

OBSAH

Úvod	9
1. Historie a definice oligofrenie (<i>B. Blehová</i>)	11
Etiologie	13
Názvosloví	15
Definice slabomyslnosti	15
Těžká idiocie	16
Lehká idiocie	16
Imbecilita	17
Debilita	17
Děti s podprůměrnými rozumovými schopnostmi	17
Diagnostika oligofrenie	18
Demence	19
Výskyt a rozložení oligofrenie a demence	19
2. Vrozené metabolické poruchy (<i>B. Blehová</i>)	21
Poruchy metabolismu aminokyselin	23
Fenylketonurie	23
Poruchy metabolismu fenylalaninu a tyrosinu	23
Poruchy metabolismu tyrosinu	35
Tyrosinosa, Tyrosinémie, Tyrosinurie	35
Přechodná tyrosinémie	38
Poruchy aminokyselin obsahujících síru	39
Cystathioninurie	39
Homocystinurie	42
Defekt sulfitoxidasy	45
Beta-merkaptolaktát-cysteindisulfidurie	45
Poruchy aminokyselin s rozvětveným řetězcem	46
Nemoc javorového sirupu	46
Isovalerátémie	52
Hypervalinémie	52
Poruchy metabolismu histidinu	53
Histidinémie	53
Defekt formiminottransferasy	57
Karnosinémie	58

Poruchy metabolismu tryptofanu	59
Hartnupova choroba (H nemoc)	59
Vrozená tryptofanurie s trpaslictvím	62
Hypersérotoninémie	63
Poruchy metabolismu proliu	63
Hydroxyprolinémie	63
Hyperprolinémie	63
Hyperprolinémie — typ I	67
Hyperprolinémie — typ II	67
Familiární iminoglycinurie	68
Poruchy cyklu močoviny	70
Hyperamonémie typu I	70
Hyperamonémie typu II	73
Citruinémie	74
Argininojantaráturie	75
Hyperargininémie	76
Poruchy metabolismu methylmalonové kyseliny	77
Methylmalonáturie	77
Propionátémie (ketotická hyperglycinémie)	80
Poruchy metabolismu dibasických aminokyselin	81
Hyperlysinémie	81
Periodická hyperlysinémie spojená s hyperamonémií	83
Hydroxylysinémie	84
Různé poruchy metabolismu aminokyselin	85
Sarkosinémie	85
Hyper- β -alaninémie	88
Hyperglycinémie. Neketotická glycinémie	89
Poruchy metabolismu glycidů	90
Galaktosémie	90
Hereditární fruktosémie	92
Porucha metabolismu purinů	93
Abnormity v metabolismu kovů	96
Wilsonova choroba — hepatolentikulární degenerace	96
Syndrom Menkesův	99
Syndrom Hallervodenův a Spatzův	102
Poruchy v metabolismu lipidů	102
Mukopolysacharidosy, lipidosy a leukodystrofie	102
Leukodystrofie	114
Metachromatická leukodystrofie	115
Krabbeho globoidní leukodystrofie	117
Lipidosy	118
Tayova-Sachsova choroba, gangliosidosa G _{M2}	119
Gangliosidosa G _{M1} , (Landingova choroba)	120
Gangliosidosa G _{M1} , (Landingova choroba) — typ I	121
Gangliosidosa G _{M1} , (Landingova choroba) — typ II	122
Niemannova-Pickova choroba	123
Wolmanova choroba	125
Refsumova choroba	125
Gaucherova choroba	127
Hormonální poruchy	128
Hypotyreosa	128
Pseudohypoparatyreosa	131
Pseudopseudohypoparatyreosa	133

