

ENDOKRINOLOGIE

21. Súčasný pohľad na primárnu hyperparatyreózu

Štrbák M¹, Púzserová A², Kollerová J³, Payer J³

¹Interné oddelenie UNSp Milosrdní bratia, spol. s.r.o., Bratislava, Slovenská republika

²Ústav normálnej a patologickej fyziológie SAV, Bratislava, Slovenská republika

³V. interná klinika LF UK a UNB, Nemocnica Ružinov, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Primárna hyperparatyreóza (PHPT) je generalizovaná porucha kalciového, fosfátového a kostného metabolizmu, ktorá je dôsledkom dlhodobého zvýšenej sekrécie parathormónu (PTH). **Cieľ:** Cieľom predkladanej práce bolo posúdiť zmeny vo vybraných biochemických parametroch po zvolenom liečebnom postupe, ako aj výskyt komplikácií v súbore pacientov s novodiagnostikovanou PHPT vyšetrených v Endokrinologickej ambulancii Univerzitnej nemocnice s poliklinikou Milosrdní bratia, spol. s.r.o., Bratislava v období od 1. 1. 2010 do 31. 8. 2016. **Súbor a metódy:** PHPT bola vo vyšetřovanom súbore najčastejšie diagnostikovaná v 5. a 6. decénii. Súbor tvorilo 49 (92,4 %) žien a 4 (7,6 %) muži. Medián sérovej koncentrácie vápnika pri stanovení diagnózy PHPT bol 2,65 mmol/l. Medián hodnôt sérovej koncentrácie parathormónu (S-PTH) pri stanovení diagnózy PHPT bol 13,58 pmol/l. Po stanovení diagnózy PHPT sa na ďalšie vyšetřenia nedostavilo 5 pacientov, čo predstavuje skoro 10 %. Operovaných bolo 20 pacientov, pričom 17 pacientiek malo solitárny adenóm prístitného telieska, v 1 prípade boli exstirpované 2 adenómy a u 1 pacientky bol histologicky potvrdený karcinóm. Operačná liečba bola neúspešná v 1 prípade, čo predstavuje 95 % úspešnosť paratyreoidektómie ako definitívnej liečby PHPT. Zaznamenali sme 95 % úspešnosť scintigrafickej a 89 % úspešnosť sonografickej lokalizačnej diagnostiky. Pooperačné komplikácie sa vyskytli u 2 pacientiek. Hyperkalcémia bola liečená u 12 pacientov cinakalcetom, z toho u 5 pacientiek pred operačnou liečbou. U väčšiny pacientov (75 %) bola na kontrolu hyperkalcémie postačujúca dávka cinakalcetu 60 mg/deň. V celom súbore pacientov bol zaznamenaný signifikantný pokles kalcémie, kalcúrie ako aj S-PTH a vzostup fosfatémie po liečbe. Súbor pacientov bol následne rozdelený do 3 skupín podľa zvoleného liečebného postupu (paratyreoidektómia, liečba cinakalcetom, sledovanie). Signifikantný pokles kalcémie a S-PTH bol zaznamenaný v skupine operovaných pacientov. U pacientov užívajúcich cinakalcet bol tiež zaznamenaný signifikantný pokles kalcémie, významný pokles S-PTH však nebol pozorovaný. Urolitiázu malo 23 % pacientov. Nefrokalcinózu sme nezaznamenali. Patologické fraktúry sa vyskytli u 4 % pacientiek. Arteriálnu hypertenziu v hodnotenom súbore malo 36 % pacientov. Vredová choroba žalúdka a dvanástnika sa vyskytla u 6 % pacientov. Normálnu kostnú densitu malo len 6 % pacientov. Osteoporóza bola diagnostikovaná u 28 % pacientov. **Záver:** V tejto práci sa potvrdilo, že sa už takmer nestretávame s klasickou symptomatológiou PHPT. Do popredia sa dostáva správne nastavenie indikačných kritérií chirurgickej liečby u asymptomatických pacientov s PHPT. Aj v predkladanom súbore pacientov s PHPT sa potvrdilo, že operačná liečba je v rukách skúseného chirurga bezpečnou a účinnou liečebnou modalitou.

