

**DĚTSKÁ ENDOKRINOLOGIE  
DO KAPSY**

Kniha vyšla za laskavé podpory společností:



Doc. MUDr. Renata Pomahačová, Ph.D.,  
MUDr. Božena Kalvachová, CSc.

# DĚTSKÁ ENDOKRINOLOGIE DO KAPSY

3., doplněné a přepracované vydání

maxdorf jessenius

## **DŮLEŽITÉ UPOZORNĚNÍ**

Autorky i nakladatel vynaložili velkou péči a úsilí, aby všechny informace v knize obsažené týkající se dávkování léků a forem jejich aplikace odpovídaly stavu vědy v okamžiku vydání. Nakladatel však za údaje o použití léků, zejména o jejich indikacích, kontraindikacích, dávkování a aplikačních formách, nenese žádnou odpovědnost, a vylučuje proto jakékoli přímé či nepřímé nároky na úhradu eventuálních škod, které by v souvislosti s aplikací uvedených léků vznikly. Každý uživatel je povinen důsledně se řídit informacemi výrobců léčiv, zejména informací přiloženou ke každému balení léku, který chce aplikovat.

*Ochranné obchodní známky (chráněné názvy) léků ani dalších výrobků nejsou v knize zvlášť zdůrazňovány. Z absence označení ochranné známky proto nelze vyvozovat, že v konkrétním případě jde o název nechráněný.*

Toto dílo, včetně všech svých částí, je zákonem chráněno. Každé jeho užití mimo úzké hranice zákona je nepřípustné a je trestné. To se týká zejména reprodukování či rozšiřování jakýmkoli způsobem (včetně mechanického, fotografického či elektronického), ale také ukládání v elektronické formě pro účely rešeršní i jiné. K jakémukoli využití díla je proto nutný písemný souhlas nakladatele, který také stanoví přesné podmínky využití díla. Písemný souhlas je nutný i pro případy, ve kterých může být udělen bezplatně.

2. vydání, Praha 2017

3. vydání, Praha 2021

## **Edice MEDICA**

**Šéfredaktorka: Mgr. Šárka Mašková**

© Renata Pomahačová, Božena Kalvachová, 2017, 2021

© Maxdorf, 2021

Fotodokumentace z archivu autorek

Ilustrace © Jiří Hlaváček, 2021

Cover layout © Maxdorf, 2021

Cover © Renata Brtnická, 2017, 2021

Vydal Maxdorf s. r. o., nakladatelství odborné literatury, Na Šejdru 247/6a, 142 00 Praha 4

e-mail: info@maxdorf.cz, internet: www.maxdorf.cz

**Jessenius®** je chráněná značka [No. 267113] označující publikace určené odborné zdravotnické veřejnosti

Jazyková a redakční úprava: **Mgr. Irena Kratochvílová**

Ilustrace: **Jiří Hlaváček**

Sazba: **Blanka Filounková**

Tisk: Books print s.r.o.

Printed in the Czech Republic

**ISBN 978-80-7345-691-7**

#### AUTORKY

- Doc. MUDr. Renata Pomahačová, Ph.D., Dětská klinika LF UK a FN Plzeň
- MUDr. Božena Kalvachová, CSc., Endokrinologický ústav v Praze

#### RECENZENTI

- Prof. MUDr. Jan Lebl, CSc., Pediatrická klinika 2. LF UK a FN v Motole
- Doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D., Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

---

## PŘEDMLUVA

Vážení čtenáři,  
napsaly jsme knihu, která má být průvodcem nejčastějšími poruchami endokrinního systému u dětí a dospívajících. Vzácnější nebo složitější poruchy jsou popsány v objemných učebnicích. Chtěly jsme srozumitelným způsobem přispět k pochopení diagnostiky a léčby tak, jak jsme se s pacienty samy setkaly v praxi. Velmi nás těší, že vychází již třetí doplněné vydání.

Prvořadým úkolem lékaře je pomyslet na možný problém. Ne vždy se dítě či dospívající dostaví do ordinace endokrinologa včas, aby bylo možné upřesnit diagnózu a zajistit správnou léčbu. Důsledky opomenutí se pak odrazí například v malé výšce, poruchách reprodukčních systémů a jiných možných negativních dopadech, které pacienta handicapují a mohou případně vyvolat i právní konsekvence, neboť internetová informovanost veřejnosti narůstá stejně jako aktivity právníků.

