



SPIS TREŚCI



Autorzy	3
Recenzja	13
Wstęp	31

CHOROBY RZADKIE W ENDOKRYNOLOGII

Autoimmunologiczne zespoły wielogruzołowe	33
<i>Anna Malinowska, Mieczysław Szalecki</i>	
Choroba Addisona	36
<i>Elżbieta Marczak, Mieczysław Szalecki</i>	
Choroba Cushinga	38
<i>Elżbieta Moszczyńska, Mieczysław Szalecki</i>	
Dysgenezje gonad	41
<i>Maria Szarras-Czapnik, Mieczysław Szalecki</i>	
HNF4 α -MODY (MODY 1)	44
<i>Paulina Trościanko, Mieczysław Szalecki</i>	
GCK-MODY (MODY 2)	46
<i>Maria Mazur, Mieczysław Szalecki</i>	
HNF1 α -MODY (MODY 3)	48
<i>Magdalena Grabik, Mieczysław Szalecki</i>	
PDX-1-MODY (MODY 4)	51
<i>Magdalena Wiśniewska, Mieczysław Szalecki</i>	

Cukrzyca monogenowa HNF1B-MODY (MODY 5)	53
<i>Anna Świercz, Mieczysław Szalecki</i>	
MIDD	55
<i>Marta Wysocka-Mincewicz, Mieczysław Szalecki</i>	
Makro- i mikroguzkowy przerost kory nadnerczy	58
<i>Katarzyna Pasternak-Pietrzak, Mieczysław Szalecki</i>	
Otyłość związana z mutacją w genie <i>MC4R</i>	61
<i>Artur Groszek, Mieczysław Szalecki</i>	
Pierwotna niedoczynność przytarczyc	63
<i>Augustin Sebiguli-Marishekome, Karolina Kot, Mieczysław Szalecki</i>	
Prolactinoma	67
<i>Maciej Jalowski, Mieczysław Szalecki</i>	
Przetrwiała cukrzyca noworodkowa w przebiegu mutacji w genie <i>KCNJ11</i> i <i>ABCC8</i> ...	69
<i>Małgorzata Wajda-Cuszlag, Mieczysław Szalecki</i>	
Wrodzona niedoczynność przysadki	71
<i>Agnieszka Bogusz-Wójcik, Mieczysław Szalecki</i>	
Wrodzona niedoczynność tarczycy	75
<i>Agata Kozłowska, Mieczysław Szalecki</i>	
Wrodzony niedobór wzrostu	77
<i>Alicja Korpysz, Mieczysław Szalecki</i>	
Wrodzony przerost kory nadnerczy	81
<i>Elżbieta Moszczyńska, Monika Prokop-Piotrkowska, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Alströma	85
<i>Aleksandra Byczyńska, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Bardeta i Biedla	88
<i>Marta Baszyńska-Wilk, Mieczysław Szalecki</i>	

Zespół Kallmanna	90
<i>Urszula Wątrobińska, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Klinefeltera	93
<i>Patrycja Dasiewicz, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół niewrażliwości na androgeny	96
<i>Jerzy Wakuliński, Maria Szarras-Czapnik, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Noonan	99
<i>Karolina Kot, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół oporności na leptynę	103
<i>Izabela Soszyńska, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Pradera i Willego	106
<i>Agnieszka Lecka-Ambroziak, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Rogersa	108
<i>Jolanta Świdarska, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Turnera	110
<i>Agnieszka Rudzka-Kocjan, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespół Wolframa	113
<i>Katarzyna Wójcik-Mazurek, Mieczysław Szalecki</i>	
Choroba Wolmana	116
<i>Katarzyna Fiszer, Mieczysław Szalecki</i>	
Zespoły mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej (MEN1, MEN2A, MEN2B)	118
<i>Kamila Marszałek-Dziuba, Mieczysław Szalecki</i>	

