

Spis treści

Przedmowa	XV
Wykaz skrótów	XVII
RÓŻNICOWANIE ZABURZEŃ MOWY U DZIECI	1
1. Zaburzenia mowy u dzieci	1
<i>Ewa Pilarska</i>	
CHOROBY METABOLICZNE	5
2. Acyduria metylomalonowa	5
<i>Dariusz Rokicki, Dorota Wesół-Kucharska</i>	
3. Choroba Niemann-Picka typu C	8
<i>Dariusz Rokicki, Dorota Wesół-Kucharska</i>	
4. Homocystynuria klasyczna	11
<i>Dariusz Rokicki, Dorota Wesół-Kucharska</i>	
5. Hiperamonemia pierwotna	14
<i>Dariusz Rokicki, Dorota Wesół-Kucharska</i>	
6. Zespół Leigha	17
<i>Dariusz Rokicki, Dorota Wesół-Kucharska</i>	
FAKOMATOZY	21
7. Mieszana fakomatoza: współwystępowanie melanozy nerwowo-skrónej i stwardnienia guzowatego	21
<i>Krzysztof Sadowski, Dariusz Kuczyński, Elżbieta Jurkiewicz, Sergiusz Józwiak, Katarzyna Kotulska</i>	
8. Stwardnienie guzowate – wpływ leczenia ewerolimusem na napady padaczkowe i olbrzymiokomórkowego gwiaździaka podwyściółkowego	27
<i>Urszula Samul, Sergiusz Józwiak, Elżbieta Jurkiewicz, Marta Perek-Polnik, Katarzyna Kotulska</i>	
9. Nerwiakowłókniakowatość typu 1	32
<i>Michał Kasperowicz, Dariusz Chmielewski, Elżbieta Jurkiewicz, Katarzyna Kotulska</i>	
10. Zespół Sturge'a-Webera	37
<i>Katarzyna Pierzchlewicz, Elżbieta Jurkiewicz, Tomasz Kmieć, Sergiusz Józwiak, Katarzyna Kotulska</i>	

LEUKOENCEFALOPATIE UWARUNKOWANE GENETYCZNIE	45
11. Leukodystrofia metachromatyczna – postać wczesnodziecięca	45
<i>Hanna Mierzewska</i>	
12. Choroba Pelizaeusa-Merzbachera	48
<i>Hanna Mierzewska</i>	
13. Leukodystrofia ze znikającą istotą białą	52
<i>Hanna Mierzewska</i>	
 WADY ROZWOJOWE OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO	 55
14. Przepuklina oponowo-rdzeniowa ze współistniejącym wodogłowiem u 16-letniej pacjentki	55
<i>Bożena Okurowska-Zawada, Wojciech Kułak</i>	
15. Przepuklina oponowo-rdzeniowa u chłopca 13-miesięcznego z pierścieniowym chromosomem 13	59
<i>Bożena Okurowska-Zawada, Wojciech Kułak</i>	
16. Agenezja ciała modzelowatego	62
<i>Małgorzata Lemka</i>	
17. Postępowanie fizjoterapeutyczne i rozwój motoryczny pacjentki z rozpoznaniem hemimegalencefalii	65
<i>Ewa Gajewska</i>	
 NEUROINFEKCJE	 73
18. Cytomegalia wrodzona	73
<i>Dorota Dunin-Wąsowicz</i>	
19. Limbiczne zapalenie mózgu	79
<i>Dorota Dunin-Wąsowicz</i>	
20. Neuroborelioza	85
<i>Dorota Dunin-Wąsowicz</i>	
21. Zespół opsoklonii-mioklonii	89
<i>Dorota Dunin-Wąsowicz</i>	
 CHOROBY NERWOWO-MIĘŚNIOWE	 93
22. Dystrofia mięśniowa Duchenne’a	93
<i>Anna Kostera-Pruszczyk, Anna Potulska-Chromik, Anna Wall</i>	
23. Choroba Pompego	96
<i>Aleksandra Jastrzębska, Anna Kostera-Pruszczyk</i>	
24. Miastenia	99
<i>Anna Kostera-Pruszczyk, Anna Potulska-Chromik, Anna Wall</i>	

