

---

# Obsah

## Poruchy gonád na genetickém podkladě / Lidka Lisá

<b>1 Úvod</b> .....	<b>11</b>
<b>2 Historie</b> .....	<b>14</b>
<b>3 Embryologie</b> .....	<b>15</b>
<b>4 Fenotyp pacientů bez přítomnosti Y chromozómu v jejich genotypu</b> .....	<b>28</b>
4.1 Turnerův syndrom.....	28
4.1.1 Genetika .....	28
4.1.2 Klinické projevy .....	29
4.1.3 Léčba.....	34
4.1.3.1 Vedlejší následky léčby růstovým hormonem .....	36
4.1.4 Kasuistiky.....	37
4.2 Méně časté příčiny změn fenotypu pacientů bez přítomnosti Y chromozómu v jejich genotypu.....	42
<b>5 Poruchy pohlavní diferenciaci s přítomností Y chromozómu</b> .....	<b>43</b>
5.1 Syndrom Noonanové .....	43
5.2 Čistá gonadální dysgeneze – Swyerův syndrom .....	43
5.2.1 Kasuistika.....	46
5.3 Obojetný zevní genitál .....	47
5.3.1 Porucha gonadální steroidogeneze .....	47
5.3.2 Deficit 5 $\alpha$ -reduktázy .....	48
5.3.2.1 Kasuistika .....	49
5.3.3 Deficit aromatázy .....	49
5.3.4 Smíšená gonadální dysgeneze.....	50
5.3.4.1 Kasuistika .....	51
5.3.5 Pravý hermafroditismus .....	53
5.3.5.1 Kasuistika .....	53
<b>6 Nadměrný počet chromozómů</b> .....	<b>55</b>
6.1 Klinefelterův syndrom .....	55
6.1.1 Kasuistika.....	56
<b>7 Hypogonitalismus a hypogonadismus</b> .....	<b>57</b>

<b>8 Genové mutace</b> .....	<b>58</b>
8.1 Kampomelická dysplazie .....	58
8.1.1 Kasuistika .....	58
8.2 Denys-Drashův syndrom, WAGR syndrom .....	59
8.2.1 Kasuistika .....	60
8.3 Další mutace .....	61
<b>9 Nesestouplá testes</b> .....	<b>62</b>
9.1 Léčba .....	65
<b>10 Receptorové poruchy</b> .....	<b>67</b>
10.1 Úplná androgenní insenzitivita .....	68
10.1.1 Kasuistika .....	69
10.2 Částečná androgenní insenzitivita .....	70
10.3 Gonadotropinové receptory .....	73
<b>11 Diagnostika a léčba</b> .....	<b>75</b>
<b>12 Gonadální tumory</b> .....	<b>77</b>
<b>13 Závěr</b> .....	<b>78</b>
 <b>Literatura</b> .....	 <b>85</b>

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

<b>1 Úvod</b> .....	<b>97</b>
<b>2 Morfologické poruchy vývoje gonád různé genetické etiologie</b> .....	<b>99</b>
2.1 Chromozomální mutace .....	99
2.1.1 Aberace gonozómů .....	99
2.1.1.1 Turnerův syndrom .....	99
2.1.1.2 Triple X syndrom .....	101
2.1.1.3 Klinefelterův syndrom .....	101
2.1.1.4 Double XXYY .....	102
2.1.1.5 Reverzní pohlaví .....	103
2.1.1.6 Mužský pseudohermafroditismus .....	103
2.1.1.7 Mikrodelece regionu Xp22.3 .....	103
2.1.2 Autozomální aberace .....	104
2.1.2.1 Numerické autozomální aberace .....	104
2.1.2.2 Strukturální aberace autozómů .....	105
<b>3 Enzymatické defekty v biosynéze steroidních hormonů</b> .....	<b>107</b>

---

<b>4 Poruchy receptorů steroidních hormonů</b> .....	<b>110</b>
4.1 Poruchy receptorů pro testosteron.....	110
4.2 Poruchy receptorů pro FSH, LH a LHRH.....	111
4.3 Sekundární hyperaldosteronismus .....	111
<b>5 Morfologické vady a funkční poruchy genitálu jako příznak genetických syndromů</b> .....	<b>114</b>
5.1 Dysgeneze gonád.....	114
5.2 Funkční poruchy.....	115
<b>Literatura</b> .....	<b>119</b>

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

<b>1 Gonadální dysgeneze</b> .....	<b>123</b>
1.1 Nádory dysgenetických gonád.....	124
<b>2 Pravý hermafroditismus</b> .....	<b>130</b>
2.1 Nádory vyskytující se u pravých hermafroditů .....	130
<b>3 Klinefelterův syndrom</b> .....	<b>131</b>
3.1 Nádory při Klinefelterově syndromu .....	131
<b>4 Syndrom testikulární feminizace (androgen insensitivity syndrom)</b> .....	<b>132</b>
4.1 Nádory testes při syndromu testikulární feminizace.....	133
<b>Literatura</b> .....	<b>135</b>

<b>Seznam obrázků</b> .....	<b>137</b>
<b>Rejstřík</b> .....	<b>140</b>