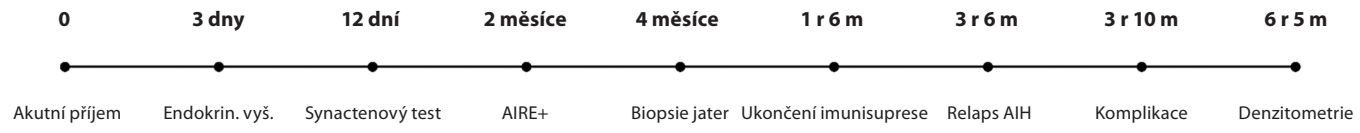
Graf 3. *Časová osa*



Akutní příjem *– kolapsový stav po zvracení, porucha sfinkterové kontroly; zahájena substituční terapie vápníkem a magneziem.* ***Endokrinologické vyšetření*** *– podezření na APS-1, pozitivní autoprotilátky, vysoké ACTH, nulová aktivita parathormonu.* ***Synactenový test*** *– potvrzena primární adrenální insuficience; zahájena substituční terapie hydrokortizonem.* ***AIRE+*** *– genetické potvrzení varianty v genu AIRE.* ***Biopsie jater*** *– histologicky potvrzena autoimunitní hepatitida (AIH); zahájena imunosupresivní léčba.* ***Ukončení imunosuprese*** *– normalizace jaterních testů.* ***Relaps AIH*** *– opětovné nasazení imunosupresivní terapie.* ***Komplikace*** *– lehký cushingoidní habitus, hypertenze, hypertrofie levé komory, nefrokalcinóza; nasazena antihypertenziva, změna preparátu vitaminu D_3, dietní opatření.* ***Denzitometrie*** *– Z-skóre +1,4 SD (L1–L4); zahájena terapie sevelamerem; navýšení dávky alfakalcidolu.*

kortizol, ACTH, aldosteron, jaterní testy, ledvinné funkce včetně kalciurie, sonografického vyšetření ledvin, vyšetření krevního tlaku a růstová dynamika. Asymptomatický sourozenec je dispenzarizován v endokrinologické ambulanci v intervalu 6 měsíců.