CHOROBY RZADKIE W GASTROENTEROLOGII

Atrezja dróg żółciowych	121
<i>Piotr Czubkowski</i>	

Autoimmunizacyjne stwardniające zapalenie dróg żółciowych	125
<i>Małgorzata Woźniak</i>	
Autoimmunizacyjne zapalenie wątroby	127
<i>Małgorzata Woźniak</i>	
Autoimmunologiczne zapalenie trzustki	131
<i>Grzegorz Oracz</i>	
Choroba Hirschsprunga (wrodzona bezzwojowość jelita grubego, aganglionozą) ...	133
<i>Małgorzata Markiewicz-Kijewska</i>	
Choroba Wilsona	136
<i>Piotr Socha, Wojciech Jańczyk</i>	
Eozynofilowe zapalenie przełyku	139
<i>Wojciech Jańczyk, Monika Szychta</i>	
Łagodna nawracająca wewnątrzwątrobową cholestaza	141
<i>Joanna Pawłowska, Diana Kamińska, Patryk Lipiński, Irena Jankowska</i>	
Mukowiscydoza	144
<i>Beata Oralewska</i>	
Niedobór alfa-1-antytrypsyny	146
<i>Agnieszka Bakula</i>	
Niewydolność jelit. Zespół krótkiego jelita	149
<i>Janusz Książczyk</i>	
Ogniskowy rozrost guzkowy	152
<i>Irena Jankowska, Bożenna Dembowska-Bagińska, Piotr Kaliciński</i>	
Olbrzymiokomórkowe zapalenie wątroby z niedokrwistością autoimmunohemolityczną	156
<i>Maja Klaudel-Dreszler</i>	

Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa typu 1, 2 i 4	158
<i>Irena Jankowska, Hor Ismail</i>	
Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa typu 3	161
<i>Irena Jankowska, Patryk Lipiński, Joanna Pawłowska</i>	
Rodzinna polipowatość gruczołakowata	164
<i>Maciej Dądalski</i>	
Rodzinne zapalenie trzustki	169
<i>Grzegorz Oracz</i>	
Torbiele dróg żółciowych	171
<i>Adam Kowalski</i>	
Wrodzone zaburzenia syntezy kwasów żółciowych	175
<i>Irena Jankowska, Patryk Lipiński, Piotr Socha</i>	
Zespół Alagille'a	178
<i>Dorota Gliwicz-Miedzińska</i>	
Zespół Gilberta	181
<i>Sabina Więcek, Irena Jankowska, Jarosław Kwiecień, Anna Liberek</i>	
Zespół hemofagocytarny	183
<i>Piotr Buda</i>	
Zespół Shwachmana i Diamonda	188
<i>Maja Klaudel-Dreszler</i>	

INNE CHOROBY RZADKIE

Ciliopatie (rzęskopatie)	192
<i>Dorota Wicher</i>	
Dysplazje ektodermalne	195
<i>Dorota Wicher</i>	

Dysplazje kostno-stawowe	197
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	
Wrodzony zespół ośrodkowej hipowentylacji (klątwa Ondyny)	201
<i>Dorota Wicher</i>	
Kraniosynostozy	204
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	
Progeria	207
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	
Zespół Beckwitha i Wiedemanna	210
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Coffina i Siris	214
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Cornellii de Lange	216
<i>Krystyna Chrzanowska</i>	
Zespół DiGeorge'a (zespół delecji 22q11.2)	219
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	
Zespół Ehlersa i Danlosa	223
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	
Zespół Freemana i Sheldona. Dystalna artrogrypoza typu 2A	226
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Holt i Orama	228
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Kabuki	230
<i>Dorota Wicher</i>	
Zespół Millera i Diekera	232
<i>Dorota Wicher</i>	

Zespół Mowata i Wilsona	235
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Nijmegen	237
<i>Krystyna Chrzanowska</i>	
Zespół Noonan	240
<i>Małgorzata Krajewska-Walasek</i>	
Zespół Pitta i Hopkinsa	243
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Rubinsteina i Taybiego	245
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Silvera i Russella	247
<i>Krystyna Chrzanowska</i>	
Zespół Smith i Magenis	250
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Smitha, Lemlego i Opitza	252
<i>Małgorzata Krajewska-Walasek</i>	
Zespół Sotosa	255
<i>Agata Cieślikowska</i>	
Zespół Treachera-Collinsa	257
<i>Dorota Wicher</i>	
Zespół Williama (zespół Williama i Beurena)	259
<i>Agnieszka Madej-Pilarczyk</i>	

