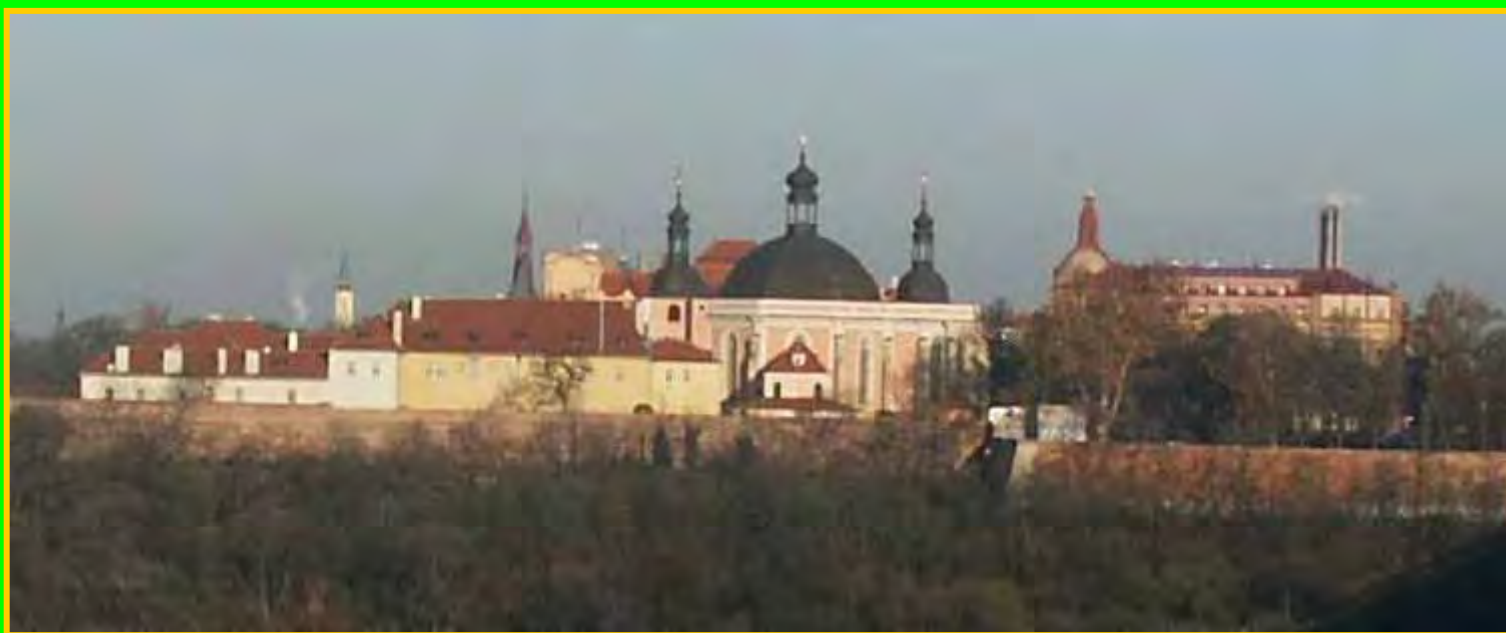
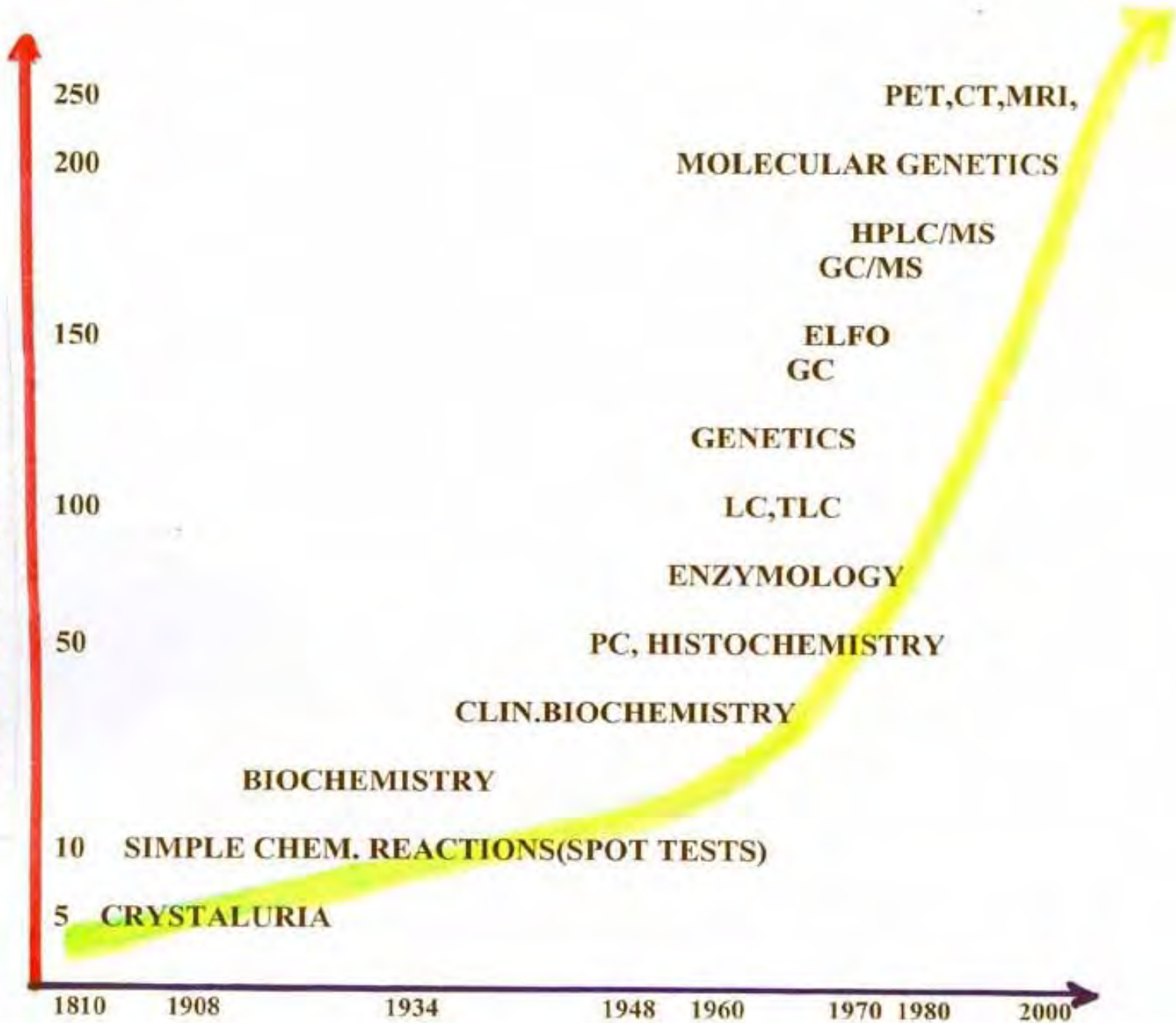


ZAČÁTKY DIAGNOSTIKY A LÉČBY DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH V ČSR



Hyánkovo milistínské vzpomínání z VFN a NNH Praha

NUMBER OF METHODS



Historie DMP ve světě:

