

 GRADA®

PEDIATRIE

PŘEKLAD 6. VYDÁNÍ

Ania Carolina Muntau

PEDIATRIE

PŘEKLAD 6. VYDÁNÍ

Ania Carolina Muntau

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude **trestně stíháno**.

Prof. Dr. Ania Carolina Muntau

PEDIATRIE**Překlad 6. vydání**

This 6th edition of **Intensivkurs Pädiatrie** by **Ania Carolina Muntau** (ISBN 978-3-437-43393-1) is published by arrangement with Elsevier GmbH, Urban & Fischer Munich.

Přeloženo z německého originálu **Ania Carolina Muntau: Intensivkurs Pädiatrie**, 6. vydání (ISBN 978-3-437-43393-1), a vydáno se souhlasem Elsevier GmbH, Urban & Fischer Munich.

Editor českého překladu:

MUDr. Peter Szitányi, Ph.D.

Kolektiv překladatelů:

MUDr. Pavel Dvořák, Ph.D.

MUDr. Pavel Frühauf, CSc.

MUDr. Pavel Kabíček, CSc.

MUDr. Martin Magner, Ph.D.

MUDr. Pavla Pokorná

MUDr. Natália Szitányi

MUDr. Peter Szitányi, Ph.D.

MUDr. Antonín Šípek

MUDr. Hana Vyhnánková

Alle Rechte vorbehalten/Všechna práva vyhrazena

6. Auflage 2011

© Elsevier GmbH, Munich

Der Urban & Fischer Verlag ist ein Imprint der Elsevier GmbH.

Translation © Grada Publishing, a.s., 2014

Czech Edition © Grada Publishing, a.s., 2014

Cover Design © Grada Publishing, a.s., 2014

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 5557. publikaci

Odpovědná redaktorka Mgr. Olga Kopalová

Sazba a zlom Petr Hloušek

Počet stran 608

První české vydání, které bylo překladem 4. německého vydání z roku 2007, vydala Grada Publishing v roce 2009.

Druhé české vydání, Praha 2014

Vytiskla tiskárna FINIDR s.r.o., Český Těšín

Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění ale nevyplývají pro autory ani pro nakladatelství žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-247-4588-6

ELEKTRONICKÉ PUBLIKACE:

ISBN 978-80-247-9292-7 ve formátu PDF

ISBN 978-80-247-9293-4 ve formátu EPUB

Obsah

Seznam zkratk	XIII
Předmluva k 6. vydání	XIX
Předmluva k 1. vydání	XX
Úvod k českému překladu	XX
1 Neonatologie	1
1.1 Definice	2
1.2 Poporodní (postnatální) adaptace	2
1.3 První ošetření novorozence a hodnocení základních životních funkcí a stupně zralosti	4
1.3.1 První ošetření novorozence	4
1.3.2 Hodnocení základních životních funkcí pomocí skóre podle Apgarové	4
1.3.3 Hodnocení stupně zralosti pomocí Petrusa-indexu	5
1.4 Resuscitace novorozence	5
1.5 Perinatální postižení	6
1.6 Předčasně narozený (nedonošený) novorozenec	8
1.6.1 Syndrom dechové tísně (respiratory distress syndrome, RDS)	9
1.6.2 Perzistující ductus arteriosus (PDA)	10
1.6.3 Bronchopulmonální dysplazie (BPD)	11
1.6.4 Retinopatie nedonošených (ROP)	12
1.6.5 Krvácení do mozku (intrakraniální krvácení)	12
1.6.6 Periventrikulární leukomalacie (PVL)	14
1.6.7 Apnoe	15
1.6.8 Anémie z nezralosti	15
1.7 Plicní onemocnění novorozence	16
1.7.1 Syndrom aspirace mekonie (MAS)	16
1.7.2 Pneumotorax	17
1.7.3 Hypoplazie plic	17
1.7.4 Vrozená brániční kýla	18
1.7.5 Neonatální pneumonie	18
1.7.6 Syndrom perzistující fetální cirkulace (syndrom PFC)	18
1.8 Hematologická onemocnění u novorozence	20
1.8.1 Hyperbilirubinemie novorozence (neonatální ikterus)	20
1.8.2 Hemolytická nemoc novorozence	22
1.8.3 Anémie u novorozence	24
1.8.4 Polyglobulie – syndrom z hyperviskozity	24
1.8.5 Hemoragická nemoc u novorozence (deficit vitamínu K)	25
1.8.6 Trombocytopenie u novorozence	25
1.9 Onemocnění trávicího systému u novorozence	26
1.9.1 Omfalokéla a laparoschiza	26
1.9.2 Nekrotizující enterokolitida (NEC)	27
1.9.3 Mekoniový ileus	28
1.10 Metabolická onemocnění u novorozence	28
1.10.1 Hypoglykemie u novorozence	28
1.10.2 Hypokalcemie u novorozence	30
1.11 Křeče u novorozence	30
1.12 Infekce novorozence	31
1.12.1 Neonatální seps a meningitida	31
1.12.2 Vrozené nebakteriální infekce novorozence	33
1.12.3 Vrozená syfilis (lues connata)	34
1.12.4 Konjunktivitida novorozence	35
1.13 Syndrom náhlého úmrtí kojence (Sudden Infant Death Syndrome – SIDS)	35
2 Genetika	39
2.1 Autozomální aberace autozomů	39
2.1.1 Numerické aberace	39
2.1.2 Strukturální aberace	42
2.2 Gonozomální aberace	43
2.2.1 Ullrich-Turnerův syndrom (45,X0)	43
2.2.2 Klinefelterův syndrom (47,XXY)	44
2.2.3 Syndrom fragilního X chromozomu	45
2.2.4 Syndrom XYY	45
2.2.5 Syndrom XXX	46
2.3 Mikrodeleční syndromy	46

