

SPIS TREŚCI

WSTĘP	XI
ZAGADNIENIA MEDYCZNE	1
Definicja stwardnienia guzowego	3
Historia badań nad stwardnieniem guzowym	5
Częstość występowania stwardnienia guzowego	11
Patogeneza, czyli jak dochodzi do powstania choroby	13
Mutacja a obraz kliniczny	18
Obraz kliniczny stwardnienia guzowego	21
Padaczka	21
Co nazywamy napadem padaczkowym?	21
Jak dochodzi do napadu?	23
Jak wygląda napad padaczkowy?	24
Charakterystyka najczęstszych napadów i zespołów padaczkowych w stwardnieniu guzowym	26
Napady uogólnione (maksymalne) toniczno-kloniczne	28
Jak rozpoznać padaczkę?	29
Dane z wywiadu	30
Dodatkowe badania u chorych z padaczką	31
Wpływ choroby na rozwój umysłowy: opóźnienie rozwoju i autyzm	34
Objawy skórne	36
Znamiona bezbarwne	36
Guzki <i>angiofibroma</i> na twarzy	39
Okolopaznokciowe guzki Koenena	41
Skóra szagrynowa	42
Płaski włókniak okolicy czołowej	42
Inne zmiany skórne	43
Zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym	45
Guzki korowo-podkorowe	45
Guzki podwyściółkowe	46
Podwyściółkowe gwiazdziaki olbrzymiokomórkowe	47
Zmiany w sercu	48
Zmiany w nerkach	49
Zmiany w wątrobie	52
Zmiany w trzustce	52

Zmiany w narządzie wzroku	53
Zmiany w płucach	54
Inne zmiany	55
Kiedy i u kogo można rozpoznać stwardnienie guzowate?	57
Zalecane badania kontrolne	61
Badanie narządu wzroku	61
Ocena czynności bioelektrycznej mózgu (badanie EEG)	62
Badania obrazowe mózgu	63
Ocena budowy i czynności serca	64
Badania nerek i narządów jamy brzusznej	65
Badanie płuc	66
Badanie stomatologiczne	66
Badanie psychologiczne	66
Możliwości terapeutyczne. Jak leczyć stwardnienie guzowate?	69
Leczenie zmian skórnych	69
Leczenie padaczki	71
Farmakoterapia	72
Stymulacja nerwu błędnego	73
Dieta ketogenna	75
Leczenie operacyjne	76
Alternatywne metody leczenia padaczki	78
Leczenie powikłań nerkowych	78
Leczenie powikłań kardiologicznych	79
Leczenie objawów wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego	80
Leczenie powikłań płucnych	80
Leczenie inhibitorami mTOR	81
Ogólne informacje o inhibitorach mTOR	81
Ogólne zasady leczenia objawów SG inhibitorami mTOR	82
Objawy niepożądane inhibitorów mTOR. Na co zwrócić uwagę!	84
Ewerolimus	86
Sirolimus	89
Pomoc psychologiczno-terapeutyczna	90
CODZIENNE PROBLEMY CHORYCH ZE STWARDNIENIEM GUZOWATYM	93
Jak żyć z chorobą?	95
Jak aktywnie współpracować z lekarzem?	99
Co robić, jeśli wystąpi napad padaczki?	101

Edukacja szkolna	105
Wybór zawodu	109
Sport i rekreacja	111
Co wynika z poradnictwa genetycznego?	113
Gdzie szukać pomocy?	115
Najczęściej zadawane pytania	119
SŁOWNIK TERMINÓW MEDYCZNYCH	133