- **Berzelius**(1831) a **Fischer**(1902) objev cystinu a dalších aminokyselin
- Sir **Archibald Garrod**(1908) internista se zájmem o biochemii-Croonian lecture-4 známé choroby: alkaptonurie, albinismus, pentosurie, cystinurie
- **G.Maedesová**(1932) tyrosinoza
- Genetik **Bateson**(1924)-vysvětlil pomocí Mendelových zákonů jejich dědičnost
- **A.Folling**(1934) – objevitel klasické fenyketonurie(PKU)-pediatr se zájmem o biochemii-možná detekce fenyketonů barevnou reakcí s FeCl_3
- **Kaufman**(1939)-biochemik-důkaz deficitu fenyalanin-hydroxylázy v játrech u Follingových pacientů
- **Conden, Gordon, Martin**(1944)-objev chromatografie, Nobelova cena
- **Dent**(1948)biochemik-prvý analyzoval chromatograficky aminokyseliny v moči pacientů s PKU a dalších DMP
- **H.Bickel**(1953) pediatr-navrhl bezfenylalaninovou dietní léčbu PKU
- **R.Guthrie**(1962)-mikrobiolog-pediatr:bakt.inhibiční test na fenyalanin v krvi a navrhl první screening PKU
- *Hyánek(1959) prováděl podle vzoru prof.Hambreuse screening cystinurie v pražských školách(n-5.000), a fenyketonurie v ÚSP CSSR (n-19.000)*



Sir Archibald Garrod
1858 - 1936



DR. A. FOLLING

Historie DMP v ČSR

- Prvého pacienta s dědič.metab.poruchou – alkaptonurií-popsal Dvořák(1954)
- Prvního dosp.pacienta s PKU popsál psychiatr Hausner (1958); dětské pacienty z ÚSP ústavů podrobně popsál Hecht(1961).
- Prvou klinickou studii o alkaptonurických pacientech a ochronoze hospitalizovaných v Mar.Lázních publikovali Kolář a Křížek(1969)
- Klinickou studii dětských fenylketonuriků z ÚSP v Opařanech popsala Blehová(1962),předmětem kand.disertační práce (publ. v Hálkově sbírce) a s Ing.Židlickým i výzkumného úkolu MZČR
- Prvé pacienty s alkaptonurií a její relat.vysoký výskyt na Slovensku popsál Siťaj (1956); další pacienty našel Neuwirt a spol.(1974); podrobně analyzoval vysokou incidenci na Horních Kysuciach a Horehroní; klinicko-genetickou studii předložil Sršeň a spol(1978)

1961

	ASYLUM INSTITUTES (9,916)	CHILDREN'S HOMES (7,805)	SPECIAL SCHOOLS (32,457)	INSTITUTES AND SCHOOLS FOR CHILDREN WITH IMPAIRED EYSIGHT (6,662)
CLASSICAL PKU	137	7	30	
HYPERPHENYLALANINEMIA	6	2	11	
HYPERTYROSINEMIA	1	12	12	
TYROSINOSIS			1	
CYSTINURIA	2	1	3	1
CYSTINE-LYSINURIA	34	3	21	10
HOMOCYSTINURIA	1			2
CYSTATHIONINURIA		1		
HYPERGLYCINEMIA	1			
HYPERLYSINEMIA	1			
IMINOACIDURIA	7			
LEUCINOSIS (MSUD)	1			
LESCH-NYHAN SYNDROME		1		
MUCCOPOLYSACCHARIDOSES	1			









