

**PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY KARLOVY V PRAZE  
KATEDRA ANTROPOLOGIE A GENETIKY ČLOVĚKA**

Diplomová práce

# **Vybrané auxologické aspekty dětského autismu**



Petra Blovká

Školitel: Doc. RNDr. Hana Krásničanová, CSc.

Praha 2009

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci s názvem „Vybrané auxologické aspekty dětského autismu“ vypracovala samostatně pod vedením paní Doc. RNDr. Hany Krásničanové, CSc. s použitím literatury uvedené na konci mé diplomové práce.

V Praze dne 31. 8. 2009

Petra Blovská

## **Poděkování**

Zde bych velmi ráda poděkovala své školitelce, paní docentce RNDr. Haně Krásničanové, CSc., za poskytnutí veškerého materiálu, cenné rady, trpělivost, čas a za celkovou pomoc při organizaci mé diplomové práce. Dále pak paní Mgr. Janě Hladíkové za statistické zpracování a paní MUDr. Ivě Dudové z Dětské psychiatrické kliniky FN Motol za poskytnutí anamnestických dat jednotlivých pacientů. Mé díky patří všem, kteří jakkoliv přispěli svými vědomostmi, poznatky a radami. Neocenitelná byla také podpora mých rodičů, přítele a kamarádů a jejich pomoc při závěrečných korekturách.

## Abstrakt

**Úvod.** Autismus je závažná vývojová porucha s neurobiologickým základem, jejíž etiologie není dosud plně objasněna. Jedná se o multifaktoriální onemocnění, kde významnou roli hraje genetická složka, nezanedbatelný vliv mají však také vnější faktory. Cílem naší práce bylo stanovit základní auxologické charakteristiky autistických chlapců s dosud neukončeným růstem a zjistit, zda a jak tato složitá a komplexní vada vyvíjejícího se mozku alteruje somatický vývoj těchto závažně nemocných jedinců.

**Materiál a metoda.** Podkladem naší studie jsou transverzální data 69 chlapců z celé ČR s diagnózou dětský autismus ve věku od 3,3 do 13,4 let. Všichni pacienti byli vyšetřeni v Ambulanci klinické antropologie Pediatrické kliniky UK 2.LF a FN Motol v letech 2000 až 2008. Měřeny byly dimenze objektivizující stav růstu, výživy a velikost mozkovny. Součástí studie bylo posouzení vlivu heredity na výšku těla a velikost mozkovny. Zjištěná auxologická data byla normalizována metodou SD-skóre, výsledky byly testovány proti nule s použitím jednovýběrového t-testu.

**Výsledky.** Chlapci s autismem mají oproti normě statisticky signifikantně sníženou tělesnou výšku ( $\bar{x} = -0,36 \pm 1,12$ ,  $p = 0,010$ ), midparentální výška je však v normě. Rozdíl tělesné a midparentální výšky autistů je statisticky významný ( $\bar{x} = -0,23 \pm 0,89$ ,  $p = 0,043$ ). Velikost mozkovny autistů je shodná s referenční populací, je statisticky významně závislá na tělesné výšce ( $r = 0,47$ ) a významně koreluje s velikostí mozkovny jejich matek ( $r = 0,51$ ). BMI vyšetřených pacientů je statisticky významně nadprůměrné ( $\bar{x} = 0,38 \pm 1,41$ ,  $p = 0,030$ ), tloušťky kožních řas jsou však podprůměrné, tricipitální řasa dokonce statisticky významně ( $\bar{x} = -0,41 \pm 1,52$ ,  $p = 0,032$ ). Končetinové obvody jsou oproti normě statisticky nevýznamně zvýšené.

**Závěr.** Závažné psychické onemocnění (dětský autismus) alteruje somatický stav pacientů s dosud neukončeným růstem (medián věku = 6,6 let): autističtí chlapci nerealizují plně svůj růstový dědičný potenciál a mají významně zvýšené BMI v důsledku mírné svalové (netukové) nadváhy. Velikost mozkovny autistů je však zcela ve shodě s populační normou, resp. koreluje s velikostí mozkovny jejich matek. Z klinického hlediska nejsou zjištěné somatické odchylky autistických chlapců významné.

**Klíčová slova:** dětský autismus, auxologie, velikost mozkovny, tělesná výška, realizace růstového dědičného potenciálu, stav výživy a tělesné složení.

## Abstract

**Introduction.** Autism is a severe developmental disorder with a neurobiological basis, whose etiology has yet to be fully clarified. It is a multi-factorial illness, influenced largely by genetic predispositions as well as external factors. The goal of this paper was to determine basic auxological attributes of male autistic patients with incomplete growth and to describe how this complex disorder of a developing brain alters somatic development of these severely ill individuals.

**Data and Method.** The study is founded on transversal data of 69 boys from the whole of Czech Republic with the diagnosis child autism and age from 3,3 to 13,4 years. All patients were examined at the Department of Clinical Anthropology of the Pediatric Clinic, Motol University Hospital, 2<sup>nd</sup> Faculty of Medicine, Charles University, in the period from 2000 to 2008. Attributes that objectify state of growth, state of nourishment and cranium size were measured. A part of the study was also the evaluation of the influence of heredity on body height and cranium size. The collected auxological data were converted to SDS, the results were tested by means of a one-sample t-test.

**Results.** Boys with autism have significantly decreased body height ( $\bar{x} = -0,36 \pm 1,12$ ,  $p = 0,010$ ), midparental height in accordance with standards and significantly decreased subtraction of body height and midparental height ( $\bar{x} = -0,23 \pm 0,89$ ,  $p = 0,043$ ). Cranium size of autistic boys does not differ from referential population, we also proved its significant dependence on body height ( $r = 0,47$ ) and strong correlation with the cranium size of their mothers ( $r = 0,51$ ). Although there is a significant increase in BMI of autistic boys ( $\bar{x} = 0,38 \pm 1,41$ ,  $p = 0,030$ ), we proved an insignificant decrease in suprailiac skinfold thickness and even a significant decrease in triceps skinfold thickness ( $\bar{x} = -0,41 \pm 1,52$ ,  $p = 0,032$ ). We also observed an insignificant increase in limb circumferences.

**Conclusion.** Child autism, a severe mental disorder, alters the somatic state of patients with incomplete growth (age median = 6,6 years). Autistic boys do not fully realize their genetic growth potential and have significantly increased BMI due to muscular (not fatty) overweight. Cranium size of autistic boys does not differ from population standards. According to our findings, there are no severe clinical somatic deviations of autistic boys.

**Key words:** child autism, auxology, cranium size, body height, realization of genetic growth potential, nourishment state, body composition

# Obsah

<b>1. Úvod.....</b>	<b>10</b>
<b>2. Teoretické aspekty a současné poznatky .....</b>	<b>11</b>
2.1. Historie .....	11
2.2. Klasifikace .....	12
2.3. Epidemiologie .....	12
2.4. Diagnostika .....	13
2.5. Autistický fenotyp .....	13
2.6. Etiologie.....	15
2.6.1 Genetika .....	16
2.6.2. Rizikové faktory a vnější prostředí .....	17
2.6.3. Rané poškození mozku.....	17
2.7. Auxologické poznatky .....	18
2.7.1. Velikost mozkovny .....	18
2.7.2. Vztah velikosti mozkovny, tělesné výšky a tělesné hmotnosti .....	20
2.8. Terapeutické možnosti.....	21
<b>3. Základní cíle práce.....</b>	<b>22</b>
<b>4. Materiál a metodika .....</b>	<b>23</b>
4.1. Materiál.....	23
4.2. Metodika .....	23
4.2.1. Sledované parametry a metodika měření.....	23
4.2.2. Metodika zpracování získaných dat .....	25
<b>5. Výsledky .....</b>	<b>27</b>
5.1. Stav skeletálního lineárního růstu (dle tělesné výšky).....	28
5.1.1. Realizace růstového dědičného potenciálu .....	29
5.2. Velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem .....	33
5.2.1. Vztah velikosti mozkovny autistických dětí vzhledem k velikosti mozkovny rodičů .....	34
5.2.2. Vztah velikosti mozkovny a tělesné výšky pacientů s autismem .....	37
5.2.3. Cefalický index .....	37
5. 3. Stav výživy autistických chlapců .....	38
5.3.1. BMI a orientační zhodnocení stavu tělesného složení .....	38

<b>6. Diskuze .....</b>	<b>43</b>
6.1. Stav skeletálního lineárního růstu chlapců s autismem a realizace jejich růstového dědičného potenciálu .....	43
6.2. Velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem .....	44
6.3. Stav výživy a tělesné složení autistických chlapců .....	46
<b>7. Závěr.....</b>	<b>48</b>
<b>Literatura .....</b>	<b>49</b>

