

Endokrynologia

PATOLOGIA NADCZYNNOSĆ

PRZYSADKA I PODWZGÓRZE

Nadmierne wydzielanie hormonów :

- **Hiperprolaktynemia**
- **Gigantyzm i Akromegalia**
- **SIADH**

PRZYTARCZYCE

- **Pierwotna nadczynność**
- **Wtórna nadczynność**
- **Trzeciorzędowa nadczynność**
- **Rzekoma nadczynność**

TARCZYCA

- **Gravesa-Basedowa**
- **Zapalenia tarczycy :**
 - podostre (**ch. De Quervaina**)
 - ostre
 - przewlekłe (**ch. Hashimoto**)
 - Wole Riedla
 - Wole toksyczne jednoguzkowe (**ch. Plummera**)
 - Wole toksyczne wieloguzkowe
 - rak gruczołu tarczowego

NADNERCZA

- **Cushinga (zależna i niezależna)**
- **Zespół Conna**
- **Androgena lub estrogena**

1. Nadczynność przysadki

Hiperprolaktynemia

Przyczyny:

- guz przysadki – *prolactinoma*
- mikro- i makrogruczolaki
- przyjmowane leki (np. neuroleptyki, niektóre leki przeciwnadciśnieniowe)
- uszkodzenie lejka przysadki

Objawy — u kobiet:

- mlekotok
- zaburzenia miesiączkowania
- otyłość
- niepłodność
- nasilony zespół napięcia przedmiesiączkowego
- mastopatia
- hirsutyzm

U mężczyzn:

- rzadko mlekotok i ginekomastia
- niepłodność
- impotencja
- zanik popędu płciowego

Cechy charakterystyczne:

- częściej występuje u kobiet
- nazywana jest zespołem galactorrhea-amenorrhea
- występują objawy hipogonadyzmu hiperprolaktynowego

Gigantyzm**Przyczyny:**

zaburzenie wydzielania hormonu wzrostu (GH) przez przysadkę — nadmierne stężenia GH w okresie dziecięcym

Objawy:

- nadmierny rozwój wzrostu
- gruczolak przysadki
- proporcje ciała zaburzone — długie kończyny względem tułowia

Cechy charakterystyczne:

- występuje u dzieci (przed zamknięciem nasad kostnych)

Akromegalia**Przyczyny:**

- nadmierne wydzielanie hormonu wzrostu (GH) przez przysadkę
- gruczolak przysadki

Objawy:

- rozrost żuchwy, stóp, rąk, uszu, warg, języka
- rozrost tkanki łącznej i tłuszczowej
- powiększenie narządów wewnętrznych

- zaburzenia miesiączkowania
- zaburzenia widzenia (pola widzenia) — często przez ucisk na skrzyżowanie nerwów wzrokowych
- bóle głowy
- nadmierne pocenie
- ogólne osłabienie
- przerost mięśni szkieletowych
- zmiany w stawach (bóle, artropatia)
- beczkowata klatka piersiowa
- powiększenie siodła tureckiego
- nadmierne owłosienie
- zespół cieśni nadgarstka
- wole

Cechy charakterystyczne:

- występuje u dorosłych (po zamknięciu nasad kostnych)

SIADH**Przyczyny:**

- nadmierne wydzielanie wazopresyny — ADH (argininowa wazopresyna)
- leki (np. niektóre przeciwcukrzycowe, leki przeciwdepresyjne)
- uszkodzenie podwzgórza
- zabiegi neurochirurgiczne
- ektopowe wydzielanie ADH (np. rak oskrzeli, płuc, trzustki, gruczołu krokowego)

Objawy:

- zatrucie wodne (hiponatremia)
- nudności, wymioty, biegunka, senność, drgawki, śpiączka

2. Nadczynność tarczycy**Gravesa-Basedowa****Przyczyny:**

- nadmierne wydzielanie hormonów tarczycy — obecność przeciwciał przeciwko

receptorom TSH (TRAb)

- choroba o podłożu autoimmunologicznym

Objawy:

PODMIOTOWE

- nadpobudliwość, niepokój, drażliwość, płaczliwość
- brak koncentracji
- skóra wilgotna, spocona
- drżenie rąk
- zwiększone łaknienie przy utracie masy ciała
- osłabienie mięśni, szybka męczliwość
- częste oddawanie stolca
- wzmożona perystaltyka
- bezsenność

PRZEDMIOTOWE

- powiększenie obwodu szyi oraz wyczuwalna tarczyca
- odruchy oczne, wytrzeszcz oczu (oftalmopatia Gravesa)
- drżenie mięśniowe
- obrzęk goleni
- nadciśnienie
- tachykardia, migotanie przedsionków
- spadek cholesterolu

Cechy charakterystyczne:

- choroba częściej dotyczy kobiet
- może mieć podłoże genetyczne i autoimmunologiczne
- towarzyszą jej inne choroby autoimmunologiczne (np. bielactwo, anemia złośliwa, reumatoidalne zapalenie stawów, cukrzyca typu 1)
- u osób starszych pierwszym objawem mogą być napadowe zaburzenia rytmu serca
- nieleczona choroba może doprowadzić do przełomu tarczowego

Zapalenia tarczycy

I) Podostre zapalenie tarczycy — choroba de Quervaina

Przyczyny:

- zakażenie wirusowe

Objawy:

- podwyższone OB
- norma WBC lub nieznaczne odchylenia

II) Przewlekłe limfocytowe zapalenie tarczycy — choroba Hashimoto

Przyczyny:

- proces autoimmunologiczny
- wytworzenie przeciwciał przeciwko tyreocytom

Objawy:

- przejściowa nadczynność tarczycy (faza tyreotoksykozy), a następnie niedoczynność

III) Ostre zapalenie tarczycy**Przyczyny:**

- urazy
- napromieniowanie
- zakażenia wirusowe i bakteryjne

Objawy:

- bóle szyi i wrażliwość na ucisk
- podwyższone OB i WBC
- chrypka
- obrzęk gruczołu
- trudności w połykaniu
- powiększone węzły chłonne

IV) Wole Riedla

- szczególna postać choroby Hashimoto
- powstaje wole o konsystencji deskowatej

3. Przytarczycy**Pierwotna nadczynność przytarczyc****Przyczyny:**

- rozrost komórek głównych
- gruczolak jednego lub kilku przytarczyc
- rzadko rak

Objawy:

- hiperkalcemia

- hipofosfatemia
- hiperkalciuria
- osteoporoza, zanik kostny, osteomalacja
- złamania samoistne
- kamica nerkowa, krwimocz, kolka nerkowa
- odmiedniczkowe zapalenie nerek
- objawy ze strony przewodu pokarmowego (choroba wrzodowa, pobudzanie wydzielania gastryny)
- objawy mózgowe: bóle głowy, apatia, depresja
- mięśniowe: astenia, nużliwość

Wtórna nadczynność przytarczyc

Przyczyna:

zazwyczaj długo utrzymująca się hipokalcemia (np. w przewlekłej niewydolności nerek), prowadząca do kompensacyjnego wzrostu PTH

Objawy:

- świąd skóry
- bóle kostne
- ogniska zwapnień przerzutowych
- wzrost aktywności fosfatazy alkalicznej

Trzeciorzędowa nadczynność przytarczyc

- autonomizacja przytarczyc po długotrwałej wtórnej nadczynności — bardzo wysokie stężenie PTH

Rzekoma nadczynność przytarczyc

- ektopowa produkcja substancji o działaniu podobnym do PTH (rzadko)
- produkcja steroli o właściwościach witaminy D3, prostaglandyn lub innych substancji powodujących hiperkalcemię

4. Kora nadnerczy

Zespół Cushinga

Przyczyny:

- nadmierne wydzielanie glikokortykoidów
- gruczolak przysadki (Cushing zależny od ACTH)
- ektopowe wydzielanie CRH/ACTH przez guzy (np. rak drobnokomórkowy płuca)
- gruczlica nadnerczy, przerost nadnerczy
- długotrwałe podawanie GKS (najczęstsza przyczyna egzogenna)

Objawy:

- okrągła, księżycowata twarz
- nadmierna tkanka tłuszczowa w okolicy szyi i grzbietu — tzw. bawoli kark
- osłabienie mięśni
- różowe rozstępy na klatce piersiowej, udach, pośladkach, podbrzuszu
- bóle kostne i osteoporoza
- nadciśnienie
- zaburzenia psychiczne (euforia, depresja, labilność emocjonalna)
- androgenizacja (łysienie, trądzik, niski głos, zaburzenia miesiączkowania)

Zespół Conna (hiperaldosteronizm)**Przyczyny:**

- gruczolak kory nadnerczy
- rak
- przerost warstwy kłębkowatej nadnerczy

Objawy:

- nadciśnienie
- zasadowica metaboliczna
- nadmierna utrata potasu (hipokaliemia)

Nadczynność androgenów i estrogenów**Przyczyny:**

- guz wirylizujący lub feminizujący
- choroba lub zespół Cushinga
- wrodzone zaburzenia syntezy steroidów

Objawy:

- feminizacja u mężczyzn
- zaburzenia miesiączkowania u kobiet

NIEDOCZYNNOŚĆ

PRZYSADKA I PODWZGÓRZE

Niedostateczne wydzielanie hormonów:

- Hipoprolaktynemia
- Karłowatość podwzgórzowo-przysadkowa
- Karłowatość idiopatyczna
- Karłowatość typu Larona
- Choroba Glińskiego-Simmondsa
- Apopleksja przysadkowa
- Zespół Sheehana
- Zespół pustego siodła
- Zespół ostrej niewydolności przysadki
- Moczówka prosta
- Moczówka nerkowopochodna

PRZYTARCZYCE

- Rzekoma niedoczynność
- Rzekomo-rzekoma niedoczynność

TARCZYCA

- niedoczynność wrodzona
- niedoczynność nabyta
- wole proste

NADNERCZA

- choroba Addisona (pierwotna)
- wtórna niedoczynność nadnerczy
- ostra niewydolność
- zespół nadnerczowo-płciowy

1. Niedoczynność przysadki — Choroba Glińskiego-Simmondsa

Przyczyna:

- zniszczenie przedniego płata przysadki
- niedobór GH, gonadotropin, ACTH, TSH i PRL

Objawy:

- wtórny hipogonadyzm
- wtórna niedoczynność tarczycy
- wtórna niewydolność nadnerczy

Apopleksja przysadkowa

Przyczyna:

- zawał przysadki, krwotok

Zespół Sheehana

Przyczyna:

- martwica przysadki po krwotoku poporodowym

Objawy:

- zaburzenia miesiączkowania
- zaburzenia laktacji
- objawy niedoczynności tarczycy
- objawy niedoczynności nadnerczy

Zespół pustego siodła

Przyczyna:

- przepuklina pajęczynówki

Zespół ostrej niewydolności przysadki

Przyczyny:

- choroby wirusowe, bakteryjne
- zabieg operacyjny

Objawy:

- bradykardia
- śpiączka
- hipotermia
- hipowentylacja

Moczówka prosta

Przyczyny:

- niedostateczne wydzielanie hormonu ADH
- 50% przypadków idiopatyczne

- urazy czaszki, operacja przysadki
- guz nad- lub śródsiodłowy
- gruczlica, zapalenie opon mózgowych, zapalenie naczyń mózgowych

Moczówka prosta nerkopochodna

Przyczyny:

- niewrażliwość cewek nerkowych na ADH
- podłoże genetyczne
- zaburzenia elektrolitowe, toksyny, leki (gentamycyna, sole litu)
- tubulopatie

Objawy:

- poliuria (duże wydalanie moczu)
- polidypsja (duże pragnienie)
- upośledzone zagęszczenie moczu — astenuria

Układ krwionośny — Niedokrwistości

Niedokrwistości — ogólnie:

- zmniejszona liczba krwinek czerwonych
- obniżenie stężenia hemoglobiny
- obniżenie wartości hematokrytu

Przyczyny:

1. pierwotne
 - niedobory jakościowe lub ilościowe krwinek czerwonych
2. wtórne
 - niehematologiczne procesy chorobowe wpływające na krwiotworzenie

Objawy:

Bładość skóry, błon śluzowych i spojówek Osłabienie

Obniżona tolerancja wysiłku

Skłonność do omdleń

Bóle głowy

Tachykardia

Zaburzenia snu

Czynnościowy szmer skurczowy

Podział:

1. Niedokrwistości pokrwotoczne
 1. ostre
 2. przewlekłe
2. Upośledzone wytwarzanie erytrocytów
 1. aplastyczna
 2. n. syderoblastyczna
 3. n. niedoborowe (Fe) — n. syderopeniczne
 4. megaloblastyczne (B12) — n. złośliwa (Addisona-Biermera)
3. Hemolityczne
 1. sferocytoza wrodzona — choroba Chauffarda-Minkowskiego
 2. nocna napadowa hemoglobinuria
 3. hemoglobinopatie: niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, talasemia
4. Objawowe
 1. przewlekłe choroby (stany zapalne, nowotwory)
 2. niewydolność nerek (niedobór erytropoetyny)
 3. choroba alkoholowa
 4. zaburzenia endokrynologiczne (np. nadczynność kory nadnerczy, niedoczynność tarczycy)

1. Niedokrwistość aplastyczna

- zaburzenie wytwarzania komórek krwi w szpiku
- hipoplazja lub aplazja szpiku kostnego
- aplazja prowadzi do pancytopenii
- skaza krwotoczna z trombocytopenią
- ciężkie zakażenia bakteryjne z granulocytopenią

2. Niedokrwistość syderoblastyczna

- niedokrwistość niedobarwliwa o złożonej etiologii
- zaburzenia w wykorzystaniu żelaza do syntezy hemu
- nieefektywna erytropoeza
- hiperplazja układu czerwoności w szpiku
- odkładanie się złogów żelaza; charakterystyczne syderoblasty pierścieniowate

