

Endokrinológiai klinikai kémiai vizsgálatok

Dr. Szombath Dezső



Endokrinológiai vizsgálatok gyakorlat témakörei

- Hypophysis
 - Pajzsmirigy
 - Mellékvesekéreg
 - Gonádok
-
-

Diagnosztikai alapkérdések

- A tünetek alapján feltételezett endokrin zavar fennáll-e?
 - Ha igen, akkor az elsődleges zavar az endokrin rendszer mely szintjén van (primer, szekunder, terciér)?
-
-

Endokrinológiai vizsgálatok típusai

- Szabadhormon-szint meghatározások
- Stimulációs és szuppressziós tesztek
- Endokrin struktúrák ellen termelt antitestek kimutatása

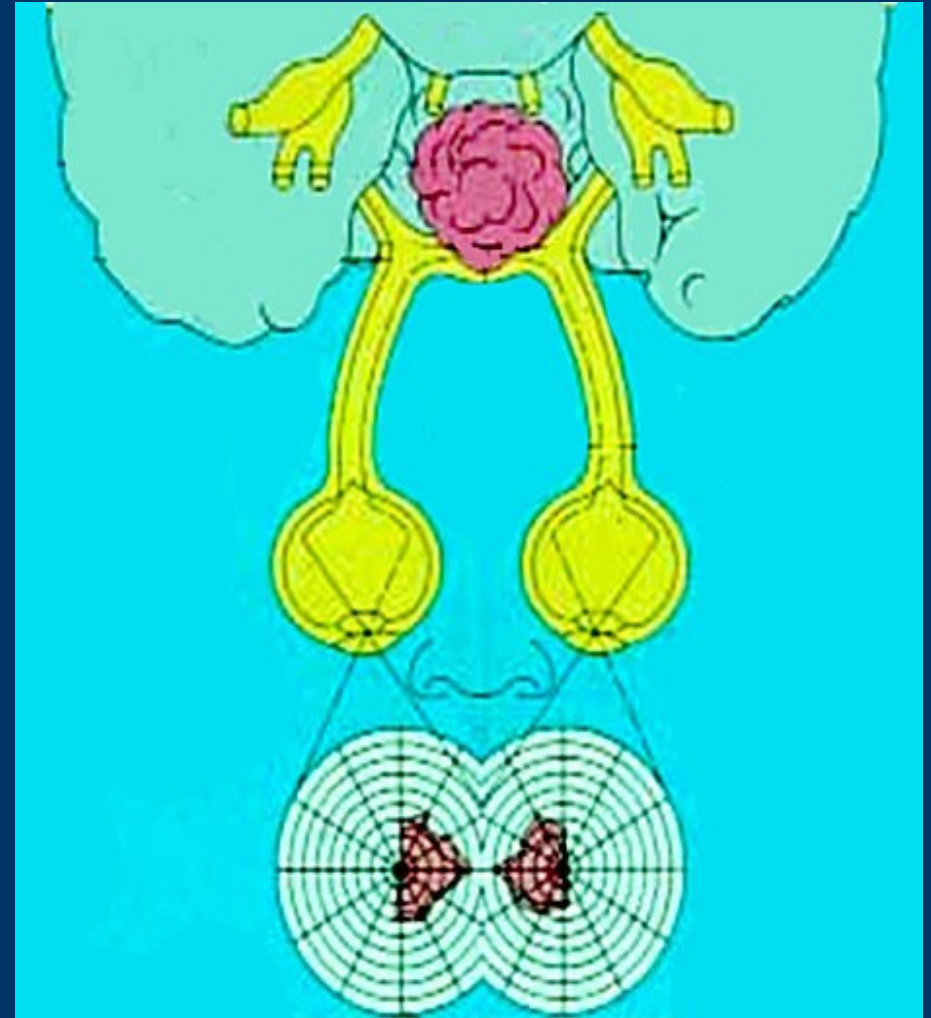


Preanalitikai tényezők az endokrinológiai laboratóriumi diagnosztikában

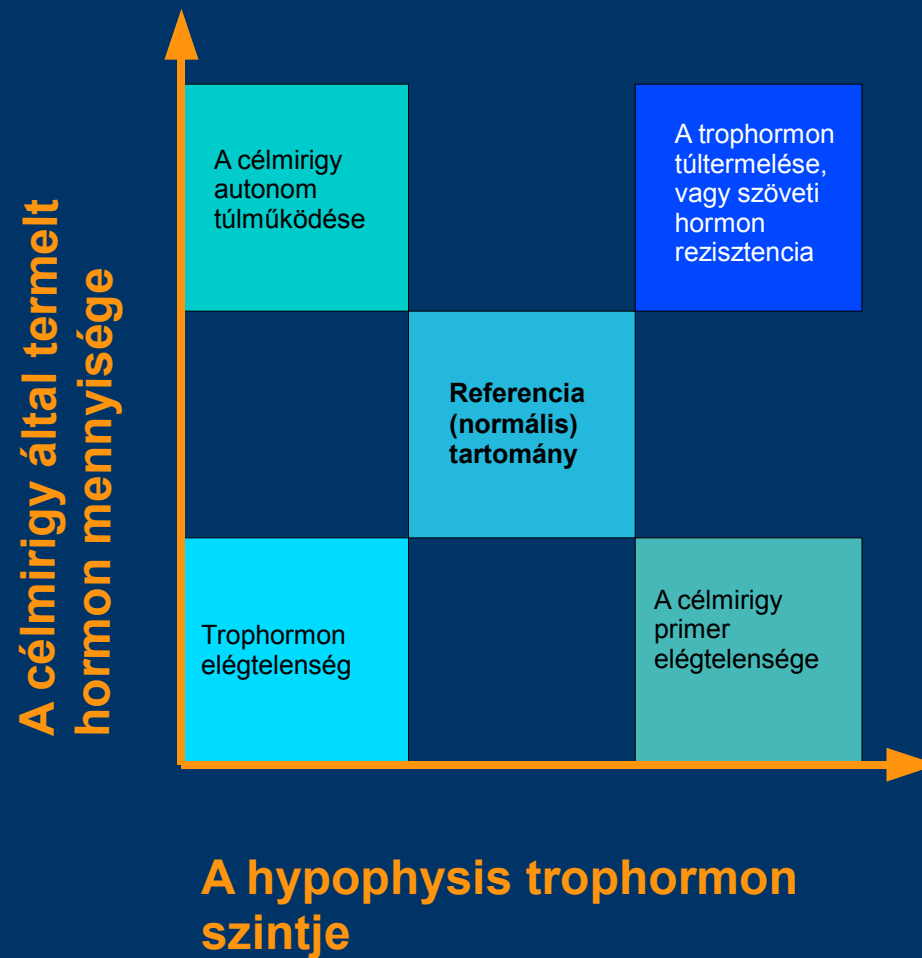
- A beteg állapota
 - senyvesztő betegségek
 - Terhesség
 - értékelés: gesztációs heti referenciaértékekkel
 - Körültekintő előkészítés
 - éhgyomor, testhelyzet, só-vízbevitel (K^+)
 - Életkor
 - szexuáliszteroidok, GH, csontanyagcsere-markerek, pajzsmirigy hormonok
 - Pulzatis jelleg
 - Prolaktin, LH, GH
 - Napszaki ritmus
 - ACTH, oszteokalcin, P
 - Alvási-ébrenléti ritmus
 - Prolaktin, GH
 - Menstruációs ciklus
 - Stresszhatás
 - ACTH, PRL, TSH, ADH, kortizol, aldoszteron
