

# Obsah

Předmluva .....	11
1 Úvod – charakteristika vrozených a dědičných onemocnění ledvin .....	13
2 Gen, dědičnost – klasifikace dědičných onemocnění ledvin .....	15
3 Genetické poradenství .....	22
4 DNA diagnostika dědičných onemocnění, databáze genů .....	24
5 Prenatální diagnostika .....	27
6 Lokalizace genu .....	32
7 Genová terapie .....	34
8 Vývoj ledvin .....	37
9 Vrozené vývojové vady – malformace ledvin a močového traktu .....	41
10 Vezikoureterální reflux .....	54
11 Cystická onemocnění ledvin .....	62
11.1 Polycystická choroba ledvin autozomálně dominantního (AD) typu .....	62
11.2 Polycystická choroba ledvin autozomálně recesivního (AR) typu .....	78
11.3 Komplex juvenilní nefronoftíza – dřeňová cystická choroba ledvin .....	81
11.3.1 Juvenilní nefronoftíza .....	81
11.3.2 Dřeňová cystická choroba ledvin AD typu .....	83
11.4 Glomerulocystická choroba ledvin .....	85
11.5 Tuberozní skleróza .....	85
11.6 Von Hippel-Lindauova choroba .....	89
12 Nemoci kolagenu IV .....	97
12.1 Alportův syndrom – X-vázaná forma, AR a AD .....	97
12.2 Benigní familiární hematurie .....	105
13 Renální postižení při tzv. chorobách myozinu 9 .....	109
14 Syndrom nehet-česka .....	111

<b>15 Vrožený nefrotický syndrom, idiopatický nefrotický syndrom (INS) .....</b>	<b>114</b>
15.1 Kongenitální nefrotický syndrom finského typu .....	115
15.2 Fokální segmentální glomeruloskleróza AD typu .....	117
15.3 Fokální segmentální glomeruloskleróza AR typu .....	117
15.4 Difuzní mezangiální skleróza .....	118
15.5 Difuzní mezangiální skleróza v rámci Denys-Drashova syndromu .....	119
15.6 Choroba Charcot-Marie-Tooth .....	120
15.7 Idiopatická multicentrická osteolýza .....	120
<b>16 Wilmsův tumor .....</b>	<b>122</b>
<b>17 Vrožené poruchy transportu sodíku a vody .....</b>	<b>125</b>
17.1 Stav spojený s hypokalémií, metabolickou alkalózou a normálním krevním tlakem .....	127
17.1.1 Bartterův syndrom .....	127
17.1.1.1 Neonatální Bartterův syndrom .....	127
17.1.1.2 Klasický Bartterův syndrom .....	129
17.1.1.3 Neonatální Bartterův syndrom se senzorickou hluchotou .....	130
17.1.2 Gitelmanův syndrom .....	130
17.2 Hypomagnezémie .....	132
17.3 Hypofosfatémie .....	133
17.4 Stav spojený s hyponatrémií, hyperkalémií, metabolickou acidózou a normální hodnotou krevního tlaku .....	135
17.4.1 Pseudohypoaldosteronizmus .....	135
17.4.2 Poruchy biosyntézy aldosteronu .....	137
17.5 Nefrogenní diabetes insipidus .....	137
<b>18 Vrožené příčiny urolitiázy .....</b>	<b>142</b>
18.1 Primární hyperkalcémie .....	143
18.2 Dentova choroba .....	143
18.3 Vrožené poruchy purinového metabolismu a transportu .....	144
18.3.1 Lesch-Nyhanův syndrom .....	145
18.3.1.1 Částečný deficit hypoxantingnamifosforibozyltransferázy .....	146
18.3.2 Nadprodukce fosforibozylpyrofosfátsyntéázy I, II .....	146
18.3.3 Deficience adeninfosforibozyltransferázy .....	147
18.3.4 Hereditární xantinurie .....	148
18.3.5 Deficit tiopurin metyltransferázy .....	148
18.3.6 Hypourikémie renálního tubulárního původu .....	148
18.3.7 Hyperurikémie renálního tubulárního původu .....	149
18.3.8 Familiární dnavá hyperurikémie, juvenilní hyperurikemická nefropatie .....	149
18.4 Primární hyperoxalurie .....	150
<b>19 Poruchy proximálního tubulu a Fanconioho syndrom .....</b>	<b>155</b>
19.1 Izolované poruchy proximálního tubulu .....	155
19.1.1 Renální glykosurie .....	155

