

OBSAH

| | |
|--|----|
| Předmluva | 21 |
| 50 let české dětské endokrinologie | 23 |

A. RŮST A VÝVOJ DÍTĚTE

| | |
|---|-----------|
| 1. Vývoj endokrinních funkcí u fétu a novorozence | 27 |
| <i>(Dana Novotná)</i> | |
| 1.1. Růstové faktory u fétu a novorozence | 27 |
| 1.2. Funkce štítné žlázy u fétu a novorozence | 31 |
| 1.3. Nadledviny u fétu a novorozence | 34 |
| 1.3.1. Kúra nadledvin | 34 |
| 1.3.2. Prenatální terapie kortikoidy | 37 |
| 1.3.3. Postnatální terapie kortikoidy | 37 |
| 1.3.4. Dřeň nadledvin | 37 |
| 1.4. Hypotalamo-hypofyzárně-gonadální osa | 38 |
| 1.5. Kalciofosfátový metabolismus | 39 |
| 1.6. Intrauterinní růstová retardace, inzulinová rezistence a kardiovaskulární choroby | 40 |
| 2. Další osud dětí s intrauterinní růstovou retardací | 43 |
| <i>(Stanislava Koloušková, Jan Lebl)</i> | |
| 2.1. Fyziologie dětského růstu | 44 |
| 2.2. Hormonální řízení prenatálního a postnatálního růstu | 45 |
| 2.3. Příčiny SGA/IUGR | 46 |
| 2.4. Růstový catch-up u dětí s SGA/IUGR | 47 |
| 2.5. Četnost SGA/IUGR | 48 |
| 2.6. Hormonální stav dětí s SGA/IUGR | 50 |
| 2.7. Psychosociální vývoj dětí s SGA/IUGR | 51 |
| 2.8. Ovlivnění růstu dětí s SGA/IUGR | 52 |
| 2.9. Vliv růstového hormonu na celkový vývoj dětí s SGA/IUGR | 53 |
| 2.10. Metabolické účinky růstového hormonu u dětí s SGA/IUGR | 53 |
| 2.10.1. Index tělesné hmotnosti | 53 |

| | |
|---|-----------|
| 2.10.2. Kostní zrání | 53 |
| 2.10.3. Glycidový metabolismus | 54 |
| 2.10.4. Lipidový metabolismus a krevní tlak | 54 |
| 2.11. Indikace k léčbě růstovým hormonem u dětí s SGA/IUGR..... | 54 |
| 2.12. Souhrn | 55 |
| 3. Deficit růstového hormonu u dětí I – Poruchy morfogeneze a diferenciacie hypofýzy | 59 |
| <i>(Jan Lebl, Jiřina Zapletalová)</i> | |
| 3.1. Poruchy morfogeneze hypofýzy | 60 |
| 3.2. Poruchy diferenciacie hypofýzy | 63 |
| 3.3. Izolované poruchy sekrece růstového hormonu | 67 |
| 4. Deficit růstového hormonu u dětí II – Perinatální a postnatální příčiny | 71 |
| <i>(Jan Lebl, Jiřina Zapletalová)</i> | |
| 4.1. Perinatální příčiny deficitu růstového hormonu | 71 |
| 4.2. Postnatální příčiny deficitu růstového hormonu u dětí | 73 |
| 4.2.1. Nádory hypotalamo-hypofyzární oblasti | 73 |
| 4.2.2. Radioterapie | 75 |
| 4.2.3. Autoimunitní onemocnění | 76 |
| 4.2.4. Infekce CNS | 77 |
| 4.2.5. Funkční poruchy suprahypotalamických a hypotalamických regulací..... | 77 |
| 5. Septo-optická dysplazie | 81 |
| <i>(Jan Vosáhlo, Jan Krásný, Antonín Srp)</i> | |
| 5.1. Definice | 81 |
| 5.2. Historické poznámky | 81 |
| 5.3. Etiopatogeneze | 82 |
| 5.4. Klinický obraz | 82 |
| 5.4.1. Perinatální příznaky | 82 |
| 5.4.2. Oční příznaky | 83 |
| 5.4.3. Morfologické anomálie | 84 |
| 5.4.4. Endokrinní příznaky | 85 |
| 5.4.5. Neurologické příznaky | 87 |
| 5.5. Léčba a prognóza | 88 |
| 6. SHOX gen v etiopatogenezi růstové retardace | 91 |
| <i>(Jiřina Zapletalová)</i> | |
| 6.1. Charakteristika SHOX genu | 92 |
| 6.2. Exprese SHOX genu | 92 |

| | |
|--|-----|
| 26.2. Rizikové faktory vzniku autoimunitních endokrinopatií..... | 396 |
| 26.3. Autoprotilátky a jejich význam v procesu autoimunitního onemocnění | 400 |
| 26.4. Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndromy..... | 403 |
| 26.5. Terapie autoimunitních onemocnění | 404 |
| 26.6. Závěr | 405 |

27. Autoimunitní polyglandulární syndrom typu 1..... 407

(Daniela Čiháková)

| | |
|--|-----|
| 27.1. Diagnostická kritéria APS-1 | 407 |
| 27.2. Hlavní klinické příznaky APS-1 | 408 |
| 27.2.1. Chronická mukokutánní kandidóza | 408 |
| 27.2.2. Hypoparatyreóza | 408 |
| 27.2.3. Addisonova choroba | 410 |
| 27.3. Další klinické příznaky APS-1 | 410 |
| 27.3.1. Další endokrinní poruchy | 410 |
| 27.3.2. Gastrointestinální onemocnění | 411 |
| 27.3.3. Další kožní projevy | 411 |
| 27.4. Život s APS-1 | 412 |
| 27.5. Výskyt autoprotilátek u APS-1 | 412 |
| 27.6. Genetika APS-1 | 414 |
| 27.6.1. Gen AIRE | 414 |
| 27.6.2. Vztah genotyp – fenotyp | 414 |
| 27.6.3. AIRE a promiskuita thymu | 415 |
| 27.6.4. Mutace AIRE a orgánově specifické autoimunitní choroby | 417 |

F. ONKOLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ

28. Endokrinní nádory v dětském věku..... 423

(Olga Magnová)

| | |
|--|-----|
| 28.1. Nádory hypotalamo-hypofyzární oblasti | 423 |
| 28.1.1. Klinický obraz | 424 |
| 28.1.2. Nádory hormonálně aktivní | 424 |
| 28.1.3. Nádory hormonálně němé | 425 |
| 28.1.4. Léčba a prognóza | 425 |
| 28.2. Nádory štítné žlázy | 426 |
| 28.2.1. Etiologie a patogeneze | 427 |
| 28.2.2. Klinický obraz a diagnostika | 427 |
| 28.2.3. Terapie | 428 |
| 28.3. Nádory gonád | 429 |
| 28.3.1. Nádory varlat | 429 |
| 28.3.2. Nádory ovarií..... | 430 |
| 28.3.3. Extragenadální nádory ze zárodečné tkáně | 431 |

| | | |
|---------|--|-----|
| 28.4. | Nádory nadledvin | 432 |
| 28.4.1. | Nádory kůry nadledvin | 432 |
| 28.4.2. | Nádory dřene nadledvin | 433 |
| 28.5. | Nádory přštítných tělísek | 435 |
| 28.6. | Nádory gastroenteropankreatické | 435 |
| 28.7. | Nádory s ektopickou hormonální produkcí | 435 |
| 28.8. | Mnohočetná endokrinní neoplazie | 436 |
| 28.8.1. | Mnohočetná endokrinní neoplazie typu I | 436 |
| 28.8.2. | Mnohočetná endokrinní neoplazie typu II | 438 |