-
-

Hypophysis betegségére utal

- Egy vagy több hypophysis hormon hiánya
- Hormon túltermelés (főleg prolactin, GH és ACTH)
- Nyomási tünetek
 - fejfájás,
 - bitemporalis hemianopsia,
 - a vörös szín percepciójának zavara
- Egyéb okból végzett CT vagy MRI vizsgálat kapcsán jelentkező lelet (“incidentaloma”)



Hormonszint összefüggések



A növekedési hormon termelésének zavarai

- Pubertás eltt
 - túlprodukció: gigantizmus
 - csökkent termelés: nanoszómia
- Pubertás után
 - túlprodukció: akromegália
 - csökkent termelés: nem okoz betegséget

GH túlprodukció, acromegália

- Akromegália tünetei:
 - kéz, láb, orr, állkapocs, belső szervek megnagyobbodása,
 - ízületi fájdalmak, fejfájás
 - IGT v. diabétesz
 - hipertenzió
 - amenorrhoea ill. potenciazavar
 - látótér kiesés
 - vastagbél polypok, GI daganatok – colonoscopia ajánlott

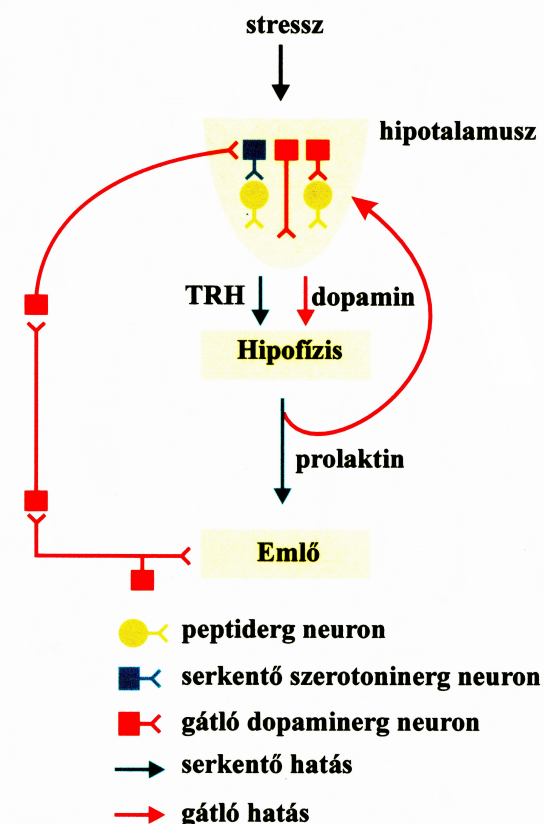
Acromegália laboratóriumi diagnózisa

- Sella Rtg, CT, MRI felvétel
 - GH szint mérés, ha nem egyértelmű: terheléses vizsgálatok
 - TRH terhelésre
 - normálisan nincs GH változás
 - akromegáliában a GH emelkedik
 - Glukóz terhelésre
 - normálisan csökken a GH szint
 - akromegáliában nő a GH szint
-
-

