Szymanik-Grzelak	713
14.2.1.	Fizjologia oddawania moczu	713
14.2.2.	Zaburzenia związane z oddawaniem moczu	714
14.3.	Zakażenia układu moczowego – Mieczysław Litwin, Anna Niemirska	718
14.4.	Wrodzone wady nerek i układu moczowego – Mieczysław Litwin	728
14.4.1.	Hipoplazja nerek	732

14.4.2.	Wady położenia i fuzji nerek	733
14.5.	Torbielowatość nerek – <i>Mieczysław Litwin</i>	734
14.5.1.	Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek	734
14.5.2.	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek	738
14.5.3.	Nefronofityzy	740
14.5.4.	Torbielowatość rdzenia nerek	741
14.5.5.	Torbielowatości nerek związane z mutacją <i>HNF1β</i>	741
14.5.6.	Torbiele nabyte i torbiele proste	742
14.6.	Glomerulopatie wrodzone	
	– <i>Ryszard Grenda, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Helena Ziółkowska</i>	742
14.6.1.	Wrodzony i niemowlecy zespół nerczycowy	743
14.6.2.	Zespół Alporta	745
14.7.	Choroby kłębuszków nerkowych	
	– <i>Ryszard Grenda, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Helena Ziółkowska</i>	747
14.7.1.	Idiopatyczny zespół nerczycowy	747
14.7.2.	Ogniskowe segmentalne stwardnienie (szkliwienie) kłębuszków nerkowych	753
14.7.3.	Kłębuszkowe zapalenie nerek	754
14.8.	Cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek – <i>Mieczysław Litwin</i>	766
14.8.1.	Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek	767
14.8.2.	Przewlekłe cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek	771
14.9.	Zespół hemolityczno-mocznicy	
	– <i>Ryszard Grenda, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Helena Ziółkowska</i>	773
14.10.	Tubulopatie – <i>Przemysław Sikora</i>	777
14.10.1.	Glikozuria nerkowa	777
14.10.2.	Cystynuria	778
14.10.3.	Kwasica cewkowa proksymalna (nerkowa kwasica cewkowa typu 2)	779
14.10.4.	Kwasica cewkowa dystalna (nerkowa kwasica cewkowa typu 1)	780
14.10.5.	Zespół Barttera	781
14.10.6.	Rodzinna hipomagnezemia z hiperkalcurią i nefrokalcynoza	783
14.10.7.	Nefrogena (nerkopochozna); moczówka prosta	784
14.10.8.	Zespół Fanconiego	785
14.11.	Kamica układu moczowego i nefrokalcynoza – <i>Przemysław Sikora</i>	786
14.12.	Ostra niewydolność nerek – <i>Ryszard Grenda, Helena Ziółkowska</i>	791
14.13.	Przewlekła choroba nerek – <i>Mieczysław Litwin, Anna Niemirska</i>	796
14.14.	Leczenie nerkozastępcze – <i>Ryszard Grenda, Helena Ziółkowska</i>	806
14.14.1.	Dializa otrzewnowa	806
14.14.2.	Hemodializa	806
14.14.3.	Ciągłe żyłno-żyłne techniki oczyszczania pozaustrojowego	808
14.14.4.	Przeszczepienie nerki	808
Skorowidz	I