

Obsah

| | |
|--|----|
| 1 Úvod | 13 |
| <i>Kateřina Kubáčková, Milan Macek</i> | |
| 1.1 Léčba vzácných onemocnění | 14 |
| 1.2 Regulace léčivých přípravků pro vzácná onemocnění | 14 |
| 1.3 Léčba vzácných onemocnění ve specializovaných centrech | 16 |
| 1.4 Evropská doporučení a národní plány pro VO | 17 |
| 1.5 Přeshraniční zdravotní péče | 18 |
| 2 Genetický podklad vzácných onemocnění | 21 |
| <i>Milan Macek</i> | |
| 2.1 Prevalence vzácných onemocnění | 21 |
| 2.2 Dědičnost | 23 |
| 2.3 Opoždění diagnostiky | 24 |
| 2.4 Mezinárodní klasifikace nemocí a <i>human phenotype ontology</i> | 25 |
| 3 Screening vzácných onemocnění | 26 |
| 3.1 Novorozenecký screening ze suché krevní kapky | 26 |
| <i>Felix Votava, Viktor Kořich</i> | |
| 3.1.1 Základní charakteristika novorozeneckého screeningu | 26 |
| 3.1.2 Kritéria pro zařazení nemoci do screeningového programu | 27 |
| 3.1.3 Novorozenecký laboratorní screening v ČR | 29 |
| 3.1.4 Perspektivy rozšiřování novorozeneckého laboratorního screeningu | 31 |
| 3.2 Těžká porucha sluchu u novorozenců a screening sluchu | 34 |
| <i>Zdeněk Kabelka</i> | |
| 3.2.1 Význam sluchu pro rozvoj komunikace | 34 |
| 3.2.2 Fyziologie sluchu | 35 |
| 3.2.3 Screening sluchu | 36 |
| 3.2.4 Základní vyšetření | 37 |
| 3.2.5 Náhled na situaci v České republice | 37 |

| | |
|--|-----------|
| 3.2.6 Ekonomické souvislosti | 39 |
| 3.2.7 Praktický náhled na fungování systému | 39 |
| 3.2.8 Návrh opatření na zlepšení diagnostiky a léčby | 40 |
| 3.2.9 Konsenzus EFAS | 41 |
| 4 Nejčastější vzácná onemocnění | 43 |
| 4.1 Cystická fibróza | 43 |
| <i>Věra Vávrová</i> | |
| 4.1.1 Úvod | 43 |
| 4.1.2 Diagnostika | 47 |
| 4.1.3 Klinický obraz | 50 |
| 4.1.4 Terapie | 51 |
| 4.1.5 Prognóza | 57 |
| 4.2 Genodermatózy | 58 |
| <i>Hana Bučková</i> | |
| 4.2.1 Úvod | 58 |
| 4.2.2 Diagnostika | 59 |
| 4.2.3 Incidence | 61 |
| 4.2.4 Terapie | 61 |
| 4.2.5 Prognóza | 62 |
| 4.2.6 Klasifikace genodermatóz | 62 |
| 4.2.7 Závěr | 71 |
| 4.3 Vzácné nádory v dospělém věku | 73 |
| <i>Kateřina Kubáčková</i> | |
| 4.3.1 Úvod | 73 |
| 4.3.2 Nádory hlavy a krku | 74 |
| 4.3.3 Nádory hrudníku | 76 |
| 4.3.4 Nádory zažívacího traktu | 78 |
| 4.3.5 Gynekologické nádory | 80 |
| 4.3.6 Nádory urogenitálního systému | 81 |
| 4.3.7 Nádory CNS | 82 |
| 4.3.8 Endokrinní tumory | 84 |
| 4.3.9 Gastrointestinální stromální tumory (GIST). | 86 |
| 4.3.10 Neuroendokrinní tumory (NET) | 87 |
| 4.4 Vzácná onemocnění krvetvorby | 88 |
| <i>Jaroslav Čermák</i> | |
| 4.4.1 Úvod | 88 |
| 4.4.2 Anemie | 88 |
| 4.4.3 Polycytemie | 105 |

