

Klinikai kémia

Laboratóriumi diagnosztika

Szerkesztette: Szarka András

Írta:

Szarka András (1-8, 11-15. fejezet)

Keszler Gergely (9, 10. fejezet)



Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem

Semmelweis Egyetem



Typotex Kiadó

2014

Copyright: © 2014-2019, Dr. Szarka András, dr. Keszler Gergely, Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem, Semmelweis Egyetem

Creative Commons NonCommercial-NoDerivs 3.0 (CC BY-NC-ND 3.0)

A szerző nevének feltüntetése mellett nem kereskedelmi céllal szabadon másolható, terjeszthető, megjelentethető és előadható, de nem módosítható.

Lektorálta: Dr. Szakony Szilvia osztályvezető főorvos

ISBN 978-963-279-176-0

Készült a **Typotex Kiadó** gondozásában

Felelős vezető: Votisky Zsuzsa

Készült a TÁMOP-4.1.2/A/1-11/1-2011-0079 számú, „Konzorcium a biotechnológia és bioinformatika aktív tanulásáért” című projekt keretében.

Nemzeti Fejlesztési Ügynökség
www.ujszachenyiterv.gov.hu
06 40 638 638



A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósul meg.

Tartalomjegyzék

Klinikai kémia	1
Előszó	9
1. Mintavétel, preanalitikai folyamatok és variabilitásuk.....	10
1.1. Mintagyűjtés	10
1.1.1. Vér (minta).....	10
1.1.2. Vizelet.....	19
1.1.3. Széklet.....	19
1.1.4. Gerincfolyadék (liquor cerebrospinalis)	20
1.1.5. Ízületi folyadék.....	20
1.1.6. Magzatvíz (amniotikus folyadék)	20
1.1.7. Mellhártya, szívburok és hasúri folyadékok (pleurális, perikardiális folyadékok és ascites)	20
1.1.8. Specifikus sejtek	21
1.2. A minták kezelése.....	21
1.2.1. A minták minőségének megőrzése a szállítás, tárolás során	21
1.3. Preanalitikai variabilitások.....	21
1.3.1. Kontrollálható variabilitások	21
1.3.2. Nem-kontrollálható variabilitások.....	22
2. Molekuláris biológiai módszerek az örökletes, veleszületett betegségek diagnosztikájában.....	24
2.1. A DNS, a humán DNS főbb jellemzői	24
2.2. DNS izolálás	26
2.2.1. A sejt feltárása	26
2.2.2. A sejt saját nukleázainak inaktiválása	27
2.2.3. Szennyező alkotók eltávolítása	27
2.2.4. A DNS szelektív kinyerése	27
2.3. A DNS méret szerinti elválasztása gélelektroforézissel.....	27
2.4. Hibridizáció, Southern blot	29
2.5. Polimeráz láncreakció (PCR).....	29
2.6. Real-time PCR, a DNS mennyiségi meghatározása	32
2.7. A PCR technika klinikai diagnosztikai alkalmazásai	34
2.7.1. Hosszúságpolimorfizmus okozta betegségek és vizsgálatuk PCR-rel.....	35

