

## Tematikus összeállítás

# ÚJ TÁVLATOK AZ ENDOKRINOLÓGIÁBAN

## NEW HORIZONS IN ENDOCRINOLOGY

VENDÉGSZERKESZTŐ: IGAZ PÉTER

### BEVEZETŐ

### INTRODUCTION

Igaz Péter

MD, PhD, az MTA doktora, tanszékvezető egyetemi tanár,  
Semmelweis Egyetem Általános Orvosi Kar Belgyógyászati és Onkológiai Klinika Endokrinológiai Tanszék, Budapest  
igaz.peter@med.semmelweis-univ.hu

Az endokrinológia a hormonok tudománya. A hormonok olyan szabályozó molekulák, amelyeket hormontermelő sejtek vagy szervek termelnek, és a kiindulási helyüktől akár távoli szervek, szövetek működését képesek befolyásolni. A hormonok a többsejtű szervezetek jellemzői, így mind állatokban, mind növényekben fontos szerepet játszanak. Gerinces állatokban, így az emberben is, a hormonokat a vérkeringés szállítja el a célállomásukhoz, ahol receptoraikhoz (jelfogóikhoz) kötődnek, és különböző jelátviteli utakat kapcsolnak be, ami változatos hatásokhoz vezet.

Az endokrinológia rendkívül összetett tudomány. Nagyon sokféle hormon ismert, amelyek számtalan élettani folyamatot befolyásolnak. E témakör részletes bemutatása e szám öt cikkében nyilvánvalóan nem lehetséges, ezért cikkeinkkel mint szemelvényekkel igyekszünk bemutatni az endokrinológia varázslatos világát. Mind az elméleti, mind a klinikai endokrinológia területéről mutatunk érdekességeket.

A cikkek természetesen a vendégszerkesztő érdeklődési köréhez kapcsolódnak, azaz a molekuláris endokrinológia, a genetika, az endokrin daganatok és a nem kódoló RNS-ek témaköréhez. A cikkek közül hármát korábbi PhD-hallgatóimmal (Tömböl Zsófia, Perge Pál és Decmann Ábel) írtam, míg a genetikai vizsgálatok utóbbi időben megfigyelhető jelentős fokú fejlődését Patócs Attila

kollégám mutatja be a laboratórium szemszögéből. Az endokrin daganatok kezelésének egy friss fejezetét felkérésemre a nukleáris medicina szakértője, Garai Ildikó a Debreceni Egyetemről mutatja be.

A hormonok fontos szerepet játszanak a homeosztázisban, a szervezet egyensúlyi állapotának fenntartásában. A homeosztázis a szervezet szüntelenül változó külső és belső körülményekhez való alkalmazkodási képességét jelenti, amellyel az élőlények önmaguk viszonylagos biológiai stabilitását biztosítják. A belső állandóság dinamikusan változó állapot, a szervezetet érő külső hatások élettani körülmények között ellentétes irányú ellenregulációs mechanizmusokat váltanak ki.

Az emberben több száz különböző hormon ismert, amelyek között molekuláris természetüket tekintve vannak aminosav-származékok, néhány aminosavból álló peptidek, összetett fehérjék és szteroidhormonok is. A hormonok hiánya vagy túltermelődése többféle endokrin betegséget okoz, azonban a több száz ismert hormonból viszonylag kevés az, amely klinikailag jelentős betegséggel kapcsolatba hozható.

Vannak olyan hormonok, amelyeket régóta ismerünk anélkül, hogy pontos biológiai jelentőségükkel tisztában lennénk. Ezek között az agyalapi mirigy, a hormonrendszer fő szabályozó mirigyének hátsó lebenyéből felszabaduló, de a köztiagy (hipotalamusz) által termelt és csak ott raktározott oxitocin az egyik legérdekesebb. Az oxitocin újabb ismereteink szerint a társas kapcsolatok és a nemi működés egyik fontos szabályozója számos más hatása mellett. Bár szintén régóta ismert, a pajzsmirigy kalcitonin hormonjának jelentőségéről keveset tudunk, sőt az is valószínű, hogy emberben nem életfontosságú hormonnál van szó, ami viszont a tengeri halakban a vér kalciumszintjének fenntartásában alapvető jelentőségű. Érdekes módon a mellékvesekéreg legnagyobb mennyiségben termelt hormonjáról, a dehidroepiandrosteronról sem tudjuk pontos jelentőségét. Első cikkünkben e három hormon jellegzetességeit mutatjuk be az új kutatási eredmények tükrében.

