

DOMANDE ENDOCRINOLOGIA

- Cosa si intende per sistema endocrino?

Per sistema endocrino si intende l'insieme di tutte le ghiandole collegate dalla loro funzione. Oltre al collegamento tra le singole ghiandole abbiamo la connessione con il sistema nervoso e con il sistema immunitario. Infatti, alcune patologie sono dovute all'alterazione del sistema immunitario. La sua FUNZIONE è quella di controllo e di accrescimento, mantenimento dell'omeostasi, mantenimento della specie (riproduzione)

- Cosa producono le ghiandole endocrine?

Producono ormoni che sono rilasciati nel sangue. Questi ormoni vanno ad agire grazie ai recettori che si trovano sugli organi bersaglio. Una cellula può avere recettori solo per un ormone oppure per più ormoni

- Cosa si intende per sistema endocrino diffuso?

Cellule sparse che si possono trovare in vari organi e tessuti. In comune hanno l'origine embriologica. Producono sostanze ormonali con azione endocrina e paracrina (cellula produce un ormone che rimane nei fluidi circostante alla cellula, quindi va ad agire sulle cellule circostanti). Azione autocrina: produzione di ormoni da parte di una cellula, ma proprio la cellula che l'ha prodotta lo porta dove ce n'è bisogno.

- Quanti tipi di ormoni esistono?

Classificazione in base alla struttura chimica:

- Ormoni glicoproteici: FSH, hGC, LH, TSH. Sono molecole grandi, legati con legami covalenti. È il recettore che interagisce con la glicoproteina perché essendo molecole grandi non riescono a passare la membrana.
- Ormoni polipeptidi: più piccoli, anche se complicati con la misurazione (perché più la molecola è piccola e più è difficile la misurazione nel sangue).
- Ormoni steroidei: aldosterone, cortisolo, progesterone, Vitamina D. Derivano tutti dal colesterolo.
- Amine: adrenalina, noradrenalina, T4, T3. Derivano tutte dalla Tirosina (aminoacido).

- Quanti e quali tipi di secrezione abbiamo descritto?

Paracrina: cellula che produce un ormone che rimane nei fluidi circostanti alla cellula ovviamente va ad agire sulle cellule circostanti. Nel testicolo: cellule del Sertoli gli arriva l'ormone prodotto dalle cellule di Leydig

Autocrina: produzione di ormone, ma proprio la cellula che l'ha prodotta lo porta dove ce n'è bisogno. Nelle cellule tumorali, provocando ulteriore sviluppo.

- Come circolano gli ormoni?

Viaggiano legati a proteine di trasporto. Per arrivare all'organo bersaglio si deve staccare da questa proteina. Alcuni esempi: albumina (proteina trasportatrice generica), globulina (lega gli ormoni sessuali).

- Come agiscono gli ormoni?

Agiscono tramite il recettore che si trova sull'organo bersaglio. Ogni recettore è specifico per quell'ormone.

- Cosa caratterizza le patologie recettoriali con iperattività del recettore?

- Cosa caratterizza recettoriali con ipoattività del recettore?

- Esempio di patologia recettoriale?

- Cosa significa feedback? – meccanismo di risposta. Fisiologicamente serve per mantenere l'omeostasi

- Esempio di feedback negativo – la maggior parte. Controllo del cortisolo. Ghiandola A che va a inibire la ghiandola B

