vitaminu D a rozvojem nefrolitiázy u této skupiny pacientů. Současné doporučení kladou důraz na udržení kalcemie na dolní hranici normálního rozmezí nebo lehce pod ní, v závislosti na klinickém stavu pacienta (11).

V období elevace jaterních transamináz jsme u dítěte zaznamenali výrazně zrychlený růst. Tento jev byl primárně přisuzován možné neadekvátní substituci kortikoidy, avšak opakovaně prováděná laboratorní vyšetření hormonálních parametrů neprokázala odchylky od fyziologických hodnot. Zvažovali jsme proto alternativní vysvětlení, například zvýšenou produkci růstových faktorů (IGF-1) z aktivovaných jaterních buněk v rámci probíhající autoimunitní hepatitidy. Tento mechanismus však není v současnosti podložen žádnými dostupnými klinickými studiemi, jedná se tedy pouze o klinickou domněnku. Po zahájení imunosupresivní léčby došlo k úpravě růstové křivky dítěte.

Nárůst hmotnosti a rozvoj lehkého cushingoidního habitu u chlapce byly pravděpodobně důsledkem kombinovaného efektu substituční léčby hydrokortizonem a imunosupresivní terapie metylprednisolonem podávaným pro autoimunitní hepatitidu. Substituční léčba hydrokortizonem byla vedena v doporučeném dávkovacím rozmezí 10–12 mg/m^2/den, rozdělená do tří denních dávek 50 % ráno, 30 % v poledne, 20 % večer (12, 13). Sérová hladina kortizolu byla při ambulantní kontrole 305 nmol/l, ACTH 4 ng/l. Metylprednisolon byl postupně redukován a v léčbě bylo pokračováno azathioprinem.

Vzhledem k potvrzené diagnóze APS-1 a recesivnímu typu dědičnosti bylo genetikem doporučeno genetické vyšetření dalších sourozenců pacienta. Toto vyšetření bylo realizováno v druhé polovině roku 2024. U nejmladšího sourozence byla potvrzena stejná varianta v genu *AIRE*, avšak bez přítomnosti klinických příznaků. Hormonální profil i základní biochemické parametry byli v době vyšetření v normě. Dítě bylo zařazeno do dispenzárního sledování endokrinologické ambulance.

Závěr

Tato kazuistika upozorňuje na nutnost zvážit endokrinní příčinu u kolapsových stavů v dětském věku, zejména při přítomnosti iontových dysbalancí, neprospívání či recidivujících infekcí. Včasná diagnostika umožňuje zahájit substituční terapii a dispenzarizaci, která minimalizuje riziko život ohrožujících komplikací (Addisonova krize, hypoglykemie).

Autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu je vzácné, multisystémové onemocnění, které vyžaduje mezioborovou spolupráci dětského endokrinologa, nefrologa, gastroenterologa, alergoimunologa a klinického genetika. Je dobrá konzultace s centrem, kde s takovou diagnózou mají zkušenosti.

LITERATURA

1. Lebl J, Janda J, Pohunek P, et al. Klinická pediatrie. 1. vydání. Praha: Galén; 2012: s. 191-193.
2. Husebye ES, Perheentupa J, Rautemaa R, et al. Clinical manifestations and management of patients with autoimmune polyendocrine syndrome type I. J Intern Med. 2009;265(5):514-29. doi:10.1111/j.1365-2796.2009.02090.x.
3. StatPearls – Polyglandular Autoimmune Syndrome Type I [online]. NCBI Bookshelf. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK549812/.
4. Fierabracci A. Type 1 Diabetes in Autoimmune Polyendocrinopathy-Candidiasis-Ectodermal Dystrophy Syndrome (APECED): A "Rare" Manifestation in a "Rare" Disease. Int J Mol Sci. 2016;17(7):1106. doi:10.3390/ijms17071106.
5. Pomahačová R, Sýkora J, Paterová P, et al. Sdružená autoimunitní onemocnění v dětském věku. Pediatr. praxi. 2015;16(2):78-81.
6. Maclaren NK. Autoimmune polyglandular syndrome. Rare disease database, National organization for rare disorders; 2018. [cit. 2025-07-10]. Dostupné z: https://rarediseases.org/rare-diseases/autoimmune-polyglandular-syndrome-type-1/.
7. Rautemaa R, Hietanen J, Niissalo S, et al. Oral and oesophageal squamous cell carcinoma – a complication or component of autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy (APECED, APS-I). Oral Oncol. 2007;43(6):607-613. doi:10.1016/j.oraloncology. 2006.07.005.
8. Borchers J, Pukkala E, Mäkitie O, et al. Patients with APECED have increased early mortality due to endocrine causes, malignancies and infections. J Clin Endocrinol Metab. 2020;105(6):e2207–2213. doi:10.1210/clinem/dgaa140.
9. Betterle C, Lazzarotto F, Presotto F. Autoimmune polyglandular syndrome Type 2: the tip of an iceberg? Clin Exp Immunol. 2004;137(2):225-33. doi:10.1111/j.1365-2249.2004. 02561. x.
10. Brandi ML, Bilezikian JP, Shoback D, et al. Management of hypoparathyroidism: Summary statement and guidelines. Nat Rev Endocrinol. 2022;18(10):597-610. doi:10.1038/s41574-022-00695-5.
11. Kršek M, Čáp J, Šumník Z, et al. Doporučený postup České endokrinologické společnosti pro diagnostiku a léčbu primární hyperparatyreózy a hypoparatyreózy. Vnitř Lék. 2021;67(Suppl A):S12-S20.
12. Bonfig W, Bechtold S, Schmidt H, et al. Hydrocortisone substitution in primary adrenal insufficiency: importance of daily dose and distribution. Horm Res Paediatr. 2011;76(6):369-372.
13. Krása J, Michl Z, Hainer V. Adrenální insuficience. Vnitř Lék. 2015;61(10):911-916. Available from: https://www.prolekare.cz/casopisy/vnitrni-lekarstvi/2015-10/adrenalni-insuficience-56110.
14. Bornstein SR, Allolio B, Arlt W, et al. Diagnosis and treatment of primary adrenal insufficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2016;101(2):364-389. doi:10.1210/jc.2015-1710.
15. Arlt W; Society for Endocrinology Clinical Committee. Emergency management of adrenal insufficiency in adults. Society for Endocrinology Clinical Guidance. 2020. Available from: https://www.endocrinology.org/media/3841/sfe-adrenal-crisis-guidance-2020.pdf.
16. Charmandari E, Nicolaides NC, Chrousos GP. Adrenal insufficiency. Lancet. 2014;383(9935):2152-2167.
17. Mah PM, Jenkins RC, Rostami-Hodjegan A, et al. Weight-related dosing, timing and monitoring hydrocortisone replacement therapy in patients with adrenal insufficiency. Clin Endocrinol (Oxf). 2004;61(3):367-375.
18. Whitaker MJ, Kirkpatrick H, Powell M, et al. Improved cortisol exposure-time profile and outcome in congenital adrenal hyperplasia using modified-release hydrocortisone (Chronocort). J Clin Endocrinol Metab. 2015;100(3):1137-1145.

Pediatrie pro praxi
www.pediatriepropraxi.cz