2.4	Embryofetopatie způsobené zevními vlivy	47	5.3	Onemocnění štítné žlázy	75
2.4.1	Alkoholová embryopatie	47	5.3.1	Hypotyreóza	75
2.4.2	Hydantoinová embryopatie	49	5.3.2	Hypertyreóza	77
2.4.3	Abúzus nikotinu	49	5.3.3	Novorozenecká hypertyreóza	77
2.5	Genetické poradenství	49	5.3.4	Struma v dětském věku	77
2.6	Prenatální diagnostika	49	5.3.5	Tyreoiditida	78
2.7	Umělé přerušování těhotenství	50	5.3.6	Nádory štítné žlázy	80
3	Kojenecká výživa	51	5.4	Onemocnění příštítných tělísek	80
3.1	Fyziologie	51	5.4.1	Hypoparatyreoidismus	80
3.2	Výživa mateřským mlékem	52	5.4.2	Pseudohypoparatyreoidismus (PHP) ..	81
3.2.1	Druhy mateřského mléka	52	5.4.3	Hyperparatyreoidismus	81
3.2.2	Biologické výhody mateřského mléka	52	5.5	Onemocnění kůry nadledvin	82
3.2.3	Potencionální nevýhody kojení	54	5.5.1	Onemocnění se sníženou syntézou kortizolu	82
3.2.4	Fyziologie kojení a jeho praktické aspekty	55	5.5.2	Onemocnění se zvýšenou syntézou kortizolu: Cushingův syndrom a Cushingova choroba	85
3.3	Průmyslově připravená umělá kojenecká výživa	55	5.5.3	Onemocnění s izolovanou sníženou syntézou aldosteronu	86
3.4	Příkrm	56	5.5.4	Onemocnění se zvýšenou syntézou aldosteronu	87
3.5	Substituce vitamínu D a fluoru v prvním roce života	56	5.6	Onemocnění dřeně nadledvin	87
4	Vitaminy	59	5.7	Poruchy sexuálního vývoje	88
4.1	Vitaminy rozpustné ve vodě	59	5.7.1	Pubertas praecox	90
4.1.1	Vitamin B ₁	59	5.7.2	Pubertas tarda	91
4.1.2	Vitamin B ₂	60	5.7.3	Gynekomastie v pubertě	93
4.1.3	Niacin	60	5.8	Poruchy sexuální diferenciaci (DSD – „disorders of sex development“): intersexualita	94
4.1.4	Vitamin B ₆	60	6	Metabolická onemocnění	97
4.1.5	Vitamin B ₁₂ a kyselina listová	61	6.1	Poruchy metabolismu aromatických aminokyselin	97
4.1.6	Vitamin C	61	6.1.1	Hyperfenylalaninemie	97
4.1.7	Vitamin H	61	6.1.2	Tyrozinemie	101
4.2	Vitaminy rozpustné v tucích	62	6.2	Poruchy metabolismu sirmých aminokyselin	103
4.2.1	Vitamin A	62	6.3	Poruchy metabolismu rozvětvených aminokyselin leucinu, izoleucinu a valinu	105
4.2.2	Vitamin D	63	6.4	Poruchy metabolismu lyzinu, hydroxylyzinu a tryptofanu	109
4.2.3	Vitamin E	67	6.5	Poruchy cyklu močoviny	110
4.2.4	Vitamin K	68	6.6	Poruchy metabolismu glycinu	112
5	Endokrinologie	69	6.7	Poruchy metabolismu sacharidů	113
5.1	Poruchy růstu	69	6.7.1	Hypoglykemie	113
5.1.1	Nízký vzrůst	70	6.7.2	Diabetes mellitus	118
5.1.2	Nadměrný vzrůst	73	6.7.3	Poruchy ukládání glykogenu	123
5.2	Poruchy sekrece adiuretinu – ADH	73	6.7.4	Poruchy metabolismu galaktózy	127
5.2.1	Snížená sekrece ADH: diabetes insipidus neurohumoralis	73	6.7.5	Poruchy metabolismu fruktózy	130
5.2.2	Zvýšená sekrece ADH: syndrom neadekvátní sekrece ADH	75			

6.7.6	Poruchy transportu glukózy	131	7.5.1	Spalničky	179
6.8	Poruchy přenosu a oxidace mastných kyselin	133	7.5.2	Zarděnky	181
6.8.1	Defekt karnitinového přenašeče	134	7.5.3	Exanthema subitum (třídenní horečka).....	182
6.8.2	Deficit medium-chain-acyl-CoA-dehydrogenázy	134	7.5.4	Infekční erytém (erythema infectiosum)	183
6.9	Střádavá onemocnění	135	7.5.5	Varicela (plané neštovice)	184
6.9.1	Heteroglykanózy	135	7.5.6	Herpes zoster (pásový opar)	185
6.9.2	Sfingolipidózy	138	7.5.7	Infekce vyvolané virem <i>Herpes simplex</i>	186
6.10	Peroxisomální onemocnění	142	7.5.8	Epidemická parotitida (příušnice) ...	188
6.10.1	Poruchy peroxisomální biogeneze ..	143	7.5.9	Infekční mononukleóza (Pfeifferova žlázová horečka)	189
6.10.2	Poruchy peroxisomálních proteinů ..	144	7.5.10	Infekce způsobené RS virem	190
6.11	Poruchy metabolismu lipoproteinů	145	7.5.11	Infekce virem influenzy	191
6.11.1	Hyperlipoproteinemie	145	7.5.12	Infekce virem <i>H1N1</i>	191
6.11.2	Hypolipoproteinemie	149	7.5.13	Infekce virem parainfluenzy	192
6.12	Poruchy metabolismu kyseliny močové	150	7.5.14	Onemocnění způsobená virem coxsackie	193
6.12.1	Lesch-Nyhanův syndrom	150	7.5.15	Adenovirové infekce	194
6.12.2	Xantinurie	151	7.5.16	Rotavirové infekce	194
7	Infektologie	153	7.5.17	Infekce způsobené noroviry	195
7.1	Časté klinické obrazy infekcí v dětském věku	154	7.5.18	Poliomyelitida (dětská obrna)	196
7.1.1	Sepse	154	7.5.19	Infekce způsobené cytomegalovirem	197
7.1.2	Meningitida	155	7.5.20	Klíšťová meningoencefalitida	198
7.1.3	Osteomyelitida, septická artritida ...	157	7.5.21	Infekce virem lidské imunodeficience (HIV)	199
7.2	Klasické bakteriální infekce	158	7.6	Očkování	202
7.2.1	Infekce streptokoky skupiny A	158	7.6.1	Očkovací kalendář	202
7.2.2	Pneumokokové infekce	159	7.6.2	Očkování proti difterii (záškrtu)	202
7.2.3	Stafylokokové infekce	159	7.6.3	Očkování proti tetanu	203
7.2.4	Infekce <i>Haemophilus influenzae</i>	160	7.6.4	Očkování proti pertusi (černému kašli)	203
7.2.5	Meningokokové infekce	161	7.6.5	Očkování proti Hib (<i>Haemophilus influenzae</i> typ b)	204
7.2.6	Záškrt (difterie)	162	7.6.6	Očkování proti poliomyelitidě (dětské obrně)	204
7.2.7	Černý kašel (pertussis)	163	7.6.7	Očkování proti hepatitidě B	204
7.2.8	Tetanus	165	7.6.8	Očkování proti pneumokokům	205
7.2.9	Botulizmus	165	7.6.9	Očkování proti meningokokům	205
7.2.10	Salmonelózy	166	7.6.10	Očkování proti spalničkám (morbilli) ..	206
7.2.11	Průjmovitá onemocnění způsobená <i>Escherichia coli</i>	167	7.6.11	Očkování proti epidemické parotitidě (příušnicím)	206
7.2.12	Ostatní bakteriální průjmovitá onemocnění	168	7.6.12	Očkování proti rubeole (zarděnkám) ..	206
7.2.13	Brucelóza	169	7.6.13	Očkování proti varicelle (planým neštovicím)	207
7.2.14	Listerióza	169	7.6.14	Očkování proti humánnímu papilloma viru (HPV)	207
7.2.15	Mykoplazmové infekce	170	7.6.15	Očkování proti TBC (BCG imunizace)..	208
7.2.16	Chlamydiové infekce	171	7.7	Mykotická onemocnění	208
7.3	Infekce vyvolané mykobakteriemi	172	7.7.1	Tinea	208
7.3.1	Tuberkulóza	172			
7.3.2	Netuberkulózní (atypická) mykobakteriální onemocnění	178			
7.4	Lymeská borrelióza	178			
7.5	Virové infekce	179			