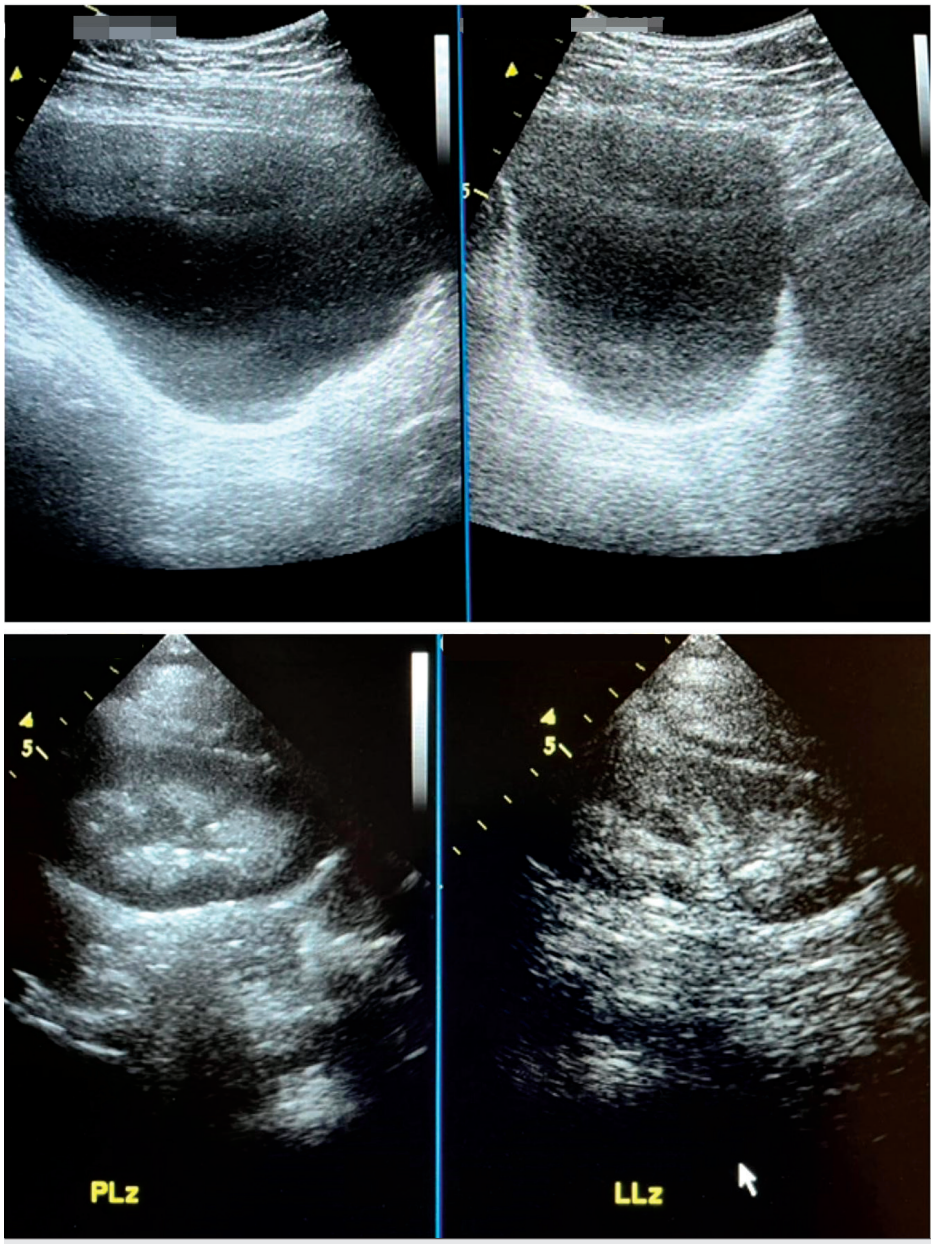
Diskuze

Terapie APS-1 je zaměřena na substituci jednotlivých hormonálních deficitů, imunosupresi při autoimunitní hepatitidě, substituční podávání kalcia a aktivních forem vitaminu D, popřípadě i antimykotickou léčbu (6). Mezi hlavní příčiny úmrtí u pacientů s APS-1 patří Addisonova krize, selhání jater nebo vznik spinocelulárního karcinomu v oblasti dutiny ústní (7, 8).

APS-1 je nutno odlišit od častějšího polygenně podmíněného onemocnění – autoimunitního polyglandulárního syndromu 2. typu, který se manifestuje v dospělosti, nicméně vývoj onemocnění může začít již v dětském věku, kdy autoimunitní endokrinopatie mohou předcházet autoimunitním neendokrinním projevům, jako je vitiligo, alopecie, perniciózní anémie a hypogonadismus (2, 9).

Léčba hypoparatyreózy aktivními formami vitaminu D může vést k významným nežádoucím účinkům, jako je nefrokalcinóza či rozvoj chronického onemocnění ledvin. Tyto nežádoucí účinky komplikují léčbu včetně rozvoje hypertenze i u našeho pacienta. Chlapec proto vyžaduje pravidelný laboratorní monitoring a pečlivou úpravu medikace (Obr. 1 – doporučený postup léčby hypoparatyreózy). Titrace alfakalcidiolu byla dlouhodobě obtížná s nutností úpravy diety, substituovaného kalcia i magnezia a podávání vazačů fosfátů a podařila se až v dlouhodobém horizontu 2 let (Graf 2 – vývoj kalciurie, kalcemie a fosfatemie). Přestože klinické zkušenosti ukazují na možnou souvislost mezi vysokými dávkami aktivních metabolitů vitaminu D a nefrolitiázou, autoři mezinárodních doporučení takový vztah u pacientů s hypoparatyreózou jednoznačně nepotvrzují (10). Dosud nejsou dostupné relevantní studie, které by prokázaly příčinný vztah mezi léčbou aktivními formami

Obr. 2. *Nefrokalcinóza a nefrolitiáza*



Dva horní obrázky – vločkování v moč. měchýři při zhoršení kalciurie, spodní levý obrázek – medulární nefrokalcinóza, spodní pravý obrázek – vločkování v horním kalichu ledviny při zhoršené kalciurii