

Presentazione dell'edizione italiana

È un compito gradito per me presentare anche questa volta la nuova edizione in italiano del "Greenspan", un classico dei manuali di endocrinologia, caro a studenti e medici di tutti i continenti. Sono ormai passati quasi dieci anni dall'edizione precedente e, per una materia in così rapida evoluzione come l'endocrinologia, la necessità di pubblicare un'edizione aggiornata è stata recepita con la consueta sensibilità dall'editore Piccin.

Anche in questa edizione, che corrisponde all'VIII edizione in lingua inglese, sono presenti le caratteristiche che stanno alla base del successo di questa "Bibbia" dell'Endocrinologia, dove la trattazione degli aspetti clinici delle varie patologie è preceduta e sostenuta sia da dati sperimentali di fisiopatologia clinica che da sintetiche ma chiare nozioni di biologia cellulare e molecolare.

I diversi capitoli sono stati affidati in parte agli Autori delle precedenti edizioni, talvolta in collaborazione con nuovi co-Autori, ma in molti casi c'è stato un cambio sostanziale e generazionale dell'Authorship, garanzia ulteriore di rinnovamento e di modernizzazione dello storico Trattato.

Ancora una volta, il pool principale di Autori, sotto la guida esperta di David G. Gardner, appartiene alla prestigiosa Scuola Medica Endocrino-Metabolica dell'Università di California a San Francisco, alla quale tanto devo per la mia formazione scientifica e professionale: ad essi però sono stati affiancati in questa edizione alcuni nomi di prestigio dell'Endocrinologia americana, come ad esempio quello di P.W. Ladenson e A.G. Robinson, che con i loro contributi costituiscono un valore aggiunto all'opera. Questa si presenta ampliata da nuovi capitoli, a prova dell'evoluzione della materia, quali quello dedicato all'Endocrinologia basata sull'Evidenza ed Epidemiologia Clinica, l'Endocrinochirurgia e le Emergenze Endocrine, che affrontano problemi clinici di grande rilevanza pratica.

La traduzione, curata da un gruppo affiatato di esperti del settore, appare fedele al testo originale e chiara nell'esposizione della materia.

Sono certo che anche questa nuova versione del Manuale di Endocrinologia Generale e Clinica di Greenspan, per il suo alto valore didattico ed informativo, avrà il successo che già è arriso alle precedenti edizioni.

Prof. Franco Mantero
Ordinario di Endocrinologia
Università di Padova

Prefazione

Il frontespizio di questa ottava edizione di *Endocrinologia generale e clinica* è leggermente diverso rispetto alle edizioni precedenti. In omaggio all'uscita del co-curatore e fondatore dell'opera, da ora in poi il libro si chiamerà *Endocrinologia generale e clinica di Greenspan*.

Come le edizioni precedenti, questa ottava edizione fornisce le informazioni più aggiornate sulla scienza di base e sugli aspetti clinici dell'endocrinologia e tratta tutti gli argomenti, dalla biologia molecolare della trasduzione del segnale degli ormoni tiroidei all'approccio clinico dei pazienti con sindrome di Cushing.

Ci sono varie caratteristiche nuove in questa edizione che meritano di essere citate. Abbiamo introdotto dei capitoli completamente nuovi sull'Endocrinologia basata sull'evidenza ed epidemiologia clinica (Capitolo 4) e sulla Neuroipofisi (Capitolo 6). Il Capitolo 19 è stato ampliato con la discussione delle principali cause dell'ipoglicemia in pediatria ed il Capitolo 8 è stato ampiamente riscritto col il contributo del Dr. Cooper e del Dr. Ladenson, che fanno ora parte dei numerosi autori del testo. Anche gli altri capitoli sono stati ampiamente rivisti e aggiornati. La bibliografia, ove possibile, comprende anche delle risorse didattiche basate sul web sia per i medici che per i pazienti.

Speriamo che questo testo vi sia utile e che costituisca sia una fonte aggiornata di tutte le informazioni necessarie nel campo dell'endocrinologia, un settore in continua evoluzione, che un prezioso strumento didattico per i vostri allievi e per la cura dei vostri pazienti.

David G. Gardner, MD, MS
Dolores Shoback, MD

San Francisco, CA

Indice generale

1. Introduzione all'Endocrinologia 1

Paul Webb, PhD, e John D. Baxter, MD

- Il sistema endocrino 2
 - Ormoni: azioni endocrine, paracrine, autocrine, iuxtacrine e intracrine 2
 - Organi endocrini 3
 - Organi bersaglio 3
 - Recettori ormonali 3
 - Composizione chimica degli ormoni 3
- Relazioni tra ormoni e altre molecole di segnale 4
 - Neurotrasmettitori e ormoni 4
 - Vitamine e ormoni 5
 - Eicosanoidi: prostaglandine, e composti correlati 5
 - Metaboliti 5
 - Oncogeni e ormoni 5
 - Sistema immunitario e ormoni 6
- Modulazione dei livelli ormonali 6
 - Regolazione della produzione ormonale 6
 - Meccanismi molecolari che regolano il rilascio ormonale 7
 - Ormoni peptidici 7
 - Catecolamine 8
 - Ormoni tiroidei 8
 - Ormoni steroidei 8
 - Vitamina D₃ 8
 - Eicosanoidi 8
 - Trasporto in circolo degli ormoni 8
 - Trasporto degli ormoni attraverso la membrana 9
 - Metabolismo ed eliminazione degli ormoni 10
 - Ormoni peptidici 10
 - Ormoni tiroidei 10
 - Catecolamine 10
 - Ormoni steroidei e vitamina D 10
 - Prostaglandine 11
- Meccanismo di azione ormonale 11
 - Recettori ormonali 11
 - Recettori di membrana 11
 - Recettori nucleari 12
 - Il legame ormonale 13
 - Effetti ormonali sulla attività dei recettori 13
- Classi di azione ormonale 14
 - Classificazione dell'azione ormonale in relazione al tipo di recettore 14
 - Classificazione degli ormoni in relazione al tipo di ligando 14
 - Composti inattivi 14
 - Agonisti 14
 - Agonisti inversi 14
 - Antagonisti 14
 - Agonisti parziali-Antagonisti parziali 15
 - Agonisti-antagonisti misti 15
- Regolazione della risposta ormonale 16
 - Regolazione del numero e delle attività dei recettori 16
 - La risposta ormonale viene regolata da influssi post-recettoriali 16
 - Interazioni combinate che influenzano in modi diversi i segnali ormonali 16
- Modulazione selettiva 17
- Evoluzione del sistema endocrino 17
 - Le origini dei regolatori chimici e il codice metabolico 17
 - Evoluzione degli ormoni e dei recettori 18
 - Evoluzione di molteplici sistemi di risposta ormonale 19
 - Evoluzione delle ghiandole endocrine 19
 - Reti integrative 19
- Relazioni tra sistema endocrino e nervoso: la neuroendocrinologia 19
 - Interrelazioni ipotalamo-ipofisi 19
 - Ormoni ipotalamici 20
 - Regolazione del rilascio degli ormoni dall'ipofisi anteriore 20
- Azioni degli ormoni 20
 - Sviluppo fetale 20
 - Crescita cellulare e cancro 20
 - Effetti ormonali sul metabolismo intermedio 21
 - Effetti ormonali sul metabolismo idrosalino 21
 - Effetti ormonali sulla funzione renale e cardiovascolare 21
 - Effetti ormonali sull'apparato scheletrico 21
 - Effetti degli ormoni sull'apparato riproduttivo 22
 - Effetti sul sistema immunitario 22
 - Effetti ormonali sul sistema nervoso centrale 22
- Recenti progressi tecnologici e l'endocrinologia 22
 - Sequenziamento del genoma umano 22
 - Genomica e quadri di trascrizione 23
 - Proteomica 23
 - Manipolazione del genoma 23
 - Interferenza del RNA (RNAi) 23
 - Le cellule staminali 24
 - La base molecolare della malattia endocrina 24
- Disfunzioni del sistema endocrino 25
 - Ipofunzione endocrina 25
 - Distruzione della ghiandola 25
 - Disfunzioni extra-ghiandolari 25
 - Difetti nella biosintesi ormonale 26
 - Iperfunzione endocrina 26
 - Deficit di sensibilità agli ormoni 27
- Sindromi da eccesso ormonale per somministrazione esogena di ormoni 28
 - Problemi non endocrini associati ad endocrinopatie 29
- Approccio al paziente con malattia endocrina 29
 - Anamnesi ed esame obiettivo del paziente 29
 - Dati di laboratorio 29
 - Dosaggi ormonali: valori basali 29
 - Test urinari e plasmatici 29
 - Valori dell'ormone libero 30
 - Determinazioni indirette della situazione ormonale 31
 - Test di stimolo e di soppressione 31
 - Diagnostica per immagini 31
 - Tecniche biottiche 31
 - Diagnosi di malattia genetica 31
 - Screening per le malattie endocrine 31
 - Terapia delle malattie endocrine 32
 - Uso di ormoni e di modulatori selettivi nella terapia delle malattie non endocrine 32
 - Bibliografia 33

2. I meccanismi dell'azione ormonale 35*David G. Gardner, MD, e Robert A. Nissenson, PhD*

- Recettori 36
- Recettori dei neurotrasmettitori e degli ormoni peptidici 37
- Recettori accoppiati alla proteina G 37
- Proteine G trasduttrici 38
- Effettori 39
- Malattie della proteina G e recettori accoppiati alla proteina G 40
- Recettori per i fattori di crescita 43
- Recettori per citochine 46
- Recettori accoppiati alla guanilil ciclasi 47
- Azione nucleare degli ormoni peptidici 48
- Recettori nucleari 48
- Famiglia dei recettori steroidei 48
- Famiglia dei recettori tiroidei 51
- Effetti non genomici degli ormoni steroidei 55
- Sindromi da resistenza dei recettori per gli ormoni steroidei e tiroidei 56
- Bibliografia 56

