

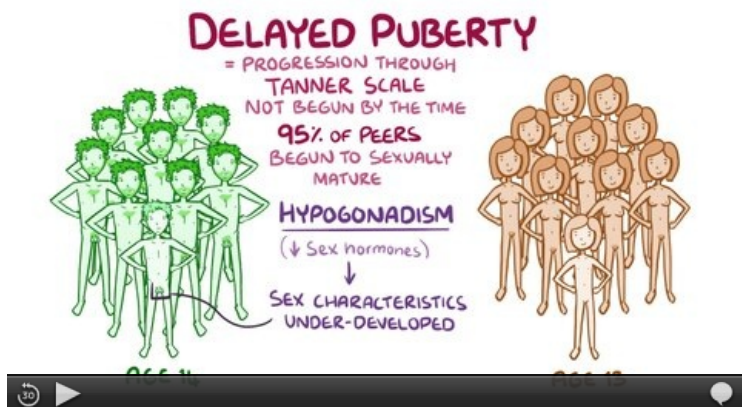
Hypogonadismus

Definice

Opožděná puberta (*pubertas tarda*) – nepřítomnost vývoje prsu u dívek po 13. roce věku/prepubertální velikost varlat u chlapců po 14. roce věku

Klasifikace

1. **funkční hypogonadotropní hypogonadismus** – přechodná porucha, kdy při nerovnováze příjmu a výdeje energie dochází k opoždění pohlavního vývoje (nadměrná tělesná zátěž, malnutrice, střevní záněty (IBD), chronické plicní onemocnění, endokrinopatie); klinika: **opoždění puberty, růstová retardace a váhové neprospívání**;
2. **permanentní hypogonadotropní hypogonadismus** – vzniká z řady vrozených a získaných příčin; získané příčiny jsou např. záněty, tumory a úrazy CNS a hypothalamu nebo jejich iatrogenní poškození; vrozené příčiny jsou např. Kallmanův syndrom (porucha tvorby a migrace neuronů tvořící GnRH a ageneze bulbos olfactorius – **hypogonadismus + anosmie**), Prader-Williho syndrom (defekt 15. chromozomu s postižením hypothalamu – (**hyperfagie, hypogonadismus, růstová retardace**), Laurence-Moon-Biedlův syndrom (**hypogonadismus, PMR, polydaktylie, obezita, malý vzrůst**) mutace receptoru pro gonadoliberin nebo pro LH/FSH;
3. **hypergonadotropní hypogonadismus** – příčinami jsou genetické syndromy – Klinefelterův syndrom (nadpočetný X chromozom u muže – gynekomastie, eunuchoidní habitus, hypogonadismus), Turnerův syndrom (strukturní či numerická abnormalita X chromozomu u žen – malý vzrůst, dysgeneze gonád, VVV), vrozené metabolické vady – galaktosemie, mukopolysacharidózy, kryptorchismus (porucha sestupu varlat), testikulární dysgeneze/ageneze, úraz/torze varlat, infekce (parotitida), autoimunitní postižení (AI ooforitida/orchitida), iatrogenní postižení varlat při onkologické léčbě;
4. další příčiny – defekt tvorby androgenů, rezistence k androgenům.



Video v angličtině, definice, patogeneze, příznaky, komplikace, léčba.

Diagnostika

Komplexní vyšetření dítěte; anamnéza + fyzikální vyšetření; laboratoř: LH/FSH, testosteron, estradiol, prolaktin, TSH /fT4, iontogram, urea, kreatinin, jaterní enzymy, IGF-I, růstový hormon; další vyšetření: vyloučení AI onemocnění; genetické vyšetření; zobrazovací metody (USG - ovaria u dívek, MR mozku u centrálního hypogonadismu); stimulační testy (GnRH stimulační test – průkaz centrálního hypogonadismu, hCG stimulační test – stimulace; gonád a stanovení hladin hormonů při nízkých hladinách gonadotropinů).

Terapie

U funkčních poruch léčba základního onemocnění + u chlapců indukce puberty testosteronem, přechodné podání hCG, u dívek přechodně podávání estrogenů; permanentní hypogonadismus – substituční léčba pohlavními hormony (začínáme od malých dávek které postupně zvyšujeme). U dívek zahajujeme terapii estrogeny a po 2 letech přidáváme gestageny k navození umělého menstruačního cyklu. Pak pokračujeme cyklickým podáváním obou hormonů k dosažení feminizace. Chlapcům podáváme testosteron.

Odkazy

Použitá literatura

- LEBL, Jan. *Klinická pediatrie*. 1. vydání. Praha : Galén, c2012. ISBN 978-80-7262-772-1.