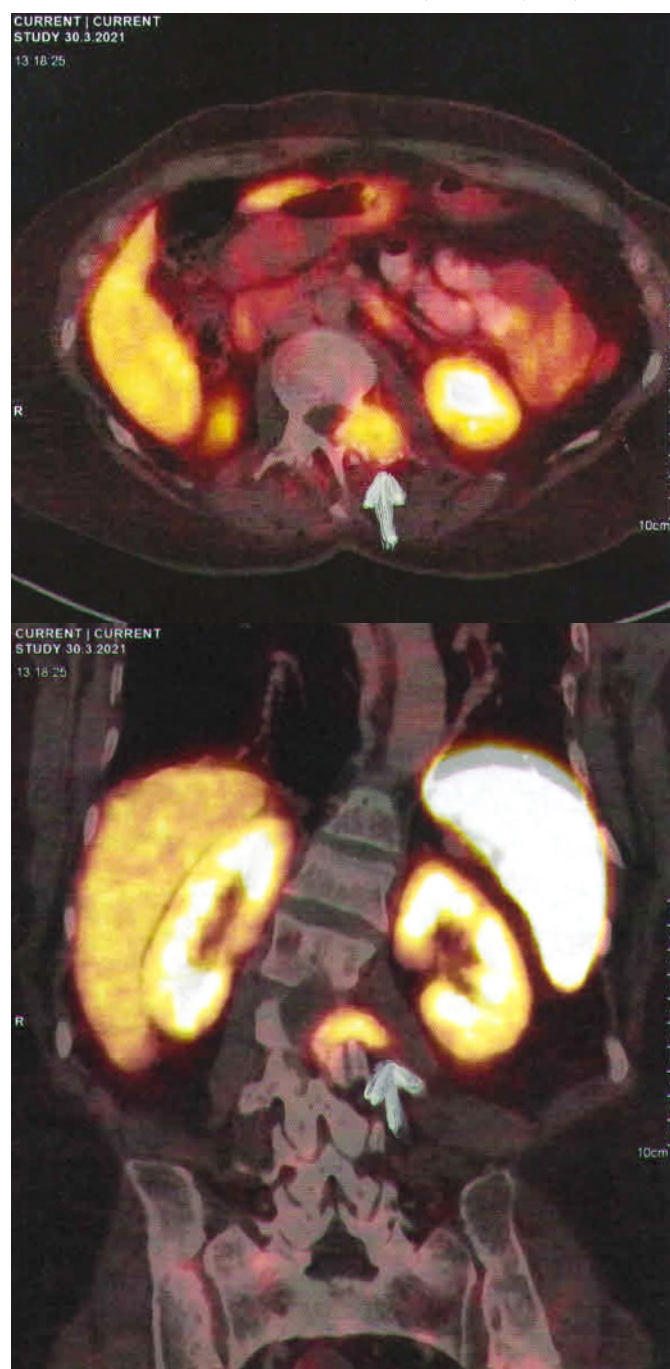


diagnostiky hypofosfatemie osteomalácie je dôležité vyšetriť nielen fosfatúriu/24 hod, ktorá je často v norme, ale aj frakčnú exkréciu fosforu, ktorá býva v prípade TIO zvýšená (9). Zistenie strát fosfátov obličkami je kľúčom k správnej diagnóze (10). Pri zistení hypofosfatemie je veľmi dôležité vyšetriť hladinu 1,25(OH)₂D, ktorého nízke hladiny sú v súlade s inhibíciou obličkovej 1-alfa hydroxylázy zvýšenými hladinami FGF23. Hladina kalcia je normálna s normálnou hladinou parathormónu (PTH), zvýšená je hladina ALP, tiež je zvýšená hladina bALP – kostný izoenzým (8). Diagnostický algoritmus TIO schematicky znázorňuje Obr. 1.

Zobrazovacie metódy – lokalizácia tumoru

Na lokalizáciu TIO sa doporučá indikovať ⁶⁸Ga DOTA TATE PET/CT (Obr. 2), ktorý má celkovú špecificitu 97,7 % (42 zo 43), čo je oveľa vyššia

Obr. 1. ⁶⁸Ga DOTA TATE PET/CT – fosfatúrický mezenchýmový tumor



špecificita ako majú ostatné rádiodiagnostické zobrazovacie modalítity v tejto indikácii (11). V analýze 287 pacientov s TIO boli najčastejšími nádorovými lokalizáciami dolné končatiny (59,6 %), nasledované kraniofaciálnymi oblasťami (24,0 %), trupom (9,4 %) a hornými končatinami (6,9 %) (12). Po lokalizovaní tumoru je možné indikovať CT s kontrastom alebo MRI (Obr. 3) za účelom potvrdenia konkrétnej polohy tumoru, tiež zistenia vzťahu tumoru k okolitým štruktúram (1).

Diferenciálna diagnostika

V diferenciálnej diagnostike hypofosfatemie osteomalácie je dôležité odlišiť formy vrodené – autozómovo dominantná hypofosfatemická rachitída, autozómovo recesívna hypofosfatemická rachitída, hereditárna hypofosfatemická rachitída s hyperkalciúriou, na X chromozóm viazaná hypofosfatemická (mutácia PHEX génu), ktoré sa manifestujú v detstve, od foriem získaných (4, 13, 14). Všeobecne platí, že čím je pacient mladší, tým väčšia je pravdepodobnosť, že hypofosfatemická je spôsobená skôr genetickou etiológiou než TIO (10). Zo získaných foriem pri diagnostike TIO je dôležité vylúčiť hyperparatyroidizmus – primárny, alebo sekundárny, vylúčiť renálne tubulopatie – Fanconioho syndróm (FS) – v dospelosti sekundárny, renálnu tubulárnu acidózu I. typu a častejšie II. typu (4, 13, 14). Fanconioho syndróm je charakterizovaný nedostatočnou reabsorpčnou aktivitou v proximálnom tubule, ktorá vedie ku glykosúrii, aminoacidúrii, hyperfosfatúrii, hypofosfatemii, hyponatriémii, hypokaliémii, hypokalciémii, k metabolickej acidóze. Pri TIO je prítomná hypofosfatemická pri izolovanej fosfatúrii v dôsledku supresie reabsorpcie fosfátov (15, 16).

Liečba

TIO je liečiteľný stav, ak je tumor správne lokalizovaný a úplne odstránený. Liečbou prvej voľby a zároveň kauzálnou liečbou TIO, v prípade, že sa tumor podarí lokalizovať a je operabilný, je chirurgická

Obr. 2. MRI LS oblasti – fosfatúrický mezenchýmový tumor lokalizovaný v L2 stavci

