

# DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA

z elementami biochemii klinicznej

WYDANIE 4



---

# DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA Z ELEMENTAMI BIOCHEMII KLINICZNEJ

---

Redakcja  
Aldona Dembińska-Kieć,  
Jerzy W. Naskalski, Bogdan Solnica

Wydanie IV

Wszelkie prawa zastrzeżone, szczególnie prawo do przedruku i tłumaczenia na inne języki. Żadna z części tej książki nie może być w jakiegokolwiek formie publikowana bez uprzedniej pisemnej zgody Wydawnictwa.

Ze względu na stały postęp w naukach medycznych lub odmienne nieraz opinie na temat diagnozowania i leczenia, jak również możliwość wystąpienia błędu, prosimy, aby w trakcie podejmowania decyzji terapeutycznej uważnie oceniać zamieszczone w książce informacje.

© Copyright by Volumed, Wrocław 1998  
© Copyright by Volumed, Urban & Partner, Wrocław 2002  
© Copyright by Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2010  
© Copyright by Edra Urban & Partner, Wrocław 2017

Redakcja naukowa wydania IV:

prof. dr hab. Aldona Dembińska-Kieć  
prof. dr hab. Jerzy W. Naskalski  
dr hab. Bogdan Solnica

Prezes Zarządu: Giorgio Albonetti  
Dyrektor wydawniczy: lek. med. Edyta Błażejewska  
Redaktor tekstu: Lidia Kwiecień  
Redaktor prowadzący: Renata Wręczycka  
Opracowanie skorowidza: lek. med. Joanna Żebrowska  
Projekt okładki: Beata Poźniak

ISBN 978-83-65625-50-2

Edra Urban & Partner  
ul. Kościuszki 29, 50-011 Wrocław  
tel. +48 71 726 38 35

biuro@edraurban.pl  
www.edraurban.pl

Przygotowanie do druku: Andrzej Kuriata  
Druk i oprawa:

# SPIS TREŚCI

Przedmowa vii  
Autorzy ix  
Wykaz skrótów xiii

## CZĘŚĆ I PODSTAWY DIAGNOSTYKI LABORATORYJNEJ

1. CHEMIA KLINICZNA JAKO NAUKA O PARAMETRYCZNYM SPOSOBIE OPISU STANU ZDROWIA I CHOROBY. WIELKOŚCI MIERZONE W DIAGNOSTYCE LABORATORYJNEJ. CHARAKTERYSTYKA UKŁADU POMIAROWEGO 3  
*Jerzy W. Naskalski*
2. CZYNNIKI PRZEDANALITYCZNE I POSTANALITYCZNE WPŁYWAJĄCE NA WYNIK BADANIA LABORATORYJNEGO. PROBLEM ZAPEWNIENIA DIAGNOSTYCZNEJ WARTOŚCI WYNIKU 33  
*Jerzy W. Naskalski, Maria Kapusta, Anna Zdzienicka*
3. POJĘCIE NORMY, WARTOŚCI REFERENCYJNYCH I ICH ZNACZENIE DLA FORMUŁOWANIA DIAGNOZY 49  
*Jerzy W. Naskalski, Wojciech Germand*
4. METODYKA BADAŃ LABORATORYJNYCH 61  
METODY STOSOWANE W DIAGNOSTYCE LABORATORYJNEJ  
*Barbara Zapala, Anna Zdzienicka, Ryszard Drożdż, Urszula Rażny, Barbara Maziarz*  
METODY BIOLOGII MOLEKULARNEJ W DIAGNOSTYCE MEDYCZNEJ  
*Marek Sanak, Iwona Wybrańska*

## CZĘŚĆ II DIAGNOSTYKA UKŁADÓW I NARZĄDÓW

5. ZMIANY SKŁADU BIAŁEK OSOCZA I MOCZU 101  
*Ryszard Drożdż, Jerzy W. Naskalski, Paulina Pater*
6. DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA ZABURZEŃ GOSPODARKI WODNO-ELEKTROLITOWEJ I RÓWNOWAGI KWASOWO-ZASADOWEJ 131  
*Bogdan Solnica, Beata Kieć-Wilk*
7. DIAGNOSTYKA ZABURZEŃ GOSPODARKI WAPNIOWO-FOSFORANOWEJ 149  
*Danuta Fedak, Zofia Guła, Mariusz Korkosz, Tomasz Anyszek, Iwona Wybrańska*
8. ZABURZENIA GOSPODARKI WĘGLOWODANOWEJ 203  
*Magdalena Szopa, Beata Kieć-Wilk*
9. BIOCHEMIA KLINICZNA I DIAGNOSTYKA ZABURZEŃ GOSPODARKI LIPIDOWEJ 233  
*Małgorzata Malczewska-Malec, Joanna Góralska, Iwona Wybrańska, Anna Gruca, Aldona Dembińska-Kieć*
10. PODSTAWY DIAGNOSTYKI HEMATOLOGICZNEJ 253  
*Wiesław S. Nowak, Aleksander B. Skotnicki*

11. DIAGNOSTYKA I MONITOROWANIE ZABURZEŃ UKŁADU KRZEPNIĘCIA I FIBRYNOLIZY 403  
*Anetta Undas*
12. BIOCHEMIA KLINICZNA CHORÓB UKŁADU SERCOWO-NACZYNIOWEGO 449  
*Małgorzata Malczewska-Malec, Katarzyna Stolarz-Skrzypek, Danuta Czarnecka*
13. BIOCHEMIA KLINICZNA I DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA CHORÓB NEREK 479  
*Przemysław Miarka, Tomasz Anyszek, Marek Kuźniowski*
14. DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA CHORÓB PRZEWODU POKARMOWEGO, WĄTROBY I TRZUSTKI 513  
*Beata Kuśnierz-Cabala, Małgorzata Zwolińska-Wcisło, Andrzej Cieśla*
15. DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA CHORÓB GRUCZOŁÓW WYDZIELANIA WEWNĘTRZNEGO 563  
*Beata Piwońska-Solska, Małgorzata Kieć-Klimczak, Monika Buziak-Bereza, Aleksandra Gillis-Januszewska, Dorota Pach, Alicja Hubalewska-Dydejczyk*
16. DIAGNOSTYKA ZABURZEŃ CZYNNOŚCI UKŁADU ODPORNOŚCIOWEGO 601  
*Danuta Kowalczyk, Ewa Czarnobilska, Wojciech Dyga, Jan Sznajd*

### CZĘŚĆ III WYBRANE ZAGADNIENIA

17. ODRĘBNOŚCI DIAGNOSTYKI LABORATORYJNEJ W WIEKU PODESZŁYM 643  
*Barbara Gryglewska, Anna Kańtoch, Małgorzata Malczewska-Malec*
18. ODRĘBNOŚCI DIAGNOSTYKI LABORATORYJNEJ W PEDIATRII 661  
*Krystyna Sztefko*
19. BADANIA LABORATORYJNE W MONITOROWANIU PRZEBIEGU CIĄŻY 707  
*Krzysztof Rytlewski, Piotr Ossowski, Joanna Góralska*
20. BADANIA LABORATORYJNE W STANACH ZAGROŻENIA ŻYCIA 739  
*Bogdan Solnica, Arkadiusz Wnuk*
21. BADANIA BIOCHEMICZNE CHORÓB NOWOTWOROWYCH 747  
*Jan Kanty Kulpa, Urszula Rychlik, Zofia Stasik, Ewa Wójcik, Jadwiga Tarapacz*
22. DIAGNOSTYKA CHORÓB RZADKICH 791  
*Marek Sanak, Beata Kieć-Wilk*
23. DIAGNOSTYKA TOKSYKOLOGICZNA 799  
*Ewa Gomółka*
24. TERAPEUTYCZNE MONITOROWANIE LEKÓW 831  
*Bogdan Solnica, Krystyna Słowińska-Solnica, Iwona Wybrańska*
25. SEROLOGIA GRUP KRWI 857  
*Bogumiła Michalewska, Elżbieta Sz wajkowska, Piotr Paluch, Ewa Brojer*
26. WARTOŚCI REFERENCYJNE WYNIKÓW PODSTAWOWYCH BADAŃ LABORATORYJNYCH 873  
*Barbara Zapła, Anna Zdzienicka, Katarzyna Gawlik, Barbara Maziarz*
- SKOROWIDZ 889

# PRZEDMOWA

Czwarte wydanie *Diagnostyki laboratoryjnej z elementami biochemii klinicznej* jest kontynuacją naszego zamierzenia, którym było stworzenie podręcznika zarówno dla osób studiujących medycynę i analitykę medyczną, diagnostów laboratoryjnych, jak i zainteresowanych lekarzy praktyków. Nowe wydanie znacznie różni się od poprzedniej wersji, co odzwierciedla dynamiczny postęp wiedzy medycznej i towarzyszącej jej medycyny laboratoryjnej. Wymusza to zmianę charakteru pracy diagnostów laboratoryjnych, jak i wymagań wobec lekarzy – użytkowników wyników badań. Obecnie diagnosta jest wysoko wykwalifikowanym pracownikiem nowoczesnego laboratorium, zarządzającym fazą przedanalityczną i procesem analitycznym, wykorzystując zaawansowaną metodykę i aparaturę oraz systemy (bio)informatyczne. Jego praca wymaga znajomości zintegrowanych procesów w medycznym laboratorium diagnostycznym oraz umiejętności tworzenia, wdrażania i utrzymywania procedur zapewniania i kontroli jakości badań. Z drugiej strony lekarze coraz częściej stają wobec problemu interpretacji złożonych danych stanowiących połączenie biochemii z wynikami badań metodami biologii molekularnej (np. genetycznych, z zakresu proteomiki czy metabolomiki). Poza zawodowym przygotowaniem lekarzy w tym obszarze coraz ważniejsza staje się ich współpraca ze specjalistycznymi laboratoriami i tu konsultacyjne funkcje nowej klasy diagnostów są nie do przecenienia. Zatem zarówno lekarze, jak i diagnosty muszą nadążać za szybko rozwijającą się wiedzą. Postęp w medycynie laboratoryjnej, oparty na osiągnięciach nauk podstawowych oraz doskonaleniu metodyki i aparatury pomiarowej, poprawia jakość i otwiera nowe obszary diagnostyki biochemicznej, hematologicznej, koagulologicznej i in., a coraz szersze wykorzystanie biologii molekularnej, niezależnie od zwiększenia możliwości tradycyjnie rozumianej diagnostyki, jest istotnym elementem dy-

namicznie rozwijającej się medycyny personalizowanej i systemowej.

Nowe wydanie podręcznika zostało zaktualizowane i poszerzone o opis nowych technologii i możliwości oraz aktualne zalecenia praktyki klinicznej dotyczące diagnostyki laboratoryjnej. Opracowując podręcznik staraliśmy się uwzględnić zakres wiedzy niezbędny dla osób przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego z medycznej diagnostyki laboratoryjnej oraz przydatny w codziennej praktyce lekarskiej. Mamy nadzieję, że obecne wydanie *Diagnostyki laboratoryjnej z elementami biochemii klinicznej* spełni te zadania i stanie się niezbędną pomocą dla adeptów szeroko pojętych nauk medycznych w szkoleniu i codziennej pracy.

Przygotowanie tak obszernego podręcznika wymagało harmonijnej współpracy wielu osób – autorów, redaktorów i licznych pracowników wydawnictwa. Wszyscy oni przyczynili się do przygotowania tego wydania książki, jednak podobnie jak miało to miejsce w przypadku poprzednich wydań, większość pracy została wykonana przez zespół Katedry Biochemii Klinicznej Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum. Jako redaktorzy naukowci dzieła pragniemy serdecznie podziękować wszystkim za współpracę i nieoceniony trud przygotowania nowego wydania podręcznika.

Ponieważ żadne dzieło nie jest doskonałe, prosimy Państwa o przysyłanie na ręce redaktorów uwag i komentarzy. Będą one dla nas bardzo cenne i przydatne przy pracy nad kolejnym wydaniem podręcznika.

Aldona Dembińska-Kieć  
Jerzy Naskalski  
Bogdan Solnica

Kraków, grudzień 2016.

# AUTORZY

**dr med. Tomasz Anyszek**

Laboratoria Medyczne Synevo, Warszawa

**prof. dr hab. med. Ewa Brojer**

Zakład Immunologii Hematologicznej i Transfuzjologicznej,  
Instytut Hematologii i Transfuzjologii, Warszawa

**dr n. med. Monika Buziak-Bereza**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Andrzej Cieśla**

Katedra Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński  
Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Danuta Czarnecka**

I Klinika Kardiologii i Elektrokardiologii Interwencyjnej oraz Nadciśnienia Tętniczego,  
Instytut Kardiologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Ewa Czarnobilska**

Katedra Toksykologii i Chorób Środowiskowych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Aldona Dembińska-Kieć**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Ryszard Drożdż**

Zakład Diagnostyki Medycznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr inż. Wojciech Dyga**

Katedra Toksykologii i Chorób Środowiskowych, Uniwersytet Jagielloński  
Collegium Medicum, Kraków

**dr n. przyr. Danuta Fedak**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Katarzyna Gawlik**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Wojciech Gernand**

Laboratorium Medyczne LOMA, Opole

**dr n. med. Aleksandra Gilis-Januszewska**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Ewa Gomółka**

Katedra Toksykologii i Chorób Środowiskowych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Joanna Górska**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr Anna Gruca**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Barbara Gryglewska**

Katedra Chorób Wewnętrznych i Gerontologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**lek. med. Zofia Guła**

Zakład Reumatologii i Balneologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Alicja Hubalewska-Dydejczyk**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Anna Kańtoch**

Katedra Chorób Wewnętrznych i Gerontologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. biol. Maria Kapusta**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Małgorzata Kieć-Klimczak**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Beata Kieć-Wilk**

Katedra Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Mariusz Korkosz**

Zakład Reumatologii i Balneologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Danuta Kowalczyk**

Katedra Immunologii Klinicznej i Transplantologii, Instytut Pediatrii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. med. Jan Kanty Kulpa**

Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Krakowie

**dr hab. Beata Kuśnierz-Cabala**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Marek Kuźniewski**

Katedra Nefrologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Małgorzata Malczewska-Malec**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Barbara Maziarz**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Przemysław Miarka**

Katedra Nefrologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków



**dr n. farm. Bogusława Michalewska**

Zakład Immunologii Hematologicznej i Transfuzjologicznej, Instytut Hematologii i Transfuzjologii,  
Warszawa

**prof. dr hab. Jerzy W. Naskalski**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Wiesław S. Nowak**

Katedra Hematologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**lek. med. Piotr Ossowski**

Katedra Ginekologii i Położnictwa, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Dorota Pach**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. biol. Piotr Paluch**

Zakład Diagnostyki, Szpital Uniwersytecki, Kraków

**mgr Paulina Pater**

Zakład Diagnostyki Medycznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Beata Piwońska-Solska**

Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Urszula Rażny**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr Urszula Rychlik**

Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Krakowie

**dr hab. Krzysztof Rytlewski**

Katedra Ginekologii i Położnictwa, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Marek Sanak**

II Katedra Chorób Wewnętrznych im. Profesora Andrzeja Szczeklika, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Aleksander B. Skotnicki**

Katedra Hematologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr Krystyna Słowińska-Solnica**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Bogdan Solnica**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Zofia Stasik**

Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Krakowie

**dr hab. Katarzyna Stolarz-Skrzypek**

I Klinika Kardiologii i Elektrokardiologii Interwencyjnej oraz Nadciśnienia Tętniczego,  
Instytut Kardiologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr med. Jan Sznajd**

II Katedra Chorób Wewnętrznych im. Profesora Andrzeja Szczeklika, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Magdalena Szopa**

Katedra Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**prof. dr hab. Krystyna Sztefko**

Zakład Biochemii Klinicznej, Instytut Pediatrii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr Elżbieta Sz wajkowska**

Zakład Diagnostyki, Szpital Uniwersytecki, Kraków

**mgr Jadwiga Tarapacz**

Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Krakowie

**prof. dr hab. Anetta Undas**

Zakład Kardiochirurgii, Anestezjologii i Kardiologii Doświadczalnej, Instytut Kardiologii, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr Arkadiusz Wnuk**

Zakład Diagnostyki, Szpital Uniwersytecki, Kraków

**dr med. Ewa Wójcik**

Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Krakowie

**dr hab. Iwona Wybrańska**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr n. med. Barbara Zapała**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**mgr inż. Anna Zdzienicka**

Katedra Biochemii Klinicznej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

**dr hab. Małgorzata Zwolińska-Wcisło**

Katedra Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

# 1

## Chemia kliniczna jako nauka o parametrycznym sposobie opisu stanu zdrowia i choroby. Wielkości mierzone w diagnostyce laboratoryjnej. Charakterystyka układu pomiarowego

*Jerzy W. Naskalski*

### CHEMIA KLINICZNA: POLE DZIAŁANIA I ROLA W PRAKTYCE MEDYCZNEJ 4

#### ŹRÓDŁA INFORMACJI O PACJENCIE I JEGO DOLEGLIWOŚCIACH 6

- Objawy jako podstawa rozpoznania i leczenia choroby 6
- Ograniczenia wynikające z definiowania choroby poprzez objawy 6
- Badanie laboratoryjne jako źródło informacji niezależnej od subiektywnych odczuć pacjenta 6
- Narządowa definicja choroby 7
  - Koncepcja pośredniej biopsji biochemicznej 8
  - Markery uszkodzeń narządowych 8
- Badania laboratoryjne w wykrywaniu czynników ryzyka 8
- Hipoteza diagnostyczna jako wynik analizy informacji o pacjencie 10
- Badania laboratoryjne a inne źródła informacji diagnostycznej 12

#### PARAMETRY MIERZONE W DIAGNOSTYCE LABORATORYJNEJ 13

- Analiza chemiczna jako narzędzie pomiarowe w analityce klinicznej 13
- Pojęcie biomarkera jako substancji monitorującej przebieg określonego procesu biologicznego w organizmie pacjenta 16
- Zmienność jako cecha informacji w chemii klinicznej 18
  - Czułość i swoistość analityczna 18
  - Zmienność analityczna i precyzja metody 19
  - Błąd systematyczny (obciążenie metody) 20
  - Błąd trywialny (nonsensowny) 20
  - Błąd całkowity 22
  - Suma oddziaływań zewnętrznych, niepewność wyniku pomiaru 22
  - Kryteria dopuszczalności błędu metody 23
- Zapobieganie powstawaniu błędów w analityce klinicznej 25
  - Zapobieganie błędom dokładności, wywód metrologiczny 25
- Kontrola jakości badań laboratoryjnych 26
  - Materiały kontrolne 28
- Pojęcie matrycy analitycznej 29

## CHEMIA KLINICZNA: POLE DZIAŁANIA I ROLA W PRAKTYCE MEDYCZNEJ

Badania chemiczne jako uzupełnienie objawowego opisu choroby weszły do praktyki medycznej na przełomie XIX i XX wieku. Ze względu na swój całkowicie odmienny charakter w stosunku do tradycyjnych metod badania pacjenta przyjęło się określać je jako badań dodatkowych. Początkowo badania te obejmowały wykonywanie różnych prostych „odczynów chemicznych” – jak np. testu na obecność białka lub cukru w moczu z wynikami wyrażanymi najczęściej w kategoriach „test dodatni” lub „test ujemny” – które lekarze wykonywali i interpretowali osobiście w czasie badania pacjenta. W ramach studiów medycznych nauczano umiejętności samodzielnego wykonania kilkunastu podstawowych testów, których wyniki były potrzebne do postawienia ostatecznej diagnozy. Do zakresu czynności lekarza należało też rozpoznawanie pod mikroskopem niektórych patogenów i opis zmian patologicznych w obrazie komórek krwi i moczu. Podstawą metodyczną testów diagnostycznych były doświadczenia chemii analitycznej, z której – w miarę rozwoju koncepcji badań laboratoryjnych w medycynie – przenoszono zasady klasycznej analizy ilościowej, a później analizy instrumentalnej. Z czasem wyniki badań zaczęto wyrażać w kategoriach ilościowych, odnosząc wielkości stężeń oznaczonych substancji do stopnia rozwoju choroby.

Diagnostyka laboratoryjna jako odrębna specjalność medyczna i specyficzny zawód powstała wtedy, kiedy czas i zakres koniecznej wiedzy potrzebne do wykonania badań dodatkowych przekroczyły możliwości ich wykonywania w ramach ogólnej praktyki lekarskiej. Badaniami zaczęli się zajmować chemicy, biolodzy i farmaceuci pracujący w laboratorium. Do lekarza zatem zaczęła należeć tylko ostateczna interpretacja wyniku badania dostarczonego z laboratorium. Stąd podstawy teoretyczne diagnostyki laboratoryjnej często określane są terminami chemia kliniczna, biochemia kliniczna lub biologia kliniczna. Są to terminy umowne, opisujące ten sam zakres wiedzy, zwłaszcza że wykonując badania diagnostyczne w laboratorium medycznym posługujemy się także metodami cytologicznymi, immunologicznymi i innymi. Międzynarodowa Federacja Chemii Klinicznej i Biologii Molekularnej

(IFCC), która zajmuje się stanowieniem naukowych podstaw diagnostyki laboratoryjnej oraz porządkowaniem i definiowaniem pojęć, określa chemię kliniczną jako „wiedzę na temat wykorzystania pojęć i technik badawczych chemii, biologii molekularnej i biologii komórkowej do opisu i oceny stanu zdrowia człowieka w warunkach jego normalnego życia i w warunkach choroby”. Przyjęte w Polsce terminy chemia kliniczna i biochemia kliniczna, będące podstawą diagnostyki laboratoryjnej, stanowią pomost pomiędzy używanym w diagnostyce specyficznym warsztatem badawczym nauk ścisłych i przyrodniczych a codzienną praktyką medyczną, której służą wykonywane badania.

Cechą szczególną diagnostyki laboratoryjnej jest to, że lekarz jest użytkownikiem wyniku badania, za wykonanie którego odpowiada laboratorium. Zatem wynik badania staje się informacją autonomiczną, najczęściej wyrażoną liczbą, której znaczenie jest oceniane z wykorzystaniem aparatu statystyki. Stąd pojawia się problem interpretacji wyniku jako informacji dotyczących pacjenta i jego choroby. IFCC wskazuje, że „do zadań chemii klinicznej należy także przekładanie profesjonalnej informacji laboratoryjnej na terminy i pojęcia czytelne w ogólnym systemie opisu stanu osoby badanej w procesie lekarskiego postępowania diagnostycznego”. Obecnie na studiach medycznych naucza się przede wszystkim klinicznych aspektów korzystania z badań laboratoryjnych, pomijając coraz bardziej wyspecjalizowane problemy metodyki, którymi najczęściej zajmują się osoby specjalnie przygotowane do pracy w laboratorium. Trzeba jednak pamiętać, że diagnostyka laboratoryjna jest jedną z tradycyjnych specjalności lekarskich, której rozwój wynika przede wszystkim z tego, że badania laboratoryjne obok danych demograficznych i antropometrycznych są trzecim najłatwiej dostępnym źródłem informacji medycznej. Wyniki badań laboratoryjnych są niezbędne zarówno w badaniu stanu zdrowia poszczególnych osób, jak i w ocenie zagrożeń całej populacji ludzkiej. Obecnie w pracy lekarza wykorzystywanych jest około 250 różnych badań laboratoryjnych służących do oceny zaburzeń homeostazy, do wykrywania uszkodzeń narządowych czy do oceny czynników ryzyka wystąpienia choroby w przyszłości. Współcześnie wykształcony lekarz musi zatem poprawnie posługiwać się pojęciami diagnostyki laboratoryjnej, za rozumieniem których

powinno iść zaufanie do wyniku badania laboratoryjnego jako informacji, na której można opierać się w postępowaniu z chorym.

Zakres wiedzy, składającej się na diagnostykę laboratoryjną, szybko ulega poszerzeniu. Ogromny rozwój metod bioanalitycznych w dwóch ostatnich dekadach umożliwia badanie praktycznie wszystkich poznanych składników żywego organizmu. Ciągłe wprowadzane są nowe oznaczenia markerów uszkodzeń tkankowych, markerów ryzyka rozwoju chorób metabolicznych czy nowotworów złośliwych. W rezultacie tradycyjny problem chemii klinicznej „jak badać daną substancję” został zastąpiony przez znacznie bardziej złożony problem: które spośród wielu substancji należy badać i jak interpretować otrzymany wynik. Ponadto automatyzacja procesów analitycznych umożliwia obecnie wykonanie wielu badań nie w laboratorium, lecz w miejscu opieki nad chorym. Badania takie wykonywane przez lekarza lub pielęgniarkę pozwalają na uzyskanie wyniku opisującego stan pacjenta w czasie rzeczywistym (co ma szczególne znaczenie w przypadku pacjentów w stanie krytycznym). Wiąże się z tym zagadnienia kontroli i zapewnienia jakości badań, które są podstawą doraźnego postępowania z chorym.

Wynik badania stanowi rezultat ilościowej oceny stężenia badanej substancji. Wynik, który otrzymuje lekarz, wyraża się liczbą określającą jednostki stężenia tej substancji. Jednak liczba taka jest obciążona określonym marginesem niepewności związanej ze zmiennością zastosowanego układu pomiarowego. Dlatego porównywanie i interpretacja informacji medycznej wyrażonej liczbą wymagają stosowania aparatu pojęciowego zapożyczanego ze statystyki i rachunku prawdopodobieństwa. Mierzenie i porównywanie ze sobą danych pochodzących z pomiarów eksperymentalnych w układach biologicznych (w tym wyników diagnostycznych badań laboratoryjnych) jest obecnie przedmiotem odrębnej dziedziny wiedzy, zwanej biometrią. Diagnostyka laboratoryjna, korzystając z osiągnięć biometrii, przyjęła metody statystyczne jako podstawę oceny różnic między porównywanymi wartościami. Informacja wyrażona liczbą, aby była czytelna, wymaga zastosowania układu odniesienia, do którego wynik liczbowy można porównać. Potocznie taki układ odniesienia dawniej nazywano normą. Jednak pojęcie normy ewoluuje. Obecnie zastępuje

się go bardziej ścisłym pojęciem „zakresu wartości referencyjnych”. Posługiwanie się wynikami badań laboratoryjnych wymaga zatem znajomości zasad biometrii, pozwalających oceniać marginesy niepewności pomiarów i znamienność wykrytych odchyleń od wartości referencyjnych.

Wiele nowych markerów uszkodzeń tkankowych i markerów nowotworowych występuje w krwi w stężeniach piko- i femtomolowych. Markery są niejednorodne, zatem ich struktura nie może być określona jednoznacznie. Konsekwencją tego są różnice wyników zależne od metod. Wyniki nie tylko wyrażają się różnymi wartościami wykonywanych oznaczeń, lecz także są przyczyną dyskusji dotyczących wzajemnej komplementarności poszczególnych testów opartych na oznaczeniach nominalnie tej samej substancji. Dlatego zlecający badanie lekarz musi rozumieć zarówno problemy patobiochemii klinicznej stanowiące merytoryczną podstawę zlecanego badania, jak i problemy metodyczne związane z oznaczaniem danych substancji. Jak pokazuje praktyka, obecnie najczęstszym źródłem błędów podczas interpretacji wyników badań są czynniki przedlaboratoryjne dotyczące zarówno przygotowania pacjenta do badania, jak i postępowania z próbką krwi pobranej do badań. Zapewnienie właściwej jakości badań w fazie przedlaboratoryjnej (przygotowanie pacjenta, proces pobrania próbki i opisanie zlecenia) jest obowiązkiem lekarza zlecającego badanie. Zatem wiedza i doświadczenie lekarza stanowią podstawę zaufania do wyniku badania laboratoryjnego oraz prawidłowej interpretacji uzyskanych wyników.

Wiedza lekarzy praktyków o poprawnym sposobie korzystania z możliwości, jakie stwarzają dostępne badania laboratoryjne, jest – zdaniem Amerykańskiego Kolegium Patologów – jednym z elementarnych warunków podnoszenia poziomu świadczeń zdrowotnych. Według danych amerykańskich analiza akt dotyczących dochodzeń w sprawie popełnionych błędów medycznych wskazuje, że aż 60% wszystkich spraw, w których orzeczono popełnienie błędu, dotyczy niewłaściwego zastosowania badań laboratoryjnych w aktualnej sytuacji pacjenta. Określa to wagę nauczania podstaw diagnostyki laboratoryjnej studentów wydziałów lekarskich oraz istotność minimum, które pozwoli im rozumieć i stosować pojęcia współczesnej diagnostyki laboratoryjnej w praktyce.

## ŹRÓDŁA INFORMACJI O PACJENCIE I JEGO DOLEGLIWOŚCIACH

### Objawy jako podstawa rozpoznania i leczenia choroby

Od wieków, odkąd zaczęto zajmować się ratowaniem zdrowia i życia ludzi, istniał problem opisu choroby i poszukiwania środków, którymi można by ją zwalczyć. Człowiek chory – pacjent, odczuwając dolegliwości, sam podejmował decyzję o tym, kiedy jest mu potrzebna pomoc lekarza. Od lekarza oczekiwano przede wszystkim łagodzenia dolegliwości i niesienia ulgi. Stąd też lekarze kształcili się, gromadząc informacje na temat odczuwanych przez pacjentów dolegliwości i sposobów, jakimi można je łagodzić. Z czasem nauczono się różne rodzaje dolegliwości łączyć w zespoły i identyfikować jako rozmaite choroby. Choroba była więc tradycyjnie definiowana jako zespół dolegliwości, a jej leczenie sprowadzało się do działań przynoszących ulgę. Kanon wiedzy, który chorobę definiował jako opis dolegliwości czy też zespołu objawów, był podstawą nauczania medycyny dla wielu pokoleń lekarzy. Do dziś w ramach nauczania propedeutyki interny mówi się, że „chorobę definiuje się poprzez objawy – pogłębione poprzez badanie przedmiotowe, wywiad i wyniki badań dodatkowych”. Ten sposób postępowania i rozumienia choroby odpowiada tzw. konwencji objawowej, której istotę można sprowadzić do praktycznej wykładni: choroba jest wtedy, kiedy postrzegane są jej objawy.

Oczywistość konwencji objawowej buduje prosty system wzajemnego zrozumienia między pacjentem, oceniającym pracę lekarza na podstawie doraźnych skutków, jakie jego działania wywarły na odczuwane dolegliwości, a lekarzem na tej samej podstawie oceniającym trafność swego postępowania. Konwencja objawowa dobrze odpowiada sposobowi rozumienia i odczuwania choroby przez ogół ludzi i przez to jest głęboko zakorzeniona w świadomości zarówno pacjentów, jak i lekarzy.

### Ograniczenia wynikające z definiowania choroby poprzez objawy

Konwencja objawowa ma jednak oczywiste wady. Największą z tych wad jest nieprawdziwość zasady,

że brak objawów dowodzi braku choroby. Inną wadą konwencji objawowej jest to, że pacjent, zanim trafi do lekarza, musi dokonać samooceny swej sytuacji. Musi więc sam zauważyć objawy i następnie zdecydować, że jest mu potrzebna porada lekarska. Korzystanie z pomocy lekarskiej jest więc w dużej mierze określone przez subiektywne poczucie choroby pacjenta.

Aby zapoznać się z dolegliwościami odczuwanymi przez pacjenta, lekarz przeprowadza wywiad oraz używa swoich zmysłów do obserwacji i oceny aktualnego stanu chorego. Na tym etapie postępowania informacje, jakie otrzymuje lekarz, są zależne od subiektywnych odczuć pacjenta, który albo stara się objawy pomniejszać, wierząc, że nie zwiastują one poważnej choroby, albo też, pragnąc tej chorobie skutecznie zaradzić, próbuje motywować lekarza do działania przesadnymi opisami swoich cierpień. Rozpoznanie choroby jako zespołu objawów ma więc subiektywny charakter. Inną wadą konwencji objawowej jest to, że nie obejmuje ona rzeczywistych informacji o pierwotnej przyczynie dolegliwości, ponieważ wystąpienie objawów pacjent najczęściej kojarzy z różnymi, przypadkowymi zdarzeniami, niewiele mówiącymi o istocie choroby, takimi jak zaziębienie, zatrucie czy nadmierny wysiłek i „podźwignięcie” itd. Definicja choroby jako zespołu objawów nie rozstrzyga też, na czym polega pojęcie zdrowia jako przeciwieństwa choroby, a zatem nie daje odpowiedzi na zasadnicze pytanie: czy człowiek bez spostrzegalnych objawów jest człowiekiem zdrowym?

### Badanie laboratoryjne jako źródło informacji niezależnej od subiektywnych odczuć pacjenta

Szczególną cechą badań laboratoryjnych jest to, że ich wynik nie jest bezpośrednio zależny od odczuć i objawów pacjenta. Już w połowie ubiegłego stulecia zauważono, że badania mikroskopowe krwi mają zasadnicze znaczenie w rozpoznawaniu niedokrwistości, a chemiczne badania moczu umożliwiają wykrywanie utajonej choroby nerek (manifestującej się obecnością białka w moczu i charakterystycznych tworów widocznych w badaniu mikroskopowym osadu moczu). Lekarz mógł więc za pomocą badania laboratoryjnego rozpoznać chorobę bez wyraźnych objawów lub potwierdzić diagnozę opartą na przesłankach objawowych. Spowodowało to, że panel

badan laboratoryjnych poszerzał się systematycznie o testy chemiczne krwi, które obejmowały oznaczanie barwników żółciowych w celu potwierdzenia rozpoznania żółtaczki, oznaczanie glukozy we krwi w celu rozpoznania cukrzycy i oznaczanie azotu związanego z białkiem i azotu poza białkami w celu rozpoznania choroby nerek. W miarę rozwoju poszczególnych metod zaczęto oznaczać też stężenia kwasu moczowego, fosforanów i kilku innych prostych związków chemicznych występujących we krwi (później w surowicy krwi). We wczesnym okresie rozwoju chemii klinicznej, przy ograniczonych możliwościach ilościowej oceny stężeń badanych substancji, badania laboratoryjne pozwalały na wykrycie dopiero wyraźnych zmian w składzie chemicznym krwi i moczu. Tradycyjnie przyjmowano więc, że rozpoznanie choroby odbywa się na podstawie objawów, a badania laboratoryjne pełnią rolę dodatkowego argumentu potwierdzającego diagnozę.

Badania laboratoryjne we wczesnym okresie rozwoju chemii klinicznej wykonywano w pełnej krwi lub w surowicy, dostosowując klasyczne metody chemii analitycznej do specyfiki badanego materiału. Wiązało się to z drastyczną modyfikacją własności badanej próbki (precypitacja białek za pomocą silnych kwasów, gotowanie, sączenie itd.). W tak zmodyfikowanych próbkach oznaczano stężenia substancji mineralnych (soli metali alkalicznych: chlorków, wodorowęglanów, fosforanów), a także prostych związków organicznych (glukozy, kwasu moczowego, bilirubiny, azotu związanego w związkach organicznych). Ten sposób wykonywania badań laboratoryjnych istotnie przyczynił się do rozwoju diagnostyki i monitorowania przebiegu żółtaczek, cukrzycy, zespołu nerczycowego i niewydolności nerek, dny i kilku innych chorób, które przebiegają z łatwo uchwytными zmianami w składzie chemicznym krwi i moczu. Obserwowane zmiany powstają w wyniku znacznego upośledzenia czynności narządów kontrolujących homeostazę płynów ustrojowych i ich wystąpienie zwykle źle rokowało dla pacjenta. Zatem istotną informacją, jaką uzyskiwano na podstawie wyników badań laboratoryjnych, była informacja o zaawansowaniu choroby i o rokowaniu. Ujemne wyniki testów chemicznych u osoby z rozpoznaną chorobą (np. normalny wynik azotu pozabiałkowego u chorego na nerki lub brak cukru w moczu u chorego na cukrzycę) oznaczały względnie dobre rokowanie.

Koncepcja zmian homeostazy chemicznej odegrała ważną rolę w formułowaniu podstaw diagnostyki laboratoryjnej. Nie tłumaczyła jednak, dlaczego obok mocznicy czy żółtaczki, które można było potwierdzić i opisać za pomocą charakterystycznych zmian chemicznych występujących we krwi, wiele innych chorób, w tym tak często występujących, jak nowotwory, choroby serca i naczyń krwionośnych, przebiega bez wyraźnych patologicznych zmian w składzie chemicznym krwi, moczu czy innych płynów. Zatem kontrola parametrów chemicznej homeostazy krwi nie dostarcza pełni informacji na temat toczących się procesów chorobowych.

## Narządowa definicja choroby

W latach czterdziestych ubiegłego wieku zauważono, że w wielu przypadkach badania sekcyjne osób, uważanych za ogólnie zdrowe i niedeklarujących wcześniej żadnych objawów, które zmarły w wyniku urazów (komunikacyjnych i innych), wykazały występowanie w różnych narządach zmian struktury świadczących o rozwijającej się patologii, mogącej już teraz lub w przewidywalnej przyszłości spowodować dolegliwości i ewentualnie zgon. Na tej podstawie patolodzy amerykańscy wprowadzili do praktyki klinicznej tzw. narządową definicję choroby, która mówiła, że „choroba jest to strukturalnie zdefiniowane uszkodzenie narządu”. Tak sformułowana definicja nie wymagała do rozpoznania choroby stwierdzenia żadnych szczególnych objawów. Podstawą miał być natomiast opis struktury narządu.

Wadą narządowej definicji choroby było to, że lekarze w praktyce, badając pacjentów, najczęściej nie mieli możliwości wglądu w strukturę bez naruszania integralności tego narządu (np. poprzez badanie biopsyjne). Nowym celem laboratoryjnej diagnostyki klinicznej stało się zatem poszukiwanie sposobu rozpoznania choroby definiowanej jako uszkodzenie narządu za pomocą badań laboratoryjnych krwi i moczu. Uważano, że zmiany strukturalne związane z uszkodzeniami narządów muszą prowadzić do zmian składu białek krwi lub moczu wynikających ze zwyrodnienia i martwicy pewnej liczby komórek chorego narządu. Badania oparte na takich zmianach już były wcześniej znane, np. tzw. test na obecność diastazy i amylazy w moczu chorych z ostrym zapaleniem trzustki lub wzrost aktywności fosfatazy alkalicznej we krwi chorych na żółtaczkę

spowodowaną niedrożnością dróg żółciowych bądź z cholestazą spowodowaną przez inne przyczyny. Równocześnie w diagnostyce narządowej zaczęto wykorzystywać różne techniki, za pomocą których możliwe stało się obrazowanie struktury poszczególnych narządów i czynnościowa ocena ich funkcji. Obecnie w opisie stanu badanego narządu techniki obrazowe, próby czynnościowe i badania laboratoryjne uzupełniają się nawzajem. Często informacje uzyskane w wyniku badania laboratoryjnego i obrazowego są wskazaniem do wykonania biopsyjnego badania narządu, które jest podstawą ostatecznego rozpoznania i wdrożenia leczenia. W praktyce jednak mniej obciążające chorego i zwykle łatwiejsze do wykonania badania laboratoryjne są pierwszym etapem eliminacji w procesie kwalifikacji do badań narządowych, które nie tylko mogą być uciążliwe dla chorego, lecz także często wymagają użycia specjalistycznej aparatury diagnostycznej i są znacznie droższe.

- **Koncepcja pośredniej biopsji biochemicznej**

Z początkiem lat pięćdziesiątych ubiegłego wieku zwrócono uwagę, że każdy proces chorobowy zachodzący w narządzie (zapalenie, niedokrwienie, niedotlenienie, uraz itp.) prowadzi do wydostawania się na zewnątrz z uszkodzonych komórek białek enzymatycznych charakterystycznych dla tkanki danego narządu. Skład wydzielonych substratów i białek jest adekwatny do funkcji, jaką pełniła uszkodzona komórka. Tak sformułowana koncepcja pośredniej biopsji biochemicznej zwróciła uwagę na możliwość oceny zmian chorobowych zachodzących w narządach poprzez zmiany aktywności enzymów w osoczu (surowicy). Charakterystyczne dla danego narządu enzymy nazwano enzymatycznym profilem narządowym. Między obrazem zmian strukturalnych w uszkodzonym narządzie a składem wydzielonych enzymów występuje charakterystyczna współzależność, dzięki której, badając wybrane enzymy we krwi, można z wystarczającym przybliżeniem określić rodzaj uszkodzenia w narządzie. Badanie biochemiczne może więc w pewnym stopniu zastąpić bezpośrednie badanie biopsyjne.

- **Markery uszkodzeń narządowych**

Możliwość rozpoznania i oceny uszkodzeń narządowych za pomocą badań chemicznych krwi, moczu (lub innych materiałów) spowodowała zapo-

trzebowanie na oznaczanie substancji pełniących rolę wskaźników (markerów) uszkodzenia różnych tkanek. W tej grupie najważniejszą rolę odgrywają narządowo swoiste białka, w tym enzymy związane z charakterystyczną funkcją zwane markerami uszkodzeń narządowych, których obecność w płynach biologicznych (chłonka, krew, płyn mózgowo-rdzeniowy) i moczu świadczy o uszkodzeniu danego narządu. Niewielkie uszkodzenie narządu zwykle nie powoduje istotnych zakłóceń jego funkcji, ale pojawienie się markera narządowego w surowicy jest zawsze wyraźnym sygnałem, że nastąpiło uszkodzenie struktury narządu. Pojawienie się lub zmiana stężenia markerów najczęściej znacznie wyprzedzają objawy choroby oraz te zmiany składu chemicznego krwi, które są spowodowane upośledzeniem funkcji narządu. Z koncepcją pośredniej biopsji biochemicznej, opartej na oznaczaniu enzymów jako markerów uszkodzenia narządów, wiąże się nazwisko Feliksa Wróblewskiego, polskiego biochemika pracującego w latach 1950–1965 w Instytucie Badań Nowotworowych Sloan Kettering w Nowym Jorku. W 1954 r. Carmen, Wróblewski i Ledue zauważyli, że u tych chorych z bólami wieńcowymi, u których dochodzi do zawału serca, po upływie około jednej doby od wystąpienia bólów następuje charakterystyczny wzrost aktywności enzymów: dehydrogenazy mleczanowej (LDH) i aminotransferazy asparaginianowej (AST). Źródłem tych enzymów jest uszkodzony przez niedokrwienie mięsień sercowy. W ten sposób enzymy LDH i AST stały się pierwszymi uznanymi markerami uszkodzenia mięśnia sercowego u osób z uporczywymi bólami wieńcowymi.

Koncepcja pośredniej biopsji biochemicznej znalazła szerokie zastosowanie, zwłaszcza w tych przypadkach, kiedy stwierdzano pewne charakterystyczne objawy ukierunkowujące postępowanie diagnostyczne (np. ból wieńcowy u osób z dusznicą bolesną i z zawałem serca lub bóle w jamie brzusznej i podwyższona temperatura u osób z ostrym zapaleniem trzustki).

## Badania laboratoryjne w wykrywaniu czynników ryzyka

Markery uszkodzeń narządowych nie nadają się do wczesnego rozpoznania i monitorowania przebiegu przewlekłych chorób metabolicznych, sta-

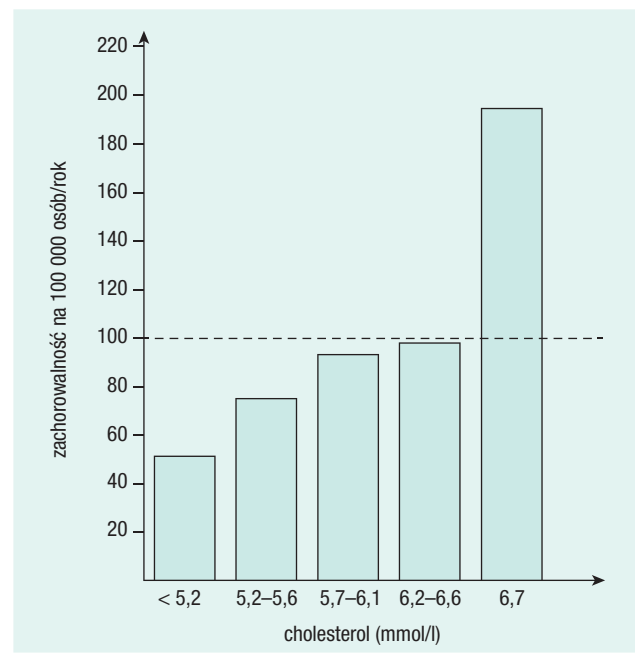


nowiących wspólnie najczęstszą przyczynę zachorowań i zgonów. Jak wskazują badania epidemiologiczne, analizujące przyczyny zachorowalności i umieralności, co najmniej 60% wszystkich zachorowań i zgonów jest skorelowanych z takimi czynnikami, jak wiek, płeć i waga człowieka, przebyte wcześniej choroby i choroby najbliższych krewnych. Później listę tę poszerzono o inne czynniki, np. tryb życia, rodzaj wykonywanej pracy, stosowanie używek (zwłaszcza palenie papierosów i picie alkoholu), predyspozycja genetyczna. Wreszcie zwrócono uwagę na związek zwiększonej umieralności z nadciśnieniem, a także z przewlekłymi chorobami metabolicznymi, takimi jak cukrzyca, miażdżycy czy dna. Czynniki korelujące ze zwiększonym prawdopodobieństwem wystąpienia określonej choroby nazywamy czynnikami ryzyka choroby. Na przykład stwierdzono, że stężenie cholesterolu w osoczu wyższe niż 4,8 mmol/l jest czynnikiem ryzyka przyspieszonego rozwoju miażdżycy, natomiast obniżenie spożycia żelaza w pokarmach (diety jarskie) jest czynnikiem ryzyka niedokrwistości. Znając czynniki ryzyka u człowieka w określonym wieku bez dolegliwości, można określić prawdopodobieństwo jego zachorowania i/lub zgonu z powodu danej choroby w określonym przedziale czasu.

Czynniki ryzyka można podzielić na wrodzone, niemodyfikowalne, takie jak wiek, płeć, uwarunkowania genetyczne, na które pacjent nie ma wpływu, oraz na modyfikowalne, to znaczy takie, których występowanie można wyeliminować (np. palenie tytoniu, siedzący tryb życia) lub ograniczyć poprzez stosowanie odpowiednich procedur zapobiegawczych. Już w latach siedemdziesiątych XX wieku udowodniono, że poprzez eliminację i ograniczenie modyfikowalnych czynników ryzyka można zmniejszyć prawdopodobieństwo przedwczesnego wystąpienia choroby. Szczególnie zwrócono uwagę, że zaprzestanie palenia tytoniu, skuteczne leczenie nadciśnienia tętniczego oraz obniżenie stężenia cholesterolu w krwi poniżej 4,8 mmol/l istotnie zmniejsza 5-letnie i 10-letnie ryzyko wystąpienia niedokrwiennej choroby serca i naczyń mózgowych. Czynniki ryzyka można również podzielić na pierwotne i wtórne. Do pierwotnych czynników ryzyka naczyniowej choroby serca można zaliczyć rodzinną hipercholesterolemię lub wrodzoną nadkrzepliwość krwi. Wtórne czynniki ryzyka są związane z obecnością innej przewlekłej choroby, na przykład cu-

krzycy. Wiadomo, że cukrzyca, zwłaszcza źle kontrolowana, manifestująca się wysokim poziomem średniej glikemii, jest dodatkowym silnym czynnikiem ryzyka choroby naczyniowej serca i mózgu. Podobnie silnym czynnikiem ryzyka naczyniowej choroby serca i mózgu jest tzw. łagodna niewydolność nerek, manifestująca się spadkiem filtracji kłębuszkowej w nerkach o około połowę.

W ocenie znaczenia czynników ryzyka dla zachorowalności i umieralności konieczne jest ustalenie krytycznych wartości stężeń, powyżej (lub poniżej) których poszczególne metabolity stają się czynnikami ryzyka określonych chorób (ryc. 1.1). Zatem do rozpoznania czynników ryzyka choroby u pacjenta konieczne jest wykonanie określonych badań laboratoryjnych (tab. 1.1). Dlatego kontrola występowania czynników ryzyka, a zwłaszcza ich konstelacji jest jedną z najważniejszych przesłanek wykonywania badań laboratoryjnych. Określanie grupy osób, u których badania należy wykonać (tzw. grupy ryzyka), rodzaju substancji, jakie mają być badane, i czasu, kiedy zalecone badania należy wykonywać, jest domeną medycyny zapobiegawczej (prewencyjnej).



**Ryc. 1.1.** Zachorowalność na zawał serca u ludzi (kobiet i mężczyzn) z określonym stężeniem cholesterolu w surowicy (według P. Wilding, A. Bailey 1978).

# DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA

z elementami biochemii klinicznej

Czwarte wydanie *Diagnostyki laboratoryjnej z elementami biochemii klinicznej* jest kontynuacją naszego zamierzenia, którym było stworzenie podręcznika zarówno dla osób studiujących medycynę i analitykę medyczną, jak i diagnostów laboratoryjnych oraz zainteresowanych lekarzy praktyków. Nowe wydanie znacznie różni się od poprzedniej wersji, co odzwierciedla dynamiczny postęp wiedzy medycznej i towarzyszącej jej medycyny laboratoryjnej.

Treść podręcznika została zaktualizowana i poszerzona o opis nowych technologii i możliwości oraz zalecenia praktyki klinicznej dotyczące diagno-

styki laboratoryjnej. Opracowując materiał staraliśmy się uwzględnić zakres wiedzy niezbędny dla osób przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego z medycznej diagnostyki laboratoryjnej oraz przydatny w codziennej praktyce lekarskiej.

Mamy nadzieję, że obecne wydanie *Diagnostyki laboratoryjnej z elementami biochemii klinicznej* spełni te zadania i stanie się niezbędną pomocą dla adeptów szeroko pojętych nauk medycznych w szkoleniu i pracy.

Z przedmowy