Hyperprolaktinaemia

- Antiemetikumok, antidepresszánsok, narkotikumok,
- amisulpride – antagonizálja a DA-t
- Reserpin, methyldopa – kiüríti a DA raktárakat
- Szerotonin reuptake gátlók (fluoxetin)
- Opioidok: direkt stimulátorok
- H₂ antagonisták (cimetidin)
- Triciklikus vegyületek
- Nagy dózisu ösztrogének (transzszexuális átalakítás)

A prolaktin elválasztás szabályozása



Hyperprolaktinaemia

- Jelentősége: a harmadik leggyakoribb endokrin kórkép, az ún. idiopátiás sterilitás leggyakoribb kóroka
 - Sella Rtg, CT, MRI
 - Labor diagnózis
 - plazma PRL szint és ritmus mérés
 - Stimuláció
 - TRH terhelésre normálisan erősen nő a PRL szint, adenómában kevésbé;
 - metoclopramide (D_2 antagonist, prokinetikum);
 - klórpromazin (Hibernal)
 - Terápia
 - Gyógyszeres terápia: bromokriptin (dopamin-agonista)
 - Sebészi terápia: transzszfenoidális hipofizektómia
-
-

Diabetes insipidus (DI)

- Centrális DI
 - Az ADH-t termelő magvak destrukciója vagy az axonális transzport zavara
- Nephrogén DI
 - gyógyszerek
 - hypokalaemia
 - vesebetegségek
 - myeloma multiplex

Klinikai jellemzők: polyuria, vizeletürítés > 3 liter/nap, szérum natrium magas

Szomjazzatási próba

- Normál/primer polydipsia: a vizelet ozmolalitása emelkedik
- DI: a vizelet nem koncentráلódik, plazma ozmolalitása emelkedik

Dezmopresszin teszt

- DI: vizelet ozmolalitás nő
- Nephrogén DI: nincs válasz dezmopresszinre (ADH)