7.7.2	Kandidózy	209	10.1.6	Anémie z krvácení (posthemoragické)	239
7.7.3	Aspergilóza	209	10.1.7	Hemolytické anémie	240
7.8	Onemocnění způsobená parazity	210	10.1.8	Sideroblastické anémie (SA)	250
7.8.1	Infekce způsobené nematody (hlísticemi)	210	10.1.9	Panmyelopatie: aplastické anémie ..	250
7.8.2	Infekce způsobené trematody (motolicemi)	212	10.1.10	Myelodysplastický syndrom (MDS) ..	252
7.8.3	Teniázy (infekce způsobené tasemnicemi)	213	10.2	Onemocnění bílé krevní řady	252
8	Imunologie	215	10.2.1	Neutrofilní leukocytopenie	252
8.1	Primární imunodeficience	215	10.2.2	Funkční poruchy granulocytů	254
8.1.1	Poruchy B-lymfocytů	216	10.2.3	Reaktivní změny bílého krevního obrazu	255
8.1.2	Poruchy T-lymfocytů	217	10.3	Onemocnění sleziny	255
8.1.3	Kombinované poruchy T- a B-lymfocytů	218	10.3.1	Asplenie	255
8.2	Sekundární imunodeficience	222	10.3.2	Splenomegalie	255
8.3	Očkování a imunodeficience	222	10.4	Poruchy hemostázy	256
9	Revmatická onemocnění	223	10.4.1	Hemofilie A	256
9.1	Juvenilní idiopatická artritida (JIA)	223	10.4.2	Hemofilie B	258
9.1.1	Systémová JIA: Stillův syndrom	225	10.4.3	Von Willebrandův syndrom	258
9.1.2	Séronegativní polyartritida (s negativním revmatickým faktorem)	226	10.4.4	Koagulopatie z nedostatku vitaminu K	259
9.1.3	Séropozitivní polyartritida (s pozitivním revmatoidním faktorem)	226	10.4.5	Koagulopatie při jaterních onemocněních	260
9.1.4	Perzistující a rozšířená oligoartritida ..	227	10.4.6	Konzumpční koagulopatie	260
9.1.5	Artritida s entezitidou	227	10.4.7	Trombocytopenie	261
9.1.6	Psoriatická artritida	228	10.4.8	Poruchy funkce trombocytů	263
9.2	Reaktivní artritida	229	10.4.9	Trombocytózy	263
9.3	Revmatická horečka	230	11	Onkologie	265
9.4	Kawasakiho syndrom	232	11.1	Leukemie	265
9.5	Systémový lupus erythematodes	234	11.1.1	Akutní lymfatická leukemie (ALL) ..	266
9.6	Henoch-Schönleinova purpura	234	11.1.2	Akutní myeloidní leukemie (AML) ..	268
10	Hematologie	235	11.1.3	Chronická myeloidní leukemie (CML)	270
10.1	Onemocnění červené krevní řady	236	11.2	Nehodgkinské lymfomy (NHL)	271
10.1.1	Anémie z nedostatku železa	236	11.3	Hodgkinova choroba	273
10.1.2	Megaloblastická anémie	237	11.4	Histiocytózy	274
10.1.3	Kongenitální hypoplastická anémie: Diamond-Blackfanova anémie (DBA)	238	11.4.1	Histiocytózy z Langerhansových buněk (LCH)	274
10.1.4	Získané hypoplastické anémie	238	11.4.2	Hemofagocytující lymfocytózy	275
10.1.5	Anémie při chronických onemocněních (ACD)	239	11.5	Wilmsův nádor	276
			11.6	Neuroblastom	278
			11.7	Rabdomyosarkom	281
			11.8	Retinoblastom	283
			11.9	Osteosarkom	284
			11.10	Ewingův sarkom	285
			11.11	Nádory ze zárodečných buněk	286
			11.12	Nádory mozku	287
			11.12.1	Astrocytomy	289

