

## OBSAH

## SYMPOZIUM: Dědičné poruchy metabolismismu

Honzík T.: Dědičné poruchy metabolismismu dětského věku – editorial .....	347
Kolářová H., Honzík T.: Charakteristické klinické příznaky a laboratorní odchylky dědičných poruch metabolismismu .....	348
Čechová A., Ondrušková N., Tesařová M., Hansíková H., Zeman J., Honzík T.: Deficit fosfomanomutázy 2: klinická, biochemická a molekulárně-genetická charakteristika 22 pacientů diagnostikovaných v České republice .....	365
Brennerová K., Juričková K., Šebová C., Ostrožlíková M., Hornová J., Kolníková M., Bzdúch V.: Komplexný pohľad na deficit vitamínu B <sub>12</sub> v detskom veku .....	375
Tárnoková S., Šebová C., Brennerová K., Perečková J., Kunovský P., Riedel R., Ďuranová M., Bzdúch V.: Barthov syndróm – kazuistika .....	384
Pešková K., Chrastina P., Bártl J., Adam T., Votava F., Honzík T., Kožich V.: Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch v České republice .....	390
Floriánková M., Bláhová Š., Pencová M., Honzík T., Ješina P.: Nutriční terapie u pacientů s dědičnými poruchami metabolismismu .....	395
Juričková K., Mattošová S., Šalingová A., Jungová P., Brennerová K., Kolníková M., Košťálová L., Hlavatá A.: Lyzozómové choroby – vývoj diagnostiky a liečby na Slovensku... 408	408

## CONTENTS

## SYMPOSIUM: Inherited metabolic diseases

Honzík T.: Inherited metabolic diseases in children – editorial .....	347
Kolářová H., Honzík T.: Characteristic clinical features and laboratory findings of inborn errors of metabolism .....	348
Čechová A., Ondrušková N., Tesařová M., Hansíková H., Zeman J., Honzík T.: Phosphomannomutase 2 deficiency: clinical, biochemical and molecular analyses in 22 Czech patients .....	365
Brennerová K., Juričková K., Šebová C., Ostrožlíková M., Hornová J., Kolníková M., Bzdúch V.: A complex view of vitamin B <sub>12</sub> deficiency in childhood .....	375
Tárnoková S., Šebová C., Brennerová K., Perečková J., Kunovský P., Riedel R., Ďuranová M., Bzdúch V.: Barth syndrome – case history .....	384
Pešková K., Chrastina P., Bártl J., Adam T., Votava F., Honzík T., Kožich V.: Newborn screening of inherited metabolic diseases in the Czech Republic .....	390
Floriánková M., Bláhová Š., Pencová M., Honzík T., Ješina P.: Nutritional therapy in patients with inherited metabolic disorders .....	395
Juričková K., Mattošová S., Šalingová A., Jungová P., Brennerová K., Kolníková M., Košťálová L., Hlavatá A.: Lysosomal storage disorders – development of diagnostic process and treatment in Slovakia .....	408

<http://www.cls.cz>

© Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, Praha 2018

## ČESKO-SLOVENSKÁ PEDIATRIE

Online verze časopisu na: [www.prolekare.cz/cspe](http://www.prolekare.cz/cspe)

Registrací a zadáním svého předplatitelského kódu, který najdete na přebalu časopisu, získáte přístup do online verze časopisu a jeho archivu.  
Kontakt pro dotazy: [info@prolekare.cz](mailto:info@prolekare.cz) nebo +420 602 244 819



**Vedoucí redaktorka:**  
prof. MUDr. H. Hrstková, CSC.

**Zástupce vedoucí redaktorky:**  
doc. MUDr. M. Kuchta, CSC.

**Odpovědná redaktorka:**  
B. Binédová  
e-mail: [binedova@centrum.cz](mailto:binedova@centrum.cz)

**Vydává: Česká lékařská společnost  
Jana Evangelisty Purkyně,**  
Sokolská 31, 120 26 Praha 2

**Pro ČLS JEP  
připravuje Mladá fronta a. s.**

**mladá fronta**

**Generální ředitel:**  
Ing. Jan Mašek

**Ředitel divize Medical Services:**  
Karel Novotný, MBA

**Koordinátor odborných časopisů ČLS JEP:**  
MUDr. Michaela Lizlerová

**Grafická úprava, sazba:**  
Jan Borovka

**Marketing a distribuce:**

ředitel marketingu a distribuce: Jaroslav Aujezdský  
Brand Manager: Petra Trojanová  
ředitelka výroby: Monika Šnaidrová

**Tisk: Triangl a. s.****V ČR rozšiřuje:**

SEND Předplatné, spol. s r.o., Ve Žlíbku  
1800/77, hala A3, 193 00 Praha 9  
Tel.: 225 985 225, Mobil: 777 330 370  
Email: [mf@send.cz](mailto:mf@send.cz), [www.send.cz](http://www.send.cz)

**V SR:** Mediaprint Kapa – Pressegresso, a. s.,  
Vajnorská 137, P.O. BOX 183, 831 04 Bratislava

**Vychází: 8krát ročně**

**Předplatné:** na rok pro ČR je 588 Kč,  
SR 29,40 €, jednotlivé číslo 98 Kč, SR 4,90 €.  
Studenti: na rok pro ČR 294 Kč, SR 15 €,  
jednotlivé číslo 49 Kč, SR 2,50 €.

**Informace o předplatném podává  
a objednávky předplatitelů přijímá:**  
ČLS JEP, Sokolská 31, 120 26 Praha 2,  
tel.: 296 181 805 – B. Šmejkalová,  
e-mail: [nto@cls.cz](mailto:nto@cls.cz)

**Inzerce:** Ing. Kristína Kupcová  
[kupcova@mf.cz](mailto:kupcova@mf.cz); 225 276 355

**Rukopisy zasílejte na adresu:**

prof. MUDr. Hana Hrstková, CSC.,  
Pediatrická klinika LF MU, Černopolní 9,  
613 00 Brno,  
e-mail: [Hrstkova.Hana@fnbrno.cz](mailto:Hrstkova.Hana@fnbrno.cz)

Rukopis byl předán do výroby 26. 9. 2018.  
Zaslané příspěvky se nevracejí.  
Otištěné příspěvky autorů nejsou honorovány,  
autoři obdrží bezplatně jeden výtisk časopisu.

Vydavatel získává otištěním příspěvku  
výlučné nakladatelské právo k jeho užití.  
Vydavatel a redakční rada upozorňují,  
že za obsah a jazykové zpracování inzerátů  
a reklam odpovídá výhradně inzerent.  
Žádná část tohoto časopisu nesmí být  
kopírována za účelem dalšího rozšiřování  
v jakékoliv formě či jakýmkoliv způsobem,  
ať již mechanickým nebo elektronickým,  
včetně pořizování fotokopii, nahrávek,  
informačních databází na mechanických  
nosičích, bez písemného souhlasu vlastníka  
autorských práv a vydavatelského oprávnění.

ISSN 0069-2328, MK ČR E1678