29. Pozdní následky onkologické léčby 441 (*Stanislava Koloušková, Daniela Zemková*)

| | | |
|---------|--|-----|
| 29.1. | Porucha růstu | 441 |
| 29.1.1. | Neendokrinní příčiny poruchy růstu. | 442 |
| 29.1.2. | Endokrinní příčiny poruchy růstu | 442 |
| 29.2. | Hypotalamo-hypofyzární dysfunkce | 443 |
| 29.3. | Primární poruchy štítné žlázy | 444 |
| 29.4. | Primární gonadální selhání | 444 |
| 29.5. | Diagnostika endokrinní poruchy | 445 |
| 29.5.1. | Monitorování růstu | 445 |
| 29.5.2. | Posouzení funkce štítné žlázy | 446 |
| 29.5.3. | Posouzení gonadotropinů a sexuálních steroidů | 446 |
| 29.5.4. | Posouzení centrálního hypokortikalismu | 447 |
| 29.5.5. | Posouzení hyperprolaktinémie | 447 |
| 29.6. | Terapie | 447 |
| 29.6.1. | Růstový hormon | 447 |
| 29.6.2. | Léčba tyreoidální dysfunkce | 448 |
| 29.6.3. | Léčba patologie puberty | 448 |
| 29.6.4. | Léčba centrálního hypokortikalismu | 449 |
| 29.6.5. | Léčba hyperprolaktinémie | 449 |
| 29.7. | Kazuistiky | 450 |
| 29.7.1. | Příběh Simony | 450 |
| 29.7.2. | Příběh Karolíny | 451 |
| 29.7.3. | Příběh Tomáše | 452 |
| 29.7.4. | Příběh Michala | 453 |
| 29.7.5. | Příběh Kamily | 455 |
| 29.8. | Závěr | 455 |

| | |
|--|------------|
| 30. Komplexní ochrana reprodukčních funkcí při protinádorové léčbě | 457 |
| <i>(Marta Šnajderová, Tonko Mardešić)</i> | |
| 30.1. Porucha funkce pohlavních žláz jako následek chemoterapie a radioterapie | 458 |
| 30.1.1. Následky radioterapie a chemoterapie u dívek a žen | 458 |
| 30.1.2. Následky radioterapie a chemoterapie u chlapců a mužů | 459 |
| 30.1.3. Pohlavní vývoj a poruchy plodnosti u mladých nemocných s maligním onemocněním krve tvorby po transplantaci kostní dřeně | 460 |
| 30.2. Komplexní ochrana reprodukčních funkcí | 461 |
| 30.2.1. Současné možnosti komplexní ochrany reprodukčních funkcí | 462 |
| 30.2.2. Odběr a uchování zralých a nezralých pohlavních buněk, odběry tkání z gonád s nezralými pohlavními buňkami | 462 |
| 30.2.3. Farmakologická ochrana gonád | 463 |
| 30.3. Realizace projektu komplexní ochrany reprodukčních funkcí v České republice | 465 |
| 30.4. Závěr | 467 |
| Zkratky | 469 |
| Rejtrík | 473 |