3. Autoimmunità endocrina 58*Juan Carlos Jaume, MD*

- Componenti e meccanismi immuni fondamentali 59
- Riconoscimento e risposta immune 59
- Tolleranza 63
 - Tolleranza della cellula T 63
 - Tolleranza della cellula B 66
- L'autoimmunità è multifattoriale 68
- Fattori genetici nell'autoimmunità 68
- Fattori ambientali nell'autoimmunità 68
- Sindromi autoimmuni di una sola ghiandola 69
- Aspetti autoimmuni della malattia della tiroide 69
 - Geni ed ambiente 69
 - Risposta autoimmune 70
 - Modelli animali della malattia autoimmune della tiroide 70
- Aspetti autoimmuni del diabete tipo 1 71
- Geni ed ambiente 71
- Risposta autoimmune 71
- Modelli animali di diabete mellito autoimmune 72
- Aspetti autoimmuni di altre endocrinopatie 73
- Insufficienza surrenale autoimmune 73
- Ooforite e orchite autoimmuni 74
- Iposite autoimmune 74
- Ipoparatiroidismo autoimmune 74
- Sindromi autoimmuni polighiandolari 75
- Sindrome autoimmune polighiandolare I (APS-I) 75
- Sindrome autoimmune polighiandolare II (APS-II) 75
- Trattamento delle sindromi autoimmuni polighiandolari 76
- Sindrome POEMS (Mieloma osteosclerotico) 77
- Bibliografia 77

4. Endocrinologia basata sull'evidenza ed epidemiologia clinica 78*David C. Aron, MD, MS*

- Epidemiologia clinica 78
- La diagnostica mediante test: caratteristiche del test 78
 - Sensibilità e specificità 79
- Curva ROC (acronimo di receiver operating characteristic "caratteristiche dell'addetto alla ricezione dei segnali") 81
 - Valori predittivi, tasso di probabilità ed accuratezza diagnostica 83
- Approccio alla pratica diagnostica 84
- Principi di epidemiologia clinica applicati alle decisioni terapeutiche 86
- Analisi decisionale 86
 - Determinare la probabilità di ogni possibile evento 90
 - Decidere su una strategia operativa: fare la media & "folding back" (ripiegare) l'albero (decisionale) 90
 - Scontare gli eventi futuri 90
- Analisi di sensitività 90
- Analisi di costo-efficacia utilizzando l'analisi decisionale 90
- Altri aspetti di epidemiologia clinica 90
- Endocrinologia basata sull'evidenza 91
- Step 1: tradurre il problema clinico in domande risolvibili 91
- Step 2: ricercare le migliori evidenze 91
- Step 3: valutare criticamente le evidenze rispetto alla validità e all'applicabilità 94
 - Gerarchie di evidenze 94
 - Altre questioni relative all'evidenza 95
- Step 4 e 5: applicare i risultati nella pratica e valutare la performance 95
- Bibliografia 96

5. Ipotalamo e ipofisi 98*David C. Aron, MD, MS, James W. Findling, MD, e J. Blake Tyrrell, MD*

- Anatomia e embriologia 98
- Irrorazione sanguigna 99
- Sviluppo dell'ipofisi e istologia 101
- Ormoni ipotalamici 103
 - Ormoni ipofisiotropi 103
- Neuroendocrinologia: l'ipotalamo come parte di un sistema più ampio 106
- La ghiandola pineale e gli organi circumventricolari 108
- Ormoni dell'ipofisi anteriore 109
- Ormone adrenocorticotropo e peptidi correlati 109
 - Biosintesi 109
 - Funzione 109
 - Dosaggio 109
- Secrezione 110
- Ormone della crescita 111
 - Biosintesi 111
 - Funzione 111
 - Dosaggio 112
 - Secrezione 113
- Prolattina 115
 - Biosintesi 115
 - Funzione 115
 - Dosaggio 115
 - Secrezione 115
- Tireotropina 116
 - Biosintesi 116

Funzione 116
 Dosaggio 116
 Secrezione 116
 Gonadotropine: ormone luteinizzante e ormone follicolo-stimolante 117
 Biosintesi 117
 Funzione 118
 Dosaggio 118
 Secrezione 118
 Valutazione endocrinologica dell'asse ipotalamo-ipofisi 119
 Studio dell'ormone adrenocorticotropo (ACTH) 119
 Livelli plasmatici di ACTH 119
 Valutazione del deficit di ACTH 119
 Stimolazione surrenalica 119
 Stimolazione ipofisaria 122
 Ipersecrezione di ACTH 122
 Studio del GH 122
 Ipoglicemia insulino-indotta 123
 Test con GHRH e Arginina 123
 Test con levodopa, arginina e altri stimoli 123
 Ipersecrezione di GH 123
 Studio della prolattina 123
 Studio del TSH 123
 Dosaggi basali 123
 TRH test 123
 Studio di LH e FSH 123
 Livelli di testosterone e di estrogeni 123
 Livelli di LH e FSH 123
 GnRH test 123
 Problemi nello studio dell'asse ipotalamo-ipofisi 123
 Obesità 123
 Diabete mellito 124
 Uremia 124
 Digiuno e anoressia nervosa 124
 Depressione 124
 Effetti farmacologici sulla funzione ipotalamo-ipofisaria 124
 Test endocrini di funzionalità ipotalamo-ipofisaria 124
 Valutazione neuroradiologica 124
 Immagini ottenute con la risonanza magnetica (MRI) 124
 Disfunzioni ipotalamiche e ipofisarie 125
 Eziologia e manifestazioni precoci 125
 Manifestazioni comuni e tardive 125
 Sindrome della sella vuota 127
 Eziologia ed incidenza 127
 Quadro clinico 127
 Diagnosi 128

Disfunzioni ipotalamiche 128
 Quadro clinico 128
 Diagnosi 129
 Terapia 129
 Ipofituitarismo 129
 Eziologia 129
 Quadro clinico 132
 Diagnosi 132
 Terapia 134
 Adenomi ipofisari 135
 Terapia 135
 Follow-up dopo il trattamento 136
 1. Prolattinomi 136
 Patologia 137
 Quadro clinico 137
 Diagnosi differenziale 138
 Diagnosi 138
 Terapia 139
 Scelta della terapia dei prolattinomi 140
 2. Acromegalia e Gigantismo 141
 Patologia 141
 Eziologia e patogenesi 141
 Fisiopatologia 141
 Quadro clinico 141
 Diagnosi 143
 Diagnosi differenziale 144
 Terapia 145
 Risposta alla terapia 146
 Follow-up dopo il trattamento 146
 3. Adenomi ipofisari secernenti ACTH: Malattia di Cushing 146
 Patologia 146
 Patogenesi 146
 Quadro clinico 147
 Diagnosi 147
 Terapia 147
 4. Sindrome di Nelson 148
 Patogenesi 148
 Incidenza 148
 Quadro clinico 148
 Diagnosi 148
 Terapia 148
 5. Adenomi ipofisari secernenti tireotropina 149
 6. Adenomi ipofisari secernenti gonadotropine 149
 7. Adenomi ipofisari secernenti la subunità Alfa 149
 8. Adenomi ipofisari non funzionanti 149
 Bibliografia 149

6. Neuroipofisi 153

Alan G. Robinson, MD

Anatomia e Fisiologia 153
 Anatomia delle vie di sintesi e rilascio ormonale 153
 Fisiologia della funzione ormonale 153
 Modificazioni dei normali processi fisiologici 156
 Deficit di vasopressina: il diabete insipido 156
 Diagnosi differenziale 156
 Cause di diabete insipido 157
 Polidipsia primaria e poliuria 159
 Imaging della neuroipofisi 159
 Diabete insipido nefrogenico 159
 Trattamento del diabete insipido 160

Eccesso di vasopressina: la sindrome da inappropriata secrezione di ADH (SIADH) 160
 Fisiopatologia dell'iponatriemia nella SIADH 161
 Sintomi di iponatriemia 163
 Quadro clinico della SIADH 163
 Trattamento dell'iponatriemia 164
 Ossitocina 165
 Parto 165
 Lattazione 165
 Bibliografia 165

7. La crescita 167

Dennis Styne, MD

La crescita normale 167
 Crescita intrauterina 167

La placenta 168
 Ormoni della crescita classici e crescita fetale 168

X / INDICE GENERALE

- Fattori di crescita e oncogeni nella crescita fetale 168
- Fattori di crescita insulin-simili, recettori e proteine leganti 168
- Insulina 168
- Fattore di crescita epidermico 169
 - Fattore di crescita dei fibroblasti 169
 - Fattori genetici, materni e uterini 169
 - Anomalie cromosomiche e sindromi malformative 169
- Origini fetali delle malattie dell'adulto 169
- Crescita postnatale 170
 - Fattori endocrini 170
 - Altri fattori 176
 - Recupero di crescita 177
- Misurazione della crescita 177
 - Statura 177
 - Rapporto con la statura media dei genitori: la statura obiettivo 179
 - Tecniche di misura 180
 - Sintesi riguardo a statura e ritmo di crescita 180
 - Peso 180
- Età scheletrica (ossea) 180
- Malattie della crescita 181
 - Bassa statura da cause non endocrine 181
 1. Bassa statura costituzionale 181
 2. Bassa statura genetica 181
 3. Prematurità e SGA 181
 4. Sindromi di bassa statura 183
 - Sindrome di Turner e sue varianti 183
 - Sindrome di Noonan (pseudosindrome di Turner) 183
 - Sindrome di Prader-Willi 183
 - Sindromi di Laurence-Moon e di Biedl-Bardet 183
 - Malattie e sindromi cromosomiche autosomiche 183
 - Displasie scheletriche 186
 5. Malattie croniche 187
 6. Malnutrizione 188
 - 7. Farmaci 188
 - Bassa statura causata da malattie endocrine 188
 1. Deficit di ormone della crescita e sue varianti 188
 - Deficit congenito di ormone della crescita 189
 - Deficit acquisito di ormone della crescita 189
 - Altri tipi di disfunzione dell'ormone della crescita 190
 - Diagnosi di deficit di ormone della crescita 191
 - Trattamento del deficit di ormone della crescita 192
 2. Nanismo psicosociale 194
 3. Ipotiroidismo 194
 4. Sindrome di Cushing 197
 5. Pseudoipoparatiroidismo 199
 6. Malattie del metabolismo della vitamina D 199
 7. Diabete mellito 199
 8. Diabete insipido 200
 - La diagnosi di bassa statura 200
 - Alta statura secondaria a cause non endocrine 201
 1. Alta statura costituzionale 201
 2. Alta statura genetica 201
 3. Sindromi di alta statura 201
 - Gigantismo cerebrale 201
 - Sindrome di Marfan 201
 - Omocistinuria 201
 - Sindrome di Beckwith-Wiedemann 201
 - Sindrome XYY 201
 - Sindrome di Klinefelter 201
 - Alta statura causata da malattie endocrine 202
 1. Gigantismo ipofisario 202
 2. Precocità sessuale 202
 3. Tireotossicosi 202
 4. Bambini di madre diabetica 202
- Bibliografia 202

