

OBSAH

Seznam zkratek použitých v textu	13
Předmluva	17
KLINICKO-GENETICKÉ ASPEKTY VROZENÝCH METABOLICKÝCH VAD (E. Seemanová)	19
Zákonitosti vzniku vrozených metabolických vad	19
Základní genetická terminologie a symboly	20
Způsoby genetického přenosu vrozených metabolických vad	21
Autosomální dominantní dědičnost	21
Autosomální recesivní dědičnost	23
Gonosomální dominantní dědičnost	23
Gonosomální recesivní dědičnost	25
Multifaktoriální dědičnost	27
Možnosti genetické prevence vrozených metabolických vad.	28
VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU AMINOKYSELIN (J. Hyánek)	29
Aromatické aminokyseliny	33
Fenylalanin	33
Klasická fenylketonurie (O. Podhradská, A. Mrskoš)	38
Hyperfenylalaninémie	44
Tranzitorní novorozenecká hyperfenylalaninémie	44
Hyperfenylalaninémie s vylučováním kyseliny fenylpyrohroznové	45
Hyperfenylalaninémie bez vylučování kyseliny fenylpyrohroznové	45
Těhotenská fenylketonurie a hyperfenylalaninémie	48
Tyrosin	50
Tyrosinosa (O. Podhradská)	52
Hypertyrosinémie	54
Novorozenecká hypertyrosinémie	54
Hypertyrosinémie (typ Oregon).	55

Hypertyrosinémie (tyrosinosa) (typ Medes)	55
Alkaptonurie (Š. Sršeň)	55
Sírné aminokyseliny	59
Methionin, homocystin, cystathionin, cystein, cystin	59
Homocystinurie	60
Cystathioninurie	64
Cystinosa	65
Deficit sulfitoxidasy	66
Taurin a glutathionin	66
Glutathionémie	66
Aminokyseliny s rozvětveným uhlíkatým skeletem	66
Valin, leucin, isoleucin	66
Leucinosa	68
Isovalerová hyperacidurie (hyperacidémie)	69
Methylmalonová acidurie (acidémie)	70
Propionová hyperacidurie (hyperacidémie)	70
Hypervalinémie	71
Aminokyseliny ornithinového cyklu	71
Arginin, ornithin, citrulin, argininjantarová kyselina	71
Hyperamonémie kongenitální	71
Citrulinémie	72
Argininojantarová acidurie	73
Hyperargininémie	73
Hyperornithinémie	73
Heterocyklické aminokyseliny	74
Histidin	74
Histidinémie	74
Deficit urokanasy	75
Deficit glutamát-formiminotransferasy	76
Imidazolpyrohroznová acidurie	76
Karnosinémie	76
Těhotenská histidinurie	76
Tryptofan	76
Tryptofanurie	77
Xanthurenová acidurie	78
Hydroxykynureninurie	78
Glycin	79
Hyperglycinémie	79
Hyperglycinémie bez ketosy	79
Hypersarkosinémie	80
Hyperoxalurie I	80
Hyperoxalurie II	81
Iminokyseliny	82

Prolin, hydroxyprolin, iminopeptidy	82
Hyperprolinémie typu I	82
Hyperprolinémie typu II	82
Hydroxyprolinémie	83
Iminopeptidurie	83
Lysin, hydroxylysin	84
Hyperlysinémie	84
Sacharopinurie	86
Kongenitální intolerance lysinu	86
α -oxoadipová acidurie	86
β -aminokyseliny	86
β -aminoisomáselná kyselina	86
β -aminoisomáselná acidurie	87
β -alanin	87
Hyper- β -alaninémie	87
Fosfoethanolamin (<i>o</i> -fosforylethanolamin)	88
γ -aminomáselná kyselina	88
Ostatní aminokyseliny	89
α -alanin	89
Hyperalaninémie	89
Kyselina glutamová	89
Syndrom uzlíčkovatých vlasů	90
Syndrom čínského restaurantu	90
Pyroglutamová acidurie (δ -oxoprolinurie)	90
Aspartylglykosaminurie	91
Zvýšené vylučování kyseliny 2-oxoglutarové močí	91
Vrozené poruchy metabolismu aminokyselin z deficitu ledvinného nebo střevního transportu	91
Cystinurie (V. Křížek)	92
Izolovaná hypercystinurie	94
Zvýšené vylučování diaminokyselin	95
Hartnupova choroba	95
Malabsorpce tryptofanu	96
Malabsorpce methioninu	96
Familiární iminoglycinurie	96
Generalizované poruchy transportu aminokyselin	97
Vrozené poruchy metabolismu aminokyselin závislé na přívodu vita- minů	98
Dietní léčba vrozených metabolických poruch aminokyselin (H. Vile- tová)	100
Laboratorní diagnostika vrozených metabolických poruch aminoky- selin (J. Hyánek)	117
Föllingova zkouška s chloridem železitým	117