11.12.2 Primitivní neuroektodermální nádory (PNET)	290	13.2.9 Akutní zánět středního ucha – otitis media acuta	331
11.12.3 Ependymomy	291	13.2.10 Mastoiditida	332
11.12.4 Kraniofaryngiom	291	13.2.11 Seromukotympanum	332
11.13 Nádory míchy	292	13.3 Onemocnění hrtanu, trachey a bronchů ...	333
12 Kardiologie	293	13.3.1 Subglotická laryngitida (pseudokrup)	333
12.1 Vrozené srdeční vady	294	13.3.2 Supraglotická laryngitida (akutní epiglottitida)	333
12.1.1 Vrozené obstrukce výtokového traktu levé komory	295	13.3.3 Aspirace cizího tělesa	335
12.1.2 Vrozené obstrukce výtokového traktu pravé komory	298	13.3.4 Akutní bronchitida	336
12.1.3 Vrozené srdeční vady s levoprávním zkratem	299	13.3.5 Obstrukční bronchitida a bronchiolitida	336
12.1.4 Vrozené vady s pravolevním zkratem	304	13.3.6 Primární ciliární dyskineze (syndrom nepohyblivých řasinek) ...	338
12.1.5 Vzácné cyanotické srdeční vady	307	13.3.7 Bronchiektázie	338
12.2 Získané nemoci srdce a cév	312	13.3.8 Asthma bronchiale	339
12.2.1 Bakteriální endokarditida	312	13.3.9 Cystická fibróza – mukoviscidóza (CF)	345
12.2.2 Myokarditida	314	13.4 Onemocnění plic	351
12.2.3 Perikarditida	314	13.4.1 Pneumonie	351
12.2.4 Kardiální insuficience	315	13.4.2 Plicní absces	352
12.2.5 Kardiomyopatie	316	13.4.3 Plicní atelektáza	353
12.3 Poruchy srdečního rytmu	317	13.4.4 Exogenní alergická alveolitida (EAA) ..	354
12.3.1 Poruchy tvorby vzruchu	317	13.4.5 Plicní emfyzém	354
12.3.2 Poruchy převodu vzruchu	321	13.5 Onemocnění pleury	355
12.4 Akcidentální šelest	321	13.5.1 Pleuritida a pleurální empyém	355
13 Onemocnění respiračního systému	323	13.5.2 Hydrotorax	356
13.1 Vrozené vývojové vady respiračního systému	325	13.5.3 Pneumotorax a pneumomediastinum	356
13.1.1 Atrézie choan	325	14 Gastroenterologie	357
13.1.2 Sekvence Pierre Robinova	325	14.1 Onemocnění jícnu	360
13.1.3 Kongenitální laryngotracheomalacie	325	14.1.1 Atrézie jícnu	360
13.1.4 Kongenitální stenózy trachey a bronchů	326	14.1.2 Gastroezofageální reflux (GER)	360
13.1.5 Kongenitální lobární emfyzém	326	14.1.3 Hiátová hernie	362
13.2 Onemocnění v oblasti uší, nosu a hltanu (ORL)	327	14.1.4 Achalázie jícnu	362
13.2.1 Epistaxe	327	14.1.5 Ezofagitida	363
13.2.2 Akutní rinofaryngitida	327	14.1.6 Poleptání jícnu	363
13.2.3 „Banální“ infekce horních cest dýchacích	328	14.1.7 Cizí tělesa v jícnu	364
13.2.4 Retrofaryngeální absces	328	14.2 Onemocnění žaludku	364
13.2.5 Sinusitida	329	14.2.1 Gastritida	364
13.2.6 Onemocnění hltanové mandle	329	14.2.2 Hypertrofická pylorostenóza	365
13.2.7 Obstrukční spánková apnoe (OSA) ..	330	14.3 Onemocnění střeva	367
13.2.8 Angina tonsillaris – tonzilitida	331	14.3.1 Atrézie a stenóza duodena	367
		14.3.2 Atrézie a stenózy jejunu a ilea	367
		14.3.3 Anální a rektální atrézie	368
		14.3.4 Hirschsprungova nemoc	369
		14.3.5 Meckelův divertikl	370
		14.3.6 Invaginace	370

14.4	Akutní infekční gastroenteritida	372	15.1.7	Rychle progredující glomerulonefritida (RPGN)	414
14.5	Idiopatická chronická zánětlivá střevní onemocnění	374	15.1.8	Goodpastureův syndrom	414
14.5.1	Crohnova nemoc	374	15.1.9	Anafylaktoidní purpura – Henoch-Schönleinova	415
14.5.2	Ulcerózní kolitida	376	15.1.10	Hemolyticko-uremický syndrom (HUS)	416
14.6	Malabsorpční syndrom	378	15.1.11	Trombóza renální žíly	418
14.6.1	Glukózo-galaktózová malabsorpce	378	15.2	Choroby ledvin s hlavním příznakem	
14.6.2	Intolerance laktózy	378		proteinurie	419
14.6.3	Intolerance sacharózy	379	15.2.1	Nefrotický syndrom (NS)	419
14.6.4	Malabsorpce fruktózy	379	15.2.2	Membranózní glomerulonefritida	422
14.6.5	Celiakie	380	15.2.3	Membranoproliferativní glomerulonefritida (MPGN)	423
14.6.6	Postenteritický syndrom	382	15.3	Tubulopatie	424
14.6.7	Alergie na bílkovinu kravského mléka (ABKM)	383	15.3.1	Renální glykosurie	424
14.6.8	Syndrom krátkého střeva	384	15.3.2	Renální tubulární acidóza (RTA)	424
14.7	Chronická habituální zácpa	385	15.3.3	Debré-De Toni-Fanconiho syndrom	425
14.8	Maldigesce při mukoviscidóze, cystické fibróze	386	15.3.4	Nefrogenní diabetes insipidus	426
14.9	Onemocnění jater a žlučových cest	386	15.3.5	Bartterův syndrom	427
14.9.1	Nekonjugované hyperbilirubinemie	386	15.4	Tubulointersticiální nefritida (TIN)	428
14.9.2	Konjugované hyperbilirubinemie	388	15.5	Arteriální hypertenze	428
14.9.3	Cholestáza	388	15.6	Selhání ledvin	430
14.9.4	Virové hepatitidy	393	15.6.1	Akutní selhání ledvin (ASL)	430
14.9.5	Autoimunitní hepatitida	398	15.6.2	Chronické selhání ledvin (CHSL)	432
14.9.6	Nevirové infekce jater	398	15.7	Vrozené vývojové vady ledvin	433
14.9.7	Fulminantní jaterní selhání	400	15.7.1	Agenze ledviny	433
14.9.8	Jaterní cirhóza a portální hypertenze	401	15.7.2	Hypoplazie ledvin	434
14.9.9	Reyeův syndrom	402	15.7.3	Anomálie polohy a fúze ledvinného parenchymu	434
14.9.10	Wilsonova nemoc	403	15.7.4	Cystické onemocnění ledvin	435
14.10	Onemocnění pankreatu	404	15.8	Infekce močových cest (IMC)	437
14.10.1	Akutní pankreatitida	404	15.9	Hydronefróza	438
14.10.2	Chronická pankreatitida	405	16	Voda a elektrolyty	443
14.10.3	Generalizovaná exokrinní pankreatická insuficience	406	16.1	Voda a sodík	443
15	Nefrologie a urologie	407	16.1.1	Dehydratace	443
15.1	Choroby ledvin s hlavním příznakem		16.1.2	Hyperhydratace	445
	hematurie	407	16.2	Elektrolyty	446
15.1.1	IgA-nefropatie	409	16.2.1	Hypokalemie	446
15.1.2	Benigní familiární hematurie (<i>thin</i> <i>basement membrane disease</i>)	410	16.2.2	Hyperkalemie	447
15.1.3	Idiopatická benigní rekurentní hematurie	410	16.2.3	Hypokalcemie	447
15.1.4	Alportův syndrom (AS)	411	16.2.4	Hyperkalcemie	448
15.1.5	Akutní postinfekční glomerulonefritida (AGN)	411	17	Dermatologie	449
15.1.6	Systémový lupus erythematoses (SLE)	412	17.1	Benigní kožní projevy novorozenců	449
			17.1.1	Erythema neonatorum	449
			17.1.2	Milia	450