Az összeállítás második cikkében egy érdekes hipotézist mutatunk be, amely a hormonfogalom bővülését jelentheti. Az utóbbi évek vizsgálataiból ugyanis kiderült, hogy a génkifejeződés szabályozásában fontos, nem kódoló RNS- (ribonukleinsav-) molekulák (főként a mikroRNS-ek) a sejtekből kikerülnek a testfolyadékokba, és a vérárammal távoli helyekre eljutva, belépve az ott lévő sejtekbe, azok működését befolyásolhatják. Ezek szerint hormonokként viselkedhetnek. Ez a jelenség még elsősorban kísérleti megfigyeléseken alapul, és nem tudjuk, hogy élettani jelentősége mekkora, de vannak érdekes adatok arra, hogy például az anyatej mikroRNS-ei az újszülöttbe jutva hatásokat fejthetnek ki.

Az endokrin daganatok és molekuláris jellemzőik mindig is kutatásaim és érdeklődésem középpontjában álltak. Az utóbbi években a molekuláris diagnosztika óriási fejlődésen ment keresztül, a nagy áteresztő képességű módszerek, így az újgenerációs szekvenálási technikák megjelenése forradalmi változásokat oko-

zott. Ez az endokrin daganatok területét sem hagyta érintetlenül, és az utóbbi időben számos új molekuláris eltérésre derült fény. Patócs Attila cikkében e kérdéskört mutatja be.

Az endokrin daganatok, sőt az összes emberi daganatot tekintve is különleges a feokromocitóma. Ez a daganat, amely a mellékvesevelőből vagy a környéki idegrendszer úgynevezett paraganglionjaiból indul ki, a legmagasabb öröklődési arányt mutatja az emberi daganatok között. Az összes feokromocitóma/paraganglióma legalább 40%-a a szervezet összes sejtjében jelen lévő öröklődő csírasejtes mutációk következménye, amelyek kb. száz génben fordulnak elő. Szintén különleges e daganattípus azért, mert ez volt az első olyan daganat, amely a sejtek energiagyárának, a mitokondriumnak a működésében szerepet játszó fehérjéket kódoló gének mutációival volt kapcsolatba hozható. Érdekes daganatszindrómák hajlamosítanak kialakulására, és a kialakulás molekuláris útjainak megértésével új kezelési lehetőségek is megnyíltak. Fontos klinikai jellemzője, hogy jelenleg nincs olyan módszer, amellyel a feokromocitóma áttétképző hajlama jelezhető lenne. Cikkünk e három fő különlegességét mutatja be.

A feokromocitóma/paraganglióma a neuroendokrin daganatok egyik formája, és a neuroendokrin daganatok diagnosztikájában és kezelésében alkalmazható új lehetőségeket tárgyalja gyűjteményünk ötödik cikke, amelyeket e téma szakértője, Garai Ildikó foglalt össze. Ebben a teranosztikum fogalmát mutatjuk be, amely olyan molekulát jelent, ami mind diagnosztikai, mind terápiás célra alkalmazható. Az izotópkezeléssel is foglalkozó nukleáris medicina az endokrin daganatok kezelésében mind nagyobb szerepet játszik, és a neuroendokrin daganatok nagy fokú szomatosztatin receptor kifejezése következtében e szomatosztatin analóg teranosztikumok új távlatokat nyitottak ezek terápiájában.

Remélem, hogy cikkeink felkeltették érdeklődésüket e téma iránt, és bepillantást engednek az endokrinológia elméletének és klinikumának varázslatos világába.