- Esempio di feedback positivo – ghiandola B rafforza la ghiandola A

- Cosa significa ritmo circadiano? – ritmo degli ormoni che varia durante l'arco (orario della giornata) della giornata
- Esempi di feedback lungo e corto – corto: ipotalamo e ipofisi; lungo: ipofisi e tiroide
- Qual è l'organo che sta "sopra" la tiroide? – ipofisi
- L'ipofisi anteriore produce... - LH, FSH, TSH, GH, ACTH, PROLATTINA (PRL)
- L'ipofisi posteriore raccoglie... - ossitocina, ormone antidiuretico
- Dov'è localizzata l'ipofisi? – Sella turca
- Quanti e quali ormoni produce l'ipofisi anteriore? 6: ADH, LH, GH, TSH, FSH e PROLATTINA
- Come si chiama il deficit completo dell'ipofisi? – PANIPOTUITISMO
- Cosa comporta un deficit di GH nell'infanzia e come sono questi bambini, e nell'adulto? - In età adulta non ha alcun impatto sulla crescita corporea, se riguarda un bambino, se non viene reintegrato si verifica il nanismo, dove il soggetto a livello cerebrale normale (il GH non ha alcuna funzione a livello cerebrale), i caratteri sessuali secondari si sviluppano, quindi non crescono in altezza.
- E quello di FSH e LH, nei bambini e nell'adulto? - Non arrivano i caratteri secondari sessuali. Nell'adulto: nella donna abbiamo la perdita del ciclo mestruale (prima allungamento dei tempi tra un ciclo e l'altro e poi la perdita); nel maschio abbiamo la perdita della libido e i peli crescono meno.
- Che cos'è l'acromegalia? – Mandibola e mento che crescono, mani e piedi più grandi nell'adulto. Nel bambino il gigantismo
- Cosa è la galattorrea? – Produzione di una secrezione lattescente al di fuori del periodo di allattamento. Puerperio: periodo in cui la donna allatta – puerpera: donna subito dopo il parto fino alla fine dell'allattamento
- Come si classificano gli adenomi ipofisari? – Micro e macro adenomi, intra ed extra sellari se sono nella sella ...
- Che sintomi dà un adenoma non secernente? – Sintomi da massa occupante spazio: cefalea che non risponde ai comuni farmaci, vomito a getto e l'edema papillare. Se cresce anteriormente comprime il chiasma ottico e produce l'emiparesi
- Che cosa accade nella sindrome di cushing? – addome preponderante, arti normali, faccia a luna piena, smagliature rosse
- Come si valuta radiologicamente l'ipofisi? – risonanza magnetica
- Quali sono gli ormoni della neuroipofisi? – ormone anti-diuretico e ossitocina
- Cosa succede se c'è una ridotta secrezione di ossitocina? -
- Qual è la conseguenza di un deficit di ADH? – aumenta la quantità dell'urina
- Cosa differenzia il diabete mellito al diabete insipido? - Sono simili (diabete insipido e diabete mellito) perché entrambi presentano poliuria e polidipsia, sono diversi perché nel diabete mellito perché l'urina non ha concentrazione di glucosio
- Cosa significa polidipsia? – necessità di bere tanto
- Che significa poliuria? – tanta urina
- Cos'è la sindrome da "inappropriata" secrezione di ADH? –
- Dov'è localizzata la tiroide? – Localizzata al davanti della trachea in sede giugulare, è costituita da due lobi uniti da una zona trasversale che si chiama istmo
- Che ormone/i produce la tiroide e da quale ormone ipofisario è controllata? - Gli ormoni vengono chiamati T3 e T4. I numeri sono gli atomi di iodio che si legano alla molecola. Lo iodio è importante per rendere gli ormoni attivi. È controllata dal TSH.
- Cos'è l'ipotiroidismo congenito? - Esiste un ipotiroidismo congenito: difetto di sviluppo della tiroide. Durante lo sviluppo fetale le cellule che compongono la base della lingua migrano verso il basso, fino ad arrivare alla sua localizzazione. Quando questa migrazione non avviene si parla di tiroide sublinguale. Si può sviluppare a metà (emiagenesia tiroidea) o non sviluppare proprio →

