

# SPIS TREŚCI

1. Interpretacja wyników badań laboratoryjnych	1
<i>Wojciech Gernand</i>	
1.1. Wprowadzenie	1
1.2. Proces interpretacji wyniku badania laboratoryjnego	2
1.3. Punkt odniesienia	3
1.3.1. Norma	3
1.3.2. Wartości referencyjne	3
1.3.3. Granica decyzyjna	5
1.4. Wartość diagnostyczna badań laboratoryjnych	7
1.4.1. Cztery rodzaje wyników	7
1.4.2. Czulość diagnostyczna	9
1.4.3. Swoistość diagnostyczna	10
1.4.4. Czynniki wpływające na czulość i swoistość diagnostyczną	11
1.4.5. Dokładność diagnostyczna	12
1.4.6. Wskaźnik Youdena	12
1.4.7. Krzywa ROC	13
1.4.8. Wartość predykcyjna wyniku dodatniego	14
1.4.9. Wartość predykcyjna wyniku ujemnego	15
1.5. Interpretacja – szacowanie prawdopodobieństw	16
1.5.1. Prawdopodobieństwo przed wykonaniem badania	16
1.5.2. Ilorazy prawdopodobieństw	17
1.6. Podsumowanie	18
Piśmiennictwo	18
2. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu sercowo-naczyniowego	
<i>Bogdan Solnica</i>	19
2.1. Uszkodzenie mięśnia sercowego. Zawał serca	19
2.1.1. Wprowadzenie	19
2.1.2. Diagnostyka	20
2.1.3. Diagnostyka laboratoryjna	21
2.2. Niewydolność serca	27
2.2.1. Wprowadzenie	27
2.2.2. Diagnostyka	27
2.2.3. Diagnostyka laboratoryjna	28
2.2.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	30
2.3. Nadciśnienie tętnicze	30
2.3.1. Wprowadzenie	30
2.3.2. Diagnostyka	31
2.3.3. Diagnostyka laboratoryjna	31
Piśmiennictwo	33

3. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu pokarmowego	35
<i>Tomasz Mach, Małgorzata Zwolińska-Wcisło, Andrzej Cieśla</i>	
3.1. Choroby przełyku	35
3.1.1. Wprowadzenie	35
3.1.2. Diagnostyka	35
3.2. Choroby żołądka	36
3.2.1. Zapalenie żołądka i choroba wrzodowa	36
3.2.2. Zakażenie <i>Helicobacter pylori</i> i jego diagnostyka	38
3.2.3. Nowotwory żołądka	39
3.3. Celiakia	41
3.3.1. Wprowadzenie	41
3.3.2. Diagnostyka	41
3.3.3. Diagnostyka laboratoryjna	43
3.3.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	45
3.4. Nieswoiste zapalenia jelit	46
3.4.1. Wprowadzenie	46
3.4.2. Diagnostyka	47
3.4.3. Diagnostyka laboratoryjna	50
3.4.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	51
3.5. Choroby trzustki	51
3.5.1. Ostre zapalenie trzustki	51
3.5.2. Przewlekłe zapalenie trzustki	55
3.5.3. Torbiele trzustki	56
3.5.4. Rak trzustki	57
3.6. Choroby wątroby	59
3.6.1. Wirusowe zapalenia wątroby	59
3.6.2. Alkoholowa choroba wątroby	61
3.6.3. Polekowe uszkodzenie wątroby	62
3.6.4. Wrodzona hemochromatoza	63
3.6.5. Choroba Wilsona	64
3.6.6. Niealkoholowa choroba stłuszczeniowa wątroby	66
3.6.7. Autoimmunologiczne zapalenie wątroby	67
3.6.8. Pierwotne zapalenie dróg żółciowych	68
3.6.9. Marskość wątroby	69
3.6.10. Ostra niewydolność wątroby	71
3.6.11. Hiperbilirubinemia wrodzona	72
3.6.12. Rak wątrobowokomórkowy	73
Piśmiennictwo	74
4. Diagnostyka laboratoryjna zaburzeń gospodarki wodno-sodowej i równowagi kwasowo-zasadowej	77
<i>Mirosława Nowacka, Bogdan Solnica</i>	
4.1. Zaburzenia gospodarki wodno-sodowej	77
4.1.1. Wprowadzenie	77
4.1.2. Stany odwodnienia	79
4.1.3. Stany przewodnienia	80

