

# SPIS TREŚCI

|   |       |
|---|-------|
| PRZEDMOWA . . . . .   | XXIII |
| <br>  |       |
| 1. BADANIE HISTOPATOLOGICZNE W DIAGNOSTYCE<br>CHORÓB MIĘŚNI – <i>Anna M. Kamińska, Biruta Kierdaszuk</i> . . . . .            | 1     |
| Wprowadzenie . . . . .  | 1     |
| Wskazania do biopsji mięśnia . . . . .  | 1     |
| Technika wykonania biopsji mięśnia . . . . .  | 2     |
| Opracowanie biopsji mięśnia . . . . .   | 3     |
| Ocena biopsji mięśnia . . . . .   | 5     |
| <br>  |       |
| 2. BADANIA GENETYCZNE W DIAGNOSTYCE CHORÓB NERWOWO-<br>-MIĘŚNIOWYCH: CHOROBY MONOGENOWE – <i>Maria Jędrzejowska</i> . . . . . | 11    |
| Wprowadzenie . . . . .  | 11    |
| Kiedy wykonać celowane badanie genetyczne? . . . . .  | 13    |
| Sekwencjonowanie następnej generacji . . . . .  | 14    |
| Panele genowe. . . . .  | 15    |
| Badanie eksomu (WES) . . . . .  | 15    |
| Badanie genomu (WGS) . . . . .  | 16    |
| Interpretacja wyników metodą sekwencjonowania następnej generacji . . . . .   | 17    |
| <br>  |       |
| 3. BADANIA GENETYCZNE W CHOROBY MITOCHONDRIALNYCH<br>– <i>Katarzyna Tońska</i> . . . . .                                      | 21    |
| Wprowadzenie . . . . .  | 21    |
| Mitochondrialny DNA . . . . .   | 21    |
| Genom jądrowy . . . . .   | 25    |
| Geny jądrowe kodujące podjednostki systemu fosforylacji oksydacyjnej . . . . .  | 25    |
| Geny kodujące białka odpowiedzialne za składanie kompleksów systemu<br>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> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 47        |
| 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> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 59        |
| 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> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 71        |
| 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 (GMFM)</i> . . . . .  | 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 miastonii (MG) . . . . .  | 83         |
| Inne . . . . .  | 85         |
| Skale oceniane przez pacjentów ( <i>Patient Reported Outcome Measures, PROMs</i> ) . . . . .  | 85         |
| <b>7. FIZJOTERAPIA W LECZENIU PACJENTÓW Z CHOROBYMI<br/>NERWOWO-MIĘŚNIOWYMI – <i>Małgorzata Burlewicz, Jan Sznajder</i> . . . . .</b> | <b>89</b>  |
| Wprowadzenie . . . . .  | 89         |
| Poziom struktury i funkcji . . . . .  | 90         |
| Poziom aktywności . . . . .   | 95         |
| <b>8. REHABILITACJA W RDZENIOWYM ZANIKU MIĘŚNI – <i>Agnieszka Stępień</i> . . . . .</b>   | <b>101</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 101        |
| 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 – <i>Anna Potulska-Chromik</i> . . . . .</b>  | <b>123</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 123        |
| 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> . . . . . | 143 |
| 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 – Anna Macias</b> . . . . .                                      | 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 – Agnieszka Madej-Pilarczyk</b> . . . . .                         | 181 |
| Wprowadzenie . . . . .   | 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 – Anna Potulska-Chromik, Biruta Kierdaszuk . .</b> | <b>189</b> |
| Wprowadzenie . . . . .   | 189        |
| Diagnostyka miopatii miofibrilarnych . . . . .                                   | 190        |
| Znaczenie biopsji mięśnia w diagnostyce miopatii miofibrilarnych . . . . .       | 191        |
| Charakterystyka szczegółowa miopatii miofibrilarnych . . . . .                   | 193        |
| Desminopatia . . . . .   | 195        |
| $\alpha$ B-krystalinopatia . . . . .   | 196        |
| Miotylinopatia . . . . .   | 197        |
| ZASPopatia . . . . .   | 197        |
| MFM-filaminopatia . . . . .  | 198        |
| Miopatia BAG3 . . . . .  | 199        |