## Přehled zkratk

A	věk
BMI	index tělesné hmotnosti
CARS	Škála dětského autistického chování
CAV	celostátní antropologický výzkum
CNS	centrální nervová soustava
CT	počítačová tomografie
DSM	Diagnostický a statistický manuál mentálních poruch
EEG	elektroencefalografie
FOO	frontookcipitální obvod
GHBP	vazebný protein pro růstový hormon
IC	cefalický index
ICR	supriliakální
IGF-1	inzulínu podobný růstový faktor 1
IGF-2	inzulínu podobný růstový faktor 2
IGFBP-3	vazebný protein 3 pro IGF
KPA	Kompendium pediatrické auxologie
m.	matka
max.	maximum
min.	minimum
MKN	Mezinárodní klasifikace nemocí
MP	midparent
MRI	magnetická rezonance
o.	otec
OLY	obvod lýtky
OPA	obvod paže
PDD	pervazivní vývojová porucha
PET	pozitronová emisní tomografie
r.	rok
RRDP	realizace růstového dědičného potenciálu
SD	směrodatná odchylka
SDS	SD-skóre



SPECT	jednofotonová emisní výpočetní tomografie
TH	tělesná hmotnost
TRIC	tricipitální
TV	tělesná výška

# 1. Úvod

Dětský autismus má v soudobé české medicíně narůstající význam a v pediopsychiatrii patří k nejzkomplexnějším diagnózám. Autismus je jednou z mnoha multidimenzionálně definovaných poruch vývoje mozku, která postihuje komplexní chování člověka a provází ho po celý život. Dětský autismus je řazen mezi „pervazivní vývojové poruchy“, které jsou vymezeny definicí „narušení mnohočetných základních psychologických funkcí“, která velmi přesně vystihuje složitost této klinické poruchy (Ošlejšková, 2008).

S autisty jsme se setkávali vždy – objevovali se v každé historické době a v každé lidské kultuře. Vždy budili zájem veřejnosti a přitahovali všeobecnou pozornost (Sacks, 1995). Na první pohled se autistické děti po fyzické stránce neliší od svých vrstevníků, ve většině případů ale nejsou schopny samostatného života ani v dospělosti. Všechny osoby, které jsou diagnostikovány jako postižené autismem, vykazují symptomy ve všech oblastech triády: komunikace, sociální vztahy a omezené vzorce chování a imaginace (Peeters a Gillberg, 1995). Protože autismus i přes svůj charakteristický behaviorální fenotyp postrádá jednotnou nebo specifickou patologii, chápeme jej v medicínském pojetí jako syndrom, nikoliv chorobu (Ošlejšková, 2008). Tento syndrom se manifestuje do tří let věku života (Hrdlička, 2000) a bývá obvykle diagnostikován již v časném dětství.

Tato práce by měla přispět novými poznatky o zdánlivě normálním somatotypu autistických dětí. Vybranou skupinou se stali jen chlapci – u mužského pohlaví se autismus vyskytuje mnohem častěji. V první části práce se seznámíme s teoretickými aspekty autismu, týkajícími se především fenotypu, etiologie a dosavadních auxologických poznatků. Druhá část práce představuje vlastní výsledky, jmenovitě auxologické charakteristiky autistických pacientů.

Náš zájem byl soustředěn především na objektivizaci skeletálního lineárního růstu autistů s dosud neukončeným růstem a na to, zda plně realizují svůj růstový dědičný potenciál. Druhým těžištním parametrem byla mozková část hlavy pacientů s autismem. Třetí otázka k řešení byla, jaké je tělesné složení autistických chlapců.

Velikost mozkovny autistických dětí, na rozdíl od ostatních antropometrických charakteristik, je téma hojně diskutované v celé řadě odborných studií. Naším cílem bylo tedy nejenom komplexní posouzení somatického stavu chlapců s dětským autismem (v ČR dosud neprovedené), ale zároveň i porovnání našich poznatků s poznatky stávajícími.

## 2. Teoretické aspekty a současné poznatky

### 2.1. Historie

Termín „autismus“ poprvé použil švýcarský psychiatr Eugene Bleuer v roce 1911 (podle řeckého slova „autos = sám“) pro obtíže schizofreniků při komunikaci s druhými lidmi. Medicínský význam autismu v dnešním slova smyslu popsali téměř současně Američan Leo Kanner a Rakušan Hans Asperger ve čtyřicátých letech minulého století (1943, resp. 1944). V jejich pojetí byl zcela zásadní rozdíl: Asperger považoval autismus za vrozenou biologickou poruchu citového kontaktu – obdobnou tělesné nebo rozumové vadě. Kanner se naproti tomu přikláněl k názoru, že se jedná o psychogenní poruchu, která vznikla jako odpověď na špatné jednání rodičů (Sacks, 1995). Dnes je již naštěstí tato koncepce, která traumatizovala celé generace rodičů postižených dětí, opuštěna (Hrdlička, 2000). Odborníci v 60. letech minulého století přijali názor, že příčina autismu je organická (Sacks, 1995).

Práce, která je považována za základní dílo v oblasti pervazivních (všepronikajících) vývojových poruch, je také nejznámější. Jedná se o práci již zmíněného amerického psychiatra rakouského původu Leo Kanner – *Autistické poruchy afektivního kontaktu* z roku 1943. Zde popsal jedenáct pacientů, kteří byli charakterizováni deficitem schopnosti vytvářet vztahy s lidmi, narušenou řečí, abnormální odpovědí na některé běžné podněty z okolí a obsedantní touhou po neměnnosti, přičemž některé jejich schopnosti zůstávaly dobře zachovány. O rok později publikoval vídeňský pediatr Hans Asperger kazuistiku čtyř podobných pacientů v práci *Autističtí psychopati v dětství* (Hrdlička, 2004).

Termín „pervazivní vývojové poruchy (PDDs)“ byl poprvé použit v roce 1980 k popisu onemocnění, která zahrnují: 1) Autistickou poruchu, 2) Rettův syndrom, 3) Dezintegrační poruchu v dětství, 4) Aspergův syndrom a 5) Pervazivní vývojové poruchy jinak nespecifikované (Merrick et al., 2004).

Klinický obraz autismu, vypracovaný Kannerem a Aspergerem, je dosud stále akceptovaným fenotypem tohoto zcela mimořádně závažného psychického onemocnění.

## 2.2. Klasifikace

Od roku 1992 (v ČR 1994) je platná desátá revize Mezinárodní klasifikace nemocí Světové zdravotnické organizace (MKN-10). Vývoj MKN byl podstatně ovlivněn americkým Diagnostickým a statistickým manuálem mentálních poruch (DSM), který je v Americe používán od roku 1952. V roce 1994 začala platit současná verze DSM-IV. Současné klasifikační systémy MKN a DSM jsou kompatibilní (Hort, 2000), mohou se pouze lehce odlišovat v terminologii a ve spektru poruch (Hrdlička, 2004).

MKN-10 zařadila duševní a behaviorální poruchy do páté třídy a vyhradila jim šesté písmeno abecedy F, dále jsou tyto poruchy členěné do deseti kategorií – F 0 až F 9. Další číslicové znaky je dále člení do specifitějších podskupin, kde dětský autismus je označen F 84.0 (Hort, 2000).

## 2.3. Epidemiologie

První epidemiologická studie autismu byla provedena Viktorem Lotterem v roce 1966 a od té doby bylo již publikováno mnoho dalších epidemiologických studií.

Výsledky dřívějších prací ukazovaly nižší prevalenci autismu, a to v rozmezí 0,23 až 0,48/1000 dětí (Sadock a Sadock, 1999). Širší interpretace diagnostických kritérií a vznik konceptu PDDs vedly k nárůstu prevalence na 3,4/1000 dětí pro autismus a 6/1000 pro všechny PDDs (Yeargin-Allsopp et al., 2003).

Autismus se významně častěji vyskytuje u chlapců oproti dívkám. Poměr bývá uváděn v rozmezí 2,5 : 1 až 4 : 1 (Fombonne, 1999; Honda et al., 2005; Lingam et al., 2003; Yeargin-Allsopp et al., 2003).

## 2.4. Diagnostika

Autismus je vzhledem ke své incidenci ne úplně vzácná porucha, mimo specializovaná centra je však často poddiagnostikována. Postižení diagnostikované pouze podle klinického hodnocení je pro nespecialistu obtížné. Existuje proto řada posuzovacích stupnic, podle nichž lze tuto diagnózu přesně stanovit. V současnosti je v České republice nejvíce užívána tzv. škála CARS (Childhood Autism Rating Scale). Její časová náročnost je zhruba 30 až 60 minut a poskytuje spolehlivé rozlišení, zda se jedná o autistického pacienta či nikoliv (Hrdlička, 2000).

