

OBSAH

Jan Lebl

ÚVODNÍ SLOVO	13
------------------------	----

Anna Šedivá

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍŤ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ VE FAKULTNÍ NEMOCNICI V MOTOLE	15
---	----

Milan Macek ml.

VZÁCNÉ NEMOCI V KONTEXTU SOUČASNÉHO ČESKÉHO A EVROPSKÉHO ZDRAVOTNICTVÍ	17
Prevalence vzácných onemocnění	17
Dědičnost.	18
Opoždění diagnostiky.	19
Mezinárodní klasifikace nemocí a Human Phenotype Ontology.	20
Evropská doporučení a národní plány pro vzácná onemocnění	21
Národní strategie a Národní akční plán	21
Přeshraniční zdravotní péče	22

Jana Haberlová

NOVÉ MOŽNOSTI LÉČBY VROZENÝCH NEUROMUSKULÁRNÍCH ONEMOCNĚNÍ V DĚTSKÉM VĚKU, LÉČBA SPINÁLNÍ SVALOVÉ ATROFIE A SVALOVÉ DYSTROFIE TYPU DUCHENNE.	25
Svalová dystrofie typu Duchenne	25
Spinální svalové atrofie	30

Radana Kotalová

DEFICIENCE LYSOZOMÁLNÍ KYSELÉ LIPÁZY	37
Kazuistika	39

Zdeněk Šumník, Ondřej Souček

HYPOFOSFATÁZIE – NOVINKY V DIAGNOSTICE A TERAPII	45
Epidemiologie	45
Genetika	45
Jaká je funkce ALP v organismu?	46
Klinický obraz	46
Diagnostika	50
Terapie	51

Tereza Doušová, Eva Fürstová, Pavel Dřevínek

NOVÉ MOŽNOSTI TERAPIE CYSTICKÉ FIBRÓZY	53
Symptomatická terapie plicního onemocnění	53
Mutace CFTR	54
CFTR modulátory – kauzální terapie cystické fibrózy	57
Modely <i>ex vivo</i> k personalizaci diagnostického a léčebného přístupu při cystické fibróze	58
Genová terapie	59

Markéta Havlovicová, Veronika Moslerová

3D SKENOVÁNÍ: MODEL DIGITÁLNÍ FENOTYPIZACE PRO DYSMORFOLOGII A NÁSTROJ PRO HODNOCENÍ KRANIOFACIÁLNÍCH ABNORMIT	61
Materiál a metody	62
Kazuistiky	62

Jan Lebl, Daniela Zemková, Lukáš Plachý, Ledjona Toni, Štěpánka Průhová

REGULACE TĚLESNÉHO RŮSTU: VLIV VZÁCNÝCH GENOVÝCH VARIANT A EPIGENETICKÝCH MECHANISMŮ NA FUNKCI RŮSTOVÉ PLOTÉNKY	69
Struktura epifyzární růstové ploténky	69
Endokrinní regulace chondrocytu	70
Intracelulární regulace chondrocytu	75
Parakrinní regulace chondrocytu	77
Tvorba chrupavčité matrix	79

Daniela Zemková, Ivo Mařík

CO SE DĚJE NA RŮSTOVÉ PLOTÉNCE? POHLED NA ETIOPATOGENEZI DĚDIČNÝCH CHOROB SKELETU	83
--	----

*Kristýna Potužníková, Jan Melek, Renata Formánková, Tereza Lerchová,
Lucie Gonsorčíková, Ondřej Hradský, Jiří Bronský*

CHLAPEC SE ZÁHADNOU EXSUDATIVNÍ ENTEROPATÍÍ	93
--	----

*Klára Roženková, Jana Malíková, Veronika Stará, Daniela Zemková,
Zuzana Mušová, Jan Lebl*

ZÁHADNÝ PŘÍPAD DĚTSKÉ MOZKOVÉ OBRNY 99

ZKRATKY 103

REJSTŘÍK. 107