

**Tab. 2.** Přehled vybraných geneticky podmíněných syndromů doprovázených poruchou autistického spektra

Název	Incidence #	Aberovaná oblast genomu	Procentuální zastoupení PAS (%)	Citace
Williamsův syndrom	1:7 500	7q11.23	7,0–12,0	40, 30
Syndrom fragilního X	1:4 000**	<i>FMR1</i>	22,2–50,0	75, 30
Praderův-Williho syndrom	1:10 000	15q11-13	12,3–25,3	41, 42
Angelmanův syndrom	1:12 000	<i>UBE3A</i>	1,9–34,0	42, 30
Rettův syndrom	1:9 000	<i>MECP2</i>	19,0–61,0*	76, 30
Tuberózní skleróza	1:6 000	<i>TSC1, TSC2</i>	36,0–61,0	30, 77
CHARGE syndrom	1:8 500	<i>CHD7</i>	9,0–68,0	30, 78
Neurofibromatóza typu 1	1:3 000	<i>NF1</i>	13,0–29,0	79, 30
Downův syndrom	1:800	chromozom 21	8,0–19,0	30, 31
syndrom Noonanové	1:1 000	<i>PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1</i>	15,0–30,0	80, 30
DiGeorgův syndrom	1:4 000	22q11.2	10,0–40,0	43, 30
syndrom Corneliie de Langeové	1:10 000	<i>NIPBL</i>	43,0–75,0	81, 30
Pittův-Hopkinsův syndrom	celosvětově 500 jedinců	<i>TCF4</i>	34,7–91,6	81, 82
Cohenův syndrom	celosvětově 1 000 jedinců	<i>COH1</i>	48,9–68,9	83, 30

\* u dívek, \*\*u chlapců, # *ghr.nlm.nih.gov* (12.5.2020)

úzkostné stavy, porucha příjmu potravy, epilepsie, hyperaktivita, malformace lebky nebo mozku a další (11). Tato skupina není blíže specifikovaná (pervasive developmental disorder not otherwise specified, PDD-NOS) a tím také zahrnuje všechny pacienty, kteří klinicky neodpovídají zbylým dvěma skupinám (11). Diagnostika PAS je v současnosti prováděna pomocí dotazníku Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) nebo Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), které jsou určeny věkové skupině

pacientů starších 12 měsíců. Využívají se také specializované dotazníky, jako jsou Modified Checklist of Autism in Toddlers (M-CHAT) určený pacientům v batolecím věku nebo Autism Quotient (AQ) užívaný u dospělých jedinců. V případě, že je u pacienta potřeba oddělit PAS od diagnózy opožděného vývoje u dětí, je používán dotazník Childhood Autism Rating Scale (CARS) (14, 15). Ačkoliv je prokázána dědičnost tohoto onemocnění, provedené studie dokázaly odhalit genetické změny, které jsou považovány za kau-