## 2.5. Autistický fenotyp

Autismus se většinou nerozpozná v prvním roce života, ale v průběhu druhého, nejpozději třetího roku se již jasně projeví (Sacks, 1995). Rodiče bývají nejčastěji znepokojeni s vývojem svého dítěte mezi 12. až 18. měsícem, především kvůli opožděné řeči, ale také kvůli nezájmu dítěte o kontakt (Sadock a Sadock, 1999), jeho nepřístupnosti a neopětování citových projevů (Sacks, 1995). Nástup příznaků může být dvojího druhu, častější je postupný, plíživý rozvoj autistických deficitů již v prvním roce života. V menším procentu případů nastává tzv. autistická regrese. Autistickou regresí lze definovat jako závažný vývojový obrat zpět, především v oblasti řeči, ale i sociálního chování, nonverbální komunikace, hry, a někdy i kognitivních schopností (Hrdlička, 2004).

Autismus se jen zřídka manifestuje sám – často bývá doprovázen řadou dalších projevů a postižení. 80 % lidí s klasickou formou autismu má IQ pod 70 (oligofrenie). K významným projevům patří také epilepsie a porucha řeči (Gillberg a Peeters, 1995). Dětské křeče mají pravděpodobně za následek špatný vývoj jazyka a duševní opoždění (Halsey, Hyman et al., 2001). Dále mají autisti velmi často poškozen sluch (Rosenhall et al., 1999) a obvyklé je i postižení zraku (Gillberg a Peeters, 1995).

Charakteristické rysy postižení se projeví v několika oblastech vývoje: sociální interakce, komunikace, chování a představitost (Beyer a Gammeltoft, 1998).

Abnormality v sociální interakci se většinou projeví velmi brzy (Gillberg a Peeters, 1995). Autističtí kojenci se často vyhýbají očnímu kontaktu (Lewis, 1996; Wiener, 1997), zírají bez jakéhokoliv zájmu, bez úsměvu (Gillberg a Peeters, 1995), nereagují na hlasy

a lidské tváře a jen málokdy projeví strach z odloučení od blízké osoby (Lewis, 1996; Wiener, 1997). V pozdějším věku je již abnormální vývoj zcela zřejmý. Dítě se nezajímá o lidi, zvláště ne o děti, nevyhledává hry a vztahy založené na reciprocitě (Gillberg a Peeters, 1995). Ve výchovných zařízeních jsou autistické děti většinou stažené do sebe, straní se vrstevníků a v koutě si osamocně stereotypně hrají (Hrdlička, 2000). Některé děti se tělesnému kontaktu nevyhýbají, dávají ale přednost „drsným a energickým“ aktivitám (např. lechtání, plácání) a nápadným nebo rytmickým činnostem. Není žádnou výjimkou, má-li dítě s autismem sníženou citlivost vnímání bolesti, což u něj vede k neschopnosti regulovat své chování (včetně sebezraňování) a může být i příčinou zranění (Gillberg a Peeters, 1995).

Postižení v oblasti komunikace se může objevit již ve stádiu žvatlání, toto stádium někdy úplně chybí, někdy je žvatlání monotónní anebo není používáno ke komunikaci (Gillberg a Peeters, 1995). Rozvoj řeči bývá opožděn a bývá udáváno, že až u poloviny autistických dětí se nikdy nerozvine dostatečně použitelná komunikativní řeč (Lewis, 1996; Sadock a Sadock, 1999; Wiener, 1997). Pokud se použitelná řeč vyvine, bývá často vadná, objevuje se sklon k rozvlácnosti, k bezobsažnému povídání a k používání nic neříkajících klišé a frází (Sacks, 1995). V řeči samotné může být nápadná echolálie, tj. mechanické opakování toho, co dítě právě slyšelo v okolí (Hrdlička, 2004). Je také obvyklé, že řeč nastoupí celou větou. Věta, kterou dítě promluví, je zachycený výraz, který před tím slyšelo, mívá i stejný tón a melodii přesně tak, jak byla vyslovena dospělou osobou (Nesnídalová, 1973). Často je důsledkem echolálie špatné používání zájmen, děti zaměňují „ty“ místo „já“, „ona“ místo „on“ apod. (Gillberg a Peeters, 1995). Postižená bývá i neverbální složka komunikace. Děti mají potlačenou až vymizelou gestikulaci a chudou mimiku (Hrdlička, 2004).

Zvláštnosti v chování pozorujeme u všech dětí s autismem už v prvních letech jejich života. Tyto zvláštnosti jsou přičítány omezené představivosti, která jim nedovoluje projevit se širším repertoárem vzorů chování (Gillberg a Peeters, 1995). Pro autistické děti jsou typické automatické, stereotypní a bezděčné pohyby, jako jsou křečovité pohyby, třesavka, hraní si s prsty nebo popleskávání rukama (Kanner, 1943). Spontánní chování dětí je velmi omezené, životní aktivita tvoří sérii rituálů. Určité pohyby a úkony musí provádět ve stále stejném sledu, na stejném místě a stejným způsobem. Toto zachovávání stejnosti je tak naléhavé, že děti často nestrpí žádný ústupek (Nesnídalová, 1973). Postižení jsou také často fascinováni různými vizuálními či auditivními aspekty předmětů, jako např. třpytivostí a cinkáním (Gillberg a Peeters, 1995).

Mezi autisty můžeme najít i spousty pozoruhodných schopností. Jejich talenty se většinou objeví velmi brzy a rozvíjejí se neobyčejně rychle. Zhruba 10 % autistů jsou v některých oblastech „géniové“, což je asi tisíckrát víc, než bychom našli v normální populaci. Mnozí z těchto nadaných autistů mají mimořádných vloh hned několik: hudební, paměťové, vizuální a kreslířské, počítařské a jiné. Vedle těchto hlavních druhů nadání se objevují i „géniové“ nadání mluvních schopností, a to je věc, kterou bychom u intelektuálně zaostalých jedinců rozhodně nečekali. Někteří přečtou už ve dvou letech celé knihy a noviny naprosto plynule, nemají ale žádnou představu o tom, co čtou (jejich „čtení“, dešifrování psaného, je čistě zvukové, syntaktické, bez pochopení a porozumění smyslu čteného). Tyto schopnosti se od běžných nadání liší jen tím, že jsou izolované a velmi silné (Sacks, 1995).

Fyzicky vypadá většina autistických dětí normálně, cizí je jejich osamocenosť a nepřístupnosť. Některé z nich se během dospívání ze své nemoci částečně vynoří, začnou plynule mluvit, naučí se společenským vztahům a zvykům (což je pro ně většinou těžší než vystudovat vysokou školu) a osvojí si společenskou tvář, kterou mohou ukazovat světu (Sacks, 1995).

## 2.6. Etiologie

Etiologie autismu není dosud plně objasněna a je tedy stále předmětem intenzivního zkoumání. Jedná se o neurologickou dysfunkci, která se manifestuje deficitem v chování založenými na mozkových abnormalitách (Gillberg a Peeters, 1995). Příčina je multifaktoriální a významnou roli hrají genetické faktory (Muhle et al., 2004). Autismus můžeme podle zjistitelnosti jeho příčiny rozdělit na (Gillberg, 1998):

- 1) familiární autismus (8,5 %);
- 2) autismus spojený s diagnostikovatelným onemocněním či anomálií (37 %);
- 3) autismus s nespecifickými projevy mozkového poškození bez nálezu diagnostikovatelné poruchy v rodinné anamnéze (46 %);
- 4) autismus bez nálezu diagnostikovatelné poruchy v rodinné anamnéze a bez zjevné poruchy CNS (8,5 %).

## 2.6.1 Genetika

Dědičnost autismu je multifaktoriální. Mimo genetických faktorů se zde uplatňují i vlivy vnějšího prostředí.

Podle četných genealogických studií je u autismu zřejmá silná genetická komponenta. Nejsnáze lze odvodit heritabilitu ze studií dvojčat. Výskyt autismu u jednovaječných a dvojvaječných dvojčat vykazuje diametrální rozdíly. Konkordance u jednovaječných dvojčat je 70 % a při zahrnutí symptomů širšího autistického spektra vzroste až k 90 % (Le Couteur et al., 1996). Sourozenec dvojvaječného autistického dvojčete nemá větší riziko poruchy než sourozenci různého věku – 2 až 8 % (Muhle et al., 2004).

Autistický fenotyp je nejspíše determinován nepříznivou kombinací několika genů, z nichž každý sám o sobě má pouze menší fenotypový účinek. Jednotlivé geny a jejich alely mohou vstupovat do složitých vzájemných interakcí. U autismu se předpokládá fungování oligenního či polygenního systému sestávajícího z 2 až 10, ale možná i více genů (Sedláček a Havlovicová, 2004).

Autismus bývá často asociován s diagnostikovatelnými poruchami a anomáliemi. Jedná se zejména o asociaci se syndromem fragilního X chromozomu (Reiss a Freund, 1990), tuberózní sklerózou (Smalley, 1998), neurofibromatózu (Williams a Hersch, 1998) a neléčenou fenylketonurií (Coleman a Gillberg, 1997). Různorodost těchto chorob ilustruje výraznou heterogenitu autismu.