CHOROBY RZADKIE W IMMUNOLOGII

Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X	263
<i>Małgorzata Pac</i>	

Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny	266
<i>Nel Dąbrowska-Leonik</i>	
Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 1	270
<i>Edyta Heropolitańska-Pliszka</i>	
Młodzieńczy toczeń rumieniowaty układowy	273
<i>Piotr Buda</i>	
Neutropenia cykliczna	277
<i>Dominika Gładysz</i>	
Niedobór immunoglobulin klasy A	279
<i>Nel Dąbrowska-Leonik</i>	
Pospolity zmienny niedobór odporności	282
<i>Dominika Gładysz</i>	
Przewlekła choroba ziarniniakowa	285
<i>Edyta Heropolitańska-Pliszka</i>	
Ciężki złożony niedobór odporności	288
<i>Beata Wolska-Kuśnierz</i>	
Zespół ataksja-teleangiektazja	291
<i>Barbara Pietrucha</i>	
Zespół DiGeorge'a	294
<i>Małgorzata Pac</i>	
Zespół hiper-IgE	297
<i>Edyta Heropolitańska-Pliszka</i>	
Zespół Nijmegen	300
<i>Barbara Pietrucha</i>	

PFAPA (zespół okresowej gorączki, aftowego zapalenia jamy ustnej,
zapalenia gardła, limfadenopatii szyjnej) 302

Beata Wolska-Kuśnierz

Zespół Wiskotta i Aldricha 305

Katarzyna Bernat-Sitarz

CHOROBY RZADKIE W KARDIOLOGII

Anomalia Ebsteina 308

Agnieszka Grzyb, Anna Brodzikowska-Pytel

Choroba wątroby związana z krążeniem Fontana 311

Zuzanna Powichrowska, Małgorzata Żuk

Guzy serca 314

Iwona Tężyńska-Oniszk, Anna Turska-Kmieć

Idiopatyczne tętnicze nadciśnienie płucne 317

Katarzyna Apanasiewicz, Małgorzata Żuk

Kardiomiopatia rozstrzeniowa w dystrofii mięśniowej typu Duchenne'a 320

Wojciech Szychta, Maria Miszczak-Knecht

Kardiomiopatia z niescalenia mięśnia lewej komory serca 324

Agata Paszkowska, Lidia Ziólkowska

Katecholaminergiczny polimorficzny częstoskurcz komorowy 327

Katarzyna Pręgowska, Katarzyna Bieganowska

Mikrodelecja 22q11.2 – aspekty kardiologiczne 330

Agata Paczesna, Lidia Ziólkowska

Przetoki tętnic wieńcowych 334

Katarzyna Sobczyk, Adam Koleśnik

Serce trójprzedsionkowe 336

Agnieszka Boruc, Alicja Mirecka-Rola

Tunel aortalno-lewokomorowy	338
<i>Katarzyna Sobczyk, Adam Koleśnik</i>	
Wrodzone patologie tętnic wieńcowych – zespół Blanda, White'a i Garlanda	340
<i>Agata Rybak, Anna Turska-Kmieć</i>	
Zespół Andersen i Tawila (LQTS typ 7)	343
<i>Joanna Duliban, Maria Miszczak-Knecht</i>	
Zespół aorty brzusznej	346
<i>Bożena Rewers, Maria Zubrzycka</i>	
Zespół Brugadów	350
<i>Maria Posadowska, Monika Brzezinska</i>	
Zespół Eisenmengera	353
<i>Ewa Płodzień, Anna Migdał</i>	
Zespół krótkiego QT	356
<i>Katarzyna Pręgowska, Katarzyna Bieganowska</i>	
Zespół Marfana – aspekt kardiologiczny	359
<i>Dorota Jagiełłowicz-Kowalska</i>	