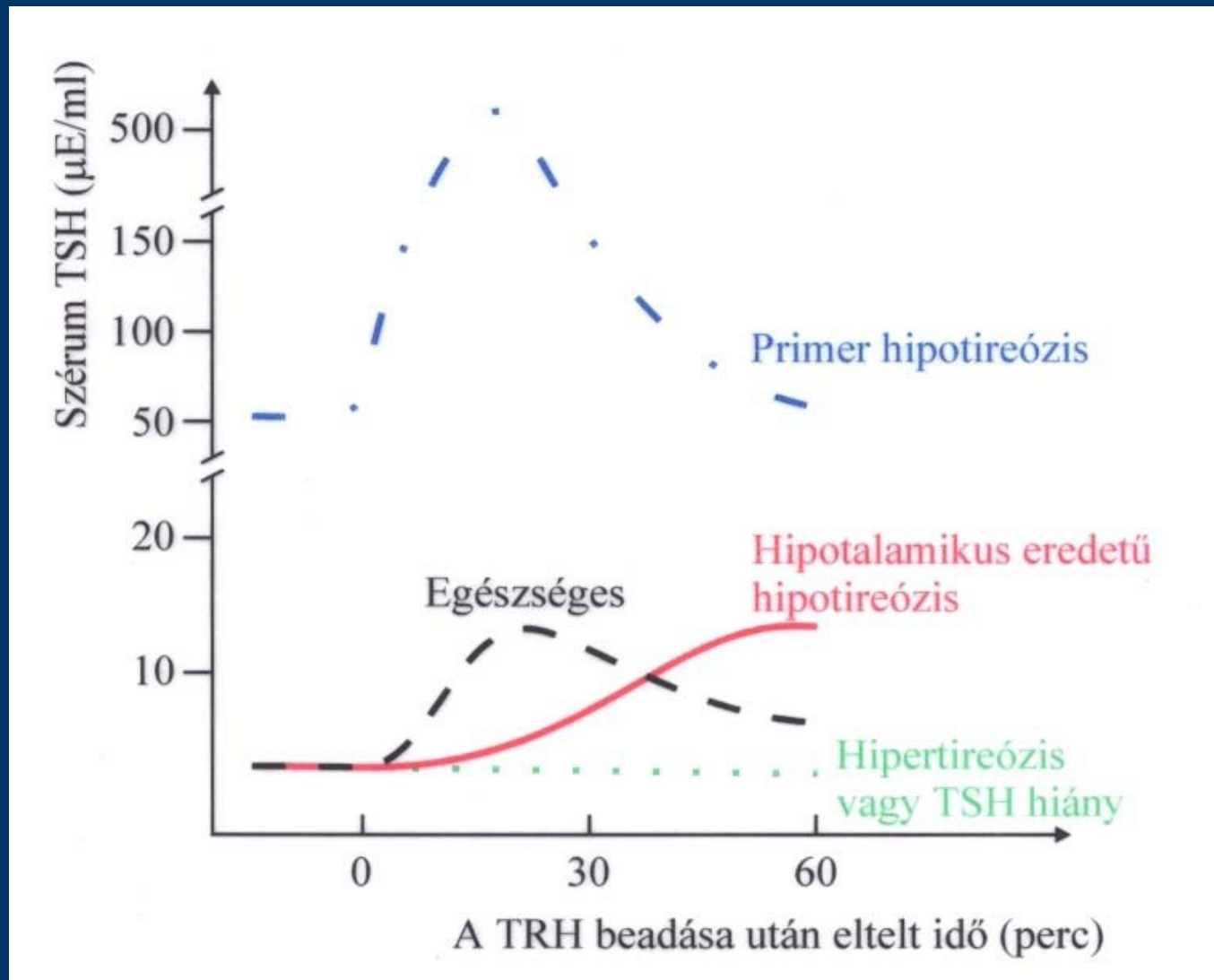
Pajzsmirigy vizsgálata

- TSH
 - Pajzsmirigyhormonok
 - T_4 (totál és szabad)
 - T_3 (totál és szabad)
 - Thyreoglobulin
 - Pajzsmirigy-ellenes antitestek
 - Radiojód felvétel és scan
 - Ultrahangvizsgálat
 - Citológia
-
-

TSH szintek pajzsmirigyfunkció zavarokban

- Hypothyreosis
 - $\text{TSH} > 5 \text{ mIU/L}$, szabad T4 alacsony
 - Szubklinikai hypothyreosis
 - $\text{TSH} > 5 \text{ mIU/L}$, szabad T4 normális
 - Euthyreoid
 - $\text{TSH } 0,5\text{-}5 \text{ mIU/L}$, szabad T4 normális
 - Hyperthyreosis
 - $\text{TSH} < 0,5 \text{ mIU/L}$, szabad T3/T4 emelkedett
-
-