U 5 % pacientů s dětským autismem jsou nacházeny chromozomální přestavby (Sedláček a Havlovicová, 2004). Spektrum popsanych aberací je velmi široké a přestavby byly nalezeny prakticky na všech chromozomech (Gillberg, 1998), většina aberací vzniká *de novo* a jsou často jedinečné pro izolované postižené (Sedláček a Havlovicová, 2004). Mezi nejčastěji nacházené cytogenetické abnormality patří mikroduplikace v oblasti 15q11–q13, zde je i chromozomální porucha pro Angelmanův syndrom, který vykazuje silnou asociaci s autismem (Freitag, 2007). Dále se jedná o mikrolece zahrnující chromozomy 7q, 22q13 (Castermans et al., 2004), 2q37 (Galasso et al., 2008), Xp (Qiao et al., 2008) a tak bychom mohli pokračovat dále.



## **2.6.2. Rizikové faktory a vnější prostředí**

Význam vnějšího prostředí v etiologii autismu vyplývá především z konkordance u jednovaječných dvojčat, která dosahuje jen 70 % a nikoliv 100 %.

Mezi rizikové faktory můžeme zařadit:

### **1) Vyšší věk rodičů**

Larsson et al. (2004) uvedli zvýšené riziko autistického dítěte u matek nad 30 let a u otců nad 35 let. Možný vliv stáří rodičů byl zkoumán mnoha klinickými a epidemiologickými studii, ne vždy však se stejnými výsledky. Častěji se ale všeobecně setkáváme s prokázaným rizikem vyššího věku matek. Větší počet autistických pacientů u žen v pokročilejším mateřském věku by mohl být vysvětlen obecně zvýšeným rizikem komplikací těhotenství u starších rodiček (Glasson et al., 2004).

### **2) Pre-, peri- a postnatální faktory**

Např. nižší Apgar skóre ( $\leq 7$ ) v pěti minutách, nízká porodní hmotnost ( $\leq 2500$  g), gestační věk pod 35 týdnů (Larsson et al., 2004), infekce matky v prenatálním období (Deykin a MacMahon, 1979; Ritvo et al., 1990), dysfunkce děložní svaloviny a následné děložní krvácení, možné u starších prvorodiček (Rosenthal et al., 1998).

### **3) Psychiatrická anamnéza rodičů**

Psychiatrická porucha u rodičů a jejich špatný zdravotní stav se jeví jako významný rizikový ukazatel. V rodokmenech se nejčastěji setkáváme se schizofrenií a jinými psychózami, emocionálními poruchami a zneužíváním léků (Larsson et al., 2004).

## **2.6.3. Rané poškození mozku**

U autistických dětí se na rozdíl od běžné populace častěji vyskytuje poškození mozku během těhotenství, porodu či těsně po porodu. Zejména tehdy, měly-li snížené optimální podmínky v pre-, peri- a postnatální periodě (Gillberg a Peeters, 1995).

Celá řada laboratorních neurochemických studií mozku ukázala, že lze předpokládat několik variant dysfunkcí mozku, které mohou vést k úplnému rozvinutí syndromu autismu. Nervové buňky u autistického pacienta jsou pravděpodobně více

izolované než buňky zdravého člověka. Spánkový lalok, mozkový kmen a mozeček jsou postiženy v mnoha případech a tyto oblasti (vzájemně propojené různými neurálními obvody) hrají pravděpodobně základní roli ve vývoji sociálních a komunikačních interakcí (Gillberg a Peeters, 1995).

Abnormality u autismu, které potvrzují neurobiologický podklad poruchy, můžeme nalézt pomocí různých vyšetřovacích metod: EEG vyšetření, strukturální zobrazovací metody – CT, MRI mozku a funkční zobrazovací metody – SPECT, PET, funkční MRI (Hrdlička, 2000).

## **2.7. Auxologické poznatky**

Nejčastěji se v dané oblasti hodnocení setkáváme se studii, které hodnotí velikost mozku autistických dětí a dále pak jejich tělesnou výšku a tělesnou váhu.

Výsledky jednotlivých studií lze hodnotit jako heterogenní. Je to s nejvyšší pravděpodobností dáno tím, že spektrum autistických poruch je velmi široké a diagnostika tak může být v řadě případů nejednoznačná. Současně není snadné vytvořit homogenní skupinu dle všech sledovaných parametrů.

### **2.7.1. Velikost mozku**

Množství studií zabývajících se velikostí mozku části hlavy u autistických pacientů prokázalo, že tito pacienti mají oproti normě větší obvod hlavy (Aylward et al., 2002; Bailey et al., 1995; Courchesne et al., 2003; Dementieva et al., 2005; Fidler et al., 2000; Lainhart et al., 1997 a 2006; Miles et al., 2000; Mills et al., 2007 a další).

Větší obvod hlavy u pacientů s autismem může být důsledkem celkového zvětšení objemu mozku (Bailey et al., 1993; Lainhart et al., 1997). Piven et al. (1995) prokázali s využitím strukturální MRI, že celkové zvětšení mozku u autismu je důsledkem zvětšení množství mozku tkáně i zvětšení postranního komorového systému. Také další studie poukázaly na celkové zvětšení objemu mozku, dále na abnormální EEG a nárůst bílé a šedé hmoty mozku (Courchesne et al., 2001; Hazlett et al., 2005).

Aylward et al. (2002) porovnávali celkový objem mozku 67 autistů bez mentální retardace a 83 zdravých dobrovolníků, vyšetřovaní jedinci byli ve věku 8 až 46 let. Objem mozku byl signifikantně větší u dětí s autismem do dvanáctého roku věku, u starších pacientů se již však nelišil od kontrolní skupiny.

Obvod hlavy u autistických dětí je při narození často podprůměrný či průměrný (Courchesne et al., 2001, 2003; Dawson et al., 2007; Dissanayake et al., 2006). Okolo čtyř měsíců věku se však začíná oproti normě rychleji zvětšovat (Courchesne a Pierce, 2005; Redcay a Courchesne, 2005). Přibližně 60 % dětí s autismem vykazuje tuto atypickou trajektorii růstu obvodu hlavy (Courchesne et al., 2003). Courchesne et al. (2003) také zjistili, že 90 % autistických chlapců ve věku 2 až 4 let má větší objem mozku, než je průměr a 37 % z nich dosahuje kritérií makrocefalie (tj. nad 97. percentilem). Fidler et al. (2000) prokázali zvýšenou prevalenci makrocefalie nejenom u dětí s autismem, ale také u jejich příbuzných prvního stupně.

Dawson et al. (2007) zjistili ve své longitudinální studii, že akcelerace růstu hlavy autistických dětí se vyskytuje mezi 6. až 12. měsícem, po prvním roce se tempo růstu hlavy zpomaluje a není signifikantně odlišné od růstu hlavy v normě. Děti s autismem tak mohou být charakterizovány podprůměrnou či průměrnou velikostí hlavy v době narození, dále urychleným růstem hlavy během prvního roku, následovaným zpomalením tempa růstu a dosažením normálních rozměrů hlavy během batolecích let (Dawson et al., 2007). Urychlený růst hlavy během prvního roku zaznamenali také Dementieva et al. (2005) a Dissanayake et al. (2006) uvedli urychlený růst hlavy mezi 2. a 3. rokem. Naproti tomu van Dalen et al. (2007) a Torrey et al. (2004) ve svých studiích zjistili normální rychlost růstu hlavy.

Obvod hlavy u autistických pacientů vykazuje podle Lainhart et al. (2006) velmi širokou distribuci a bývá větší, než je očekávaný pro danou výšku. Dle jejich studie má distribuce standardizovaného obvodu hlavy normální tvar s posunutým průměrem doprava a vyšší směrodatnou odchylkou. Větší velikost hlavy (a pravděpodobně i mozku) není ale u autistů pravidlem. Lainhart et al. (2006) došli ve své studii k závěru, že ve srovnání s běžnou populací mají autisti častější makrocefalii (17 % vs. 3 %) a mikrocefalie (3,8 %) se jen nepatrně liší od očekávaných 3 %. Rodiče těchto autistických pacientů měli podobný průměr standardizovaného obvodu hlavy jako jejich potomci (Lainhart et al., 2006).

Některé studie zkoumaly, zda má atypický růst obvodu hlavy asociaci se specifickými projevy autismu. Deutsch a Joseph (2003) se zajímali o asociaci mezi obvodem hlavy, jazykovými schopnostmi a IQ u dětí s autismem. Pacienti byli ve věku

od 4 do 14 let. Byla zjištěna pouze jedna signifikantní asociace, a to mezi obvodem hlavy a nesrovnalostmi mezi verbálním a neverbálním IQ. Autistické děti s nerovnoměrným vývojem neverbálních schopností měly nadprůměrně velký obvod hlavy, který byl signifikantně větší než u referenční skupiny a také signifikantně větší než u autistických dětí s poměrně dobrými verbálními schopnostmi (Deutsch a Joseph, 2003). Fidler et al. (2000) objevili asociaci mezi makrocefalií a stereotypním chováním, asociaci s jinými symptomy autismu nezjistili. Mraz et al. (2007) zase poukázali na spojitost mezi obvodem hlavy a symptomy sociálního postižení. Tato oblast výzkumů je dokladem výrazné heterogenity nálezů. K objasnění těchto problémů bude třeba dalších studií.