Každý medicínský obor se rozvíjí, přibývá poznatků a nových diagnosticko-léčebných možností. Naše publikace chce pomoci především praktickým lékařům pro děti a dorost a pediatrům na lůžkových odděleních v základní orientaci, uvádíme proto řadu kazuistik. Fakt, že se k některým z nich vrátíme v různých kapitolách, jen dokládá propojenost endokrinního systému a potřebu celostního uvažování nad pacientem. Připomínáme i základní postupy, které by měly předcházet odeslání dítěte k endokrinologovi. Správná „dělbá práce“ významně posiluje prestiž lékaře v očích rodičů a pacientů a také zjednoduší a zrychlí další kroky při řešení problému.

*Renata Pomahačová, Božena Kalvachová*

---

# OBSAH

<b>PŘEDMLUVA</b> .....	6
<b>1 PORUCHY RŮSTU</b> .....	11
1.1 Obecné poznatky k problematice .....	11
1.2 Faktory ovlivňující růst .....	11
1.3 Definice poruchy růstu a její příčiny .....	13
1.4 Hodnocení růstu a vývoje dítěte .....	15
1.5 Současné indikace léčby růstovým hormonem .....	23
1.6 Některé další příčiny poruchy růstu a jejich léčba .....	31
1.7 Závěrečná doporučení pro praxi .....	33
<b>2 PORUCHY PUBERTY</b> .....	36
2.1 Obecné poznatky k problematice .....	36
2.2 Poruchy puberty u dívek .....	40
2.3 Poruchy puberty u chlapců .....	43
2.4 Pubertas tarda u chlapců a dívek .....	45
2.5 Inkompletní formy puberty .....	49
2.6 Pubertální gynekomastie .....	50
2.7 Závěrečná doporučení pro praxi .....	51
<b>3 PORUCHY ŠTÍTNÉ ŽLÁZY</b> .....	53
3.1 Obecné poznatky k problematice .....	53
3.2 Vrozené poruchy štítné žlázy .....	54
3.3 Získané poruchy štítné žlázy .....	59
3.4 Závěrečná doporučení pro praxi .....	71
<b>4 PORUCHY NADLEDVIN</b> .....	74
4.1 Obecné poznatky k problematice .....	74
4.2 Adrenální insuficience .....	74
4.3 Hyperfunkce kůry nadledvin .....	87
4.4 Onemocnění dřeně nadledvin .....	90
4.5 Závěrečná doporučení pro praxi .....	92

---

<b>5</b>	<b>PORUCHY VODNÍHO HOSPODÁŘSTVÍ</b>	94
5.1	Obecné poznatky k problematice	94
5.2	Diabetes insipidus centralis (neurohumoralis)	95
5.3	Diabetes insipidus renalis	98
5.4	Závěrečná doporučení pro praxi	100
<b>6</b>	<b>PORUCHA SESTUPU VARLAT</b>	101
6.1	Kryptorchismus	101
6.2	Retentio testis inguinalis	101
6.3	Vzestup (ascensus) varlete	102
6.4	Léčba kryptorchismu a retence	102
6.5	Diferenciální diagnostika	102
<b>7</b>	<b>PORUCHY KALCIUMFOSFÁTOVÉHO METABOLISMU</b>	103
7.1	Obecné poznatky k problematice	103
7.2	Rachitida z nedostatku vitamínu D	104
7.3	Primární hyperparatyreóza	106
7.4	Hypoparatyreóza	108
7.5	Pseudohypoparatyreóza	109
7.6	Závěrečná doporučení pro praxi	111
<b>8</b>	<b>HYPOGLYKEMIE V DĚTSKÉM VĚKU</b>	112
8.1	Obecné poznatky k problematice	112
8.2	Příčiny hypoglykemie	115
8.3	Závěrečná doporučení pro praxi	120
<b>9</b>	<b>HYPERGLYKEMIE V DĚTSKÉM VĚKU</b>	121
9.1	Možné příčiny zachycené zvýšené glykemie	121
9.2	Vyšetření při záchytu opakované zvýšené lačné glykemie	122
9.3	Diabetes mellitus 1. typu	126
9.4	Dlouhodobé sledování diabetického dítěte	134
9.5	Diabetes mellitus 2. typu	135
9.6	Závěrečná doporučení pro praxi	135
	<b>POUŽITÁ A DOPORUČENÁ LITERATURA</b>	137
	<b>SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK</b>	139
	<b>SLOVO O AUTORKÁCH</b>	142
	<b>REJSTŘÍK</b>	144



---

# 1 PORUCHY RŮSTU

## 1.1 OBECNÉ POZNATKY K PROBLEMATICE

Růst dítěte je za fyziologických okolností přirozeným procesem. Ukazatelem růstu je tělesná výška (do dvou let věku hovoříme o tělesné délce). Jejím zaznamenáváním do percentilového grafu od narození do dospělosti získáváme růstovou křivku. Do dvou let věku dítě zaujme svou výškou v růstové percentilové síti místo, které mu je geneticky předurčeno, v tomto pásmu by pak mělo plynule růst po celé dětské období. V pubertě dochází k růstové akceleraci pod vlivem pohlavních hormonů.

