

Poruchy kalciofosfátového metabolismu

J. Kytnarová

Kostní systém

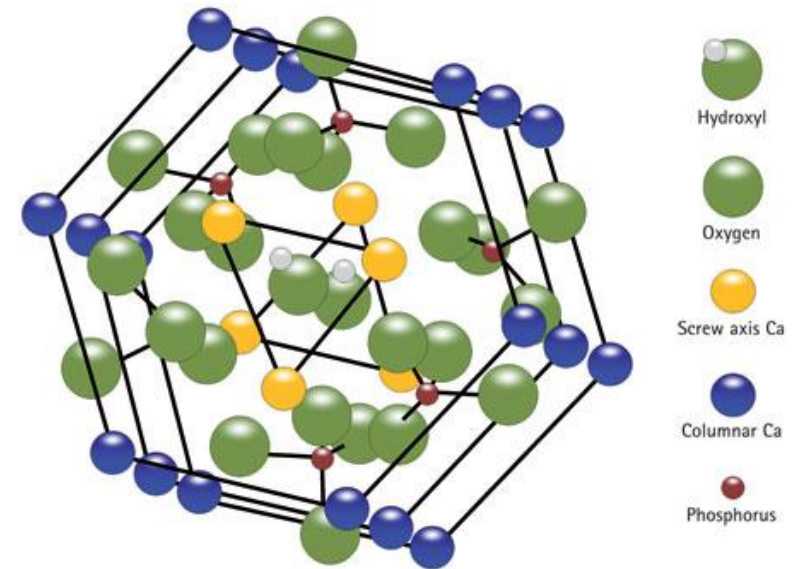
- 15-20 % tělesné hmotnosti
- Dynamický orgán – remodelační cyklus cca 6 měsíců
- **Kostní resorpce (osteoklasty)**
- **Kostní formace (osteoblasty)**
- Dětství a dospívání – kostní formace > resorpce
- Dospělost - formace a resorpce v rovnováze
- Peak bone mass – 20. – 30. rok

Kalcium

- Kalcium a fosfát → krystaly hydroxyapatitu (65% hmotnosti kosti)
- Funkce – zajištění mechanické pevnosti a odolnosti vůči zatížení

- **Kalcium**

- 99% deponováno v kostní hmotě
- 1% vnitřní prostředí organismu



<https://www.bing.com/images/Diagrammatic-illustration-of-structure-of-hydroxyapatite-originally-described-by-Kay-et.png>

Kalcium - funkce

- Základní stavební prvek kostí
- Modulace intracelulární komunikace
- Stabilita membrán (součást fosfolipidů a proteinů)
- Nervosvalový přenos
- Ovlivnění syntézy a sekrece některých endokrinních a exokrinních faktorů (inzulin, aldosteron, neurotransmitery)
- Ovlivnění aktivity enzymů
- Součást hemokoagulační kaskády

Regulace kalcémie

Regulace

Vitamin D (vitD)