### **2.7.2. Vztah velikosti mozkovny, tělesné výšky a tělesné hmotnosti**

Velikost mozkovny silně koreluje s tělesnou výškou autistů i zdravé populace (Lainhart et al., 2006; Sacco et al., 2007). Byla také prokázána silná korelace s tělesnou hmotností (Sacco et al., 2007).

Podle některých studií se tělesná výška autistických pacientů neliší od tělesné výšky zdravé populace (Lainhart et al., 2006; Mills et al., 2007). Jiné studie však našly mírné odchylky: Van Daalen et al. (2007) a Torrey et al. (2004) ve svých studiích prokázali, že autistické děti mají akcelerovaný růst tělesné délky okolo 4. měsíce a další jejich tělesný růst je v normě. Naproti tomu Dissanayake et al. (2006) objevili akcelerovaný tělesný růst mezi 2. až 3. rokem.

Autistické děti mají signifikantně zvýšenou tělesnou váhu oproti zdravé populaci (Dissanayake et al., 2006; Mills et al., 2007).

## **2.8. Terapeutické možnosti**

V současné době nejsou známy léky, které by byly specificky účinné na tzv. jádrové projevy autismu, tedy narušení komunikace, sociální problémy a abnormální zájmy. Hlavní metody, účinné na zmírnění těchto symptomů, dosud představují jen časné výchovné intervence, speciálně-pedagogické vedení autistických dětí, behaviorální a edukační terapie (Ošlejšková, 2008). Skutečné vědecké ověření jejich účinnosti je velmi obtížné a podle některých autorů je i při časných intervencích sporné (Dawson a Zanolli, 2003).

### **3. Základní cíle práce**

3.1. Objektivizovat stav skeletálního lineárního růstu chlapců s dosud neukončeným růstem.

3.1.1. Stanovit stupeň realizace růstového dědičného potenciálu.

3.2. Objektivizovat velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem.

3.2.1. Zhodnotit velikost mozkovny vzhledem k velikosti mozkovny rodičů.

3.2.2. Posoudit vztah velikosti mozkovny pacientů a jejich tělesné výšky.

3.3. Objektivizovat stav výživy autistických chlapců.

3.3.1. Orientačně zhodnotit stav tělesného složení.

Na podkladě 3.1.–3.3. stanovit základní auxologické charakteristiky pediatrických pacientů mužského pohlaví s dětským autismem a zjistit zda a jak tato složitá a komplexní vada vyvíjejícího se mozku alteruje somatický vývoj těchto chronicky nemocných jedinců.

Na základě vlastních dat poskytnout české odborné veřejnosti prioritní poznatky o somatickém stavu těchto závažně psychicky nemocných dětí.

## **4. Materiál a metodika**

### **4.1. Materiál**

Podkladem naší auxologické sondy jsou transverzální data 69 chlapců z celé ČR s diagnózou dětský autismus od 3,3 do 13,4 let. Všichni pacienti byli vyšetřeni v Ambulanci klinické antropologie Pediatrické kliniky UK 2. LF a FN Motol v letech 2000 až 2008 (1 pacient v r. 2000, 2 v r. 2002, 3 v r. 2003, 4 v r. 2004, 2 v r. 2005, 8 v r. 2006, 29 v r. 2007 a 20 v r. 2008) docentkou RNDr. Hanou Krásničanovou, CSc., RNDr. Danou Zemkovou, CSc. a autorkou předložené práce.

Součástí šetření bylo stanovení tělesné výšky a obvodu hlavy rodičů pacientů. Data rodičů, kteří se vyšetření dítěte ve FN Motol nezúčastnili, byla dodána či chybí. Dodané hodnoty byly získány dle přesných instrukcí, které jsme poskytli rodiči přítomnému při vyšetření dítěte. Z celkem potencionálních 69 rodičovských párů byla zjištěna tělesná výška 64 otců a 64 matek (tři chlapci byli v pěstounské péči, jeden z dětského domova, u jednoho chlapce nebylo možné získat tělesnou výšku matky a u jednoho tělesnou výšku otce). Obvod hlavy byl zjištěn u celkem 39 otců (z toho 11 hodnot dodaných) a 45 matek (z toho 9 hodnot dodaných).

Diagnóza (dětský autismus) všech pacientů byla stanovena na Dětské psychiatrické klinice UK 2. LF a FN Motol.

### **4.2. Metodika**

#### **4.2.1. Sledované parametry a metodika měření**

Při vyšetřování byly použity základní antropometrické techniky podle Martina a Sallera (1957). Všichni chlapci byli měřeni ve spodním prádle.

#### **Tělesná výška (TV)**

Výška těla (cm) byla měřena digitálním stadiometrem.

### **Tělesná hmotnost (TH)**

Tělesná hmotnost (kg) byla zjišťována na digitální váze.

### **Index tělesné hmotnosti (BMI)**

$BMI = \text{hmotnost (kg)} / \text{tělesná výška (m}^2\text{)}$

### **Obvod hlavy (frontookcipitální obvod, FOO)**

Frontookcipitální obvod (cm) byl měřen pásovou mírou přes *glabellu* a *opisthocranium* těsně nad obočím (jako tečna k němu) přes největší klenutí záhlaví.

### **Šířka mozkovny**

Vzdálenost (cm) mezi *euryony*. Měřeno kefalometrem.

### **Délka mozkovny**

Vzdálenost (cm) bodu *glabella* od bodu *opisthocranium*. Měřeno kefalometrem.

### **Cefalický index (IC)**

Cefalický index se stanovuje jako podíl šířky a délky mozkovny násobený stem, uvádí se v indexových jednotkách.

### **Obvod paže (OPA)**

Obvod relaxované levé paže (cm) byl měřen pásovou mírou ve střední vzdálenosti mezi body *akromiale* lopatky a *olecranon ulnae* paže.

### **Obvod lýtky (OLY)**

Obvod levého lýtky (cm) byl měřen pásovou mírou při mírném rozkročení probanda v místě největšího vytvoření *musculus gastrocnemius*.

### **Tloušťka tricipitální (TRIC) kožní řasy**

Tloušťka kožní řasy nad *musculus triceps* ve střední vzdálenosti mezi body *akromiale* levé lopatky a *olecranon ulnae* levé paže. Měřeno kaliperem typu Harpenden.



### **Tloušťka suprailiální (ICR) kožní řasy**

Tloušťka kožní řasy nad *spina iliaca anterior*. Měřeno na levé straně těla kaliperem typu Harpenden.

#### **4.2.2. Metodika zpracování získaných dat**

Všechna změřená data (s výjimkou hodnot obvodu lýtka a rodičovských hodnot) byla nejdříve normalizována s využitím programu Kompendium pediatrické auxologie (Lesný, Krásničanová, 2005). Tento pediatrický software pracuje s normami celostátního antropologického výzkumu (CAV) 1991 (Lhotská et al., 1993), CAV 2001 (Vignerová et al., 2005) a se švýcarskými normativy Prader et al. (1989).

Hodnoty obvodu lýtka jedinců od 3,3 do 5,99 let věku byly zpracovány dle Prader et al. (1989) a od 6,00 do 13,50 let věku dle normy semilongitudinální studie Bláhy, Krejčovského et al. (2006).

Pro následné statistické hodnocení jsme s většinou dat pracovali v jejich normalizované podobě – v SD-skóre (SDS):

$$SDS = (x - X) / SD$$

x = hodnota parametru vyšetřeného jedince

X = hodnota tabelovaného průměru sledovaného parametru pro daný věk a pohlaví

SD = směrodatná odchylka (standardní deviace) tabelovaného průměru pro daný věk a pohlaví.

Hodnoty výšky těla a obvodu hlavy rodičů byly normalizovány podle norem 18letých mužů resp. žen odpovídajících věku rodičů (např. muž narozený v roce 1970 byl hodnocen dle normy CAV 1981), tedy s využitím CAV 1971 až 1991 (CAV 1971: Prokopec et al., 1973; CAV 1981 a 1991: Lhotská et al., 1995).

Míru realizace růstového dědičného potenciálu (RRDP) jsme hodnotili jako rozdíl normalizované tělesné výšky a midparentální tělesné výšky (MP) dítěte:

$$\text{RRDP} = \text{TV SDS} - \text{MP SDS}$$

$$\text{MP SDS} = (\text{TV SDS otce} + \text{TV SDS matky}) / 2$$

Normalizovaná data autistických dětí byla testována proti nule s použitím jednovýběrového t-testu. Charakter rozložení dat byl testován Kolmogorov-Smirnovým testem. Korelační analýzy byly provedeny s využitím Spearmanovy korelace.

Celkové statistické zpracování souboru dat bylo provedeno paní Mgr. Marií Hladíkovou (z Ústavu informatiky UK 2. LF), v programu SPSS, verze 11.0.