TSH válasz TRH stimuláció után



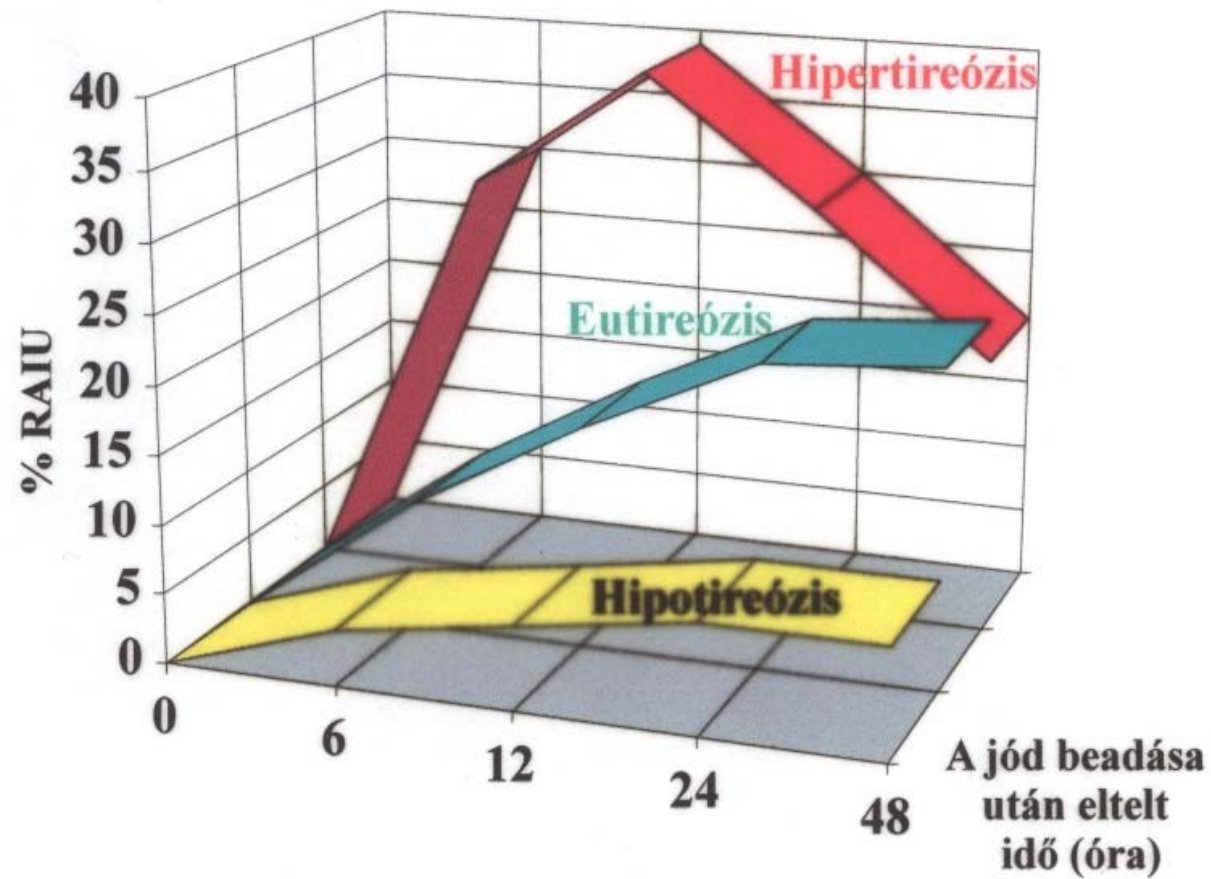
Pajzsmirigy szabadhormon-szintek

- Totál T_4 és T_3
 - Csak egy „parányi” frakció szabad és aktív biológiailag
 - A többi TBG-hez és egyéb szérumfehérjéhez kötött
 - Szabad pajzsmirigyhormonok
 - Jelenleg egyik metódus sem közvetlenül méri a szabad hormonszinteket
 - Szabad T_4 és T_3 egyensúlyi dialízissel mérve
 - Drága, nem végzik rutinszerűen
 - A jelenleg gyakran használt szabadhormon assayk kompetitív kötődésen alapuló eljárások
 - Diagnózist felállítani egy izolált szabad hormonérték alapján nem ajánlott, ez is a TSH mérés fontosságát erősíti meg.
-
-

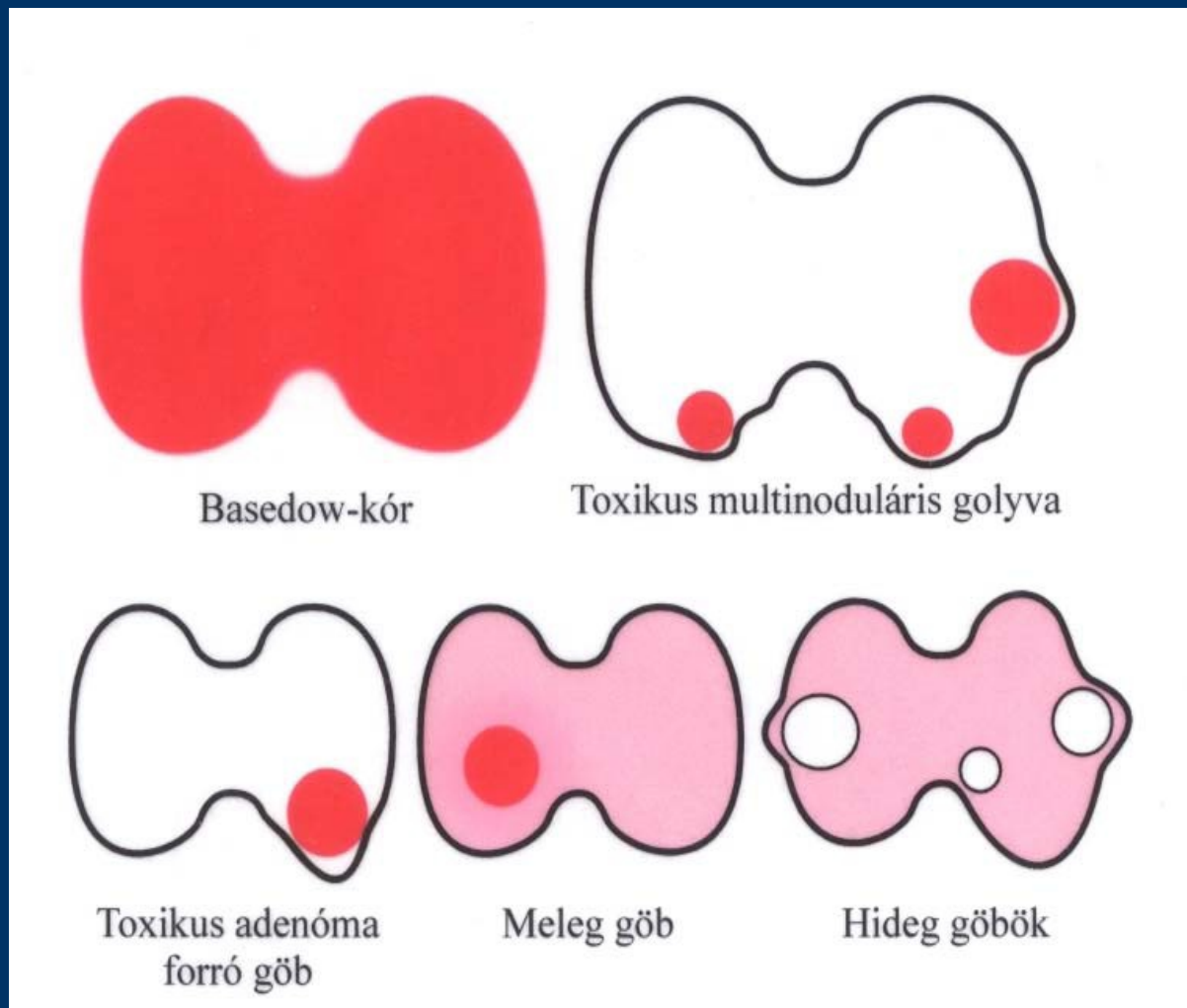
Pajzsmirigy-ellenes antitestek

- Anti-thyreoglobulin (anti-Tg-Ab) és anti-peroxidáz (anti-TPO-Ab) antitestek
 - Az autoimmun pajzsmirigybetegek markerei
 - Szintjük Hashimoto kórban a legmagasabb, de nem specifikusak
 - A hypothyreosis előfutárai
 - Pajzsmirigy-stimuláló immunglobulin -TSI
 - TSH receptor elleni (TRAb / TRAk) antitest
 - A Basedow-Graves betegség oka
 - Előrejelzi a neonatalis hyperthyreosist
-
-

