

Tab. 7. Diferenciálně diagnostické laboratorní vyšetření při osteoporóze – pokračování

MGUS, myelom	Monoklonální gamapatie neurčitěho významu (MGUS) a myelom jsou spojeny s nepříznivými účinky na skelet. Cílené testování na MGUS a myelom bylo navrženo pro vysoce rizikové skupiny s osteoporózou a/nebo zlomeninami. U žen ve věku < 50 let a u mužů ve věku < 65 let, při nové nízkotraumatické zlomenině nebo s anamnézou zlomeniny bez dalších rizikových faktorů (FRAX), a ženy ve věku > 50 let a muži ve věku > 65 let s dalšími rizikovými faktory, jako jsou dvě nebo více zlomenin a zlomeniny při léčbě osteoporózy. Také u pacientů s hyperkalcémií, jinak nevysvětlitelnou anémií, úbytkem hmotnosti nebo proteinurií je nezbytné vyloučit myelom. Screeningové testy zahrnují elektroforézu sérových proteinů, elektroforézu proteinů v moči, poměr lehkého řetězce kappa/lambda v séru, kompletní krevní obraz a rychlost sedimentace erytrocytů.
Mastocytóza	Systémová mastocytóza je vzácnou příčinou osteoporózy, kterou lze diagnostikovat biopsií typických kožních lézí urticaria pigmentosa, pokud jsou přítomny. U pacientů se systémovou mastocytózou se někdy může objevit osteoporóza a žádné jiné projevy onemocnění. Sérová tryptáza a 24hodinový močový N-methylhistamin se často používají jako screeningové testy na systémovou mastocytózu. Normální hodnoty však diagnózu nevylučují. K potvrzení diagnózy může být nezbytná aspirace kostní dřeně.
Renální tubulární acidóza (RTA)	Sérový bikarbonát – renální tubulární acidóza (RTA) je spojována s osteoporózou. U distálního typu RTA je sérový bikarbonát obvykle nižší než 15 mmol/l při pH moči vyšším než 5,5.

Další laboratorní testy mohou zahrnovat: S-PSA (prostatický sérový antigen); S-revmatoidní faktor; specifické testování pro vzácné stavy v indikovaných případech, např. hemochromatóza (S-ferritin), hypofosfatázie (U-fosfoethanolamin, S-pyridoxal 5 fosfát), Gaucherova choroba (S-glukocerebrosidáza), anti-HIV protilátky.

Tab. 8. Vybrané monogenní choroby, které se manifestují zlomeninou (upraveno podle 65)

Onemocnění	Gen (chromozom)	Dědičnost	Incidence
Osteogenesis imperfecta (OI, I-IV)	COL1A1, COL1A2 (17q21.33, 7q21.3)	AD	6–7/100 000 (I a IV –4–5/100000)
OI (V)	IFITM5 (11p15.5)	AD	
OI (VI)	SERPINF1 (17p13.3)	AR	
OI (VII)	CRTAP (3p22.3)	AR	
OI (VIII)	P3H1/LEPRE1 (1p34.2)	AR	
OI (XV)	WNT1 (12q13.12)	AR	
Osteoporóza (OP) s pseudogliomem	LRP5 (11q13.4)	AR	neznámá
OP s časným začátkem	WNT1 (12q13.12)	AD	neznámá
X-vázaná OP	PLS3 (Xq23)	X	neznámá
Hypofosfatázie	TNSALP/ALPL	AD/AR	těžké formy 1/100 000;
			mírné formy u dospělých mají častější výskyt

hormonální stav (u žen poruchy menstruačního cyklu, amenorea, věk menopauzy, počet těhotenství a délka laktace a u mužů příznaky hypogonadismu, ztrátu libida). Anamnéza může odhalit onemocnění a léky s rizikem pro skelet (např. glukokortikoidy nebo komorbidity, které by mohly ovlivnit rozhodnutí o léčbě – např. zúžení jícnu je kontraindikací pro perorální aminobisfosfonáty). Anamnéza častých pádů je významným prediktorem budoucích pádů, přičemž toto riziko je potenciálně modifikovatelné vhodnými intervencemi. Rizikové faktory pádů jsou uvedeny v tabulce 6.

Diferenciální diagnostika

Diferenciálně diagnostická vyšetření u pacientů s nízkou BMD nebo prodělanou nízkotraumatickou zlomeninou by měla vyloučit jiná metabolická nebo nádorová onemocnění, která napodobují osteoporózu, identifikovat možné příčiny sekundární osteoporózy (léky a komorbidity, které mají vliv na kostní metabolismus) (Tab. 1). Nízká kostní denzita (BMD) může být v souvislosti s nedosažením vrcholové kostní hmoty (geneticky determinované maximum kostní hmoty) nebo v důsledku úbytku kostní hmoty v dospělosti (při převaze kostní resorpce nad její

novotvorbu). Je pravděpodobné, že většina pacientů s osteoporózou má klinicky významné faktory, které přispívají k úbytku BMD a mohou ovlivnit účinnost léčby. Nedostatek vápníku a vitamínu D nebo sedavý způsob života s nedostatečnou fyzickou aktivitou významně přispívají k úbytku kostní hmoty. Mezi časté příčiny sekundární osteoporózy patří užívání glukokortikoidů, deficit estrogenů nebo hypogonadismus u mužů, úbytek hmotnosti, nedostatek vitamínu D (sérové 25OHD < 50 nmol/l), hyperkalciurie, malabsorpce a primární nebo sekundární hyperparatyreóza. Sekundární osteoporózou a zlomeninami jsou ohroženy ženy s karcinomem prsu léčené inhibitory aromatázy a muži s karcinomem prostaty a androgenní deprivací terapií. Mezi léčitelné, ale snadno přehlédnutelné sekundární příčiny osteoporózy patří asymptomatická primární hyperparatyreóza, subklinická hypertyreóza, subklinický Cushingův syndrom a malabsorpce způsobená nerozpoznanou celiakií. Nízká BMD není typická jen pro osteoporózu, ale také pro osteomalacii (zejména při hypokalciemii), některá hematologická onemocnění (např. mnohočetný myelom) nebo ve spojení s kostní a minerálovou chorobou u pacientů s chronickou nedostatečností ledvin.

Fyzikální vyšetření

Klinický obraz osteoporózy u pacientů bez zlomenin je většinou bez specifických nálezů. Důležité je hledat projevy onemocnění, které mohou sekundárně přispívat k úbytku kostní hmoty a/nebo zhoršení její kvality a vyšší náchylnosti ke zlomeninám (Tab. 5), rozpoznat pacienty s vysokým rizikem pádů (Tab. 6) a identifikovat následky předchozích zlomenin.

Antropometrické údaje

Přesné měření tělesné výšky pomocí kalibrovaného stadiometru a její porovnání s předchozí měřenou nebo maximální (anamnestickou) výškou je důležité pro posouzení možné zlomeniny obratle. Ztráta tělesné výšky $\geq 6,0$ cm ve srovnání s historickým maximem nebo ztráta $\geq 2,0$ cm ve srovnání s dříve naměřenou výškou naznačuje vysokou pravděpodobnost zlomeniny obratle. Lokalizovaná bolestivost v oblasti páteře, kyfóza nebo zmenšená vzdálenost mezi dolními žebry a okrajem pánve mohou být výsledkem jedné nebo více zlomenin obratlů. Indikace k boční radiografii nebo DXA morfometrii obratlů (VFA) jsou uvedeny v tabulce 2 (Tab. 2). Nález dříve