

Onemocnění endokrinního systému

Endokrinný systém

- speciální orgány – **žlázy s vnitřním vylučováním**, které vylučují do krevního řečiště **hormony**:
- regulují různé funkce organismu
- zasahují do metabolismu tuků, cukrů a bílkovin
- ovlivňují růst , stavbu těla, kostry, funkci svalů, sexuální diferenciaci, vývoj sekundárních pohlavních znaků , menstruační cyklus a fertilitu, stav výživy

- **endokrinní systém spolu s nervovým a imunitním systémem tvoří integrovanou regulační soustavu organismu**
- endokrinní orgány jsou pod vlivem **CNS**
- **hypotalamus** tvoří **neurotransmitery a rilizing** (uvolňující) hormony, které následně přes **hypofýzu** regulují činnost jednotlivých žláz
- hormony vytvořené v žlázách zase informují mozek, jestli je jejich sekrece dostatečná = **zpětná vazba**
- **pozitivní** - když je ve tkáních nedostatek hormonu a je potřebné, aby se jeho produkce zvýšila, musí se zvýšit produkce i jeho „nadřazeného“ hormonu v CNS
- **negativní** - nadměrná sekrece hormonu v žláze utlumí produkci „nadřazeného hormonu

Hormony

- přenášené **krví** k jednotlivým orgánům, které mají specifické **receptory**, na které se navazují a spouštějí kaskádu dějů, výsledkem kterých je aktivace biochemických pochodů v buňce
- tvoří se buď ve speciálních orgánech (**hypofýza, štítná žláza, příštítné tělíka, pankreas, nadledviny, gonády**), ale mohou je tvořit i jednotlivé **tkáně**

Etiologie endokrinních onemocnění u dětí

- během intrauterinního života vývoj dítěte ovlivňují **hormony produkované matkou** – hormony přecházejí placentou do oběhu dítěte
- po 12. týdnu si plod tvoří **vlastní hormony**
- při **vrozeném defektu tvorby** může dojít k poškození vývoje dítěte (defekt 21-hydroxylázy v nadledvinách vede ke vzniku kongenitálního adrenogenitálního syndromu, který je u děvčat doprovázený malformací zevního genitálu)

- po narození dítěte může poruchu endokrinního systému **získat**:
- zánět
- autoimunitní postižení
- nádor
- záření
- zakrvácení
- některé endokrinní onemocnění se častěji spojují s některými syndromy s chromozomovými aberacemi (Turnerův syndrom - dysgeneze gonád, Downův syndrom - autoimunní tyreoiditidy)

Příznaky chorob endokrinního systému

snížený růst

- při nedostatku růstového hormonu (STH) – **hypopituitární nanismus**
- z nedostatku hormonů štítné žlázy - **hypotyreóza**
- často se za retardací růstu skrývají **neendokrinní**, chronická, dlouhotrvající onemocnění (celiakie, vrozené srdeční vady), vrozené vývojové vady kostry (achondroplaze) nebo léčba kortikoidy (reumatoidní artritida, ulcerózní kolitida, astma)



zvýšený růst

- v novorozeneckém věku při **hyperinzulinémii** plodu během intrauterinního období (novorozenci diabetických matek)
- postnatální, při hyperinzulinémii z **hyperplázie β -buněk Langerhansových ostrůvků** (Beckwickův-Wiedemannův syndrom)
- **gigantismus** (adenom hypofýzy produkující STH), pokud má už uzavřené růstové štěrbinu a tělo nemůže růst do délky, rostou jen akrální části (brada, prsty na rukách a nohách, nadočnicové oblouky) – **akromegalie**
- neléčená nadprodukce hormonů štítné žlázy, hypertyreóza
- při **předčasné pubertě**, ale pro předčasný uzávěr růstových štěrbin zůstávají menšími



nadměrná výživa až obezita

- nadměrná produkce hormonů kůry nadledvinek glukokortikoidů - **Cushingův syndrom** nebo **Cushingova choroba**: měsíčkovitá tvář, tenké končetiny, strie na kůži, hypertenze, svalová slabost, hyperglykemie a zaostávání v růstu
- nedostatek hormonů štítné žlázy při **hypotyreóze**
- nedostatek růstového hormonu (hypopituitární nanici) - zmnožená tuková tkáň hlavně na těle, s nápadně kulatou tváří

nedostatečná výživa, hubnutí

- doprovází spolu s pocením a neklidem nadprodukcí hormonů štítné žlázy – **tyreotoxikózu**
- se svalovou slabostí, opakovaným zvracením až kolapsem, bývá při nedostatečné sekreci hormonů nadledvinek – hypokortikalismus
- Vyvíjející se **diabetes mellitus 1.typu**
- v období puberty je častou příčinou hubnutí chorobné odmítání potravy - mentální anorexie

nadměrný příjem a ztráta tekutin (polydipsie a polyúrie)

- při nedostatečné sekreci antidiuretického hormonu - **diabetes insipidus centralis** nebo při necitlivosti ledvinových tubulů na tento hormon – **periferní typ diabetes insipidus** (dítě nejen často pije a močí, ale při nedostatečném příjmu tekutin dochází k dehydrataci suché sliznice, snížený turgor kůže)
- při cukrovce (diabetes mellitus 1.typu)

- deformity kostí**, varozita dolních končetin,
deformity hrudníku a změna tvaru hlavy
- Jsou projevem nedostatku nebo poruch metabolismu **D vitamínu**, **rachitidy**, nebo při nadměrné ztrátě fosforu ledvinami, tzv. **fosfátový diabetes**

křeče, poruchy vědomí

- při hyperglykémii (diabetes mellitus)
- při hypoglykémii (nadměrné podání inzulínu při diabetes mellitus, vrozený hyperinzulinizmus)
- při nedostatečné produkci parathormonu – tetanie (autoimunní proces v příštítných teliscích)
- při necitlivosti na parathormon
- při hysterii ve spojitosti s hyperventilací pacienta.

