



Impact of clinical genetic testing of autism spectrum disorder patients

Autism spectrum disorder (ASD) is a genetically determined neurodevelopmental disease. Methods of clinical genetics make it possible to detect changes in the genome of patients with ASD at different levels of resolution, but their effectiveness varies based on their own design, variability of the clinical picture of patients and current knowledge of genetic mechanisms. This work is focused on a summary of clinically used genetic tests with respect to the results they can achieve. The overall results support the importance of genetic testing of patients with ASD at all levels of differentiation, as well as the need to extend experiences with the interpretation of genetic findings and the application of other methodological approaches to a full understanding of the etiology of this disease.

Key words: autism spectrum disorder, cytogenetics, molecular genetics, epigenetics.

Úvod

Poruchy autistického spektra (PAS) jsou skupina neurovývojových onemocnění, která u pacientů narušuje schopnosti sociální interakce, komunikace a představitosti (1, 2, 3, 4). Prevalence PAS je různá pro jednotlivé populace, však průměrně je zachycena u 1 z 54 dětí (5, 6, 7). Pacienti s PAS jsou dále děleni dle Systému mezinárodní klasifikace nemocí (MKN) nebo Diagnostického a statistického manuálu (DSM) (Tab. 1) (4, 8). Avšak genetické studie tyto pacienty obvykle rozdělují jen do tří skupin (9, 10, 11). Jedinci s idiopatickým výskytem PAS, nejčastěji pacienti s Aspergerovým syndromem nebo vysokofunkčním autismem (high function autism, HFA), obvykle nevykazují další klinické abnormality, např. mentální retardace, jiné poruchy chování, dysmorfické rysy aj. (10, 12). Některé specifické syndromy, jako např. Syndrom fragilního X, tuberózní skleróza, Angelmanův syndrom a další, mohou být doprovázeny autistickou poruchou a jejich diagnostika je zaměřena na detekci genetické příčiny daného syndromu tzv. syndromický autismus (Tab. 2) (13). Zbývá podskupina pacientů s touto nemocí variabilně vykazuje i další klinické projevy, jako jsou mentální retardace,

Tab. 1. Porovnání diagnostických manuálů DSM-IV a MKN10

DSM	MKN
Autistická porucha	Dětský autismus
Aspergerův syndrom	Aspergerův syndrom
Dětská desintegrativní porucha	Jiné desintegrativní poruchy
Jinak nespécifikovaná pervazivní vývojová porucha	Atypický autismus
Rettův syndrom	Rettův syndrom
	Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby
	Jiné pervazivní vývojové poruchy
	Pervazivní vývojová porucha nespécifikovaná

DSM – Diagnostický a statistický manuál, MKN – Mezinárodní klasifikace nemocí