

## Souhrn

Turnerův syndrom patří mezi nejčastější chromozomální aberace. Je způsoben chyběním nebo strukturální anomálií jednoho X chromozomu, případně chromozomální mozaikou. Bývá spojen s častějším výskytem některých očních vad. Opakovaně jsme vyšetřili 81 dívek a žen s Turnerovým syndromem ve věku 5 až 23 let. Sledovali jsme výskyt očních vad a jejich případnou souvislost s karyotypem. Nejčastěji se vyskytovala u těchto dívek myopie (29 %), dále hypermetropie (24 %), epikantus (20 %), poruchy barvocitu (17 %), amblyopie (12 %), strabismus (10 %) a ptóza (5 %). Porucha barvocitu byla definována jako protanie v 8,5 %, deuteranie v 3,4 % a tritanie v 5,2 %. Výskyt poruch barvocitu byl vyšší než v běžné populaci, kde se ale liší dle pohlaví. Častější je u mužů. Souvisí to s umístěním genu pro červený a zelený fotopigment, který je lokalizován na dlouhém raménku X chromozomu. Výskyt strabismu a ptózy byl vyšší než u běžné populace. Celkový rozsah refrakčních vad byl nepatrně vyšší než u běžné populace, s rozdílným rozložením dle karyotypu. Hypermetropie byla zaznamenána častěji u karyotypu 45, X, a to ve 28 %, zatímco u chromozomální mozaiky byla pouze v 18%. Obrácený poměr byl u myopie - u chromozomální mozaiky v 31 % a u karyotypu 45, X ve 26 %. Celkově při srovnání výskytu jednotlivých očních vad u karyotypu 45, X a chromozomální mozaiky jsme zaznamenali obdobné nálezy. Tyto výsledky jsme hodnotili též pomocí deskriptivní statistiky. Na standardní úrovni spolehlivosti 95% nebyl nalezen žádný statisticky významný vztah mezi karyotypem a jakýmkoli typem oční vady. Z tohoto důvodu, je možné učinit závěr, že alespoň v rámci námi zkoumaného vzorku skupiny, karyotyp nemá vliv na konkrétní oční postižení.