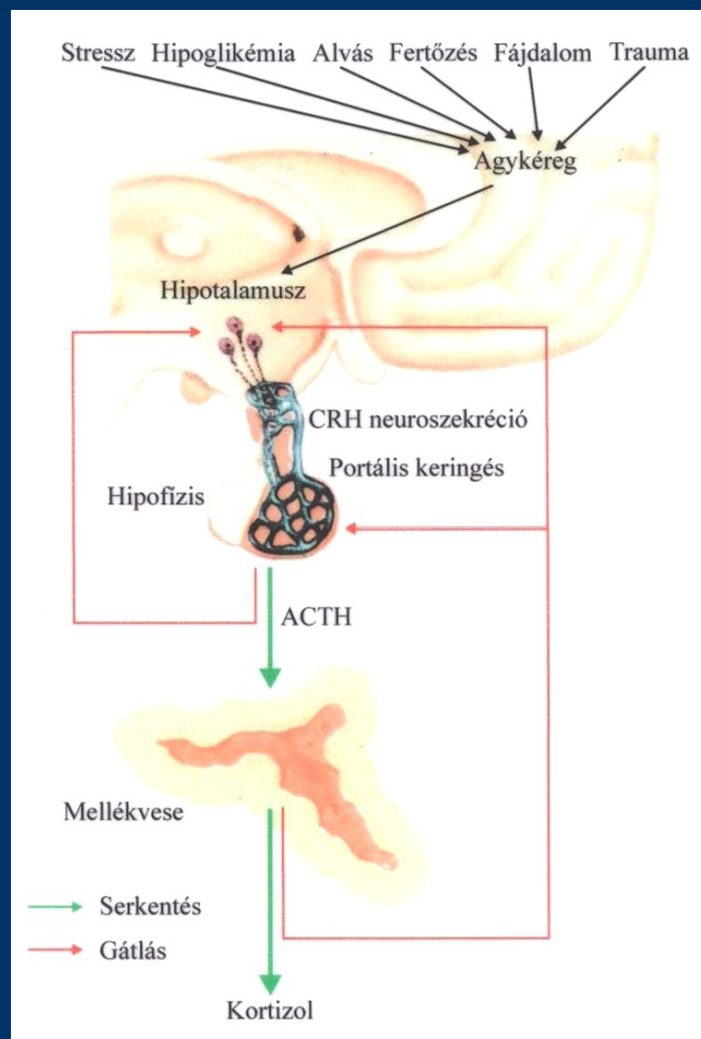
Radioaktív jódfelvétel (RAIU)