| <b>14. MIOPATIE ZAPALNE – Ewa Więsik-Szewczyk . . . . .</b>                      | <b>203</b> |
| Wprowadzenie . . . . .   | 203        |
| Epidemiologia . . . . .  | 204        |
| Etiologia i patogenezą . . . . .   | 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,<br>a nie przesiewowe . . . . .        | 229        |
| Czy wysokie miano ANA to cięższa choroba? . . . . .  | 230        |
| <b>15. WTRĘTOWE ZAPALENIE MIĘŚNI – Biruta Kierdaszuk . . . . .</b>   | <b>233</b> |
| Wprowadzenie . . . . .   | 233        |
| Epidemiologia i obraz kliniczny . . . . .  | 233        |
| Diagnostyka . . . . .  | 234        |
| Postępowanie terapeutyczne . . . . .   | 237        |
| <b>16. MIOPATIE WRODZONE – Barbara Ryniewicz, Anna M. Kamińska,<br/>Biruta Kierdaszuk . . . . .</b>          | <b>239</b> |
| Miopatie wrodzone – charakterystyka . . . . .  | 239        |
| 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 – Maria Jędrzejowska . . . . .</b>  | <b>255</b> |
| Wprowadzenie . . . . .   | 255        |
| 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 – Aleksandra Jastrzębska,<br/>Anna Kostera-Pruszczyk . . . . .</b> | <b>275</b> |
| Glikogenozy – charakterystyka ogólna . . . . .   | 275        |
| 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 – Dariusz Rokicki</b> . . . . .   | 289 |
| Wprowadzenie . . . . .   | 289 |
| 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 długołańcuchowych kwasów<br>tłuszczowych (VLCAD) . . . . .   | 296 |
| Niedobór mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego i deficyt dehydrogenazy<br>hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych 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 – Biruta Kierdaszuk</b> . . . . .   | 307 |
| Wprowadzenie . . . . .   | 307 |
| 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> . . . . .   | 323 |
| Wprowadzenie . . . . .   | 323 |
| 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 (CMD, <i>congenital myotonic 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 – <i>Barbara Ryniewicz,<br/>Monika Nojszewska</i></b> . . . . . | 349 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 349 |
| Kanałopatie chlorkowe . . . . .   | 353 |
| Osiove objawy miotonii wrodzonej . . . . .  | 357 |
| Kanałopatie sodowe . . . . .  | 358 |
| Osiove 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 – <i>Anna Kostera-Pruszczyk</i></b> . . . . .                         | 369 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 369 |
| Diagnostyka . . . . .   | 370 |
| Porażenie okresowe hipokaliemiczne (HypoPP) . . . . .   | 372 |
| Porażenie okresowe hiperkaliemiczne . . . . .   | 374 |
| Zespół Andersen-Tawil . . . . .   | 375 |
| <b>24. MIASTENIA – <i>Anna Kostera-Pruszczyk, Andrzej Opuchlik</i></b> . . . . .                | 381 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 miastonii 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 – Piotr Szczudlik . . . . .</b>   | <b>405</b>     |
| Wprowadzenie . . . . .  | 405            |
| Epidemiologia . . . . .   | 405            |
| Patofizjologia . . . . .  | 406            |
| Obraz kliniczny . . . . .   | 408            |
| Diagnostyka . . . . .   | 409            |
| Badania elektrofizjologiczne . . . . .  | 409            |
| Badanie przeciwciał . . . . .   | 410            |
| Leczenie . . . . .  | 410            |
| <br><b>26. ZESPÓŁ GUILLAINA-BARRÉGO – Monika Nojszewska, Andrzej Opuchlik . . . . .</b>               | <br><b>413</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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> ,<br>PCB) . . . . . | 421            |
| Ostra, czysto czuciowa neuropatia . . . . .   | 421            |
| Zespół Millera Fishera (MFS) . . . . .  | 421            |
| Ostra neuropatia z ataksją (AAN) . . . . .  | 422            |
| Niedowład mięśni gałkoruchowych lub ptoza, lub rozszerzenie źrenicy<br>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            |
