

Klinické manifestácie chronickej hypoparatyreózy

Roman Králik, Martin Kužma, Juraj Payer

V. interná klinika UNB a LFUK Bratislava

Hypoparatyreóza je raritné ochorenie, ktoré je v endokrinológii jedinečné najmä kvôli faktu, že ako jediné ochorenie s preukázaným hormonálnym deficitom sa štandardne nelieči hormonálnou substitúciou. Konvenčná terapia je založená na podávaní perorálnych preparátov vitamínu D a kalcia. Táto liečba je náročná, najmä čo sa týka optimalizácie dávok jednotlivých preparátov, a vyskytuje sa pri nej viacero komplikácií postihujúce takmer všetky orgánové systémy. Zjednodušene sú tieto komplikácie delené na skeletálne a neskeletálne. Ku skeletálnym patrí zmena kostnej denzity a mikroarchitektúry, spájané s možným vyšším rizikom fraktúr. Často bývajú postihnuté obličky, jednak funkčne, čo sa prejavuje progresívnym renálnym zlyhávaním, nezriedka vyúsťujúcim až do takzvaného „end-stage“ zlyhania. Štrukturálne sú obličky postihnuté predovšetkým tvorbou nefrolitiázy a nefrokalcinózy. Kardiovaskulárny systém je obzvlášť náchylný na výkyvy kalcémie, čo môže vyústiť do srdcového zlyhania alebo malígnej arytmie. Neuromuskulárne prejavy prechádzajú od parestézií až po epileptické záchvaty, či bronchospazmy a laryngospazmy. Časté bývajú poruchy zraku, kde dominuje katarakta. Pacienti s hypoparatyreózou sú náchylnejší na ťažšie infekcie vyžadujúce hospitalizáciu, najmä infekcie močového a respiračného traktu. Dokumentované sú aj početné zmeny psychického stavu, ktoré spolu s vyššie uvedenými komplikáciami znižujú celkovú kvalitu života pacientov. Pozitívnu správou je existencia rekombinantných preparátov parathormónu, ktoré sa javia ako budúcnosť liečby hypoparatyreózy. Efektivita tejto liečebnej modality je preukázaná dobrou kompenzáciou kalcémie, kalcúrie a fosfatémie. Odzrkadľuje sa však aj v jednotlivých orgánových systémoch – kosti pacientov s hypoparatyreózou sa po podaní rekombinantného parathormónu štrukturálne približujú ku kostiam zdravých pacientov, renálne funkcie sú dlhodobo stabilné a neprogredujú. Liečba rekombinantným parathormónom však nie je v súčasnosti dostupná.

Kľúčové slová: hypoparatyreóza, komplikácie, terapia.

Clinical manifestations of chronic hypoparathyroidism

Hypoparathyroidism is a rare disease, which is unique among endocrine diseases because of the fact, that it is the only disease with a hormonal deficit not treated with hormonal supplementation as the standard mode of therapy. Conventional therapy is based on oral calcium and vitamin D substitution. This treatment is often complicated, especially in adjusting the dosage of calcium and vitamin D supplementation and also because of the numerous complications affecting virtually every system in the human body. Generally, these complications are divided into skeletal and nonskeletal. Changes in bone mineral density and microarchitecture are the main skeletal complications, and they may lead to an increased risk of fractures. Kidney function progressively declines over the course of hypoparathyroidism, sometimes leading to end stage kidney disease. Morphological changes of the kidneys are also present in the form of nephrocalcinosis and nephrolithiasis. The cardiovascular system is especially susceptible to rapid changes in serum calcium levels, that can lead to malign arrhythmias. Paresthesias, seizures, bronchospasms or laryngospasms are associated with low calcium levels as well. The function of immune system is impaired in hypoparathyroidism, resulting in higher rate of infections in these patients, requiring hospitalisation more often compared to patients with adequate parathyroid function. Psychological changes are also well documented in hypoparathyroidism and combined with the other aforementioned complications, significantly reduce the quality of life of the patients suffering from