

Pacienti s poruchami pohlavního vývoje a zvýšeným rizikem rozvoje gonadálních nádorů ze zárodečných buněk většinou podstupují preventivní gonadektomii, která vždy vede k nutnosti hormonální substituce, navíc někdy pacienty zbavuje fertility. Cílem práce bylo za pomoci detekce tkáňových nádorových markerů blíže určit riziko rozvoje nádorů u kompletní formy syndromu necitlivosti k androgenům (CAIS) a 45,X/46,XY gonadální dysgeneze (GD) na základě funkčních či fenotypických charakteristik.

Pomocí barvení hematoxylinem a eosinem a imunohistochemické detekce OCT3/4, TSPY a KITLG bylo vyšetřeno 37, respektive 36 tkáňových vzorků gonád 19 pacientů s CAIS a 84 vzorků 47 pacientů s 45,X/46,XY GD. U první skupiny byly výsledky korelovány s polohou gonád a předpokládanou mírou aktivity androgenního receptoru. U druhé skupiny byla získaná data porovnána se stupněm virilizace zevního genitálu.

Vliv polohy gonád (inguinální nebo abdominální) na histologické změny nelze u pacientů s CAIS nezávisle posoudit s ohledem na nerovnoměrnou distribuci vzhledem k věku. Předpokládaná zbytková aktivita androgenního receptoru má pozitivní efekt na přežití obecné populace zárodečných buněk u (post)pubertálních pacientů, nehraje ale roli v rozvoji jejich atypických (neoplastických) změn.

U pacientů s 45,X/46,XY GD byl prokázán významný vztah mezi rizikem rozvoje gonadálních nádorů a mírou virilizace zevního genitálu. Největší riziko mají pacienti s obojetným genitálem, podstatně méně jsou ohroženi pacienti s mírnou hypovirilizací a pacientky s fenotypem Turnerova syndromu.