25. Rdzeniowy zanik mięśni	102
<i>Anna Kostera-Pruszczyk, Anna Potulska-Chromik, Anna Wall</i>	
MÓZGOWE PORAŻENIE DZIECIĘCE	105
26. Mózgowe porażenie dziecięce – obustronne porażenie połowicze	105
<i>Kamila Okulczyk, Wojciech Kułak</i>	
27. Mózgowe porażenie dziecięce – obustronne porażenie kurczowe	116
<i>Wojciech Kułak, Kamila Okulczyk</i>	
28. Niedożywienie u dziewczynki z mózgowym porażeniem dziecięcym	119
<i>Magdalena Inczewska</i>	
29. Późna terapia dziecka z mózgowym porażeniem dziecięcym	123
<i>Ewa Gajewska</i>	
WYBRANE ZABURZENIA NEURORÓZWOJOWE	133
30. Autyzm dziecięcy	133
<i>Agnieszka Słopeń, Aneta Wojciechowska</i>	
31. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD)	144
<i>Marta Tyszkiewicz-Nwafor, Agnieszka Słopeń</i>	
BÓLE GŁOWY	153
32. Migrena z typową aurą	153
<i>Leszek Boćkowski</i>	
33. Bóle głowy typu napięciowego	157
<i>Leszek Boćkowski</i>	
34. Migrena połowiczoporaźna	161
<i>Jędrzej Fliciński, Barbara Steinborn</i>	
CHOROBY DEMIELINIZACYJNE	171
35. Zapalenie nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego	171
<i>Agata Ulatowska, Katarzyna Tomaszek, Elżbieta Jurkiewicz, Katarzyna Kotulska</i>	
36. Ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia kręgowego jako zespół paranowotworowy	177
<i>Agata Ulatowska, Julita Borkowska, Elżbieta Jurkiewicz, Katarzyna Kotulska</i>	

37. Stwardnienie rozsiane – szybka diagnoza, czyli szybko wdrożona terapia	182
<i>Agnieszka Wencel-Warot</i>	
38. Trudności terapeutyczne dziecięcego stwardnienia rozsianego ..	187
<i>Agnieszka Wencel-Warot</i>	
39. Stwardnienie rozsiane w okresie wieku rozwojowego – trudności diagnostyczne (od objawu do rozpoznania)	191
<i>Agnieszka Wencel-Warot</i>	
 CHOROBY NACZYNIOWE OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO	197
 40. Niedokrwienny udar mózgu	197
<i>Ewa Pilarska</i>	
 WYBRANE ZESPOŁY O UWARUNKOWANIU GENETYCZNYM	203
 41. Skąd te mleczany? Deficyt biotynidazy u chłopca z gwałtownie postępującym regresem rozwoju psychomotorycznego	203
<i>Magdalena Badura-Stronka, Tomasz Żemojtel</i>	
42. Padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami – późno rozpoznana postać rodzinna choroby	209
<i>Magdalena Badura-Stronka, Anna Pietrzak, Piotr Kowal</i>	
43. Ślepe uliczki i zgrzytanie zębami, czyli czym właściwie jest zespół Retta	216
<i>Magdalena Badura-Stronka, Anna Winczewska-Wiktor, Renata Glazar, Maciej R. Krawczyński, Barbara Steinborn</i>	
 POWIKŁANIA POSZCZEPIENNE	221
 44. Niepożądany odczyn poszczepienny	221
<i>Jacek Wysocki</i>	
45. Szczepienia w chorobach neurologicznych	224
<i>Ilona Małecka</i>	
 POWIKŁANIA NEUROLOGICZNE W OKRESIE NOWORODKOWYM	227
 46. Mnogie ropnie mózgu u noworodka z ekstremalnie małą masą ciała	227
<i>Miłosz Lechowicz, Urszula Majewska, Maria Katarzyna Borszewska-Kornacka, Renata Bokiniec</i>	
47. Drgawki noworodkowe	235
<i>Dorota Dunin-Wąsowicz</i>	

