



klinické psychiatrie, jako jsou například dotazníky ADOS a ADI-R (14, 15). Avšak tyto dotazníky se potýkají s problematikou diferenciální diagnostiky (65). Jejich specifita a senzitivita se odhaduje mezi 70–80 % a v případě dětí mezi 9–18 lety nepřekračuje 60 % (1, 3). Znalosti genetické příčiny PAS jsou jednoznačně přínosem pro pacienta i jeho rodinu (66, 67). Ačkoliv klinická genetika nabízí mnoho metod analýzy genomu pacientů, účinnost jednotlivých přístupů se liší na základě

principu použitých metod i individuálního klinického obrazu pacientů s PAS (Tab. 3).

Stanovení karyotypu je nejběžněji používanou metodou k vyloučení numerických, popř. strukturálních změn chromozomů (26). Numerické změny chromozomů jsou zachyceny u 1 % pacientů s PAS. Tito pacienti mají nejčastěji nadpočet chromozomů 21, X a Y (28, 29b, 30, 31). Ačkoliv porovnání odchylek expresivní verbální složky mezi pacienty s PAS a pa-

Tab. 3. Přehled účinností jednotlivých metod genetického testování

		Karyotyp*	Molekulární cytogenetika (aCGH, SNP aCGH)	Panelové sekvenování (NGS)	
Rozlišení		≥ 5 Mb	≥ 10 kb	≥ 1 pb	
Záchyt	Idiopatický PAS	0,0 %	1,0 %	5,7 %	
	Blíže nespecifikovaný PAS (PDD-NOS)	1,0 %	24,0–90,0 %	26,8 % (+ 9 % WES, WGS)	
	Syndromy se zvýšeným rizikem PAS	Downův syndrom		Williamsův syndrom	Rettův syndrom
		Klinefelterův syndrom		Praderův-Williho syndrom	Tuberózní skleróza
		47,XYY		Angelmanův syndrom	CHARGE syndrom
				DiGeorgův syndrom	Neurofibromatóza typu 1
					Downův syndrom
					syndrom Noonanové
					syndrom Corneliae de Langeové
				Pittův-Hopkinsův syndrom	
			Cohenův syndrom		

pb – nukleotidový pár, kb – kilobáze (= 1 000 pb), Mb – megabáze (= 1 000 000 pb), *početní změny chromozomů