CHOROBY RZADKIE METABOLICZNE

Acyduria glutarowa typu I	362
<i>Paulina Pokora, Dariusz Rokicki</i>	
Choroba syropu klonowego	364
<i>Małgorzata Średzińska, Dariusz Rokicki</i>	
Choroby cyklu mocznikowego	367
<i>Magdalena Kaczor, Dariusz Rokicki</i>	
Choroby lizosomalne	372
<i>Anna Tyłki-Szymańska</i>	

Deficyt kwaśnej lipazy lizosomalnej	380
<i>Anna Tylki-Szymańska, Wojciech Jańczyk, Piotr Socha</i>	
Choroby mitochondrialne	383
<i>Dorota Wesół-Kucharska, Dariusz Rokicki</i>	
Choroby peroksysomalne	392
<i>Dariusz Rokicki</i>	
Cystynoza	396
<i>Dariusz Rokicki</i>	
Defekty mitochondrialnej β-oksydacji kwasów tłuszczowych	399
<i>Dariusz Rokicki</i>	
Deficyt fruktozo-1,6-bisfosfatazy	405
<i>Małgorzata Średzińska, Dariusz Rokicki</i>	
Fenyloketonuria	407
<i>Barbara Perkowska</i>	
Glikogenozy wątrobowe	409
<i>Małgorzata Średzińska, Dariusz Rokicki</i>	
Homocystynuria klasyczna	413
<i>Małgorzata Średzińska, Dariusz Rokicki</i>	
Klasyczne acyduurie organiczne: propionowa, metylomalonowa i izowalerianowa ..	416
<i>Magdalena Kaczor, Dariusz Rokicki</i>	
Rodzinny hiperinsulinizm	423
<i>Dariusz Rokicki</i>	
Tyrozynemia typu 1	430
<i>Barbara Perkowska, Dariusz Rokicki</i>	
Wrodzone defekty glikozylacji białek	433
<i>Milena Greczan, Dariusz Rokicki</i>	

Wrodzone defekty neurotransmisji	439
<i>Dariusz Rokicki</i>	

Wybrane encefalopatie padaczkowe w przebiegu wrodzonych wad metabolizmu ..	444
<i>Dorota Wesół-Kucharska, Dariusz Rokicki</i>	

CHOROBY RZADKIE W NEFROLOGII

Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy	454
<i>Ryszard Grenda</i>	

Autosomalna recesywna torbielowatość nerek	456
<i>Łukasz Obrycki</i>	

Choroba Denta	459
<i>Łukasz Obrycki</i>	

Cystynuria	462
<i>Marianna Lichosik</i>	

Kwasica cewkowa dystalna typu 1	465
<i>Małgorzata Podymniak-Grzeszykowska</i>	

Nefropatia IgA	468
<i>Łukasz Obrycki</i>	

Pseudohipoaldosteronizm typu 1	471
<i>Justyna Lesiak</i>	

Rodzinna krzywica hipofosfatemiczna	473
<i>Małgorzata Podymniak-Grzeszykowska</i>	

Wrodzony zespół nerczycowy typu fińskiego	477
<i>Małgorzata Podymniak-Grzeszykowska</i>	

Zapalenie naczyń związane z IgA (dawniej: plamica Schönleina-Henocha)	480
<i>Łukasz Obrycki</i>	

Zespół Alporta	483
<i>Łukasz Obrycki</i>	
Zespół Barttera	485
<i>Justyna Lesiak</i>	
Zespół Fanconiego	491
<i>Małgorzata Podymiński-Grzeszykowska</i>	
Zespół Gitelmana	496
<i>Justyna Lesiak</i>	
Zespół Gordona	499
<i>Justyna Lesiak</i>	
Zespół Liddle'a	501
<i>Justyna Lesiak</i>	
Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a	503
<i>Małgorzata Podymiński-Grzeszykowska</i>	