Zpomalení nebo urychlení růstu může signalizovat patologii. Mezi 25. a 75. percentilem rostou jedinci střední tělesné výšky; pod 25. percentilem jedinci malé výšky; pod 10. percentilem jedinci velmi malé výšky; pod 3. percentilem jedinci významného podprůměru; nad 75. percentilem rostou jedinci vysoké výšky; nad 90. percentilem jedinci velmi vysoké výšky; nad 97. percentilem jedinci významného nadprůměru. Dvě krajní pásma zahrnují jak děti s fyziologickou variantou velmi malé nebo velmi vysoké postavy, tak děti s růstovou poruchou.

## 1.2 FAKTORY OVLIVŇUJÍCÍ RŮST

### a) Genetické:

- genová výbava, rodinná dispozice (finální výška souvisí s výškami obou rodičů, někdy i prarodičů)
- rasové a etnické vlivy

- pohlaví (liší se věk nástupu puberty a pubertální růstový výšvih u obou pohlaví, u dívek nastupuje dříve puberta, která má kratší průběh a je provázena nižším růstovým spurtem než u chlapců → dívky mají dříve ukončený růst než chlapci)

### **b) Nitroděložní období, porod:**

- perinatální asfyxie, perinatální krvácení do centrálního nervového systému (CNS; zejména nezralé děti) a porod koncem pánevním → riziko hypopituitarismu
- u 10–15 % dětí s intrauterinní růstovou retardací (IUGR) či u novorozenců malých vzhledem ke gestačnímu věku (SGA) přetrvává postnatální růstové selhání. Příčinou IUGR/SGA je porucha placenty nebo řada rizik ze strany matky (např. chronické onemocnění) či plodu (např. vrozené vývojové vady, infekce)

### **c) Stav výživy:**

- podvýživa → porucha růstu

### **d) Zdravotní stav dítěte:**

- chronicky nemocné děti
- déletrvající psychická deprivace → nižší růstové tempo

### **e) Hormonální faktory:**

- osa růstového hormonu
- hormony štítné žlázy
- pohlavní hormony
- kortikosteroidy
- vitamin D (kalcitriol) ad.

### **f) Míra pohybové aktivity:**

- přiměřená fyzická aktivita → stimulace růstu
- nadměrná a nevhodná fyzická aktivita s enormním energetickým výdejem vedoucím k nutriční deprivaci → nižší růstové tempo

### **g) Dostatek kvalitního spánku.**

## 1.3 DEFINICE PORUCHY RŮSTU A JEJÍ PŘÍČINY

### 1.3.1 Malý vzrůst

Definujeme jej jako výšku pod 3. percentilem pro daný věk a pohlaví a/nebo růstovou rychlost dítěte pod 25. percentilem pro daný věk a pohlaví, kdy dítě klesá v percentilové síti o více než jedno pásmo.

#### *Příčiny:*

- **Endokrinní porucha:** deficit růstového hormonu, hypotyreóza, nadprodukce glukokortikoidů (Cushingův syndrom), předčasná puberta a pseudopuberta (např. vrozená adrenální hyperplazie nebo tumor nadledviny s nadprodukcí adrenálních androgenů, kde po přechodném růstovém urychlení dojde k předčasnému uzávěru růstových plotének s významnou redukcí dospělé výšky).
- **Chronické onemocnění systémové povahy:** některé nemoci mají málo vyjádřené vlastní příznaky a na závažné onemocnění upozorní růstová retardace (patofyziologické mechanismy vedoucí k růstové poruše jsou uvedeny v *tabulce 1.1*).
- **Malý vzrůst v důsledku genetické poruchy:** chromozomové aberace (Turnerův syndrom), dysmorfické syndromy (Aarskogův syndrom, syndrom Noonanové), defekt genu *SHOX* (Lériho-Weillův syndrom), primární porucha růstu skeletu u achondroplazie a hypochondroplazie.
- **Fyziologické varianty malého vzrůstu – familiárně malý vzrůst a konstituční opoždění růstu a puberty:** růst těchto dětí je v pásmu velmi malé výšky, ale lineární, s normální růstovou rychlostí. Růst dětí s familiárně malým vzrůstem odpovídá genetické predikci dané výškami rodičů. Děti s konstitučním opožděním růstu mají opožděné kostní zrání, opožděný nástup puberty a jejich finální výška je v souladu s rodičovskou predikcí → jejich růst se ukončuje později.

