Autoimunitní polyglandulární syndrom typu 1: kazuistika dítěte s multiorgánovým postižením

MUDr. Eva Matloch[1, 2], MUDr. Mikuláš Struminský[2], MUDr. Štěpán Rucki, CSc.[2], doc. MUDr. Terezie Šuláková, Ph.D.[3]

[1]Alergomed, s. r. o, Třinec
[2]Dětské oddělení, Nemocnice Třinec, p. o.
[3]Klinika dětského lékařství, Fakultní nemocnice Ostrava a Lékařská fakulta Ostravské univerzity, Ostrava

V článku prezentujeme kazuistiku tříletého chlapce, u něhož byl diagnostikován vzácný autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu (APS-1). Dítě bylo hospitalizováno pro kolapsový stav, neurologické symptomy a laboratorní odchylky (závažná hyponatremie, hypokalcemie), které vedly k diferenciálně diagnostickému pátrání. Postupně byla potvrzena hypoparatyreóza, autoimunitní hepatitida a Addisonova nemoc. Genetickým vyšetřením byla prokázána patogenní varianta v genu *AIRE*. Klinický průběh byl dále komplikován rozvojem hyperkalciurie, nefrokalcinózy, hypertenze. Kazuistika poukazuje na důležitost zařazení vyšetření kortizolu a adrenokortikotropního hormonu (ACTH) do diferenciální diagnostiky kolapsových stavů u dětí, zejména při přetrvávajících elektrolytových odchylkách a atypickém průběhu běžných onemocnění.

Klíčová slova: autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu, *AIRE* gen, Addisonova nemoc, hypoparatyreóza, autoimunitní hepatitida, diagnostika, terapie.

Autoimmune polyglandular syndrome type 1 – case report of a child with multiple organ involvement

We present a case report of a three-year-old boy diagnosed with a rare autoimmune polyendocrine syndrome type 1 (APS-1). The child was hospitalized for episodes of collapse, neurological symptoms, and significant laboratory abnormalities (severe hyponatremia, hypocalcemia), which led to an extended differential diagnostic process. Subsequently, hypoparathyroidism, autoimmune hepatitis, and Addison's disease were confirmed. A pathogenic variant in the *AIRE* gene was identified by genetic testing. The clinical course was further complicated by hypercalciuria, nephrocalcinosis and hypertension. This case highlights the importance of including cortisol and adrenocorticotropic hormone (ACTH) testing in the differential diagnosis of collapse in children, particularly in the presence of persistent electrolyte abnormalities and an atypical course of otherwise common diseases.

Key words: autoimmune polyglandular syndrome type 1, AIRE gene, Addison's disease, hypoparathyroidism, autoimmune hepatitis diagnostic, therapy.

Úvod

Autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu (APS-1), známý též jako APECED (autoimunitní polyendokrinopatie – kandidóza – ektodermální dystrofie), je vzácné dědičné onemocnění způsobené patogenními variantami genu *AIRE* (autoimunitní regulátor) na chromozomu 21q22.3, s autozomálně recesivním typem dědičnosti (1, 2). Incidence je přibližně 1 : 100 000, přičemž vyšší výskyt je zaznamenán na Sardinii (1 : 14 000), ve Finsku (1 : 25 000) a u íránských Židů (1 : 9 000) (2).

DECLARATIONS:

Declaration of originality:
The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:
The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:
None.

Funding/Support:
None.

Cit. zkr: **Pediatr. praxi. 2025;26(5):321-326**
https://**doi**.org/**10.36290/ped.2025.064**
Článek přijat redakcí: 19. 2. 2025
Článek přijat k tisku: 3. 9. 2025

MUDr. Eva Matloch
evamatloch@gmail.cz