| | | |
|-----------|--|------------|
| 6.3. | Klinické projevy insuficience SHOX genu | 93 |
| 6.3.1. | Turnerův syndrom | 94 |
| 6.3.2. | Lériho-Weillův syndrom (dyschondrosteóza) | 95 |
| 6.3.3. | Langerův syndrom | 95 |
| 6.3.4. | Idiopatická růstová retardace | 97 |
| 6.4. | Diagnostika insuficience SHOX genu | 98 |
| 6.5. | Klinický význam diagnózy defektu SHOX genu | 98 |
| 7. | Turnerův syndrom – klinická symptomatologie | 101 |
| | <i>(Jiřina Zapletalová, Jan Lebl)</i> | |
| 7.1. | Příčiny variabilního fenotypu | 103 |
| 7.2. | Růstová porucha | 104 |
| 7.2.1. | Spontánní růst | 106 |
| 7.2.1.1. | Dynamika spontánního růstu | 106 |
| 7.2.1.2. | Předpověď dospělé tělesné výšky | 107 |
| 7.3. | Ovariální funkce | 108 |
| 7.3.1. | Morfologie ovarií | 108 |
| 7.3.2. | Hormonální regulace | 108 |
| 7.3.3. | Somatosexuální vývoj | 109 |
| 7.3.3.1. | Vývoj vnitřního genitálu u dívek s Turnerovým syndromem | 111 |
| 7.3.3.2. | Pubertální růstový výšvih | 113 |
| 7.3.4. | Diagnóza ovariální insuficience | 113 |
| 7.4. | Vrozené vady smyslových orgánů | 113 |
| 7.4.1. | Oči a zrak | 113 |
| 7.4.2. | Uši, sluch a řeč | 114 |
| 7.5. | Lymfatický systém | 115 |
| 7.6. | Kůže a kožní adnexa | 117 |
| 7.7. | Kostní odchylky | 117 |
| 7.8. | Kostní metabolismus | 119 |
| 7.9. | Kardiovaskulární systém | 120 |
| 7.10. | Uropoetický systém | 121 |
| 7.11. | Autoimunitní nemoci | 122 |
| 7.12. | Glukózová tolerance | 123 |
| 7.13. | Neurokognitivní dysfunkce | 123 |
| 8. | Diferenciální diagnostika růstové retardace | 127 |
| | <i>(Jan Lebl)</i> | |
| 8.1. | Idiopatický menší vzrůst | 127 |
| 8.2. | Malý vzrůst v důsledku endokrinní poruchy | 129 |
| 8.3. | Malý vzrůst v důsledku chronického onemocnění | 131 |
| 8.4. | Primární poruchy růstu skeletu | 135 |

| | |
|--|------------|
| 9. Diferenciální diagnostika nadměrného vzrůstu | 137 |
| <i>(Jan Lebl)</i> | |
| 9.1. Nadměrný vzrůst s vysokou růstovou rychlostí | 137 |
| 9.2. Nadměrný vzrůst s narušenou proporcionalitou | 139 |
| 9.3. Nadměrný vzrůst s normální proporcionalitou | 140 |
| 9.4. Familiárně vysoký vzrůst | 140 |
| 10. Opožděná puberta | 143 |
| <i>(Jiřina Zapletalová)</i> | |
| 10.1. Primární (hypergonadotropní) | |
| hypogonadismus | 144 |
| 10.1.1. Ženský fenotyp | 144 |
| 10.1.1.1. Vrozené geneticky | |
| podmíněné poruchy | 144 |
| 10.1.1.2. Jiné vrozené poruchy | 146 |
| 10.1.1.3. Získané poruchy | 146 |
| 10.1.2. Mužský fenotyp | 147 |
| 10.1.2.1. Vrozené geneticky | |
| podmíněné poruchy | 147 |
| 10.1.2.2. Jiné vrozené poruchy | 148 |
| 10.1.2.3. Získané poruchy | 149 |
| 10.2. Sekundární nebo terciární (hypogonadotropní) | |
| hypogonadismus | 149 |
| 10.2.1. Izolovaný deficit gonadotropinů | 149 |
| 10.2.2. Mnohočetný deficit | |
| hypofyzárních hormonů | 150 |
| 10.2.3. Varianta hypogonadotropního | |
| hypogonadismu – konstituční | |
| opoždění puberty | 151 |
| 10.3. Diagnostika opožděné puberty | 152 |
| 10.4. Závěr | 154 |
| 11. Sexuální a skeletální maturace: | |
| auxologické aspekty | 157 |
| <i>(Hana Krásničanová, Ivana Kovaříková)</i> | |
| 11.1. Sexuální maturace | 158 |
| 11.1.1. Testikulární objem | 158 |
| 11.1.2. Orchidometrie | 160 |
| 11.1.3. Hodnocení pubického ochlupení | 162 |
| 11.1.4. Pubické ochlupení u chlapců | 163 |
| 11.1.5. Rozvoj prsní žlázy u dívek | 164 |
| 11.1.6. Pubické ochlupení u dívek | 167 |
| 11.1.7. Menarché | 169 |
| 11.2. Skeletální maturace a kostní věk | 171 |
| 11.2.1. Metoda TW3 | 171 |
| 11.2.2. Metoda Greulichova a Pyleové | 173 |