| | |
|---|-----|
| 4.5 Vzácné nádory u dětí a adolescentů | 107 |
| <i>Viera Bajčiová</i> | |
| 4.5.1 Úvod a definice | 107 |
| 4.5.2 Nádory hlavy a krku | 108 |
| 4.5.3 Nádory hrudníku | 111 |
| 4.5.4 Nádory dutiny břišní | 114 |
| 4.5.5 Nádory malé pánve | 120 |
| 4.5.6 Nádory kůže | 122 |
| 4.5.7 Závěr | 124 |
| 4.6 Vzácná hematooonkologická onemocnění dětského věku | 125 |
| <i>Lucie Šrámková</i> | |
| 4.6.1 Úvod | 125 |
| 4.6.2 Myelodysplastický syndrom | 125 |
| 4.6.3 Juvenilní myelomonocytární leukemie | 127 |
| 4.6.4 Myeloproliferativní onemocnění | 128 |
| 4.6.5 Histiocytóza z Langerhansových buněk | 131 |
| 4.7 Vzácná endokrinní onemocnění dětského věku | 134 |
| <i>Zdeněk Šumník</i> | |
| 4.7.1 Úvod | 134 |
| 4.7.2 Deficit růstového hormonu | 134 |
| 4.7.3 Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) | 136 |
| 4.7.4 Addisonova nemoc | 137 |
| 4.7.5 Gravesova nemoc (GD) | 138 |
| 4.7.6 Vrozené dysfunkce beta-buněk | 139 |
| 4.7.7 Primární hyperparatyreóza u dětí | 142 |
| 4.7.8 Systém péče o vzácná endokrinní onemocnění v ČR | 143 |
| 4.8 Vzácná neurodegenerativní a neurometabolická onemocnění mozku | 144 |
| <i>Soňa Nevšimalová</i> | |
| 4.8.1 Úvod | 144 |
| 4.8.2 Wilsonova nemoc | 145 |
| 4.8.3 Huntingtonova nemoc | 146 |
| 4.8.4 Amyotrofická laterální skleróza | 147 |
| 4.8.5 Vzácné dystonické syndromy | 148 |
| 4.8.6 Heredoataxie dětského a dospělého věku | 149 |
| 4.8.7 Leukodystrofie | 151 |
| 4.8.8 Neurokutánní onemocnění | 155 |
| 4.8.9 Jiné vzácné neurometabolické a neurodegenerativní choroby | 158 |

| | |
|--|-----|
| 4.9 Primární imunodeficeince | 162 |
| <i>Anna Šedivá</i> | |
| 4.9.1 Úvod | 162 |
| 4.9.2 Klasifikace primárních imunodeficiencí | 163 |
| 4.9.3 Klinické projevy | 168 |
| 4.9.4 Diagnostika | 169 |
| 4.9.5 Terapie imunodeficiencí | 171 |
| 4.9.6 Prognóza | 172 |
| 4.9.7 Závěr | 172 |
| 4.10 Dědičné poruchy metabolismu | 173 |
| <i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman, Viktor Kožich</i> | |
| 4.10.1 Úvod | 173 |
| 4.10.2 Dědičnost DPM | 178 |
| 4.10.3 Patogeneze DPM | 178 |
| 4.10.4 Klinické projevy | 179 |
| 4.10.5 Jak poznat pacienta s DPM | 182 |
| 4.10.6 Léčba dětí s dědičnými poruchami metabolismu | 189 |
| 4.10.7 Ekonomické problémy při léčbě pacientů s dědičnými poruchami metabolismu | 191 |
| 4.11 Revmatická onemocnění v dětském věku | 194 |
| <i>Pavla Doležalová</i> | |
| 4.11.1 Úvod | 194 |
| 4.11.2 Juvenilní idiopatická artritida | 195 |
| 4.11.3 Systémová onemocnění pojiva | 201 |
| 4.11.4 Primární systémové vaskulitidy | 206 |
| 4.11.5 Autoinflamatorní onemocnění | 210 |
| 4.12 Vzácná onemocnění v kardiologii | 213 |
| <i>Aleš Linhart a kol.</i> | |
| 4.12.1 Andersonova-Fabryho nemoc | 213 |
| <i>Aleš Linhart, Gabriela Dostálová, Lubor Goláň</i> | |
| 4.12.2 Kardiomyopatie | 225 |
| <i>Tomáš Paleček, Petr Kuchynka, Aleš Linhart</i> | |
| 4.12.3 Plicní arteriální hypertenze | 233 |
| <i>Pavel Jansa, Regina Votavová, Aleš Linhart</i> | |
| 4.12.4 Vzácná onemocnění aorty a velkých tepen | 241 |
| <i>Zuzana Hlubočká, Lenka Skalická, Aleš Linhart</i> | |
| 4.13 Vzácná onemocnění ledvin | 251 |
| <i>Tomáš Seeman</i> | |
| 4.13.1 Úvod | 251 |

| | | |
|----------|---|------------|
| 4.13.2 | Vzácné glomerulopatie | 253 |
| 4.13.3 | Vzácné tubulopatie | 256 |
| 4.13.4 | Závěr | 261 |
| 4.14 | Vzácná onemocnění v orofaciální oblasti | 262 |
| | <i>Tatjana Dostálová</i> | |
| 4.14.1 | Úvod | 262 |
| 4.14.2 | Deformity v orofaciální oblasti | 265 |
| 4.14.3 | Vzácná onemocnění tvrdých zubních tkání | 267 |
| 4.14.4 | Vzácná onemocnění v orofaciální oblasti jako součást celkového zdravotního postižení | 269 |
| 5 | Role patientských organizací | 274 |
| | <i>Anna Arellanesová</i> | |
| 5.1 | Proč vznikají patientské organizace? | 274 |
| 5.2 | Patientské organizace a vzácná onemocnění | 275 |
| 5.3 | Národní asociace a mezinárodní spolupráce | 276 |
| 5.4 | Organizace pacientů s VO v ČR | 276 |
| 5.5 | Kvalita služeb a profesionalizace patientských organizací | 279 |
| | Přehled odborných pracovišť, která se zabývají problematikou vzácných onemocnění | 280 |
| | Slovo o autorce | 289 |
| | Seznam použitých zkratk | 290 |
| | Rejstřík | 295 |