
SPIS TREŚCI

TOMU I

1. ANATOMIA CZYNNOŚCIOWA OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO

<i>Janusz Moryś</i>	1
Budowa piętrowa i podział ośrodkowego układu nerwowego	1
Mózg	2
Układ ruchu	12
Układ piramidowy	12
Jądra podstawy i układ pozapiramidowy	16
Układ czucia	19
Układ wzroku	24
Ośrodki ruchowe gałek ocznych	29
Układ słuchu i równowagi	30
Układ słuchu	30
Układ równowagi	32
Układ limbiczny	33

2. BADANIE NEUROLOGICZNE

<i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	41
Ogólna ocena zachowania się pacjenta, wyglądu i sposobu poruszania	41
Wywiad chorobowy – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	41
Obecne dolegliwości	42
Przebyte choroby	43
Wywiad środowiskowy	44
Wywiad rodzinny	44
Wywiad od rodziny i opiekunów	44
Podsumowanie wywiadu	45
Badanie przedmiotowe – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	45
Badanie nerwów czaszkowych – <i>Adam Niezgoda, Radosław Kaźmierski</i>	47
Badanie układu ruchu	60
Oglądanie – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	60
Badanie napięcia mięśniowego – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	61
Badanie siły mięśniowej – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	62
Ocena siły mięśniowej – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	70
Badanie odruchów – <i>Adam Niezgoda, Radosław Kaźmierski</i>	70
Badanie czucia – <i>Adam Niezgoda, Radosław Kaźmierski</i>	75
Badanie czucia powierzchniowego	75
Badanie czucia proprioceptywnego: ułożenia i wibracji	79

Objawy patologiczne – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	80
Badanie zborności ruchów – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	82
Badanie kręgosłupa – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	84
Badanie chodu – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	85
Zaburzenia chodu	85
Badanie objawów oponowych – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	87
Badanie objawów korzeniowych – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	88
Badanie czynności autonomicznego układu nerwowego – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	89
Zaburzenia wydzielania potu	90
Badanie układu autonomicznego w zakresie układu krążenia	91
Schemat badania neurologicznego – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	95
Badanie chorego z zaburzeniami świadomości oraz chorego nieprzytomnego – <i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	95

3. ZESPOŁY OBJAWOWE W NEUROLOGII

<i>Sławomir Michalak, Jan P. Mejnartowicz</i>	99
Zaburzenia świadomości – <i>Sławomir Michalak</i>	99
Jakościowe zaburzenia świadomości	101
Ilościowe zaburzenia świadomości	102
Zespoły i objawy neurologiczne – <i>Sławomir Michalak</i>	104
Zespół oponowy – <i>Sławomir Michalak</i>	108
Zaburzenia widzenia, spojrzenia, źreniczne i gałkoruchowe – <i>Sławomir Michalak</i>	108
Niedowidzenie	108
Zaburzenia źreniczne	110
Zaburzenia ruchomości gałek ocznych	111
Zaburzenia spojrzenia skojarzonego	112
Opadanie powiek	112
Zespoły nerwów czaszkowych – <i>Sławomir Michalak</i>	113
Zespoły uszkodzenia płatów półkul mózgu – <i>Sławomir Michalak</i>	116
Zaburzenia siły mięśniowej – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	117
Zespół górny neuronu ruchowego	117
Uszkodzenie półkulowe	117
Uszkodzenie pnia mózgu	118
Uszkodzenie rdzenia kręgowego	118
Zespół neuronu dolnego	121
Zespoły korzeniowe	121
Uszkodzenia splotów	121
Uszkodzenie nerwów obwodowych	125
Zaburzenia złącza nerwowo-mięśniowego	125
Miopatie	126
Zaburzenia czucia – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	126
Uszkodzenie nerwów obwodowych	126
Uszkodzenie korzeni i splotów	127
Uszkodzenie rdzenia kręgowego	128
Uszkodzenie pnia mózgu	129
Uszkodzenie wzgórza	130

Uszkodzenie kory mózgu	130
Zaburzenia koordynacji i zawroty głowy – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	130
Niezborność	130
Ataksja mózdkowa	131
Ataksja czuciowa	133
Zawroty głowy	133
Zaburzenia ruchowe i ruchy mimowolne – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	135
Drżenie	135
Płásawica	137
Zaburzenia związane z uszkodzeniem jądra niskowzgórzowego (Luysa)	137
Hemibalizm	137
Dystonia	138
Atetoza	139
Mioklonie	139
Tiki	140
Zaburzenia czynności pęcherza moczowego i zaburzenia oddechu – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	141
Zaburzenia czynności pęcherza moczowego	141
Zaburzenia oddechu	142