| | |
|--|------------|
| 11.2.3. Porovnání metod hodnocení skeletální maturace | 174 |
| 11.3. Závěr | 176 |
| 12. Růst a vývoj kostí v dětském věku | 179 |
| <i>(Zdeněk Šumník)</i> | |
| 12.1. Základní pojmy v dětské osteologii | 179 |
| 12.1.1. Kostní denzita | 179 |
| 12.1.2. Osteomalacie | 180 |
| 12.1.3. Osteopenie/osteoporóza | 180 |
| 12.1.4. Modelace a remodelace kostí | 181 |
| 12.2. Peak bone mass a jeho determinanty | 181 |
| 12.2.1. Dědičnost | 182 |
| 12.2.2. Nutriční faktory | 183 |
| 12.2.2.1. Kalcium | 183 |
| 12.2.2.2. Vitamin D | 184 |
| 12.2.2.3. Ostatní nutriční faktory ovlivňující peak bone mass | 185 |
| 12.2.3. Vlivy hormonální | 185 |
| 12.2.3.1. Růstový hormon | 185 |
| 12.2.3.2. Estrogeny | 186 |
| 12.2.3.3. Androgeny | 186 |
| 12.2.4. Fyzická aktivita | 186 |
| 12.3. Regulace vývoje kostí v dětství | 187 |
| 12.4. Závěr | 190 |
| 13. Obezita u dětí | 191 |
| <i>(Jan Lebl, Irena Hainerová)</i> | |
| 13.1. Etiologie dětské obezity | 191 |
| 13.2. Posouzení tíže obezity | 193 |
| 13.3. Posouzení příčiny obezity | 194 |
| 13.4. Posouzení komplikací obezity | 196 |

B. NADLEDVINY

| | |
|--|------------|
| 14. Primární adrenální insuficience | 201 |
| <i>(Jiřina Zapletalová)</i> | |
| 14.1. Tvorba hormonů nadledvin a její regulace | 201 |
| 14.2. Klinické příznaky adrenální insuficience | 203 |
| 14.3. Vrozená primární adrenální insuficience | 204 |
| 14.3.1. Poruchy organogeneze | 205 |
| 14.3.1.1. Kongenitální adrenální hypoplazie | 205 |
| 14.3.1.2. Adrenální aplazie | 205 |
| 14.3.2. Metabolické poruchy | 206 |
| 14.3.2.1. Poruchy peroxisomů | 206 |

| | |
|---|-----|
| 14.3.3. Poruchy steroidogeneze | 207 |
| 14.3.3.1. Kongenitální adrenální hyperplazie | 207 |
| 14.3.3.2. Kongenitální lipidní adrenální hyperplazie | 207 |
| 14.3.4. Rezistence k adrenokortikotropnímu hormonu | 209 |
| 14.3.4.1. Familiární deficit glukokortikoidů | 209 |
| 14.3.4.2. Syndrom tři A (triple A, Allgroveho syndrom) | 211 |
| 14.4. Získaná primární adrenální insuficience | 211 |
| 14.4.1. Organicky podmíněné příčiny | 211 |
| 14.4.2. Chronické infekce | 213 |
| 14.4.3. Autoimunitní nemoci | 213 |
| 14.4.3.1. Autoimunitní polyglandulární syndrom typu 1 | 213 |
| 14.4.3.2. Autoimunitní polyglandulární syndrom typu 2 | 214 |
| 14.4.3.3. Addisonova nemoc | 214 |
| 14.4.4. Iatrogeně vyvolaná adrenální insuficience | 214 |
| 14.5. Závěr | 215 |