Malformace zevního genitálu

- u novorozence poukazují na změny během intrauterinního vývoje: u děvčat kongenitální adrenální hyperplazie, u chlapců enzymopatie v semennících, nebo u obou pohlaví při chromozomálních aberacích (zkřížená gonadální dysgeneze)

změny ochlupení

- nadměrné ochlupení u děvčat na místech, kde se vyskytuje jen u chlapců – **hirzutismus** – objevuje se při nadledvinkových enzymopatiích (kongenitální adrenální hyperplazie), nádorech nadledvin a vaječnicků

poruchy nástupu puberty a poruchy menstruačního cyklu

- mohou být jediným ze symptomů nedostatečné sekrece buď gonadotropinů z hypofýzy nebo v důsledku poruchy vývoje a poškození gonád

Kongenitální hypotyreóza

- nejčastější endokrinopatie u dětí 1: 4 000
- vzniká: poruchami vývoje ŠŽ (atyreóza, hypoplázie, ektopie) nebo dyshormonogeneza - DMP v syntéze **tyreoidálních hormonů** (ovlivňují rychlost metabolismu téměř všech buněk lidského těla)
- v kritickém období do 7 měsíců života, širší do 3 let jsou celkem nenahraditelné pro růst a zrání mozku
- u dětí s neléčenou KH dochází k narušení vývoje mozku s následným ireverzibilním mentálním postižením

- **klinické příznaky** se vyvíjejí postupně: široká tvář, tupý výraz, široký kořen nosu, velký jazyk, suchá chladná kůže, myxedém, vlasy suché, lomivé, rostou hluboko do čela
- zaostávání PM vývoje
- spavost, pomalé pití, hrubý pláč
- v suché kapce krve se předtím stanovoval T4, nyní **TSH N < 10 mIU/l**
- předvolání na hospitalizaci: bez th gama-grafie ŠŽ, neurolog., psycholog., antropolog., hematolog., biochem., mikrobiolog. vyšetření
- terapie nasazená do 16. dní života (zachované mentální funkce při začátku léčby do 2 měsíců), **T4 Euthyrox (L-Tyroxin) 8 – 10 ug/kg**

Kongenitální adrenální hyperplazie

- DMP v biosyntéze steroidních hormonů kůry nadledvin
- příčinou je chybění některého z 5 nevyhnutných enzymů na syntézu **kortizolu**
- důsledkem je jeho nedostatek – odbrzdí se sekrece **ACTH**, který stimuluje růst kůry nadledvin (hyperplazie)
- před enzymatickým blokem se hromadí **androgeny**:
- Virilizace zevního genitálu ženských plodů
- předčasná pseudopuberta u obou pohlaví
- výsledně nízký vzrůst

- u 60% postižených je současně přítomná i porucha tvorby **mineralokortikoidů**, která vede k život ohrožující adrenální krizi v novorozeneckém a mladším kojeneckém období
- vyšetření hladiny **17-OHP** v suché kapce krve
- hodnoty jsou ovlivněné zralostí novorozence a jeho zdravotním stavem, podáním CS matce před porodem, novorozenci podáním transfuze, proto
- **povinný rescreening (2.odběr) na 10. – 16. den života:**

u dětí léčených CS v čase odběru

u dětí, kterých matky byly léčené CS v posledním trimestru gravidity

u dětí s transfuzí krve před odběrem

u dětí na JIP

- u dětí pod 2000 g je vysoké procento falešné positivity, proto se skrining dělá i 10. – 16. den života
- Léčba – okamžitá a trvalá substituce hormonů (kortizolu a aldosteronu), chirurgická korekce pohlavních orgánů

Hyperfenylalaninemie

- porucha metabolismu aminokyseliny **fenylalaninu**, který se po začátku mléčné výživy hromadí v krvi novorozence a poškozuje jeho nezralý mozek
- důsledkem je závažné postižení duševního vývoje dítěte ve smyslu těžké oligofrenie
- podle typu poruchy rozeznáváme několik typů HPA
- nejtěžší formou je I. typ – klasická fenylketonurie (PKU)

- děti s PKU se při narození jeví jako zdravé
- brzká dg závisí na stanovení hladiny FA v suché kapce krve brzo po narození
- **N 60 – 120 umol/l**
- **FA > 150 umol/l** - opakované vyšetření ve skrínigovém centru
- **FA 120 - 500 umol/l** - avízo diagnostickým a léčebným centřum - vyšetřeni ze séra (**recall 0,2%**)
- **FA > 500 umol/l = horký recall**
- okamžitá hospitalizace: vysadit přirozenou stravu, nastavit na speciální mléko (**XP ANALOG LCP**) pokud neklesne hladina Phe v krvi pod 500 umol/l (4. - 5. dní)
- přidat přirozenou stravu v takovém množství, aby FA v krvi nedosahoval kritické hodnoty

- Léčba – celoživotní, nízkobílkovinová dieta
- potřebu bílkovin doplňujeme speciálními dietními přípravky – směsi AMK bez FA

DM / OSP

- Posouzení
- Diagnostika
- Plánování

Ciele

VK

Intervencie

Hodnocení