| Dożylne immunoglobuliny (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 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 Ranviera i okolicy okółowęzłowej . . . . .                        | 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 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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, 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 – Andrzej Kochański . . . . .</b>   | <b>489</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 489        |
| Podejście 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 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 – Jarosław Sławek . . . . .</b>  | <b>501</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 uwięźnięcia . . . . .   | 506        |
| Pułapki diagnostyczne . . . . .   | 507        |
| Patomechanizmy . . . . .  | 508        |
| Postępowanie . . . . .  | 510        |
| Objawowe . . . . .  | 510        |
| Przyczynowe . . . . .   | 517        |
| <b>32. NAJCZĘSTSZE MONONEUROPATIE – Kazimierz Tomczykiewicz . . . . .</b>   | <b>521</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 521        |
| 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 – <i>Magdalena Kuźma-Kozakiewicz</i> . . . . .</b>                              | <b>573</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 573        |
| 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 – <i>Anna Kostera-Pruszczyk, Anna Łusakowska, Maria Jędrzejowska</i> . . . . .</b> | <b>597</b> |
| Definicja . . . . .   |            |
| 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>                                       | <b>613</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 – Stanisław Klęk, Andrzej Opuchlik . . . . .</b>                 | <b>619</b> |
| 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 – Andrzej Opuchlik . . . . .</b>                             | <b>629</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 629        |
| Metody wspomagania oddechu . . . . .  | 633        |
| Nieinwazyjna wentylacja wspomagana . . . . .  | 633        |
| Inwazyjna wentylacja wspomagana lub zastępcza . . . . .   | 634        |
| Przewlekła wentylacja wspomagana lub zastępcza . . . . .  | 636        |
| Specyfika terapii i wspomagania 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 – Piotr Pruszczyk, Piotr Bienias . . . . .</b> | <b>649</b> |
| Wprowadzenie . . . . .  | 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 1 (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        |
| Dystrofie mięśniowe obręczowo-kończynowe (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 miofibrylarne (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-<br/>-MIĘŚNIOWYCH – Janusz Trzebicki . . . . .</b>   | <b>679</b> |
| Wprowadzenie . . . . .   | 679        |
| 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</i> , GBS) . . . . .   | 688        |
| Choroba Charcot-Marie-Tooth ( <i>Charcot-Marie-Tooth disease</i> , CMT) . . . . .  | 689        |
| Ataksja Friedreicha ( <i>Friedreich ataxia</i> , FRDA) . . . . .   | 689        |
| Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) i dystrofia mięśniowa Beckera (BMD)   | 689        |
| Dystrofia miotoniczna ( <i>myotonic dystrophy</i> , DM) . . . . .  | 690        |
| Miopatie metaboliczne . . . . .  | 691        |
| Miopatie mitochondrialne . . . . .   | 691        |
| Miastenia . . . . .  | 692        |
| Porażenie okresowe hiperkaliemiczne ( <i>hyperkalaemic periodic paralysis</i> ,<br>HyperPP) i hipokaliemiczne ( <i>hypokalaemic periodic paralysis</i> , HypoPP) . . . . . | 693        |
| Hipertermia złośliwa a indukowana znieczuleniem rabdomioliza . . . . .   | 695        |
| Zaburzenia nerwowo-mięśniowe u chorych w oddziale intensywnej terapii . . . . .  | 696        |
| SKOROWIDZ . . . . .  | 699        |