

# Obsah

182

ZE SBÍRKY MODERNÍHO  
ČESKÉHO A SLOVENSKÉHO  
UMĚNÍ

183

CO JSME PSALI

187

EDITORIAL

189–254

ODBORNÉ ČLÁNKY

255

OSOBNÍ ZPRÁVY

256

PEDIATRICKÁ POEZIE

189

SOUBORNÝ REFERÁT

comprehensive paper

Gregor Mendel slaví 200 let:  
ze zahrad augustiniánského  
kláštera v Brně až ke kauzální léčbě  
monogenně podmíněných chorob

*Gregor Mendel celebrates 200 years:  
from the gardens of the Augustinian  
monastery in Brno to the causal  
treatment of monogenic diseases*

Ondřej Slabý, Ondřej Dostál, Kateřina Slabá

206

SOUBORNÝ REFERÁT

comprehensive paper

Gregor Mendel a řízení růstu  
dítěte: geny, molekuly a pediatriká  
klinická praxe

*Gregor Mendel and regulation  
of child's growth: genes, molecules,  
and paediatric clinical routine*

Ledjona Toni, Lukáš Plachý, Shenali Anne Amaratunga,  
Petra Dušátková, Aneta Kodytková, Stanislava Koloušková,  
Štěpánka Průhová, Jan Lebl

198

SOUBORNÝ REFERÁT

comprehensive paper

Dystrofinopatie

*Dystrophinopathies*

Patricia Balážová, Karin Viestová,  
Miriam Kolníková

214

ABSTRAKT Z UKRAJINY

abstract from Ukraine

Genetic diversity of  
monogenic diabetes  
in Ukraine

*Genetická rôznorodosť  
monogenného diabetu  
na Ukrajině*

Evgenia Globa, Natalia Zelinska, Jan Lebl,  
Elisa De Franco, Kevin Colclough

215

KAZUISTIKA

case report

Syndrom intelektuálního  
postižení související  
s *DYRK1A*

*DYRK1A-related intellectual  
disability syndrome*

Kateřina Slabá, Hana Pálová, Petra Pokorná,  
Ondřej Slabý, Petra Konečná, Lucie Kolbová,  
Petr Jabandžiev, Dagmar Procházková

219

KAZUISTIKA

case report

Fabryho choroba v dětském věku –  
přehled a kazuistika

*Fabry disease in childhood –  
overview and a case report*

Petr Munzar, Stella Mazurová,  
Zora Dubská

226

KAZUISTIKA

case report

Klinický fenotyp a genetická  
diagnostika raritního  
syndrómu cutis laxa  
u polystigmatizovaného  
novorodence

*The clinical phenotype and  
genetic diagnosis of a rare cutis  
laxa syndrome in a newborn  
with multiple anomalies*

Nina Lenhartová, Jana Kršiaková,  
Katarína Maťašová, Mirko Zibolen

232

SETKÁNÍ S PACIENTEM

meet the patient

Pacient s Williamsovým–  
Beurenovým syndromem  
v ordinaci dětského lékaře

*Patient with Williams-Beuren  
syndrome in paediatrician's  
office*

Wanda Urbanová, Hana Kubíková, Ivana  
Dubovská, Petr Chramosta, Jana Pelánová

236

PEDIATRICKÉ POSTUPY V PRAXI

pediatric protocols in praxis

Diferenciální diagnostika  
mikroskopické hematurie

*Differential diagnosis of microscopic  
hematuria*

Patrik Konopásek, Vlasta Krejčová, Jakub Zieg

241

PATOFYZIOLOGIE V PEDIATRII

pathophysiology in pediatrics

Hypertermie, její  
příčiny a rizika  
z pohledu patofyziologa

*Hyperthermia, its  
causes and risks from  
the pathophysiology's  
perspective*

Klára Bernášková

246

KAPITOLY K ATESTACI Z PEDIATRIE

chapters for specialization in pediatrics

Sepse u dětí

*Sepsis in children*

Jiří Fremuth, Lumír Šašek, Michal Huml,  
Alexandra Kotková, Jan Forejt, Josef Sýkora