CHOROBY RZADKIE W NEONATOLOGII

Amyloidoza	507
<i>Ludmiła Bartoszewicz</i>	
Choroba Norriego	510
<i>Olga Romanko, Dariusz Gruszczyński</i>	
Hipofosfataza	513
<i>Justyna Czech-Kowalska</i>	
Malformacja Chiariego	516
<i>Justyna Czech-Kowalska</i>	
Melanoza nerwowo-skinna	520
<i>Julita Latka-Grot</i>	

Niedobór syntetazy glutationowej	523
<i>Dorota Bulsiewicz</i>	
Pierwotna dyskineza rzęsek	526
<i>Eliza Michalska, Dariusz Gruszfeld</i>	
Wrodzona łamliwość kości	529
<i>Justyna Czech-Kowalska</i>	
Wrodzona przepuklina przeponowa	532
<i>Eliza Michalska, Dariusz Gruszfeld</i>	
Zespół CHILD	535
<i>Julita Latka-Grot</i>	
Zespół Klippela i Feila	537
<i>Dorota Bulsiewicz</i>	
Zespół Marfana	539
<i>Julita Latka-Grot</i>	
Zespół Pfeiffera	542
<i>Aleksandra Pietrzyk, Dariusz Gruszfeld</i>	

CHOROBY RZADKIE W NEUROLOGII

Ataksja Friedreicha	544
<i>Sylwia Szymańska</i>	
Choroba Huntingtona	547
<i>Katarzyna Pierzchlewicz, Katarzyna Kotulska</i>	
Dystonia torsyjna typu 1	551
<i>Weronika Golec</i>	
Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	553
<i>Krzysztof Sadowski, Katarzyna Kotulska</i>	

Leukodystrofia metachromatyczna	556
<i>Dariusz Chmielewski</i>	
Neurofibromatoza typu 1 (choroba von Recklinghausena)	559
<i>Monika Słowińska, Sergiusz Józwiak</i>	
MPAN – choroba zwyrodnieniowa układu nerwowego z odkładaniem żelaza w mózgu związana z niedoborem białka mitochondrialnego	563
<i>Tomasz Kmieć</i>	
PKAN – choroba zwyrodnieniowa układu nerwowego z odkładaniem żelaza w mózgu związana z wrodzonym niedoborem kinazy pantotenianowej	567
<i>Tomasz Kmieć</i>	
Rdzeniowy zanik mięśni	571
<i>Katarzyna Kotulska, Iwona Puzio-Bochen, Katarzyna Pierzchlewicz</i>	
Spektrum padaczek związanych z mutacją genu <i>GRIN2A</i>	575
<i>Krzysztof Sadowski, Katarzyna Kotulska</i>	
Stwardnienie guzowate	577
<i>Sergiusz Józwiak, Katarzyna Kotulska</i>	
Wczesnodziecięca neuronalna ceroidolipofuscynoza	582
<i>Tomasz Kmieć</i>	
Zespół Angelmana	586
<i>Paweł Dryżałowski</i>	
Zespół Dandy'ego i Walkera	589
<i>Weronika Golec</i>	
Zespół Dravet	591
<i>Agata Ulatowska, Katarzyna Kotulska</i>	
Zespół Retta	594
<i>Sylvia Szymańska</i>	

Zespół Tourette'a	597
<i>Milena Franckiewicz</i>	

CHOROBY RZADKIE W UROLOGII

Przetrwiała zatoka moczowo-płciowa	600
<i>Małgorzata Baka-Ostrowska</i>	
Przetrwwały stek/kloaka	603
<i>Małgorzata Baka-Ostrowska</i>	
Torbiel ujścia moczowodu (ureterocele)	606
<i>Piotr Gastol</i>	
Zespół brzucha śliwkowatego	609
<i>Piotr Gastol</i>	
Zespół wyciwania i wierzchniactwa	612
Wyciwanie steku	613
Wyciwanie pęcherza moczowego	615
Wierzchniactwo	618
<i>Małgorzata Baka-Ostrowska</i>	
Indeks haseł	621