Klinické projevy se objevují v širokém věkovém rozmezí – první symptomy mohou nastat od 0,2 roku (cca 2,5 měsíce) až do 18 let (3), nejčastěji mezi 1.–15. rokem života (Tab. 2). Kandidóza se objevuje mezi 1,7–3 lety, hypoparatyreóza mezi 5.–10. rokem a adrenální insuficience nejčastěji mezi 5.–15. rokem věku (2, 4).

Syndrom je dále spojen s dalšími autoimunitními stavy, jako je autoimunitní hepatitida, inzulitida, chronická gastritida, alopecie, perniciózní anémie, Hashimotova tyreoiditida či hypogonadotropní hypogonadismus. Diagnostika se opírá o genetické vyšetření genu *AIRE* (2).

**Tab. 1.** *Přehled hlavních klinických projevů autoimunitního polyglandulárního syndromu 1. typu (APS-1), jejich frekvence a laboratorní nálezy (upraveno dle 2, 4, 5)*

| Onemocnění | Klinické projevy | Laboratorní nálezy | Frekvence výskytu (%) |
|---|---|---|---|
| Hypoparatyreóza | tetanie, parestézie, svalové křeče, únava | hypokalcemie, hyperfosfatemie, nízký PTH, pozitivní anti-CaSR | 80–85 |
| Adrenální insuficience (Addisonova nemoc) | únava, hypotenze, hyperpigmentace, zvracení, bolesti břicha, kolapsy | hyponatremie, hyperkalemie, nízký kortizol, vysoké ACTH, pozitivní anti-21-OH | 60–80 |
| Chronická mukokutánní kandidóza | bělavé povlaky v ústech, recidivující infekce kůže | zvýšené IgA/IgG proti *Candida sppecies* | 70–90 |
| Autoimunitní hepatitida | hepatomegalie, ikterus | zvýšené ALT/AST, pozitivní anti-LKM1, anti-SLA/LP | 10–20 |
| Autoimunitní tyreoiditida | struma, únava, hypotermie, zácpa | zvýšené TSH, snížené fT4, pozitivní anti-TPO, anti-Tg | 10–15 |

## Kazuistika

### Prvotní manifestace a průběh hospitalizace

Tříleté dítě bylo přivezeno lékařem rychlé zdravotnické pomoci po kolapsovém stavu s poruchou sfinkterové kontroly (pomočení), následnou somnolencí a trismem. Epizodě předcházelo opakované zvracení. Přibližně dva měsíce před tímto přijetím bylo dítě hospitalizováno pro dehydrataci s mírnou hyponatremií v rámci rotavirové enteritidy, přičemž po infuzní terapii došlo k rychlé úpravě jak klinického stavu, tak i minerálového profilu. Rodinná a perinatální anamnéza byla bez pozoruhodností. Pacient byl očkován podle platného očkovacího kalendáře. Chlapec byl sledován urologem pro oboustranný kryptorchismus a v alergologické ambulanci pro recidivující bronchitidy a atopický ekzém. V rámci farmakologické anamnézy bylo uváděno dlouhodobé podávání nízké dávky inhalačních kortikosteroidů, v případě potřeby doplněné o bronchodilatancia a antihistaminika.

Při přijetí byl pacient somnolentní, subfebrilní, s pozitivními meningeálními příznaky, glykemie měřená bedside metodou činila 3,4 mmol/l. Po přijetí na jednotku dětské intenzivní péče byl zajištěn periferní žilní přístup, podána intravenózní terapie fyziologickým roztokem (0,9 % NaCl), zahájen monitoring životních funkcí a provedena laboratorní vyšetření. Na základě neurologického vyšetření bylo indikováno CT vyšetření mozku, kde radiolog vyjádřil podezření na počínající edém mozku. Dle zobrazovacího vyšetření byly prokázány difuzně zúžené subarachnoidální prostory, komorový systém bez posunu struktur střední čáry. Laboratorní výsledky ukázaly metabolickou acidózu, závažnou hyponatremii, dále mírnou hyperkalemii, hypochloremii, hypokalcemii, hraniční glykemii, zvýšené CRP a elevaci jaterních transamináz (Tab. 2). Korekce iontové dysbalance a úprava glykemie byla následně vedena kombinací 10% glukózového roztoku a 0,9 % NaCl v infuzní terapii dle aktuálních hodnot. Toxikologický screening byl negativní, EKG křivka fyziologická. Stav byl konzultován s neurochirurgem, který kvůli předpokládanému edému mozku při hyponatremii doporučil konzervativní postup.

**Tab. 2.** *Vybrané laboratorní parametry při přijetí na oddělení*

| | Naměřená hodnota | Referenční rozmezí |
|---|---|---|
| **Sodík (Na)** | 126 mmol/l | 138–145 mmol/l |
| **Draslík (K)** | 5,2 mmol/l | 3,4–4,7 mmol/l |
| **Chloridy (Cl)** | 92 mmol/l | 98–107 mmol/l |
| **Kalcium (Ca)** | 1,62 mmol/l | 2,1–2,65 mmol/l |
| **Glykemie** | 3,5 mmol/l | 3,3–5,6 mmol/l |
| **CRP** | 90 mg/l | < 5 mg/l |
| **ALT** | 7,72 µkat/l | < 0,57 µkat/l |
| **AST** | 3,98 µkat/l | < 0,67 µkat/l |

Vzhledem k alterovanému neurologickému stavu jsme na prvním místě v diferenciálně diagnostické rozvaze pomýšleli na neuroinfekci, proto byla empiricky zahájena antibiotická terapie cefalosporinem III. generace. Na zavedené léčbě došlo k úpravě neurologického stavu, somnolence zcela ustoupila. EEG vyšetření neprokázalo epileptiformní aktivitu, kontrolní magnetická rezonance mozku potvrdila regresi dřívějších nálezů. Sonografické vyšetření břicha neprokázalo patologii.

Po zlepšení klinického stavu byla provedena lumbální punkce k mikrobiologickému vyšetření mozkomíšního moku. Přes probíhající léčbu se stav dítěte komplikoval rozvojem respiračního onemocnění s radiologickým nálezem incipientní bronchopneumonie. Mikrobiologické vyšetření moči, stolice, hemokultury a likvoru bylo bez průkazu patogenního agens, kromě nálezu *Streptococcus pneumoniae* v krku. Virologické a parazitologické testy, včetně panelu hepatitid, herpetických infekcí a toxoplazmózy byly negativní.

Po stabilizaci stavu setrvávaly hladiny glukózy i kortizolu v normálním rozmezí. Hladiny pankreatických a svalových enzymů, celkové bílkoviny, α1-antitrypsinu a parametry metabolismu mědi byly rovněž v normě. Imunologické vyšetření autoprotilátek proti antigenům spojeným s autoimunitní hepatitidou bylo negativní.

V průběhu hospitalizace docházelo k postupné normalizaci hladin sodíku, draslíku a chloridů, stejně jako ke snižování hodnot CRP a jaterních transamináz. Přetrvávající hypomagnezemie a hypokalcemie byly řešeny perorální substitucí. Ve 24hodinovém sběru moči byl prokázán vysoký odpad sodíku