3. Klinická cytogenetika a oligofrenie (*I. Šubrt*) 134

Oligofrenie a změny na chromosomech	134
Základní cytogenetická terminologie	135
Chromosomální úchytky	136
Genetické poradenství	148
Klasické chromosomální syndromy	149
Downova choroba — syndrom trisomie 21	149
Cytogenetické formy Downovy choroby a riziko opakování	151
Trisomie 13 — Patauův syndrom	154
Trisomie 18 — Edwardsův syndrom	156
Syndrom 4p-	157
Syndrom cri-du-chat	158
Syndrom 18p-	160
Syndrom 18q-	161
Nově identifikované chromosomální syndromy	162
Parciální trisomie 4p	163
Parciální trisomie 4q	164
Parciální monosomie 4q	164
Parciální trisomie 7q	164
Trisomie 8	165
Parciální trisomie 8p	165
Parciální trisomie 8q	166
Trisomie 9	166
Parciální trisomie 9p	166
Parciální trisomie 9q	167
Parciální trisomie 10p	168
Parciální trisomie 10q	169
Parciální trisomie 12p	169
Parciální monosomie 12p	170
Parciální trisomie 4q	170
Trisomie 22	170
Cat-Eye-syndrom	171
Heterochromosomální úchytky	171
Sex-chromatin	171
Turnerův syndrom	172
Syndrom 47, XXX	172
Klinefelterův syndrom	174
Syndrom 47, XYY	175

4. Syndromy (*B. Blehová*) 176

Fakomatosy	177
Syndrom Sturgeův-Weberův	178
Tuberosní sklerosa	178
Neurofibromatosis, nemoc Recklinghausenova	179
Lineální naevus sebaceus	180
Syndrom „ústa-obličej-prsty“	181
Syndrom nehet-česka	183
Syndrom Mietensův	184
Syndrom Williamsův — novorozenecká hyperkalémie	185
Syndrom Wiedemannův-Beckwithův	186
Syndrom švestkového břicha	188

Syndrom Potterové	190
Kongenitální hemihypertrofie	191
Syndrom Franceschettiho-Zwahlenův	192
Syndrom Goldenharův	194
Crousonova choroba	195
Syndrom Carpenterův	197
Syndrom Apertův	199
Syndrom Hallermanův-Streifův	199
Syndrom Smithův-Lemliho-Opitzův	200
Syndrom Sjögrenův-Larsonův	202
Syndrom Cockayneův	203
Oligofrenie vázaná na pohlaví	204
Seckelovo trpaslictví s ptačí hlavou	205
Ataxia teleangiectasia (syndrom Luisové-Barové)	206
Okulocerebrorenální syndrom Loweho	208
Syndrom Cornelié de Langové	210
Syndrom Rubinsteinův-Taybiho	212
Syndrom Lavrenceův-Moonův-Biedlův	214
Fanconiho anémie	215
Hydrocefalus	218
Syndrom Sotosův — cerebrální gigantismus	219
Hydraencefalie	219
Hydrocefalus vázaný na pohlaví	219
Syndrom Praderův-Williův	220
Akrocefalosyndaktylie typu Saethre-Chotzena	221
Opitzův syndrom	222
Kamptomelie	222
5. Vliv prostředí na poškození plodu (<i>B. Blehová</i>)	224
Infekce plodu	224
Adnátní syfilis	224
Rubeola	225
Listeriosa	226
Cytomegalie	227
Toxoplasmosa — „nemoc janků“	229
Herpes simplex	230
Psychické vlivy na vývoj plodu	231
Jádrový ikterus	231
Léky a možnost poškození plodu	231
Psychologický dodatek (<i>J. Jirásek</i>)	240
Duševní vývoj chronicky nemocných dětí	240
Psychologická diagnostika handicapovaného dítěte	243
Problematika výchovy chronicky nemocného dítěte	246
Zajištění péče o tělesně, smyslově a duševně postižené děti a mládež (<i>J. Hölge</i>)	251
Péče o zdraví tělesně, duševně a smyslově postižených	252
Přehled pracovníků a zařízení zajišťujících bezprostředně péči o postižené dítě	252
Výchovná a výuková péče pro tělesně, duševně a smyslově postižené	254
Druhy škol pro tělesně, duševně a smyslově postižené děti a mládež	255
Sociální péče pro tělesně, smyslově a duševně postižené děti a mládež	257
Služby	258