4.2. Zaburzenia równowagi kwasowo-zasadowej	82
4.2.1. Wprowadzenie	82
4.2.2. Kwasica metaboliczna	84
4.2.3. Kwasica oddechowa	85
4.2.4. Zasadowica metaboliczna	86
4.2.5. Zasadowica oddechowa	86
Piśmiennictwo	87
5. Diagnostyka laboratoryjna w chorobach nerek i dróg moczowych	
<i>Marek Kuźniewski, Danuta Fedak</i>	89
5.1. Wstęp	89
5.2. Zakażenia układu moczowego	90
5.2.1. Wprowadzenie	90
5.2.2. Diagnostyka	90
5.3. Ostre uszkodzenie nerek	91
5.3.1. Wprowadzenie	91
5.3.2. Diagnostyka	94
5.3.3. Diagnostyka laboratoryjna	95
5.3.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	98
5.4. Przewlekła choroba nerek	101
5.4.1. Wprowadzenie	101
5.4.2. Diagnostyka	104
5.4.3. Diagnostyka laboratoryjna	105
5.5. Pacjenci hemodializowani	117
5.6. Pacjenci po przeszczepieniu nerki	120
Piśmiennictwo	121
6. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu wewnątrzwydzielniczego	
<i>Beata Piwońska-Solska, Aleksandra Gilis-Januszewska, Dorota Pach, Alicja Hubalewska-Dydejczyk</i>	123
6.1. Zaburzenia wydzielania hormonów podwzgórza i przysadki	123
6.1.1. Wprowadzenie	123
6.1.2. Moczówka prosta	125
6.1.3. Nieadekwatne (nadmierne) wydzielanie wazopresyny – zespół Schwartza-Barttera (zespół SIADH)	127
6.1.4. Nadmierne wydzielanie prolaktyny (hiperprolaktynemia)	128
6.1.5. Zaburzenia wydzielania hormonu wzrostu (GH)	130
6.1.6. Hormony gonadotropowe – lutropina (LH) i folitropina (FSH)	134
6.2. Choroby nadnerczy	134
6.2.1. Wprowadzenie	134
6.2.2. Hiperkortyzolemia	136
6.2.3. Hipokortyzolemia	140
6.2.4. Zaburzenia wydzielania mineralokortykosteroidów	141
6.2.5. Androgeny nadnerczowe	144
6.2.6. Wrodzony przerost nadnerczy – zespół nadnerczowo-ściowy	145
6.2.7. Hormony rdzenia nadnerczy – guz chromochłonny	146

6.3. Choroby tarczycy	148
6.3.1. Wprowadzenie	148
6.3.2. Zaburzenia funkcji tarczycy	149
6.4. Choroby przytarczyc	154
6.4.1. Wprowadzenie	154
6.4.2. Pierwotna nadczynność przytarczyc	155
6.4.3. Wtórna nadczynność przytarczyc	156
6.4.4. Pierwotna niedoczynność przytarczyc	157
6.4.5. Wtórna niedoczynność przytarczyc	158
6.4.6. Rzekoma niedoczynność przytarczyc	158
6.5. Nowotwory rozproszonego układu wewnątrzwydzielniczego – guzy neuroendokrynne	159
6.5.1. Wprowadzenie	159
6.5.2. Diagnostyka	160
6.5.3. Diagnostyka laboratoryjna	161
Piśmiennictwo	163
7. Diagnostyka laboratoryjna niepłodności	165
7.1. Diagnostyka laboratoryjna męskiej niepłodności	165
<i>Jolanta Słowikowska-Hilczer, Katarzyna Marchlewska,</i> <i>Renata Walczak-Jędrzejowska</i>	165
7.1.1. Wprowadzenie	165
7.1.2. Diagnostyka laboratoryjna	165
7.2. Diagnostyka laboratoryjna niepłodności kobiecej	182
<i>Wojciech Pabian</i>	182
7.2.1. Wprowadzenie	182
7.2.2. Zaburzenia miesiączkowania	182
7.2.3. Czynniki jajowodowy	187
Piśmiennictwo	188
8. Badania laboratoryjne w monitorowaniu przebiegu ciąży	
<i>Olga Kacalska-Janssen, Magdalena Piróg, Robert Jach</i>	191
8.1. Wprowadzenie	191
8.2. Zmiany hormonalne w okresie ciąży	195
8.3. Diagnostyka w kierunku cukrzycy w okresie ciąży	203
8.4. Badania biochemiczne w diagnostyce prenatalnej	205
8.4.1. Badania biochemiczne wykonywane w ramach diagnostyki prenatalnej w I trymestrze ciąży	206
8.4.2. Badania biochemiczne wykonywane w ramach diagnostyki prenatalnej w II trymestrze ciąży	208
8.5. Podstawowe badania laboratoryjne w okresie ciąży	209
8.5.1. Morfologia krwi	209
8.5.2. Badanie ogólne moczu	210
8.6. Diagnostyka zakażeń perinatalnych	210
8.6.1. Zakażenia bakteryjne	210
8.6.2. Zakażenia wywołane przez patogeny atypowe	217
8.6.3. Zakażenia wirusowe	218
8.6.4. Zakażenia pasożytnicze	224
8.6.5. Zakażenia grzybicze	225
Piśmiennictwo	225

