

**Κλινική Χρησιμότητα**

- Διάγνωση υποθυρεοειδισμού, υπερθυρεοειδισμού

**Μεταβολές**

- ↑ • Υπερθυρεοειδισμός
- Οικογενής αύξηση TBG
- Οικογενής δυσαλβουμιναιμία
- Οξεία διαλείπουσα πορφυρία (υψηλή TBG)
- Αυξημένη TBPA
- Θεραπεία με οιστρογόνα, κύηση
- Οξεία θυρεοειδίτιδα
- Ηπατίτιδα
- Παχυσαρκία
- Οξείες ψυχιατρικές καταστάσεις
- ↓ • Υποθυρεοειδισμός
- Υποφυσιακή έλλειψη TSH
- Υποθαλαμική έλλειψη TRH
- Μη θυρεοειδική νόσος
- Οικογενής ελάττωση TBG
- Έντονη άσκηση

**Αλληλεπιδράσεις**

- ↑ • Οιστρογόνα
- Αντισυλληπτικά
- Αμιοδαρόνη
- Προπανολόλη
- Ηρωίνη
- TRH
- Ασπιρίνη
- ↓ • Κορτικοειδή
- Ανδρογόνα
- Λίθιο
- Μεθιμαζόλη
- Αντιεπιληπτικά
- Πενικιλίνη
- Φαινυλβουταζόνη
- Ιωδιούχα
- Προπυλθειουρακίλη
- Ρεζερπίνη
- Σωματοτροπίνη

**Παθοφυσιολογία**

Η θυροξίνη (T4) είναι το κύριο μεταβολικό παράγωγο του θυρεοειδούς. Η T4 κυκλοφορεί δεσμευμένη στο πλάσμα σε τρεις πρωτεΐνες (TBG, TBPA, Αλβουμίνη). Έτσι ένα ποσοστό μόλις 0,03% είναι διαθέσιμο για ανταλλαγή στους ιστούς όπου αποϊωδιώνεται σε τριϊωδοθυρονίνη (T3) που δεσμεύεται στους πυρηνικούς υποδοχείς με αποτέλεσμα τη δράση των θυρεοειδικών ορμονών.

Τα επίπεδα της ολικής θυροξίνης στον ορό αντανακλούν την παραγωγική δραστηριότητα του θυρεοειδούς, είναι αυξημένα στην πλειοψηφία των υπερθυρεοειδικών ατόμων και ελαττωμένα στους περισσότερους υποθυρεοειδικούς. Αλλαγές στη συγκέντρωση των δεσμευτικών πρωτεϊνών επηρεάζουν τα επίπεδα της ολικής T4 χωρίς όμως να επιδρούν στα επίπεδα της ελεύθερης θυροξίνης.

Σοβαρή συστηματική νόσος προκαλεί χαμηλή θυροξίνη ορού στο 25% και ελαφρά αύξηση της θυροξίνης στο 2% των ασθενών, έτσι τα επίπεδα θυροξίνης στον ορό δεν αποτελούν ακριβή δείκτη της θυρεοειδικής λειτουργίας σε βαριά πάσχοντες.

Η εκτίμηση της συγκέντρωσης των επιπέδων T4 και του θυρεοειδικού άξονα διευκολύνονται με ταυτόχρονες μετρήσεις της TSH. Οι τιμές της T4 στα βρέφη και στα παιδιά είναι πολύ υψηλότερες σε σχέση με τους ενήλικες.

Ευθυρεοειδική υπερθυροξιναιμία είναι όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει μη θυρεοειδικές νόσους και καταστάσεις με αυξημένα επίπεδα θυροξίνης αλλά φυσιολογικό θυρεοειδικό ιστό και μεταβολισμό. Ευθυρεοειδική υπερθυροξιναιμία μπορεί να προκληθεί από συγγενείς και επίκτητες μεταβολές δεσμευτικών πρωτεϊνών των θυρεοειδικών ορμονών, από φαρμακευτικές ουσίες, σε περιφερική αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες, και οξείες ψυχιατρικές νόσους.

