

# OBSAH

Úvod . . . . .	7
<b>Patogeneze cystinurie a cystinové urolitiázy . . . . .</b>	<b>9</b>
Historie vědomostí o cystinu a cystinurii . . . . .	9
Patogeneze cystinurie . . . . .	10
Patogeneze cystinové urolitiázy . . . . .	12
Různé formy cystinurií. Otázka definice a názvu . . . . .	14
Cystinóza a cystinurie . . . . .	16
Cystinurie u zvířat . . . . .	17
<b>Diagnostika, epidemiologie . . . . .</b>	<b>19</b>
Kvalitativní a semikvantitativní testy na cystinurii . . . . .	19
Kvantitativní určování cystinu a diaminokyselin v moči . . . . .	21
Genetické varianty u cystinurie . . . . .	23
Epidemiologie cystinurie . . . . .	27
Vlastnosti cystinurické moči . . . . .	29
Cystin v močovém sedimentu . . . . .	30
<b>Klinika cystinurie . . . . .</b>	<b>34</b>
Náš soubor nemocných a jeho vznik . . . . .	34
První diagnóza cystinurie . . . . .	35
K epidemiologii cystinurie v ČSSR . . . . .	37
Zastoupení jednotlivých genetických typů cystinurie . . . . .	38
Naše genealogické studie . . . . .	41
Příbuzenské sňatky . . . . .	42
Dvojčata . . . . .	43
Krevní skupiny . . . . .	43
PTC — test u cystinurie . . . . .	43
Barva duhovky . . . . .	45
Genetické poradenství u cystinurie . . . . .	45
<b>Klinika cystinové urolitiázy . . . . .</b>	<b>48</b>
Výskyt cystinové urolitiázy . . . . .	48
Cystinové konkrementy . . . . .	50
Cystinový konkrement na rentgenovém snímku . . . . .	51
Klinický průběh cystinové urolitiázy . . . . .	55
Náš soubor nemocných cystinovou urolitiázou . . . . .	57
Počátek obtíží . . . . .	59
Diagnóza urolitiázy . . . . .	60
Diagnóza cystinurie . . . . .	60
Lokalizace litiázy . . . . .	61
Operace u litiaticů . . . . .	61
Analýza úmrtí našich cystinuriků . . . . .	64

Dětská a kojenecká urolitiáza . . . . .	65
Tělesný vývoj . . . . .	68
Těhotenství a porody u žen s cystinurií . . . . .	69
<b>Asociace dalších chorob s cystinurií a cystinovou litiázou . . . . .</b>	<b>73</b>
Vředová nemoc . . . . .	73
Diabetes . . . . .	74
Cystinurie a metabolismus močové kyseliny . . . . .	75
Cystinový revmatismus . . . . .	75
Jiné metabolické vady . . . . .	76
Neurologické nálezy u cystinurie . . . . .	76
Mentální poruchy a retardace . . . . .	78
Oční nálezy u cystinurie . . . . .	79
<b>Terapie a prevence litiázy . . . . .</b>	<b>81</b>
Diuréza . . . . .	81
Alkalizace moči . . . . .	84
Dieta u cystinurie . . . . .	86
Léky . . . . .	88
Penicillamin v léčbě a prevenci cystinové litiázy . . . . .	88
Thiola . . . . .	94
Jiné léky zkoušené u cystinurie . . . . .	95
Další terapeutické pokusy . . . . .	96
Rozpouštění cystinových konkrémentů . . . . .	97
Lázeňská léčba . . . . .	99
Operace a operační taktika . . . . .	99
Transplantace ledviny . . . . .	100
Terapeutický souhrn . . . . .	100
<b>Závěr . . . . .</b>	<b>102</b>
<b>Literatura . . . . .</b>	<b>105</b>