

## OBSAH

**ENDOKRINOLOGIE .....9***I.Štárka a spolupracovníci:**J.Němec, V.Zamrazil, M.Neradilová, B.Kalučková, R.Hampl*

1.	Stručná patofyziologie endokrinního systému .....	9
1.1.	Definice a rozdělení hormonů .....	9
1.2.	Mechanismus účinku hormonů .....	9
1.3.	Obecné principy endokrinních regulací .....	12
1.4.	Rozdělení endokrinopatií .....	14
2.	Epidemiologie a etiologie endokrinopatií .....	14
3.	Základní vyšetření nemocného a obecná symptomatologie endokrinopatií .....	15
3.1.	Symptomy endokrinních onemocnění a systémové účinky poruch hormonálních regulací .....	15
3.2.	Klinická diagnostika endokrinopatií .....	16
3.3.	Hormonální vyšetření a funkční testy .....	17
3.4.	Grafické vyšetřovací metody .....	19
4.	Základy hormonální farmakoterapie .....	20
5.	Přehled endokrinních chorob a syndromů .....	22
5.1.	Onemocnění hypotalamu .....	22
5.2.	Onemocnění hypofýzy .....	23
5.2.1.	Adenohypofýza .....	24
5.2.2.	Neurohypofýza .....	28
5.2.3.	Endokrinologie růstu .....	30
5.3.	Štítná žláza .....	34
5.3.1.	Eufunkční struma .....	35
5.3.2.	Hypertyreóza .....	36
5.3.3.	Hypotyreóza .....	39
5.3.4.	Záněty štítné žlázy .....	41
5.3.5.	Nádory štítné žlázy .....	45
5.4.	Kalciofosfátový metabolismus a metabolické osteopatie .....	45
5.4.1.	Kalciotropní hormony a řízení kalciofosfátového metabolismu .....	45
5.4.2.	Metabolické osteopatie .....	54
5.5.	Nadledviny .....	59
5.5.1.	Kúra nadledvin .....	59
5.5.2.	Dřeň nadledvin .....	74
5.6.	Endokrinně podmíněná onemocnění gonád .....	75
5.6.1.	Testes .....	75
5.6.2.	Poruchy sexuální diferenciacce .....	80
5.6.3.	Ovaria .....	86
5.7.	Gastrointestinální hormony .....	94
5.8.	Mnohočetná endokrinní neoplazie .....	95
5.9.	Endokrinně závislé nádory .....	95

**DIABETES MELLITUS .....97***Michal Anděl*

1.	Úvod a fyziologie .....	97
1.1.	Definice .....	97
1.2.	Historie .....	97
1.3.	Anatomie: organizace a ultrastruktura Langerhansových ostrůvků pankreatu .....	97
1.4.	Biosyntéza a sekrece inzulinu .....	98
1.5.	Struktura inzulinu .....	98
1.6.	Inzulinový receptor .....	99
1.7.	Účinky inzulinu .....	99
1.8.	Stanovení plazmatických hladin inzulinu .....	99
2.	Patofyziologie .....	99
2.1.	Patologická fyziologie diabetes mellitus I typu .....	99
2.1.1.	Genetika diabetes mellitus I typu .....	99
2.1.2.	Experimentální modely diabetu I typu, resp. inzulin dependentního diabetu .....	100
2.1.3.	Histologie Langerhansových ostrůvků u diabetes mellitus I typu .....	100
2.1.4.	Imunitní faktory v patogenezi diabetu I typu .....	101
2.1.5.	Rozvoj autoimunní inzulinidy .....	101
2.2.	Patologická fyziologie diabetes mellitus II typu .....	102
2.2.1.	Genetika diabetes mellitus II typu .....	102
2.2.2.	Obezita, distribuce tělesného tuku a výživa v etiologii diabetes mellitus II typu .....	102
2.2.3.	Role inzulinové rezistence v patogenezi diabetes mellitus II typu .....	103
2.2.4.	Patologické nálezy na Langerhansových ostrůvkách u plně vyvinutého diabetes mellitus II typu .....	104
2.2.5.	Neuroendokrinní faktory v patogenezi diabetes mellitus II typu .....	104
2.2.6.	Sekrece inzulinu u diabetes mellitus II typu .....	104
2.2.7.	Experimentální modely diabetes mellitus II typu .....	104
2.2.8.	Patogeneze diabetes mellitus II typu - souhrn .....	105