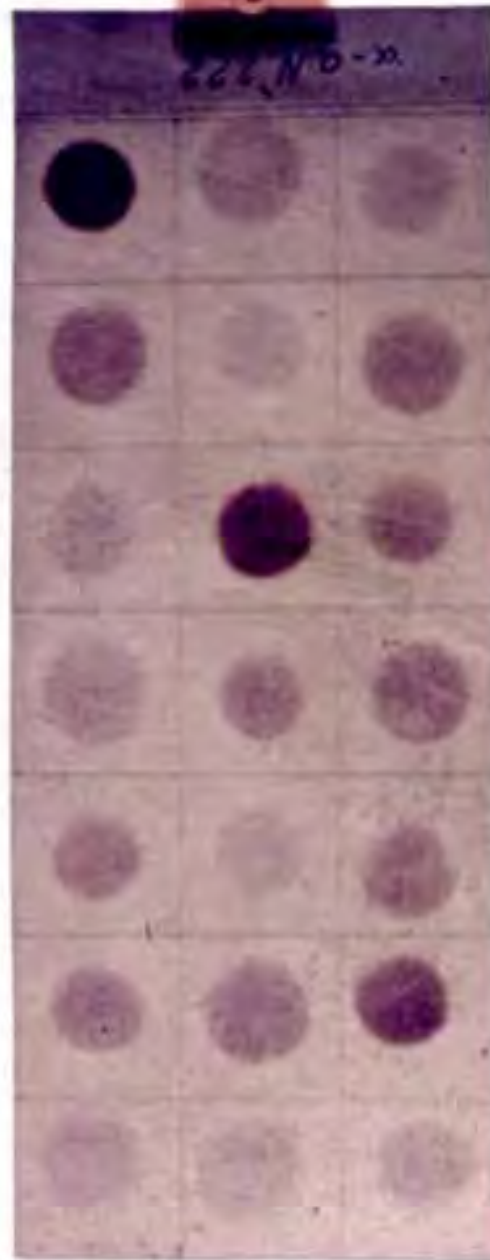
NORMÁLNÍ MOČ



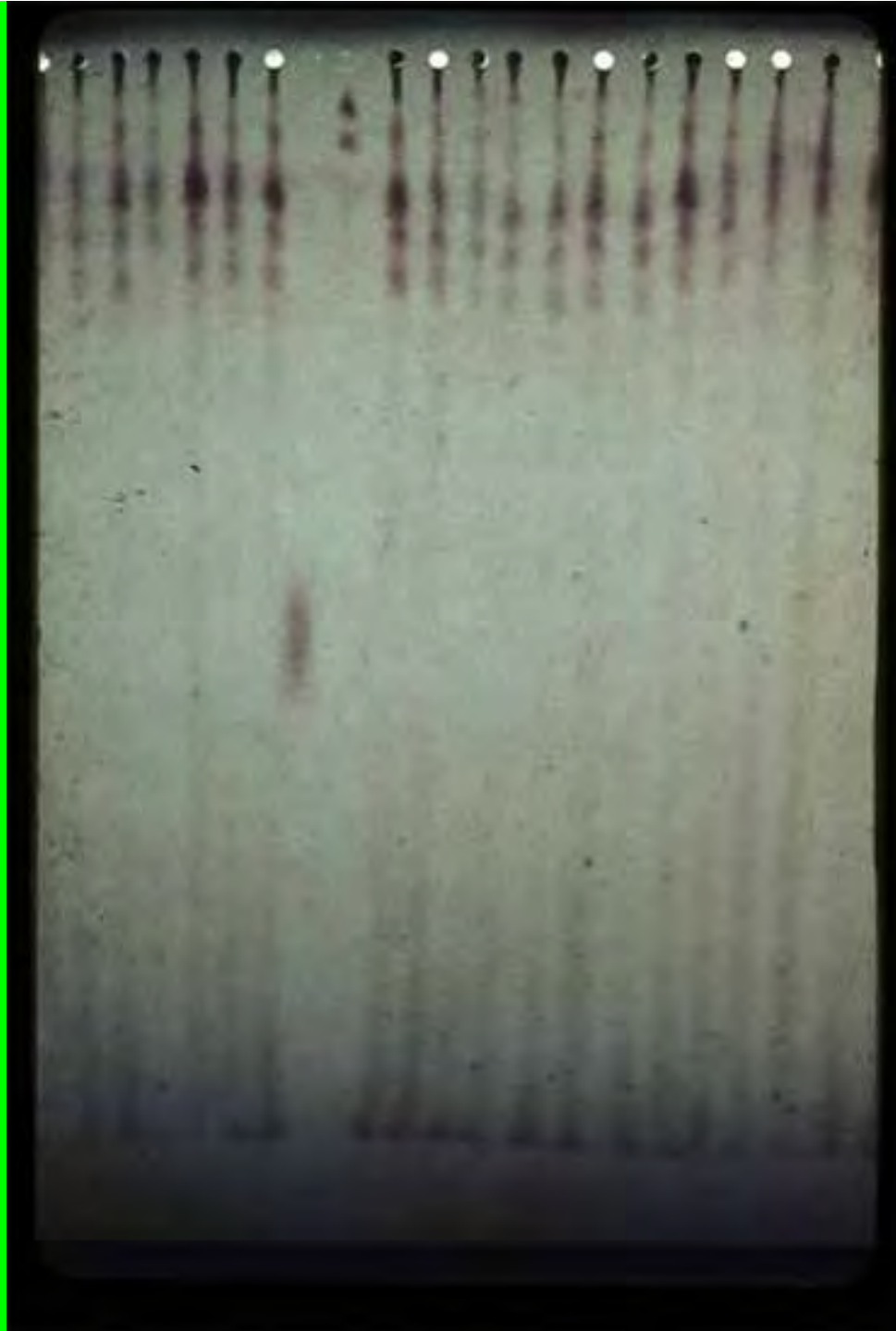
MELANURIE

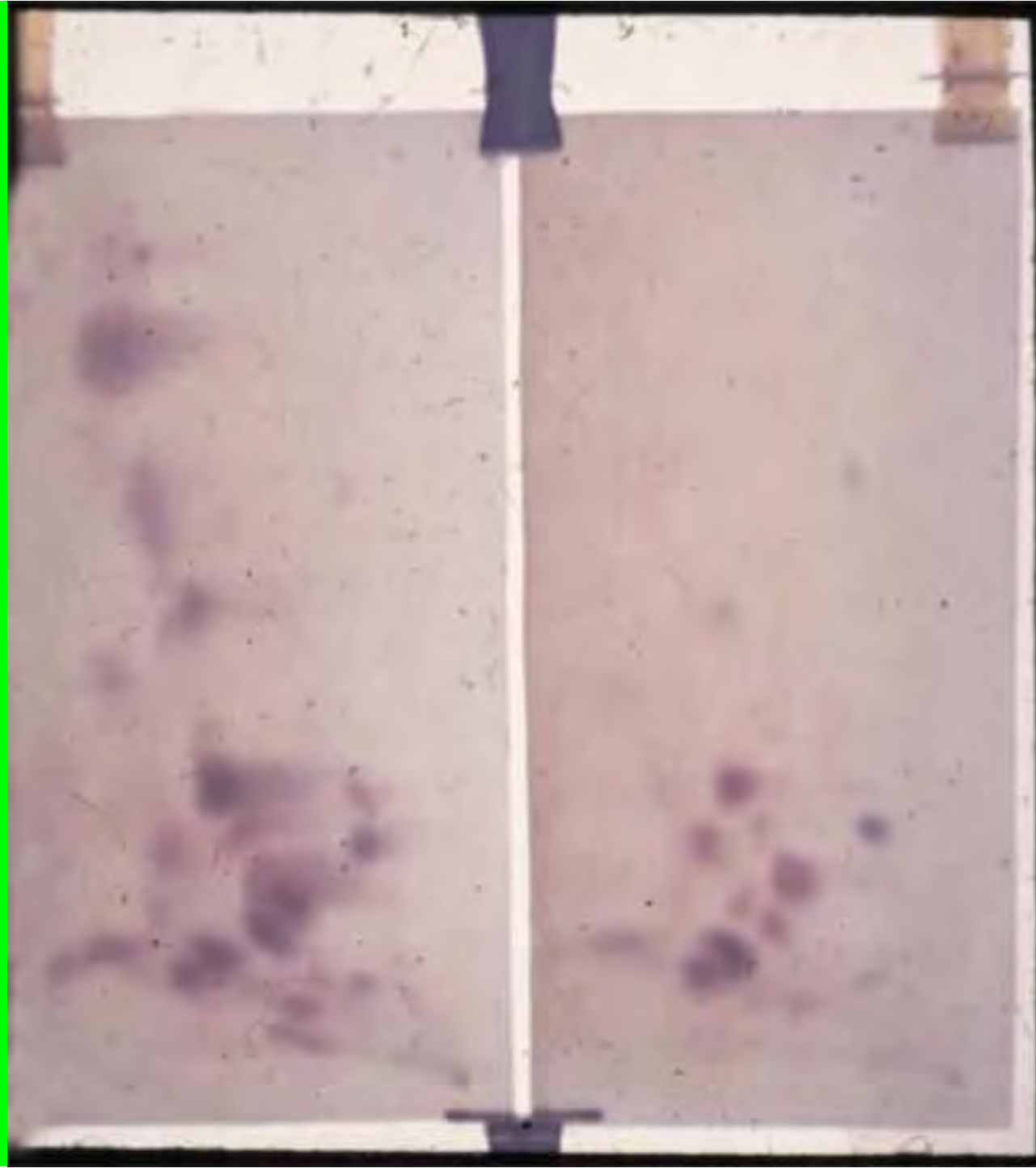
HOMOGENTISINUR

1962



1964





Založení samostatné odbor. společnosti v ČSSR

- První samostatné vystoupení zaměřené na dědičné metabolické vady se konalo v listopadu 1971 v posluchárně III. Interní kliniky FN II, kde kromě pozvaného Prof. Wadmana z Utrechtu vystupovali Semanová, Blehová, Brunecký, Mrskoš, Šobra a Hyánek; přednášky vyšly v ČLČ; jednání předsedal Prof. MUDr. Hněvkovský - předseda Spol. Lék. Čes.
- Na závěr setkání byla ustavena „Komise dědičných metabolických vad“, která pracovala nejprve při výboru Společnosti klin. biochemie JEP, kde měla od samotného počátku plnou podporu. Později její odbornou činnost garantovala ještě i Čs. spol. lék. genetiky a Čs. pediatriká společnost a začala tradice pravidelných odborných „Metabolických dnů“ ČSR a později střídavě i v SSR.