2.7.2.	SNP-k okozta betegségek vizsgálata PCR-rel	37
2.7.3.	SNP-k és hosszúságpolimorfizmus okozta betegségek	40
2.7.4.	STR lókuszok, DNS ujjlenyomat	41
2.8.	DNS chip	42
3.	Klinikai enzimológia	45
3.1.	Izoenzimek	46
3.2.	Az enzimaktivitás meghatározásának körülményei	47
3.3.	Kreatin-kináz.....	48
3.4.	Laktát dehidrogenáz (LDH)	51
3.5.	Aminotranszferázok.....	52
3.6.	Gama-glutamiltranszferáz	54
3.7.	Alkalikus foszfatáz	55
3.8.	Kolinészteráz.....	57
3.9.	Amiláz.....	58
3.10.	Lipáz.....	58
4.	A vese laboratóriumi diagnosztikája	60
4.1.	A vesefunkció klinikai kémiai tesztjei	63
4.1.1.	A Glomerulus Filtrációs Ráta (GRF) meghatározása	63
4.1.2.	Plazma urea	65
4.1.3.	Cisztatin C.....	66
4.1.4.	Glomeruláris permeabilitás, fehérje ürítés.....	67
4.2.	A vese megbetegedései	67
4.2.1.	Akut veseelégtelenség.....	68
4.2.2.	Krónikus vesebetegség	69
4.2.3.	Urémia szindróma	69
4.2.4.	Vesekövek.....	70
5.	Vizeletvizsgálat	71
5.1.	Vizeletcukor	72
5.2.	Ketontestek a vizeletben	74
5.3.	Vizelet bilirubin.....	74
5.4.	Urobilinogén.....	75
5.5.	Vizelet fehérje	75
5.6.	Vizelet pH.....	76
5.7.	Vizelet vér/hemoglobin.....	76
5.8.	Vizelet sűrűség	77
5.9.	Vizeletüledék.....	78
6.	Májfunkciók laboratóriumi vizsgálata	80
6.1.	A máj anatómiája	80

6.2.	A máj biokémiai funkciói.....	82
6.3.	Bilirubin lebontás, a bilirubin enterohepatikus körforgása	86
6.4.	Máj funkciózavar és hiperbilirubinémiák.....	90
6.4.1.	Nem konjugált hiperbilirubinémia	90
6.4.2.	Konjugált hiperbilirubinémia.....	91
6.5.	A máj megbetegedései.....	91
6.5.1.	A károsodás mechanizmusa és mintázata	91
6.5.2.	Vírusos májgyulladások.....	91
6.5.3.	Akut hepatitisz	92
6.5.4.	Toxikus hepatitisz	93
6.5.5.	Isémiás hepatitisz (Májsokk).....	93
6.5.6.	Reye szindróma.....	93
6.5.7.	Krónikus hepatitisz	94
6.5.8.	Cirrózis	94
7.	A diabetes mellitus laboratóriumi vizsgálata	95
7.1.	A diabetes mellitus klasszifikációja.....	95
7.1.1.	I. típusú diabetes mellitus.....	98
7.1.2.	II-es típusú diabétesz.....	100
7.1.3.	Gesztációs diabetes mellitus.....	102
7.2.	A diabetes mellitus diagnosztikája, differenciáldiagnosztikájuk.....	102
7.2.1.	Glukóz meghatározások	102
7.2.2.	Inzulinszint meghatározás	105
7.2.3.	C-peptid meghatározás	105
7.2.4.	Glikált szérumfehérjék, hemoglobim A _{1c}	106
8.	Lipid anyagcsere, szérum lipidek laboratóriumi vizsgálata	108
8.1.	Lipidek emésztése, felszívódása	108
8.2.	Lipidek szállítása	111
8.3.	Triglicerid szint meghatározása	121
8.4.	Koleszterin meghatározás	121
8.5.	Nagy sűrűségű (HDL) koleszterin meghatározása	122
8.6.	Könnyű lipoprotein frakciókban található koleszterin meghatározása.....	123
8.7.	A koleszterin referenciatartományával kapcsolatos polémia.....	123
8.8.	Hiperlipidémiák.....	124
9.	Hematológia.....	125
9.1.	A vér sejtjei és a vérképzés élettana	125
9.2.	A vér, illetve a vérképzés sejtjes elemeinek vizsgálatára szolgáló eljárások.....	127

