

Obsah

1 Úvod	7
2 Historie	9
3 Vývoj kůry nadledvin	11
4 Funkce kůry nadledvin	15
4.1 Steroidogeneze	17
4.2 Řízení činnosti adrenální kůry	19
4.3 Klinický obraz	21
5 21-hydroxyláza (21-OH) a její deficit	23
5.1 Klinické projevy	24
5.1.1 Solná forma	24
5.1.2 Genetika	25
5.1.3 Organogeneze	27
5.1.4 Růst	30
5.1.5 Pohlavní vývoj	34
5.1.6 Tumory.....	34
5.1.7 Sekrece aldosteronu	35
5.2 Prostá virilizující forma	38
5.3 Neklasická vrozená adrenální hyperplazie („late onset“ CAH).....	38
5.3.1 Klinické projevy	38
5.3.2 Genetika	39
5.4 Mentální vývoj	39
5.5 Kvalita života.....	40
5.6 Rozdílnost genotypu a fenotypu.....	40
5.7 Laboratorní vyšetření	41
5.7.1 17-hydroxyprogesteron	41
5.7.2 Kortizol a aldosteron.....	43
5.7.3 Hodnoty Na ⁺ a K ⁺	44
5.7.4 21-deoxykortizol	44
5.7.5 Plazmatická reninová aktivita	45
5.7.6 Další vyšetření	45
5.8 Zobrazovací metody	45

5.9	Funkce dřeně nadledvin	46
5.10	Pigmentace	47
5.11	Konečná výška	47
5.12	Fertilita	48
5.13	Diferenciální diagnostika	48
5.14	Léčba	50
5.14.1	Léčba adrenální krize	50
5.14.2	Celoživotní léčba	51
5.14.3	Kontrolní vyšetření během léčby	55
5.15	Prenatální diagnostika	58
5.16	Prenatální terapie	58
5.17	Screening CAH při deficitu 21-OH	60
5.18	Kasuistiky	61
6	11β-hydroxyláza a její deficit	68
6.1	Klinické projevy	70
6.2	Laboratorní vyšetření	71
6.3	Kasuistiky	72
6.4	Prenatální diagnostika	76
6.5	Léčba	76
6.6	Deficit aldosteronsyntázy	76
6.7	Glukokortikoidy supresibilní hyperaldosteronismus	78
7	3β-hydroxysteroidní dehydrogenáza (3β-HSD, 5-4 izomeráza) a její deficit	79
7.1	Klinické projevy	80
7.2	Léčba	80
7.3	Kasuistiky	81
8	17α-hydroxyláza/17,20-lyáza a její deficit	83
8.1	Léčba	84
9	StAR (steroidní akutní regulační protein)	85
10	Závěr	86
	Literatura	88
	Seznam obrázků	100
	Rejstřík	102