■ **Tabulka 1.1** Některé mechanismy, jež vedou k růstové poruše u dětí se závažným chronickým onemocněním (zdroj Lebl et al. 1996)

Patofyziologický mechanismus	Příklady klinických jednotek
acidóza	<ul style="list-style-type: none"> <li>• renální tubulární acidóza</li> <li>• chronická renální insuficience</li> <li>• špatně léčený diabetes mellitus</li> </ul>
tkáňová hypoxie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• cystická fibróza</li> <li>• cyanotická srdeční vada</li> <li>• chronická anemie</li> </ul>
proteinový a energetický deficit	<ul style="list-style-type: none"> <li>• hladovění</li> <li>• mentální anorexie</li> <li>• Crohnova nemoc</li> <li>• celiakie</li> <li>• cystická fibróza</li> <li>• chronická renální insuficience</li> </ul>
porucha vodního a elektrolytového metabolismu	<ul style="list-style-type: none"> <li>• diabetes insipidus renalis</li> <li>• chronická renální insuficience</li> <li>• Bartterův syndrom</li> </ul>
porucha kalciumfosfátového metabolismu	<ul style="list-style-type: none"> <li>• rachitida z nedostatku vitamínu D</li> <li>• vitamin D-rezistentní rachitida</li> <li>• chronická renální insuficience</li> </ul>
porucha kostního metabolismu	<ul style="list-style-type: none"> <li>• osteogenesis imperfecta</li> <li>• achondroplazie</li> <li>• hypochondroplazie</li> <li>• Turnerův syndrom (?)</li> </ul>
chronický zánět	<ul style="list-style-type: none"> <li>• juvenilní idiopatická artritida</li> <li>• Crohnova nemoc</li> <li>• cystická fibróza</li> </ul>

### 1.3.2 Nadměrný růst

#### *Příčiny:*

- **Fyziologické varianty vysoké postavy:** familiárně vysoký vzrůst nebo konstituční urychlení růstu a puberty.
- **Endokrinní příčiny:** pravá předčasná puberta, předčasná pseudopuberta, tyreotoxikóza, nadprodukce růstového hormonu.
- **Další příčiny (genetické):** Marfanův syndrom, Klinefelterův syndrom, homocystinurie a jiné.

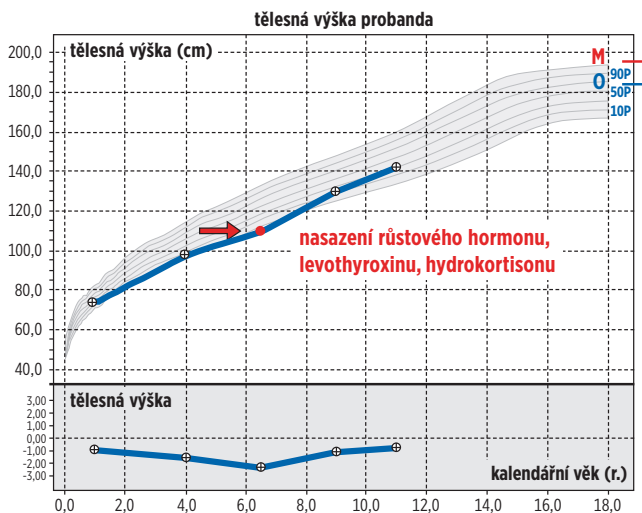
## 1.4 HODNOCENÍ RŮSTU A VÝVOJE DÍTĚTE

### 1.4.1 Posouzení genetického růstového potenciálu dítěte

Je třeba určit, zda dítě roste v **geneticky predikovaném pásmu** podle výšek rodičů (GRP – genetický růstový potenciál).

U **chlapce** přičteme k výšce matky 13 cm a výslednou výšku zaneseme na pravý okraj percentilového grafu, dále tam zaneseme výšku otce → dítě by mělo růst přibližně v pásmu uprostřed mezi oběma body, zde leží očekávaná střední tělesná výška dítěte (možnost rozptylu  $\pm 8,5$  cm).