## 5. Výsledky

Tabulka 1 ukazuje základní statistické charakteristiky všech sledovaných parametrů autistických chlapců a jejich rodičů.

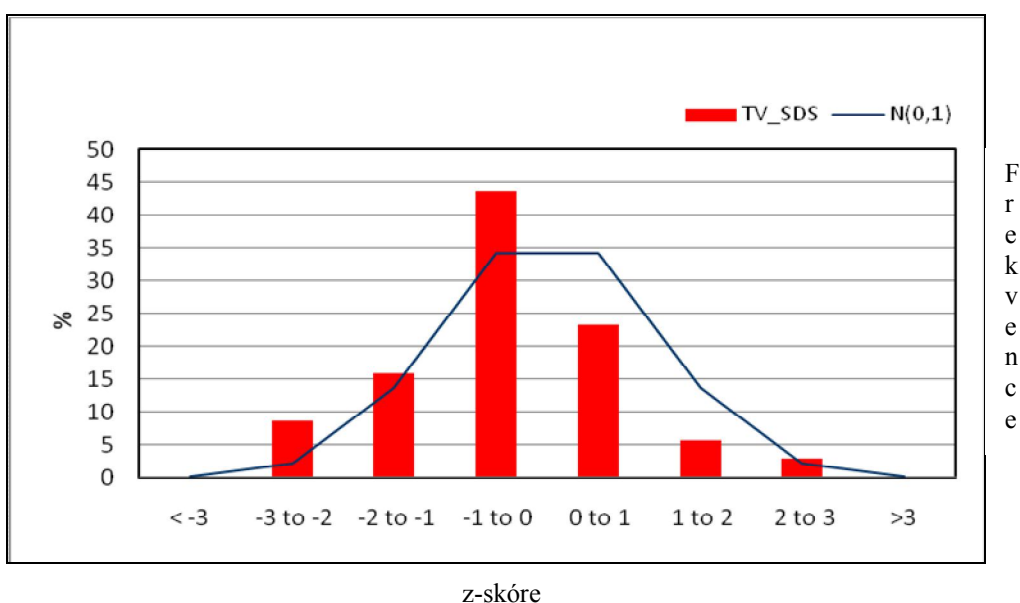
Parametr	n	průměr	SD	medián	min.	max.	p
A (roky)	69	7,07	2,41	6,60	3,3	13,4	
TV SD – MP SDS	63	-0,23	0,89	-0,22	-2,66	2,30	<b>0,043</b>
TV SDS	69	-0,36	1,12	-0,38	-2,95	2,55	<b>0,010</b>
MP SDS	63	-0,12	0,77	-0,20	-1,32	1,77	0,232
BMI SDS	69	0,38	1,41	0,12	-1,91	3,74	<b>0,030</b>
TH/TV SDS	69	0,32	1,33	0,20	-2,28	3,24	0,054
ICR SDS	59	-0,21	1,51	0,10	-3,24	3,97	0,303
TRIC SDS	65	-0,41	1,52	-0,46	-4,61	2,22	<b>0,032</b>
OPA SDS	68	0,27	1,30	0,00	-2,21	3,10	0,088
OLY SDS	61	0,19	1,22	0,01	-2,28	3,50	0,228
FOO SDS	69	0,00	1,54	0,07	-3,84	3,78	0,991
IC	64	80,79	5,41	81,1	68,9	92,9	
Věk m. při*	65	27,80	4,65	28	18	39	
Věk o. při*	65	31,12	6,48	30	18	47	
FOO o. (cm)	39	57,85	1,86	58	54,5	61,7	
FOO SDS o.	39	0,44	1,12	0,48	-1,64	2,66	<b>0,019</b>
TV o. (cm)	64	177,54	6,71	176	166	196	
TV SDS o.	64	-0,08	0,90	-0,30	-1,89	2,10	0,481
FOO m. (cm)	45	54,88	1,47	54,8	51,5	58,4	
FOO SDS m.	45	-0,20	0,99	-0,28	-2,48	2,17	0,176
TV m. (cm)	64	164,89	6,85	164,85	151,5	180	
TV SDS m.	64	-0,13	1,14	-0,11	-2,27	2,51	0,372

Tab. 1. Základní statistické charakteristiky autistického souboru. Statisticky významné hodnoty jsou tučně zvýrazněny.

\* – narození dítěte

## 5.1. Stav skeletálního lineárního růstu (dle tělesné výšky)

Distribuce normalizované tělesné výšky autistických probandů je uvedena v grafu 1 a tab. 2. Průměr je posunutý doleva ( $\bar{x} = -0,36 \pm 1,12$ ). Použitím jednovýběrového t-testu jsme prokázali, že snížení tělesné výšky autistů oproti zdravé populaci je statisticky signifikantní ( $p = 0,010$ ). Podíl malé postavy (tj.  $SDS < 1,88$ ) u autistických probandů (10,1 %) je ve srovnání s 3 % zdravé populace výrazně zvýšen. Podíl vysoké postavy (tj.  $SDS > 1,88$ ) u autistů není odlišný od zdravé populace (2,9 % vs. 3 %). Normalita rozložení nebyla zamítnuta.



Graf 1. Distribuce normalizované TV autistů.  $\bar{x} = -0,36$   $SD = 1,12$

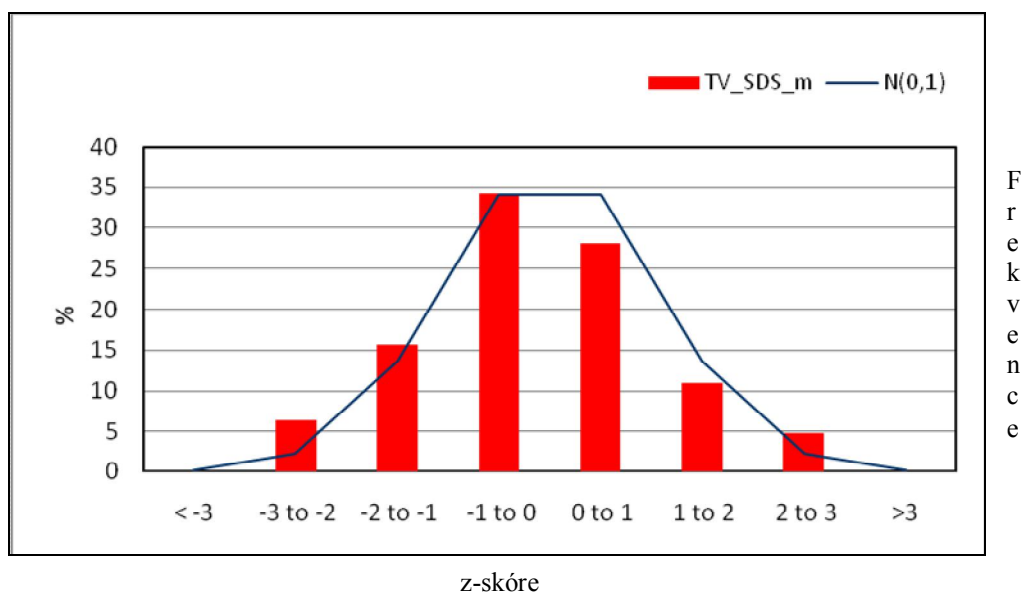
Interval	N	TV_SDS	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	6	8,70 %	2,14 %
-2 až -1	11	15,94 %	13,6 %
-1 až 0	30	43,48 %	34,1 %
0 až 1	16	23,19 %	34,1 %
1 až 2	4	5,80 %	13,6 %
2 až 3	2	2,90 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	69		

Tab. 2. Distribuce normalizované TV autistů.

## 5.1.1. Realizace růstového dědičného potenciálu

### Tělesná výška matek autistických chlapců

Distribuce TV matek autistických chlapců je ukázána v grafu 2 a tab. 3. Průměr je posunutý mírně doleva ( $\bar{x} = -0,13 \pm 1,14$ ). Rozložení hodnot je normální. Použitím jednovýběrového t-testu jsme neprokázali statisticky významný rozdíl TV oproti normě ( $p = 0,372$ ), tělesnou výšku matek pacientů hodnotíme jako průměrnou.



