

Obsah

Předmluva	9
-----------------	---

HYPERGLYKÉMIE

1. Honza, který pomáhal tátovi sekat trávu	11
<i>J. Lebl, Š. Průhová</i>	
2. Iveta, která si už nepamatuje svoji maminku	15
<i>Š. Průhová, L. Trešlová, Z. Šumník, M. Šnajderová, J. Lebl</i>	
3. Petra, která ráda chodí na diskotéky	18
<i>J. Lebl, Š. Průhová</i>	
4. Daniel, který byl první	21
<i>Z. Šumník</i>	
5. Marek, který už nepotřebuje injekce	24
<i>Š. Průhová, J. Lebl</i>	

MALÝ VZRŮST

6. Jakub, který měl otevřené obě fontanely	26
<i>J. Lebl, J. Vosáhlo, B. Obermannová</i>	
7. Lukáš, který má rád koně	30
<i>J. Lebl, J. Vosáhlo, B. Obermannová</i>	
8. Jindřiška, která neměla chuť jíst	33
<i>S. Koloušková, D. Zemková</i>	
9. Malý velký muž	35
<i>J. Zapletalová</i>	
10. Eliška, která ostane maličká	39
<i>A. Baxová, A. Křepelová</i>	
11. Malá Anička s poruchou tvorby energie	42
<i>J. Kytnarová, L. Černá, H. Hansíková, M. Böhm, M. Svojtková, E. Pronická, J. Zeman</i>	

HEMOSTÁZA

12. Jirka, kterého dlouho bolel loket	44
<i>V. Komrská</i>	
13. Honza, který nešťastně upadl	47
<i>E. Raušová, B. Petrák, I. Hadačová</i>	
14. Věra, u které se rozvinul trombotický stav při dlouhé cestě z hor	50
<i>I. Hadačová, E. Raušová</i>	

HYPERTENZE, LEDVINY

15. Markéta, která již může trénovat karate 52
J. Lebl, F. Votava, A. Kolský, W. G. Sippell
16. Příběh Aničky: na počátku byla hypertenze 55
B. Peetrák, Š. Bendová, T. Seeman, T. Klein
17. Příběh Ládíka: risk je zisk, nebo také ztráta 58
T. Seeman, C. Bergmann
18. Příběh Lukáška: pár kapek krve místo biopsie ledviny a agresivní imunosuprese 60
T. Seeman, F. Hildebrandt

OBEZITA

19. Obézní Jakub s hypogonadismem a »dětskou mozkovou obrnou« 62
S. Koloušková
20. Zbyněk, který utrácí kapesné za jídlo 65
I. Hainerová, L. H. Larsen, M. Finková, V. Hainer, J. Lebl, T. Hansen, O. Pedersen

BOLESTI BŘICHA, ZVRACENÍ

21. Davídkův smutný onkologický příběh 67
A. Puchmajerová, Z. Sedláček
22. Martin, sportovec s bolestmi břicha 69
A. Puchmajerová, A. Křepelová
23. Maminka a její Adámek, kteří měli podobné bolesti břicha 71
M. Koudová, M. Macek jr., J. Nevorál
24. Pavlík, který nepřibíral na váze 73
D. Procházková, L. Kozák
25. Jeník, který nemůže jíst čokoládu 75
D. Procházková, L. Kozák

PLICNÍ ONEMOCNĚNÍ – TŘI ROZDÍLNÉ FORMY CYSTICKÉ FIBRÓZY

26. Michal s Adélou: sourozenci s rozdílným počátečním průběhem onemocnění 77
V. Skalická, V. Vávrová, D. Zemková, M. Macek jr.
27. Vendula, která byla diagnostikována až v devíti letech 80
V. Vávrová, J. Bartošová, D. Zemková, M. Macek jr.
28. Hanka a Honza: dospělí sourozenci s atypickou formou onemocnění 82
L. Fila, V. Vávrová, D. Zemková, M. Macek jr.

PORUCHY SLUCHU

29. Vašek, který přestal rozumět panu učiteli 88
J. Vosáhlo, Z. Hánová, L. Dvořáková, J. Lebl
30. Honzík, kterému lékaři vrátili sluch 91
M. Malíková, P. Seeman, I. Sakmaryová, A. Křepelová, Z. Kabelka

ŠTÍTNÁ ŽLÁZA

31. O Matyáši, kterému přestala růst štítná žláza 93
E. Al Taji, Z. Límanová, O. Hníková, H. Krude, J. Lebl
32. O Romanovi, kterému štítná žláza rostla příliš 96
E. Al Taji, J. Venháčová, H. Biebertmann, J. Lebl

NADLEDVINY

33. Štěpánův krátký životní příběh 99
K. Strnadová, F. Votava, I. Bouška, J. Lebl

34. Michal, který přestal dospívat 101
S. Koloušková, D. Zemková
35. Příběh Karolíny a Zdeňka: není pláče bez slz? 104
J. Zapletalová, A. Baxová
36. Adriana, která jedla omítku 107
J. Lebl, D. Čiháková, A. Šedivá, P. Peterson

LIPIDY

37. Jana, která se koupala v bazénu 111
J. Lebl, S. Kmoch, F. Votava
38. Michal, který musí jíst žlutkové pomazánky 114
V. Jiřtnerová, P. Balíček, L. Kozák, I. Drápalová
39. Kateřina, které hrozí infarkt myokardu už v 15 letech 116
*J. Hyánek, T. Freiburger, H. Grombířková, J. Dvořáková, L. Dubská,
 H. Přindišová, V. Martiníková, D. Janatová, M. Loučka, H. Malínská*
40. Bolesti dolních končetin jako první projev metabolického onemocnění 120
*V. Malinová, J. Ledvinová, H. Poupětová, L. Dvořáková,
 M. Hřebíček, J. Zeman*

