

OBSAH

Úvod	9
A. Laboratorní část	11
1. Příprava vzorku	11
2. Rušivé vlivy léků na hodnoty 17-oxosteroidů	12
2.1. Skupina léků, která hodnoty 17-oxosteroidů zvyšuje	12
2.1.1. Metodické zvýšení	13
2.1.2. Zvýšení in vivo	13
2.2. Skupina léků, která hodnoty 17-oxosteroidů snižuje	13
2.2.1. Metodické snížení	13
2.2.2. Snížení in vivo	13
3. Stanovení celkových neutrálních 17-oxosteroidů	14
4. Stanovení frakcí 17-oxosteroidů	20
4.1. Sloupcová chromatografie	20
4.2. Papírová chromatografie	21
4.3. Plynová chromatografie	21
4.4. Chromatografie na tenkých vrstvách	22
5. Pracovní postup	23
5.1. Čištění chemikálií	23
5.2. Stanovení celkových 17-oxosteroidů Zimmermannovou reakcí	23
5.3. Frakcionace 17-oxosteroidů	24
5.3.1. Hydrolýza moče	25
5.3.2. Fotometrie	25
5.3.3. Chromatografie	25
B. Klinická část	31
1. Postup při vyšetření	31
2. Zdravé děti	31
2.1. Děti s fyziologickým nástupem a průběhem puberty	31
2.2. Děti s časně nebo pozdně normálním nástupem puberty	33
2.2.1. Časně zrající děti	33
2.2.2. Pozdně zrající děti	34
2.2.3. Disharmonický průběh puberty	35
3. Pacienti s poruchou sexuálního vývoje	36
3.1. Maldescensus testis	36
3.2. Hypogonadismy	50
3.2.1. Hypergonadotropní hypogonadismy	51

3.2.1.1.	Klinefelterův syndrom	51
3.2.1.2.	Turnerův syndrom	51
3.2.1.3.	Jiné gonadální dysgeneze	54
3.2.1.4.	Testikulární feminizace	54
3.2.1.5.	Jiné chromosomální odchylky	56
3.2.1.6.	Ageneze nebo hypogeneze gonád	56
3.2.1.7.	Lokální onemocnění varlat	57
3.2.2.	Hypogonadotropní hypogonadismus	58
3.2.2.1.	Hypofyzární nanismus	58
3.2.2.2.	Hypotalamo-hypofyzární syndromy	59
3.3.	Pubertas tarda	59
3.4.	Pubertas praecox	62
3.4.1.	Pubertas praecox vera	62
3.4.2.	Pseudopuberta	66
3.5.	Gynekomastie	67
4.	Obezita	70
5.	Poruchy růstu	75
5.1.	Velký vzrůst	75
5.1.1.	Familiární velký vzrůst	75
5.1.2.	Zvýšená výživa (adiposogigantismus)	77
5.1.3.	Marfanův syndrom	77
5.1.4.	Cerebrální gigantismus	78
5.1.5.	Pubertas praecox	78
5.1.6.	Hypofyzární gigantismus	78
5.1.7.	Velký vzrůst při hypogonadismu	80
5.1.8.	Pozdě zrající děti	80
5.1.9.	Časně zrající děti	80
5.2.	Malý vzrůst	81
5.2.1.	Familiární malý vzrůst	81
5.2.2.	Pozdní stadium u časně zrajících dětí	83
5.2.3.	Pozdní stadium pubertas praecox	83
5.2.4.	Pozdě zrající děti	83
5.2.5.	Malý vzrůst u systémových vad	84
5.2.6.	Chromosomální vady a syndromy spojené s malým vzrůstem	85
5.2.7.	Primordiální malý vzrůst	85
5.2.8.	Hypofyzární nanismus	86
5.2.9.	Malý vzrůst u jiných endokrinopatií	88
5.2.10.	Malý vzrůst po léčbě kortikoidy	88
6.	Onemocnění nadledvin	88
6.1.	Adrenogenitální syndrom (AGS)	88
6.2.	Hyperplazie nadledvin s klinickým obrazem Cushingova syndromu	92
6.3.	Primární hyperaldosteronismus	92
6.4.	Hypofunkce nadledvin	94
7.	Jiné endokrinopatie	94
7.1.	Diabetes mellitus juvenilis	96
7.2.	Diabetes insipidus hypothalamicus	97
7.3.	Diabetes insipidus renalis	97
7.4.	Hypotyreóza	97
7.5.	Hypertyreóza	98
7.6.	Eufunkční struma	99

7.7. Hirsutismus	99
8. Onemocnění, kde se předpokládá endokrinopatie	103
8.1. Alopecie	103
8.2. Juvenilní akné	103
8.3. Mentální anorexie	105
9. Pacienti léčeni glukokortikoidy	106
9.1. Krátkodobá léčba	106
9.2. Dlouhodobá léčba	107
10. Spektrum 17-oxosteroidů během dynamických testů	107
10.1. Stimulační test s ACTH	107
10.2. Metopironový test	109
10.3. Praedynový test	114
10.4. Dexamethazonový test	118
11. Závěr	119
12. Literatura	122