9.3.	A vörösvérsejteket érintő legfontosabb kórképek	134
9.4.	A fehérvérsejtek rendellenességei.....	138
10.	A véralvadás laboratóriumi vizsgálata.....	141
10.1.	A vérlemezkék (trombociták) szerepe a hemosztázisban.....	141
10.2.	A véralvadás szerin-proteáz-rendszere és annak szabályozása.....	143
10.3.	A trombinaktivitás kontrollja.....	146
10.3.1.	Plazma proteáz-inhibitorok.....	146
10.3.2.	A protein C/protein S-rendszer.....	147
10.4.	A véralvadék feloldása	148
10.5.	A véralvadás legfontosabb zavarai és azok laboratóriumi vizsgálata.....	149
10.5.1.	A vérlemezkék rendellenességei és vizsgálatuk.....	149
10.6.	A plazmatikus fázis (alvadási kaszkád) zavarai (koagulopátiák) és kimutatásuk.....	150
10.6.1.	A vérzékenység differenciáldiagnosztikája	151
10.7.	A trombózisok laboratóriumi diagnosztikája	154
10.7.1.	Az alvadási faktorok aktiválódásának kimutatása	155
10.7.2.	A hiperfibrinolízis kimutatása	156
10.8.	Az aktivált protein C (APC) rezisztencia kimutatása	156
Endokrinológia.....		159
11.	Immunanalitikai eljárások.....	161
11.1.	Kompetitív immunanalitikai eljárások	161
11.2.	Immunometrikus, vagy nem kompetitív immunanalitikai eljárások.....	162
12.	A pajzsmirigy funkciók laboratóriumi vizsgálata	164
12.1.	Pajzsmirigy hormonok.....	164
12.1.1.	Biológiai funkciójuk.....	164
12.1.2.	Bioszintézis.....	165
12.1.3.	Szállítás.....	166
12.1.4.	Szabályozás.....	167
12.2.	Hipotireózis.....	168
12.2.1.	Primer hipotireózis	169
12.2.2.	Másodlagos (szekunder) hipotireózis	169
12.3.	Hipertireózis.....	170
13.	Mellékpajzsmirigy	171
13.1.	PTH szint reguláció.....	171
13.2.	A PTH hatása	173
13.3.	Primer hiperparatireózis	173
13.4.	Szekunder hiperparatireózis.....	173
13.5.	PTH hiány	173

13.6.	Kalcitriol – D-vitaminok	174
13.7.	Kalcitonin.....	174
14.	Mellékvesekéreg rendellenességek laboratóriumi vizsgálata	175
14.1.	ACTH-mellékvese tengely, glükokortikoidok.....	175
14.2.	Selye János stressz elmélete és annak továbbfejlesztése.....	176
14.3.	Az ACTH-kortizol napszaki ingadozása, fontosabb szabályozókörök.....	177
14.4.	Glükokortikoidok	178
14.5.	Mineralokortikoidok.....	179
14.6.	A mellékvesekéreg rendellenességei.....	180
14.6.1.	A mellékvesekéreg hipofunkciói	180
14.6.2.	A mellékvesekéreg hiperfunkciói	181
14.6.3.	Congenitalis adrenális hiperplázia	182
15.	Reproduktív rendellenességek laboratóriumi vizsgálata.....	184
15.1.	Férfi nemi működés (reprodukción).....	184
15.1.1.	A hipotalamusz-hipofízis-gonád tengely szerepe.....	184
15.1.2.	Androgén transzport a vérben	185
15.1.3.	A tesztoszteron metabolizmusa.....	185
15.1.4.	Férfi nemi fejlődés	186
15.1.5.	Szabad és gyengén kötött tesztoszteron meghatározások	188
15.1.6.	17-Ketoszteroidok meghatározása vizeletből.....	188
15.1.7.	Anabolikus szteroid meghatározások.....	188
15.1.8.	Abnormalitások a férfi reprodukcióban	188
15.2.	Női reprodukciós biológia	189
15.2.1.	Élettani összefoglaló	189
15.2.2.	A hipotalamusz-hipofízis-gonád tengely szerepe.....	190
15.2.3.	Ösztrogének.....	190
15.2.4.	Biokémia, élettan.....	191
15.2.5.	Női nemi fejlődés.....	192
15.2.6.	Normális menstruációs ciklus.....	193
15.2.7.	15.2.7. Női reprodukciós abnormalitások.....	194
16.	Utószó.....	196
17.	Felhasznált és ajánlott irodalom	197