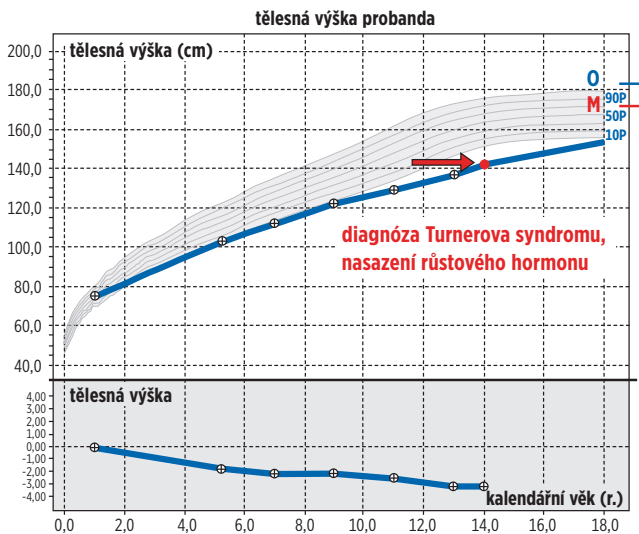
U **dívky** od výšky otce naopak odečteme 13 cm a výslednou výšku zaneseme na pravý okraj percentilového grafu, dále tam zaneseme výšku matky → dítě by mělo růst opět přibližně v pásmu mezi oběma body se stejnou možností rozptylu.



**Růstový graf 1** Arachnoidální cysta, hypopituitarismus → růst mimo geneticky predikované pásmo. Diagnóza stanovena v šesti letech. Růstová akcelerace po nasazení komplexní substituční hormonální terapie.

### **Kazuistiky:**

**Růstové grafy 1 a 2** ukazují růst dětí mimo geneticky predikované pásmo dané výškami rodičů, což signalizovalo patologii → **pacient s arachnoidální cystou a hypopituitarismem, pacientka s Turnerovým syndromem** → genetická predikce je vyznačena na pravém okraji růstového grafu; růst na 3. percentilu pro děti nebyl fyziologický, děti měly růst v pásmu vysoké výšky, například na 75. percentilu.

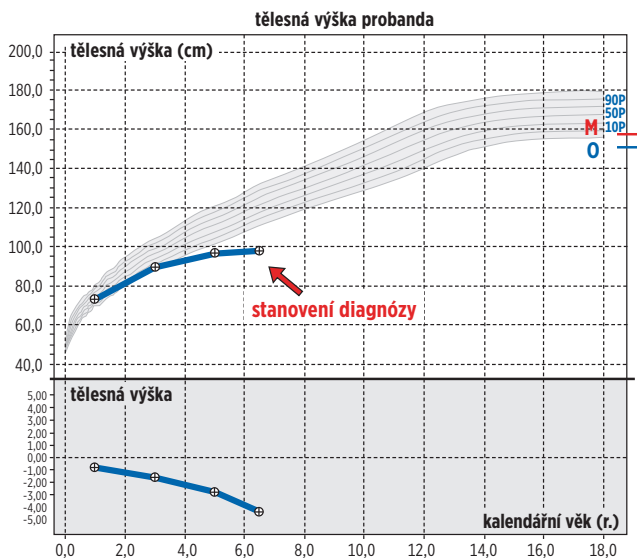


**Růstový graf 2** Turnerův syndrom (TS), karyotyp 46,X,del(X)(p11) → celkem plynulý růst do devíti let věku, ale mimo geneticky predikované pásmo. Indikací k vyšetření ve 14 letech byla nenastupující puberta ← příčinou nefunkční ovaria → diagnóza hypergonadotropního hypogonadismu → diagnóza TS. Pacientka současně několik let sledována pro autoimunitní zánět štítné žlázy ← genetická dispozice pacientek s TS k autoimunitním chorobám.

### 1.4.2 Růstová rychlost

Nejen zpomalení růstu dítěte, ale i jeho urychlení může signalizovat závažnou patologii. K odhalení příčiny poruchy růstu může pomoci zhodnocení vývoje BMI (*body mass index*) – např. progredující BMI u Cushingova syndromu a u těžké primární hypotyreózy, naopak klesající BMI u celiakie či Crohnovy choroby.