8. Tiroide 204

David S. Cooper, MD, Francis S. Greenspan, MD, FACP e Paul W. Ladenson, MA (Oxon), MD

- Embriologia, anatomia ed istologia 205
- Fisiologia 205
 - Struttura e sintesi degli ormoni tiroidei 205
 - Metabolismo dello iodio 207
 - Sintesi e secrezione degli ormoni tiroidei 208
 - Tireoglobulina 208
 - Perossidasi Tiroidea (TPO) 208
 - Trasporto dello iodio 209
 - Iodinazione dello iodotirosile nella tireoglobulina 209
 - Accoppiamento dei residui tirosilici nella tireoglobulina 209
 - Proteolisi della tireoglobulina e secrezione degli ormoni tiroidei 210
 - Deiodazione intratiroidea 210
 - Anomalie nella sintesi e nella secrezione dell'ormone tiroideo 210
 - Deficit di iodio nella dieta e difetti ereditari 210
 - Effetto dell'eccesso di iodio sulla biosintesi ormonale 211
 - Trasporto degli ormoni tiroidei 211
 - Globulina Legante la Tiroxina (TBG) 212
 - Transtiretina (Prealbumina legante la tiroxina; TBPA) 213
 - Albumina 213
 - Metabolismo degli ormoni tiroidei 213
 - Controllo della funzione tiroidea e della azione ormonale 215
 - Ormone Stimolante la Tireotropina (TRH) 215
 - Tireotropina 217
 - Effetti del TSH sulla cellula tiroidea 217
 - TSH sierico 219
 - Controllo della secrezione di TSH ipofisario 219
 - Altri stimolatori e inibitori tiroidei 219
 - Ruolo delle deiodasi ipofisarie e periferiche 220
 - Autoregolazione tiroidea 220
 - Azioni degli ormoni tiroidei 220
 1. Recettore degli ormoni tiroidei e meccanismi di azione 220
 2. Effetti fisiologici degli ormoni tiroidei 221
 - Effetti sullo sviluppo fetale 221
 - Effetti sul consumo di ossigeno, produzione di calore e formazione dei radicali liberi 221
 - Effetti cardiovascolari 221
 - Effetti simpatici 222
 - Effetti polmonari 222
 - Effetti ematopoietici 222
 - Effetti gastrointestinali 222
 - Effetti scheletrici 222
 - Effetti neuromuscolari 222
 - Effetti sul metabolismo lipidico e dei carboidrati 223
 - Effetti endocrini 223
 - Modificazioni fisiologiche della funzione tiroidea 223
 - Funzione tiroidea nel feto 223
 - Funzione tiroidea in gravidanza 223
 - Modificazioni della funzione tiroidea con l'età 223
 - Effetti delle malattie acute e croniche sulla funzione della tiroide (Euthyroid Sick Syndrome) 223
 - Autoimmunità tiroidea 225
 - Test di funzione tiroidea 225
 - Valutazione degli ormoni tiroidei nel sangue 226
 - Dosaggio del TSH sierico 226
 - Dosaggio della T₄ e della T₃ 228
 - Valutazione del metabolismo dello iodio e attività biosintetica 229
 - Diagnostica per immagini della tiroide 230
 1. Immagini con radioisotopi 230
 - Ecografia tiroidea e altre tecniche di imaging 231
 - Biopsia tiroidea 231

- Test per le azioni periferiche degli ormoni tiroidei 232
- Misurazione degli autoanticorpi anti-tiroidei 232
- Malattie della tiroide 232
 - Anamnesi 233
 - Esame fisico 233
- Ipotiroidismo 234
 - Eziologia ed incidenza 234
 - Patogenesi 235
 - Presentazioni e Quadri Clinici 235
 - Diagnosi 236
 - Complicanze 238
 - Trattamento 239
 - Effetti collaterali della terapia con T₄ 240
 - Decorso e prognosi 241
- Iperitiroidismo e tireotossicosi 241
 1. Gozzo Tossico Diffuso (Morbo di Graves) 241
 - Eziologia 241
 - Patogenesi 241
 - Manifestazioni cliniche 242
 - Diagnosi differenziale 244
 - Complicazioni 245
 - Trattamento del Morbo di Graves 246
 - Scelta della terapia 247
 - Terapia delle complicanze 248
 - Decorso e prognosi 249
 2. Altre forme di tireotossicosi 249
 - Adenoma tossico 249
 - Gozzo multinodulare tossico (Malattia di Plummer) 250
 - Tireotossicosi amiodarone-indotta 250
 - Tiroidite subacuta e "silente" 251
 - Tireotossicosi factitia 251
 - Forme rare di tireotossicosi 251
- Sindromi da resistenza agli ormoni tiroidei 252
- Mutazioni del Gene del Recettore del TSH 252
- Gozzo non tossico 252
 - Eziologia 252
 - Patogenesi 253
 - Manifestazioni cliniche 253
 - Diagnosi differenziale 253
 - Trattamento 254
 - Decorso e prognosi 255
- Tiroidite 255
 1. Tiroidite subacuta 255
 - Manifestazioni cliniche 255
 - Diagnosi differenziale 255
 - Trattamento 255
 - Decorso e Prognosi 256
 2. Tiroidite cronica 256
 - Eziologia e patogenesi 256
 - Manifestazioni cliniche 256
 - Diagnosi differenziale 257
 - Complicazioni e sequele 257
 - Trattamento 258
 - Decorso e prognosi 258
 3. Altre forme di tiroidite 258
- Effetti delle radiazioni ionizzanti sulla tiroide 258
- Noduli tiroidei e cancro della tiroide 259
 1. Noduli tiroidei benigni 259
 - Eziologia 259
 - Differenziazione delle lesioni benigne e maligne 259
 - Trattamento dei noduli tiroidei 261
 2. Cancro della tiroide 262
 - Anatomia patologica 262
 - Diagnosi di cancro della tiroide 264
- Bibliografia 270

9. Malattie metaboliche dell'osso 273
Dolores Shoback, MD, Deborah Sellmeyer, MD, e Daniel Bikle, MD, PhD

- Metabolismo cellulare ed extracellulare del calcio 273
- Paratormone 274
 - Anatomia ed embriologia delle paratiroidi 274
 - Secrezione del paratormone 274
 - Sintesi ed elaborazione del paratormone 276
 - Clearance e metabolismo del PTH 277
 - Dosaggio del PTH 277
 - Effetti biologici del PTH 278
 - Meccanismo d'azione del paratormone 279
- PTHrP 279
- Calcitonina 279
- Vitamina D 281
 - Nomenclatura 281
 - Sintesi cutanea della vitamina D 281
 - Fonti alimentari ed assorbimento intestinale 283
 - Proteine che legano i metaboliti della vitamina D 283
 - Metabolismo 284
 - Meccanismi d'azione 284
- Come vitamina D e PTH controllano l'omeostasi minerale 288
- Carcinoma midollare della tiroide 288
- Ipercalcemia 290
 - Caratteristiche cliniche 290
 - Meccanismi 290
- Malattie che causano ipercalcemia 291
 1. Iperparatiroidismo primario 291
 - Etiologia e Patogenesi 291
 - Caratteristiche cliniche 293
 - Terapia 295
 - Varianti dell'iperparatiroidismo primario 296
 2. Ipercalcemia associata a neoplasie maligne 298
 3. Sarcoidosi ed altre malattie granulomatose 298
 4. Endocrinopatie 299
 - Tireotossicosi 299
 - Insufficienza surrenalica 299
 5. Tumori endocrini 299
 6. Diuretici tiazidici 299
 7. Vitamina D e vitamina A 299
 - Ipervitaminosi D 299
 - Ipervitaminosi A 299
 8. Sindrome da latte e alcali 300
 9. Altre condizioni 300
 - Immobilizzazione 300
 - Insufficienza renale acuta 300
- La terapia dell'ipercalcemia 300
- Ipocalcemia 300
 - Classificazione 300
 - Caratteristiche cliniche 301
 - Cause di ipocalcemia 302
 1. Ipoparatiroidismo 302
 - Ipoparatiroidismo chirurgico 302
 - Ipoparatiroidismo idiopatico 302
 - Ipoparatiroidismo familiare 302
 - Altre cause d'ipoparatiroidismo 303
 2. Pseudoipoparatiroidismo 303
 - Caratteristiche cliniche 303
 - Fisiopatologia 304
 - Genetica 304
 - Diagnosi 304
 3. Deficit di Vitamina D 304
 - Patogenesi 304