Parathormon (PTH) – příštítná tělíska

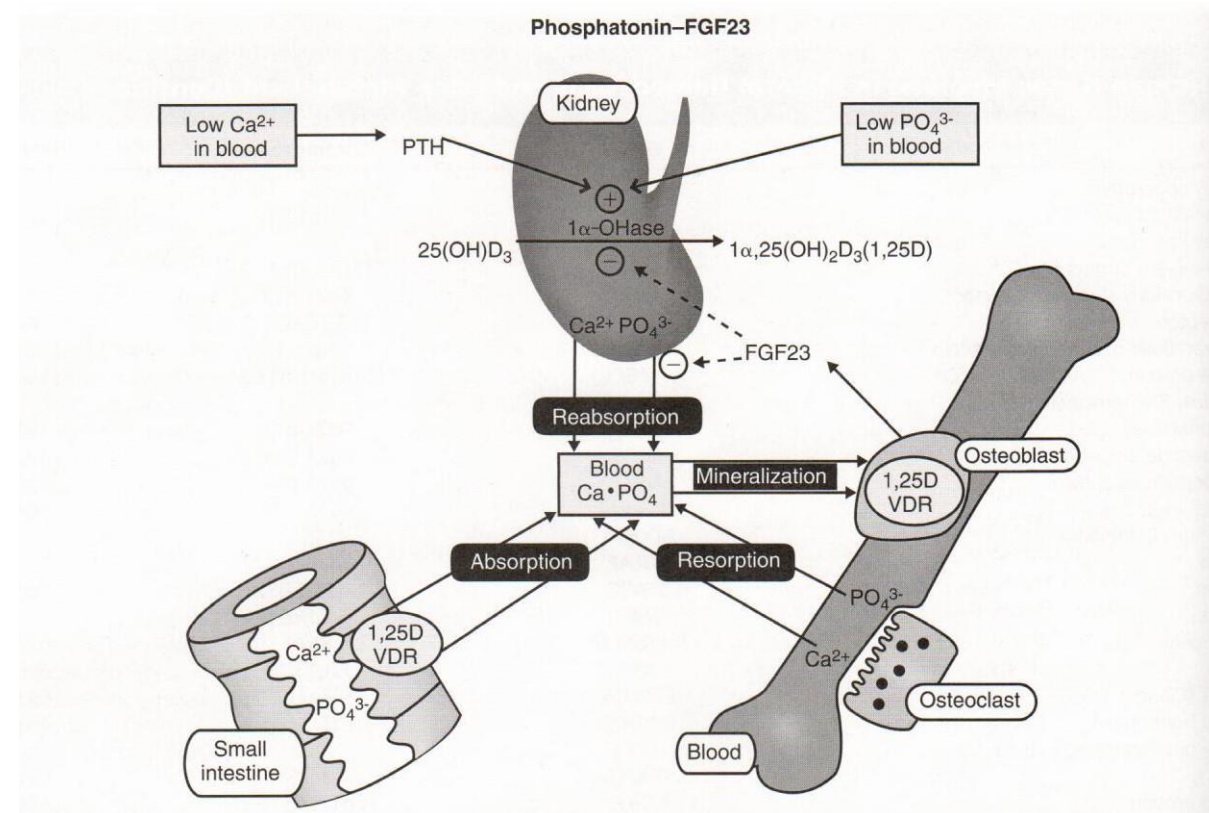
Kalcitonin – podstatně méně (C-bb., tj. parafolikulární bb. št. žlázy)

Místo působení

Střevo

Ledviny

Kost



Zdroj: Sperling. *Pediatric Endocrinology* .3rd edition

Účinky vitaminu D a PTH

	Vitamin D	Parathormon
Ledviny	↑ reabsorpce Ca ²⁺	↑ reabsorpce Ca ²⁺ ↑ exkrece fosforu ↑ aktivace 1α-hydroxylázy v ledvinách → ↑ syntézy kalcitriolu
Střevo	↑ vstřebávání Ca ²⁺ (aktivní transport)	Sekundární efekt (↑ aktivace 1α-hydroxylázy → ↑ syntézy vitD)
Kost	↑ ukládání Ca ²⁺ do kostí (formace)	↑ kostní resorpce (uvolnění Ca ²⁺)

