

ABSTRAKT

Aneuploidie pohlavních chromozomů jsou nejčastější chromozomální abnormality. Mezi běžné projevy aneuploidii gonozomů patří mentální a sociální zaostalost, snížená či úplná neplodnost a také opožděné nebo nesprávné vyvinutí sekundárních pohlavních znaků.

Genetické syndromy diagnostikované na základě objevení gonozomální aneuploidie bývají často spojovány s psychickými onemocněními a neuropsychiatrickými chorobami. Právě aneuploidie gonozomů by zřejmě mohly ovlivnit výskyt psychických onemocnění.

Tato práce zkoumá současné dostupné poznatky o spojitosti neuropsychiatrických chorob s gonozomálními aneuploidiemi, což jsou genetické odchylky spojené s abnormalitami v počtu pohlavních chromozomů, důraz v této práci je kladen hlavně na Klinefelterův a Turnerův syndrom. Cílem této práce je shrnout dosavadní vědecké poznatky o tom, jak tyto genetické odchylky ovlivňují výskyt psychických poruch, jako jsou deprese, porucha pozornosti s hyperaktivitou, schizofrenie nebo poruchy autistického spektra.