17.1.3	Seboroická dermatitida kojenců	450	18.3	Onemocnění nervosvalového přenosu	476
17.1.4	Mongoloidní skvrna	450	18.3.1	Myasthenia gravis	476
17.2	Bakteriální kožní onemocnění	451	18.3.2	Botulizmus	477
17.2.1	Impetigo contagiosa	451	18.4	Myopatie	477
17.2.2	Staphylococcal Scalded Skin Syndrome (SSSS)	452	18.4.1	Svalové dystrofie	477
17.2.3	Erysipel	452	18.4.2	Zánětlivé myopatie	481
17.2.4	Panaricium	453	18.4.3	Myotonická dystrofie	
17.3	Kožní onemocnění způsobená viry	453		Curschmann-Steinertova	482
17.3.1	Molluscum contagiosum	453	18.4.4	Nedystrofické myotonie	483
17.3.2	Virové papilomy	454	18.4.5	Maligní hypertermie (MH)	484
17.4	Puchýřnatá onemocnění kůže	455	19	Neurologie	487
17.4.1	Hereditární epidermolýzy	455	19.1	Vrozené vývojové vady nervové soustavy	487
17.4.2	Erythema exudativum multiforme	456	19.1.1	Dysrafie (defekty neurální trubice)	487
17.4.3	Acrodermatitis enteropathica	457	19.1.2	Kraniosynostózy	490
17.5	Kongenitální ichthyózy	458	19.1.3	Mikrocefalie	492
17.6	Dermatitidy (ekzémy)	459	19.1.4	Ageneze CNS	492
17.6.1	Plenková dermatitida	459	19.2	Hydrocefalus	493
17.6.2	Atopická dermatitida	460	19.3	Epileptické záchvaty a epilepsie	496
17.6.3	Alergická kontaktní dermatitida	462	19.3.1	Generalizované epilepsie	497
17.7	Urtikariální onemocnění	463	19.3.2	Fokální epilepsie	502
17.7.1	Urtikarie	463	19.3.3	Epileptické encefalopatie	505
17.7.2	Hereditární angioedém	464	19.3.4	Zvláštní formy epilepsie	508
17.7.3	Strophulus infantum	464	19.3.5	Status epilepticus	508
17.8	Polékové a parainfekční exantémy	464	19.3.6	Příležitostné záchvaty	509
17.8.1	Polékové exantémy	464	19.3.7	Základní postupy pro léčbu epilepsie	510
17.8.2	Erythema nodosum	465	19.3.8	Onemocnění s projevy podobnými záchvatům	512
17.9	Epizoonózy	466	19.4	Onemocnění s bolestí hlavy jako vedoucím symptomem	513
17.9.1	Scabies – svrab	466	19.4.1	Migréna	514
17.9.2	Veš dětská – pediculosis capitis	466	19.4.2	Symptomatické bolesti hlavy	515
17.9.3	Pediculosis pubis	467	19.5	Pseudotumor cerebri	516
17.10	Poruchy pigmentace	467	19.6	Cévní onemocnění CNS	517
17.10.1	Hyperpigmentace	467	19.6.1	Vaskulární malformace	517
17.10.2	Hypopigmentace	468	19.6.2	Ischemické mozkové příhody	519
17.11	Mastocytózy	469	19.6.3	Trombóza mozkových žil a splavů	520
17.11.1	Mastocytom	469	19.7	Dětská mozková obrna	521
17.11.2	Urticaria pigmentosa a difúzní mastocytóza	470	19.8	Onemocnění extrapyramidového systému	523
18	Neuromuskulární onemocnění	471	19.8.1	Primární torzní dystonie (PTD)	523
18.1	Onemocnění motoneuronu	471	19.8.2	Dopa-responzivní dystonie (DRD)	524
18.1.1	Spinální muskulární atrofie	471	19.8.3	Huntingtonova chorea	525
18.2	Onemocnění periferních nervů	473	19.8.4	Tiky	525
18.2.1	Syndrom Guillain-Barrého (GBS)	473	19.9	Onemocnění mozečku	526
18.2.2	Paréza n. facialis	474	19.9.1	Vrozené vývojové vady mozečku	526
18.2.3	Hereditární motoricko-senzorické neuropatie (HMSN)	475	19.9.2	Hereditární ataxie	527
18.2.4	Hereditární senzorio-axonomní neuropatie (HSAN)	476	19.10	Rettův syndrom	527