22. Analýza feochromocytómov na Slovensku

Felšöci M¹, Lazúrová I¹, Wagnerová H¹, Tokarčíková A², Švajdler M³, Pávai D⁴, Vaňuga P⁴, Kollerová J⁵, Payer J⁵, Trejbalová L⁶, Mojtošová E⁷, Malina J⁸, Podoba J⁶

¹I. interná klinika LF UPJŠ a UNLP, Košice, Slovenská republika

²IV. interná klinika LF UPJŠ a UNLP, Košice, Slovenská republika

³Ústav patológie LF UPJŠ a UNLP, Košice, Slovenská republika

⁴Národný endokrinologický a diabetologický ústav, n.o., Lubochňa, Slovenská republika

⁵V. interná klinika LF UK a UNB, Nemocnica Ružinov, Bratislava, Slovenská republika

⁶Klinika endokrinológie LF SZU a Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava, Slovenská republika

⁷Endokrinologická ambulancia II, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava, Slovenská republika

⁸Klinika onkologickej chirurgie LF UK a Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: O výskyte feochromocytómu a paragangliómu (FEO/PGL) na Slovensku sa vie len málo, rovnako tak o jeho klinických, laboratórnych, morfológických, genetických a biologických charakteristikách, možnostiach liečby a prog-

nóze. **Súbor a metódy:** Táto multicentrická, observačná štúdia zahŕňa 140 pacientov (51 mužov a 89 žien) priemerného veku $50,9 \pm 16,5$ roka s histologicky verifikovanou diagnózou FEO/PGL v rokoch 2000–2015 na Slovensku. Retrospektívne a prospektívne boli sledované a vyhodnocované všetky dostupné klinické, laboratórne, morfológické, biologické, terapeutické a podľa možností aj genetické a prognostické parametre a výskyt iných komorbidít. **Výsledky:** 51,4 % pacientov bolo primárne zachytených ako adrenálny incidentalóm a u 62,1 % absentovala typická klinická symptomatológia. Arteriálna hypertenzia bola prítomná u 72,9 % pacientov s ekvivalentným zastúpením trvalej a paroxyzmálnej, ktorá bola častejšie symptomatická. Vyšetrenie voľných plazmatických metanefrínov je spoľahlivou laboratórnou diagnostickou metódou, voliteľne doplniteľnou o supresívny klonidínový test. Priemerná veľkosť tumoru (TU) bola $52,1 \pm 27,0$ mm, s veľkosťou pozitívne korelovali hladiny plazmatického normetanefrínu a chromogranínu A ($p < 0,001$). V súbore bolo 10 % foriem bilaterálnych, 11,4 % extraadrenálnych, 11,4 % malígnych a 25,7 % geneticky podmienených, pričom riziko malignity a hereditárneho podkladu stúpalo pri multiplicitnej a najmä extraadrenálnej lokalizácii. Zaznamenali sme vyšší výskyt hereditárneho FEO na východnom Slovensku (55,6 %). Genetický skrining v rodinách pacientov odhalil 3 asymptomatických a 7 príbuzných ešte pred manifestáciou ochorenia. Zistili sme vyšší výskyt tyreopatií (84,9 %), ak uzlovej strumy (53,4 %) tak autoimunitnej tyreoiditídy (29,1 %), hormonálne afunkčných adrenálnych incidentalómov (12,1 %). **Záver:** S nárastom počtu zobrazovacích vyšetrení stúpa počet pacientov s FEO/PGL zachytených ako adrenálny incidentalóm a asymptomatických foriem. Vďaka pokrokom v genetike stúpa výskyt hereditárneho FEO/PGL a genetický skrining v rodinách pacientov umožňuje odhalenie asymptomatických príbuzných. Pacienti s FEO/PGL majú vyšší výskyt tyreopatií, hormonálne afunkčných adrenálnych incidentalómov. Identifikácia možných etiopatogenetických faktorov a vzťahov vyžaduje ďalší výskum.