15. Novorozenecký screening vrozené adrenální hyperplazie

(Felix Votava)

| | |
|--|-----|
| 15.1. Obecné principy novorozeneckého screeningu | 217 |
| 15.2. Historie a současnost screeningu vrozené adrenální hyperplazie | 218 |
| 15.3. Patofyziologie vrozené adrenální hyperplazie | 219 |
| 15.4. Proč zavádět novorozenecký screening vrozené adrenální hyperplazie | 224 |
| 15.5. Novorozenecký screening vrozené adrenální hyperplazie v České republice | 224 |

16. Diagnostika a terapie deficitu 21-hydroxylázy

(Stanislava Koloušková, Daniela Zemková)

| | |
|--|-----|
| 16.1. Klinické formy deficitu 21-hydroxylázy | 227 |
| 16.2. Diagnostika deficitu 21-hydroxylázy | 229 |
| 16.3. Terapie deficitu 21-hydroxylázy | 230 |
| 16.3.1. Dlouhodobá strategie léčby | 230 |
| 16.3.2. Léčba nově diagnostikovaného pacienta | 231 |

| | |
|--|------------|
| 16.3.3. Glukokortikoidy od dětství do dospělosti | 235 |
| 16.3.4. Doplnkové léčebné možnosti | 235 |
| 16.3.5. Perspektivy kombinované terapie | 236 |
| 16.4. Monitorování terapie deficitu 21-hydroxylázy | 237 |
| 16.5. Non-compliance pacientů s CAH | 238 |
| 17. DAX1 gen: vrozená adrenální hypoplazie | 241 |
| <i>(Jan Lebl, Stanislava Koloušková, Božena Kalvachová)</i> | |
| 17.1. Příběh Pavla | 241 |
| 17.2. Příběh Michala | 243 |
| 17.3. Etiopatogeneze vrozené adrenální hypoplazie | 245 |
| 18. Sonografie nadledvin u dětí | 249 |
| <i>(Jiří Zezulák, Jaroslav Zikmund)</i> | |
| 18.1. Anatomie a vývoj nadledvin | 249 |
| 18.2. Indikace k vyšetření nadledvin | 249 |
| 18.3. Sonografické zobrazování nadledvin | 250 |
| 18.4. Obecná pravidla při hodnocení patologických procesů na nadledvinách | 252 |
| 18.5. Patologické nálezy na nadledvinách | 254 |
| 18.5.1. Hyperplazie nadledvin | 254 |
| 18.5.2. Nádory nadledvin | 256 |
| 18.5.3. Krvácení do nadledvin | 258 |
| 18.5.4. Neobvyklé patologické nálezy na nadledvinách | 261 |
| 18.6. Závěr | 261 |

C. ŠTÍTNÁ ŽLÁZA

| | |
|---|------------|
| 19. Štítná žláza v dětství a adolescenci | 265 |
| <i>(Olga Hníková)</i> | |
| 19.1. Vývojová anatomie a fyziologie štítné žlázy | 265 |
| 19.1.1. Ontogenetický vývoj štítné žlázy | 265 |
| 19.1.2. Vývoj plodové tyreoidální činnosti | 266 |
| 19.2. Ovlivňování plodové štítné žlázy z oblasti placenty | 268 |
| 19.2.1. Transplacentární přenos látek ovlivňujících plodovou štítnou žlázu | 268 |
| 19.2.2. Hypotyroxinémie matky během těhotenství | 270 |
| 19.2.3. Hypertyreóza matky v těhotenství | 271 |
| 19.3. Tyreoidální hormony | 271 |

| | | |
|------------|---|------------|
| 19.3.1. | Tyreoidální hormony v amniové tekutině | 271 |
| 19.3.2 | Plodové tyreoidální hormony v poporodním období | 272 |
| 19.3.3. | Tyreoidální hormony a jód v mateřském mléce | 273 |
| 19.4. | Možnosti vyšetření dětské štítné žlázy | 274 |
| 19.4.1. | Palpační vyšetření štítné žlázy | 274 |
| 19.4.2. | Zobrazovací metody | 275 |
| 19.4.3. | Punkce tenkou jehlou (fine needle aspiration biopsy – FNAB) | 275 |
| 19.4.4. | Laboratorní vyšetření hladin tyreoidálních hormonů | 276 |
| 19.4.5. | Antityreoidální protilátky | 277 |
| 19.5. | Vrozené poruchy štítné žlázy | 278 |
| 19.5.1. | Permanentní sporadická primární kongenitální hypothyreóza | 280 |
| 19.5.2. | Fetální a neonatální hypertyreóza | 288 |
| 19.5.3. | Vrozené poruchy nosičových bílkovin pro tyreoidální hormony | 289 |
| 19.6. | Získané poruchy štítné žlázy u dětí a dospívajících | 290 |
| 19.6.1. | Struma difúzní | 290 |
| 19.6.2. | Tyreoiditidy | 293 |
| 19.6.3. | Autoimunitní tyreopatie | 293 |
| 19.6.3.1. | Juvenilní lymfocytární tyreoiditida | 294 |
| 19.6.3.2. | Juvenilní Gravesova- -Basedowova choroba | 297 |
| 19.6.4. | Dětská uzlová štítnice | 301 |
| 19.6.4.1. | Příčiny benigních nodozit | 301 |
| 19.6.4.2. | Karcinom štítné žlázy | 302 |
| 19.6.4.3. | Medulární karcinom štítné žlázy | 303 |
| 20. | Molekulární patogeneze vrozené hypothyreózy | 307 |
| | <i>(Eva Al Tajj)</i> | |
| 20.1. | Primární (periferní) kongenitální hypothyreóza | 308 |
| 20.1.1. | Dysgeneze štítné žlázy | 308 |
| 20.1.1.1. | Mutace genů pro transkripční faktory | 310 |
| 20.1.1.2. | Mutace genu pro TSH receptor | 313 |
| 20.1.2. | Dyshormonogeneze | 313 |
| 20.1.2.1. | Poruchy transportu jódu | 314 |
| 20.1.2.2. | Poruchy organifikace jódu | 316 |

| | | |
|------------|--|------------|
| 20.1.2.3. | Poruchy syntézy tyreoglobulinu | 317 |
| 20.1.2.4. | Defekty dejdodace, proteolýzy a sekrece T_4 | 317 |
| 20.2. | Centrální hypotyreóza | 317 |
| 20.2.1. | Sekundární kongenitální hypotyreóza – hypofyzární | 317 |
| 20.2.1.1. | Izolovaná centrální kongenitální hypotyreóza | 317 |
| 20.2.1.2. | Centrální hypotyreóza kombinovaná s deficitem ostatních hypofyzárních hormonů | 318 |
| 20.2.2. | Terciární kongenitální hypotyreóza – hypotalamická | 318 |
| 20.3. | Jak změnilы molekulární nálezy náš pohled na kongenitální hypotyreózu? | 319 |
| 21. | Sonografie štítné žlázy | 323 |
| | <i>(Jaroslav Zikmund)</i> | |
| 21.1. | Základní sonografická terminologie | 323 |
| 21.2. | Indikace k sonografickému vyšetření štítné žlázy | 324 |
| 21.3. | Volumetrie štítné žlázy | 325 |
| 21.4. | Kongenitální hypotyreóza | 325 |
| 21.5. | Patologické difúzní nálezy na štítné žláze | 328 |
| 21.5.1. | Prostá struma | 328 |
| 21.5.2. | Difúzní tyreoiditida | 333 |
| 21.6. | Patologické ložiskové nálezy na štítné žláze | 334 |
| 21.6.1. | Akutní a subakutní tyreoiditida | 334 |
| 21.6.2. | Uzle štítné žlázy | 334 |
| 21.6.3. | Maligní uzle štítné žlázy | 339 |
| 21.7. | Aspirační biopsie tenkou jehlou | 339 |
| 21.8. | Sonografie krčních lymfatických uzlin | 340 |