19.11 Neurokutánní syndromy	528	21.3 Očkování dětí v České republice	554
19.11.1 Neurofibromatóza typ 1 (NF1)	528	21.3.1 Očkovací kalendář – pravidelné	
19.11.2 Neurofibromatóza typ 2 (NF2)	529	očkování dětí v České republice	554
19.11.3 Tuberózní skleróza	530	21.3.2 Dobrovolné očkování	554
19.11.4 Sturge-Weberův syndrom	531	21.3.3 Očkování rizikových skupin u dětí ...	554
19.11.5 Klippel-Trénaunayův syndrom	532	21.4 Psychomotorický vývoj kojence	556
19.11.6 Hippel-Lindauův syndrom	533	21.5 Novorozenecký screening	556
19.12 Onemocnění míchy	533	21.6 Novorozenecký screening sluchu	557
19.12.1 Syringomyelie	533	21.7 Sonografický screening dysplazie kyčlí	557
19.12.2 Tethered cord (syndrom fixované míchy)	534		
19.13 Kóma	534	22 Dětská psychologie a sociální pediatrie ..	559
19.14 Poranění lebky a mozku	537	22.1 Mentální anorexie (MA)	559
19.15 Roztroušená skleróza (RS)	538	22.2 Obezita	560
		22.3 Týrání a zneužívání dětí	562
20 Urgentní stavy v pediatrii	541	22.4 Enuréza	564
20.1 Popáleniny a opaření	541	22.5 Enkopréza	565
20.2 Tonutí	543	22.6 Dyslexie	565
20.3 Intoxikace	543	22.7 Dětský autismus	566
20.4 Kraniocerebrální poranění	546	22.8 Kórtavost	566
20.5 Kardiopulmonální resuscitace	546	22.9 Porucha vnímání a pozornosti s hyperaktivitou (ADHD – attention deficit hyperactivity disorder)	567
21 Preventivní péče o děti a dorost	549	Literární zdroje	569
21.1 Preventivní péče o děti a dorost v České republice	549	Vybrané laboratorní hodnoty	571
21.2 Jednotný systém preventivních prohlídek u dětí	550	Rejstřík	573

Seznam zkratek

A	anamnéza	AS	Alportův/Angelmanův syndrom/argininosukcinátlyáza
ABKM	alergie na bílkovinu kravského mléka	ASCA	protilátky proti <i>Saccharomyces cerevisiae</i>
ABPA	alergická bronchopulmonální aspergilóza	ASD	defekt síňového septa
ABPM	ambulantní monitorování krevního tlaku	ASL	akutní selhání ledvin
ACE	angiotenzin-konvertující enzym	ASLO	antistreptolysin O
ACTH	adrenokortikotropní hormon	AST	aspartátaminotransferáza
AD	autozomálně dominantní	AT III	antitrombin III
ADA	adenozindesamináza	ATB	antibiotika/-cký
ADEM	akutní diseminovaná encefalomyelitida	ATG	antitymocytární globulin
ADH	antidiuretický hormon, vazopresin	ATP	adenozintrifosfát
ADHD	porucha vnímání a pozornosti s hyperaktivitou	AV	atrioventrikulární
ADPKD	autozomálně dominantní polycystické onemocnění ledvin	AVM	arteriovenózní malformace
AEP	akustické evokované potenciály	AVSD	defekt atrioventrikulárního septa
AFP	alfa-fetoprotein	BCG	<i>Bacillus Calmette-Guérin</i>
AGN	akutní postinfekční glomerulonefritida	BE	exces bazí
AGS	adrenogenitální syndrom	BH ₄	tetrahydrobiopterin
AH	adenohypofýza (přední lalok hypofýzy)	BIPAP	Bilevel Intermittent Positive Airway Pressure
AHO	Albrightova hereditární osteodystrofie	BMD	Beckerova svalová dystrofie
AIDS	syndrom získané imunodeficiencie	BMI	Body Mass Index
AK	protilátka	BP	vazebný protein
AL	argininosukcinátlyáza	BPD	bronchopulmonální dysplazie
ALD	adrenoleukodystrofie	CACT	acylkarnitin-karnitin-translokáza
ALL	akutní lymfatická leukemie	CAH	kongenitální adrenální hyperplazie
ALP	alkalická fosfatáza	cALLA	běžný ALL antigen
ALT	alaninaminotransamináza	cAMP	cyklický adenosinmonofosfát
ALTE	Apparent-Life-Threatening Episode	CCM	cerebrální kavernózní malformace
AMA	antimitochondriální protilátky	CDC	Centrum pro kontrolu nemocí
AML	akutní myeloidní leukemie	CEA	karcinoembryonální antigen
ANA	antinukleární protilátky	CF	cystická fibróza (mukoviscidóza)
ANCA	protilátky proti cytoplazmě neutrofilů	CGD	chronická granulomatóza
aPTT	aktivovaný parciální tromboplastinový čas	CHARGE	Coloboma, Heart Disease, Atresia Choanae, Retarded Growth or Development, Genital Anomalies, Ear Anomalies
AR	autozomálně recesivní	CHE	cholinesteráza
ARCM	arytmogenní kardiomyopatie pravé komory	CK	kreatinináza
ARPKD	autozomálně recesivní polycystické onemocnění ledvin	CMD	kongenitální svalová dystrofie
ART	antiretrovirová léčba	CML	chronická myeloidní leukemie
		CMV	cytomegalovirus
		CNS	centrální nervový systém
		CPAP	kontinuální pozitivní dechový tlak

