



Associazione Medici
Endocrinologi



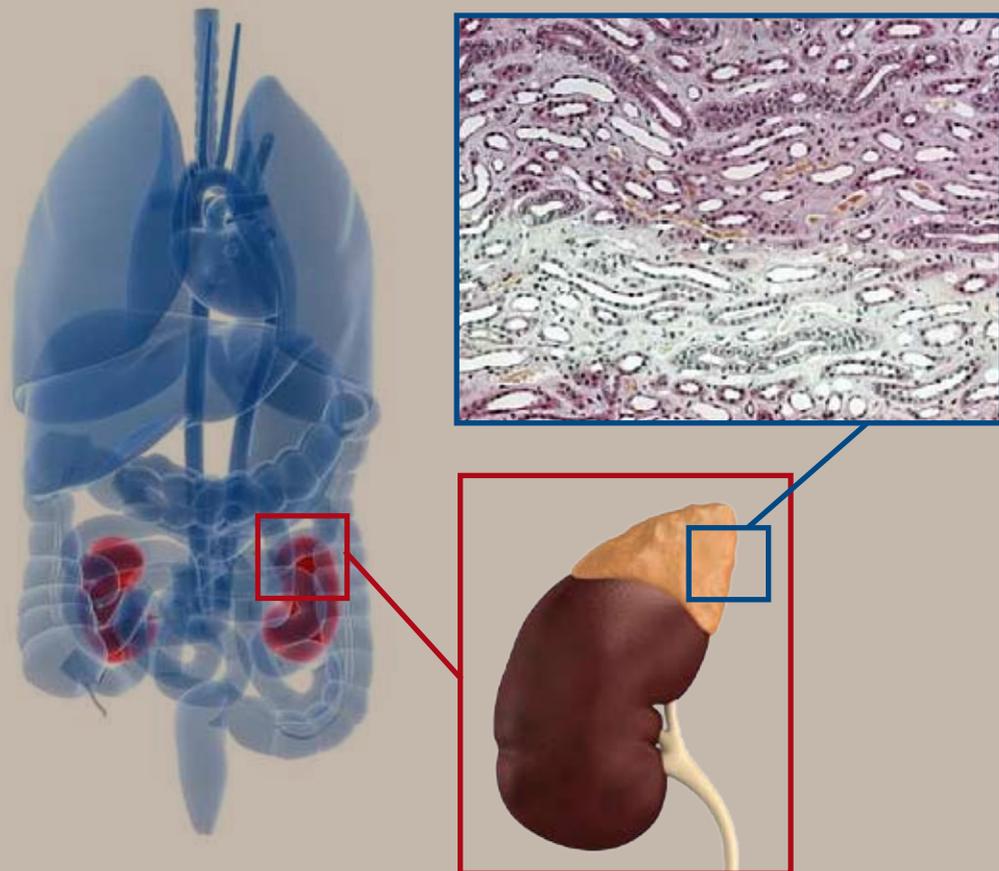
Associazione Nazionale
Infermieri in Endocrinologia



Società Italiana
di Medicina di Laboratorio

Diagnostica in Endocrinologia Clinica

Manuale per valutazione e inquadramento di patologie surrenaliche e ipertensione arteriosa endocrina



Roberto Attanasio, Romolo Dorizzi, Manila Martinelli, Massimo Terzolo

2008

Informazioni per l'uso

Questo manuale ha uno scopo eminentemente pratico per chi opera ogni giorno nell'ambito dell'endocrinologia clinica, sia come specialista che come infermiere/a professionale.

Non è concepito per essere riposto in una libreria, ma per essere lasciato a portata di mano sulla scrivania dello studio medico, dell'ambulatorio, dell'infermeria, per essere consultabile con una sola mano, mentre l'altra è impegnata a scrivere, a rispondere al telefono,

L'ambizione è stata quella di essere semplici, il che non vuol dire superficiali: chi vuole approfondire troverà spazio e modo in queste pagine o, ancor meglio, a partire da queste.

La prima sezione tratta brevemente la fisiologia e fisiopatologia dei diversi ormoni, con particolare riguardo alle modifiche e interferenze iatrogene; la seconda i diversi quadri clinici. Nella terza vengono illustrati estesamente significato, modalità e interpretazione dei test dinamici e delle altre procedure diagnostiche. La quarta parte è il manuale infermieristico pratico, con tutti i dettagli relativi all'esecuzione dei test ed alla gestione dei pazienti. La quinta parte tratta i problemi metodologici relativi all'uso del laboratorio in endocrinologia, quelli relativi ai dosaggi ormonali basali, fornisce le flow-chart diagnostiche, elenca formule di uso comune, modalità di approvvigionamento dei farmaci e fattori di conversione tra unità di misura.