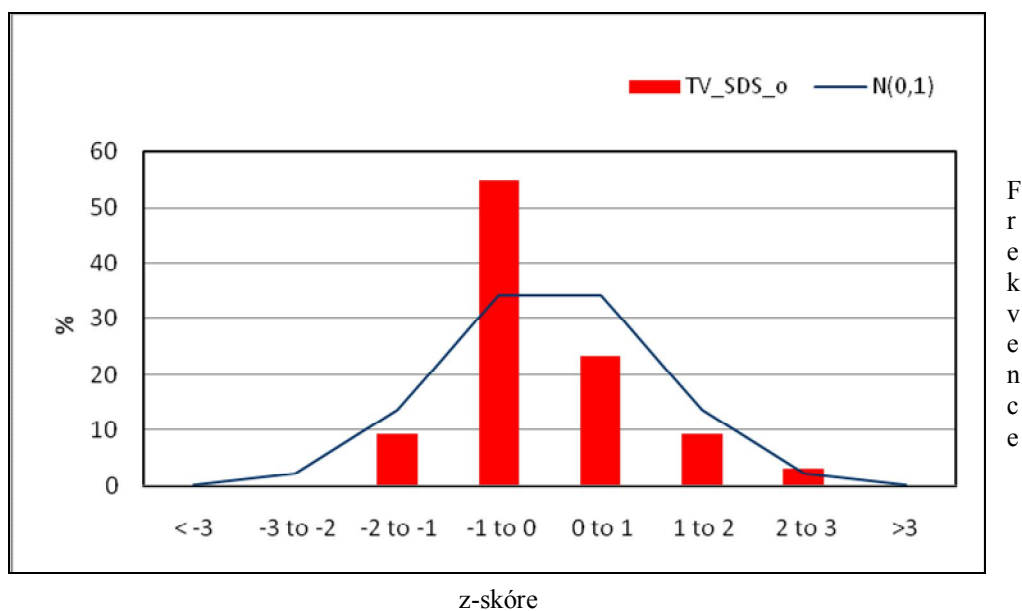
Graf 2. Distribuce normalizované TV matek autistů.  $\bar{x} = -0,13$  SD = 1,14

Interval	N	TV_SDS_m	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	4	6,25 %	2,14 %
-2 až -1	10	15,63 %	13,6 %
-1 až 0	22	34,38 %	34,1 %
0 až 1	18	28,13 %	34,1 %
1 až 2	7	10,94 %	13,6 %
2 až 3	3	4,69 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	64		

Tab. 3. Distribuce normalizované TV matek autistů.

## Tělesná výška otců autistických probandů

Distribuce TV otců autistických probandů je uvedena v grafu 3 a tab. 4. Průměr má posunutý mírně doleva ( $\bar{x} = -0,08 \pm 0,90$ ), nejedná se o statisticky signifikantně sníženou TV oproti zdravé populaci ( $p = 0,481$ ). Normalita rozložení zamítnuta nebyla. Tělesnou výšku otců autistických pacientů stejně jako jejich matek hodnotíme jako střední.



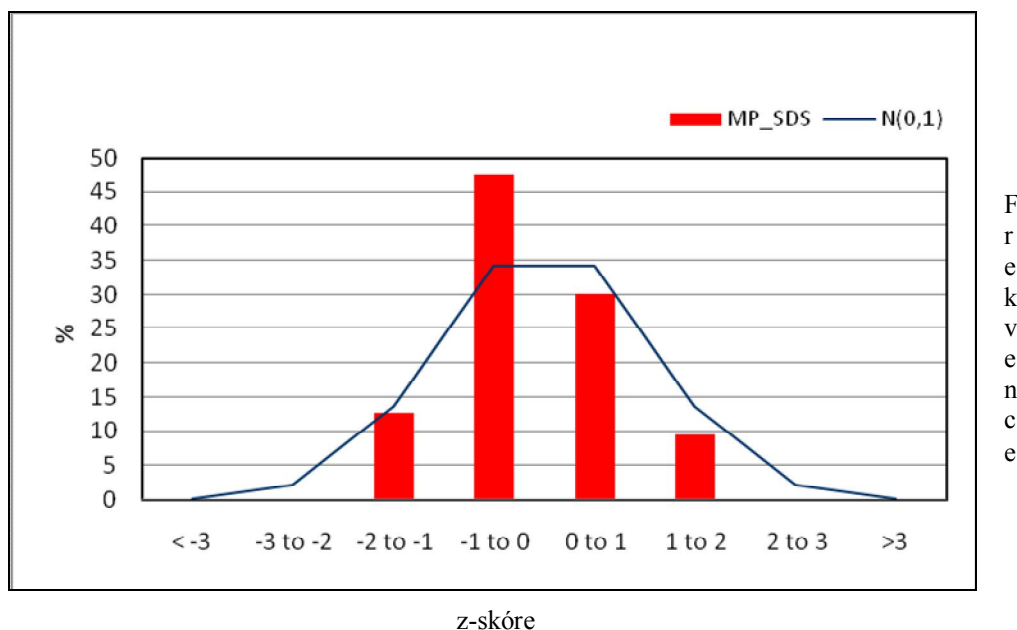
**Graf 3.** Distribuce normalizované TV otců autistů.  $\bar{x} = -0,08$  SD = 0,90

Interval	N	TV_SDS_o	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	0	0,00 %	2,14 %
-2 až -1	6	9,38 %	13,6 %
-1 až 0	35	54,69 %	34,1 %
0 až 1	15	23,44 %	34,1 %
1 až 2	6	9,38 %	13,6 %
2 až 3	2	3,13 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	64		

**Tab. 4.** Distribuce normalizované TV otců autistů.

## Midparentální tělesná výška

Distribuci normalizované midparentální výšky autistů uvádíme v grafu 5 a tab. 6. Průměr je posunutý doleva ( $\bar{x} = -0,12 \pm 0,77$ ), rozdíl při porovnání s normou není statisticky významný ( $p = 0,232$ ). Normalita rozložení nebyla zamítnuta. Zjištěnou midparentální tělesnou výšku lze hodnotit jako průměrnou.



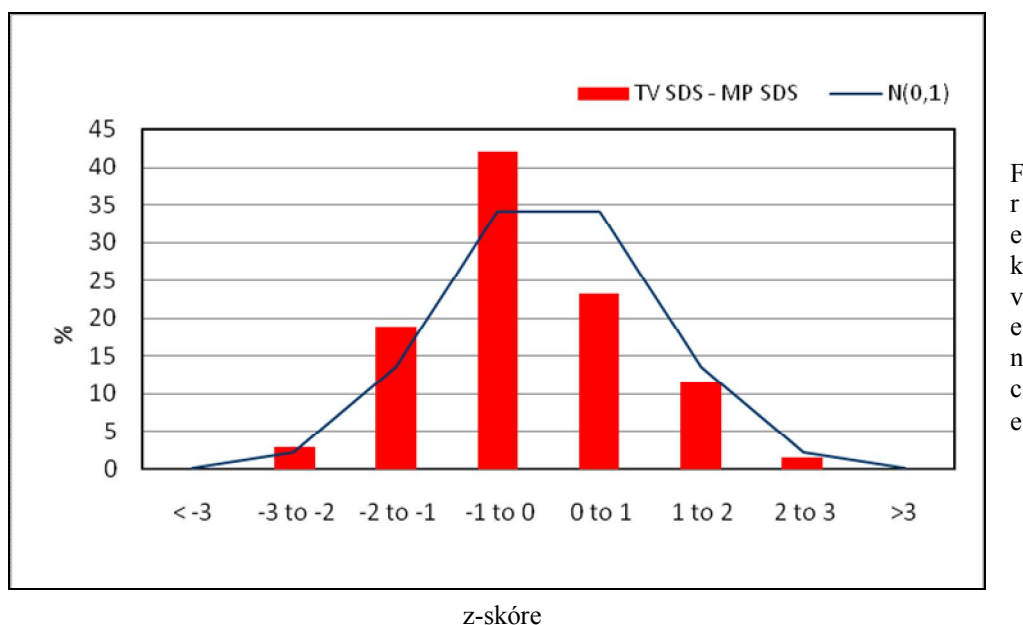
**Graf 5. Distribuce normalizované MP výšky autistů.**  $\bar{x} = -0,12$  SD = 0,77

Interval	Frekvence	MP_SDS	N(0,1)
< -3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	0	0,00 %	2,14 %
-2 až -1	8	12,70 %	13,6 %
-1 až 0	30	47,62 %	34,1 %
0 až 1	19	30,16 %	34,1 %
1 až 2	6	9,52 %	13,6 %
2 až 3	0	0,00 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	63		

**Tab. 6. Distribuce normalizované MP výšky autistů.**

## Porovnání tělesné výšky pacientů a jejich růstového dědičného potenciálu

Distribuce rozdílu (TV SDS – MP SDS) je ukázána v grafu 6 a tab. 7. Použitím jednovýběrového t-testu jsme prokázali, že rozdíl je statisticky signifikantní ( $\bar{x} = -0,23 \pm 0,89$ ,  $p = 0,043$ ). Normalita rozložení zamítnuta nebyla. Výsledek lze interpretovat jako neúplné realizování růstového dědičného potenciálu pacientů ve věku od 3,3 do 14,3 let.



