

Autoimunitní polyglandulární syndromy

Polyglandulární syndrom je mnohočetné poškození endokrinních žláz. Existují dvě skupiny polyglandulárních syndromů: autoimunitní polyglandulární syndrom (APS) a syndrom mnohočetné endokrinní neoplazie (MEN). U autoimunitního syndromu dochází k postižení žláz autoimunitním zánětem a rozvoji hypofunkce. U syndromu mnohočetné endokrinní neoplazie je současný výskyt tumorů několika endokrinních žláz. Autoimunitní polyglandulární syndrom dělíme na APS-I a APS-II.

Autoimunitní polyglandulární syndrom typu I

Epidemiologie

Jde o velmi vzácné onemocnění. Výskyt u mužů a žen je stejný.

Etiopatogeneze

Jedná se o autosomálně recesivně dědičné onemocnění s mutací genu AIRE. Gen AIRE kóduje transkripční faktor, který je zřejmě důležitý k navození imunologické tolerance.

Klinický obraz

Syndrom je charakterizován triádou:

- **chronická mukokutánní kandidóza,**
- **autoimunitní hypoparathyreóza a**
- **periferní adrenokortikální insuficience** (*Addisonova nemoc*).

 Podrobnější informace naleznete na stránkách *Candidosis, Hypoparathyreóza, Addisonova choroba*.

Nutnou podmínkou diagnózy je přítomnost dvou příznaků. Kompletní diagnostická triáda se vyskytuje asi u 57 % pacientů. Dále může být u pacientů přítomna dystrofie nehtů, hypoplazie skloviny, hypogonadismus, malabsorpce, alopecie, perniciózní anémie, thyroditida, diabetes mellitus a další symptomy.

Syndrom se projevuje obvykle již v dětství. Nejčastěji se vyskytující kombinací je hypoparathyreóza a adrenokortikální insuficience. Klinický obraz vyplývá z deficitu hormonů jednotlivých žláz. Hypogonadismus se vyskytuje až u 60 % žen, ale jen 14 % mužů.

Diagnostika

Pro diagnózu APS-I se vyžaduje přítomnost nejméně dvou složek z diagnostické triády. Potvrzení přinese molekulárně-biologické vyšetření genu AIRE.

Diferenciální diagnostika

Kromě diferenciální diagnostiky jednotlivých složek syndromu musíme odlišit i vzácnější komplexní syndromy jako např. Turnerův syndrom, DiGeorgův syndrom, Kearnsův–Sayerův syndrom atd.

Terapie

Léčíme jednotlivé složky syndromu. Je potřeba mít na paměti, že léčba se může navzájem ovlivňovat.

Prognóza

Prognóza se odvíjí od přítomnosti jednotlivých složek a možnosti jejich ovlivnění.

Autoimunitní polyglandulární syndrom typu II

Autoimunitní polyglandulární syndrom typu II se označuje jako *Schmidtův syndrom*.

Epidemiologie

Prevalence onemocnění je 14–20 případů na milion obyvatel. APS-II je nejčastěji se vyskytující autoimunitní onemocnění se sdruženým postižením několika endokrinních žláz. Výskyt u žen je až 4× vyšší než u mužů.

Etiopatogeneze

Jedná se o onemocnění s polygenní dědičností. Byla zjištěna asociace s některými HLA antigeny.

Klinický obraz

Syndrom je charakterizován triádou:

- **adrenokortikální insuficience,**
- **autoimunitní thyroditida** a
- **diabetes mellitus 1. typu.**

Klinický obraz je stejný jako u jednotlivých onemocnění. Addisonova nemoc se někdy vyskytuje se zpožděním proti ostatním složkám. Kromě zmíněné triády jsou méně častou součástí syndromu i hypogonadismus, vitiligo, alopecie, perniciózní anémie, myasthenia gravis, revmatoidní artritida a Sjögrenův syndrom. Na rozdíl od APS-I se syndrom manifestuje až v dospělosti, nejčastěji mezi 20. a 40. rokem.

Diagnostika

Podmínkou diagnózy je přítomnost nejméně dvou složek diagnostické triády a **jednou z nich musí být Addisonova nemoc.** Onemocnění **nelze** verifikovat molekulárně-biologickým vyšetřením.

Diferenciální diagnostika

Na prvním místě je nutné odlišit APS-I. Další diferenciální diagnostika je dosti široká a zahrnuje Downův syndrom, hemochromatózu, Kearnsův-Sayreův syndrom atd.

Terapie

Léčíme jednotlivé složky syndromu. Pokud je přítomna autoimunitní thyroditida, je třeba pomýšlet i na přítomnost adrenokortikální insuficience.

 **Léčba hormonů štítné žlázy bez předchozí substituce chybějících kortikoidů zhoršuje stav pacienta náhle zvýšenými metabolickými nároky.**

Prognóza

Výhledy pacienta nejvíce ovlivňuje přítomnost DM 1. typu. Ostatní složky syndromu jsou lépe medikamentózně ovlivnitelné.

Odkazy

Související články

- MEN syndrom
- Addisonova choroba

Externí odkazy

Použitá literatura

- ČEŠKA, Richard, et al. *Interna*. 1. vydání. Praha : Triton, 2010. 855 s. s. 367–368. ISBN 978-80-7387-423-0.
- GREENSPAN, Franci S a J. D BAXTER. *Základní a klinická endokrinologie*. 1. vydání. Praha : H & H, 2003. 843 s. s. 790–798. ISBN 80-86022-56-0.