

O B S A H

Úvod	11
Genetické určení pohlaví, obecné pojmy	13
Biologie pohlavních chromosomů	17
Chromosom X	17
Chromosom Y	18
Prenatální vývoj pohlavního systému	23
Prvopohlavní buňky (primární gonocyty)	23
Vývoj pohlavních žláz	24
<i>Indiferentní gonáda (gonádová lišta)</i>	26
<i>Vývoj varlete</i>	27
<i>Vývoj ovaria</i>	31
Srovnání histogenese pohlavních žláz	35
Histogenese nádorů gonád	37
Vývoj odvodných pohlavních cest	38
<i>Wolffovy vývody (mesonefrické vývody)</i>	38
<i>Mesonefros</i>	38
<i>Müllerovy vývody (paramesonefrické vývody)</i>	39
<i>Urogenitální sinus</i>	40
<i>Mužská přeměna odvodných pohlavních cest</i>	40
<i>Ženská přeměna odvodných pohlavních cest (vývoj vejcovodů, dělohy a pochvy)</i>	42
<i>Vývoj zevního genitálu</i>	44
<i>Malformace zevního genitálu a odvodných pohlavních cest</i>	47
Mechanismy diferenciacie pohlavního systému	49
Klasifikace a přehled somatosexuálních odchylek	53
Syndrom polysomie X-chromosomu u mužů	56
(pravý Klinefelterův syndrom, chromatin-positivní muži)	56
Klasická forma	56
Neúplná forma	58
Klinefelterův syndrom s kongenitálními anomáliemi	59
Nepравý Klinefelterův syndrom (fenokopie Klinefelterova syndromu)	61

Polysomie X-chromosomu u žen	62
Triple-X-syndrom (superfemale syndrome)	62
Poly-X-syndrom (tetra X-syndrom, penta X-syndrom)	62
Polysomie Y-chromosomu (XYY-syndrom, XYYY-syndrom)	63
Mužský pseudohermafroditismus	64
Syndromy androgen-resistentní	65
Úplná testikulární feminisace (androgen-resistentní mužský pseudohermafroditismus bez dělohy s normálním ženským zevním genitálem)	65
Neúplná testikulární feminisace (androgen-resistentní mužský pseudohermafroditismus bez dělohy s malformovaným obojetným genitálem)	75
Testikulární feminisace s hypospadií (androgen-resistentní mužský pseudohermafroditismus bez dělohy s hypospadickým zevním genitálem, androgen-resistentní Reifensteiniův syndrom)	76
Diferenciální diagnostika androgen-resistentních syndromů	77
Mechanismus účinků testosteronu	77
Syndromy androgen-senzitivní	78
Androgen-senzitivní mužský pseudohermafroditismus bez dělohy	78
Androgen-senzitivní mužský pseudohermafroditismus s dělohou	84
Nádory dysgenetických gonád	90
Čistý dysgerminom	90
Dysgenetický dysgerminom	91
Gonadoblastom	93
Dysgenese gonád a Turnerův syndrom	96
Mužská forma Turnerova syndromu (fenokopie Turnerova syndromu u muže)	102
Neúplný Turnerův syndrom a turneroidní syndrom (syndrom pterygia u dívek neboli fenokopie Turnerova syndromu)	103
Syndromy časně kastrace	106
Čistá dysgenese gonád	106
Pravý agonadismus	107
Anorchie (syndrom vymizelých varlat)	107
Pravý hermafroditismus	109
Ženský pseudohermafroditismus	119
Ženský pseudohermafroditismus nesteroidního původu	119
a) Skrotiformní malformace zevního genitálu	119
b) Persistence labioskrotálních valů	120
Ženský pseudohermafroditismus steroidního původu	121
Biochemické varianty kongenitální hyperplasie nadledvin	122
Klinické obrazy adrenogenitálního syndromu spojeného s obrazem ženského pseudohermafroditismu	125
Prostý adrenogenitální syndrom	125

<i>Adrenogenitální syndrom se ztrátou soli</i>	128
<i>Adrenogenitální syndrom s hypertensí</i>	131
Ženský pseudohermafroditismus steroidního původu, vznikající v důsledku tvorby nadměrného množství androgenů v mateřském organismu v těhotenství	134
Ženský pseudohermafroditismus steroidního původu v důsledku exogenního přívodu androgenních steroidů matce	135
Maskulinisace ženského zevního genitálu a kongenitální malformace	136
Anomálie a aplasie dělohy	137
Aplasie pochvy	139
Hypospadie	140
Epispadie	143
Zdvojení penisu	144
Nevývin penisu	145
Kryptorchismus	147
Ektopie varlete	149
Defekt urogenitálního spojení	150
Syndromy spojené se somatosexuálními malformacemi	151
Syndrom Reifensteinův	151
Syndrom Steinertův (myotonická muskulární dystrofie)	151
Syndrom Prader-Williův	152
Syndrom Lawrence-Moon-Biedlův	152
Syndrom Fröhlichův (adiposogenitální dystrofie)	152
Syndrom Kallmanův (olfakto-genitální dysplasie)	152
Genitální anomálie při syndromech mnohočetných vývojových vad	153
Syndrom Smith-Lemli-Opitzův	153
Syndrom Fraserův	153
Syndrom popliteálních řas	153
Syndrom trisomie 13. chromosomu (D_1 -trisomie, Patauův syndrom)	154
Syndrom trisomie 18. chromosomu ($47, 18+$, E — trisomie R, Edwardsův syndrom)	154
Syndrom delecce krátkého raménka 4. chromosomu (B-chromosom, $46, 4 q-$)	154
Syndrom delecce dlouhého raménka 21. chromosomu (chromosom G-antimongolismus, $46, 21 p-$)	154
Zásady vyšetřování, diagnostiky a léčení somatosexuálních odchylek	155
Závěr	160
Dodatek	162
Přemnickví	172