

Obsah

1.	Úvod (Ješina P., Jahnová H.)	5
	1.1 Historie	5
	1.2 Patofyziologie	6
2.	Klinický obraz (Jahnová H., Ješina P.)	6
	2.1 Klasická infantilní forma	7
	2.2 Variantní (neklasická) infantilní forma	8
	2.3 Juvenilní a adultní forma	9
3.	Diagnostika Pompeho nemoci (Honzíková J., Zámečník J., Fajkusová L., Poupětová H., Ješina P., Jahnová H.)	10
	3.1 Svalová biopsie	10
	3.2 Patologicko–anatomické nálezy	11
	3.3 Enzymatické vyšetření	12
	3.4 Molekulárně–genetické vyšetření	14
	3.5 Prenatální diagnostika	15
4.	Enzymová substituční terapie u Pompeho nemoci (Mazurová S., Kulhánek J., Malinová V., Magner M.)	16
	4.1 Historie ERT u Pompeho nemoci	16
	4.2 Parametry sledování efektu léčby	18
	4.3 Efekt ERT	19
	4.4 Reakce imunitního systému	20
	4.5 Aplikace terapie	21
	4.6 Léčba ERT v České republice	22
5.	Dívka s infantilní formou Pompeho nemoci – efekt enzymové substituční terapie (Magner M., Malinová V., Honzík T.)	23
	5.1 Kazuistika	23
	5.2 Diskuze	25
6.	Pompeho nemoc – klinická kazuistika (Patáková I.)	26
	6.1 Kazuistika	26
	6.2 Diskuze a závěr	28
7.	Pozdní manifestace Pompeho choroby – klinická kazuistika (Kalous T.)	28
	7.1 Kazuistika	28
	7.2 Diskuze a závěr	30
8.	Závěr (Ješina P., Jahnová H.)	32
9.	Literatura	33