Pajzsmirigy szcintigráfia

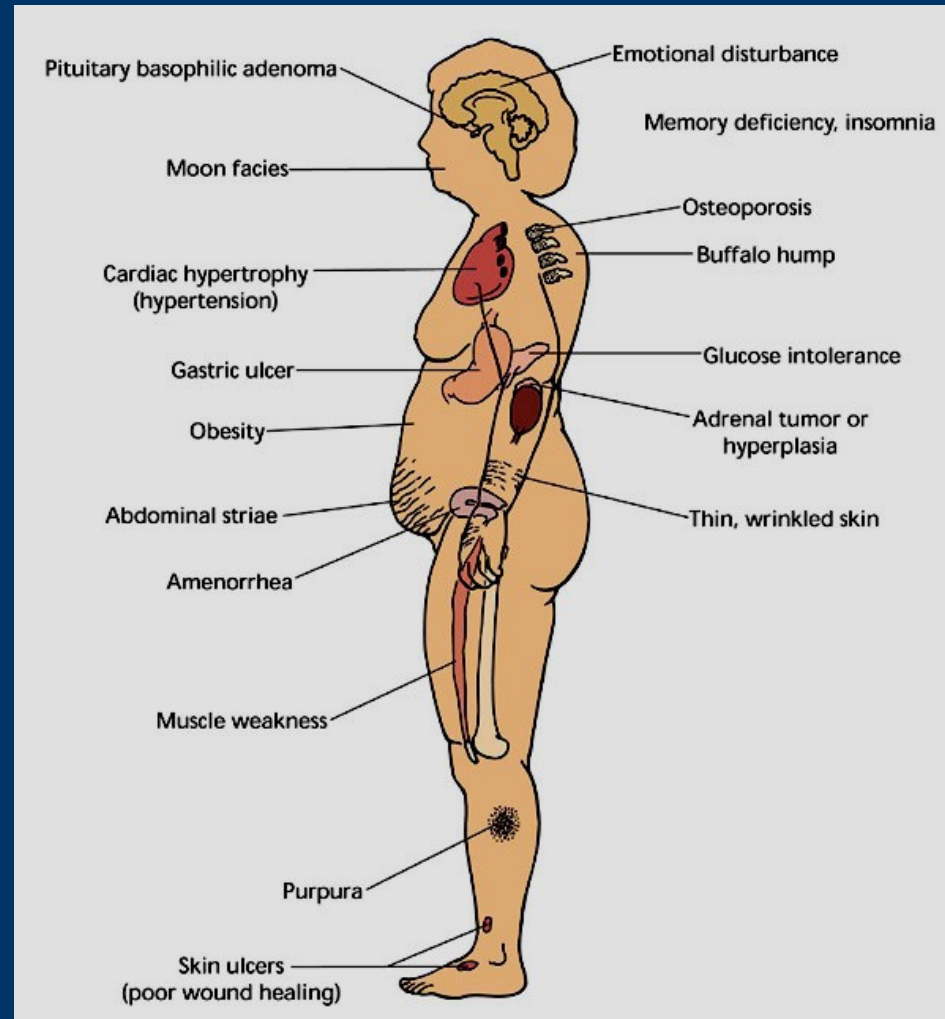


A hypophysis-mellékvese tengely

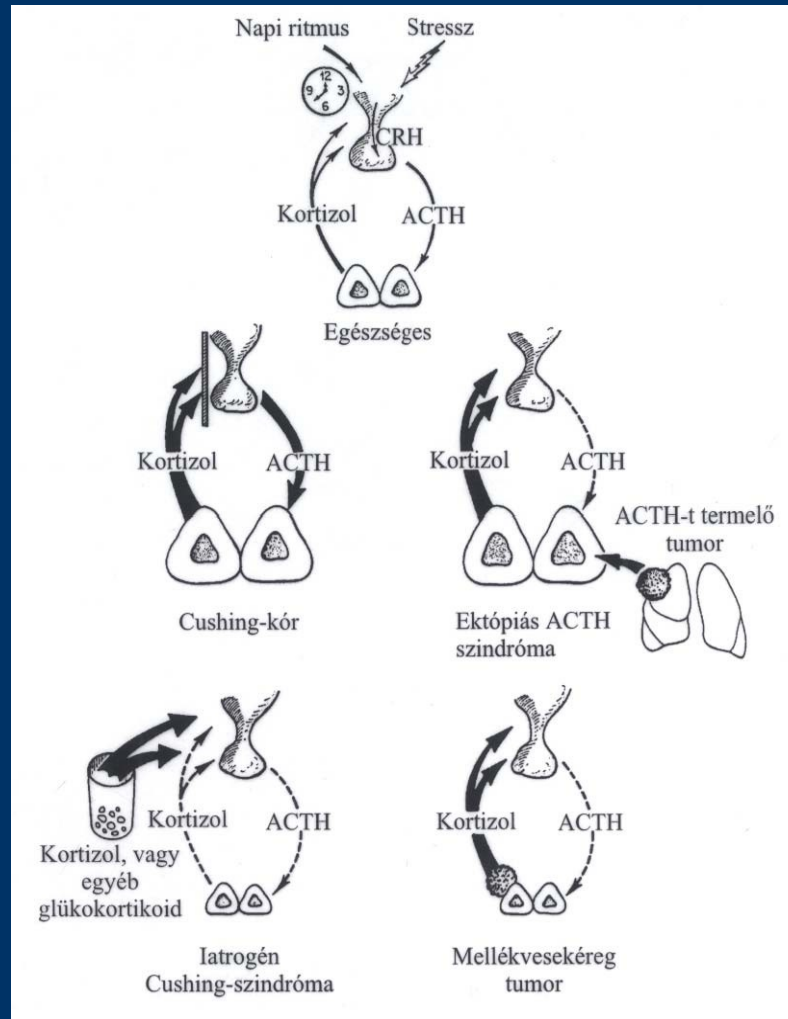


- A keringő hormonok vagy biológiailag inaktív bomlástermékeik meghatározása – diurnális ritmus!
- A mellékvesekéreg funkcionális vizsgálata
 - ACTH stimulációs teszt
 - Metopyron (metyrapon) teszt
 - CRH teszt
 - Dexamethason (kis és nagy dózisú) szuppressziós teszt
 - Inzulin stimulációs teszt (hypoglykaemia)
- CT/MRI

