

# Raritní kombinace Turnerova syndromu a kongenitální adrenální hyperplazie s deficitem 21-hydroxylázy – editorial

Karola Balšíková

*Endokrinnologická ambulance, II. interní klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně*

## Komentář k | Editorial on

Ságová I et al. Raritní kombinace Turnerova syndromu a kongenitální adrenální hyperplazie s deficitem 21-hydroxylázy. *Vnitř Lék* 2018; 64(4): 432–436.

Autoři předkládají velmi zajímavou kazuistiku pacientky s koexistencí dvou poměrně vzácných geneticky podmíněných onemocnění – Turnerova syndromu (TS) a kongenitální adrenální hyperplazie s deficitem 21-hydroxylázy (CAH) [1]. Obě onemocnění jsou geneticky podmíněná, mají mnoho společných klinických projevů a jsou charakteristická různou mírou fenotypových projevů, od minimálního postižení až po těžké stigmatizující projevy nositele.

U zmiňované pacientky došlo po narození vlivem virilizace k mylnému určení pohlaví a k určení obou diagnóz došlo později, než bývá v současnosti obvyklé. Diagnostické možnosti v době narození, dětství a puberty pacientky byly ve srovnání s možnostmi současnými podstatně omezené. I v dnešní době, při současných možnostech (laboratorní vyšetření, genetické vyšetření, zobrazovací metody), by byla diagnostika koexistence dvou takto vzácných a svými projevy se překrývajících onemocnění svízelná. Výhodou dnešní doby je přesnější prenatální, perinatální a časná postnatální diagnostika.

Možnost prenatálního ultrasonografického vyšetření může napomoci v odhalení klinických známek TS v době gravidity s následným prenatálním genetickým vyšetřením z amniotické tekutiny nebo biopsie choriových klků, či uspokojit genetické vyšetření co nejdříve postnatálně. Problémem samozřejmě zůstávají pacientky s minimálními klinickými projevy, díky kterým k diagnostice může dojít v pozdějším věku, což pak znemožňuje využití současných léčebných možností. V případě diagnostiky CAH je obrovským přínosem zavedení celoplošného novorozeneckého screeningu. Tento screening je v ČR zaveden od roku 2003, je založen na měření 17-OH-progesteronu z odebrané kapky krve z patičky novorozence mezi 72. a 96. hod po narození [2]. Zavedení screeningu výrazně napomohlo ke včasnému stanovení diagnózy CAH zejména u novorozenců chlapců, u nichž se na diagnózu

CAH začalo myslet až při rozvinuté, život ohrožující adrenální krizi. Taktéž se jistě snížil počet mylně určených pohlaví u novorozenců virilizovaných děvčat. K lepší diagnostice v dnešní době jistě přispívá i větší obecné povědomí o obou onemocněních, stejně jako zlepšení dostupnosti genetické analýzy. Smyslem časné diagnostiky je pochopitelně co nejdříve terapeutické ovlivnění jedné či druhé nemoci.

V předložené práci se autoři zaměřují na dva společné klinické znaky obou nemocí – nízkou tělesnou výšku a infertilitu. V případě diagnózy CAH včasné zavedení a správné vedení substitučně-supresní terapie hydrokortizonem zlepšuje kromě jiného finální výšku pacientů. V současnosti je velká část patientek s TS léčena pomocí růstového hormonu (growth hormone – GH), který taktéž částečně ovlivní jejich tělesný vzrůst. Terapie GH byla u patientek s TS v ČR zavedena v roce 1992, bohužel tedy v době, kdy již byla léčba GH pro tuto pacientku bezpředmětná. Fertilita je u obou diagnóz problematická. V minulosti zůstávalo velké množství patientek ať s TS, nebo CAH bezdětných. Možnosti dnešní medicíny tuto situaci zlepšují.

V případě patientek s TS lze za určitých podmínek využít metod asistované reprodukce s využitím darovaných oocytů. U části patientek s CAH je při správně vedené léčbě spontánní gravidita možná, a to i u patientek po plastických úpravách genitálu. Před plánovanou graviditou je nutné genetické vyšetření partnera, nebo lze využít metod asistované reprodukce, včetně genetického vyšetření embrya před embryotransferem.

Závěrem lze shrnout, že ať je diagnostika obou nemocí jakkoliv svízelná, měla by proběhnout co nejdříve, aby mohla být započata adekvátní doporučená léčba, která by vedla ke zmírnění nežádoucích klinických projevů, a tím ke zmenšení handicapu pacientů a jejich lepšímu zařazení do společenského života.

## Literatura

1. Ságová I, Stančík M, Pavai D et al. Raritná kombinácia Turnerovho syndrómu a kongenitálnej adrenálnej hyperplazie s deficítom 21-hydroxylázy. Vnitrí Lék 2018; 64(4): 432–436.
2. Lebl J, Zapletalová J, Koloušková S et al. Dětská endokrinologie. Galén: Praha 2004. ISBN 80–7262–250–1.

MUDr. Karola Balšíková

✉ [karola.balsikova@fnusa.cz](mailto:karola.balsikova@fnusa.cz)

Endokrinologická ambulance, II. interní klinika LF MU  
a FN u sv. Anny v Brně

[www.fnusa.cz](http://www.fnusa.cz)

Doručeno do redakce 6. 8. 2017

24. ČESKO-SLOVENSKÉ

# ANGIOLOGICKÉ SYMPOZIUM

S POSTGRADUÁLNÍ TEMATIKOU

## LEDNICE 2018

20. – 22. června

Multifunkční centrum zámek Lednice

- ANTITROMBOTICKÁ LÉČBA
- KRITICKÉ A URGENTNÍ STAVY V ANGIOLOGII
- NEATEROSKLEROTICKÁ TEPENNÁ ONEMOCNĚNÍ
- LYMFLOGIE
- Posterová sekce
- Sekce sester
- Workshopy

[www.angiology.cz](http://www.angiology.cz)



AMCA, spol. s r. o., t: +420 731 496 062, e: [amca@amca.cz](mailto:amca@amca.cz), [www.amca.cz](http://www.amca.cz)

