

Obsah

Úvodní slovo	XIX
--------------------	-----

1 Úvod do problematiky vzácných onemocnění a systém organizace péče v České republice a Evropské unii	1
--	----------

(Kateřina Slabá, Milan Macek)

Úvod	1
1.1 Definiční vymezení	1
1.2 Prevalence VO, databáze a terminologické standardy	3
1.3 Ultravzácná onemocnění a pacienti bez diagnózy	4
1.4 Diagnostika VO a diagnostická odysea	5
1.5 Centralizace péče a Evropské referenční sítě	9
1.6 Diagnostika a léčba	11
1.7 Regulace a úhrady léčivých přípravků pro VO	13
1.8 Evropská doporučení, národní plány a jejich implementace v ČR	15
1.9 Přeshraniční zdravotní péče	17
Závěr	18

2 Autoimunitní puchýřnatá onemocnění	21
---	-----------

(Eva Březinová, Edita Marvanová, Hana Jedličková)

Úvod	21
2.1 Etiopatogeneze	21
2.2 Subepidermální bulózní dermatózy (skupina pemfigoidu)	22
2.3 Intraepidermální bulózní dermatózy (skupina pemfigu)	26
Závěr	33

3 Vzácná onemocnění kostí	35
--	-----------

(Ondřej Souček)

Úvod	35
3.1 Osteogenesis imperfecta	36
3.2 Achondroplazie	39
3.3 X-vázaná hypofosfatemie	42
3.4 Vrozená hypofosfatázie	43
3.5 Chronická rekurentní multifokální osteomyelitida (chronická nebakteriální osteomyelitida)	45
Závěr	49

4 Vzácná onemocnění v orofaciální oblasti	51
--	-----------

(Taťjana Dostálová, Milan Macek)

Úvod	51
4.1 Příklady onemocnění	51
4.2 Diagnostika a terapie vzácných orofaciálních onemocnění	55
Závěr	58

5	Vzácná chirurgicky řešitelná onemocnění novorozence: vrozené vady gastrointestinálního traktu, stěny břišní a bránice	61
	<i>(Alena Kokešová)</i>	
	Úvod	61
5.1	Atrezie jícnu	61
	Závěr	64
5.2	Atrezie tenkého a tlustého střeva	64
	Závěr	66
5.3	Anorektální malformace	66
	Závěr	68
5.4	Hirschsprungova choroba	69
	Závěr	71
5.5	Gastroschíza	71
	Závěr	74
5.6	Omfalokéla	74
	Závěr	76
5.7	Kongenitální brániční kýla	76
	Závěr	79
6	Vzácná oční onemocnění a jejich léčba	81
	<i>(Petra Lišková, Bohdan Kousal, Marie Vajter)</i>	
	Úvod	81
6.1	Prevalence vzácných onemocnění oka	81
6.2	Rozdělení vzácných onemocnění oka	81
6.3	Manifestace vzácných onemocnění oka	82
6.4	Diagnostika vzácných onemocnění oka	82
6.5	Hlavní skupiny vzácných onemocnění oka	84
6.6	Management péče o pacienta se vzácnou chorobou oka	96
	Závěr	97
7	Vzácná endokrinní onemocnění dětského věku	99
	<i>(Zdeněk Šumník)</i>	
	Úvod	99
7.1	Vzácná onemocnění nadledvin	99
7.2	Deficit růstového hormonu	102
7.3	Gravesova choroba	103
7.4	Vrozené dysfunkce beta-buněk	104
7.5	Vrozené syndromy inzulinové rezistence	107
7.6	Primární hyperparatyreóza u dětí	109
7.7	Rachitidy	110
	Závěr	115
8	Vrozená neuromuskulární onemocnění v dětském věku	117
	<i>(Jana Haberlová)</i>	
	Úvod	117
8.1	Základní charakteristika vrozených neuromuskulárních nemocí	117