19.1.2 Aminoacidurie .....	156
19.1.2.1 Cystinurie .....	156
19.1.2.2 Hartnupova choroba .....	157
19.1.2.3 Iminoglycinurie .....	157
19.1.2.4 Nesnášenlivost lyzinu .....	157
19.2 Fanconiho syndrom .....	158
Vrožené příčiny Fanconiho syndromu .....	160
19.2.1 Cystinóza .....	160
19.2.2 Galaktosémie .....	161
19.2.3 Hereditární intolerance fruktózy .....	162
19.2.4 Glykogenóza I. typu .....	163
19.2.5 Fanconi-Bickelův syndrom .....	165
19.2.6 Tyrozinémie .....	166
19.2.7 Wilsonova choroba .....	167
19.2.8 Loweho syndrom .....	168
19.2.9 Mitochondriální cytopatie .....	168
19.2.10 Idiopatický Fanconiho syndrom .....	168
<b>20 Renální tubulární acidóza (RTA) a dědičnost .....</b>	<b>171</b>
20.1 Proximální RTA (pRTA) .....	172
20.1.1 AD pRTA .....	173
20.1.2 AR pRTA s očními abnormalitami .....	173
20.1.3 Sporadická izolovaná pRTA .....	174
20.2 Distální RTA (dRTA) .....	174
20.2.1 AD dRTA .....	175
20.2.2 AR formy dRTA .....	176
20.2.2.1 AR dRTA s hluchotou .....	176
20.2.2.2 AR dRTA bez hluchoty .....	176
20.3 Smíšená forma RTA .....	176
20.4 RTA typu IV .....	177
<b>21 Fabryho choroba .....</b>	<b>180</b>
<b>22 Genetický podklad arteriální hypertenze .....</b>	<b>187</b>
22.1 Genetický podklad esenciální arteriální hypertenze (EAH) .....	187
22.2 Monogenní příčiny AH .....	190
22.2.1 Liddleův syndrom .....	190
22.2.2 Zdánlivý přebytek mineralokortikoidů .....	191
22.2.3 Hyperaldosteronizmus léčitelný glukokortikoidy .....	192
22.2.4 Adrenální enzymatické poruchy .....	193
22.2.4.1 Deficit 17alfa-hydroxylázy .....	193
22.2.4.2 Deficit 11beta-hydroxylázy .....	194
22.2.5 Pseudohypoaldosteronizmus typ II .....	194
<b>23 Neurofibromatóza .....</b>	<b>199</b>
23.1 Neurofibromatóza typ I .....	199
23.2 Neurofibromatóza typ II .....	202

<b>24 Genetické aspekty diabetické nefropatie</b> .....	205
<b>25 IgA nefropatie</b> .....	208
<b>26 Vrožené formy amyloidózy s renálním postižením</b> (Romana Ryšavá) .....	211
26.1 Familiární středozezemní horečka (FMF) .....	212
26.2 Ostatní febrilní syndromy komplikované vznikem AA amyloidózy .....	212
<b>27 Srpkovitá nemoc</b> .....	216
<b>28 Vrožené formy trombotické mikroangiopatické hemolytické anémie</b> (Romana Ryšavá) .....	220
28.1 Schulman-Upshawův syndrom .....	221
28.2 H faktor .....	221
<b>29 Vzácná onemocnění s postižením ledvin</b> .....	222
29.1 Familiární deficit lecitin-cholesterol acyltransferázy .....	222
29.2 Deficit alfa1-antitrypsinu .....	223
29.3 Familiární dysautonomie .....	223
29.4 Bardet-Biedlův syndrom .....	223
<b>30 Postižení ledvin v rámci mitochondriálních cytopatií</b> .....	226
<b>31 Transplantace ledviny u nemocných s hereditárními renálními chorobami</b> (Štefan Vítko) .....	230
31.1 Cystické choroby ledvin .....	231
31.1.1 Polycystická choroba ledvin AD typu .....	232
31.1.2 Polycystická choroba ledvin AR typu .....	234
31.1.3 Komplex juvenilní nefronoftíza – dřeňová cystická choroba ledvin .....	235
31.2 Alportův syndrom .....	235
31.3 Anderson-Fabryho choroba .....	237
31.4 Primární hyperoxalurie .....	239
31.5 Cystinóza .....	241
<b>Seznam zkratk</b> .....	249
<b>Seznam tabulek</b> .....	253
<b>Rejstřík</b> .....	254