I diversi capitoli sono facilmente raggiungibili scorrendo le indicazioni (di diverso colore) poste sul margine esterno del volume: in breve tempo chi lo utilizza troverà a colpo sicuro ciò che cerca.

Buon lavoro

Gli Autori

Diagnostica in Endocrinologia Clinica
Manuale per valutazione
e inquadramento di
patologie surrenaliche
e ipertensione arteriosa
endocrina

Roberto Attanasio, Romolo Dorizzi, Manila Martinelli, Massimo Terzolo

Contenuti

Introduzione	pag. 7
Elenco degli autori	pag. 9
Sezione I: Fisiologia e Fisiopatologia	
<i>1. Biosintesi e metabolismo degli steroidi</i>	pag. 13
<i>2. Ormoni: fisiologia, fisiopatologia e interferenze farmacologiche</i>	pag. 21
2.a Cortisolo	pag. 23
2.b ACTH	pag. 24
2.c Renina	pag. 25
2.d Aldosterone	pag. 27
2.e Catecolamine	pag. 29
2.f 17-idrossi-progesterone	pag. 31
2.g Androgeni	pag. 32
2.h Atriopeptine	pag. 33
Sezione II: Quadri Clinici	
<i>3. Iposurrenalismo primario</i>	pag. 37
<i>4. Sindrome di Cushing surrenalica</i>	pag. 43
<i>5. Iperaldosteronismo primario</i>	pag. 49
<i>6. Iperaldosteronismi secondari e pseudoiperaldosteronismi</i>	pag. 55
<i>7. Feocromocitoma</i>	pag. 65
<i>8. Incidentaloma surrenalico e carcinoma</i>	pag. 71
<i>9. Sindromi adreno-genitali</i>	pag. 77
<i>10. Resistenza ai glucocorticoidi</i>	pag. 91
Sezione III: Procedure per la diagnostica	
<i>11. Test dinamici</i>	pag. 99
11.a Ritmo nictemerale cortisolo	pag. 101
11.b Test desametasone Nugent/Liddle	pag. 103
11.c Test CRH	pag. 107
11.d Test ACTH dose standard/bassa dose	pag. 109
11.e Rapporto renina/aldosterone	pag. 113

11.f	Test con carico orale di sodio	pag. 115
11.g	Test con infusione salina	pag. 117
11.h	Test con captopril	pag. 119
11.i	Test con fludrocortisone	pag. 121
11.j	Test dell'ortostatismo	pag. 123
11.k	Prelievo selettivo dalle vene surrenaliche	pag. 125
11.l	Test con clonidina per catecolamine	pag. 127
<i>12. Altre procedure diagnostiche</i>		pag. 129
12.a	Biopsia surrenalica	pag. 131

Sezione IV: Manuale infermieristico per l'esecuzione dei Test

<i>13. Materiale generale necessario per l'esecuzione dei prelievi e dei test</i>		pag. 135
<i>14. Preparazione del paziente e modalità generale di esecuzione dei test</i>		pag. 139
<i>15. Moduli per il consenso informato ai test</i>		pag. 143
<i>16. Schede per la registrazione e la check-list dei test</i>		pag. 147
16.a	Test ACTH dose standard/bassa dose	pag. 149
16.b	Test con captopril	pag. 151
16.c	Test con carico orale di Sodio	pag. 153
16.d	Test con clonidina per catecolamine	pag. 155
16.e	Test CRH	pag. 157
16.f	Test di inibizione con desametasone 1 mg <i>overnight</i> (test di Nugent) a basse dosi (test di Liddle I)	pag. 159 pag. 159 pag. 161
16.g	Test con fludrocortisone	pag. 163
16.h	Test con infusione salina	pag. 165
16.i	Test dell'ortostatismo	pag. 167
16.j	Rapporto renina/aldosterone	pag. 169
16.k	Ritmo nictemerale cortisolo	pag. 171
16.l	Prelievo selettivo dalle vene surrenaliche	pag. 173
16.m	Biopsia surrenalica	pag. 176

Sezione V: Appendice pratica

<i>17. Determinazioni di laboratorio</i>		pag. 181
17.a	ACTH	pag. 183
17.b	Cortisolo sierico/urinario/salivare	pag. 185
17.c	Renina e attività reninica	pag. 188
17.d	Aldosterone plasmatico/urinario e DOC	pag. 190
17.e	Atriopeptine	pag. 193
17.f	Catecolamine e metanefrine	pag. 194
17.g	Androgeni (testosterone totale e libero, DHT, DHEA, DHEA-S, androstenedione)	pag. 196

