

Obsah

1 Úvod	13
1.1 Historie a současnost	13
1.1.1 Fenylketonurie	13
1.1.2 Mitochondriální poruchy	16
1.1.3 Poruchy glykosylace proteinů	16
1.2 Pokroky v diagnostice dědičných poruch metabolismu	17
1.3 Léčba dětí s dědičnými poruchami metabolismu	18
1.4 Prognóza dětí s dědičnými poruchami metabolismu	19
1.5 Ekonomický problém s léčbou pacientů s dědičnými poruchami metabolismu ...	19
1.6 Výskyt dědičných poruch metabolismu v ČR	20
1.7 Dělení dědičných poruch metabolismu	21
2. Vybrané klinické příznaky u dětí s dědičnými poruchami metabolismu	26
2.1. Kraniofaciální dysmorfie u dětí s dědičnými poruchami metabolismu	26
2.2 Neurologické projevy dědičných poruch metabolismu	33
2.2.1 Diferenciální diagnostika epilepsie a dědičných poruch metabolismu	35
2.2.2 Dědičné poruchy metabolismu s psychomotorickou retardací a regresem vývoje	41
2.3. Metabolické myopatie	46
2.4 Dědičné poruchy metabolismu kardiovaskulárního systému	51
2.5 Dědičné poruchy metabolismu s postižením jater	54
2.6 Dědičné poruchy metabolismu s postižením ledvin	68
2.7 Dědičné poruchy metabolismu s postižením očí	71
2.8 Dědičné poruchy metabolismu s postižením kůže a vlasů	76
2.9 Dědičné poruchy metabolismu se začátkem v novorozeneckém věku	76
2.10 Diferenciální diagnostika u dětí s hypoglykemií	78
2.11 Diferenciální diagnostika metabolické acidózy a masivní ketózy	83
2.12 Laktátová acidóza u dětí s dědičnými poruchami metabolismu	89
2.13 Diferenciální diagnostika u dětí s hyperamonémií	91
3 Závěr	93