

Abstrakt

Vývoj pohlaví je sofistikovaný regulační systém, jenž je řízen aktivací a inhibicí konkrétních genů. Diferenciace gonád je řízena přítomností genu *SRY* na chromosomu Y. Expresí tohoto genu se spouští kaskáda událostí, které vedou k rozvoji testikulární tkáně, naopak v nepřítomnosti chromosomu Y, a tedy *SRY* genu, se pohlavní systém vyvíjí směrem k vaječnům. S rozvojem technologií v oblasti cytogenetiky a molekulární biologie se stále objasňují molekulární příčiny, které jsou zodpovědné za poruchy vývoje pohlaví (DSD), jenž jsou jak klinicky, tak příčinně rozmanité. Existuje více klasifikačních systémů pro DSD, přičemž tato práce vychází ze systému, jenž rozlišuje tři hlavní diagnostické kategorie: 46,XX DSD; 46,XY DSD a anomálie pohlavních chromosomů. Tento systém vychází z karyotypu pacientů a histologické charakteristiky gonád pro identifikaci a popisné zařazení DSD. V této práci jsou stručně popsány jednotlivé kategorie DSD, jejich charakteristické rysy a čím se od sebe navzájem liší. Pozornost je věnována především kategoriím 46,XX DSD a 46,XY DSD, které byly dříve označovány jako sex reversal, a u nichž dochází k rozvoji fenotypových znaků, které jsou v rozporu s genotypem daného jedince. Do kategorie 46,XX DSD se řadí jedinci s ovotestikulární poruchou vývoje, u nichž je přítomna jak testikulární, tak i ovariální tkáň v gonádách, ale také sem spadají jedinci, kteří se vyznačují úplným vývojem varlat, a to bez jakékoliv známky ovariální tkáně. U většiny pacientů kategorie 46,XY DSD se navzdory přítomnému chromosomu Y nevyvíjí testikulární tkáň a fenotypově tedy působí jako ženy. V neposlední řadě se práce zaměřuje na kategorii anomálií pohlavních chromosomů, do níž se řadí Turnerův syndrom a Klinefelterův syndrom, jedny z nejčastějších chromosomových aberací postihujících ženy a muže. Společným rysem všech těchto kategorií je jejich značná fenotypová variabilita, která představuje hlavní překážku v diagnostice těchto jedinců a jejich následné léčbě.

Klíčová slova: poruchy vývoje pohlaví (DSD), pohlavní zvrát, nejednoznačné genitálie, ovotestis, *SRY* gen