Brandova zkouška s nitroprusidem sodným (V. Křížek)	117
Modifikace zkoušky na cystin práškovým činidlem	118
Kapkový test na cystin a homocystin (A. Mrskoš)	118
Argent-nitroprusidový test na homocystin	118
Nitroso-naftolový test na tyrosylurii	118
Dinitrofenylhydrazinový test na ketoacidurii	118
Gerhartova zkouška na histidin v moči	119
Stanovení kyseliny homogentisové v moči (Š. Sršeň)	119
Screeningová metoda	119
Orientační stanovení	119
Chromatografické stanovení	119
Zkouška na kyselinu methylmalonovou v moči	119
Odběr materiálu pro screeningová vyšetření	120
Guthrieho bakteriální inhibiční test pro určení aminokyselin (A. Mrskoš)	120
Chromatografický screening aminokyselin na papíře	124
Stanovení kyseliny <i>o</i> -hydroxyfenylacetové v moči	124
Stanovení aminokyselin tenkovrstevnou chromatografií	125
Stanovení aminokyselin na kolonách iontoměničů	126
Zkrácený program stanovení valinu, methioninu, isoleucinu a leucinu	127
Zkrácený program stanovení fenylalaninu a tyrosinu	127
Stanovení basických aminokyselin	127
Dělení aminokyselin vysokovoltovou elektroforézou nebo kombinací papírové elektroforézy s chromatografií (R. Pospíšil)	127
Toleranční testy	129
Toleranční test s L-fenylalaninem	129
Konverzní toleranční test s L-fenylalaninem	130
Bílkovinný toleranční test	130
Fluorimetrické stanovení aminokyselin v biologických tekutinách (A. Mrskoš)	132
Krystalurie	132
Diagnostický význam močového zápachu	134
VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU SACHARIDŮ	137
Renální glukosurie (J. Hyánek)	139
Kongenitální pentosurie (J. Hyánek)	139
Esenciální fruktosurie (J. Hyánek)	139
Hereditární intolerance fruktosy (O. Podhradská)	139
Malabsorpce monosacharidů (O. Podhradská)	141
Malabsorpce disacharidů (O. Podhradská)	142
Malabsorpce laktosy (O. Podhradská)	142
Intolerance laktosy	143

Sekundární deficit disacharidas (O. Podhradská)	143
Galaktosémie (P. Broulík)	143
Porucha aktivity galaktoso-1-fosfo-uridytransferasy	143
Porucha aktivity galaktokinasy	145
Porucha aktivity uridindifosfoglukoso-4-epimerasy	146
Laboratorní diagnostika vrozených metabolických poruch sacharidů	146
Kapkový test na sacharidy (A. Mrskoš)	146
Anthronový test na sacharidy (A. Mrskoš)	146
Test na galaktosurii (J. Hyánek)	147
Orientační chromatografické stanovení sacharidů (J. Hyánek)	147
Fluorescenční test na galaktosémii (J. Hyánek)	147
Perorální toleranční test s laktosou (A. Mrskoš)	148
Perorální toleranční test s fruktosou (A. Mrskoš)	148

VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU MUKOPOLYSACHARIDŮ A MUKOLIPIDŮ (J. Hanák)

Mukopolysacharidosy	150
Morbus Hurler	150
Morbus Scheie	154
Intermediální fenotyp — morbus Hurler-Scheie	155
Morbus Hunter	156
Těžká forma	156
Lehká forma	156
Morbus Sanfilippo	159
Morbus Morquio	160
Morbus Maroteaux-Lamy	161
Deficit β -glukuronidasy	162
Chondroitin-4-sulfát mukopolysacharidosa	162
Atetosa s vylučováním keratansulfátu	162
Geleofyzické trpaslictví	162
Mukolipidosy	163
Mukolipidosa I	163
Mukolipidosa II	163
Mukolipidosa III	163
Terapie mukopolysacharidos a mukolipidos	164
Laboratorní diagnostika mukopolysacharidos (J. Hyánek)	165
Orientační stanovení kyselých mukopolysacharidů v moči	165
Stanovení močových glykosaminglykanů na tenkých vrstvách celulosy	165

VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU GLYKOGENU

(GLYKOGENOSY) (B. Vítek, A. Mrskoš)	167
Glykogenosa I. typu	167

Glykogenosa II. typu	170
Glykogenosa III. typu	170
Glykogenosa IV. typu	172
Glykogenosa V. typu	172
Glykogenosa VI. typu	173
Glykogenosa VII. typu	173
Glykogenosa VIII. typu	173
Glykogenosa IX. typu	174
Glykogenosa X. typu	174
Laboratorní diagnostika glykogenos (A. Mřskoř, B. Vítek)	174
Perorální glukosový toleranční test	174
Perorální galaktosový toleranční test	175
Intravenosní galaktosový toleranční test	175
Perorální fruktosový toleranční test	175
Intravenosní fruktosový toleranční test	176
Glukagonový nebo adrenalinový toleranční test.	176
Biochemická analýza vzorků tkáni	176
Stanovení glykogenu v tkáni	176
Stanovení glykogenu v erytrocytech	177
Struktura glykogenu a stanovení enzymů	177
VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU PURINŮ (V. Křížek)	178
Obecné a biochemické aspekty metabolismu purinů	178
Dnavý syndrom	179
Částečný defekt hypoxanthin-fosforibosyltransferasy	180
Leschův-Nyhanův syndrom	180
Zvýšená aktivita ATP-fosforibosyltransferasy	181
Snížená citlivost zpětné vazby syntézy purinů	182
Deficit adenin-fosforibosyltransferasy	182
Xanthinurie	182
Orotová acidurie	183
Laboratorní diagnostika purinos	183
Reakce na xanthin v močových konkrementech (V. Křížek)	184
Stanovení močových purinů tenkovrstevnou chromatografií (J. Hyánek)	184
VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU LIPIDŮ (LIPIDOSY)	
(J. Tichý).	185
G _{M2} -gangliosidosa	185
Neuronální ceroid-lipofuscinosy	189
G _{M1} -gangliosidosy	190
Cerebrosidosa	191
Sfingomyelinosa	192

Glykosfingolipidosa	192
Sulfatidosa	193
Galaktosylceramidová lipidosa	194
Lipidosa kyseliny fytanové.	194
Lipidosy se střádáním cholesterolu	195
Laborantní diagnostika lipidů (J. Tichý)	195
Odběr materiálu, fixace a uchovávání	196
Extrakce lipidů	197
Tenkovrstevná chromatografie lipidů	197
Stanovení subfrakcí polárních a neutrálních tuků	197
Dělení esterů cholesterolu podle stupně nenasycenosti mastných kyselin	197
Dělení hlavních gangliosidů	197
Průkaz sulfatidů v moči	199
Průkaz metachromatických tělísek v močovém sedimentu	199
VROZENÉ PORUCHY METABOLISMU LIPOPROTEINŮ	
(J. Šobra)	200
Hyperlipoproteinémie	230
Familiární hyperlipoproteinémie	203
Familiární hyperlipoproteinémie typu I	204
Familiární hyperlipoproteinémie typu IIA	206
Familiární hyperlipoproteinémie typu IIB	212
Familiární hyperlipoproteinémie typu III	213
Familiární hyperlipoproteinémie typu IV	218
Familiární hyperlipoproteinémie typu V	220
Familiární hyperalfalipoproteinémie	223
Sekundární hyperlipoproteinémie	223
Hypolipoproteinémie	224
Familiární analfalipoproteinémie	225
Familiární abetalipoproteinémie	226
Familiární hypobetalipoproteinémie	228
Laboratorní diagnostika hyperlipoproteinémií	228
Stanovení celkového cholesterolu a celkových lipidů.	229
Stanovení triglyceridů	229
Elektroforéza lipoproteinů na agarosovém gelu	229
Preparativní ultracentrifugační analýza sérových lipoproteinů.	235
Stanovení frakcí lipoproteinů v supernatantu.	236
Stanovení frakcí lipoproteinů v infranatantu	237
Hodnocení densitometrických křivek	238

PRENATÁLNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD METABOLISMU (M. Macek)	241
Možnosti prenatální prevence vrozených vývojových vad meta- bolismu	246
PÍSEMŇICTVÍ	251
VĚCNÝ REJSTŘÍK	264