17.h 17-OH-progesterone e 17-OH-Pregnenolone	pag. 200
<i>18. Flow-charts diagnostiche</i>	pag. 203
18.a Sindrome di Cushing	pag. 205
18.b Iperaldosteronismo primario	pag. 206
18.c Feocromocitoma	pag. 208
18.d Incidentaloma	pag. 209
<i>19. Formule di uso frequente</i>	pag. 211
<i>20. Farmaci e modalità di approvvigionamento</i>	pag. 215
<i>21. Fattori di conversione delle unità di misura convenzionali in SI</i>	pag. 219



Introduzione

I coordinatori

Questo manuale segue e integra i precedenti sui test di funzione ipotalamo-ipofisaria e sui test del metabolismo glucidico. Con lo stesso stile pratico, essenziale, ma completo, affronta i test diagnostici relativi alle varie patologie surrenaliche, da quelli che servono a diagnosticare i deficit della funzione surrenalica agli ipercortisolismi, dai vari tipi di iperaldosteronismo all'eccesso di secrezione di catecolamine.

Il manuale è frutto della collaborazione di tutte le professionalità che lavorano quotidianamente in ambiente endocrinologico: dall'Infermiere, che esegue manualmente l'esame e spesso somministra le sostanze attive a livello ormonale, all'Endocrinologo, che ne richiede l'esecuzione e ne valuta i risultati, al Medico di Laboratorio, che controlla la correttezza e l'affidabilità dei dosaggi che gli vengono richiesti. Anche se è stato scritto a più mani, ha una forte impronta unitaria e l'ambizioso obiettivo di fornire un agile strumento di lavoro e di consultazione per gli Specialisti Endocrinologi e gli Infermieri operanti nel campo dell'Endocrinologia Clinica, dando un'informazione pratica e sintetica su tutto quanto è necessario a scegliere, pianificare e realizzare le indagini necessarie allo studio delle patologie surrenaliche e dell'ipertensione arteriosa endocrina, per interpretarne i risultati nel modo più corretto e appropriato.

Confidiamo che il manuale diventi strumento utile nelle mani di tutti gli operatori. Chi dovesse riscontrare imprecisioni, inesattezze od omissioni è pregato di segnalarcele, perché possano essere corrette in una successiva edizione.

È doveroso ringraziare tutti gli autori dei vari capitoli, che hanno dedicato tempo e passione per trasmettere in queste pagine il meglio della loro competenza: senza il loro entusiasta contributo, questo manuale non esisterebbe.

Elenco degli autori

- GIORGIO ARNALDI, Clinica di Endocrinologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Ospedali Riuniti di Ancona: capitolo 4.
- ROBERTO ATTANASIO, Servizio di Endocrinologia e Pituitary Unit, Istituto Ortopedico Galeazzi IRCCS, Milano, Divisione di Endocrinologia Ospedali Riuniti di Bergamo, Università degli Studi di Milano: impostazione, coordinamento editoriale, capitoli 19, 21 e revisione generale.
- ANNAMARIA DALMASSO, SC di Endocrinologia e Malattie del Ricambio, Azienda Ospedaliera S. Croce e Carle, Cuneo: capitoli 13, 14, 15, 16.
- ROMOLO M. DORIZZI, Laboratorio analisi chimico-cliniche e microbiologia, AUSL Forlì: capitoli 2, 17, 21.
- VITO GIAGULLI, Dipartimento di Medicina Interna, UO di Malattie Metaboliche e Diabetologia, PPOO Monopoli–Conversano, Presidio di Conversano, AUL/BA; UO di Fisiopatologia della Riproduzione, IRCCS: capitolo 1.
- ELENA GAMARRA, Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano, Torino: capitoli 2, 6, 11.
- ROBERTA GIORDANO, Università di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Azienda Ospedaliera S. Luigi, Orbassano (TO): capitoli 3, 11.
- EDOARDO GUASTAMACCHIA, UO di Endocrinologia e Malattie Metaboliche, Università degli Studi di Bari: capitolo 1.
- PAOLO LIMONE, Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano, Torino: capitoli 2, 6, 11.
- MAURO MACCARIO, Università di Torino, Dipartimento di Medicina Interna, Endocrinologia, Azienda Ospedaliera S. Giovanni Battista, Torino: capitoli 5, 11.
- MANILA MARTINELLI, SS di Endocrinologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Trieste: capitoli 13, 14, 15, 16.
- TOMMASO NOVO, Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano, Torino: capitoli 13, 14, 15, 16.
- ANNA PIA, Università di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Medicina Interna I, Azienda Ospedaliera S. Luigi, Orbassano (TO): capitoli 2, 7, 11.
- LANFRANCO PISCOPELLO, SS di Endocrinologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Trieste: capitoli 13, 14, 15, 16.
- GIUSEPPE REIMONDO, Università di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Medicina Interna I, Azienda Ospedaliera S. Luigi, Orbassano (TO): capitoli 2, 8, 11, 18.
- GERMANA ROSSO, SCU Diabetologia, Azienda Ospedaliera OIRM S. Anna, Torino: capitoli 13, 14, 15, 16.
- ANTONIO STIGLIANO, Cattedra e UOC di Endocrinologia, II Facoltà di Medicina Sapienza, Università di Roma, Ospedale Sant'Andrea: capitolo 9.
- MASSIMO TERZOLO, Università di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Medicina Interna I, Azienda Ospedaliera S. Luigi, Orbassano (TO): impostazione, capitolo 18 e revisione generale.
- VINCENZO TOSCANO, Cattedra e UOC di Endocrinologia, II Facoltà di Medicina Sapienza, Università di Roma, Ospedale Sant'Andrea: capitolo 9.
- MARIA CHIARA ZATELLI, Sezione di Endocrinologia, Dipartimento di Scienze Biomediche e Terapie Avanzate, Università degli Studi di Ferrara: capitolo 10.