1971

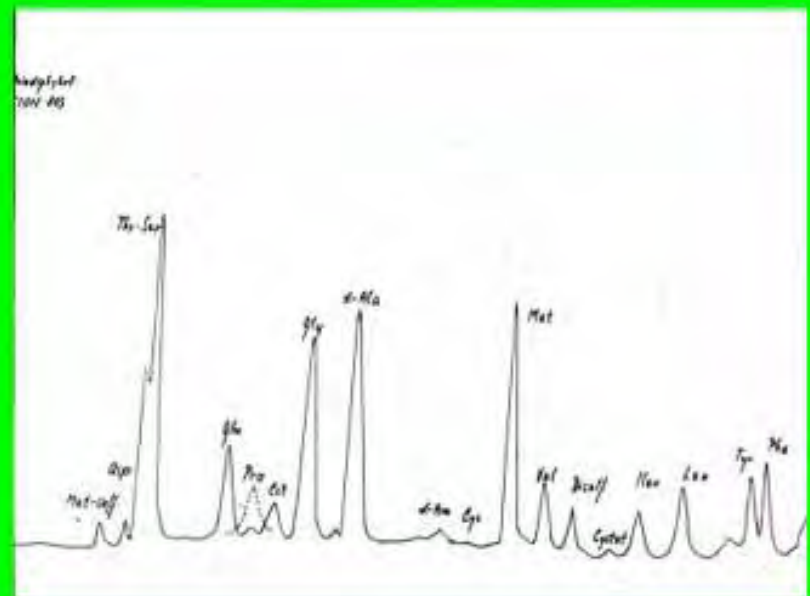
**VROZENÉ
PORUCHY
PŘEMĚNY
LÁTKOVÉ**



**pokyny
pro
rodiče**

**MUDr Josef
Hyánek**

1973



14.Fakultní vědecká konference FVL

- Oceněním našich aktivit byla i skutečnost, že v r.1977 byla pořádána tradiční 14.Fakultní vědecká konference, pro kterou vybral proděkan **Prof. MUDr. Hořejší** jako hlavní téma dědičné metabolické poruchy. Při této příležitosti jsme se blíže poznali s odborníky na lysozomální poruchy Doc. Ellederem, RNDr. Ledvinovou, a MUDr. Šmídem, se kterými jsme potom na fakultě soutěžili s kliniky „o místo na slunci“ a o dotace na výzkum či pro pozvané zahraniční speakery z oblasti metabolických poruch.

Ustavení Centra dědičných metabolických poruch v Praze

- 1982 rozhodnutím řed. ÚNZ hl.m.Prahy MUDr. Valdaufa a podpory jeho náměstka MUDr Cíznera bylo krajskému odborníkovi pro klin. biochemii Doc. MUDr. Hyánkovi schváleno a ustaveno **Centrum dědič.metabolických poruch pro hl.m.Prahu**, jehož působnost se postupně rozšířila na ostatní české, moravské a slovenské regiony event. sousední východoevropské země.
- Skoro rok však trvalo než došlo k „proclení“ prvního **GC/MS**- strategicky významného přístroje ze záp. Evropy do země RVHP (počítač pro GC/MS se totiž mohl použít pro navádění mezikontinentálních raket!)

Mezinárodní odborná setkání východoevropských zemí

- Protože nebyla možnost výjezdu na mezinár. Symposia na Západě, byla organizována samostatná mezinárodní symposia socialistických zemí ve 2-4 letých intervalech:
 - 1.NDR (Prof. Dr. Knapp, Greifswald,1972)
 - 2.ČSR (Doc. Dr. Hyánek, Zvíkov,1975)
 - 3.Maďarsko (Doc. Dr. Havasz,Szeged,1978)
 - 4.Polsko (Doc. Dr Czabalska,Torun,1980)
 - 5.SSSR (Prof. Lebeděv a Barašněv-Moskva,1982)
 - 6.Bulharsko (Doc. Radeva- Zlaté Písky,1984)
 - 7.NDR(Doc.Dr.Theile a Cobet,Leipzig,1987)
 - 8.ČSR (Ing. Mrskoš, Brno 1989)

Zvaní odborníci z celého světa na „Metabolické dny“ v ČSR

- V odborném programu vždy figurovali 1-2 fakultou pozvaní zahraniční řečníci, abychom byli informováni o aktuálním dění ve světě. Na náklady FVL nebo MZD byli pozváni:
- 1. Pracovní dny DMP 1979 v Praze Prof. **Holton** (Bristol), 1981 Prof. **Thalhammer** (Vídeň); na symposium RVHP o alkaptonurii organizované Prof. Sršněm v Donovalech (1981) pozván Prof. **McKusick** a Prof. **Bessman** (Baltimoru); 1982 Prof. **Schutgens** (Amsterdam), 1983 Dr. **Güttler** z Glostrupu, 1986 Prof. **Chalmers** (Londýn) a na biochemický sjezd pozván Prof. **Scriver** (Montreal) 1987 Dr. **Duran** a Dr. **Dorland** (Utrecht), 1989 v Brně- byli pozváni Dr. **Fowler** (Manchester), Prof. **Bremer** (Mnichov), Prof. **Mönch** (Berlín), Prof. **Koch** (Los Angeles), 1990 do Ostravy přijel Prof. **Saudubray** z Paříže, do Prahy na organizování celostátního PKU-registru přijela 1988 Dr. **Smithová** (Londýn), 1992 do Hradce Králové Prof. **H. Bakker** (Amsterdam), 1993 Prof. **Matalon** (Galveston); 1994 do Olomouce přijel Prof. **Dhondt** (Lille)

Čestní členové naší odv.společnosti

- Čestné členství za pomoc při rozvoji diagnostiky dědičných metabolických poruch v ČSR bylo uděleno:
Prof.Dr.H.J.Bremerovi (Heidelberg),
Prof.Dr.O.Thalhammerovi (Vídeň),
Prof.Dr.S.Wadmanovi (Utrecht),
Prof.Dr R.Kochovi (Los Angeles)
Prof.W.Niederwiserovi (Zurich).

INTERMETAB

- V rámci společného projektu spojených výzk.úkolů KP-12(laborat. diagnostika) a KP - 13(pediatric a genetika) a podporou Národní referenční a kontrolní laboratoře ČSR v r.1984 se podařilo zajistit i první hmotnostní spektrometr (GC/MS) s určením pro analýzy naší laboratoře ve FN 2 Praha a to v rámci mezinár.projektu INTERMETAB s využitím pro východoevropské země, Kubu a Mongolsko;“proclení“ trvalo 1rok
- Po sametové revoluci INTERMETAB zanikl

Uznání vice-presidentky SSIEM

- Dalším velkým oceněním byla pro nás 1989 návštěva Prof.Dr.B.Wilckenové (Sydney) ,která si prohlédla naše nové laboratoře na FP a způsobně sledovala náš diagnostický seminář vedený lámanou angličtinou.Na sjezdu SSIEM v Miláně o měsíc později pak před celým výborem společnosti uznale referovala jak byla udivena - co tam ti „komunisti“ všechno umí,jakou mají metodiku,nadšení a podporu nemocnice.

Nezapomínejme, že..

- Bylo málo klin. biochemiků, kteří včas pochopili nesmírný význam dobré diagnostiky, včasné léčby a efektivní prevence DMP: vyjímkou byli **Prof. Wadman(NL)**, **Adelkreutz(N)**, **Niederwieser(CH)**, **Raine (GB)**, **Efron**, **Sweetman(USA)**, **Prim.Dr.Cicvárek(SSR)**, kteří mně všichni velice pomáhali
- První **kontroly kvality hladin cholesterolu a glukosy** ,které se rozesílaly po světě z Mezinárodní Referenční lipidové laboratoře Ing. Graffnettera (IKEM) vyráběla LACHEMA a analyzoval na našem GC/MS Ing. Pehal z Diagnostického centra DMP Praha

1986



Novorozenecký screening

- **1964** jsme zahájili novorozenecký screening PKU na gyn.porod. klinikách VFN- Prim.MUDr.Vinšová (chromatog.metodou Efronové kapilární krve z patičky)
- Návrh povinného celopopul. screeningu PKU na MZCSR v r.1968 neprošel pro vážnější polit.události
- Povinný screenig na PKU v ČSR byl zaveden od **1.1.1975** Věst.MZd ČSR,XV/1975. Vyšetření bylo realizováno Guthrieho metodou z r.1954 (Sevatest FKU výrobce Imuna- Šar.Michalany) 5.-6.den po narození z kapilární krve,pokud dítě přijímá alespoň 24 h proteinovou stravu.Ve VFN zavedený mnohočetný screening chromatografický byl ponechán a byla určena další 3 screeningová centra pro PKU v Praze, v Brně a Ostravě.

