

Pseudohermafroditismus

Hermafroditismus

Hermafroditismus je typem abnormální diferenciace a determinace pohlaví. Hlavním podkladem této poruchy je, že mužský a ženský pohlavní systém se do určité doby prenatálního vývoje tvoří indifferently.

Pravý hermafroditismus (*hermaphroditismus verus*) je velmi vzácný. Vzniká v důsledku genetického mozaicismu a u postiženého jedince se projevuje přítomností ovariální i testikulární tkáně současně. V určitých případech může být hermafroditismus způsoben poruchou jediného genu či negenetickými vlivy, jako jsou například defekty exprese SRY genu nebo genů kódujících receptory pohlavních hormonů nebo změněná hladina těchto hormonů.

Pseudohermafroditismus

V gonádách pseudohermafroditů se nachází tkáň náležející pouze jednomu pohlaví. **Ženský pseudohermafroditismus** se vyznačuje karyotypem 46,XX, přítomností ovarí a tělíska Barrové, ale obojetným či mužským vnějším genitálem. **Mužský pseudohermafroditismus** je typický karyotypem 46,XY, přítomností varlat a feminizací vnějšího genitálu.

Ženský pseudohermafroditismus

Obvyklou příčinou ženského pseudohermafroditismu je adrenogenitální syndrom.

Takto postižené dívky mají normálně vyvinuté vaječníky, vejcovody a dělohu, ale vzhledem k vysoké produkci androgenů u nich dochází k zmužštění vnějšího genitálu, zvětšení klitorisu a splnutí velkých stydkých pysků, které vytvoří strukturu podobnou šourku. Vestibulum vaginae může v některých případech persistovat. V nejmírnější podobě se maskulinizace vnějšího genitálu projevuje pouze zvětšeným klitorisem.

Mužský pseudohermafroditismus

Může vzniknout z více příčin:

1. abnormální tvorba varlat během embryonálního vývoje;
2. endokrinní porucha varlat;
3. defekty cílových buněk (nedostatek receptorů) pro androgeny.

Příkladem mužského pseudohermafroditismu je syndrom testikulární feminizace (X-vázaný syndrom rezistence vůči androgenům). Neschopnost buněk reagovat na působení androgenů nedovolí diferenciaci mužských pohlavních orgánů a zachovaná funkce AMH (anti-Müllerian Hormone) zároveň zastaví vývoj vejcovodů a dělohy. V důsledku těchto procesů vzniká krátká a slepě končící vagina. Malá, nedostatečně vyvinutá varlata jsou uložena v oblasti třísel či stydkých pysků a netvoří se v nich spermie.

Odkazy

Použitá literatura

- SADLER, Thomas, W. *Langmanova lékařská embryologie*. 1. české vydání. Praha : Grada, 2011. 432 s. ISBN 978-80-247-2640-3.
- NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 80-7254-475-6.