3. Niedokrwistość z niedoboru żelaza

- najczęstszy typ anemii

- przyczyny: dieta uboga w żelazo, zwiększone zapotrzebowanie (wzrost, ciąża, karmienie), zaburzenia wchłaniania, przewlekłe krwawienia
- objawy: zmęczenie, osłabienie, duszności, łamliwość paznokci (kształt łyżeczkowaty), wypadanie włosów
- może występować nieprawidłowe łaknienie (pica) przy ciężkim niedoborze

4. Niedokrwistość megaloblastyczna

- niedobór lub zaburzenie metabolizmu witaminy B12 lub kwasu foliowego — zaburzenia syntezy DNA
- nieprawidłowa hemopoeza (erytropoeza megaloblastyczna)
- przyczyny: zaburzenia wchłaniania jelitowego, dieta, leki, choroby wątroby

a) Niedokrwistość złośliwa — Addisona-Biermera

zaburzenie wchłaniania witaminy B12 spowodowane procesami autoimmunologicznymi przeciw czynnikowi wewnętrznemu (IF); triada objawów:

- zaburzenia hematologiczne
- zaburzenia neurologiczne (degeneracja sznurów tylnobocznych rdzenia, bolesne parestezje)
- zaburzenia przewodu pokarmowego (biegunki, zanikowe zapalenie języka — język Huntera)

Niedokrwistość hemolityczna

charakteryzuje się rozpadem erytrocytów przed osiągnięciem ich naturalnej długości życia (~120 dni).

- może wynikać z zaburzeń struktury błony komórkowej, procesów metabolicznych, defektów hemoglobiny

1. Sferocytoza wrodzona — choroba Chauffarda-Minkowskiego

- dziedziczona autosomalnie dominująco
- defekt błony erytrocytu (np. brak spektryny) → zmniejszona oporność osmotyczna
- krwinki są niszczone w śledzionie → żółtaczka, splenomegalia

2. Nocna napadowa hemoglobinuria

- wada nabyta błony komórkowej erytrocytu i niedobór białek ochronnych

związanych z GPI

- hemoliza nasila się przy obniżonym pH (np. w nocy)

3. Hemoglobinopatie

- wrodzone zaburzenia syntezy łańcuchów globinowych
- przykłady: niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, talasemia

Talasemia — uwagi:

- minor — łagodna mikrocytarna niedokrwistość
- major — ciężka postać z poważnymi powikłaniami kostnymi i splenomegalią

Czynniki uszkodzające erytrocyty:

- mechaniczne (zastawki serca, protezy naczyniowe)
- toksyczne (jady, leki, substancje chemiczne)
- immunologiczne (przetoczenie niezgodnej grupowo krwi)

NADKRWISTOŚĆ

1. Czerwienica prawdziwa — choroba Vaqueza-Oslera
2. Czerwienica wtórna — wywołana niedotlenieniem lub nowotworem

1. Czerwienica prawdziwa

- zwiększenie produkcji komórek macierzystych — nowotworowy proces mieloproliferacyjny
- dominuje rozrost linii erytroidalnej; może dochodzić do wtórnego włóknienia szpiku
- zwiększona agregacja płytek → ryzyko zakrzepów
- zwiększona wrażliwość na erytropoetynę

Objawy:

- skłonność do tworzenia zatorów i zaburzeń krążenia
- uczucie świądu po gorącej kąpieli
- zaczerwienienie twarzy i skóry (plethora)
- może rozwijać się dna moczanowa

2. Czerwienica wtórna

dzieli się na dwie główne grupy:

- I) w wyniku przewlekłego niedotlenienia tkanek (np. przewlekłe choroby płuc, wrodzone siniczne wady serca, choroby nerek)
- II) w wyniku wydzielania erytropoetyny przez guzy (np. nerki, wątroby)

CHOROBY UKŁADU BIAŁOKRWINKOWEGO

	Charakter	Objawy / występuje w
GRANULOCYTOZA	wzrost liczby granulocytów obojętnochłonnych powyżej $8,0 \times 10^9/l$	w nowotworach, zakażeniach bakteryjnych, pasożytniczych; po wysiłku fizycznym lub w warunkach fizjologicznych
GRANULOCYTOPENIA	spadek granulocytów poniżej $1,5 \times 10^9/l$	infekcje wirusowe, leki, promieniowanie jonizujące, procesy immunologiczne
MONOCYTOZA	wzrost monocytych powyżej normy	białaczki, ziarniny, marskość wątroby, niektóre zakażenia

Bibliografia :

- *Patofizjologia kliniczna. Dla studentów medycyny* — Zahorska-Markiewicz i Małecka-Tendera
- *Patofizjologia* — Maśliński i Ryżewski
- *Patofizjologia człowieka w zarysie* — Guzek