**Μέθοδος**

- RIA.

**Προετοιμασία ασθενούς και δείγματος**

Καμία. Ορός. Αποφυγή αιμόλυσης.

**Φυσιολογικές Τιμές**

5,5-12 μg-dl	
Παιδιά: 1-4 ημερών	14-28,4 μg-dl
1-11 μηνών	7,5-16,5 μg-dl
1-9 ετών	6-14 μg-dl
10-20 ετών	5,5-12,5 μg-dl.

**Παθοφυσιολογία**

Το α-L-ιδουρονικό οξύ ανευρίσκεται στις γλυκοζαμινογλυκάνες (βλεννοπολυσακχαρίτες), θειική ηπαράνη και θειική δερματάνη. Οι ουσίες αυτές ανευρίσκονται στη μεσοκυττάρια ουσία συνδετικών ιστών, περιλαμβανομένων του δέρματος, των χόνδρων και των οστών.

Σε έλλειψη α-L-ιδουρονιδάσης τα κύτταρα χάνουν την ικανότητά τους να αποδομούν τη θειική ηπαράνη και τη θειική δερματάνη με αποτέλεσμα την ενδοκυττάρια συσσώρευση αυτών των ουσιών που τελικά επηρεάζουν τη δομή του σκελετικού συστήματος με τυπική ακτινολογική εικόνα λιποχονδροδυστροφίας. Λόγω της ανικανότητας των κυττάρων να αποδομούν τις γλυκοζαμινογλυκάνες, αυτές ανευρίσκονται στα ούρα, όπου και ανιχνεύονται με χρωματογραφία λεπτής στοιβάδας. Η διάγνωση θα πρέπει να επιβεβαιωθεί με ανάλυση της δραστηριότητας της α-L-ιδουρονιδάσης σε καλλιέργειες ινοβλαστών ή λευκοκυττάρων.

Η νόσος του Hurler κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται στη συσσώρευση θειικής ηπαράνης και θειικής δερματάνης στο συνδετικό ιστό και το κεντρικό νευρικό σύστημα του ασθενή. Προγενετική διάγνωση είναι δυνατή με ανάλυση του ενζύμου σε κύτταρα του αμνιακού υγρού.

Ασθενείς με νόσο του Hurler εμφανίζουν νοητική καθυστέρηση, τυπικά αδρά χαρακτηριστικά με λιποχονδροδυστροφία, δυστροφία αρθρώσεων και θολότητα των κερατοειδών. Οι περισσότεροι ασθενείς πεθαίνουν πριν φθάσουν την ηλικία των 10 ετών.

Το σύνδρομο Scheie οφείλεται σε έλλειψη του ενζύμου α-L-ιδουρονιδάση. Πρόκειται για ελαφρότερη μορφή βλεννοπολυσακχαρίδωσης, εμφανίζεται γύρω στον πρώτο χρόνο ζωής και μπορεί να μη γίνει αντιληπτό μέχρι την εφηβική ηλικία. Οι ασθενείς αυτοί ζουν περισσότερα χρόνια και εμφανίζουν θολότητα κερατοειδών, δυσκαμψία αρθρώσεων και αρτηρική στένωση.

**Μέθοδος**

- Φθοριομετρική.

**Προετοιμασία ασθενούς και δείγματος**

Καλλιέργεια ινοβλαστών ή λευκοκυττάρων.

**Φυσιολογικές Τιμές**

Ινοβλάστες: 0,44- 1,04 U/g κυτταρικής πρωτεΐνης  
 Λευκοκύτταρα: 0,17- 0,54 U/ 10<sup>10</sup> κύτταρα.

**Κλινική Χρησιμότητα**

- Διάγνωση έλλειψης α-L ιδουρονιδάσης

**Μεταβολές**

- ↓ • Σύνδρομο Hurler (MPSI)
- Σύνδρομο Scheie (MPSIa)