

Az endokrin működés laboratóriumi vizsgálata – mellékvese

1. Egy magas vérnyomású beteg szérum Na^+ -koncentrációja emelkedett, K^+ -koncentrációja pedig alacsonyabb. A vizelettel ürített aldoszteron mennyisége a normálérték kétszerese.
Mi a valószínű diagnózis abban az esetben, ha a plazma reninaktivitás:
a) magas,
b) alacsony?
2. Egy beteg plazma kortizolszintje alacsony. A vizelettel ürített aldoszteron mennyisége is csökkent. A beteg hypoglykaemiás. Mi a valószínű diagnózis és milyen egyéb vizsgálatokat végezne a betegség okának tisztázására?
3. 24 éves férfibeteg fokozatosan kialakuló gyengeségről és fogyásról panaszskodik. Bőre bronzbarna, annak ellenére, hogy nem tartózkodott hosszabb időt napon. A fizikális vizsgálat során szembeötlő volt izmainak sorvadása. Vérnyomása 90/65 Hgmm. A laborvizsgálat eredményei: szérum Na^+ 125 mmol/l, szérum K^+ 6.2 mmol/l, plazma kortizol (reggel 8:00h-kor): 4 $\mu\text{g}/\text{dl}$ (csökkent érték), plazma ACTH emelkedett. ACTH adását követően a plazma kortizolszintje nem változott. Mi a valószínű diagnózis?
4. Cushing-szindróma tünetei miatt került kivizsgálásra egy beteg. Vizsgálati eredményei: plazma kortizolkoncentrációja magas. Alacsony dóziszú dexametazon nem, azonban a nagy dóziszú 50%-kal csökkentette a plazma kortizolszintjét. A plazma ACTH-koncentrációja magas.
Mi a valószínű diagnózis?
5. Hipertóniás férfi beteg kivizsgálása során a következő eredményeket kapták: vérnyomás: 180/95 Hgmm, szérum Na^+ : 148 mmol/l, szérum K^+ : 3,5 mmol/l, éhgyomri plazma glukóz: 7,2 mmol/l. A plazma kortizolkoncentrációja magas. Sem alacsony, sem pedig nagy dóziszú dexametazon hatására nem csökkent számottevő értékben a plazma kortizol mennyisége. A plazma ACTH-koncentrációja magas.
Mi a valószínű diagnózis?
6. 40 éves nőbeteg menstruációjának kimaradásáról és emocionális labilitásról panaszskodik. Ez utóbbi, részben fokozott testtömegével is összefügghet. A súlyfelesleg leginkább a mellkason és a hason látható. A röntgenvizsgálat osteoporosist igazolt. Laboreredményei: szérum K^+ 3.2 mmol/l, éhgyomri vércukor: 7.7 mmol/l, plazma kortizol (reggel 8:00 órakor): 40 $\mu\text{g}/\text{dl}$ (emelkedett), plazma ACTH alacsony. Nagy dóziszú dexametazon nem befolyásolta a plazma kortizolkoncentrációját.
Mi a valószínű diagnózis?

Kóréletlan laboratóriumi vizsgakérdések

7. Fiatal nő virilizáció és hipertenzió miatt került kivizsgálásra. Plazma kortizolszint: alacsony, ACTH: magas, a 17-ketosteroid-ürítés: emelkedett, a 17-OH-kortikosteroid-ürítés: csökkent. Glükokortikoid terápia után a klinikai tünetek javultak, a 17-ketosteroid-ürítés csökkent.
Milyen betegségre gondol? Hogyan változhattak meg a mellékvese termelte glükokortikoid, mineralokortikoid és androgén hormonok mennyisége?

8. Fiatal fiú gyermek pubertas precox miatt került kivizsgálásra. Plazma ACTH: magas; szérum Na^+ : alacsony.
Feltehetően melyik enzim defektusa állhat a klinikai tünetek hátterében? Milyen lehet a vizelettel ürített 17-ketosteroidok, DHEA és a szabad kortizol mennyisége (normál, alacsony, vagy magas)?

9. 40 éves férfibeteg időszakosan, rohamokban jelentkező fejfájásról, izzadásról (diaphoresis), hányingerről és szívdobogásról panaszkodik. Vérnyomása jelentősen magasabb. A vizelettel több VMA ürül.
Mi a valószínű diagnózis? Diagnózisát milyen egyéb vizsgálattal/okkal igazolná?