Metabolismus vitaminu D

Vitamin D = skupina hormonálních prekurzorů –
Kalciferoly

1. Ergokalciferol (vitamin D2)
2. Cholekalciferol (vitamin D3)

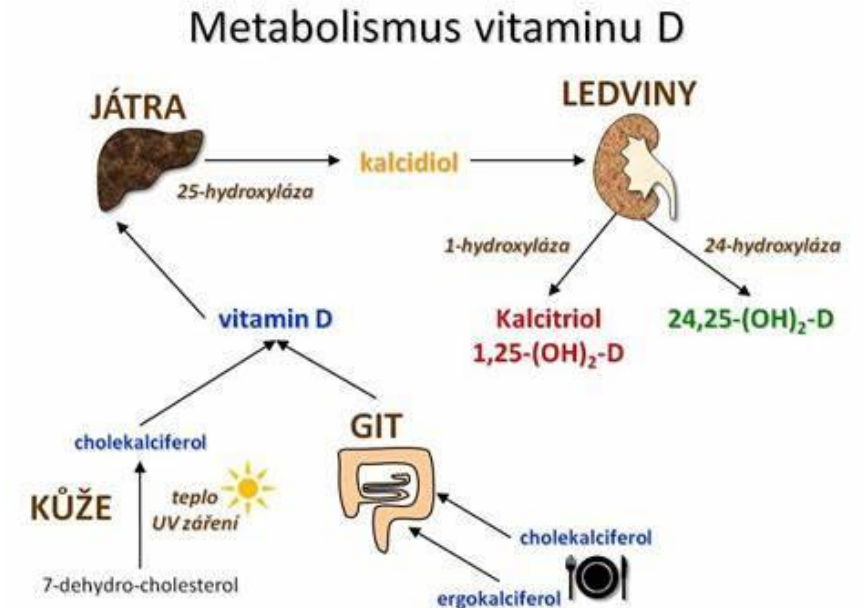
Zdroje

Exogenní – strava

Endogenní – 7-dehydrocholesterol
(vlivem UV v kůži → cholekalciferol)

Játra – 25 hydroxyláza → 25 –
hydroxycholecalciferol (kalcidiol, 25 OHD)

Ledviny - 1 α -hydroxyláza → 1,25
dihydrocholecalciferol (kalcitriol)



Zdroj: <https://pfyziolklin.upol.cz/?p=8255>

Vitamin D

- Poločas 25 – OHD 2-3 týdny
- Hladina vitD v mateřském mléku i formulích nízká
- *„V souladu s Doporučením Pracovní skupiny dětské gastroenterologie a výživy ČPS (PSDG) pro výživu kojenců a batolat (PSDG 2014) a doporučením ESPGHAN (Braegger 2013) podáváme **jak dětem kojeným, tak kojencům živeným náhradní kojeneckou mléčnou výživou (kojeneckou formulí) od druhého týdne života v průběhu celého prvního roku vitamin D3 (cholecalciferol) v dávce 400-500 IU denně p.o.**“* (zdroj: Doporučený postup České pediatrické společnosti a Odborné společnosti praktických dětských lékařů ČLS JEP pro suplementaci dětí a dospívajících vitaminem D)

Metabolická onemocnění skeletu

- **Rachitis (křivice)**
- **Definice:** porucha mineralizace kostí, způsobená nedostatkem nebo poruchou metabolismu vitamínu D, vápníku nebo fosforu
- **Klasifikace**

	Ca	P	25 OHD	1,25 OHD	PTH
<u>Deficit vitamínu D</u>	N, dále ↓	↑, poté ↓	↓	N	↑
Vitamin D deficitní rachitis (typ I, II)	↓	↓	N	I-↓, II-↑	↑
Jaterní choroby	↓	↓	↓	↓	↑
Renální choroby	↓	↓	N	↓	↑
Vitamin D rezistentní (hypofosfatemická) rachitis	N↓	↓	N	↓	N↑

Rachitis – klinické příznaky

Kraniotabes (měkké záhlaví)

Caput quadratum (okcipitální oploštění, prominující čelo)

Rachitický růženec (prominující zduření v oblasti přechodu chrupavčité a kostní části žebel)

Harrisonova rýha (vtažení hrudníku v místě úponu bránice)

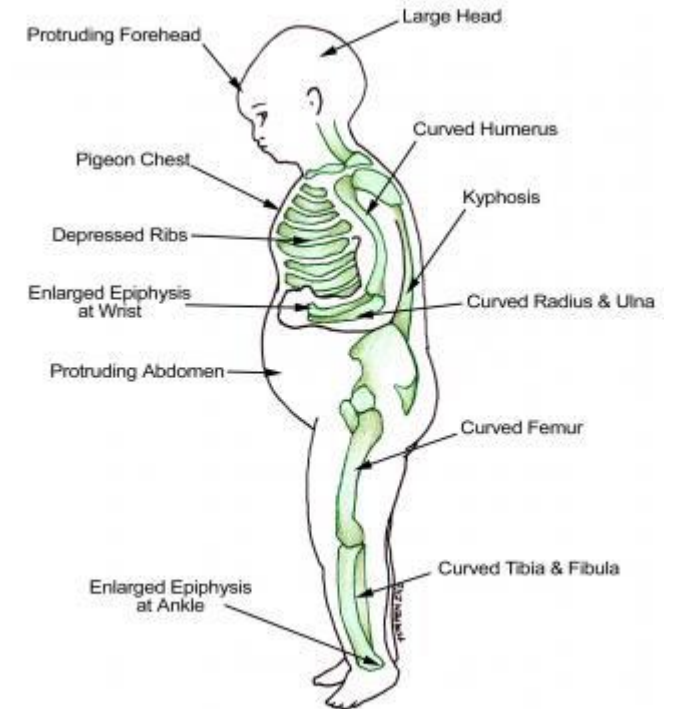
Pectus carinatum (prominující hrudní kost)