- difetti di migrazione o di sviluppo. Il soggetto è ipotiroideo, il TSH aumenta, la tiroide non riesce comunque a produrre gli ormoni, però si accresce quindi si forma il gozzo. Il bambino alla nascita è: paffuto, ittero (metabolismo che si rallenta, quindi la bilirubina rimane in circolo più del dovuto), macroglossia, ipotonia muscolare. Ipotiroidismo con (alterazioni del DNA, riguardano le proteiche che intervengono nella formazione degli ormoni tiroidei) e senza tiroide
- **Che cos'è uno screening neonatale? Quanti tipi ne conosci?** - Gli screening neonatali sono 3: ipotiroidismo, fibrosi cistica (identificare precocemente la patologia si evita che si arrivi ad una situazione grave della stessa), fenilchetonuria.
 - **Che cosa succede se la tiroide funziona troppo?** – Iperitiroidismo: eccessiva produzione di ormoni tiroidei. Causa gozzo. Il paziente si presenta un po' "accelerato", quindi avrà tachicardia, sudorazione, diarrea...
 - **Che cosa succede se la tiroide funziona poco?** – ipotiroidismo: deficit di produzione di T3 e T4. Porta ad avere un metabolismo lento.
 - **Qual è la causa di ipotiroidismo più frequente?** – Tiroidite cronica autoimmune (Hashimoto). La disfunzione tiroidea si verifica perché il sistema immunitario produce anticorpi contro la tiroide, determinando un'inflammatione che sarà cronica
 - **Qual è la causa di ipertiroidismo più frequente?** - MORBO DI GRAVES (o di BASEDEW): è la causa più frequente di ipertiroidismo, colpisce più frequentemente le donne. O l'adenoma tossico diffuso
 - **Che cos'è l'adenoma tossico?** – Nodulo benigno della tiroide, produce tanti ormoni tiroidei.
 - **Qual è la patogenesi dell'adenoma tossico?** – Mutazione del recettore del TSH.
 - **Cosa si intende per gozzo?** – Aumento del volume della tiroide. Tipo semplice, nodulare, diffuso tossico.
 - **Cosa si intende per gozzo familiare o da disormonogenesi?** – ipotiroidismo con gozzo, generalmente congenito: difetto di captazione dello iodio (mutazioni inattivanti del trasportatore sodio-iodio); difetto di organizzazione dello iodio (mutazioni inattivanti della Tireoperossidasi o alterazione dell'enzima); difetti nella sintesi ormonale da difetti di biosintesi della tireoglobulina. Grave alterazione della maturazione del sistema nervoso centrale e muscolo-scheletrico con cretinismo e nanismo irreversibile se non trattati immediatamente. Diagnosticato tramite screening neonatale. Acquisiscono il gene alterato dai genitori.
 - **Come si fa la diagnosi di malignità del nodulo tiroideo?** – Tramite la scintigrafia, con l'ago aspirato si fa la biopsia.
 - **Cosa si intende per endemia gozzigena?** - GOZZO ENDEMICO: quando l'aumento di volume della tiroide è presente in più del 10% della popolazione. Classificazione: 0 assenza di gozzo; IA palpabile, non visibile; IB: palpabile e visibile; II ben visibile; III visibile a distanza.
 - **Come si combatte la carenza iodica?** – Inserendo nella dieta lo iodio, addizionato a sale, pane, olio
 - **Come si classificano i tumori della tiroide?** – Ben differenziati e poco differenziati. I primi pur essendosi trasformati mantengono le caratteristiche delle cellule della tiroide (...). Il mantenimento di queste caratteristiche lo possiamo sfruttare per trattarli
 - **Cosa significa carcinoma differenziato della tiroide?** – E' un tumore maligno della tiroide a crescita lenta. Di solito esordisce in età adulta sottoforma di massa tiroidea asintomatica
 - **Qual è il marcatore sierico del DTC?** – Tireoglobulina
 - **Qual è il fattore di rischio accertato del DTC?** – Radiazioni ionizzanti, determinano la di
 - **Qual è la terapia iniziale del DTC?** – Tiroidectomia totale
 - **Qual è la terapia delle metastasi del DTC?** – Trattamento radiometabolico con lo iodio-131
 - **Quale tipo di farmaci sono utilizzati oggi nel caso di DTC che sono diventati radioiodioresistenti?** – Inibitori ... Farmaci che bloccano i recettori
 - **Qual è la problematica principale di questi nuovi farmaci** – Sono molto costosi e hanno degli effetti collaterali: sindrome mano-piede, si va dal semplice arrossamento/screpolature fino a problemi alla

deambulazione o all'utilizzo delle mani. Si fanno dei vari controlli dagli specialisti (dentista, podologo) ...

- Qual è il marcatore sierico del MTC?
- Qual è l'alterazione genetica responsabile della forma familiare?
- Che tipo di farmaci si usano oggi nella forma avanzata e progressiva? – inibitori tirosino-chinasici
- Cosa significa MEN? – Forme ereditarie, dove sono presenti più neoplasie di varie e diverse ghiandole nella stessa persona.
- Quali sono le alterazioni genetiche di MEN? – men 1: menina; men 2: ret
- Qual è la neoplasia più frequente in MEN 1? – adenomatosi multipla delle paratiroidi, ...
- Qual è la neoplasia più frequente in MEN 2? – carcinoma midollare della tiroide. Si può associare al feocromocitoma (ghiandola surrenalica)
- A che cosa serve lo screening del gene RET? – Una persona che ha un carcinoma, ai parenti di primo grado si fa lo screening del gene RET per vedere se hanno il gene mutato
- In quali casi deve essere fatto? – Familiari di primo grado (genitori, fratelli e sorelle, figli)
- Perché si fa anche nelle forme sporadiche? – Perché è possibile che non sia sporadico
- Dove sono localizzate le paratiroidi? -
- Cosa producono le paratiroidi? – Producono il PTH. Favorisce la maturazione della vitamina D (assorbimento di calcio a livello intestinale). Osso e renale.
- Da chi è controllata la produzione di PTH? – Il calcio: se aumenta il PTH diminuisce.
- Quali sono le azioni del PTH? – due dirette e una indiretta.
- Cosa accade se c'è una iperproduzione di PTH? – ipercalcemia e ipercalciuria. Osteoporosi, nefrolitiasi
- Qual è la causa principale di iperproduzione PTH? – PTH-dipendenti e PTH-indipendenti
- Cosa riferisce il paziente con IPERPTH? – Coliche renali, stanchezza, depressione
- Qual è la causa principale IPOPTH? – Chirurgico
- Quali sono i disturbi del paziente con IPOPTH? – Ipcalcemia, crampi a livello intestinali, convulsioni, coma
- Come sarà la calcemia di un paziente con IPOPTH? – Bassa
- Cos'è lo pseudoparatiroidismo? – Deficit recettoriale. Forme genetiche.