CPS	karbamoylfosfátsyntetáza	FEV ₁	objem vzduchu vydechnutý při usilovném výdechu za 1. sekundu
CPT	karnitinpalmitoyltransferáza	FGFR	receptor růstového faktoru fibroblastů
CRP	C-reaktivní protein	FH	familiární hypercholesterolemie
CTD	defekt karnitinového přenašeče	FHLH	familiární hemofagocytující lymfohistiocytóza
CTFR	Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator	FHT	familiární hypertriglyceridemie
CTG	kardiotokogram/-grafie	FISH	fluorescenční in-situ hybridizace
ČRR	Česká resuscitační rada	FJL	fulminantní selhání jater
D	diagnostika	FKHL	familiární kombinovaná hyperlipidemie
DCARC	chorobu kontrolující antirevmatická léčiva	FMN	flavinmononukleotid
DCM	dilatační kardiomyopatie	FMTC	familiární medulární karcinom štítné žlázy
DD	diferenciální diagnóza	FPIES	syndrom enterokolitidy indukované potravinovými proteiny (Food Protein Induced Enterocolitis Syndrome)
DDAVP	1-desamino-8-D-arginin-vazopresin	FSGS	fokálně segmentální glomeruloskleróza
DHAP	dihydroxyacetonfosfát	FSH	folikuly stimulující hormon
DHEA-S	dehydroepiandrosteronsulfát	FSME	klíšťová meningitida (jarně-letní)
Diag	diagnóza	ft ₃	volný trijodtyronin
DIC	diseminovaná intravaskulární koagulace	ft ₄	volný tyroxin
DIOS	syndrom distální střevní obstrukce	FW	sedimentace krve
DM	diabetes mellitus/dermatomyozitida	G6PD	glukózo-6-fosfátdehydrogenáza
DMARD	chorobu modifikující antirevmatická léčiva	GA 1	glutarová acidurie typ 1
DMD	Duchenneova svalová dystrofie	GABA	kyselina gama-aminomáselná
DMO	dětská mozková obrna	GADA	glutamát-dekarboxylázové protilátky
DORV	double outlet right ventricle	GBM	glomerulární bazální membrána
DRD	dopa-responzivní dystonie	GBS	Guillain-Barrého syndrom
DT	difterie, tetanus	GCDH	glutaryl-CoA-dehydrogenáza
DTaP	difterie, tetanus, acelulární pertuse	G-CSF	granulocyty stimulující faktor
EAA	exogenní alergická alveolitida	GER	gastroezofageální reflux
EAEC	enteroagregační <i>E. coli</i>	GFR	glomerulární filtrace
EBV	virus Epstein-Barrové	GIT	gastrointestinální trakt
ECHO	echokardiogram/-fie	GLDH	glutamátdehydrogenáza
ECMO	extrakorporální membránová oxygenace	GLUT	přenašeč glukózy
EEG	elektroencefalogram/-fie	GM-CSF	granulocyty-makrofágy stimulující faktor
EHEC	enterohemoragické <i>E. coli</i>	GN	glomerulonefritida
EIEC	enteroinvazivní <i>E. coli</i>	GnRH	gonadotropin uvolňující hormon
EKG	elektrokardiogram/-fie	GOT	glutamát-oxalacetát-transamináza
ELBW	novorozenec s extrémně nízkou porodní hmotností (Extremely Low Birth Weight Infant)	GPT	glutamát-pyruvát-transamináza
ELISA	Enzyme-Linked-Immunosorbent Assay	GRH	hormon uvolňující růstový hormon (growth hormonal releasing hormone)
EMG	elektromyogram/-fie	GTE	glycerintrierukát
EPEC	enteropatogenní <i>E. coli</i>	GTO	glycerintrioleát
EPH	edém, proteinurie, hypertenze	GVH	graft-versus-host
ERCP	endoskopická retrográdní cholangiopankreatoskopie	HA	hepatitida A/hypoalergen/ní
ETEC	enterotoxin produkující <i>E. coli</i>	HAV	virus hepatitidy A
FAB	francouzsko-americko-britský	HB	hepatitida B
FAD	flavinadenindinukleotid	Hb	hemoglobin
FAS	fetální alkoholový syndrom	HbA	adultní hemoglobin
FBD	familiární deficit apolipoproteinu B	HbF	fetální hemoglobin

HBV	virus hepatitidy B	L	léčba
HCD	horní cesty dýchací	LAP	leucinaminopeptidáza
hCG	lidský choriogonadotropin	LCH	hystiocytóza z Langerhansových buněk
HCM	hypertrofická kardiomyopatie	LCHAD	long-chain-3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenáza
HCV	virus hepatitidy C	LDH	laktátdehydrogenáza
HDL	lipoprotein o vysoké hustotě	LDL	lipoprotein o nízké hustotě
HDV	virus hepatitidy D	LGA	velký ke gestačnímu věku (Large for Gestational Age)
HEV	virus hepatitidy E	LGMD	svalová dystrofie končetinových pletenců
HHV	lidský herpesvirus	LGS	Lennox-Gastautův syndrom
Hib	<i>Haemophilus influenzae</i> typ b	LH	luteinizační hormon
HIV	virus lidské imunodeficiency	LKM-1	protilátky proti mikrozomálním antigenům jater a ledvin
Hkt	hematokrit	LN	lupusová nefritida
HLA	human leucocyte antigens (lidské leukocytární antigeny), hlavní histokompatibilní systém	Lp	lipoprotein
HLH	hypoplastické levé srdce	LTRA	antagonisté leukotrienových receptorů
HMG-CoA	hydroxymethylglutaryl-koenzym A	MAPCA	major aortopulmonary collateral arteries
HMSN	hereditární motoricko-senzorické neuropatie	MAS	syndrom aspirace mekonia
HOCM	hypertrofická obstrukční kardiomyopatie	MCAD	medium-chain-acyl-CoA dehydrogenáza
HPA	hyperfenylalaninémie	MCGN	glomerulonefritida s minimálními změnami
HPV	lidský papilomavirus	MCT	triglyceridy se středně dlouhým řetězcem
HRS	Hodgkinovy Reed-Sternbergovy buňky	MCUG	mikční cystoureterogram/-fie
HSAN	hereditární senzorio- autonomní neuropatie	MCV	střední objem erytrocytů
HSV	herpes simplex virus	MDS	myelodysplastický syndrom
HUS	hemolyticko-uremický syndrom	MEBD	onemocnění sval-oko-mozek (muscle-eye-brain)
CHRI	chronická renální insuficience	MELAS	mitochondriální encefalopatie s laktátovou acidózou a iktem
CHSL	chronické selhání ledvin	MEN	mnohočetná endokrinní neoplazie
IAA	inzulinové protilátky	MH	maligní hypertermie
ICS	inhalační kortikosteroidy	MHC	β -myozin těžkých řetězců/hlavní histokompatibilní systém
IDOL	infekce horních dýchacích cest	MHK	minimální koncentrace hemu
IE	mezinárodní jednotka = IU	MIBG	meta- ¹²³ I-benzylguanidin
IEL	intraepitelový lymfocyt	MIC	minimální inhibiční koncentrace
Ig	imunoglobulin	MLPA	Multiplex Ligation Probe Amplification
IGF1	Insulin-like Growth Factor 1	MMA	methylmalonová acidurie
IL	interleukin	MMR	spalničky, příušnice, zarděnky
IMC	infekce močových cest	MODY	Maturity-Onset Diabetes in the Young
INH	izoniazid	MOTT	mykobakteria jiná než TBC
IPV	inaktivovaná vakcína proti poliomyelitidě	MPGN	membranoproliferativní glomerulonefritida
IQ	inteligentní kvocient	MPS	mukopolysacharidóza
IRD	infantilní Refsumův syndrom	MRI	magnetická rezonance
IU	mezinárodní jednotky	MSH	melanocyty stimulující hormon
ITP	imunotrombocytopenická purpura	NAD	nikotinamidadenindinukleotid
IVA	izovalerová acidurie		
IVCDH	izovaleryl-CoA-dehydrogenáza		
IVIG	intravenózní imunoglobulin		
JIA	juvenilní idiopatická artritida		
JLNS	Jervell-Lange-Nielsenův syndrom		
JMML	juvenilní myelomonocytární leukemie		
KP	klinický průběh		