Abbreviazioni, Sinonimi e Sigle Internazionali

- 11 β -HSD2:** 11 β -idrossisteroide-deidrogenasi tipo 2
17OHP: 17-idrossiprogesterone
17-PGN: 17-idrossipregnenolone
A: adrenalina/epinefrina
ACA: Anti-adrenal Cortex Antibody (anticorpo anti-corteccia surrenalica)
ACE: Angiotensin-Converting Enzyme (enzima di conversione dell'angiotensina)
ACTH: AdrenoCorticoTropin Hormone (corticotropina)
AIDS: Acquired ImmunoDeficiency Syndrome
AIMAH: ACTH-Independent Macronodular Adrenal Hyperplasia (iperplasia surrenalica macronodulare ACTH-indipendente)
AME: Apparent Mineralocorticoid Excess (eccesso apparente di mineralocorticoidi)
ANP/F: Atrial Natriuretic Peptide/Factor (peptide/fattore natriuretico atriale)
APA: Aldosterone-Producing Adenoma (adenoma aldosterone-secerne)ntente)
APS: Autoimmune Polyendocrine Syndrome (sindrome poliendocrina autoimmune)
ARR: Aldosteron Renin Ratio (rapporto renina/aldosterone)
ARUP: Associated Regional and University Pathologists
AVS: Adrenal Venous Sampling (prelievo selettivo dalle vene surrenaliche)
BA: Bone Age (età ossea)
BMI: Body Mass Index (indice di massa corporea)
BNP: Brain Natriuretic Peptide (peptide natriuretico cerebrale)
BSA: Bovine Serum Albumin
C: atomo di carbonio
CA: Chronological Age (età anagrafica)
CBG: Cortisol-Binding Globulin (proteina legante il cortisolo)
Cd: cosiddetto
Cfr: confronta
CLU: Cortisolo Libero Urinario
CMV: CitoMegaloVirus
CNP: C-type Natriuretic Peptide
cp: compressa
CR: Corticoid Receptor (recettore per i glucocorticoidi)
CRH: Corticotropin-Releasing Hormone
DA: dopamina
DAX-1-DSS-AHC: (Dosage-Sensitive Sex reversal-Adrenal Hypoplasia Congenita) critical region on the X chromosome
DHEA-S: DeHydroEpi-Androsterone Solfato
DHT: DiHydro-Testosterone
DNA: DesoxyriboNucleic Acid (acido desossiribonucleico)
DOC: DesOssiCorticosterone
DOPA: DesOxyPhenilAlanine (desossifenilalanina)
DS: Deviazione Standard
EDTA: Etylen-Diamino-Tetraacetic Acid
EIA: Enzymatic Immuno-Assay (dosaggio immunoenzimatico)
ev: endovena
F: femmina
FANS: Farmaci Anti-infiammatori Non Steroidei
Fc: Frequenza cardiaca
FDG: FluoroDesossiGlucosio
fl: fiala
FR: Frequenza Respiratoria
GABA: Gamma-Amino Butirrico Acido
GC: GasCromatografia
GH: Growth Hormone
GIP: Glucose-dependent Insulinotropic Polypeptide (polipeptide insulinotropico glucosio-dipendente)
GIRV: Gruppo Italiano dell'ipertensione RenoVascolare
GR: Glucocorticoid Receptor (recettore per i glucocorticoidi)
GRA: Glucocorticoid-Remediable Aldosteronism (iperaldosteronismo sensibile a glucocorticoidi)
gtt: gocce
h: ora
hCG: human Chorionic Gonadotropin (gonadotropina corionica)
HIV: Human Immunodeficiency Virus
HLA: Human Leukocyte Antigen (antigene di isto-compatibilità)
HPLC: High Performance Liquid Chromatography (cromatografia in fase liquida ad alta resa)
HU: Hounsfield Unit
ICMA: Immuno-Chemi-Luminescence Assay (metodica immunochemiluminescente)
IGF-I: Insulin-like Growth Factor 1
IHA: Idiopathic Adrenal Hyperplasia (iperplasia surrenalica bilaterale idiopatica)
IMA: Infarto Miocardico Acuto
IP: Iperaldosteronismo Primario
IRMA: ImmunoRadioMetric Assay (metodica radio-immunometrica)
IRP: International Reference Preparation