NOWOTWORY OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO	241
48. Nowotwory ośrodkowego układu nerwowego o różnorodnej patomorfologii i prezentacji klinicznej u dzieci	241
<i>Grażyna Sobol-Milejska, Ewa Emich-Widera</i>	
PADACZKI I INNE STANY NAPADOWE	259
49. Zespoły epizodyczne – łagodny napadowy kręć szyi	259
<i>Anna Winczewska-Wiktor</i>	
50. Pacjentka z odruchowymi, lekoopornymi upadkami	267
<i>Anna Winczewska-Wiktor, Magdalena Badura-Stronka, Dariusz Mróz, Katarzyna Wicher, Barbara Steinborn</i>	
51. Drgawki gorączkowe	273
<i>Anna Winczewska-Wiktor</i>	
52. Zespół Westa	281
<i>Marta Zawadzka, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska</i>	
53. Złośliwe migrujące ogniskowe napady padaczkowe u niemowląt	284
<i>Anna Winczewska-Wiktor, Monika Starczewska, Barbara Steinborn</i>	
54. Zespół Lennox-Gastauta – nie zawsze padaczka objawowa	292
<i>Barbara Steinborn</i>	
55. Padaczka odruchowa	296
<i>Barbara Steinborn</i>	
56. Dziecięca padaczka z napadami nieświadomości	300
<i>Barbara Steinborn</i>	
57. Młodzieńcza padaczka miokloniczna	303
<i>Barbara Steinborn</i>	
58. Zespół Rasmussena	309
<i>Anna Winczewska-Wiktor, Marcin Roszkowski, Elżbieta Chlebowska, Monika Starczewska, Barbara Steinborn</i>	
59. Padaczka lekooporna – wykorzystanie diety ketogennej	319
<i>Magdalena Dudzińska</i>	
60. Napady ogniskowe z dysplazją korową	341
<i>Marta Zawadzka, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska</i>	
61. Zespół Dravet	345
<i>Marta Zawadzka, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska</i>	
ATAKSJE	349
62. Ostra ataksja mózdkowa	349
<i>Marta Zawadzka</i>	
63. Napadowa ataksja typu I	352
<i>Marta Zawadzka, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska</i>	

64. Ataksja Friedreicha	354
<i>Marta Zawadzka, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska</i>	
CHOROBY UKŁADU POZAPIRAMIDOWEGO	357
65. Choroba neurozwyrodnieniowa z odkładaniem żelaza w mózgu związanym z wrodzonym niedoborem kinazy pantotenianowej ..	357
<i>Tomasz Kmieć, Tomasz Mandat, Henryk Koziara</i>	
66. Pierwotna dystonia uogólniona DYT1	362
<i>Tomasz Kmieć, Michał Sobstyl</i>	
67. Wczesnodziecięca neuronalna ceroidolipofuscynoza – „wariant” typ CLN6	365
<i>Tomasz Kmieć, Rafał Płoski</i>	
68. Choroba zwyrodnieniowa układu nerwowego z odkładaniem żelaza w mózgu związana z deficytem białka mitochondrialnego (MPAN)	370
<i>Tomasz Kmieć</i>	
69. Młodzieńcza postać choroby Huntingtona	376
<i>Tomasz Kmieć</i>	
ZABURZENIA SNU	379
70. Narkolepsja typu 1	379
<i>Marcin Żarowski</i>	
71. Nawracająca hipersomnia	385
<i>Marcin Żarowski</i>	
Skorowidz	389