4. BADANIA LABORATORYJNE W CHOROBAH UKŁADU NERWOWEGO

<i>Sławomir Michalak, Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda, Mikołaj Pawlak,</i> <i>Jan P. Mejnartowicz, Magdalena Badura-Stronka</i>	145
Badanie płynu mózgowo-rdzeniowego – <i>Sławomir Michalak</i>	145
Nakłucie lędźwiowe.....	145
Różnicowanie przypadkowego skrwawienia płynu mózgowo-rdzeniowego od krwotoku podpajęczynówkowego	146
Podstawowe badania płynu mózgowo-rdzeniowego	146
Biochemiczne badania płynu mózgowo-rdzeniowego	147
Immunologiczne badania płynu mózgowo-rdzeniowego	148
Identyfikacja drobnoustrojów metodą polimerazowej reakcji łańcuchowej	150
Biochemiczne różnicowanie płynu mózgowo-rdzeniowego i wydzieliny z nosa	151
Znaczenie podstawowych badań hematologicznych w chorobach układu nerwowego – <i>Sławomir Michalak</i>	151
Znaczenie badania moczu w chorobach układu nerwowego – <i>Sławomir Michalak</i>	153
Badania biochemiczne w chorobach układu nerwowego – <i>Sławomir Michalak</i>	153
Badania układu krzepnięcia – <i>Sławomir Michalak</i>	154
Badania w zakresie układu wydzielania wewnętrznego – <i>Sławomir Michalak</i>	156
Badania laboratoryjne (biochemiczne) przydatne w podstawowej diagnostyce chorób mięśni – <i>Sławomir Michalak</i>	156
Badania immunologiczne w chorobach układu nerwowego – <i>Sławomir Michalak</i>	157
Diagnostyka neurogenetyczna – <i>Jan P. Mejnartowicz, Magdalena Badura-Stronka</i>	158
Diagnostyka genetyczna	158
Zastosowanie badań genetycznych	159
Badania cytogenetyczne	160
Genetyczne badania molekularne	161
Trudności związane z interpretacją wyników badań genetycznych	162

Typy dziedziczenia	164
Dziedziczenie autosomalne dominujące	164
Dziedziczenie autosomalne recesywne	164
Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X	165
Dziedziczenie wieloczynnikowe	165
Dziedziczenie mitochondrialne	166
Poradnictwo genetyczne	167
Badania neurogenetyczne (przykłady)	167
Badania elektrofizjologiczne w praktyce neurologicznej – <i>Adam Niezgoda</i>	170
Elektroencefalografia (ENG)	170
Przewodzenie ruchowe (czynność włókien ruchowych)	170
Przewodzenie czuciowe (czynność włókien czuciowych)	171
Przewodzenie w odcinkach proksymalnych	172
Elektromiografia (EMG)	173
EMG z użyciem igły	173
EMG pojedynczego włókna	174
Badanie złącza nerwowo-mięśniowego	175
Elektroencefalografia (EEG)	175
Podstawowe rytmy elektroencefalograficzne	177
Badania pochodne klasycznego EEG	178
Potencjały wywołane	178
Wzrokowe potencjały wywołane (WPW) – potencjały odpowiedzi korowej na bodźce wzrokowe	179
Słuchowe potencjały wywołane – potencjały odpowiedzi korowej i pnia mózgu na bodźce słuchowe	179
Somatosensoryczne potencjały wywołane – potencjały rdzenia kręgowego, pnia mózgu oraz kory mózgu w odpowiedzi na stymulację czuciowych nerwów obwodowych (np. pośrodkowego czy piszczelowego)	180
Ruchowe potencjały wywołane	180
Potencjały wywołane związane z wydarzeniem poznawczym	181
Badania ultrasonograficzne w neurologii (neurosonologia) – <i>Radosław Kaźmierski</i>	182
Badanie ultrasonograficzne tętnic szyjnych	182
Ocena struktur (morfologii) ścian tętnic szyjnych	182
Badanie spektrum przepływu krwi	186
Badania czynnościowe	187
Badanie tętnic kręgowych	187
Przeznaczskowa ultrasonografia dopplerowska	188
Konwencjonalna metoda dopplerowska	188
Przeznaczskowa ultrasonografia dopplerowska z obrazowaniem przepływu w kolorze	189
Badanie nerwów obwodowych i mięśni metodą ultrasonografii	190
Badanie ultrasonograficzne mięśni	190
Badanie fascykułacji	191
Diagnostyka ultrasonograficzna uszkodzeń obwodowego układu nerwowego	191
Techniki neuroobrazowe w diagnostyce neurologicznej – <i>Mikołaj Pawlak</i>	194
Obraz krwawienia w TK	194
Obrazowanie naczyń szyjnych i mózgowych	195