PKU SCREENING CENTRES(1976)

N - newborn

M - maternal



BOHEMIA
79 600 newborns

MORAVIA
50 800 newborns

CZECH REPUBLIC (9.5 MIL)

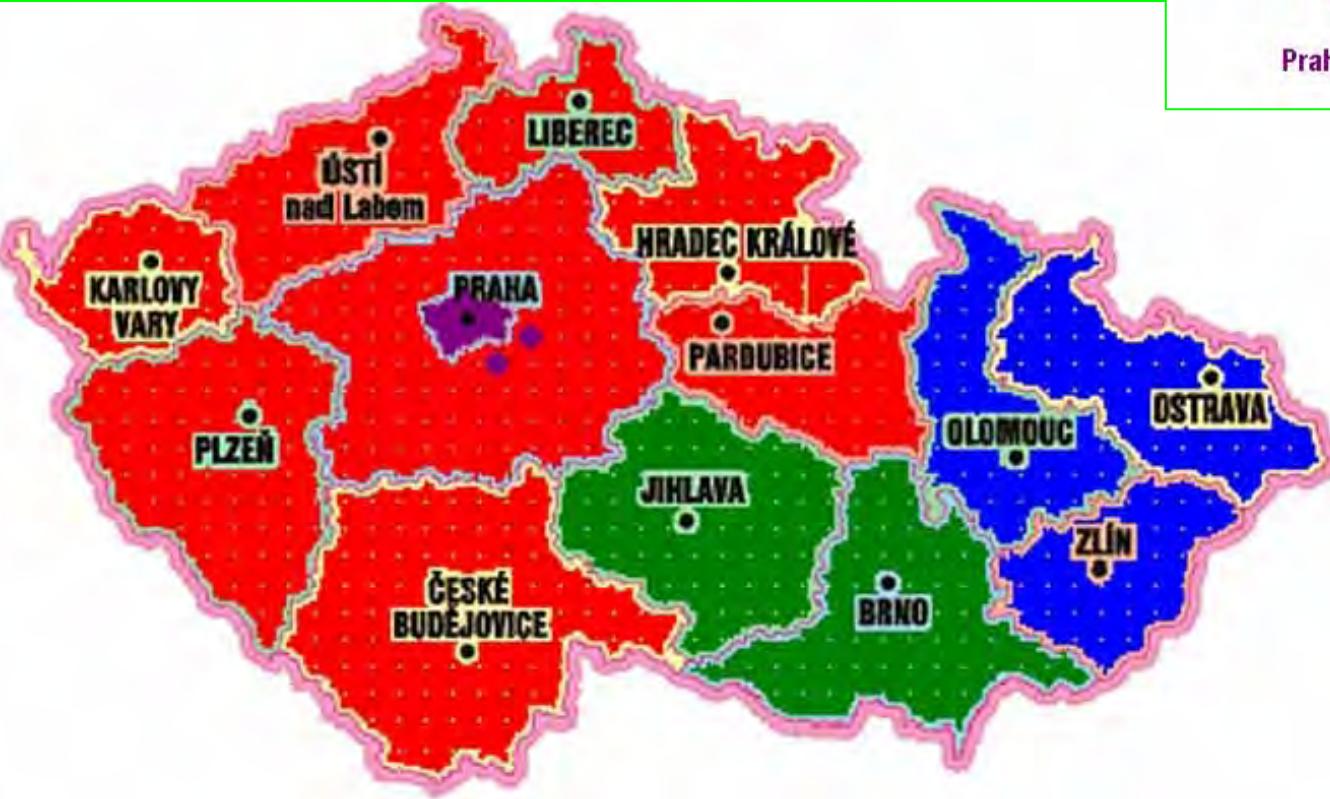
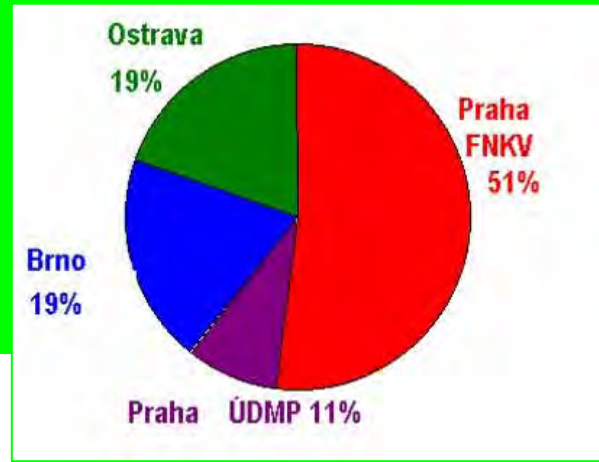
SLOVAK REPUBLIC (5.5 MIL)
87 100 newborns

CZECHOSLOVAKIA

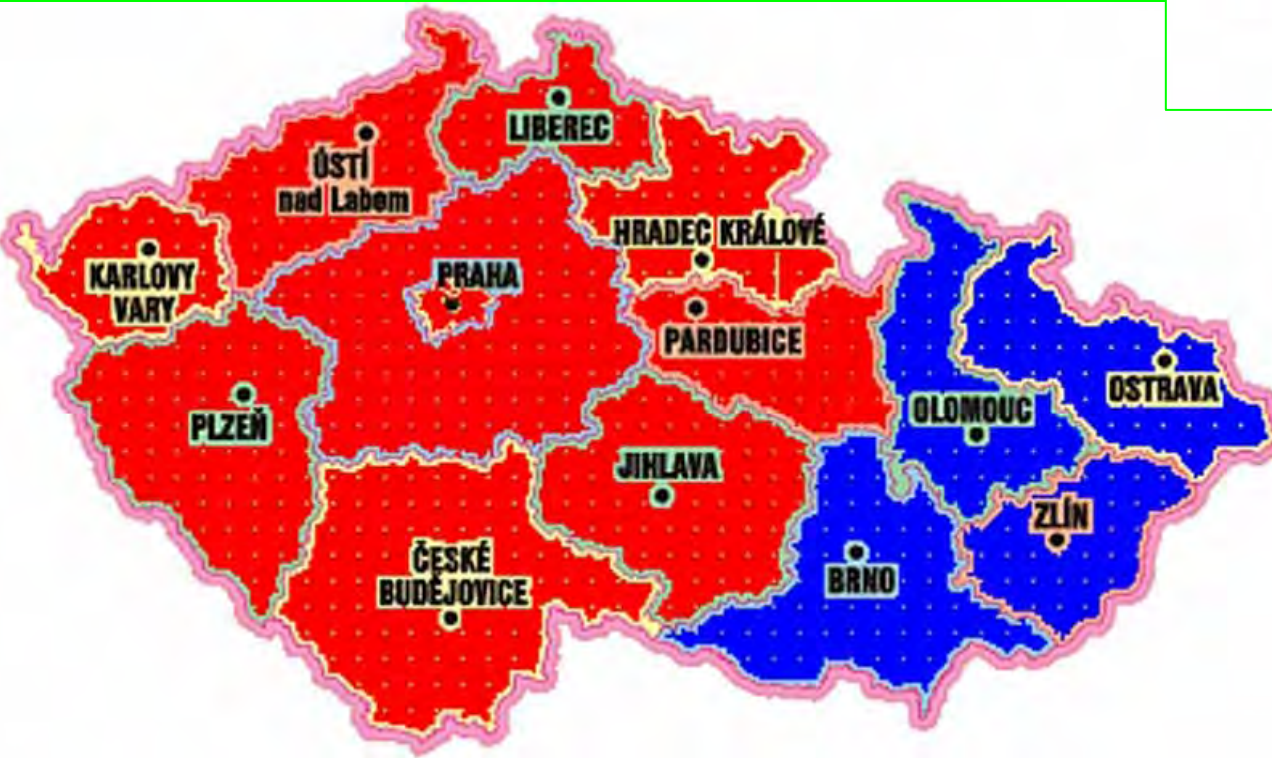
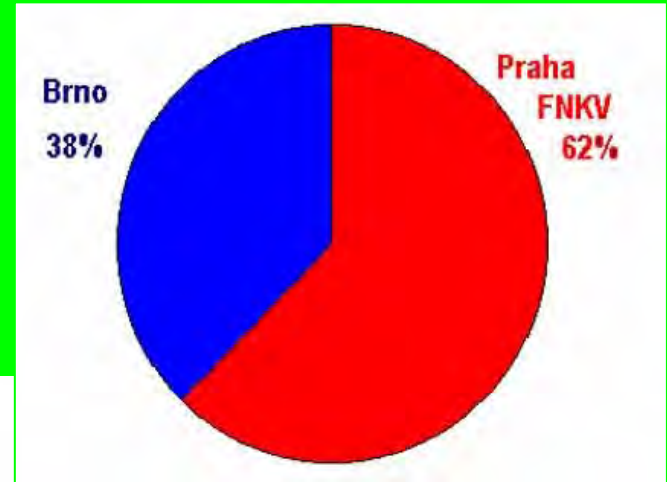
Centra pro novoroz. screening ČR (PKU, CH, CAD)