3.	Hlavní nosologické skupiny diabetes mellitus	105
3.1.	Diabetes mellitus I. typu	105
3.1.1.	Epidemiologie	105
3.1.2.	Symptomatologie	105
3.1.3.	Diagnóza	105
3.1.4.	Diferenciální diagnostika	106
3.1.5.	Léčba	106
3.1.5.1.	Substituční terapie inzulinem	106
3.1.5.2.	Diabetická dieta v terapii diabetu I. typu	108
3.1.6.	Přirozený průběh diabetes mellitus I. typu	109
3.2.	Diabetes mellitus II. typu	109
3.2.1.	Epidemiologie	109
3.2.2.	Symptomatologie	109
3.2.3.	Diagnóza	109
3.2.4.	Léčba diabetes mellitus II. typu, obecné cíle	110
3.2.4.1.	Dieta v léčbě diabetes mellitus II. typu	110
3.2.4.2.	Terapie perorálními antidiabetiky	110
3.2.4.3.	Léčba diabetes mellitus II. typu inzulinem	112
3.2.4.4.	Výchova nemocných diabetem II. typu	112
3.2.5.	Přirozený průběh diabetes mellitus II. typu	112
3.2.6.	MODY typ diabetu	112
3.3.	Diabetes mellitus provázející jiné choroby (sekundární diabetes mellitus)	112
3.4.	Gestační diabetes	112
3.5.	Porušená tolerance sacharidů	113
3.6.	Vzácné typy diabetes mellitus	113
4.	Komplikace diabetes mellitus	114
4.1.	Akutní komplikace diabetes mellitus	114
4.1.1.	Diabetická ketoacidoza a hyperglykemické ketoacidotické koma	114
4.1.2.	Hyperglykemické hyperosmolární neketoacidotické koma	115
4.1.3.	Laktacidotické koma	116
4.1.4.	Hypoglykemické koma	116
4.2.	Chronické komplikace diabetes mellitus	117
4.2.1.	Chronické specifické komplikace diabetes mellitus	117
4.2.1.1.	Mikrovaskulární komplikace diabetes mellitus	117
4.2.1.2.	Diabetická makroangiopatie	119
4.2.2.	Chronické nespecifické komplikace diabetu	120
4.2.3.	Další nespecifické komplikace diabetu	120
4.3.	Komplikace léčby diabetu	120
5.	Preventivní diabetologie	120
5.1.	Primární prevence	120
5.2.	Sekundární prevence	121
6.	Dodatek: umělá sladidla	121
6.1.	Energetická umělá sladidla	121
6.2.	Neenergetická umělá sladidla	121

## HYPOGLYKEMIE ..... 122

*Michal Anděl*

1.	Úvod	122
1.1.	Postprandiální hypoglykemie	122
1.2.	Hypoglykemie nalačno	122

## GLYKOGENÓZY ..... 126

*Michal Anděl*

## HYPERLIPOPROTEINÉMIE ..... 129

*Pavel Kraml, Michal Anděl*

1.	Lipoproteiny	129
1.1.	Metabolizmus lipidů	129
1.2.	Funkce hlavních apoproteinů	129
1.3.	Rozdělení lipoproteinů	129
2.	Dělení hyperlipoproteinémií	132
2.1.	Primární hypetriacylglycerolémie	132
2.1.1.	Primární hyperchylomikronémie	132
2.1.2.	Primární endogenní hypetriacylglycerolémie	132
2.1.3.	Familiární kombinovaná hyperlipoproteinémie	133
2.1.4.	Familiární dysbetalipoproteinémie	133
2.2.	Sekundární hypetriacylglycerolémie	133
2.3.	Primární hypercholesterolémie	134
2.3.1.	Familiární hypercholesterolémie	134
2.3.2.	Primární polygenní hypercholesterolémie	134

2.3.3.	Familiární kombinovaná hyperlipoproteinémie .....	134
2.3.4.	Hyperlipoproteinémie Lp(a) .....	134
2.4.	Sekundární hypercholesterolemie .....	134
2.5.	Fyziologické hodnoty základních lipidových parametrů .....	135
2.6.	Orientační dělení primárních hyperlipoproteinémii .....	135
3.	Léčba hyperlipoproteinémii .....	135
4.	Přehled hypolipidemik .....	136
4.1.	Niacin .....	136
4.2.	Fibráty .....	136
4.3.	Statiny .....	136
4.4.	Iontoměničče .....	137
4.5.	ProbucoI .....	137
5.	Terapeutické cíle z hlediska prevence kardiovaskulárních onemocnění u dospělých .....	137