D. VNITŘNÍ PROSTŘEDÍ

| | | |
|------------|--|------------|
| 22. | Centrální diabetes insipidus | 345 |
| | <i>(Renata Pomahačová)</i> | |
| 22.1. | Arginin-vazopresin (antidiuretický hormon) | 345 |
| 22.2. | Definice centrálního diabetes insipidus | 348 |
| 22.3. | Klinické příznaky | 348 |
| 22.4. | Laboratorní vyšetření | 348 |
| 22.5. | Etiologie centrálního diabetes insipidus | 349 |
| 22.6. | Léčba centrálního diabetes insipidus | 353 |
| 22.7. | Doporučení pro praxi | 355 |

| | |
|---|------------|
| 23. Diferenciální diagnostika polyurie – polydipsie | 357 |
| <i>(Felix Votava)</i> | |
| 23.1. Kazuistiky | 357 |
| 23.2. Fyziologie vodního hospodářství | 360 |
| 23.3. Vyšetření dítěte s polydipsií – polyurií | 362 |
| 23.3.1. Vyšetření první linie | 362 |
| 23.3.2. Vyšetření druhé linie | 363 |
| 23.3.3. Vyšetření třetí linie | 365 |
| 23.3.4. Vyšetření čtvrté linie | 365 |
| 23.4. Léčba | 367 |
| | |
| 24. Hypoglykémie u dětí – endokrinologický pohled | 369 |
| <i>(Jan Lebl, Renata Pomahačová)</i> | |
| 24.1. Regulace glykémie | 369 |
| 24.2. Definice hypoglykémie | 371 |
| 24.3. Klinické důsledky hypoglykémie | 371 |
| 24.4. Etiologie hypoglykémie – dětské příběhy | 372 |
| 24.4.1. Perzistující hyperinzulinemická hypoglykémie kojenců neboli kongenitální hyperinzulinismus – příběh Zuzanky | 372 |
| 24.4.2. Inzulinom kaudy pankreatu – příběh Ilony | 375 |
| 24.4.3. Addisonova nemoc – příběh Daniely | 376 |
| 24.4.4. Deficit růstového hormonu – příběh Markéty | 377 |
| 24.4.5. Porucha β -oxidace – příběh Jany | 378 |
| 24.5. Závěry a doporučení pro praxi | 380 |
| | |
| 25. Diferenciální diagnostika hyperglykémie | 383 |
| <i>(Jan Lebl, Štěpánka Průhová)</i> | |
| 25.1. Heterogenita dětského diabetu | 383 |
| 25.2. Presymptomatická forma diabetes mellitus 1. typu | 385 |
| 25.3. Diabetes mellitus 2. typu | 385 |
| 25.4. Genetické syndromy, jejichž součástí je diabetes mellitus | 387 |
| 25.5. Defekt glukokinázy (MODY2) | 388 |
| 25.6. Diabetes transkripčních faktorů (MODY1, 3, 4, 5, 6) | 388 |
| 25.7. Diferenciálně diagnostické postupy | 389 |

E. AUTOIMUNITNÍ ONEMOCNĚNÍ

| | |
|--|------------|
| 26. Autoimunitní choroby v endokrinologii | 395 |
| <i>(Zdeněk Šumník)</i> | |
| 26.1. Tolerance a autoimunita | 395 |