Kyfóza

Genua valga, genua vara

Opožděná dentice, defekty skloviny, vyšší kazivost zubů

Hypotonie (nejasné etiologie)



Zdroj: <https://emedicine.medscape.com/article/985510-overview>

Rachitis – RTG změny

- RTG distálního předloktí a zápěstí
- Metafýzy: Projasnění a nepravidelné ohraničení
- Pohárkovité deformity

- Epifýzy: Rozšíření epifýz

- Diafýzy: subperiostální projasnění nebo ztlustění v oblasti diafýz (Looserovy přestavbové zóny)

Hypokalcémie

- **Definice**
- Laboratorní a klinický příznak
- celkové kalcium nižší < 2 mmol/l (ionizované Ca < 1,1 mmol/l)
- Nezralí novorozenci (PH < 1500 g) <1,75 mmol/l
- **Příčiny hypokalcémie**

↓ sekrece nebo účinek PTH	Hypoparatyreóza Pseudohypoparatyreóza Hypomagnezémie
↓ hladina nebo účinek vitamínu D	Rachitida z nedostatku vitamínu D Vitamin D dependentní rachitis
Hyperfostatémie	Chronická renální insuficience Medikace (např. bisfosfonáty) ↑
Malabsorpční syndrom	

Akutní příznaky hypokalcémie

- **Novorozenci**
- Apnoe
- Křeče, dráždivost
- **Starší děti – příznaky podobné jako dospělí**
- Tetanie - ↑ nervová dráždivosť
- Svalové spasmy
- Laryngospasmus - vzácně
- Dysartrie (spasmy mm. Maseteri a další orální svaly)
- **Karpopedální spasmy, „porodnická ruka“**
- **Trousseauův příznak** – „porodnická ruka“ několik sekund po omezení přítoku krve do horní končetiny (nafouknutí manžety tonometru)
- **Chvostkův příznak** - poklep na větvení lícního nervu v oblasti tváře několik centimetrů před ušním boltcem → záškub horního rtu na odpovídající straně tváře.
- Abdominální distenze
- **EKG – prodloužení QT intervalu**



Zdroj: <http://www.angisrevue.cz/revue/archiv/cislo/detail/51/>

Chronické příznaky hypokalcémie

- Ukládání depozit Ca do měkkých tkání
- Katarakta
- Kalcifikace bazálních ganglií CNS
- Nefrokalcinóza
- Porucha růstu vlasů a nehtů

Hypoparatyreóza

Tranzientní (novorozenecké období)	Předčasně narozené děti Dětí diabetických matek Děti matek s hyperparatyreózou
Genetické příčiny	DiGeorge syndrom XR, AR, AD hypoparatyreóza Pseudohypoparatyreóza
Získané příčiny	Autoimunitní polyglandulární syndrom Totální thyreodektomie (vzácně)

Hyperkalcémie

- Hladina celkového Ca > 2,6 mmol/l
- Příčiny

Hyperparatyreóza	Adenom příštítného tělíska Inaktivační mutace Ca-sensing receptoru
↑ resorpce Ca střevem a/nebo ledvinami	Intoxikace vitaminem D Léčba thiazidovými diuretiky Deficit fosfátů
↑ resorpce Ca z kostí	Imobilizace Kostní metastázy Tu Hypofosfatazémie

Příznaky hyperkalcémie

- **Snížená motilita GIT** (zácpa, nechutenství, nevolnost, zvracení)
- **Neurologické příznaky** (svalová slabost, alterace vědomí)
- **Kardiologické příznaky** (hypertenze, tachykardie, změny na EKG)
- **Hyperkalciurie** → polyurie a polydypsie