- Laboratoř novorozeneckého screeningu, Klinika dětí a dorostu FNKV, Praha (Doc.MUDr.Votava, Ing. Kračmar)
- Laboratoř novoroz.screeningu OKBH Dětská nemocnice, Brno (MUDr Vinohradská)
- Laboratoř novoroz.screeningu ÚKB FNsFP Ostrava (Dr Švagera)
- Ústav dědič.metabolických poruch, Praha (MUDr.Štastná)

Screening fenylketonurie



Screening kongenitální hypothyreózy



Maternální PKU

- Již v ÚSP CSSR jsme nacházeli mentálně poškozené děti s mikrocefalií začali jsme vyšetřovat i jejich matky na hladinu Phe a tak jsme objevili „maternální hyperfenylalaninemii“.
- Záchyt a prognozu první léčené těhotné pacientky jsme konfrontovali s nejpovolanějšími odborníkem té doby- Prof.Bickelem(Heidelberg);bylo jenom nadšení a morální podpora Dr Raineho (Birmingham),kde se už s podobnou pacientkou setkali
- Povzbuzeni dobrými výsledky léčby- začali jsme vyšetřovat v pražském regionu všechny těhotné ženy při jejich první návštěvě těhotenské poradny (**Maternal Hyperphenylalaninemia Preventive Program-1984**-první na světě!).Mohli jsme začít léčit nízkofenylalaninovou dietou i prvou matku fenylketonuričku už před koncepcí.Pomocí zátěžových testů s L-Phe jsme se naučili určovat budoucí vhodné otce zda nejsou deficitní na Phe-hydroxylázu, a potom už jsme jen s velikou úzkostí očekávali 9 měs. narození prvního dítěte –Vendulky, která se narodila prakticky zdravá.
- Vendulka už nám porodila 2 zdravé děti;celkem máme více jak 30 dětí narozených z fenylketonurických matek



Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch v ČR

- Ústav dědič.metabolických poruch 1.LFUK Praha (Prof.Dr.Elleder,MUDr.Štastná)
- Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch KDDL 1.LFUK Praha, (Prof.Dr.Zeman,Dr.Houštěk,DrSc.)
- Laboratoř dědič.metabolických poruch FN Olomouc (Doc.Dr.Adam,Ph.D.)
- Laboratoř dědič.metabol.poruch,Dětská klinika FN Hradec Králové(MUDr.Marklová,CSc.)
- Laboratoře OKBH PDM FN Brno (MUDr.Vinohradská) Centrum molekul.biologie IHOK FN Brno
- Ústav klin.biochemie FNKV(Doc.Dr.Čechák,CSc.)
- Ústav klin.biochemie FNsFP Ostrava (Dr.Šromová)
- VÚP Brno(Prof.Dr.Brunecký,Prof.Stejskal 1963-2002)

Laboratoř pro DMP – dětská klinika FN Hradec Králové

č.	Metabolit, enzym
1	aminokyseliny
2	aminokyseliny
3	amoniak
4	adenosindeaminasa
5	adenylsukcinátlyasa
6	adenylsukcinátlyasa
7	bílk., pH, cukr, aceton
8	biotinidáza
9	biotinidáza
10	cystin
11	cystin
12	fenylpyruvát
13	fosfomanomutáza
14	fosfomanoizomeráza
15	galaktóza
16	glykosaminoglykany
17	glykosaminoglykany
18	glykosaminoglykany
19	glykosaminoglykany
20	histidin
21	homocystin
22	homogentisová kys.
23	homogentisová kys.
24	homogentisová kys.
25	kamitín volný a celkový

26	ketokyseliny
27	kreatinin
28	laktát
29	methylnalonová kys
30	močová kyselina
31	nukleosidfosforyláza
32	oligosacharidy
33	organické kyseliny
34	organické kyseliny
35	orotová kyselina
36	puriny, pyrimidiny
37	puriny, pyrimidiny
38	sacharidy- reduk. látky
39	sacharidy
40	sialyloligosacharidy
41	siřičitany
42	sulfatidy
43	thiosulfáty
44	transferin - izoformy
46	tryptofan + indoly
45	tryptofan + deriváty kynureninu
47	tyrosin

Celoplošný novorozenecký a selektivní screening na OKBH PDM FN Brno

Onemocnění	Pr	Vyšetření (metabolit)	Materiál
PKU/HPA	I.II	Aminokyseliny screening	moč
Hereditární tyrosinémie typ I a II	I.II	Aminokyseliny kvantitativně (profil i jednotlivě)	sérum/plazma, moč
Alkaptonurie	I.II	Monosacharidy, disacharidy semikvantitativně	sérum/plazma, moč
Cystinurie	I.II	Oligosach	Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie
Galaktosémie	I.II	Organické	Deficit alfa -1-antitrypsinu
Glykogenózy	I.II	Kyselina r	Smith-Lemli-Opitz syndrom
Hereditární intolerance fruktózy	I.II	Kyselina c	Galaktosémie
MCAD	I.II	Glykosam	Wilsonova choroba
4-OH butyrátová acidurie	I.II	Puriny a p	Gylkogenóza typu Ia,Ig
Familiární hypercholesterolémie	I.II	Sukcinylp	Kongenitální adrenální hyperplázie
Familiární deficit Apo B-100	I.II	7-dehydro	Genotyp apolipoproteinu E
Familiární deficit Apo E		Vyšetření	Familiární hypercholesterolémie – defekt LDL receptoru
Smith-Lemli-Opitz syndrom		Screening PKU/HPA	Familiární defekt Apo B100
Dědičný deficit AAT		Screening kong.adrenální hyperplázie	severní a jižní Morava
Wilsonova choroba		Screening kong.hypotyreózy	severní a jižní Morava
Niemann-Pick A/B			
Alagille syndrom	I.DIK		Puriny a pyrimidiny semikvantitativně
Bulózní epidermolýza	Kožní oddělení I.DIK		
Porfyrie, protoporfyrie	Kožní oddělení I.DIK		Sukcinylpuriny semikvantitativně
X-link recesivní ichtyóza	Kožní oddělení I.DIK		7-dehydrocholesterol kvantitativně
			sérum/plazma, plodová voda

