



genetickou podstatu onemocnění. Další studium epigenetických mechanismů deregulace mikroRNA, modifikace histonů a metylace DNA výrazně přispěje k diagnostice PAS (61, 62, 63, 64).

Závěr

Diagnostika poruch autistického spektra je v současnosti komplikovaná a klinická genetika v ní hraje významnou roli. Pomocí jejích metod lze úspěšně diagnostikovat jednotlivé syndromy, které mají vyšší riziko rozvoje tohoto onemocnění. Avšak u pacientů s PDD-NOS je úspěšnost těchto analýz vždy závislá na klinickém obrazu pacienta. Navíc u pacientů s idiopatickým výskytem PAS je záchyt nízký nebo s neznámou interpretací. Je tedy zřejmé, že je třeba rozšiřovat zkušenosti s interpretací genetických dat pacientů s poruch autistického spektra k úplnému pochopení etiologie tohoto onemocnění.

Poděkování:

V této práci bychom rádi poděkovali finanční podpoře grantových agentur IGA — LF 2020_018, IGA — LF 2020_007, MZ ČR — RVO FNOL 00098892, ERDF — Project ENOCH No. CZ.02.1.01/0.0/0.0/16_019/0000868, TACR — TN01000013, MŠMT ČR — LM2018132 a kolektivu zaměstnanců Ústavu lékařské genetiky Fakultní nemocnice Olomouc, zejména paní Vladimíře Drgové.

LITERATURA

1. Colombi C, Fish A, Ghaziuddin M. Utility of the ADOS-2 in children with psychiatric disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2019; [Epub ahead of print]. doi: 10.1007/s00787-019-01411-8.
2. Acevedo B, Aron E, Pospos S, et al. The functional highly sensitive brain: a review of the brain circuits underlying sensory processing sensitivity and seemingly related disorders.

Seznam zkratk:

- mikroRNA – Mikroribonukleotidová kyselina
- PCR – Polymerázová řetězová reakce
- UPD – Uniparentální disomie
- aCGH – Array comparative genomic hybridization
- ADI-R – Autism Diagnostic Interview-Revised
- ADOS – Autism Diagnostic Observation Schedule
- AQ – Autism Quotient
- CARS – Childhood Autism Rating Scale
- CNV – Variabilita počtu kopií segmentů DNA
- DNA – Deoxyribonukleotidová kyselina
- DSM – Diagnostický a statistický manuál
- HFA – Vysokofunkční autismus
- Mb – Megabáze (1 000 000 párů bází)
- M-CHAT – Modified Checklist of Autism in Toddlers
- MKN – Systém mezinárodní klasifikace nemocí
- NGS – Next generation sequencing
- PAS – Porucha autistického spektra
- PDD-NOS – Blíže nespecifikovaná porucha autistického spektra
- SNP microarray – Single nucleotide polymorphism microarray
- WES – Celoxomové sekvenování
- WGS – Celogenomové sekvenování

- Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci 2018; 373: 20170161. doi: 10.1098/rstb.2017.0161.
3. Lord C, Risi S, Lambrecht L, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule—Generic: A Standard Measure of Social and Communication Deficits Associated with the Spectrum of Autism. *J Autism Dev Disord* 2000; 30: 205–223. doi: 10.1023/a:1005592401947.