NADP	nikotinamidadeninukleotidfosfát	PTH	parathormon
NAGS	N-acetylglutamátsyntetáza	PTT	parciální tromboplastinový čas
NAIP	neuronální inhibitor apoptózy	PVL	periventrikulární leukomalacie
NALD	neonatální adrenoleukodystrofie	PWS	Prader-Williho syndrom
NBT	nitrotetrazoliová modř	RA	pravá síň
NEC	nekrotizující enterokolitida	RAEB	refrakterní anémie s excesem blastů
NF1/2	neurofibromatóza typ 1/typ 2	REAB-T	refrakterní anémie s excesem blastů v transformaci
NH	neurohypofýza (zadní lalok hypofýzy)	RAST	radioalergosorbent test
NHL	nehodgkinský lymfom	RCDP	rhizomelická chondrodysplasia punctata
NK-buňky	přirození zabíječi	RCM	restriktivní kardiomyopatie
NMDA	N-metyl-D-aspartát	RDS	syndrom dechové tísně
NNRTI	nenukleosidové inhibitory reverzní transkriptázy	RES	retikuloendotelový systém
NO	oxid dusnatý	RF	revmatický faktor
NRTI	nukleosidové inhibitory reverzní transkriptázy	RH	releasing hormon
NS	nefrotický syndrom	RIND	reverzibilní ischemický neurologický deficit
NSA	nesteroidní antirevmatika	RMS	rabdomyosarkom
NSE	neuronspecifická enoláza	ROP	retinopatie nezralých (nedonošených)
NTBC	2-(2-nitro-4-trifluoro-metylbenzoyl)-1,3-cyklohexandion	RPGN	rychle progredující glomerulonefritida
OAE	otoakustické emise	RSV	respirační syncytiální virus
OCT	ornitinkarbamoyltransferáza	RTA	renální tubulární acidóza
ORL	otorinolaryngologie	rtPA	rekombinantní tkáňový aktivátor plazminogenu
ORS	orální rehydratační roztok	RT-PCR	reverzní transkripční polymerázová řetězová reakce
OSA	obstrukční spánková apnoe	RWS	Roman-Wardův syndrom
P	průběh	SAA	těžká aplastická anémie
p.c.	post conceptionem	SCAD	shrot-chain-acyl-CoA-dehydrogenáza
PA	propionová acidemie	SCID	těžký kombinovaný imunodeficit
PAH	fenylnalaninhydroxyláza	SD	směrodatná odchylka
PAIR	punkce-aspirace-injekce-reaspirace	SEP	somatosenzorické evokované potenciály
PAS	kyselina p-aminosalicylová	SF	srdeční frekvence
pCO ₂	parciální tlak CO ₂ v krvi	SGA	malý vzhledem ke gestačnímu věku (Small for Gestational Age)
PCOS	syndrom polycystických ovarií	SIADH	syndrom inadekvátní sekrece ADH
PCP	<i>Pneumocystis jiroveci (carinii)</i>	SIDS	syndrom náhlého úmrtí dítěte (Sudden Infant Death Syndrome)
PCR	polymerázová řetězová reakce	SIRS	syndrom systémové zánětlivé reakce (Systemic Inflammatory Response Syndrome)
PDA	perzistující ductus arteriosus	SLA	protilátky proti solubilním jaterním antigenům
PEEP	pozitivní endexpiratorní tlak (positive end expiratory pressure)	SLE	systémový lupus erythematodes
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie	SMA	protilátky proti hladké svalovině/spinální muskulární atrofie
PET	pozitronová emisní tomografie	SPECT	jednofotonová emisní počítačová tomografie
PFC	perzistující fetální cirkulace	SSPE	subakutní sklerotizující panencefalitida
Pg	prognóza	SSSS	Staphylococcal Scalded Skin Syndrome
PHP	pseudohypoparatyreoidizmus		
PHS	Henoch-Schönleinova purpura		
PI	inhibitor proteáz		
PKU	fenyلكetonurie		
PLDD	praktický lékař pro děti a dorost		
PM	polymyozitida		
PNET	primitivní neuroektodermální tumor		
PNP	purinnukleosidfosforyláza		
pO ₂	parciální tlak kyslíku v krvi		
PTD	primární torzní dystonie		

STH	somatotropní hormon	VEP	vizuální evokované potenciály
STIKO	Stálá komise pro očkování	VIP	vazoaktivní intestinální peptid
susp.	podezření na	VLBW	novorozenec s velmi nízkou porodní hmotností (Very Low Birth Weight Infant)
TA	trikuspidální atřezie		
TBC	tuberkulóza	VLCAD	very-long-chain-acyl-CoA dehydrogenáza
TEOAE	tranzientně evokované otoakustické emise	VLDL	lipoprotein o velmi nízké hustotě
TGA	transpozice velkých cév	VSD	defekt komorového septa
TIA	tranzitorní ischemická ataka	VST	výměnná transfuze
TIN	tubulointersticiální nefritida	VUR	vezikoureterální reflux
TNF	tumor-necrosis factor	VWF	von Willebrandův faktor
TORCH	toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpes virus	VZV	varicella zoster virus
TRAK	antityreoglobulinové protilátky	WAGR	Wilmsův tumor, aniridie, vrozené urogenitální vady, mentální retardace
TRH	tyreotropin uvolňující hormon	WPW	Wolff-Parkinson-Whiteův syndrom
TSH	tyreotropin stimulující hormon	WWS	Walker-Warburgův syndrom
UDPG	bilirubin-uridin-difosfát-glukuronyl	ZS	Zellwegerův syndrom
UPD	uniparentální dizomie		
VDDR	D-vitamin dependentní rachitida		