## **HYPOLIPOPROTEINÉMIE ..... 138**

*Pavel Kraml*

1.	Primární hypolipoproteinémie .....	138
1.1.	HDL deficiencie (Tangiérská choroba) .....	138
1.2.	Familiární hypoalfalipoproteinémie .....	138
1.3.	Deficit LCAT .....	138
1.4.	Recesivní abetalipoproteinémie a familiární hypobetalipoproteinémie .....	138
1.5.	Abetalipoproteinémie s normální hladinou triacylglycerolů .....	139
1.6.	Nemoc z retence chylomikronů .....	139
2.	Sekundární hypolipoproteinémie .....	139

## **OBEZITA ..... 140**

*Vladimír Štich*

1.	Definice .....	140
2.	Patofyziologie obezity .....	140
2.1.	Etiologie .....	140
2.1.1.	Nadměrný příjem .....	140
2.1.2.	Snižený energetický příjem .....	140
2.1.3.	Genetické faktory .....	141
2.1.4.	Socioekonomické aspekty .....	141
2.2.	Patofyziologie tukové tkáně .....	141
2.2.1.	Metabolismus tukové tkáně .....	141
2.2.2.	Hypertrofie/hyperplazie tukové tkáně .....	141
2.2.3.	Podkožní/viscerální tuková tkáň .....	141
2.3.	Obezita a endokrinní odchylky .....	142
2.3.1.	Inzulínorezistence a obezita .....	142
2.3.2.	Endokrinní odchylky .....	142
2.4.	Sekundární obezity .....	142
3.	Základní vyšetření obézního pacienta .....	142
3.1.	Hodnocení obezity dle váhy ve vztahu k výšce .....	142
3.2.	Hodnocení regionálního rozložení tuku .....	143
3.3.	Anamnéza .....	143
3.4.	Fyzikální vyšetření .....	143
4.	Pomocné vyšetřovací metody .....	143
4.1.	Hodnocení množství tělesného tuku .....	143
4.2.	Další pomocná vyšetření .....	144
5.	Klinický obraz obezity .....	144
5.1.	Typ obezity .....	144
5.2.	Komplikace obezity .....	144
5.2.1.	Metabolický syndrom - inzulínorezistence .....	144
5.2.2.	Diabetes mellitus II. typu .....	144
5.2.3.	Hypertenze .....	144
5.2.4.	Hladiny lipidů .....	144
5.2.5.	Kardiovaskulární choroby .....	144
5.2.6.	Plicní funkce .....	144
5.2.7.	Cholecystolitíáza .....	145
5.2.8.	Nádorová onemocnění .....	145
5.2.9.	Další komplikace .....	145
6.	Léčba .....	145
6.1.	Dieta .....	145
6.1.1.	Konvenční nízkokalorické diety .....	145
6.1.2.	Velmi nízkokalorické diety .....	145
6.2.	Pohybová aktivita .....	146
6.3.	Behaviourální terapie .....	146
6.4.	Farmakoterapie .....	146
7.	Preventivní aspekty v obezitologii .....	147

