

## OBSAH

PŘEDMLUVA . . . . .	9
---------------------	---

### *Kapitola I*

VROZENÉ VADY METABOLICKÉ, SPOJENÉ S OLIGOFRENIÍ . . . . .	11
Poruchy bílkovinného metabolismu, spojené s oligofrenií . . . . .	12
Hartnupova nemoc . . . . .	12
Wilsonova nemoc . . . . .	14
Nemoc javorového cukru . . . . .	16
Poruchy glycidového metabolismu, spojené s oligofrenií . . . . .	16
Galaktosemie . . . . .	17
Idiopatická spontánní hypoglykemie . . . . .	19
Sukrosurie . . . . .	20
Gargoylismus . . . . .	20
Poruchy lipidového metabolismu, spojené s oligofrenií . . . . .	22
Familiární amaurózy . . . . .	22
Tayova - Sachsova nemoc . . . . .	23
Kufsova nemoc . . . . .	24
Niemannova - Pickova nemoc . . . . .	24
Gaucherova nemoc . . . . .	25
Literatura . . . . .	25

### *Kapitola II*

FENYLKETONURIE — KLINIKA . . . . .	28
Výskyt fenylketonurie . . . . .	28
Častost onemocnění mezi nemocnými v ústavech . . . . .	28
Častost onemocnění v populaci . . . . .	29
Způsob přenášení nemocí . . . . .	29
Klinické příznaky . . . . .	30
Výška a váha nemocných . . . . .	30
Kožní změny . . . . .	35
Pigmentace . . . . .	35

Neurologické příznaky a poruchy chování . . . . .	35
Záchvaty . . . . .	35
Záchvaty . . . . .	36
EEG nálezy . . . . .	36
Intelligenční opožďení . . . . .	37
Jiné přidružené příznaky . . . . .	37
Rtg nálezy na kostře . . . . .	37
Literatura . . . . .	39

### *Kapitola III*

FENYLKETONURIE JEN S LEHCE SNÍŽENOU NEBO ZCELA NORMÁLNÍ INTELIGENCÍ . . . . .	42
Literatura . . . . .	45

### *Kapitola IV*

FENYLKETONURIE — LABORATORĚ . . . . .	47
Biochemie . . . . .	47
Hodnoty fenylalaninu a jeho patologických derivátů v plasmě (tabulka č. 8) . . . . .	49
Hodnoty fenylalaninu a jeho patologických derivátů v moči (ta- bulka č. 9) . . . . .	49
Mok mozkomíšni . . . . .	50
Pot . . . . .	50
Tyrosin a jeho deriváty v plasmě a moči u normálních osob a fenyl- ketonuriků (tabulka č. 10) . . . . .	50
Adrenalin a noradrenalin . . . . .	50
Tryptofan . . . . .	51
Literatura . . . . .	53

### *Kapitola V*

PATOLOGICKÁ ANATOMIE . . . . .	55
Histologické zpracování pro vyšetření mozkové tkáně . . . . .	64
POKUSNĚ VYVOLANÁ FENYLKETONURIE . . . . .	64
Literatura . . . . .	65

### *Kapitola VI*

URČENÍ HETEROZYGOTŮ . . . . .	67
Hodnoty fenylalaninu po nočním hladovění . . . . .	67
Literatura . . . . .	68

## Kapitola VII

VYHLEDÁVÁNÍ FENYLKETONURIE V TERÉNU . . . . .	70
Test s chloridem železitým . . . . .	70
Test na plně . . . . .	71
Test s Phenistixem . . . . .	72
Test s 2,4-dinitrofenylhydrazinem . . . . .	72
Literatura . . . . .	74

## Kapitola VIII

LÉČBA DIETOU S NÍZKÝM OBSAHEM FENYLALANINU	76
Komplikace léčby . . . . .	78
Základ diety . . . . .	78
Speciální dieta . . . . .	79
Doplňk fenylalaninu . . . . .	79
Zakázaná jídla . . . . .	79
Brambory a mléko . . . . .	79
Kalorický obsah diety . . . . .	80
Jak dlouho se musí dieta podávat . . . . .	80
Umělá strava užívaná při dietním léčení . . . . .	80
Složení Minafenu (tabulka č. 14) . . . . .	81
Lofenalac . . . . .	81
Složení Cymogranu (tabulka č. 16) . . . . .	82
Tabulka, určující množství bílkovin a fenylalaninu v dietě s nízkým obsahem fenylalaninu . . . . .	84
Tabulka, určující obsah fenylalaninu v různých druzích potravy . . . . .	85
Recepty pro doplňky stravy užívané v Hospital for Sick Children Great Ormond Street . . . . .	87
Literatura . . . . .	88

## Kapitola IX

ZHODNOCENÍ VÝŽIVY . . . . .	91
Literatura . . . . .	91

## Kapitola X

VLASTNÍ POZOROVÁNÍ . . . . .	95
Závěr . . . . .	132
Literatura . . . . .	134