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA 2007

Ústav dědičných metabolických poruch VFN



Metabolická příručka byla podpořena projektem Metabol
CE04-3-07/17.01.02/2008, který je spolufinancován
evropským rozpočtem ČR a rozpočtem hlavního



Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK

Tabulka 1: Ústav dědičných metabolických poruch

Název pracoviště	Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK
Adresa pracoviště	128 08 Praha 2, Ke Karlovu 2
Přednosta	Prof. MUDr. Milan Elleder, DrSc. m.elleder@cesnet.cz TF 224 967 600
Prisadř	MUDr. Sylvie Štátná, CSc., MBA sylvie.statna@vfn.cz TF 224 967 708, 224 967 710
Vedoucí lékařského úseku	MUDr. Eva Kolářová kolarova.eva@vfn.cz TF 224 967 710
Vedoucí analytického úseku	Ing. Petr Chrástina petr.chrastina@vfn.cz TF 224 967 647
Zastupující vedoucí laborantka	Eva Klímová eva.klimova@vfn.cz

40

Název:	Kamitin volný, celkový, acylovaný v séru Poměr acylovaný/volný kamitin v séru	
Materiál:	sérum	
Státní:	ne	
Dostupnost:	2 týdny	
Provádí:	laboratoř A	
Posledníky:		
Jednotky:	μmol/l	
Referenční mez:		
	Volný kamitin – sérum	
	Věk	Konzentrace
	0-1 den	11,5-36,0
	1 den-1 týden	10,1-21,0
	1-4 týdny	12,3-46,2
	4 týdny-1 rok	26,9-40,0
	1-6 let	24,3-62,5
	6-10 let	21,7-66,4
	10-17 let	21,7-64,5
	> 17 let	25,4-94,1
	Celkový kamitin – sérum	
	Věk	Konzentrace
	0-1 den	23,3-67,9
	1 den-1 týden	17,4-40,6
	1-4 týdny	18,5-58,7
	4 týdny-1 rok	38,1-68,0
	1-6 let	34,6-83,6
	6-10 let	27,8-82,9
	10-17 let	33,7-77,0
	> 17 let	33,7-77,5
	Kamitin acylovaný – sérum	
	Věk	Konzentrace
	0-1 den	7,0-36,6
	1 den-1 týden	2,9-27,8
	1-4 týdny	4,7-14,5
	4 týdny-1 rok	7,7-19,0
	1-6 let	4,0-28,3
	6-10 let	3,1-32,1
	10-17 let	3,7-29,2
	nad 17 let	5,4-30,1
	Poměr acylovaný/volný kamitin v séru	
	Věk	Hodnota
	< 1 týden	0,1-1,47
	> 1 týden	0,1-0,9

Název:	Kamitin volný, celkový, acylovaný v moči Poměr acylovaný/volný kamitin v moči
Indikace:	susp. porucha transportu kamitinu nebo β-oxidace mastných kyselin – ataky hypoglykémie při hladovění nebo zvýšené zážití organitmu, s hepatomegalií a hepatopatií, hypertrofií děložní nebo děložní kardiomyopatií, myopatickým syndromem, svalovou slabostí, atakou rhabdomyolizy při hypokéti, SIDS, Reye-like epizody, maternální HELLP syndrom (hypertenze, elevated liver enzymes, low platelets) a AHP syndrom (acute fatty liver pregnancy syndrome) susp. sekundární kamitínový deficit – u organických acidurií, u pacientů na nízkobílkové dietě, u pacientů s epilepsií na terapii valproátem, u pacientů na dlouhodobé parentální křečce, při poruchách příjmu potravy, při křečce s ketocidóze mentální u pacientů na suplementaci kamitinem
Interpretace:	výsledek příjmu koncentrace volného a celkového kamitinu – u primárního kamitínového deficitu zvýšená koncentrace volného a celkového kamitinu se sníženým poměrem acylovaného kamitinu – u deficitu CPT I (kamitínolipyltransferázy I) sekundární kamitínový deficit s normálním nebo zvýšeným poměrem acylovaných kamitinů – u všech ostatních poruch transportu kamitinu a β-oxidace mastných kyselin, u organických acidurií, u poruch respiračního řetězce, u pacientů na nízkobílkové dietě, u pacientů s epilepsií na terapii valproátem, u pacientů na dlouhodobé parentální křečce, při poruchách příjmu potravy, při křečce s ketocidóze nízký obsah je nutně opakovat v atax. dekompenzace
Garant:	duben 2007: Petr Chrástina, Sylvie Štátná
Název:	Kamitin volný, celkový, acylovaný v moči Poměr acylovaný/volný kamitin v moči
Typ metody:	kvantitativní
Princip staovení:	radioenzymické enzymatické stanovení ¹⁴ C acetylkamitinu, kamitínacetyltransferázy stanovení celkového kamitinu po alkalické hydrolyze acylovaný kamitin – rozdíl celkového a volného kamitinu poměr ACFC – acylovaný kamitin / volný kamitin
Materiál:	moč
Státní:	ne
Dostupnost:	2 týdny
Provádí:	laboratoř A
Posledníky:	
Jednotky:	mmol/mol kreatininu
Referenční mez:	Kamitin volný, celkový a acylovaný v moči 100-1300 Poměr acylovaný kamitin/volný kamitin v moči < 3,5
Indikace:	při odchýlení ve výčtině kamitinu v séru
Interpretace:	normální až zvýšený podíl acylovaných kamitinů – u poruch transportu kamitinu a poruch β-oxidace mastných kyselin, u nízkých organických acidurií, u pacientů na terapii valproátem, při ketonurii
Garant:	duben 2007: Petr Chrástina, Sylvie Štátná

41

International Scientific Societies

- **SSIEM**-Society for Study of Inborn Errors of Metabolism(Liverpool) ustavena v r.1963 Sheffield -ve výboru společnosti působili:J.Hyánek, V.Kožich, J.Zeman.Společnost uspořádala své 38th Symposium v Praze 2001-president Doc.Dr V.Kožich,CSc.
- Společnost vydává **Journal of Inherited Metabolic Disease**-v red.radě pracovali J.Hyánek, V.Kožich,
- **ISNS**-International Society for Neonatal Screening(ve výboru pracoval Hyánek);spol.vyd.časopis **SCREENING**, v red.radě působil i Hyánek.Společnost v r.2009 v Praze pořádá 8th European Symposium of Newborn Screening -president Doc.Dr.Votava,PhD.
- **ASIEM**-Asiatic Soc.Inborn Errors of Metabolism-Doc.Dr.Bzduch-Bratislava

JIMD

Journal of Inherited Metabolic Disease

Volume 30 · No. 4 · August 2007



Neonatal Screening

Guest Editors: Georg F. Hoffman,
Rodney Pollitt, Toni Torresani
and Seiji Yamaguchi