23. Neobvyklé príčiny hyperreninového hyperaldosteronizmu – dôverovať, ale preverovať: kazuistika

Kalivodová M, Kollerová J, Payer J

V. interná klinika LF UK a UNB, Nemocnica Ružinov, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Medzi najčastejšie príčiny hyperreninového hyperaldosteronizmu u pacientov s hypertenziou patrí stenóza renálnych artérií, menej často už nádor z buniek juxtaglomerulárneho aparátu (tzv. reninóm) či niektoré tubulopatie (napr. Bartterov a Gittelmanov syndróm). **Kazuistika:** V našej kazuistike opisujeme prípad mladej 22-ročnej ženy, ktorá bola hospitalizovaná pre podozrenie z endokrinne podmieneného hydrominérálneho rozvratu, ktorý sa u nej počas niekoľkomesačného obdobia viac ráz opakoval. Pacientka bola prvýkrát hospitalizovaná na internom oddelení v nemocnici v Topolčanoch s hypokaliémiou, hyponatriémiou, po kolapse. Odvtedy v domácom prostredí užívala denne megadávky perorálneho kálie (Kaldyum), avšak bez výraznejšieho vzostupu hladiny kaliémie. Pacientka negovala zvracanie, hnačky, užívanie laxatív či diuretík, arteriálnu hypertenziu nikde v záznamoch dokumentovanú nemala. Údaje za posledných 10 mesiacov schudla 70 kg (zo 140 kg) po tom, čo prestala užívať antidepresíva z dôvodu smrti jej otca. Podľa výsledkov hormonálnych parametrov nezaznamenávame poruchu funkcie hypofýzy ani štítnej žľazy. Počiatočné extrémne zvýšenie renínu a aldosterónu, obraz hyponatriémie a hypokaliémie, retencia minerálov v zbieranom moči s normalizáciou v priebehu hospitalizácie a najmä po podaní 2 000 ml FR svedčí pre výraznú depléciu tekutín a minerálov v predhospitalizačnom období. Vzhľadom na neprítomnosť arteriálnej hypertenzie sme neuvažovali o renovaskulárnej hypertenzii, prítomnosť metabolickej acidózy stredne ťažkého stupňa vylučuje aj Bartterov, Gitelmanov či Liddleho syndróm a vyslovujeme podozrenie na abúzus diuretík. V nasledujúcom rozhovore sa pacientka sama priznáva, že v snahe čo najviac znížiť telesnú hmotnosť doma užívala veľké dávky diuretík s nízkym príjmom tekutín. Pacientku poučenú o možných závažných rizikách takéhoto počínania s normálnymi hodnotami mineralogramu posielame do ambulantnej starostlivosti psychiatra.

24. Paratyreoidálny karcinóm: kazuistika

Ságová I¹, Stančík M¹, Kentoš P², Pavai D², Kantárová D¹, Vaňuga A^{2,3}, Vaňuga P²

¹I. interná klinika JLF UK a UNM, Martin, Slovenská republika

²Národný endokrinologický a diabetologický ústav, n.o., Ľubochňa, Slovenská republika