8.2	Jednotlivé typy dědičných NMD	120
	Závěr	148
9	Vzácné a komplexní epilepsie	153
	(Petr Marusič, Pavel Kršek)	
	Úvod	153
9.1	Stanovení diagnózy	154
9.2	Etiologie epilepsií	159
9.3	Komorbidity	161
9.4	Vývojové a epileptické encefalopatie	161
9.5	Epilepsie se spontánní remisí (self-limited)	161
9.6	Příklady vzácných a komplexních epilepsií	162
9.7	Systém péče o pacienty se vzácnou a komplexní epilepsií	169
	Závěr	170
10	Vzácná neurodegenerativní onemocnění mozku	173
	(Martin Vyhnálek, Alena Zumrová)	
	Úvod	173
10.1	Specifika klasifikace, diagnostiky a léčby vzácných neurodegenerativních onemocnění	173
10.2	Základní okruhy vzácných neurodegenerativních onemocnění	177
	Závěr	187
11	Vzácná onemocnění ledvin	189
	(Alena Paříková)	
	Úvod	189
11.1	Nefrotický syndrom	191
11.2	Alportův syndrom	194
11.3	Ciliopatie	195
11.4	Tubulopatie	197
11.5	Vrozené abnormality ledvin a močového traktu	198
11.6	Hemolyticko-uremický syndrom (HUS)	198
11.7	Glomerulonefritidy	199
	Závěr	200
12	Vzácná respirační onemocnění	203
	(Libor Fila)	
	Úvod	203
12.1	Cystická fibróza	204
12.2	Primární ciliární dyskineze	206
12.3	Deficit α_1 -antitrypsinu	207
12.4	Intersticiální plicní procesy	209
12.5	Chronická dysfunkce štěpu	211
	Závěr	212

13	Vzácné nádory	213
	(Kateřina Kopečková, Anna Nohejlová Medková)	
	Úvod	213
13.1	Nádory hlavy a krku	213
13.2	Nádory hrudníku	216
13.3	Nádory trávicího traktu	218
13.4	Gynekologické nádory	220
13.5	Nádory urogenitálního systému	220
13.6	Nádory centrálního nervového systému	221
13.7	Endokrinní tumory	223
13.8	Gastrointestinální stromální tumory	224
13.9	Neuroendokrinní nádory (NET)	225
	Závěr	226
14	Vzácná dětská onkologická onemocnění	227
	(Karel Švojgr, Lucie Šrámková)	
	Úvod	227
14.1	Etiopatogeneze dětských nádorů	228
14.2	Sporadické nádory a hereditární nádory	231
14.3	Léčba dětských nádorů	232
14.4	Pozdní následky	233
14.5	Leukemie v dětském věku	234
14.6	Nádory centrálního nervového systému	237
14.7	Lymfomy	238
14.8	Neuroblastom	240
14.9	Sarkomy	241
14.10	Nádory ze zárodečných buněk	243
14.11	Nádory ledvin	244
14.12	Retinoblastomy	245
	Závěr	245
15	Vzácná onemocnění krvetvorby	247
	(Michael Doubek)	
	Úvod	247
15.1	Vzácné poruchy krvetvorby evidované v Evropské referenční síti vzácných nemocí	247
15.2	Vrozené poruchy krvetvorby a dědičné predispozice k leukemiím	247
15.3	Doporučená vyšetření u nemocných s podezřením na vrozenou poruchu krvetvorby	251
15.4	Vybrané syndromy s vrozenou poruchou krvetvorby	252
15.5	Léčba	253
15.6	Sledování a prevence pacientů s predispozicemi	254
	Závěr	254
16	Syndromy s rizikem nádorového onemocnění	255
	(Pavel Tesner)	
	Úvod	255