XII / INDICE GENERALE

- Caratteristiche cliniche 305
- Trattamento 305
- 4. Rachitismo dipendente dalla vitamina D (VDDR) di tipo I 305
- 5. Rachitismo dipendente dalla vitamina D di tipo II 305
- 6. Altre malattie caratterizzate da ipocalcemia 306
- Terapia dell'ipocalcemia 306
 - Ipocalcemia acuta 306
 - Ipocalcemia cronica 306
- Anatomia e rimodellamento dell'osso 306
 - Funzioni dell'osso 306
 - Struttura dell'osso 307
 - Minerale osseo 307
 - Cellule ossee 307
 - Rimodellamento osseo 309
- Osteoporosi 311
 - Aumento, mantenimento e perdita di osso 311
 - Perdita di osso associata con deficit di estrogeni 313
 - Perdita di calcio in età avanzata 315
 - Diagnosi di osteoporosi 315
 - Trattamento dell'osteoporosi 315
 - Agenti specifici anti-risassorbimento 316
 - Agenti che formano osso 318
 - Aspetti non farmacologici della gestione dell'osteoporosi 318
 - Osteoporosi indotta da glucocorticoidi 319
 - Fisiopatologia 319
 - Prevenzione e trattamento dell'osteoporosi correlata ai glucocorticoidi 320
 - Terapia farmacologica dell'osteoporosi correlata ai glucocorticoidi 320
 - Promotori della formazione dell'osso 320
- Osteomalacia e rachitismo 321
 - Patogenesi 321
 - Diagnosi 321
 - Caratteristiche cliniche 321
 - Trattamento 323
- Sindrome nefrosica 324
- Osteodistrofia epatica 324
- Osteomalacia indotta da farmaci 324
- Malattie ipofosfatemiche 324
 - Ipofofosfatemia autosomica dominante e legata al cromosoma X 325
 - Osteomalacia indotta da tumore 325
 - Sindrome di De Toni-Debré-Fanconi e rachitismo ipofosfatemico ereditario con ipercalciuria 325
- Deficit di calcio 326
- Malattie primitive della matrice ossea 326
 - Osteogenesi imperfetta 326
 - Ipofofosfatemia 326
 - Fibrogenesi imperfecta ossium 326
 - Osteomalacia assiale 326
- Inibitori della mineralizzazione 327
 - Alluminio 327
 - Etidronato 327
 - Fluoro 327
- Malattia di Paget delle ossa (Osteite deformante) 327
 - Eziologia 327
 - Anatomia patologica 327
 - Patogenesi 327
 - Forme genetiche 328
 - Caratteristiche cliniche 328
 - Complicazioni 328
 - Terapia 329
- Osteodistrofia renale 331
 - Patogenesi 331
 - Caratteristiche cliniche 331
 - Trattamento 331
 - Bibliografia 332

10. Glucocorticoidi e androgeni surrenalici 335

David C. Aron, MD, MS, James W. Findling, MD, e J. Blake Tyrrel, MD

- Embriologia e anatomia 335
 - Embriologia 335
 - Anatomia 336
 - Anatomia microscopica 336
- Biosintesi del cortisolo e degli androgeni surrenalici 337
 - Steroidogenesi 337
 - Regolazione della secrezione 339
- Circolazione del cortisolo e degli androgeni surrenalici 342
 - Legame a proteine plasmatiche 342
 - Cortisolo libero e legato 348
- Metabolismo del cortisolo e degli androgeni surrenalici 343
 - Conversione e escrezione del cortisolo 343
 - Conversione e escrezione degli androgeni surrenalici 344
- Effetti biologici degli steroidi surrenalici 345
- Glucocorticoidi 345
 - Meccanismi molecolari 345
 - Agonisti e antagonisti dei glucocorticoidi 345
 - Metabolismo intermedio 348
 - Effetti su altri tessuti e funzioni 349
- Androgeni surrenalici 351
 - Effetti nel maschio 351
 - Effetti nelle femmine 351
- Valutazione di laboratorio 351
- ACTH plasmatico 351
 - Cortisolo plasmatico 352
 - Cortisolo salivare della tarda notte 352
 - Corticosteroidi urinari 352
 - Test di soppressione con desametasone 353
 - Riserva ipofiso-surrenale 354
 - Androgeni 355
- Patologie con insufficienza surrenalica 355
 - Insufficienza surrenalica primitiva (Malattia di Addison) 355
 - Eziologia e patologia 355
 - Fisiopatologia 358
 - Segni clinici 358
 - Insufficienza surrenalica secondaria 360
 - Eziologia 360
 - Fisiopatologia 360
 - Quadro clinico 360
 - Diagnosi di insufficienza surrenalica 361
 - Tests diagnostici 361
 - Test rapido di stimolazione con ACTH 361
 - Valori plasmatici di ACTH 362
 - Deficienza parziale di ACTH 363
 - Terapia dell'insufficienza surrenalica 363
 - Crisi surrenalica acuta 363
 - Terapia di mantenimento 363
 - Risposta alla terapia 364
 - Prevenzione delle crisi surrenaliche 365
 - Copertura steroidea in vista di interventi chirurgici 365
 - Prognosi dell'insufficienza corticosurrenalica 365
- Sindrome di Cushing 365
 - Classificazione e incidenza 365
 - Anatomia patologica 366
 - Eziologia e patogenesi 367
 - Fisiopatologia 368
 - Quadro clinico 370
 - Dati che suggeriscono una causa specifica 371

Diagnosi 372
 Problemi nella diagnosi 373
 Diagnosi differenziale 373
 Terapia 375
 Prognosi 376
 Irsutismo e virilismo 376
 Incidentalomi surrenalici 376
 Malignità 377
 Valutazione endocrina 377

Adenoma secernente cortisolo 377
 Feocromocitoma 378
 Adenoma aldosterone-secernente 378
 Terapia con glucocorticoidi nei disturbi non endocrini 378
 Principi 378
 Glucocorticoidi sintetici 378
 Modalità di somministrazione 378
 Effetti collaterali 378
 Bibliografia 379

11. Iperensione endocrina 382
Burl R. Don, MD, e Joan C. Lo, MD

Iperensione di origine surrenalica 382
 Sintesi, metabolismo e azione dei mineralcorticoidi 382
 Patogenesi dell'iperensione da mineralcorticoidi 383
 Aldosterone e cuore 384
 Iperaldosteronismo primitivo 384
 Quadro clinico 385
 Diagnosi iniziale 386
 Rare forme di iperaldosteronismo primitivo 387
 Trattamento dell'adenoma aldosterone secernente 388
 Sindromi da eccesso di produzione di deossicorticosterone 389
 Difetto della 17 α -idrossilasi 389
 Difetto della 11 β -idrossilasi 390
 Terapia dei difetti della 17 α - e della 11 β -idrossilasi 390
 Tumori surrenalici androgeni ed estrogeni secernenti 390
 Sindrome di resistenza primitiva al cortisolo 391
 Sindrome di Cushing 391
 Pseudoiperaldosteronismo 392
 Sindrome da apparente eccesso di mineralcorticoidi (difetto della 11 β -idrossisteroide-deidrogenasi) 393
 Ingestione cronica di liquirizia 393
 Sindrome di Liddle 394
 Mutazioni del recettore dei mineralcorticoidi 394
 Pseudoiperaldosteronismo di tipo II (Sindrome di Arnold-Healy-

Gordon) 394
 Iperensione di origine renale 395
 Il sistema renina-angiotensina 395
 Renina 395
 Angiotensinogeno 395
 Enzima di conversione dell'angiotensina 396
 Angiotensina II 396
 Effetti dell'angiotensina II nel cervello 397
 Sistemi renina-angiotensina locali 397
 Sistema renina-angiotensina e ipertensione 398
 Iperensione essenziale 398
 Iperensione nefrovascolare 399
 Tumori secernenti renina 401
 Iperensione accelerata 401
 Terapia con estrogeni 402
 Altri sistemi ormonali e ipertensione 402
 Peptidi natriuretici 402
 Ossido nitrico 403
 Endotelina 403
 Sistema calciceina-chinina 403
 Altri ormoni e autacoidi 403
 Sistema nervoso simpatico 403
 Bibliografia 404

12. Midollare surrenale e paragangli 405
Paul A. Fitzgerald, MD

Storia 406
 Anatomia 406
 Embriologia 406
 Struttura macroscopica 407
 Struttura microscopica 407
 Innervazione 407
 Vascolarizzazione 407
 Ormoni della midollare del surrene 408
 Catecolamine 408
 Biosintesi e metabolismo 408
 Deposito 411
 Secrezione 411
 Trasporto 412
 Metabolismo e inattivazione delle catecolamine 412
 Recettori (adrenergici) delle catecolamine 413
 Regolazione dell'attività simpaticosurrenalica 414
 Azioni delle catecolamine circolanti 415
 Effetti fisiologici 417
 Il ruolo regolatore delle catecolamine sulla secrezione ormonale 417
 Cromogranina A (CgA) 418
 Adrenomedullina 418
 Altri ormoni secreti dalla midollare del surrene 418
 Malattie della midollare del surrene 418
 Iperfunzione della midollare del surrene 418

Insufficienza del sistema autonomo 418
 Iperfunzione della midollare del surrene 419
 Feocromocitoma 419
 Anatomia patologica dei feocromocitomi e dei tumori correlati 420
 Condizioni genetiche associate con feocromocitomi e paragangliomi 422
 Fisiologia dei feocromocitomi e dei paragangliomi 427
 Secrezione di altri peptidi dai feocromocitomi 428
 Manifestazioni del feocromocitoma 428
 Esami biochimici 431
 Fattori che possono causare esami biochimici fuorvianti per il feocromocitoma 433
 Diagnosi differenziale del feocromocitoma 434
 Studi di localizzazione per il feocromocitoma 435
 Biopsia percutanea del surrene con aspirazione con ago sottile 439
 Trattamento medico preoperatorio 439
 Trattamento chirurgico del feocromocitoma 441
 Gravidanza e feocromocitoma 443
 Feocromocitoma maligno e paraganglioma maligno 443
 Prognosi 444
 Sorveglianza postoperatoria per tutta la vita del feocromocitoma 445
 Bibliografia 445