Obrazowanie perfuzji tkankowej	196
Obrazowanie metaboliczne	197
Zastosowanie środków kontrastowych	198
Zaawansowane techniki obrazowania strukturalnego i czynnościowego mózgu	198

5. WPROWADZENIE DO NEUROPATOLOGII

<i>Sławomir Michalak</i>	201
Wstęp	201
Przeglądowe (standardowe) metody histologiczne wykorzystywane w neuropatologii	202
Barwienie hematoksyliną–eozyną (H+E)	202
Barwienie Nissla – barwienie fioletem krezylu	206
Barwienie błękitem Luxol fast	206
Impregnacyjne techniki srebrzenia	207
Techniki immunohistochemiczne	207
Neuropatologia zmian naczyniowych	209
Neuropatologia chorób demielinizacyjnych	213
Stwardnienie rozsiane	213
Obraz neuropatologiczny wczesnych zmian w przebiegu SR	213
Obraz neuropatologicznych ostrych zmian w przebiegu SR	213
Typy neuropatologiczne SR	215
Stwardnienie koncentryczne Baló	219
Choroba Schildera	219
Wariant Marburga stwardnienia rozsianego	219
Guzowa postać demielinizacji	219
Krąg zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego	220
Ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia	222
Neuropatologia guzów mózgu	222
Neuropatologiczne badania śródoperacyjne	232
Neuropatologia neurodegeneracji	233
Biopsje skóry	235

6. BADANIE NEUROPSYCHOLOGICZNE I JEGO ROLA W PROCESIE DIAGNOSTYCZNYM W NEUROLOGII

<i>Anna Kocwa-Karnaś</i>	237
Diagnoza neuropsychologiczna a badanie neuropsychologiczne	238
Ocena funkcji poznawczo-behawioralnych w badaniu neuropsychologicznym	238
Zastosowanie diagnozy neuropsychologicznej w neurologii	240
Zastosowanie badania neuropsychologicznego w diagnozie różnicowej	241
Wartość prognostyczna diagnozy neuropsychologicznej	242
Zastosowanie diagnozy neuropsychologicznej w procesie terapii	243

7. SKALE KLINICZNE W NEUROLOGII

<i>Radosław Kaźmierski, Adam Niezgoda</i>	245
---	-----

8. ZABURZENIA ROZWOJOWE OŚRODKOWEGO UKŁADU NERWOWEGO I CHOROBY UWARUNKOWANE NIEPRAWIDŁOWOŚCIAMI BUDOWY I LICZBY CHROMOSOMÓW

<i>Sergiusz Józwiak, Katarzyna Kotulska</i>	249
Zaburzenia rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego	249
Rozszczepy kręgosłupa	250
Rozdwojenie rdzenia	251
Wrodzona zatoka skórna kręgosłupa	251
Rozszczepy czaszkowo-mózgowe	251
Zespół Arnolda-Chiariego	252
Zespół Dandy'ego-Walkera	252
Zaburzenia rozwoju układu spoidłowego	253
Torbiel przegrody przezroczystej	253
Zaburzenia migracji	253
Choroby uwarunkowane nieprawidłowościami budowy i liczby chromosomów	254
Zespół Downa	254
Zespół Edwardsa	256
Zespół Patau	256
Trisomia 8 pary	257
Zespół Lejeune'a	258
Zespół Wolfa-Hirschhorna	258
Zespoły Pradera-Willego i Angelmana	258
Zespół łamliwego chromosomu X typu A	259
Zespół Klinefeltera	260
Zespół Turnera	260

9. FAKOMATOZY

<i>Sergiusz Józwiak, Katarzyna Kotulska</i>	263
Nerwiakowłóknikowatość	263
Nerwiakowłóknikowatość typu 1	263
Nerwiakowłóknikowatość typu 2	265
Stwardnienie guzowe	265
Zespół Sturge'a-Webera (naczyniakowatość twarzowo-mózgowa)	267
Choroba Hippa-Lindaua (naczyniakowatość siatkówkowo-mózdkowa)	268

10. ZABURZENIA METABOLIZMU MIEDZI

<i>Anna Członkowska, Tomasz Litwin</i>	271
Choroba Wilsona	271
Epidemiologia	271
Etiologia i genetyka	271
Badanie anatomopatologiczne	272
Obraz kliniczny	273
Diagnostyka	275
Rokowanie	278
Leczenie choroby Wilsona	279

