



# Klinický význam genetického testování u pacientů s poruchou autistického spektra

**Mgr. Zuzana Čapková<sup>1,2</sup>, RNDr. Pavlína Čapková, Ph.D.<sup>1,2</sup>, prof. MUDr. Martin Procházka, Ph.D.<sup>1,2</sup>, MUDr. Josef Srovnal, Ph.D.<sup>1,3</sup>, Mgr. Kristýna Kolaříková<sup>1,2</sup>, doc. Mgr. Radek Vodička, Ph.D.<sup>1,2</sup>**

<sup>1</sup>Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc, Olomouc, Česká republika

<sup>2</sup>Ústav lékařské genetiky, Univerzita Palackého v Olomouci, Olomouc, Česká republika

<sup>3</sup>Institut molekulární a translační medicíny, Univerzita Palackého v Olomouci, Olomouc, Česká republika

Poruchy autistického spektra (PAS) jsou geneticky podmíněná neurovývojová onemocnění. Metody klinické genetiky umožňují odhalení změn genomu pacientů s PAS na různých úrovních rozlišení, avšak jejich účinnost se liší na základě jejich vlastního designu, variability klinického obrazu pacientů i současných znalostí genetických mechanismů. Tato práce je zaměřena na souhrn klinicky používaných genetických vyšetření s ohledem na výsledky, kterých mohou dosáhnout. Souhrnné výsledky podporují význam genetického testování pacientů s PAS na všech úrovních rozlišení, stejně jako nutnost rozšiřování zkušeností s interpretací genetických nálezů a aplikaci další metodických přístupů k úplnému pochopení etiologie tohoto onemocnění.

**Klíčová slova:** porucha autistického spektra, cytogenetika, molekulární genetiky, epigenetika.

---

KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: Mgr. Zuzana Čapková, Zuzana.Capkova@fnol.cz  
Fakultní nemocnice Olomouc  
I. P. Pavlova 185/6 Olomouc, 779 00 Olomouc

Cit. zkr: Psychiatr. praxi 2020; 21(e3): e3–e14  
Článek přijat redakcí: 25. 5. 2020  
Článek přijat k publikaci: 15. 8. 2020