16.1	Úloha zárodečného genomu jedince v etiologii nádorových onemocnění	256
16.2	Nádorové syndromy	257
	Závěr	264
17	Onemocnění srdce	267
	(Jiří Bonaventura)	
	Úvod	267
17.1	Vrozené srdeční vady	267
17.2	Arytmické syndromy	273
17.3	Kardiomyopatie	275
17.4	Onemocnění aorty	286
17.5	Nádorová onemocnění srdce	287
17.6	Dyslipidemie	290
17.7	Vzácné příčiny arteriální hypertenze	293
17.8	Vzácné příčiny koronárních syndromů	294
17.9	Vzácné příčiny plicní hypertenze	296
18	Vzácná onemocnění zahrnující malformace a/nebo neurovývojové poruchy	303
	(Markéta Vlčková, Miroslava Balaščaková, Markéta Havlovicová)	
	Úvod	303
18.1	Strukturální vs. funkční vady	303
18.2	Vzácné syndromy a genomika	305
18.3	Příznaky vyvolávající podezření na vzácná onemocnění	307
18.4	Geneticky podmíněné malformační syndromy	308
	Závěr	310
19	Dědičné poruchy metabolismu	313
	(Tomáš Honzík, Samuel Stanovský, Viktor Kožich)	
	Úvod	313
19.1	Dědičnost DPM	316
19.2	Patogeneze a zjednodušená klasifikace DPM	317
19.3	Jak poznat pacienta s DPM	322
19.4	Léčba dětí s dědičnými poruchami metabolismu	329
	Závěr	332
20	Vzácná onemocnění jater	333
	(Soňa Fraňková, Jan Šperl)	
	Úvod	333
20.1	Autoimunitní hepatitida	333
20.2	Primární biliární cholangitida	334
20.3	Primární sklerozující cholangitida	335
20.4	Wilsonova choroba	336
20.5	Hereditární hemochromatóza	337
20.6	Deficit α_1 -antitrypsinu	338
20.7	Polycystická choroba jater	339

20.8	Porfyrie	340
	Závěr	342
21	Vzácná onemocnění pojivové tkáně a pohybového aparátu	345
	(<i>Martin Klein</i>)	
	Úvod	345
21.1	Systémový lupus erythematoses	345
21.2	Systémová sklerodermie	348
21.3	Idiopatické zánětlivé myopatie	350
21.4	Sjögrenův syndrom	352
21.5	Smíšené onemocnění pojiva	354
21.6	Nediferencované onemocnění pojiva a překryvné syndromy	355
	Závěr	356
22	Autoimunitní a imunodeficientní onemocnění	359
22.1	Vaskulitidy	359
	(<i>Zdenka Hrušková, Vladimír Tesař, Pavla Doležalová</i>)	
	Úvod	359
	Závěr	363
22.2	Autoinflamatorní onemocnění	364
	(<i>Šárka Horáčková Fingerhutová, Pavla Doležalová</i>)	
	Úvod	364
	Závěr	370
22.3	Primární imunodeficeience	371
	(<i>Anna Šedivá</i>)	
	Úvod	371
	Závěr	373
22.4	Dětská revmatická onemocnění	374
	(<i>Pavla Doležalová</i>)	
	Úvod	374
	Závěr	378
23	Hereditární hemoragická teleangiektazie	381
	(<i>Monika Bradáčová, Edgar Faber</i>)	
	Úvod	381
23.1	Definice	381
23.2	Výskyt	381
23.3	Klinický obraz	382
23.4	Etiopatogeneze	383
23.5	Dělení a charakteristika jednotlivých typů HHT	384
23.6	Diagnostika	384
23.7	Terapie a prognóza	385
	Závěr	388

24	Pacientské organizace pro vzácná onemocnění	389
	(<i>Anna Arellanesová</i>)	
	Úvod	389
24.1	K čemu slouží pacientské organizace pro vzácná onemocnění	389
24.2	Pacientské organizace jako partneři odborníků v ERN	390
24.3	Multidisciplinární týmy a pacientské organizace	390
24.4	Účast pacientských organizací na správním řízení	391
24.5	Pacientské organizace a vzdělávání	391
24.6	Česká asociace pro vzácná onemocnění	392
24.7	EURORDIS – Rare Diseases Europe	392
	Závěr	392
	Seznam zkratk	393
	Medailonky autorů	409
	Souhrn	424
	Summary	425
	Rejstřík	426