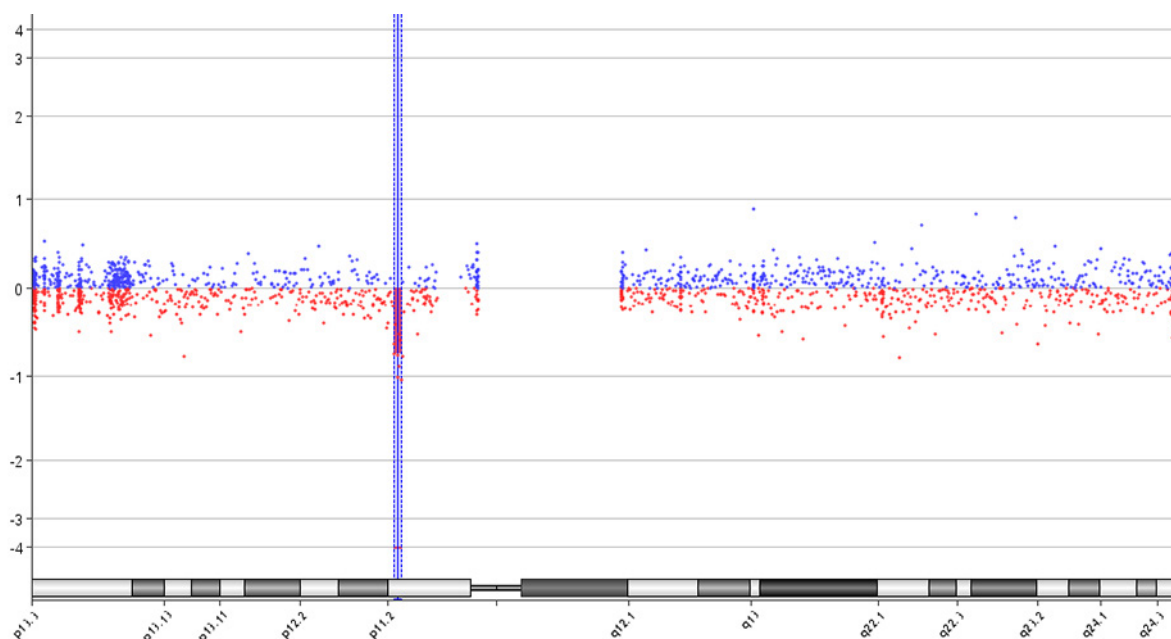




Obr. 2. Nález 678 kb 16p11.2 mikrolece metodou array CGH: arr(GRCh37) 16p11.2(28503803_29182196)x1, SurePrint G3 CGH ISCA v2 Microarray 8x60K, Agilent (deletovaná oblast je vyznačena modrým pruhem)

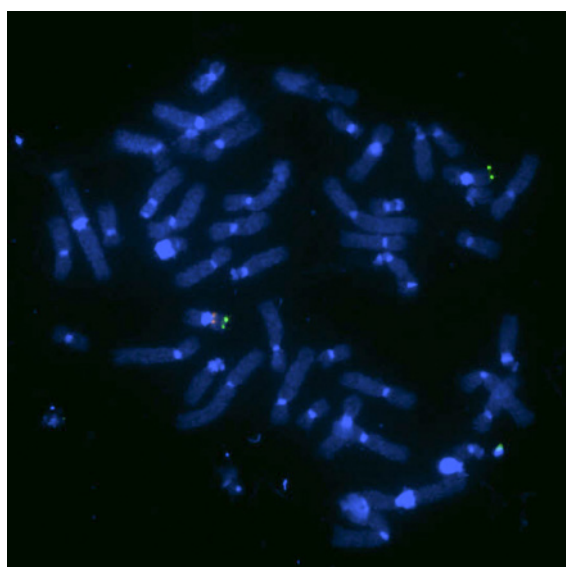
Fig. 2. Finding of 678 kb 16p11.2 microdeletion by array CGH: arr(GRCh37) 16p11.2(28503803_29182196)x1, SurePrint G3 CGH ISCA v2 Microarray 8x60K, Agilent (the deletion region is marked with a blue bar)

s Kallmanovým syndromem metodou masivního paralelního sekvenování neprokázalo u pacienta žádnou patogenní ani pravděpodobně patogenní variantu kauzální pro Kallmanův syndrom nebo gonadální dysgenezi.

Geneticky byl tedy u pacienta potvrzen 16p11.2 mikroleční syndrom, ~200-kb region. Tento syndrom se vyznačuje vysoce penetrující formou obezity s časným nástupem a opožděním vývoje. SH2B1 gen kóduje adaptorový protein, který hraje roli v signální dráze leptinu a inzulínu (6). U tohoto syndromu dosud nebyla popsána souvislost se vznikem priapismu po aplikaci TRT. Po genetickém vyšetření se pacient rozhodl o umělém oplodnění partnerky pomocí dárcovské spermie.

DISKUZE

Priapismus související s podáním testosteronu je raritní záležitostí, nicméně jako komplikace léčby hypogonadismu jsou ojedinělé případy priapismu popsány (7, 8). Jasná a potvrzená je ale souvislost mezi počtem a dobou trvání erekcí a léčbou hypogonadismu pomocí TRT (9). Existuje studie



Obr. 3. Ověření nálezu 16p11.2 mikrolece metodou FISH. Použité sondy: 16p Television – Vysis – Spectrum Green (kontrolní, 2 zelené signály); SureFISH 16p11.2 (ATXN2L-LAT) – Agilent – Spectrum Orange (pouze jeden červený signál)

Fig. 3. Verification of the 16p11.2 microdeletion finding by FISH. Probes used: 16p Television – Vysis – Spectrum Green (control, 2 green signals); SureFISH 16p11.2 (ATXN2L-LAT) – Agilent – Spectrum Orange (only one red signal)