

OBSAH

Poděkování	7
1 Úvod	8
1.1 Klasifikace poruch sexuální diferenciace	10
1.2 Embryologie	12
1.3 Obojetný zevní genitál	22
2 Jednotlivé poruchy genetické	31
2.1 Klinefelterův syndrom	31
2.2 Turnerův syndrom (TS)	32
2.3 Gonadální dysgeneze s přítomností Y chromozomu	76
3 Hypogonadismus	91
3.1 Klasifikace	91
3.2 Jednotlivé syndromy	92
4 Poruchy metabolismu sexuálních hormonů a citlivosti periferních tkání na ně	100
4.1 Nedostatečnost steroidní 5 α -reduktázy (syndrom Imperato-McGinleyové)	100
4.2 Necitlivost na androgeny	102
4.3 Syndromy rezistence na estrogény	117
4.4 Necitlivost na gonadotropiny	117
4.5 Syndromy blokády aromatázy	120
5 Náhodné malformace genitálu	122
5.1 Anomálie penisu	122
5.2 Anomálie u dívek	124
5.3 Retence testes	124
6 Poruchy steroidogeneze v kůře nadledvin	134
6.1 Historie	134
6.2 Vývoj kůry nadledvin	135
6.3 Steroidogeneze	138
6.4 Deficit 21-hydroxylázy	156
6.5 Další enzymopatie	182
7 Molekulární genetika steroidní, genitální a gonadální dysgeneze	193
7.1 Molekulární genetika steroidogeneze a metabolismu steroidů	193
8 Steroidní laboratorní diagnostika v pediatrické endokrinologii	213
8.1 Úvod	213
8.2 Metodické poznámky	214
8.3 Interpretace vybraných laboratorních vyšetření	216
8.4 Závěr	222
9 Zobrazovací metody u poruch gonadální diferenciace	223
9.1 Stručný algoritmus zobrazovacích metod u poruch gonadální diferenciace	223

9.2	Jednotlivé poruchy gonadální diferenciacie rozdělené dle Hughese	226
10	Feminizující genitoplastika u pacientů s intersexem	242
10.1	Předoperační vyšetření	242
10.2	Operační taktika a operační techniky	243
11	Vnější vlivy na sexuální diferenciaci – endokrinní disruptory	254
11.1	Epidemiologie	255
11.2	Nejčastější endokrinní disruptory	256
	Přehled použitých zkratk	260
	Seznam obrázků	262
	Seznam fotografií	265
	O autorech	266
	Dodatky	270
	Rejstřík	277