13. Testicoli 450

Glenn D. Braunstein, MD

- Anatomia e rapporti tra struttura e funzione 450
 Testicoli 450
 Strutture accessorie 452
 Fisiologia del sistema riproduttivo maschile 452
 Steroidi gonadici 452
 Controllo della funzione testicolare 454
 Asse ipotalamo-ipofisi-cellule di Leydig 454
 Asse ipotalamo-ipofisi-tubulo seminifero 455
 Valutazione della funzionalità della gonade maschile 455
 Valutazione clinica 455
 Quadro clinico 455
 Esame dei genitali 456
 Test di laboratorio della funzionalità testicolare 457
 Analisi del liquido seminale 457
 Dosaggio degli steroidi 457
 Dosaggio delle gonadotropine e della prolattina 457
 Test dinamici 458
 Biopsia testicolare 459
 Valutazione dell'ipogonadismo maschile 459
 Farmacologia dei farmaci utilizzati nella terapia delle malattie delle gonadi maschili 459
 Androgeni 459
 Gonadotropine 461
 Ormone stimolante le gonadotropine 461
 Manifestazioni cliniche delle malattie delle gonadi maschili 461
 Sindrome di Klinefelter (Disgenesia del tubulo seminifero XXY) 462
 Eziologia e fisiopatologia 462
 Istologia testicolare 462
 Caratteristiche cliniche 462
 Diagnosi differenziale 463
 Terapia 463
 Decorso e prognosi 464
 Anorchia bilaterale (Sindrome dei testicoli scomparsi) 464
 Eziologia e fisiopatologia 464
 Istologia testicolare 464
 Quadro clinico 464
 Diagnosi differenziale 464
 Terapia 464
 Aplasia delle cellule di Leydig 465
 Eziologia e patogenesi 465
 Quadro clinico 465
 Diagnosi differenziale 465
 Terapia 465
 Criptorchidismo 465
 Eziologia e fisiopatologia 465
 Istologia testicolare 466
 Quadro clinico 466
 Diagnosi differenziale 466
 Complicazioni e sequele 466
 Prevenzione 467
 Terapia 467
 Sindrome di Noonan (Sindrome di Turner maschile) 467
 Quadro clinico 467
 Diagnosi differenziale 467
 Terapia 467
 Distrofia miotonica 467
 Quadro clinico 468
 Terapia 468
 Insufficienza dei tubuli seminiferi dell'adulto 468
 Eziologia, istologia e fisiopatologia 468
 Quadro clinico 469
 Diagnosi differenziale 469
 Prevenzione 469
 Terapia 469
 Decorso e prognosi 469
 Insufficienza delle cellule di Leydig dell'adulto (Andropausa) 469
 Eziologia, anatomia patologica e fisiopatologia 469
 Quadro clinico 469
 Diagnosi differenziale 470
 Terapia 470
 Infertilità maschile 470
 Eziologia e fisiopatologia 470
 Quadro clinico 470
 Terapia 471
 Decorso e prognosi 472
 Impotenza (Disfunzione erettile) 472
 Eziologia e fisiopatologia 472
 Quadro clinico 473
 Terapia 474
 Ginecomastia 474
 Eziologia e fisiopatologia 474
 Anatomia patologica 475
 Quadro clinico 476
 Diagnosi differenziale 476
 Complicazioni o sequele 476
 Terapia 476
 Decorso e Prognosi 476
 Tumori testicolari 476
 Eziologia e fisiopatologia 476
 Anatomia patologica 478
 Quadro clinico 478
 Diagnosi differenziale 479
 Terapia 479
 Decorso e prognosi 479
 Bibliografia 479

14. Endocrinologia del sistema riproduttivo femminile ed infertilità 481

Mitchell P. Rosen, MD, e Marcelle I. Cedars, MD

- Embriologia ed anatomia 481
 Steroidogenesi ovarica 483
 Fisiologia della follicologenesi e ciclo mestruale 486
 Lasse ipotalamo-ipofisi 486
 Ruolo dell'ipofisi 487
 Ruolo dell'ovaio 488
 Ruolo dell'utero 494
 Alterazioni del ciclo mestruale 495
 Amenorrea 495
 Amenorrea ipotalamica 495
 Deficit isolato di GnRH 495
 Amenorrea ipofisaria 499
 Amenorrea ovarica 501
 Insufficienza ovarica precoce (premature ovarian failure, POF) 502
 Anovulazione 504
 Iperandrogenismo e anovulazione 504
 Obesità 510
 Anovulazione non correlata ad ipercreazione di steroidi sessuali 510
 Trattamento dell'obesità 512
 Disordini secondari ad anomalie anatomiche del tratto genitale distale 512
 Menopausa 513
 Deplezione oocitaria 514
 Variazioni endocrinologiche legate all'invecchiamento 515

Estrogeni 515
 Androgeni 515
 Conseguenze della menopausa 516
 Sintomi vasomotori 516
 Atrofia genitale 516
 Osteoporosi 516
 Malattia aterosclerotica cardiovascolare 517
 Infertilità 518
 Diagnosi di infertilità 519
 Difetti ovulatori 519
 Alterazioni pelviche 519
 Cause maschili 520
 Infertilità inspiegabile 520
 Trattamento dell'infertilità di coppia 520
 Difetti ovulatori 520
 Disordini pelvici 521

Infertilità maschile 521
 Infertilità inspiegabile 521
 Contraccezione 523
 Contraccettivi orali 523
 Contraccettivi orali combinati 523
 Altri benefici 526
 Rischi potenziali 526
 Solo progestinico 527
 Contraccezione: contraccettivi a lento rilascio 528
 Contraccettivi iniettivi 528
 Impianti sottocute 531
 Cerotto transdermico 532
 Anello vaginale 533
 Dispositivi intrauterini 533
 Contraccezione d'emergenza 534
 Bibliografia 535

15. Anomalie della differenziazione e della determinazione sessuale 537

Felix A. Conte, MD e Melvin M. Grumbach, MD

Normale differenziazione sessuale 537
 Sesso cromosomico 537
 Determinazione del sesso (SRY = Fattore determinante il testicolo) 540
 Differenziazione ovarica e testicolare 544
 Differenziazione dei dotti genitali 544
 Differenziazione dei genitali esterni 544
 Differenziazione psicosessuale 545
 Differenziazione sessuale atipica 549
 Classificazione degli errori nella differenziazione sessuale 549
 Disgenesia dei tubulari seminiferi: Sindrome di Klinefelter cromatino-positiva e sue varianti 549
 Varianti della disgenesia dei tubuli seminiferi cromatino-positiva 551
 Sindrome da disgenesia gonadica: Sindrome di Turner e sue varianti 552
 Sindrome di Turner: disgenesia gonadica 45,X 552
 Varianti con positività della cromatina X della sindrome da disgenesia gonadica 554
 Varianti con negatività della cromatina X della sindrome da disgenesia gonadica 555
 46,XX e 46,XY DSD disgenetici (disgenesia gonadica 46,XX e 46,XY) 555
 46,XX DSD disgenetico (Disgenesia gonadica 46,XX) 555
 46,XY DSD disgenetico (Disgenesia gonadica 46,XY) 556
 Individui con tessuto sia ovarico che testicolare (Ermafroditismo vero) 557
 Neoplasie gonadiche in gonadi disgenetiche 558
 Pseudoermafroditismo femminile 558
 Iperplasia surrenalica congenita 559
 Deficit di P450c21 idrossilasi 561

Trattamento 564
 Deficit di P450 aromatasi 565
 Mutazione del gene del recettore dei glicocorticoidi 565
 Androgeni e progestinici materni 565
 Pseudoermafroditismo maschile 565
 Assenza di risposta testicolare ad LH ed hCG 565
 Errori congeniti nella biosintesi di testosterone 567
 Difetti a livello dei tessuti bersaglio androgeno-dipendenti 569
 Resistenza degli organi bersaglio agli ormoni androgenici (deficit dei recettori androgenici) 571
 Resistenza agli androgeni negli uomini con normali genitali maschili 572
 Difetti nel metabolismo del testosterone a livello dei tessuti periferici; deficit di 5 α -reduttasi-2 (ipospadia perineo-scrotale pseudovaginale) 573
 46,XY DSD Disgenetico (Genitali ambigui dovuti a gonadi disgenetiche) 573
 Sindrome della regressione testicolare (Sindrome dei testicoli scomparsi; agonadismo XY, sindrome dei testicoli rudimentali, anorchia congenita) 574
 Sindrome da persistenza del dotto di Müller (Difetti nella sintesi, nella struttura o nella risposta all'ormone inibente i dotti di Müller) 574
 Sostanze chimiche ambientali 574
 Forme non classificate di anomalo sviluppo sessuale nei maschi 575
 Ipospadi 575
 Micropene 575
 Forme non classificate di anomalo sviluppo sessuale nelle femmine 579
 Trattamento dei pazienti con problemi di intersessualità 579
 Bibliografia 581

16. Pubertà 584

Dennis Styne, MD

Fisiologia della pubertà 584
 Modificazioni dell'aspetto fisico associate alla pubertà 584
 Modificazioni endocrine dalla vita fetale alla pubertà 589
 Ovulazione e menarca 591
 Adrenarca 592
 Miscellanea delle modificazioni metaboliche 592
 Pubertà ritardata o assente (Infantilismo sessuale) 592
 Ritardo costituzionale della crescita e della adolescenza 593
 Ipogonadismo ipogonadotropo 593
 Ipogonadismo ipergonadotropo 598
 Diagnosi differenziale di pubertà ritardata 600

Trattamento della pubertà ritardata 601
 Pubertà precoce (Precocità sessuale) 603
 Pubertà precoce centrale (completa o vera) 604
 Precocità sessuale incompleta isosessuale in ragazzi 605
 Precocità incompleta eterosessuale nei ragazzi 606
 Pubertà precoce isosessuale incompleta nelle ragazze 606
 Precocità controessuale incompleta nelle ragazze 607
 Variazioni nello sviluppo puberale 607
 Diagnosi differenziale della pubertà precoce 608
 Trattamento della pubertà precoce 609
 Bibliografia 610

17. Endocrinologia della gravidanza 612

Robert N. Taylor, MD, PhD, Dan I. Lebovic, MD, MA

- Concepimento e impianto 612
 - Fertilizzazione 612
 - Impianto 612
 - Sintomi e segni di gravidanza 613
 - Ormoni ovarici della gravidanza 613
- Unità decidua-feto-placentare 613
- Ormoni polipeptidici 613
 - Gonadotropina corionica umana 613
 - Lattogeno placentare umano 616
 - Altri ormoni peptidici di origine corionica e fattori di crescita 616
- Ormoni steroidei 617
 - Progesterone 617
 - Estrogeni 617
- Adattamento materno alla gravidanza 618
 - Ipofisi materna 618
 - Tiroide materna 618
 - Paratiroidi materne 618
 - Pancreas materno 618
 - Corticale del surrene materno 620
- Endocrinologia fetale 621
 - Ormoni dell'ipofisi anteriore del feto 622
 - Ormoni dell'ipofisi posteriore del feto 622
 - Tiroide fetale 622
 - Paratiroidi fetali 622
 - Corteccia surrenalica fetale 622
 - Gonadi fetali 623
- Controllo endocrino del parto 623
 - Steroidi sessuali 623
 - Ossitocina 624
 - Prostaglandine 624
 - Catecolamine 624
 - Ossido di azoto 624
- Endocrinologia del puerperio 624
 - Modificazioni fisiologiche e anatomiche 624
 - Modificazioni dell'apparato riproduttivo 624
 - Modificazioni endocrine 625
 - Allattamento 625
- Malattie endocrine e ipofisarie e gravidanza 625
 - Trattamento 626
 - Prognosi e follow-up 626
 - Sindrome di Sheehan 626
- Gravidanza e carcinoma della mammella 627
 - Influenza della gravidanza sul carcinoma mammario 627
 - Gravidanza dopo trattamento per carcinoma 627
 - Recettori degli estrogeni nel carcinoma mammario 627
 - Trattamento del carcinoma mammario in gravidanza 627
- Malattia ipertensiva in gravidanza 628
 - Decorso dell'ipertensione in gravidanza 628
 - Trattamento dell'ipertensione cronica 628
 - Sintomi e segni della pre-eclampsia e della eclampsia 628
 - Trattamento della pre-eclampsia 629
 - Prognosi 629
- Ipertiroidismo in gravidanza 629
 - Trattamento della madre 629
 - Trattamento del neonato 629
- Ipotiroidismo in gravidanza 629
- Bibliografia 630

18. Ormoni pancreatici e diabete mellito 631

Umesh Masharani, MB, BS, MRCP(UK), e Michael S. German, MD

- I. Il pancreas endocrino 631
 - Anatomia ed istologia 632
 - Vascularizzazione delle isole 633
 - Ormoni del pancreas endocrino 633
 - 1. Insulina 633
 - Biosintesi 633
 - Biochimica 633
 - Secrezione 634
 - Recettori dell'insulina e azione dell'insulina 636
 - Effetti metabolici dell'insulina 636
 - Proteine trasportatrici del glucosio (GLUT) 638
 - Polipeptide amiloide insulare (IAPP) 639
 - 2. Glucagone 639
 - Biochimica 639
 - Secrezione 639
 - Azione del glucagone 640
 - Peptidi correlati con il glucagone 640
 - 3. Somatostatina 640
 - 4. Polipeptide pancreatico 642
- II. Il diabete mellito 643
 - Classificazione 643
 - Diabete mellito di tipo 1 643
 - Genetica del diabete tipo 1 643
 - Diabete tipo 2 645
 - Sottogruppi del diabete tipo 2 645
 - Altri tipi specifici di diabete 647
 - Difetti genetici della funzione delle cellule β del pancreas 647
 - Diabete mellito associato con una mutazione del DNA mitocondriale 648
 - Insuline mutanti 648
 - Difetti genetici dell'azione dell'insulina 648
 - Diabete causato da malattie del pancreas esocrino 649
 - Endocrinopatie 649
 - Diabete indotto da farmaci o prodotti chimici 649
 - Infezioni che causano diabete 649
 - Forme non comuni di diabete immunitario 649
 - Altre sindromi genetiche talvolta associate con diabete 649
- Caratteristiche cliniche del diabete mellito 650
 - Diabete tipo 1 650
 - Quadro clinico 650
 - Diabete tipo 2 650
 - Quadro clinico 651
 - Reperti di laboratorio nel diabete mellito 651
 - Esame delle urine 651
 - Glicosuria 651
 - Diagnosi differenziale della glicosuria 651
 - Chetonuria 652
 - Proteinuria 652
 - Microalbuminuria 652
 - Determinazione della glicemia 652
 - Valori normali 652
 - Sangue venoso 652
 - Sangue capillare 653
 - Glucosio nel liquido interstiziale 653
 - Determinazioni dei chetoni nel siero 653
 - Determinazioni dell'emoglobina glicata 654
 - Condizioni che interferiscono con le determinazioni della glicemoglobina 654
 - Fruttosamina sierica 654
 - Le lipoproteine nel diabete 655
 - Diagnosi di diabete mellito 655
 - Test della tolleranza orale al glucosio 655
 - Preparazione al test 655
 - Procedura del test 656

- Interpretazione 656
- Insulinemia 656
- Test da carico endovenoso di glucosio 656
 - Preparazione al test 656
 - Procedura del test 656
 - Sperimentazioni cliniche nel diabete 657
 - Sperimentazioni cliniche nel diabete tipo 1 657
 - Sperimentazioni cliniche nel diabete tipo 2 658
- Trattamento del diabete mellito 660
 - Dieta 660
 - Raccomandazioni ADA 661
 - Particolari considerazioni nel controllo dietetico 661
 - Farmaci orali per il trattamento dell'iperglicemia 662
 1. Farmaci che stimolano la secrezione d'insulina 662
 - Sulfoniluree 662
 - Analoghi della meglitinide 665
 - Derivati della δ -fenilalanina 666
 2. Farmaci che principalmente abbassano il livelli del glucosio 666
 - Biguanidi 666
 - Agonisti del recettore attivato dal proliferatore del perossisoma (PPAR) 667
 - Tiazolidinedioni 667
 3. Farmaci che alterano l'assorbimento del glucosio 668
 - Inibitori dell'alfa-glucosidasi 668
 4. Incretine 669
 - Exanetide 669
 - Sitagliptin 669
 5. Altri 669
 - Associazione di farmaci 670
 - Sicurezza dei farmaci ipoglicemizzanti orali 670
 - Insulina 670
 - Caratteristiche delle preparazioni d'insulina attualmente disponibili 670
 - Concentrazioni dell'insulina 671
 - Caratteristiche di biodisponibilità 671
 - Metodi di somministrazione dell'insulina 673
 - Scaletta della terapia del paziente diabetico 675
 - Valutazione diagnostica 675
 - Istruzione del paziente e preparazione all'autocontrollo del diabete 676
 - Evitare agitazione emotiva e stress 677
 - Terapia specifica 677
 - Diabete tipo 1 677
 - Diabete tipo 2 679
 - Immunopatologia della terapia con insulina 680
 - Complicanze acute del diabete mellito 681
 - Ipoglicemia 681
 - Caratteristiche cliniche 681
 - Coma 683
 - Classificazione eziologica del coma diabetico 684
 - Gestione d'emergenza del coma 684
 - Diagnosi di coma 684
 - 1. La chetoacidosi diabetica 684
 - Patogenesi 685
 - Quadro clinico 685
 - Terapia 686
 - Prognosi 689
 - Prescrizione 689
 - 2. Stato iperglicemico iperosmolare non chetotico 689
 - Patogenesi 689
 - Quadro clinico 690
 - Terapia 690
 - Prognosi 691
 - Prescrizione 691
 - 3. Coma ipoglicemico 691
 - Quadro clinico e terapia 691
 - Prognosi 691
 - Prescrizione 691
 - 4. Acidosi lattica 691
 - Patogenesi 691
 - Quadro clinico 692
 - Terapia 692
 - Complicanze croniche del diabete mellito 692
 - Classificazioni della vasculopatia diabetica 692
 - Prevalenza delle complicanze croniche secondo il tipo di diabete 693
 - Correlazione tra il controllo glicemico e lo sviluppo delle complicanze croniche 693
 - Meccanismi molecolari per i quali l'iperglicemia causa lesioni microvascolari e macrovascolari 694
 - Fattori genetici nella predisposizione allo sviluppo delle complicanze croniche del diabete 694
 - Complicanze croniche specifiche del diabete mellito 695
 1. Complicanze oculari 695
 - Retinopatia diabetica 695
 - Cataratta 695
 - Glaucoma 695
 2. Complicanze renali 696
 - Nefropatia diabetica 696
 - Papillite necrotizzante 697
 - Scempeno renale dopo l'esecuzione di esami contrastografici 697
 3. Complicanze neurologiche (Neuropatia diabetica) 697
 - Neuropatia periferica 697
 - Neuropatia autonoma 698
 4. Complicanze cardiovascolari 699
 - Cardiopatia 699
 - Vasculopatia periferica 700
 5. Alterazioni cutanee 700
 6. Complicanze ossee e articolari 700
 - "Cheiroartropatia" diabetica giovanile 700
 - Contrattura di Dupuytren 701
 - Demineralizzazione ossea 701
 - Anormalità articolari 701
 7. Infezione 701
 - Chirurgia nel paziente diabetico 701
 - Pazienti diabetici regolati con la sola dieta 701
 - Diabetici che assumono ipoglicemizzanti orali 701
 - Diabetici in terapia con insulina 701
 - Chirurgia minore 701
 - Chirurgia maggiore 702
 - Diabete mellito e gravidanza 702
 - Bilancio ormonale ed alimentare in gravidanza 702
 - Visione d'insieme del diabete in gravidanza 703
 - Diabete gestazionale 704
 - Controllo del glucosio e gestione dell'insulina 704
 - Complicanze del diabete e gravidanza 706
 - Sviluppo e crescita fetale 706
 - Gestione ostetrica 708
 - Gestione dell'insulina per travaglio e parto 709
 - Morbilità neonatale 709
 - Prognosi per i pazienti con diabete mellito 710
 - Bibliografia 710

19. Le sindromi ipoglicemiche 714
Umesh Masharani, MB, BS, MRCP (UK), e Stephen E. Gitelman, MD

- Fisiopatologia della risposta di controregolazione alla neuroglicopenia 714
- Risposta di controregolazione all'ipoglicemia 714
- Mantenimento dell'euglicemia nella fase di postassorbimento 718
- Ruolo del rene 718
- Ruolo del PGC-1 nella regolazione della neoglicogenesi 718
- Classificazione delle malattie ipoglicemiche 719
- Ipoglicemia sintomatica 719
- Ipoglicemia asintomatica 719
- Presentazione clinica dell'ipoglicemia 719

- Documentazione di bassi valori plasmatici di glucosio 720
- Reversibilità delle manifestazioni cliniche d'ipoglicemia con il trattamento 720
- Malattie ipoglicemiche specifiche 721
- Ipoglicemia sintomatica a digiuno con iperinsulinismo 721
 1. Reazione all'insulina 721
 - Quantità inadeguata di cibo 721
 - Esercizio fisico 721
 - Compromissione della controregolazione del glucosio nel diabete 721
 - Miscellanea di cause d'ipoglicemia nei diabetici trattati con insulina 722
 2. Overdose da sulfonilurea 722
 3. Assunzione impropria d'insulina o di sulfonilurea (Ipoglicemia fittizia) 722
 4. Ipoglicemia autoimmune 723
 5. Ipoglicemia indotta dalla pentamidina 723
 6. Tumori della cellula β pancreatica 723
 - Caratteristiche cliniche 723
 - Diagnosi d'insulinoma 724
- Trattamento dell'insulinoma 726
- Ipoglicemia sintomatica a digiuno senza iperinsulinismo 727
 - Malattie associate con bassa produzione epatica di glucosio 727
 - Ipoglicemia da etanolo 727
 - Tumori non pancreatici 727
- Ipoglicemia non a digiuno (Ipoglicemia reattiva) 728
 - Ipoglicemia alimentare dopo gastrectomia 728
 - Ipoglicemia dopo bypass gastrico 728
 - Ipoglicemia alimentare funzionale 728
 - Iperplasia delle isole pancreatiche negli adulti (Sindrome ipoglicemica pancreatogena non-insulinoma) 729
 - Ipoglicemia tardiva (Diabete occulto) 729
- Iperinsulinismo congenito 729
 - Iperinsulinismo transitorio 729
 - Iperinsulinismo persistente 730
 - Presentazione clinica 731
 - Diagnosi 731
 - Trattamento 732
 - Risultato 733
 - Bibliografia 733

20. Malattie del metabolismo delle lipoproteine 735

Mary J. Malloy, MD, e John P. Kane, MD, PhD

- Aterosclerosi 735
 - Reversibilità dell'aterosclerosi 736
- Visione d'insieme del trasporto dei lipidi 736
- Le lipoproteine del plasma 736
- Apoproteine B 736
- Altre apoproteine 736
- Assorbimento dei grassi della dieta; secrezione dei chilomicroni 737
- Formazione delle lipoproteine a bassissima densità 737
- Metabolismo delle lipoproteine ricche di trigliceridi nel plasma 737
- Catabolismo delle lipoproteine a bassa densità 739
- Metabolismo delle proteine ad alta densità 739
- Leconomia del colesterolo 739
- Differenziazione delle malattie del metabolismo delle lipoproteine 740
- Analisi di laboratorio dei lipidi e delle lipoproteine 740
- Differenziazione clinica di forme anormali delle lipoproteine 740
- Caso 1: aumento della colesterolemia; trigliceridemia normale 741
- Caso 2: aumento predominante dei trigliceridi; può essere presente un moderato aumento del colesterolo 741
- Caso 3: aumento sia del colesterolo sia dei trigliceridi 741
- I. Descrizione clinica delle malattie primitive e secondarie del metabolismo delle lipoproteine 741
- Le ipertrigliceridemie 741
 - Aterogenicità 741
 - Causa di pancreatite 741
 - Segni clinici 742
 - Effetti dell'ipertrigliceridemia sulle determinazioni di laboratorio 742
- Ipertrigliceridemia primaria 742
 1. Deficit della lipoproteinlipasi o del suo cofattore 742
 - Reperti clinici 742
 - Trattamento 742
 2. Iperlipemia endogena e iperlipemia mista 744
 - Eziologia e patogenesi 744
 - Reperti clinici 744
 - Trattamento 744
 3. Iperlipidemia combinata familiare 744
 - Eziologia 744
 - Reperti clinici 744
 - Trattamento 744
 4. Disbetalipoproteinemia familiare (Iperlipoproteinemia tipo III) 744
 - Eziologia e patogenesi 744
 - Reperti clinici 745
 - Trattamento 745
- Ipertrigliceridemia secondaria 745
 1. Diabete mellito 745
 2. Uremia 745
 3. Infezione da virus dell'immunodeficienza umana 745
 4. Eccesso di corticosteroidi 746
 5. Estrogeni esogeni 746
 6. Ingestione di alcol 746
 7. Steatoepatite non alcolica 746
 8. Nefrosi 746
 9. Malattia da deposito di glicogeno 746
 10. Ipotiroidismo ed acromegalia 746
 11. Ipotiroidismo 747
 12. Malattie del complesso immunoglobulina-lipoproteina 747
- Le ipercolesterolemie primarie 747
- Ipercolesterolemia familiare 747
 - Eziologia e patogenesi 747
 - Reperti clinici 747
 - Trattamento 748
- Iperlipidemia familiare combinata 748
- Iperlipoproteinemia LP(A) 748
- Alterazione familiare del ligando della Apo-B 748
- Deficit della 7- α -idrossilasi del colesterolo 748
- Ipercolesterolemia secondaria 748
- Ipotiroidismo 748
- Nefrosi 749
- Malattie delle immunoglobuline 749
- Anoressia nervosa 749
- Colestasi 749
- Le ipolipidemie primarie 749
- Ipolipidemia primaria da deficit di HDL 749
 1. Malattia di Tangier 749
 - Eziologia e patogenesi 749
 - Reperti clinici 750
 - Trattamento 750
 2. Ipoalfalipoproteinemia familiare 750
 - Eziologia e patogenesi 750
 - Fattore eziologico nella malattia coronarica 750
 - Trattamento 750
 3. Deficit di aciltransferasi lecitina-colesterolo (LCAT) 750
- Ipolipidemia primaria causata da deficit di lipoproteine che contengono APO B 751
 1. Abetalipoproteinemia recessiva 751
 - Eziologia e patogenesi 751
 - Reperti clinici 751
 - Trattamento 751
 2. Ipobetalipoproteinemia familiare 751
 3. Malattia da ritenzione di chilomicroni 751
- Ipolipidemia secondaria 751

- Altre malattie del metabolismo delle lipoproteine 752
 - Le lipodistrofie 752
 - Classificazione 752
 - Malattie associate 752
 - Malattie rare 752
 - Ipercolesterolemia autosomica recessiva 752
 - Malattie delle LDL che dipendono dalla proteasi 752
 - Sindrome di Werner, progeria, ipercalcemia infantile e sfingolipidiosi 752
 - Malattia di Wolman e malattia da deposito di esteri del colesterolo 753
 - Xantomatosi cerebrotendinosa 753
 - Fitosterolemia 753
 - Deficit della proteina trasportatrice degli esteri del colesterolo (CETP) 753
- II. Trattamento dell'iperlipidemia 753
 - Precauzioni relative alla terapia farmacologica 753
 - Fattori dietetici nel trattamento delle malattie delle lipoproteine 753
 - Riduzione dell'assunzione calorica 753
 - Riduzione dell'apporto di grassi 754
 - Riduzione dell'apporto di colesterolo 754
 - Ruolo dei carboidrati nella dieta 754
 - Ingestione di alcol 754
 - Antiossidanti 754
 - Vitamine B 754
 - Altre sostanze della dieta 754
 - La "dieta universale" 755
 - Farmaci usati nel trattamento della iperlipoproteinemia 755
 - Sequestranti degli acidi biliari 755
 - Meccanismo d'azione 755
 - Posologia 755
 - Effetti collaterali 755
 - Niacina (Acido nicotinico) 755
 - Meccanismo d'azione 755
 - Posologia 756
 - Effetti collaterali 756
 - Derivati dell'acido fibrico 756
 - Meccanismo d'azione 756
 - Posologia 756
 - Effetti collaterali 756
 - Inibitori della HMG-CoA reduttasi 756
 - Meccanismo d'azione 756
 - Posologia 757
 - Effetti collaterali 757
 - Inibitori dell'assorbimento del colesterolo 757
 - Meccanismo d'azione 757
 - Posologia 757
 - Effetti collaterali 757
 - Associazioni farmacologiche 757
 - Niacina con altri farmaci 758
 - Inibitori della HMG-CoA reduttasi con altri farmaci 758
 - Bibliografia 758

21. Obesità e sovrappeso 759

Marc K. Hellerstein, MD, PhD, e Elizabeth J. Parks, PhD

- Definizione e diagnosi del sovrappeso e dell'obesità 759
- Prevalenza dell'obesità 760
- Conseguenze sulla salute del sovrappeso e dell'obesità 760
- Eziologia e patogenesi 762
- Caratteristiche importanti dei macronutrienti e dei sistemi di bilanciamento dell'energia nell'uomo 764
- Chiarimenti e incertezze che riguardano la patogenesi dell'obesità 769
- Geni contro ambiente 769
- Apporto contro dispendio 769
- "Punto di regolazione" del grasso corporeo contro "punto di assestamento" 770
- Linee guida nuove (quantità di riferimento dello schema di alimentazione) nel contesto dell'obesità 770
- Valutazione degli approcci al trattamento e loro efficacia 771
- Dieta ed esercizio fisico 771
 - Limitazione dell'apporto calorico 771
 - Composizione della dieta con modificazione dei macronutrienti 771
- Esercizio fisico 772
- Trattamento chirurgico dell'obesità 772
- Terapie farmacologiche 773
 - Farmaci che sopprimono l'appetito 773
 - Inibitori dell'assorbimento del grasso 773
 - Agenti termogeni 773
 - Agenti che spartiscono i nutrienti 774
 - Terapie "alternative" 775
- Altre condizioni interessate dal trattamento dell'obesità o del sovrappeso 775
 - Diabete mellito tipo 2 775
 - Iperlipidemia 775
 - Sindrome dell'ovaio policistico 777
 - Iperensione 777
 - Calcolosi della colecisti 777
 - Apnea del sonno 777
 - Osteoartrite e altri stati sensibili alla dieta 777
 - Un approccio sistemico al trattamento dell'obesità 777
 - Bibliografia 778

22. Manifestazioni umorali di malignità 779

Dolores Shoback, MD, e Janet L. Funk, MD

- Sindromi da ormone e recettore ectopico 779
 - Concetto APUD dei tumori a cellule neuroendocrine 780
- Ipercalcemia dei tumori maligni 780
 - Patogenesi 780
 - Mediatori umorali 780
 - Tumori solidi associati con l'ipercalcemia delle neoplasie maligne 781
 - Neoplasie maligne ematologiche associate con ipercalcemia 782
 - Diagnosi 783
 - Trattamento 783
- Sindrome di Cushing ectopica 783
 - Diagnosi differenziale 783
 - Caratteristiche cliniche 785
- Sindrome di secrezione inappropriata di ormone antidiuretico 786
 - Eziologia e patogenesi 786
 - Caratteristiche cliniche e di laboratorio 786
 - Tumori a cellule non insulari ed ipoglicemia 787
 - Altri ormoni secreti da tumori 787
 - 1. Ormone che rilascia l'ormone della crescita ed ormone della crescita 787
 - 2. Calcitonina 788
 - 3. Gonadotropine 788
 - Osteomalacia oncogena 789
 - Eziologia e caratteristiche cliniche 789
 - Anatomia patologica e patogenesi 789
 - Ormoni dell'intestino 790
 - Bibliografia 790

23. Neoplasia endocrina multipla 792

David G. Gardner, MD

- Neoplasia endocrina multipla tipo 1 (MEN 1) 792
 - Patogenesi 793
 - Trattamento 795
 - Screening 796
- Neoplasia endocrina multipla tipo 2 (MEN 2) 797
 - Patogenesi 799
 - Trattamento 801
 - Screening 801

- Altre malattie caratterizzate dal coinvolgimento di organi endocrini multipli 803
- Complesso di Carney 803
- Sindrome di McCune-Albright 803
- Neurofibromatosi tipo 1 803
- Malattia di von Hippel-Lindau 804
- Bibliografia 804

24. Endocrinologia geriatrica 805

Susan L. Greenspan, MD, e Neil M. Resnick, MD

- Funzione e malattia tiroidea 805
- Malattie della tiroide 806
 1. Iperitiroidismo 806
 - Caratteristiche cliniche 806
 - Diagnosi 806
 - Terapia 807
 2. Ipotiroidismo 808
 - Caratteristiche cliniche 808
 - Diagnosi 808
 - Terapia 809
 3. Gozzo multinodulare 809
 4. Noduli tiroidei e tumore maligno 809
- Intolleranza ai carboidrati e diabete mellito 810
 - Invecchiamento e fisiologia dell'intolleranza ai carboidrati 810
 - Diabete mellito 810
 - Caratteristiche cliniche 810
 - Terapia 812
 - Coma iperosmolare non chetotico 812
 - Caratteristiche cliniche 812
 - Terapia 813
- Osteoporosi e omeostasi del calcio 813
 - Osteoporosi 813
 - Definizione 813

- Fattori che influenzano la fisiologia dell'osso 814
 - Valutazione 816
 - Terapia 817
 - Riassunto delle raccomandazioni per la gestione 820
- Iperparatiroidismo 820
 - Caratteristiche cliniche 820
- Modificazioni del bilancio idrico 821
 - Ipersodiemia 821
 - Caratteristiche cliniche 821
 - Terapia 821
 - Iposodiemia 821
 - Caratteristiche cliniche 821
 - Terapia 822
- Ipoaldosteronismo iporeninamico 822
- Glucocorticoidi e stress 822
 - Disturbi dell'asse ipotalamo-ipofisi-surrene 823
 1. Risposta anormale allo stress 823
 2. Ipersecrezione surrenale 823
 3. Insufficienza surrenale 823
- Variazioni della funzione riproduttiva nell'uomo 823
- Iperplasia prostatica benigna 825
- Bibliografia 825

25. Emergenze endocrine 828

David G. Gardner, MD

- Coma mixedematoso 828
 - Quadro clinico 828
 - Diagnosi 828
 - Gestione 829
- Tempesta tiroidea 830
 - Quadro clinico 830
 - Diagnosi 830
 - Gestione 830
- Paralisi periodica tireotossica 831
 - Quadro clinico 831
 - Diagnosi 831
 - Gestione 831
- Tireotossicosi indotta dall'amiodarone 832
 - Quadro clinico 832
 - Gestione 832
- Insufficienza surrenale acuta 833
 - Quadro clinico 833
 - Diagnosi 833
 - Gestione 833
 - Sepsi 834
- Apoplessia ipofisaria 834
 - Quadro clinico 834
 - Diagnosi 834
 - Gestione 834
- Chetoacidosi diabetica 834
 - Quadro clinico 834
 - Diagnosi 835

- Gestione 836
- Complicazioni 838
- Coma iperosmolare non chetotico 839
 - Quadro clinico 839
 - Diagnosi 839
 - Gestione 840
 - Complicazioni 840
- Crisi ipercalcemica 841
 - Quadro clinico 841
 - Diagnosi 841
 - Gestione 842
- Ipocalcemia acuta 843
 - Quadro clinico 843
 - Diagnosi 844
 - Gestione 844
- Iposodiemia 845
 - Quadro clinico 845
 - Diagnosi 845
 - Gestione 847
 - Complicazioni 848
- Diabete insipido 848
 - Quadro clinico 848
 - Diagnosi 849
 - Gestione 850
 - Complicazioni 851
- Bibliografia 851

26. Endocrinopatie dell'AIDS 853

Grace Lee, MD, e Carl Grunfeld, MD, PhD

- Malattie della tiroide 853
 - Alterazioni delle prove di funzionalità tiroidea 853
 - Infezioni opportunistiche e neoplasie 854
 - Effetti delle medicine 854
- Malattie delle surrenali 855
 - Infezioni opportunistiche e neoplasie 855
 - Glucocorticoidi 855
 - Androgeni surrenali 856
 - Mineralcorticoidi 856
 - Effetti delle medicine 856
 - Compendio delle malattie delle surrenali 857
- Malattie dell'osso e dei minerali 857
 - Osteopenia e osteoporosi 857
 - Osteonecrosi 858
 - Omeostasi del calcio 858
- Malattie delle gonadi 858
 - Funzione testicolare 858
 - Funzione ovarica 859
- Malattie dell'ipofisi 860
 - Infezioni opportunistiche e neoplasie 860
 - Funzione dell'ipofisi anteriore 860
 - Funzione dell'ipofisi posteriore 860
 - Resistenza all'insulina, intolleranza al glucosio e diabete 860
- Alterazioni dei lipidi 863
 - HIV, terapia antiretrovirale, rischio di aterosclerosi 864
 - Sindrome di deperimento da AIDS 864
 - Ridistribuzione del grasso associata con HIV 865
- Conclusioni 866
- Bibliografia 866

27. Chirurgia endocrina 869

Geeta Lal, MD e Orlo H. Clark, MD

- La ghiandola tiroide 869
 - Embriologia e anatomia 869
- Indicazioni per l'intervento chirurgico 869
 - Anormalità dello sviluppo della tiroide 869
 - Iper-tiroidismo 870
 - Esami diagnostici 870
 - Gestione dell'ipertiroidismo 870
 - Preparazione preoperatoria 870
 - Estensione dell'intervento chirurgico 870
 - Tiroidite 871
 - Gozzo (non tossico) 871
 - Noduli tiroidei 871
 - Esami diagnostici 871
 - Gestione 871
 - Tumore maligno della tiroide 872
 1. Tumore maligno differenziato della tiroide 872
 - Trattamento chirurgico 872
 - Trattamento postoperatorio 873
 2. Tumore maligno midollare della tiroide 873
 3. Tumore maligno indifferenziato (anaplastico) della tiroide 873
 4. Linfoma della tiroide e metastasi 873
 5. Gestione dei linfonodi nel tumore maligno della tiroide 873
 6. Tumore ricorrente e metastatico della tiroide 874
 - Modo di comportarsi per la tiroidectomia 875
 - Complicazioni della tiroidectomia 875
- La ghiandola paratiroide 875
 - Embriologia e anatomia 875
- Indicazioni per l'intervento chirurgico 875
 - Iperparatiroidismo primario 875
 - Esami diagnostici 877
 - Gestione chirurgica 878
 - Iperparatiroidismo primario persistente o ricorrente 880
 - Iperparatiroidismo secondario 880
 - Considerazione speciale: iperparatiroidismo familiare 880
 - Complicazioni della chirurgia delle paratiroidi 881
- La ghiandola surrenale 881
 - Embriologia e anatomia 881
- Indicazioni per l'intervento chirurgico 881
 - Iperaldosteronismo primario 881
 - Esami diagnostici 881
 - Gestione chirurgica 881
 - Ipercortisolismo 881
 - Esami diagnostici 882
 - Gestione chirurgica 882
 - Carcinoma della corteccia surrenale 882
 - Diagnosi 882
 - Trattamento chirurgico 882
 - Eccesso di steroidi sessuali 883
 - Esami diagnostici 883
 - Gestione chirurgica 883
 - Feocromocitoma 883
 - Esami diagnostici 883
 - Trattamento chirurgico 883
 - Incidentaloma surrenale 883
 - Diagnosi 883
 - Trattamento 884
 - Tecnica di surrenalectomia 884
 - Complicazioni della surrenalectomia laparoscopica 884
- Il pancreas endocrino 884
 - Embriologia e anatomia 884
 - Indicazioni per l'intervento chirurgico 885
 - Insulinoma 885
 - Esami diagnostici 885
 - Trattamento 886
 - Gastrinoma (Sindrome di Zollinger-Ellison) 886
 - Esami diagnostici 886
 - Trattamento 886
 - Sindrome del VIPoma (Verner-Morrison) 887
 - Esami diagnostici 887
 - Trattamento 887
 - Glucagonoma 887
 - Esami diagnostici 887
 - Trattamento 887
 - Somatostatina 887
 - Tumori pancreatici non funzionanti 887
 - Trattamento chirurgico 887
 - Tecnica di esplorazione pancreatica per i tumori neuroendocrini 888
 - Complicazioni della chirurgia pancreatica 888
 - Bibliografia 888

Appendice: Tabella degli intervalli di riferimento degli ormoni 890

Indice analitico 911