KRITICKY NEMOCNÝ NOVOROZENEK

41. Hypoglykémie – indikace k metabolickému i endokrinologickému vyšetření 123
J. Kytmarová, M. Svojtková, L. Kozák, J. Zeman
42. Kriticky nemocný novorozenec – indikace k metabolickému vyšetření 126
*T. Honzík, L. Mrázová, E. Pospíšilová, O. Martincová,
 V. Vobruba, J. Zeman*

NEUROLOGICKÁ / NEUROGENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ

43. Andílek s lomivým X chromosomem 129
M. Havlovcová, Z. Mušová
44. Může u dítěte bez úrazu či operace zmizet podstatná část mozku? 132
T. Honzík, M. Tesařová, H. Hansíková, V. Vobruba, J. Zeman
45. Funkční postižení dvou a více vývojově odlišných tkání vede k podezření na mitochondriální etiologii onemocnění 135
*D. Fornůsková, E. Tietzová, M. Tesařová, H. Hansíková, T. Honzík,
 L. Černá, J. Zeman*
46. Lucie, romská dívka s vrozenou kataraktou a psychomotorickým opožděním ... 138
J. Haberlová, P. Seeman
47. Vojtěch s nystagmem a zdánlivou dětskou mozkovou obrnou 141
J. Haberlová, P. Seeman
48. Vpáčené bradavky a atypické rozložení podkožního tuku – nevýznamná odchylka, nebo rizikový znak? 143
T. Honzík, K. Veselá, H. Hansíková, J. Zeman
49. Ektopie čoček a marfanoidní fenotyp 146
T. Honzík, M. Orendáč, M. Janošík, V. Kožich, J. Zeman
50. Radek s klinickou diagnózou dětské mozkové obrny, který má atypickou formu závažného multisystémového onemocnění 149
T. Maříková, Z. Mušová
51. Lukáš s lehkým opožděním motorického vývoje v důsledku závažného nervosvalového postižení 152
T. Maříková, P. Hedvičáková, J. Zámečník, L. Fajkusová

52.	David s opožděním psychomotorického vývoje a kožními změnami	154
	<i>T. Maříková, A. Křepelová, Š. Bendová, B. Petrák</i>	
53.	Petr s pozitivní perinatální anamnézou, opožděním motorického vývoje a závažnou neuromuskulární chorobou	157
	<i>T. Maříková, Z. Mušová</i>	
54.	Romský chlapec, který špatně kousal a polykal, měl pokleslá víčka a nehýbal očima	159
	<i>D. Šišková</i>	
55.	Šťastné dítě? Příběh Jany	162
	<i>A. Zumrová, K. Paděrová, A. Křepelová, T. Maříková, G. Čalounová</i>	
56.	Genetická anticipace u chorob s expanzí trinukleotidů ztěžuje diferenciální diagnostiku: odlišný průběh choroby u otce a jeho syna	165
	<i>A. Zumrová, K. Paděrová, A. Křepelová, T. Maříková</i>	
57.	Martina s časnou poruchou chůze	167
	<i>J. Haberlová, P. Seeman</i>	
58.	Iktu podobná příhoda u dvanáctiletého chlapce bez hypertenze	169
	<i>J. Kymarová, M. Tesařová, H. Hansíková, L. Černá, J. Zeman</i>	
59.	Honzík, který začal zakopávat při fotbale	172
	<i>P. Vondráček, Z. Bálintová, P. Seeman</i>	
60.	Alice měla původně »jenom« skoliózu... ..	175
	<i>A. Zumrová, K. Paděrová, A. Křepelová, T. Maříková</i>	
VÝVOJOVÉ ANOMÁLIE		
61.	Luu, ktorú pre jej škaredú tvár rodičia odmietli	178
	<i>A. Baxová, A. Křepelová</i>	
62.	Monička z obce s malými hlavičkami	180
	<i>E. Seemanová, A. Švehláková, P. Seeman</i>	
63.	David a Kamil, sourozenci s »kosmetickou vadou«	183
	<i>E. Seemanová</i>	
64.	Nápadně lomivé a na konci roztřepené vlasy	186
	<i>E. Flachsová, J. Zeman, P. Martásek</i>	
65.	Editčina překvapená maminka	188
	<i>M. Simandlová, A. Křepelová, K. Bláhová, L. Lisá</i>	
66.	Karolinka s kufříkem kosmetiky	191
	<i>E. Seemanová, H. Ch. Hennies</i>	
SRDEČNÍ VADY		
67.	Mírka a Petra – dvojčata, kterým chybí malá část 22. chromosomu	194
	<i>M. Havlovcová, V. Krutílková, E. Kočárek, T. Klein</i>	
68.	Viktorka, která nikdy tatínkovi nezahraje na klavír	198
	<i>M. Simandlová, Š. Vejvalková, V. Krutílková, M. Havlovcová</i>	
69.	Opravdu stejná dvojčata – Tomík a Samík	201
	<i>A. Puchmajerová, E. Kočárek, A. Křepelová, M. Havlovcová</i>	
70.	Rychle rostoucí Lucka s mikrocefalií a »suspektním atypickým m. Down«	204
	<i>E. Seemanová, S. Tinschert, M. Spiegel</i>	
	Autorský kolektiv	207
	Přehled diagnóz u jednotlivých pacientů	217