IRV: Iperensione RenoVascolare
IS: International Standard (standard di riferimento internazionale)
kDA: kiloDALton
LES: Lupus Eritematoso Sistemico
LH: Luteinizing Hormone (ormone luteinizzante)
M: maschio
MAO: MonoAmine Oxidase
m.d.c.: mezzo di contrasto
MEN: Multiple Endocrine Neoplasia (neoplasia endocrina multipla)
MIBG: Meta-Iodo-Benzil-Guanidina
min: minuto
MR: Mineralocorticoid Receptor (recettore per mineralocorticoidi)
MS: Mass Spectrometry (spettrometria di massa)
NA: noradrenalina/norepinefrina
NIBSC: National Institute for Biological Standards and Control
PA: pressione arteriosa
PAI-1: Plasminogen Activator Inhibitor
PCOS: PolyCystic Ovary Syndrome (sindrome dell'ovaio policistico)
PET: Positron Emission Tomography (tomografia ad emissione di positroni)
PM: Peso Molecolare
PPNAD: Primary Pigmented Nodular Adrenal Disease (iperplasia surrenalica micronodulare pigmentata)
POMC: ProOpio-Melano-Cortina
PRA: Plasma Renin Activity (attività reninica plasmatica)
PRC: Plasma Renin Concentration (concentrazione quantitativa di renina)
PRL: prolattina
RAA: Renina-Angiotensina-Aldosterone
RIA: RadioImmunoAssay (metodica radioimmunologica)
RMN: Risonanza Magnetica Nucleare
s.: sindrome
SAG: Sindromi Adreno-Genitali
SAR: Stenosi dell'Arteria Renale
sc: sottocute
SCS: Sindrome di Cushing Subclinica
SHBG: Sex Hormone-Binding Globulin (proteina legante gli steroidi sessuali)
SI: Sistema Internazionale
SNC: Sistema Nervoso Centrale
SpO₂: Saturazione periferica di ossigeno
StAR: Steroidogenic Acute Regulatory protein (proteina di regolazione acuta della steroidogenesi)
TC: Tomografia Computerizzata
TBC: tubercolosi
TGF: Transforming Growth Factor
TIA: Transient Ischemic Attack (attacco ischemico transitorio)
TSH: Thyroid-Stimulating Hormone (tireotropina)
UI: Unità Internazionali
UV: UltraVioletto
VHL: Von Hippel Lindau
VMA: Vanil Mandelic Acid (acido vanilmandelico)
vn: valori normali
WHO: World Health Organization (Organizzazione Mondiale della Sanità)

L'Associazione Medici Endocrinologi (AME) ha affidato ad un gruppo di medici ed infermieri esperti il compito di preparare il presente Manuale. Tutti gli autori hanno assolto il compito con professionalità e competenza.

AME declina ogni responsabilità circa l'uso che potrà essere fatto delle informazioni contenute in esso, perché i risultati dei singoli esami e dei test vanno interpretati dal medico e le terapie devono essere applicate alla luce della situazione clinica concreta del singolo paziente.

Mentre AME è convinta che il volume potrà risultare molto utile a molti colleghi ed a molti pazienti, declinano ogni responsabilità derivante da danni che potrebbero essere arrecati al singolo paziente dall'esecuzione degli esami e dall'applicazione delle terapie descritti in esso.

Le informazioni contenute nel presente volume sono protette dalla legge sul copyright e possono essere distribuite esclusivamente da AME. È consentito fare copie digitali o fotocopie di singole pagine se questo non avviene a scopo di lucro e se il materiale è riprodotto in facsimile. Per ogni altro genere di duplicazione inoltrare la richiesta ad AME (ame@nordestcongressi.it).