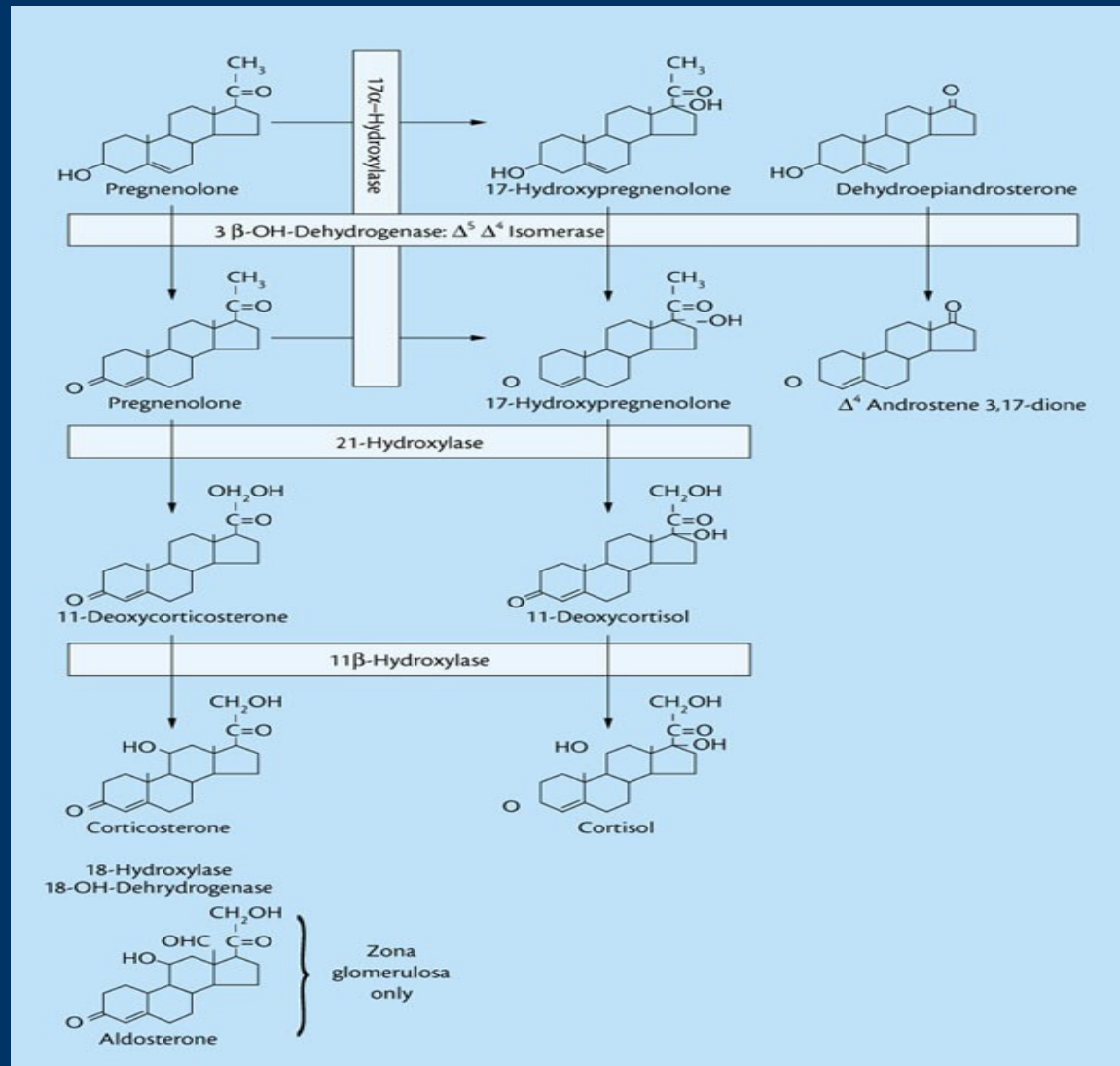
Cushing szindróma tünetei



Cushing szindróma formái



Mellékvesekéreg hormonjai



A hyperaldoszteronizmus differenciáldiagnosztikája

- Aldoszteron konc. / Renin aktivitás hányados
 - Pozitív, ha a hányados >20 , általában >30 .
 - Ezen belül az aldoszteron koncentráció >15 ng/dL
 - Aldoszteron >20 és a hányados >30 , a szenz./spec. = 90%
- 3 lehetőség
 - $\uparrow$ renin, $\uparrow$ aldoszteron (hányados <10) Szekunder
 - $\downarrow$ renin, $\uparrow$ aldoszteron (hányados >20) Primer
 - $\downarrow$ renin, $\downarrow$ aldoszteron mineralokortikoid túltermelés, de nem aldoszteron

Adrenogenitális szindróma

- 11 β -hidroxiláz defektus
 - (klasszikus forma)
 - Az összes ismert adrenogenitalis szindróma kb. 5%-a
 - Incidencia: 0.5:100 000 élveszülés
 - Autoszómális recesszív, HLA-hoz kapcsolt
 - Szexuáliszteroid túlsúly
 - virilizáció, hirsutismus, korai adrenarche, infertilitás
 - Nincs aldoszteron, de magas a desoxycorticosteron szintje (DOC), ami a mineralokortikoid receptorok agonistája
 - hypertensio és hypokalaemia
-
-

Mellékvesekéreg elégtelenség

- Alattomos kezdetű fáradékonyság, gyengeség, étvágytalanság, hányinger és hányás
 - A bőr hiperpigmentációja – diffúzan barna vagy bronzbarna bőrszín, szekunder elégtelenségben általában hiányzik
 - Orthostaticus hypotensio
 - Hasmenés, hasi fájdalom
 - Akut tünetek (**Addisonos-krízis**) jelenhetnek meg enyhe mellékvesekéreg elégtelenségben szenvedő betegekben stressz hatására (pl.: súlyos betegség, sebészeti beavatkozás)
 - főleg a glukokortikoid hiánynak tulajdonítható
 - folyadékpótlásra nem reagáló hypotensio
-
-

Mellékvese velő

- Hypofunctio
 - Olyan betegekben, akik adrenalectomiát követőenglukokortikoid pótló kezelésben részesülnek
 - orthostaticus hypotensio
 - Hyperfunctio
 - Phaeochromocytoma
 - a szimpatikus idegrendszer chromaffin sejtjeiből kiinduló tumor
- Hormon meghatározások:
- plazma vagy vizelet
 - adrenalin, noradrenalin, dopamin
 - vanilmandulasav (VMA), homovanillinsav (HVA)