

Tab. 2. Laboratorní nálezy u jednotlivých typů osteomalacie

	Ca	PO ₄	25OHD	1,25OHD	PTH	Jiné
Abnormality vitamínu D						
Deficit vitamínu D	↓	↓	↓	±↑	↑	
Hepatopatie	↓	↓	↓	↓	N	
Nefropatie	↓	↑	N	↓	↑↑	
Vitamin D – dependentní rachitis typ I (mutace 1α hydroxylázy)	↓	↓	N	↓↓	↑	
Vitamin D – dependentní rachitis typ II (mutace VDR)	↓	↓	N	↑↑	↑	
Hypofosfatemické formy						
X-vázaná hypofosfatemická rachitis (mutace PHEX)	±↓	↓	N	±↓	±↑	↑FGF-23
AD hypofosfatemická rachitis (mutace FGF-23)						
AR hypofosfatemická rachitis (mutace DMP1/ENPP1)						
Exces Clotho (mutace Clotho)						
Onkogenní osteomalacie (hypersekrece FGF-23/MEPE)						
Renální ztráta fosfátů (mutace NHERF)	N	↓	N	↑	N	
Hereditární hypofosfatemická rachitis s hyperkalciurií (mutace NaPi2c)	N	↓	N	↑	N	
Další renální hypofosfatemie (Dentova choroba, mutace CLCN5, kadmium, otrava těžkými kovy, adefovir)	N	↓	N	N	N	
Exces antacid	N	↓	N			
Toxicita						
Fluoridy	N	N	N	N	N	
Bisfosfonáty I. generace	N	±↑	N	N	N	
Parenterální aluminium	N	N	N	±↓	↓	
Imatinib	±↓	↓	±↓	N	↑	
Jiné						
Hypofosfatázie (mutace TSNALP)	N	N	N	N	N	↓↓ALP
Acidóza	N	N	±↓	N	N	↓ bikarbonát

Ca – sérový vápník; PO₄ – sérové fosfáty; 25OHD – 25-hydroxyvitamin D; 1,25OHD – 1,25-dihydroxyvitamin D; PTH – parathormon; FGF-23 – fibroblastový růstový faktor 23; ALP – alkalická fosfatáza

Podle Ott S., Osteomalacia and rickets. <https://courses.washington.edu/bonephys/hypercalu/opmal2.html>

kých forem osteomalacie. Vyskytuje se i u vitamin D-deficitních forem s výjimkou nefropatií (u nich se naopak vyskytuje hyperfosfatemie). U hypofosfatázie je fosfatemie normální nebo zvýšená, může být přítomna hyperkalciurie; laboratorní obraz hypofosfatázie doplňují zvýšené hladiny vitamínu B6. Hyperparatyreóza se objevuje u vitamin D-deficitních i kalcipenických forem a výrazně pak u pokročilých stadií chronického selhání ledvin. Častým zjištěním je elevace aktivity alkalické fosfatázy. Ta je však v případě hypofosfatázie výrazně suprimována. Součástí vyšetření je i stanovení kalcidiolu (25OHD), jež jako příčinu může odhalit deficit vitamínu D či poruchu jaterní konverze kalciferolu na 25-hydroxykalciferol.

Laboratorní obraz nejčastější formy osteomalacie v důsledku nedostatku vitamínu D se vyvíjí ve třech fázích. Počáteční stadium je charakterizováno normálními sérovými hladinami vápníku a fosfátu a zvýšenými hladinami alkalické fosfatázy a PTH, jehož vyšší hladiny ještě dokáží udržet normokalcemii. Ve druhé fázi se hladina sérového vápníku a často i fosfátů snižuje (hyperkalcemizující efekt PTH již nepostačuje k udržení normální kalcemie, naopak se projevuje jeho fosfaturický efekt) a hodnoty PTH i alkalické fosfatázy v séru se dále zvyšují. Hodnota 25OHD dále klesá úměrně nárůstu PTH. V závěrečné fázi se s další progresí sekundární hyperparatyreózy vždy objevuje

hypokalcemie a hypofosfatemie. Hlavní cirkulující formou vitamínu D je kalcidiol (25OHD), který je nevhodnějším indikátorem saturace vitamínem D. Hladiny kalcitriolu, tj. 1,25(OH)2D, neodrážejí rezervy vitamínu D; jeho stanovení je někdy nezbytné k diagnostice získaných a vrozených poruch metabolismu kalcidiolu a fosfátů, vč. CKD-MBD, hereditárních hypofosfatemii, vitamin-D rezistentních rachitid, TIO, případně granulomatózních onemocnění spjatých s hyperprodukcí kalcitriolu (sarkoidóza, některé lymfomy) (30). Ve studii u jedinců bez anamnézy kostního onemocnění, jež kombinovala histomorfometrická vyšetření kosti a hladiny 25OHD, nebyla patologická akumulace osteoidu zjištěna u žádného z jedinců s hodnotami 25(OH)D > 75 nmol/l (9). Sérový parathormon je adekvátně suprimován při hladinách 25(OH)D > 50 nmol/l. Od hodnot 25(OH)D mezi 75 a 100 nmol/l se udržuje nízké riziko nevertebrálních zlomenin (31). V histomorfometrickém obrazu lze u nutričně podmíněných osteomalacií pozorovat spektrum změn od obrazu hyperparatyreózy (stadium 1), jež se může vyvinout v defekty mineralizace (stadium 2), resp. progredovat do typického obrazu osteomalacie (stadium 3), kterým je obraz hyperosteoidózy a opožděné mineralizace (viz Definice osteomalacie). Při diferenciálně diagnostickém procesu se doporučuje provést rtg vyšetření pánve, stehenních kostí, tibíí, případně skeletu rukou, žeber a lopatek. V těchto částech skeletu