Choroba Menkesa	281
Epidemiologia	282
Etiologia	282
Badanie neuropatologiczne	282
Obraz kliniczny	282
Diagnostyka	283
Leczenie choroby Menkesa	283
 11. CHOROBY LIZOSOMALNE	
<i>Anna Tylki-Szymańska</i>	285
Rozwój wiedzy o chorobach lizosomalnych	286
Epidemiologia	287
Podstawy genetyczne obrazu klinicznego	288
Wykrywanie i diagnostyka chorób lizosomalnych	288
Mukopolisacharydozy	289
Sfingolipidozy	290
Gangliozydozy	299
Glikoproteinozy	300
Mukolipidozy	301
 12. DZIEDZICZNE SPASTYCZNE PARAPLEGIE	
<i>Iwona Stępniaś</i>	305
 13. ATAKSJE RDZENIOWO-MÓZDŻKOWE I INNE CHOROBY WYWOŁANE ZMIANĄ LICZBY POWTARZALNYCH SEKWENCJI DNA	
<i>Iwona Stępniaś</i>	313
Ataksje rdzeniowo-mózdkowe dziedziczone autosomalnie dominująco	316
Charakterystyka kliniczna ataksji rdzeniowo-mózdkowych z ekspansją powtórzeń nukleotydowych w kodujących regionach genów	317
Charakterystyka kliniczna poszczególnych typów ataksji rdzeniowo-mózdkowych z ekspansją tripletów w kodujących regionach genów	317
Charakterystyka kliniczna ataksji rdzeniowo-mózdkowych z ekspansją powtórzeń nukleotydowych w niekodujących regionach genów	320
Postępowanie terapeutyczne	323
Ataksje rdzeniowo-mózdkowe dziedziczone autosomalnie recesywnie uwarunkowane innymi niż ekspansja powtórzeń tandemowych zmianami genetycznymi	324
 14. ZESPOŁY OTĘPIENNE	
<i>Agnieszka Gorzkowska</i>	325
Wprowadzenie	325
Podział otępień	326
Rozpoznanie otępienia	329
Łagodne zaburzenia poznawcze	332

Choroba Alzheimera	335
Otępienie naczyniopochodne	342
Otępienie czołowo-skroniowe	346
Otępienia ciała Lewy'ego	350
Otępienie w przebiegu idiopatycznego wodogłowia normotensyjnego	355
Otępienie w chorobach prionowych	356
Otępienie w autoimmunologicznych zapaleniach mózgu	358

15. CHOROBY UKŁADU POZAPIRAMIDOWEGO

<i>Jarosław Sławek</i>	361
Charakterystyka podstawowych zaburzeń ruchowych	362
Drżenie	362
Dystonia	362
Płaszawica, atetoz a i balizm	363
Mioklonie	363
Tiki	363
Akatyza	364
„Psychogenne” ruchy mimowolne	364
Choroba Parkinsona	364
Epidemiologia	364
Obraz kliniczny	365
Zaburzenia ruchowe i kryteria rozpoznania	365
Zaburzenia pozaruchowe	370
Różnicowanie	371
Patogeneza	372
Przebieg choroby	373
Czynniki ryzyka	375
Zagadnienia genetyczne	375
Leczenie	377
Leczenie farmakologiczne	377
Leczenie postaci zaawansowanych	380
Rehabilitacja	381
Rokowanie	382
Postępujące porażenie ponadjądrowe	382
Zanik wieloukładowy	385
Choroba Huntingtona	387
Drżenie samoistne	390
Zespół niespokojnych nóg	394
Dystonie	397
Epidemiologia	398
Obraz kliniczny i podział	398
Najczęstsze dystonie ogniskowe	399
Dystonia szyjna (dawniej kręć karku)	399
Kurcz powiek (blefarospazm)	401
Wybrane dystonie o podłożu genetycznym	401
Dystonia typu 1 (DYT1)	401

Dystonia typu 5 (DYT5)	402
Dystonie typu 6 i 11 (DYT6 i DYT11)	403
Leczenie dystonii	403
Zespół Gillesa de la Tourette'a	403
16. CHOROBY NEURONU RUCHOWEGO I RDZENIA KRĘGOWEGO	407
Stwardnienie zanikowe boczne – <i>Jan P. Mejnartowicz</i>	407
Jamistość rdzenia kręgowego i jamistość opuszki – <i>Karolina Kania, Alicja Kalinowska-Łyszczarz</i>	414
Rdzeniowy zanik mięśni – <i>Katarzyna Siutka</i>	419
SKOROWIDZ	I

MATERIAŁY ONLINE – ZESKANUJ QR-KOD

