

1. Interpretacja wyników badań laboratoryjnych Wojciech Gernand 1

- 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. Czułość diagnostyczna 9
 - 1.4.3. Swoistość diagnostyczna 10
 - 1.4.4. Czynniki wpływające na czułość 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 Bogdan Solnica 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 Tomasz Mach, Małgorzata Zwolińska-Wcisło, Andrzej Cieśla 35

- 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 *Helicobacter pylori* 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 Mirosława Nowacka, Bogdan Solnica 77

- 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 Marek Kuźniewski, Danuta Fedak 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 Beata Piwońska-Solska, Aleksandra
Gilis-Januszewska, Dorota Pach, Alicja Hubalewska-Dydejczyk**
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 Schwartz-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-płciowy 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
Jolanta Słowikowska-Hilczer, Katarzyna Marchlewska, Renata
Walczak-Jędrzejowska 165

- 7.1.1. Wprowadzenie 165
- 7.1.2. Diagnostyka laboratoryjna 165

7.2. Diagnostyka laboratoryjna niepłodności kobiecej 182
Wojciech Pabian 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 Olga Kacalska-Janssen, Magdalena Piróg, Robert Jach 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 Bogdan Solnica,
Magdalena Szopa 229

- 9.1.1. Cukrzyca 229
- 9.1.2. Stany hipoglikemiczne 245

9.2. Dyslipidemie 247 Małgorzata Malczewska-Malec,
Joanna Góralska 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

Joanna Osada, Milena Dąbrowska 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. Czerwienica 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 Anna Raszeja-Specht 345

- 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	Jan Kanty
	Kulpa, Urszula Rychlik, Zofia Stasik, Jadwiga Tarapacz, Ewa	
	Wójcik, Joanna Niemiec, Artur Kowalik	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 (melanoma)	427
12.4.	Zespół wyniszczenia nowotworowego	428
12.5.	Niedokrwistość towarzysząca nowotworom	431
	Piśmiennictwo	438
13.	Diagnostyka laboratoryjna zaburzeń odporności	Urszula
	Demkow	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.	Limfohistiocytoza 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 Tomasz Dziedzic, Aleksandra Klimkowicz-Mrowiec, Joanna Pera, Marcin Wnuk, Agnieszka Słowik 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 Alzheimerera (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