9. Diagnostyka laboratoryjna wybranych chorób metabolicznych	229
9.1. Zaburzenia przemian glukozy	229
<i>Bogdan Solnica, Magdalena Szopa</i>	229
9.1.1. Cukrzyca	229
9.1.2. Stany hipoglikemiczne	245
9.2. Dyslipidemie	247
<i>Małgorzata Malczewska-Malec, Joanna Góralska</i>	247
9.2.1. Wprowadzenie	247
9.2.2. Diagnostyka	249
9.2.3. Laboratoryjna ocena lipidów i lipoprotein	251
9.2.4. Diagnostyka dyslipidemii uwarunkowanych genetycznie	256
9.2.5. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	262
Piśmiennictwo	263
10. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu krwiotwórczego	
<i>Joanna Osada, Milena Dąbrowska</i>	265
10.1. Wprowadzenie	265
10.2. Niedokrwistość	270
10.2.1. Wprowadzenie	270
10.2.2. Diagnostyka	272
10.2.3. Diagnostyka laboratoryjna	274
10.2.4. Niedokrwistość z niedoboru żelaza (IDA)	284
10.2.5. Niedokrwistość chorób przewlekłych (ACD)/ /niedokrwistość w stanach zapalnych (AI)	288
10.2.6. Niedokrwistość syderoblastyczna	292
10.2.7. Niedokrwistości megaloblastyczne	294
10.2.8. Niedokrwistości hemolityczne	298
10.2.9. Niedokrwistość aplastyczna (AA)	303
10.3. Przewlekłe nowotwory mieloproliferacyjne (MPN)	305
10.3.1. Wprowadzenie	305
10.3.2. Czerwieńca prawdziwa (PV)	306
10.3.3. Przewlekła białaczka szpikowa (CML)	311
10.4. Zespoły mielodysplastyczne (MDS)	316
10.4.1. Wprowadzenie	316
10.4.2. Diagnostyka	319
10.4.3. Diagnostyka laboratoryjna	319
10.5. Białaczki ostre	322
10.5.1. Wprowadzenie	322
10.5.2. Diagnostyka	322
10.5.3. Diagnostyka laboratoryjna	323
10.6. Przewlekła białaczka limfocytowa (CLL)	330
10.6.1. Wprowadzenie	330
10.6.2. Diagnostyka	331
10.6.3. Diagnostyka laboratoryjna	331
10.7. Gammopatie monoklonalne (GM)	335
10.7.1. Wprowadzenie	335
10.7.2. Szpiczak plazmocytowy (MM)	337
Piśmiennictwo	343

11. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu krzepnięcia	345
<i>Anna Raszeja-Specht</i>	
11.1. Patogeneza zaburzeń krzepnięcia	345
11.2. Zaburzenia krwotoczne	346
11.2.1. Wprowadzenie	346
11.2.2. Diagnostyka	348
11.2.3. Diagnostyka laboratoryjna	350
11.2.4. Diagnostyka wybranych skaz krwotocznych	356
11.3. Zaburzenia zakrzepowo-zatorowe	364
11.3.1. Wprowadzenie	364
11.3.2. Diagnostyka	367
11.3.3. Diagnostyka laboratoryjna	368
11.4. Monitorowanie leczenia przeciwzakrzepowego	373
Piśmiennictwo	377
12. Diagnostyka laboratoryjna chorób nowotworowych	
<i>Jan Kanty Kulpa, Urszula Rychlik, Zofia Stasik, Jadwiga Tarapacz,     Ewa Wójcik, Joanna Niemiec, Artur Kowalik</i>	379
12.1. Wprowadzenie	379
12.2. Stosowanie diagnostyki molekularnej w identyfikowaniu punktów uchwytu dla terapii ukierunkowanej	380
12.2.1. Diagnostyka molekularna w terapiach z zastosowaniem leków blokujących białkowe produkty onkogenów	380
12.2.2. Diagnostyka molekularna w poradnictwie genetycznym	388
12.2.3. Podsumowanie	389
12.3. Badania markerów nowotworowych	389
12.3.1. Nowotwory regionu głowy i szyi	391
12.3.2. Rak przełyku	398
12.3.3. Rak żołądka	398
12.3.4. Rak trzustki	400
12.3.5. Pierwotny rak wątroby	401
12.3.6. Rak jelita grubego i odbytnicy	403
12.3.7. Rak piersi	404
12.3.8. Rak jajnika	407
12.3.9. Rak endometrium (rak trzonu macicy)	410
12.3.10. Rak szyjki macicy	411
12.3.11. Rak sromu	413
12.3.12. Rak gruczołu krokowego (prostaty)	414
12.3.13. Rak pęcherza moczowego	419
12.3.14. Nowotwory zarodkowe jądra	423
12.3.15. Rak płuca	424
12.3.16. Czerniak złośliwy ( <i>melanoma</i> )	427
12.4. Zespół wyniszczenia nowotworowego	428
12.5. Niedokrwiłość towarzysząca nowotworom	431
Piśmiennictwo	438

13. Diagnostyka laboratoryjna zaburzeń odporności	
<i>Urszula Demkow</i>	441
13.1. Wstęp	441
13.2. Pierwotne niedobory odporności	441
13.2.1. Wprowadzenie	441
13.2.2. Diagnostyka	443
13.2.3. Diagnostyka laboratoryjna	444
13.2.4. Przykłady najczęściej występujących zaburzeń odporności	447
13.3. Limfocytoza hemofagocytarna	448
13.4. Zakażenie wirusem HIV	450
13.5. Choroby autoimmunizacyjne	451
13.5.1. Wprowadzenie	451
13.5.2. Diagnostyka laboratoryjna	451
13.5.3. Zapalenia naczyń	455
13.5.4. Autoimmunizacyjne choroby wątroby i dróg żółciowych	462
13.6. Diagnostyka laboratoryjna w alergologii	463
13.6.1. Zastosowanie cytometrii w diagnostyce chorób alergicznych	465
13.6.2. Diagnostyka komponentowa w alergologii	465
Piśmiennictwo	466
14. Diagnostyka laboratoryjna chorób układu nerwowego	
<i>Tomasz Dziedzic, Aleksandra Klimkowicz-Mrowiec, Joanna Pera, Marcin Wnuk, Agnieszka Słowik</i>	467
14.1. Choroby naczyniowe mózgu	467
14.1.1. Wprowadzenie	467
14.1.2. Diagnostyka	467
14.1.3. Diagnostyka laboratoryjna	467
14.2. Zespoły otępienne	468
14.2.1. Choroba Alzheimera (ChA)	468
14.2.2. Zwrodnienie czołowo-skroniowe (ZCS)	470
14.2.3. Otępienie z ciałami Lewy'ego (OCL)	471
14.2.4. Otępienie naczyniopochodne (ON)	471
14.3. Choroby ruchu	472
14.3.1. Choroba Parkinsona	472
14.3.2. Ataksje dziedziczne	472
14.3.3. Choroba Huntingtona (ChH)	473
14.3.4. Zespół Gillesa de la Tourette'a	474
14.3.5. Dystonie	474
14.3.6. Drżenie samoistne	475
14.4. Stwardnienie rozsiane	479
14.4.1. Wprowadzenie	479
14.4.2. Diagnostyka	479
14.4.3. Diagnostyka laboratoryjna	480
14.4.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	481

14.5. Choroby infekcyjne ośrodkowego układu nerwowego	481
14.5.1. Wprowadzenie	481
14.5.2. Diagnostyka	483
14.5.3. Diagnostyka laboratoryjna	484
14.5.4. Sytuacje szczególne w diagnostyce laboratoryjnej zakażeń ośrodkowego układu nerwowego	487
14.5.5. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	489
14.6. Zespoły paranowotworowe w neurologii	489
14.6.1. Wprowadzenie	489
14.6.2. Diagnostyka	489
14.6.3. Diagnostyka laboratoryjna	490
14.6.4. Perspektywy diagnostyki laboratoryjnej	490
14.7. Choroby nerwów obwodowych (neuropatie)	492
14.7.1. Wprowadzenie	492
14.7.2. Diagnostyka	492
14.7.3. Diagnostyka laboratoryjna	493
14.8. Choroby nerwowo-mięśniowe	493
14.8.1. Miastenia rzekomoporaźna	493
14.8.2. Miopatie	494
14.9. Choroby spichrzeniowe	496
14.9.1. Wprowadzenie	496
14.9.2. Mukopolisacharydozy	497
14.9.3. Lipidozy	498
14.9.4. Glikogenozy	500
14.9.5. Diagnostyka	501
14.9.6. Diagnostyka laboratoryjna	501
Piśmiennictwo	503
Skorowidz	505