³Alpha medical s.r.o., Slovenská republika

Úvod: Paratyreoidálny karcinóm je vzácna endokrinná malignita, predstavujúca menej ako 1 % zo všetkých prípadov primárnej hyperparatyreózy. Presná etiológia ochorenia nie je známa. Za rizikové faktory sa považujú predchádzajúca rádioterapia v oblasti krku, terminálne štádium obličkového zlyhania, genetické faktory, a to najmä mutácia génu *HPRT2/CDCT73*. Charakteristickým znakom je indolentný, avšak progresívny rast s trendom pre lokálnu inváziu ako aj metastázovanie v pokročilom štádiu ochorenia. Z klinických prejavov dominujú príznaky závažnej, obvykle rezistentnej hyperkalcémie spôsobenej autonómnou nadprodukciou PTH, ktorá vedie k postihnutiu kostí, gastrointestinálneho traktu, obličiek ako aj rastu samotného tumoru. Metastázy objavujúce sa v pokročilejších štádiách ochorenia sú jediným jednoznačným kritériom malignity. Najlepšou liečebnou metódou je skorá kompletná chirurgická resekcia. Chemoterapia a rádioterapia sú zvyčajne neúčinné. Včasná diagnostika paratyreoidálneho karcinómu je jedinou možnosťou v ovplyvnení morbidity a mortality pacientov trpiacich týmto ochorením. **Kazuistika:** Prezentujeme kazuistiku 49-ročnej pacientky s karcinómom prítomného telieska sledovanej v Národnom endokrinologickom a diabetologickom ústave v Ľubochni, ktorej klinické symptómy boli v priebehu ochorenia nevyráznej. K plnému rozvoju gastrointestinálnych a neuropsychických symptómov došlo až v konečnej fáze ochorenia. Napriek vysokým hladinám kalcémie sa sonograficky ani scintigraficky nepodarilo potvrdiť karcinóm prítomných teliesok. Diagnóza bola zrejmá po absolvovaní MRI, ktoré však nezobrazilo početné metastázy v pľúcnom parenchýme. Tie sa podarilo zachytiť prostredníctvom PET/CT s ¹⁸fluorodeoxyglukózou. Peroperačná diagnostika úvodne nebola úspešná v dôsledku ektopickej lokalizácie karcinómu. Po diagnostikovaní ochorenia kompletná resekcia tumoróznej masy nezrealizovaná pre pokročilosť ochorenia s jeho inváziou do okolitých štruktúr a nervov. Imunizačná liečba, terapeutická rádioterapia a chemoterapia vzhľadom k rozsahu ochorenia nebola indikovaná. Pacientka zomrela na závažnú hyperkalcémiu o 12 mesiacov po stanovení diagnózy primárnej hyperparatyreózy. **Záver:** V literatúre popisovaný indolentný priebeh ochorenia v prípade našej pacientky nemôžeme pre rýchly a progresívny priebeh potvrdzovať.

Práca je podporená grantom APVV-14-0153.

25. Pozdní následky úrazu hlavy z pohledu endokrinologa: kazuistika

Schovánek J, Cibičková L, Karásek D, Fryšák Z

III. interní klinika – nefrologická, revmatologická a endokrinologická LF UP a FN Olomouc, Česká republika

Úvod: Úrazy hlavy jsou závažnou příčinou mortality a morbidity dětí i dospělých. Neuroendokrinologické poruchy mohou vzniknout bezprostředně po úrazu nebo se vyvíjejí s časovým odstupem, také samotné spektrum poruch se během času mění. Většina pacientů (71 %) je diagnostikována během 1. roku po úraze hlavy, úraz může být i nízké intenzity, pacient sám si na něj nemusí pamatovat. Relativně nespecifické potíže, mohou být mylně považovány za následky zranění. Incidence poruchy jedné hormonální osy až 14–29%, více hormonálních os 3–15% u středních a těžkých úrazech hlavy. Bezprostředně po úraze by se měla největší pozornost věnovat vyloučení nově vzniklé insuficience nadledvin, diabetes insipidus a syndromu nepřiměřené sekrece antidiuretického hormonu. S delším odstupem od úrazu je nejčastější je výpadek osy pohlavních hormonů a růstového hormonu, porucha kortikoidní a tyreotropní osy nastává asi u poloviny případů, nedostatek prolaktinu nejméně častou poruchou. V dětské endokrinologii je úrazům hlavy věnována velká pozornost, protože insuficience růstového hormonu může vest poruše růstu. **Kazuistika:** V naší kazuistice prezentujeme pacienta, který je 11 let po vážné autonehodě znovu ohrožen na životě, a to srdeční tamponádou. Tento stav koincidencí centrální a periferní formy hypotyreózy. Z dalších hormonálních poruch je přítomen hypokortikalismus a deficit růstového hormonu.

Podpořeno grantem IGA _LF_2017_015.