

Obsah

Úvodní slovo (*Jan Lebl*)

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole (*Anna Šedivá*)

Vzácné nemoci v kontextu současného českého a evropského zdravotnictví (*Milan Macek ml.*)

Nové možnosti léčby vrozených neuromuskulárních onemocnění v dětském věku, léčba spinální svalové atrofie a svalové dystrofie typu Duchenne (*Jana Haberlová*)

Deficience lyzozomální kyselé lipázy (*Radana Kotalová*)

Hypofosfatázie – novinky v diagnostice a terapii (*Zdeněk Šumník, Ondřej Souček*)

Nové možnosti terapie cystické fibrózy (*Tereza Doušová, Eva Fürstová, Pavel Dřevínek*)

3D skenování: model digitální fenotypizace pro dysmorfologii a nástroj pro hodnocení kraniofaciálních abnormalit (*Markéta Havlovicová, Veronika Moslerová*)

Regulace tělesného růstu: vliv vzácných genových variant a epigenetických mechanismů na funkci růstové ploténky (*Jan Lebl, Daniela Zemková, Lukáš Plachý, Ledjona Toni, Štěpánka Průhová*)

Co se děje na růstové ploténce? Pohled na etiopatogenezi dědičných chorob skeletu (*Daniela Zemková, Ivo Mařík*)

Chlapec se záhadnou exsudativní enteropatií (*Kristýna Potužníková, Jan Melek, Renata Formánková, Tereza Lerchová, Lucie Gonsorčíková, Ondřej Hradský, Jiří Bronský*)

Záhadný případ dětské mozkové obrny (*Klára Roženková, Jana Malíková, Veronika Stará, Daniela Zemková, Zuzana Mušová, Jan Lebl*)

Zkratky

Rejstřík

Pořadatel

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Autoři

doc. MUDr. Jiří Bronský, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Tereza Doušová

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Pavel Dřevínek, Ph.D.

Ústav lékařské mikrobiologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Renata Formánková, Ph.D.

Klinika dětské hematologie a onkologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Eva Fürstová

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Lucie Gonsorčíková, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

Neuromuskulární centrum, Klinika dětské neurologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Markéta Havlovicová

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

doc. MUDr. Ondřej Hradský, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Radana Kotalová, CSc.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Tereza Lerchová

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA

Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění, Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Jana Malíková, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha; Katedra rehabilitačních oborů, Fakulta zdravotnických studií, Západočeská univerzita, Plzeň

MUDr. Jan Melek

Dětská klinika, Lékařská fakulta v Hradci Králové, Univerzita Karlova a Fakultní nemocnice Hradec Králové

Mgr. Veronika Moslerová

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Mgr. Zuzana Mušová, Ph.D.

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Lukáš Plachý

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Kristýna Potužníková

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

doc. MUDr. Štěpánka Průhová, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Klára Roženková, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Ondřej Souček, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Veronika Stará

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Anna Šedivá, DrSc.

Ústav imunologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

prof. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

MUDr. Ledjona Toni

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

RNDr. Daniela Zemková, CSc.

Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha; Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha