

Literatura

1. Kim K. R., Kwon Y., Joung J. Y., Kim A. S., Ayala A., Ro J. Y.: True Hermaphroditism and Mixed Gonadal Dysgenesis in Young Children: A Clinicopathologic Study of 10 Cases. *Mod. Pathol.*, 15, 2002, 1013–1019
2. Levin H. S.: Nonneoplastic diseases of the testis. In: Sternberg S. S. (ed.): *Diagnostic surgical pathology*. 3rd edition. Lippincott, Williams & Wilkins, Philadelphia. Chapter 46. 1999, 1943–1971
3. Lisá L., Hořejší J., Goetz P., Zuntová A., Dvořák P.: Gonadální dysgeneze. *Česk. Pediatr.*, 45, 1990, 520–522
4. Motlík K., Zuntová A.: Gonocytomy – dysgerminom a gonadoblastom. (Novotvary ovaria u dětí a mladistvých I). *Česk. Patol.*, 9, 1973, 14–22
5. Nogales F., Talerman A., Kubik-Huch R. A., Tavassoli F. A., Devouassoux-Shiheboran M.: Germ cell tumours. In: Tavassoli F. A., Devilee P. (ed.): *Pathology and Genetics of Tumours of the Breast and Female Genital Organs*. World Health Organization Classification of Tumours. IARC Press Lyon. Chapter 2, 2003, 113–202
6. Radakovic B., Jukic S., Bukovic D., Ljubojevic N., Čima I.: Morphology of Gonads in Pure XY Gonadal Dysgenesis. *Coll. Antropol.*, 23, 1999, 203–211
7. Robboy S. J., Bentley R. C., Russel P.: Embryology of the female genital tract and disorders of abnormal sexual development. In: Kurman R. J. (ed.): *Blaustein's pathology of the female genital tract*. Springer-Verlag, New York, Berlin, Heidelberg. 5th edition. 2002, 3–36
8. Scully R. E.: Gonadoblastoma. A review of 74 cases. *Cancer*, 25, 1970, 138–142
9. Scully R. E., Young R. H., Clement P. B.: Germ cell tumors: General features and primitive forms. Teratomas (Excluding monodermal). Monodermal teratomas. Mixed germ cell-sex cord stromal tumors. Tumors and tumor-like lesions associated with abnormal sexual development. In: Rosai J. (ed.): *Atlas of tumor pathology. Tumors of the ovary, maldeveloped gonads, fallopian tube and broad ligament*. Chapter 13, 14, 15, 16, 21. Published by the Armed Forces Institute of Pathology, Washington, D.C. 1998, third series, fascicle 23, 239–312, 399–408

10. Talerman A.: Germ cell tumor of the ovary. In: Kurman R. J. (ed.): Blaustein's pathology of the female genital tract. Chapter 20. Springer-Verlag, New York, Berlin, Heidelberg. 5th edition. 2002, 967–1034
11. Talerman A., van der Harten J. J.: A mixed germ cell-sex cord stroma tumor of the ovary associated with isosexual precocious puberty in normal girls. *Cancer*, 40, 1977, 889–894
12. Ulbright T. M., Roth L. M.: Testicular and paratesticular tumors. In: Sternberg S. S. (ed.): Diagnostic surgical pathology. 3rd edition. Lippincott, Williams & Wilkins, Philadelphia, Chapter 47. 1999, 1973–2033
13. Young R. H., Clement P. B., Scully R. E.: The ovary. In: Sternberg S. S. (ed.): Diagnostic surgical pathology. 3rd edition. Lippincott, Williams & Wilkins, Philadelphia, Chapter 54. 1999, 2307–2394
14. Zuntová A., Motlík K., Hořejší J., Eckschlager T.: Mixed germ cell-sex cord stromal tumor with heterologous structures. *Int. J. Gynecol. Pathol.*, 11, 1992, 227–233
15. Zuntová A., Motlík K., Hořejší J., Weinreb M.: Ovariální nádor se strukturami gonadoblastomu, dysgerminomu a choriokarcinomu. *Česk. Patol.*, 28, 1992, 175–181

Seznam obrázků

Poruchy gonád na genetickém podkladě / Lidka Lisá

Obr. 1: Kultovní soška hermafrodita

Obr. 2: Lymfedémy u novorozené dívky s Turnerovým syndromem – celkový pohled

Obr. 3: Lymfedémy u novorozené dívky s Turnerovým syndromem

Obr. 4: Pětiletá dívka s Turnerovým syndromem (45 X/46 XX) s nenápadnými klinickými znaky

Obr. 5 a 6: Sedmiletá dívka s Turnerovým syndromem (45 X) s typickými klinickými znaky

Obr. 7: Osmiletá dívka s Turnerovým syndromem a typickou kostrou (růst horizontálním směrem)

Obr. 8: Čtyřletá dívka s Turnerovým syndromem a typickými znaky

Obr. 9: Dívka s výraznými klinickými znaky Turnerova syndromu

Obr. 10: Detail širokého, krátkého krku a nízko nasedající vlasové linie u pacientky s Turnerovým syndromem

Obr. 11: Jedenáctiletá dívka s karyotypem 45 X a typickými znaky Turnerova syndromu

Obr. 12: Pacientka s čistou gonadální dysgenezí s karyotypem 46 XY ve věku 13,5 roku

Obr. 13: Chlapec ve věku 4,5 roku s laboratorně prokázanou poruchou 5 α -reduktázy a nedostatečnou virilizací zevního genitálu

Obr. 14: Dívka se smíšenou gonadální dysgenezí (45 X/46 XY) a obojetným zevním genitálem

Obr. 15: Chlapec se smíšenou gonadální dysgenezí s mozaikou a hypospadií

Obr. 16: Zevní genitál u chlapce s pravým hermafroditismem (46 XX/46 XY)

Obr. 17: Osmiletý chlapec s Klinefelterovým syndromem

Obr. 18: Celkový pohled na chlapce s karpomelickou dysplazií

Obr. 19: Detail zevního genitálu u chlapce s WAGR syndromem

Obr. 20: Dívka s celkovou androgenní insenzitivitou (CAIS, 46 XY)

Obr. 21: Detail zevního genitálu u dívky s částečnou androgenní insenzitivitou (PAIS, 46 XY)

- Graf 1:** Časné stádium diferenciacie pohlaví
Graf 2: Genetické ovlivnění časné diferenciacie pohlaví
Graf 3: Důležitá část genů – HMG box
Graf 4: Vývoj vnitřního a zevního genitálu u mužů a žen
Graf 5: Vývoj zevního genitálu u mužů a žen
Graf 6: Struktura SHOX genu
Graf 7: Struktura genu pro androgenní receptory
Graf 8: Vývoj vnitřního genitálu u androgenní insenzitivity
Graf 9: Rankeho graf růstové rychlosti u dívek s Turnerovým syndromem

Poruchy gonadálního a pohlavního vývoje – gonadální dysgeneze v důsledku genetické mutace / Eva Seemanová

- Obr. 1:** Perineální hypospadié a prázdné skrotum u chlapce s MTM-1 mikrodelečním syndromem
Obr. 2: Kojenec se syndromem Prader-Williho – zaznamenej hypogenitalismus
Obr. 3: Malformace genitálu u chlapce s duplikací krátkého raménka chromozómu 1
Obr. 4: Malformace genitálu u chlapce se Smith-Lemli-Opitzovým syndromem – penilní hypospadié, poporodní, hypogenitalismus v batolecím věku
Obr. 5: Genitál s prázdným skrotem, ale velkým penisem u chlapce s Donohueho leprechaunismem
Obr. 6: Muž s Rüdigerovým syndromem – kratší postava, lipodystrofie, hypogenitalismus
Obr. 7: Genitál s hypertrofií klitorisu a ložisky acanthosis nigricans u děvčátka s Berardinelli-Seipovým syndromem, polycystická ovaria nejsou ukázána
Obr. 8: Kojenec se syndromem Seemanové III – hypogenitalismus
Obr. 9: Sedmnáctileté děvče s Nijmegen breakage syndromem – infantilismus bez známek pohlavního zrání

Morfologie poruch vývoje gonád na genetickém podkladě a nádory těchto gonád / Anna Zuntová

- Obr. 1:** Čistá gonadální dysgeneze: proužkovitá gonáda bez primordiálních folikulů s přítomností hilových buněk (šipka). Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 100×.
Obr. 2: Čistá gonadální dysgeneze: proužkovitá gonáda bez primordiálních folikulů. Ve stromatu inkluzní cysty. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 100×.

- Obr. 3:** Smíšená gonadální dysgeneze: varle s atrofií při kryptorchismu. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 200×.
- Obr. 4:** Smíšená gonadální dysgeneze: proužkovitá gonáda-testis. V oblasti kortexu gonády, kde stroma vykazuje ovariální diferenciaci, nacházíme corpus albicans a skupinu semenotvorných tubulů. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 100×.
- Obr. 5:** Gonadoblastom: nezralé buňky Sertoliho nebo granulózové obklopují germinální buňky buď jednotlivě nebo ve skupinách a dále obklopují prostory vyplněné eozinofilním materiálem charakteru materiálu bazálních membrán. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 200×.
- Obr. 6:** Dysgerminom: nádorové buňky jsou uspořádané inzulárně, ve stromatu jsou lymfocytární infiltráty. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 200×.
- Obr. 7:** Nádor ze žloutkového váčku: retikulární uspořádání buněk, které se mísí s mikrocystickými a makrocystickými strukturami; četná hyalinní eozinofilní tělíška. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 200×.
- Obr. 8:** Nádor ze žloutkového váčku: Schillerova-Duvalova formace. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 400×.
- Obr. 9:** Non-gestační choriokarcinom: nádorové buňky cytotrofoblastu a intermediárního trofoblastu. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 200×.
- Obr. 10:** Syndrom testikulární feminizace: nezralé semenotvorné tubuly bez spermatogeneze. Leydigovy buňky jsou přítomné v intersticiu. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 100×.
- Obr. 11:** Syndrom testikulární feminizace: adenom ze Sertoliho buněk. Barveno hematoxylinem-eozinem, originální zvětšení 100×.