

# Testikulární feminizace

**Testikulární feminizace** aneb syndrom úplné androgenní rezistence (**complete androgen insensitivity syndrome – CAIS**), je charakterizovaný karyotypem **46,XY** a **ženským vnějším genitálem** (frekvence 1/20 000 až 60 000 novorozených chlapců). Existuje však i syndrom neúplné androgenní rezistence (**partial - PAIS**) či rezistence s normálním mužským genitálem (**mild - MAIS**). Většina případů je dědičná (70 %)<sup>[1]</sup>.

## Příčiny

Hlavní příčinou syndromu je **defekt androgenního receptoru**. Gen (**AR**), kódující tento receptor, se nachází na **X chromozomu (Xq12)**.

Podle defektu můžeme rozdělit pacienty na:

- **receptorově-negativní** – mají typicky bodové mutace nebo substituce v exonech daného genu kódujícího doménu receptoru vážící se na androgeny;
- **receptorově-pozitivní** – u kterých bodová mutace exonu umožňuje normální spojení androgenu a receptoru, ale tento komplex není schopen vazby na DNA a spuštění transkripce.

## Diagnostika a symptomy

Vrozená kongenitální tříselná kýla může být jedním z prvních příznaků. 1–2 % všech žen s touto hernií trpí androgenní rezistencí. Postižené bývají **vyššího vzrůstu, štíhlé, s dlouhými dolními končetinami**. IQ je v normě. Podezření na syndrom vzniká při primární amenoree a velmi slabém, až žádném pubickém ochlupení. Ultrasonograf prokáže absenci orgánů vzniklých z Müllerových vývodů, gynekologické vyšetření prokáže slepé zakončení vagíny s absencí krčku. Děloha jako i jiné struktury z Wolffových vývodů či prostata se totiž nevyvíjejí.

## Léčba

Většinou se posiluje ženská role pacientek. Častokrát se před nebo po pubertě pacientky kastrují, protože se stoupajícím věkem se zvyšuje **riziko neoplázie gonád**. V případě, že kastrace proběhne před pubertou, je nutná substituce estrogeny. Při lehčích androgenních rezistencích přichází do úvahy i opačná volba.

## Odkazy

### Související články

- Endokrinní onemocnění gonád
- Poruchy pohlavní diferenciacce a pohlavního zrání
- Vývoj pohlavního systému

### Externí odkazy

- Anglická Wikipédia ([https://en.wikipedia.org/wiki/Complete\\_androgen\\_insensitivity\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Complete_androgen_insensitivity_syndrome))

### Použitá literatura

- GREENSPAN, Francis a John BAXTER. *Základní a klinická endokrinologie*. - vydání. H & H, 2003. 843 s. ISBN 9788086022567.
- KOLEKTIV, Roztočil. *Moderní gynekologie*. - vydání. Grada Publishing a.s., 2011. 508 s. ISBN 9788024728322.
- KAWACIUK, Ivan. *Urologie*. - vydání. Galén, 2009. 531 s. ISBN 9788072626267.

### Reference

1. | KOLEKTIV, Roztočil. *Moderní gynekologie*. - vydání. Grada Publishing a.s., 2011. 508 s. ISBN 9788024728322.]