Springer

SSIEM

www.jimd.org

SCREENING

Journal of the International

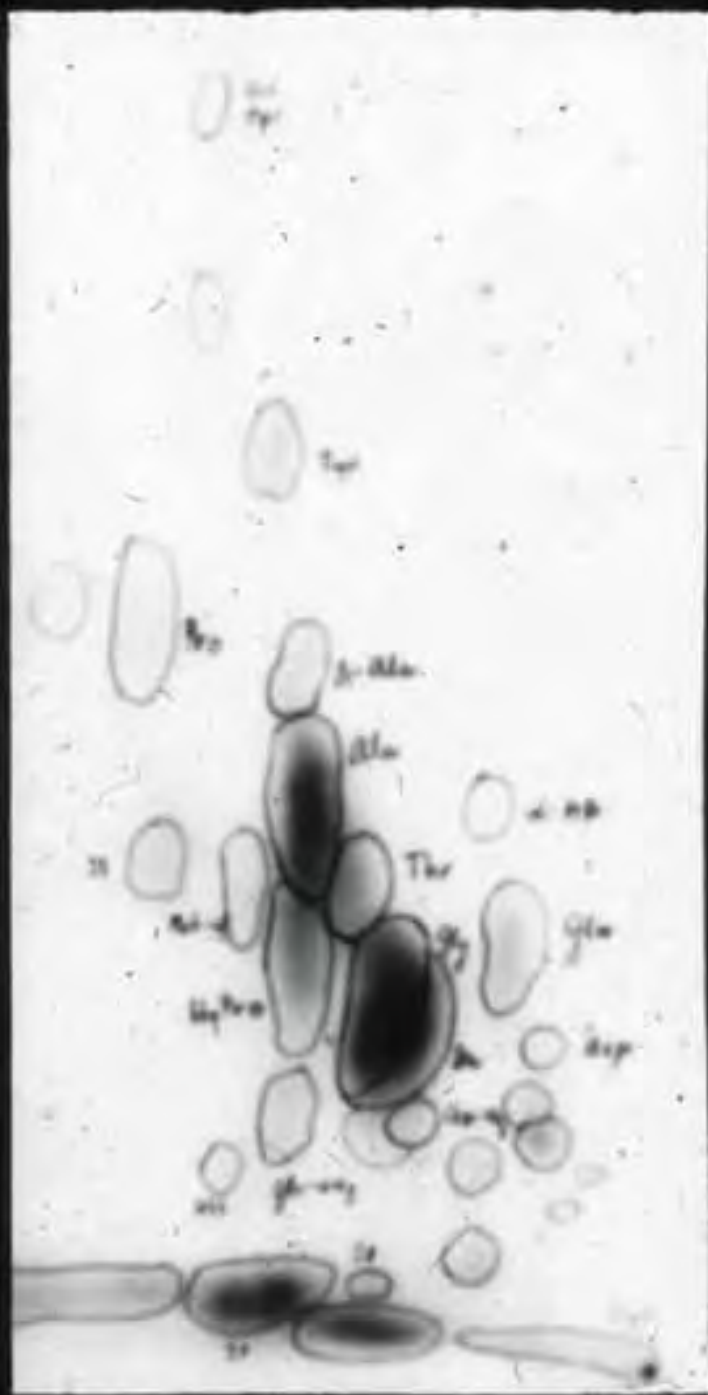
Society of Neonatal Screening



Announcing -

"SCREENING"
A NEW JOURNAL
from
ELSEVIER
SCIENCE
PUBLISHERS

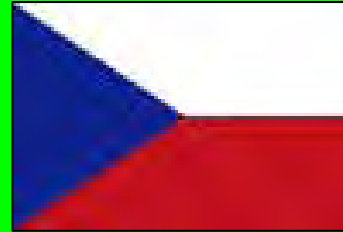
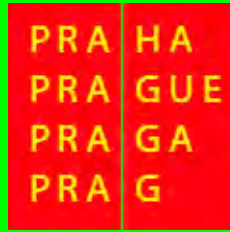
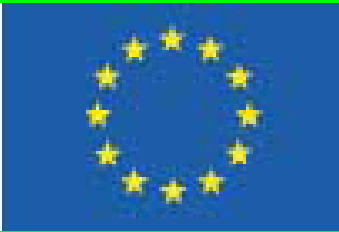
ELSEVIER





Poděkování za poskytnuté informace:

- Doc.MUDr.F.Votavovi,PhD., FNKV Praha
- Doc.MUDr.M.Dastichovi,CSc., FN Brno
- As.MUDr.E.Marklové,CSc., FN Hradec Králové
- Prim.MUDr.S.Štastné,CSc,MBA, VFN Praha
- Prim.MUDr.J.Franekové, IKEM Praha
- Doc.RNDr.T.Adamovi,PhD.,Olomouc
- a všem ostatním,kteří mi pomáhali



Projekt: Metabolické vzdělávací centrum

**Tento projekt je spolufinancován
evropským sociálním fondem, státním
rozpočtem ČR a rozpočtem hlavního
města Prahy
(garant: Prim. MUDr. S. Štastná, CSc, MBA)**

Děkuji Vám za pozornost ...



ASSOCIATION OF CZECHOSLOVAK MEDICAL SOCIETIES
J. E. PURKYNE
CZECH SOCIETY OF MEDICAL GENETICS
CZECH PEDIATRIC SOCIETY
CZECH SOCIETY OF CLINICAL BIOCHEMISTRY

8th SYMPOSIUM
OF SOCIALIST COUNTRIES
ON HEREDITARY METABOLIC
DISORDERS

BRNO, CZECHOSLOVAKIA
SEPTEMBER 27—29, 1989



PROGRAMME

Růst členské základny

- **Zatímco na Symposiu na Zvíkově 1975 bylo ze všech východoevropských zemí jen 40 účastníků, na VIII.Symposiu Brně (1989) už přijelo více než 400 - až organizační nával účastníků z východoevropských zemí ohrožoval odborný průběh. Do posluchárny jsme se nevešli, spalo se i na chodbách kolejí, u známých a v posluchárně.**
- **Na tomto symposiu byla odsouhlasena činnost mezinárodní agentury „INTERMETAB“ při radě RVHP se sídlem v Praze. Tato měla podporu všech ministerstev zdravotnictví zemí RVHP a organizovala dosažitelnost složitých metabolických vyšetření pro všechny zúčastněné země, včetně kontroly kvality screeningu a metabolických vyšetření v rámci NKRL ČSR.**
- **Po r.1989 Intermetab zanikl a vybraní odborníci jsou členy SSIEM**

Laboratoře pro novorozenecký screening v ČR

FNKV	Laboratoř novorozeneckého screeningu	lab Čechy	
	Klinika dětí a dorostu FN Královské Vinohrady	vedoucí lab:	ing.Petr Kračmar,CSc.
	Vinohradská 159	odpovědnost CH:	MUDr. Eva Al Taji
	10081 Praha 10	odpovědnost PKU:	MUDr.Renata Pazdírková
		odpovědnost CAH:	Doc..MUDr.Felix Votava,PhD
ÚDMP	Ústav dědičných metabolických poruch	lab PKU Praha	
	1.lékařská fakulta UK Praha, Ke Karlovu2, P-2	odpovědnost PKU:	Prim. MUDr. Sylvie Š'tastná
Brno	Laboratoř novorozeneckého screeningu	odpovědnost CH i PKU:	Prim.MUDr.Hana Vinohradská
	Odd.klinické biochemie a hematologie	lab CH celá Morava	sekretariát:
	Dětská nemocnice, Černopolní 9, Brno	lab PKU jižní Morava	
		klin. odpovědnost PKU	MUDr.Dagmar Procházková
Ostrava	Laboratoř novorozeneckého screeningu	odpovědnost PKU:	RNDr.Zdeněk Švagera,PhD
	Ústav klinické biochemie	lab severní Morava	
	Fakultní nemocnice s poliklinikou Ostrava		
	17.listopadu 1790, 70852 Ostrava		