



Obr. 1. Magnetická rezonance mozku – normální nález na hypofýze

Fig. 1. Magnetic resonance imaging of the brain – normal findings on the pituitary gland

poručeno endokrinologické vyšetření. Zde byla potvrzena diagnóza hypogonadismu a doporučeno opětovné nasazení TRT. Pacient s navrhovaným postupem a léčbou souhlasil. Po aplikaci první ampule Sustanonu došlo asi po 24 hodinách k první atace priapismu. Ten nejprve spontánně odezněl, ale po dvou dnech došlo opět k recidivě prolouhované, bolestivé erekce. Pro bolesti pacient vyhledal pohotovost, zde byl vyšetřen urologem a byl proveden výplach kavernózních těles. Po výplachu došlo ještě k několika recidivám priapismu, ale již s menší rigiditou kavernózních těles. Tyto recidivy sice po režimových opatřeních (chodit, ledovat) ustupovaly, ale vždy s odstupem asi 12 až 24 hodin se bolestivá erekce vrátila. Teprve po nasazení antiandrogenní medikace Androcur 50 mg tbl p. o. 1-0-0 již k další atace priapismu nedošlo. Androcur byl poté vysazen po 30 dnech. Nyní je pacient bez potíží a bez atak priapismu. Další substituční terapii testosteronem již odmítl. Byl poučen o zdravotních rizicích takto nízké hladiny testosteronu a bylo mu doporučeno další sledování.

Z důvodu centrálního hypogonadismu, azoospermie, gynekomastie a obezity byla u pacienta indikována také genetická vyšetření. Chromozomální vyšetření u pacienta prokázalo normální mužský karyotyp 46,XY. Molekulárně genetické vyšetření za využití metody ARMS vyloučilo nosičství 50 nejčastějších variant genu CFTR. Vyšetřené varianty se ve středoevropské populaci vyskytují u cca 90,7 % nemocných cystickou fibrózou (4). Molekulárně genetické vyšetření genové oblasti AZF chromozomu Y u pacienta neprokázalo žádnou delecii. U tohoto vyšetření byla provedena rozšířená analýza AZF regionu dle doporučení European Academy of Andrology a European Molecular Genetics Quality Network (5). Metodou array CGH byla detekována 678 kb mikrolece na krátkém raménku chromozomu 16, zahrnující 15 OMIM genů, včetně genu SH2B1, v oblasti 16p11.2 mikrolečného syndromu, ~200-kb region (OMIM #613444) (Obr. 2). Nález mikrolece byl následně ověřen pomocí metody FISH (Obr. 3). Vyšetření panelu genů asociovaných