

Obsah

ÚVOD	9
1. HISTORIE TURNEROVA SYNDROMU (<i>Jan Lebl</i>)	11
2. CYTOGENETIKA (<i>Alena Šantavá, Jiřina Zapletalová</i>)	15
Monosomie chromosomu X	18
Chromosomální mozaika	21
Strukturální aberace chromosomu X	22
Isochromosom X	23
Isodicentrický chromosom X	23
Delece krátkých nebo dlouhých ramen chromosomu X	24
Ring chromosom	26
Ostatní abnormální cytogenetické nálezy	26
Přítomnost chromosomu Y	27
Závěr	28
3. MOLEKULÁRNÍ GENETIKA (<i>Jiřina Zapletalová, Alena Šantavá</i>)	31
Inaktivace chromosomu X	31
Expresí genů vázaných na chromosom X	34
SHOX gen	35
Lymfogenní gen	38
Závěr	38
4. CHROMOSOM Y (<i>Radek Vodička, Radek Vrtěl, Jiřina Zapletalová, Jan Lebl</i>)	41
Základní struktura chromosomu Y	41
Vliv chromosomu Y na gonadální diferenciaci	42
Význam chromosomu Y u Turnerova syndromu	43
Neoplastická transformace v dysgenetických gonádách	44
Kandidátní geny zodpovědné za vznik gonadoblastomu	44

Výskyt Y specifických sekvencí	46
Diagnostika Y sekvencí	47
Cytogenetické metody	47
Molekulárně-cytogenetické metody	48
Molekulární metody	49
Výsledky vyšetření Y specifických sekvencí u dívek s Turnerovým syndromem	49
Závěr	52
5. PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA (Jiří Hyjánek)	55
Ultrasonografické vyšetření v prenatální diagnostice	55
Hygroma colli cysticum	56
Neimunní hydrops plodu	60
Koarktace aorty	60
Další přidružené vady	61
Biochemický screening	61
Invazivní prenatální diagnostika	62
Amniocentéza	62
Odběr choriových klků	63
Odběr pupečnickové krve – kordocentéza	63
Prenatální poradenství u Turnerova syndromu	64
6. KLINICKÁ SYMPTOMATOLOGIE (Jiřina Zapletalová, Jan Lebl)	67
Růstová porucha	70
Příčina růstové retardace	71
Spontánní růst u dívek s Turnerovým syndromem	73
Dynamika spontánního růstu	75
Předpověď dospělé tělesné výšky	77
Ovariální funkce u dívek s Turnerovým syndromem	77
Fyziologický pohlavní vývoj	78
Pohlavní vývoj dívek s Turnerovým syndromem	82
Morfologie ovarií	82
Hormonální regulace	83
Tělesný vývoj	83
Vývoj vnitřního genitálu	85
Diagnóza ovariální insuficience	88
Vrozené vady smyslových orgánů	88
Oči a zrak	88
Uši, sluch a řeč	89
Lymfatický systém	91
Kůže a kožní adnexa	92
Kostní odchylky	93

Kostní metabolismus	97
Biochemické ukazatele kostního metabolismu	98
Kostní denzita	99
Kardiovaskulární systém	101
Uropoetický systém	103
Autoimunitní nemoci	104
Glukózová tolerance	106
7. HODNOCENÍ KOSTNÍHO ZRÁNÍ A URČOVÁNÍ KOSTNÍHO VĚKU (<i>Hana Krásničanová</i>)	111
Současné metody hodnocení kostního věku	111
Hodnocení kostního věku u dívek s Turnerovým syndromem	115
8. DIAGNOSTIKA (<i>Jan Lebl</i>)	117
Rozpoznávání Turnerova syndromu v minulosti	118
Rozpoznávání Turnerova syndromu v současnosti a v budoucnosti	121
9. DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA (<i>Jiřina Zapletalová</i>)	125
Syndrom Noonanové	125
Jiné formy gonadální dysgeneze	127
Léri-Weillův syndrom (haploinsuficience SHOX genu)	128
Závěr	128
10. LÉČBA RŮSTOVÉ PORUCHY (<i>Jan Lebl, Jiřina Zapletalová</i>)	131
Léčebné postupy v minulosti	131
Léčba růstovým hormonem	133
Růstová rychlost a předpověď dospělé výšky	134
Mechanismus působení růstového hormonu u Turnerova syndromu	139
Kostní denzita při léčbě růstovým hormonem	141
Léčba růstovým hormonem a glukózová tolerance	143
Nežádoucí účinky léčby	146
11. LÉČBA OVARIÁLNÍ INSUFICIENCE (<i>Jiřina Zapletalová, Marta Šnajderová</i>) ..	149
Preparáty používané k hormonální substituci	150
Estrogeny	150
Gestageny	151
Koncepte hormonální substituční léčby	152
Indukční fáze	153
Udržovací fáze	155
Věk při zahájení hormonální substituční léčby	157
Hormonální substituční léčba v dospělosti	158

12. PSYCHOSOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

(Jiřina Zapletalová, Naděžda Dařílková)	161
Rozumové schopnosti dívek s Turnerovým syndromem	161
Neurokognitivní dysfunkce	161
Sociální adaptace v jednotlivých věkových obdobích	165
Úloha psychologa v péči o dívku s Turnerovým syndromem a její rodinu	173

13. DOSPĚLÉ ŽENY S TURNEROVÝM SYNDROMEM (Marta Šnajderová)

Význam specializované ambulance pro dospělé ženy a spolupráce s dalšími odbornými lékaři	177
Zdravotní problémy dospělých žen s Turnerovým syndromem	179
Kardiovaskulární systém	179
Uropoetický systém	180
Gastrointestinální a hepatobiliární systém	180
Autoimunitní onemocnění	181
Kostní metabolismus	182
Metabolismus lipidů a sacharidů	183
Sluch	183
Kůže	184
Gynekologická péče	184
Genetické vyšetření v dospělosti	185

14. MOŽNOSTI ASISTOVANÉ REPRODUKCE (Tonko Mardešić)

Hodnocení a screening potenciálních příjemců embryí z darovaných oocytů	189
Indikace	190
Posouzení zdravotního stavu ženy	190
Poradenství v souvislosti s dárcovstvím oocytů	191
Legislativní rámec	192
Hodnocení a screening potenciálních dárců	192
Příprava endometria a synchronizace dárcyně a příjemkyně	194
Těhotenství u žen s Turnerovým syndromem	195
Závěr	196

ZKRATKY**REJSTŘÍK**