<b>PODVÝŽIVA .....</b>	<b>148</b>
<i>Petr Beneš, Michal Anděl</i>	
1. Úvod .....	148
2. Klasické dělení podvýživy .....	148
2.1. Marasmus .....	148
2.2. Kwashiorkor .....	149
3. Dělení podvýživy podle závažnosti .....	149
<b>PORUCHY METABOLIZMU KYSELINY MOČOVÉ (Puriny) .....</b>	<b>150</b>
<i>Jan Malý</i>	
1. Úvod .....	150
2. DNA .....	151
3. Kyselina močová a onemocnění ledvin .....	152
3.1. Rozdělení nefrolitiázy z kyseliny močové .....	152
3.2. Možnosti terapie poruchy metabolismu kyseliny močové .....	153
<b>PORUCHY METABOLIZMU PORFYRINŮ (Porfyrie) .....</b>	<b>156</b>
<i>Libomír Kužela</i>	
1. Etiopatogeneza .....	156
2. Vyšetřovací metody .....	157
3. Rozdělení porfyrií .....	158
3.1. Erythropoetická porfyrie .....	158
3.2. Protoporfyrie .....	158
3.3. Jaterní porfyrie s neurologickými příznaky .....	158
3.3.1. Akutní intermitentní porfyrie .....	159
3.3.2. Hereditární koproporfyrie .....	159
3.3.3. Porfyria variegata .....	159
3.3.4. Porfyria cutanea tarda .....	159
3.4. Acidurie $\delta$ -aminolevulinové kyseliny .....	160
3.5. Toxické porfyrie .....	160
<b>PORUCHY VNITŘNÍHO PROSTŘEDÍ .....</b>	<b>162</b>
<i>Michal Anděl</i>	
1. Fyziologické a patofyziologické základy .....	162
1.1. Pojem vnitřní prostředí .....	162
1.2. Metabolismus vody a elektrolytů .....	162
1.3. Složení tělesných tekutin .....	162
1.4. Význam jednotlivých minerálních látek .....	163
1.5. Pojem pH .....	163
1.6. Produkty metabolismu a jejich odstraňování .....	164
2. Základní vyšetření nemocného a obecná symptomatologie poruch vodní, elektrolyt. a acidob.rovnováhy .....	165
2.1. Anamneza .....	165
2.2. Objektivní nález u nemocných s poruchami vodní, elektrolyt. a acidobaz. rovnováhy .....	165
2.3. Základní přístup k laborator.vyšetřování poruch acidob.rovnováhy a k interpretaci získaných hodnot .....	166
3. Prostředky k úpravě vodního a minerálního hospodářství a poruch acidobazické rovnováhy .....	167
4. Přehled poruch metabolismu vody, minerálů a acidobaz. rovnováhy .....	169
4.1. Poruchy metabolismu vody .....	169
4.1.1. Dehydratace .....	169
4.1.1.1. Hypotonická dehydratace .....	169
4.1.1.2. Izotonická dehydratace .....	170
4.1.1.3. Hypertonická dehydratace .....	170
4.1.1.4. Prevence dehydratace .....	170
4.1.2. Hyperhydratace .....	171
4.1.2.1. Hypotonická hyperhydratace .....	171
4.1.2.2. Izotonická hyperhydratace .....	171
4.1.2.3. Hypertonická hyperhydratace .....	171
4.2. Poruchy osmolality .....	172
4.2.1. Hyperosmolární syndrom .....	172
4.2.2. Hypoosmolární syndrom .....	172
4.3. Poruchy minerálního metabolismu .....	172
4.3.1. Poruchy metabolismu sodíku .....	172
4.3.1.1. Hyponatrémie .....	172
4.3.1.2. Hypernatrémie .....	173
4.3.2. Poruchy metabolismu chloridů .....	173
4.3.2.1. Hypochlorémie .....	173
4.3.2.2. Hyperchlorémie .....	173
4.3.3. Poruchy metabolismu draslíku .....	174
4.3.3.1. Deplece kalia .....	174

4.3.3.2.	Hyperkalémie .....	174
4.3.4.	Poruchy metabolismu vápníku .....	175
4.3.4.1.	Hypokalcémie .....	175
4.3.4.2.	Hyperkalcémie .....	176
4.3.5.	Poruchy metabolismu fosfátů .....	176
4.3.5.1.	Hypofosfatémie .....	176
4.3.5.2.	Hyperfosfatémie .....	177
4.3.6.	Poruchy metabolismu hořčíku .....	177
4.3.6.1.	Deficit hořčíku .....	177
4.3.6.2.	Nadbytek hořčíku .....	177
4.4.	Poruchy acidobazické rovnováhy .....	177
4.4.1.	Metabolická acidoza .....	177
4.4.2.	Metabolická alkalóza .....	178
4.4.3.	Respirační acidoza .....	179
4.4.4.	Respirační alkalóza .....	179
4.4.5.	Kombinované poruchy acidobazické rovnováhy .....	180

## **PORUCHY METABOLIZMU STOPOVÝCH PRVKŮ ..... 181**

*Pavel Dlouhý*

1.	Patofyziologické poznámky .....	181
2.	Prvky .....	181
2.1.	Fluor .....	181
2.2.	Jód .....	181
2.3.	Zinek .....	182
2.4.	Selen .....	182
2.5.	Měď .....	183
2.6.	Mangan .....	183
2.7.	Chrom .....	184
2.8.	Molybden .....	184
2.9.	Kobalt .....	184

## **PORUCHY METABOLIZMU VITAMÍNŮ ..... 185**

*Pavel Dlouhý*

1.	Základní pojmy .....	185
2.	Liposolubilní vitamíny .....	185
3.	Hydrosolubilní vitamíny .....	187

## **TABULKY FYZIOLOGICKÝCH HODNOT ..... 192**

*Robert Pýtlík*