Příčinu změny rychlosti růstu může ozřejmit **klinické vyšetření** – např. urychlování růstu a *telarché praecox* mohou signalizovat předčasnou centrální izosexuální pubertu,



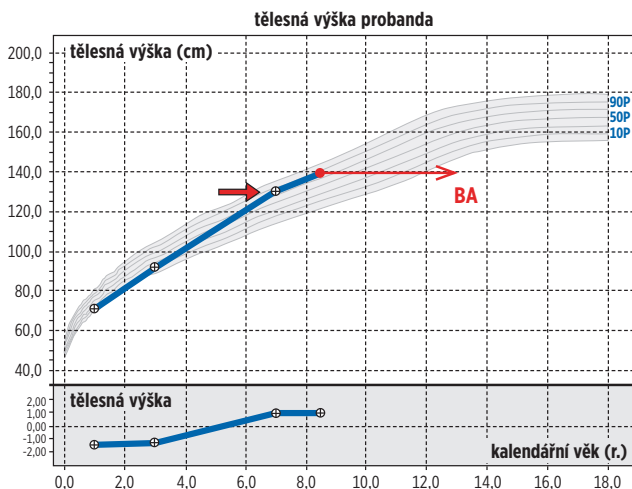
**Růstový graf 3** Kraniofaryngom → progresivní zpomalování růstu. Diagnóza stanovena v šesti letech věku, kdy byla přítomna topická neurologická léze. Jeden rok trvajícím zvracením při nitrolební hypertenzi. Zpomalení růstu ve třech letech již signalizovalo toto onemocnění.

*pubarché praecox* zase předčasnou pseudopubertu provázející nejčastěji vrozenou adrenální hyperplazii s nadprodukcí nadledvinových androgenů.

#### **Kazuistiky:**

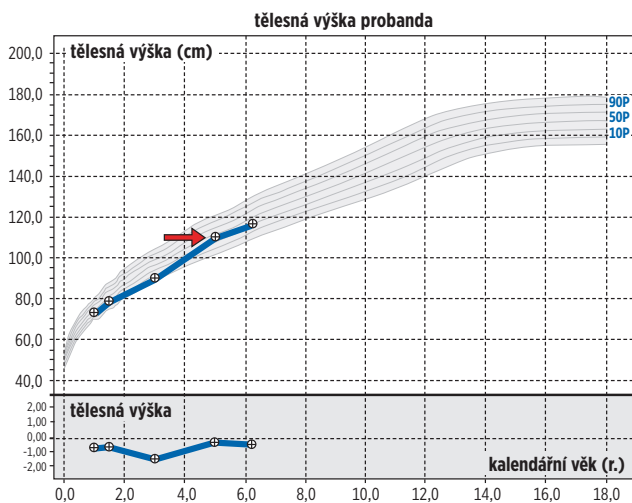
- **Růstový graf 3** ukazuje progresivní zpomalování růstu u dítěte s kraniofaryngomem.





**Růstový graf 4** Centrální předčasná izosexuální puberta, vrožený hydrocefalus → urychlování růstu patrné v růstové křivce již přibližně od pěti let. Prvovýšetření až v osmi letech, pozdní diagnóza ← výrazně urychlené kostní zrání na třináct let. Finální výška 148 cm.

- **Růstový graf 4** naopak ukazuje nefyziologické urychlování růstu u dítěte s vroženým hydrocefalem s ventrikuloperitoneální drenáží při **předčasné centrální izosexuální pubertě**.
- **Růstový graf 5** ukazuje nefyziologické urychlování růstu u dívky s neklasickou formou vrožené adrenální hyperplazie při **heterosexuální pseudopubertě**.



**Růstový graf 5** Neklasická forma vrozené adrenální hyperplazie, defekt enzymu 21-hydroxylázy → diagnóza v šesti letech věku. Pubarché praecox, hypertrofie klitoris, růstové urychlování patrné již v pěti letech věku.

### 1.4.3 Lineárnost růstu

Z předchozího vyplývá, že na růstovou křivku je třeba se dívat jako na celek, jen tak můžeme časně zachytit patologické zpomalování nebo urychlování růstu → tzn. do percentilového grafu je nutné zaznamenávat každou výšku dítěte.

### 1.4.4 Proporcionalita tělesného růstu

Porovnáváme výšku horního a dolního tělesného segmentu, případně i rozpětí paží. U disproporcionálního růstu je častěji zkrácen dolní tělesný segment, což svědčí pro poruchu růstu dlouhých kostí, vzácně i disproporce jiné. Disproporcionální růst je typický např. pro hypochondroplazii, Turnerův syndrom, Lériho-Weillův syndrom.