Graf 6. Distribuce normalizovaného rozdílu (TV SDS – MP SDS) autistů.  $\bar{x} = -0,23$  SD = 0,89

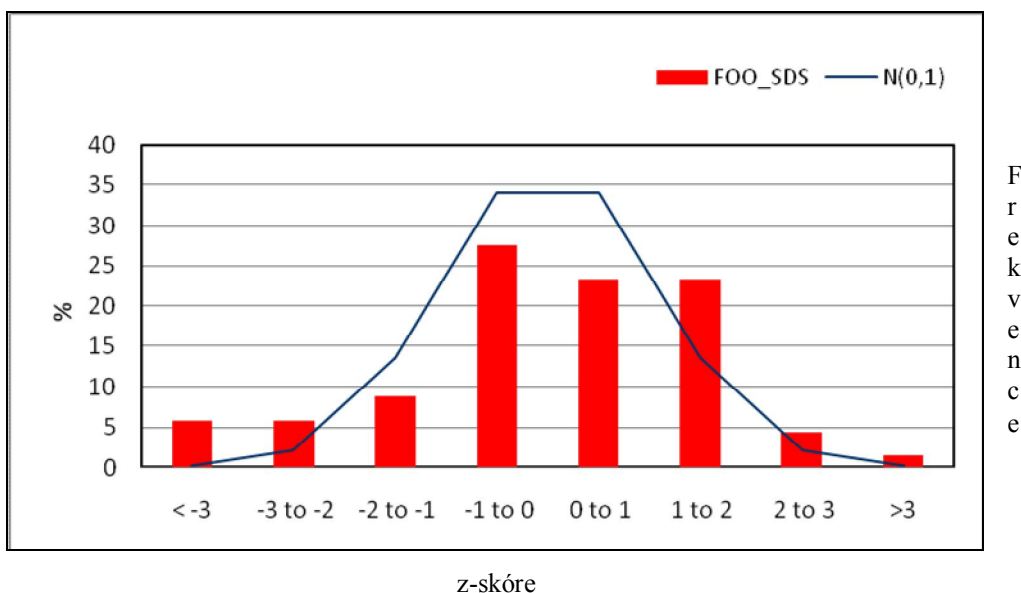
Interval	Frekvence	TV_SDS – MP_SDS	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	1	2,90 %	2,14 %
-2 až -1	13	18,84 %	13,6 %
-1 až 0	26	42,03 %	34,1 %
0 až 1	15	23,19 %	34,1 %
1 až 2	7	11,59 %	13,6 %
2 až 3	1	1,45 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
celkem	63		

Tab. 7. Distribuce normalizovaného rozdílu (TV SDS – MP SDS) autistů.



## 5.2. Velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem

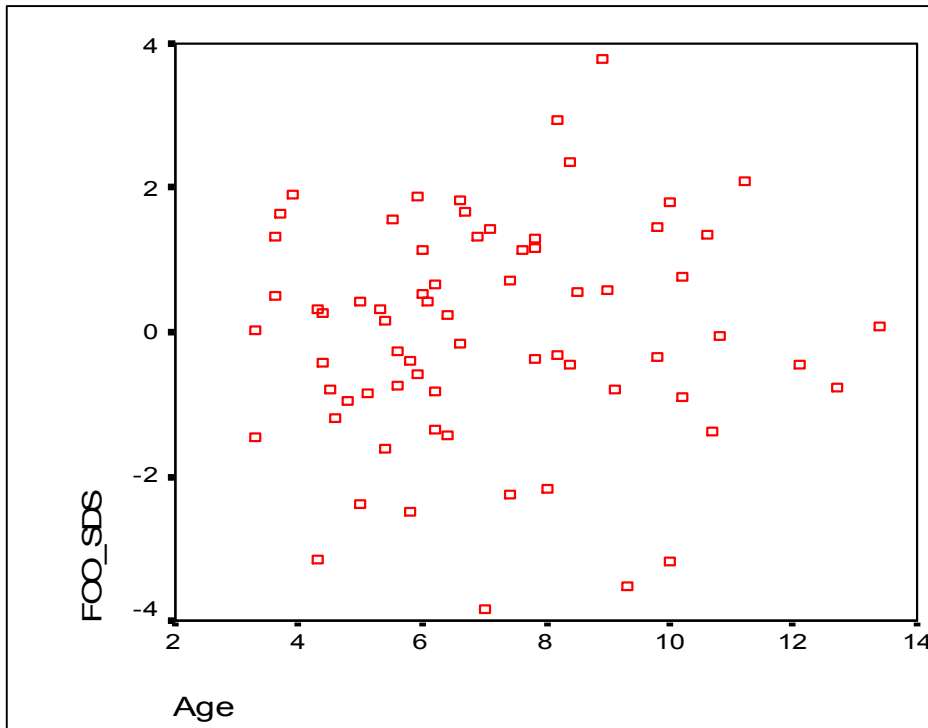
Distribuci normalizovaného obvodu hlavy autistických pacientů uvádíme v grafu 7 a tab. 8. Rozložení vykazuje velkou variabilitu a průměr je shodný s populační normou ( $\bar{x} = 0,00 \pm 1,54$ ,  $p = 0,991$ ). Podíl makrocefalie (tj.  $SDS > 1,88$ ) i mikrocefalie (tj.  $SDS < -1,88$ ) je však oproti normě výrazně zvýšen (7,3 %, resp. 11,6 % vs. 3 %). Normalita rozložení hodnot FOO autistů zamítnuta nebyla. Neprokázali jsme závislost velikosti obvodu hlavy na věku autistického dítěte ( $r = 0,1$ ). Grafické vyjádření vztahu variability velikosti mozkovny autistů a jejich věku uvádíme v grafu 8, největší zjištěná variabilita v našem souboru je u pacientů ve věku 6 až 10 let.



Graf 7. Distribuce normalizovaného FOO autistů.  $\bar{x} = 0,00$   $SD = 1,54$

Interval	Frekvence	FOO_SDS	N(0,1)
<-3	4	5,80 %	0,15 %
-3 až -2	4	5,80 %	2,14 %
-2 až -1	6	8,67 %	13,6 %
-1 až 0	19	27,54 %	34,1 %
0 až 1	16	23,19 %	34,1 %
1 až 2	16	23,19 %	13,6 %
2 až 3	3	4,35 %	2,14 %
> 3	1	1,45 %	0,15 %
Celkem	69		

Tab. 8. Distribuce normalizovaného FOO autistů.



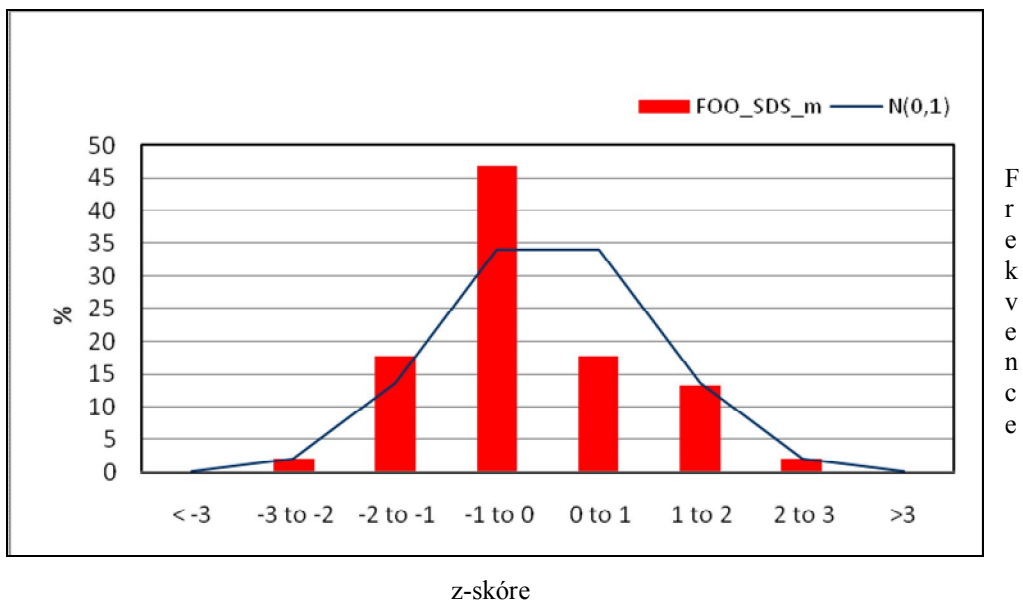
Graf 8. Vztah variability FOO autistů a jejich věku.  $r = 0,1$

### 5.2.1. Vztah velikosti mozkovny autistických dětí vzhledem k velikosti mozkovny rodičů

Distribuci normalizovaného obvodu hlavy matek nalezneme v grafu 9 a tab. 9. Průměr je oproti normě nevýznamně snížen ( $\bar{x} = -0,20 \pm 0,99$ ), rozdíl není statisticky signifikantní ( $p = 0,176$ ). Normalita rozložení zamítnuta nebyla.

Distribuce normalizovaného obvodu hlavy otců autistických probandů je uvedena v grafu 10 a tab. 10. Průměr je posunutý doprava ( $\bar{x} = 0,44 \pm 1,12$ ). Rozložení hodnot FOO otců je normální. Použitím jednovýběrového t-testu jsme prokázali statisticky signifikantní zvýšení FOO otců ve srovnání se zdravou populací ( $p = 0,019$ ).

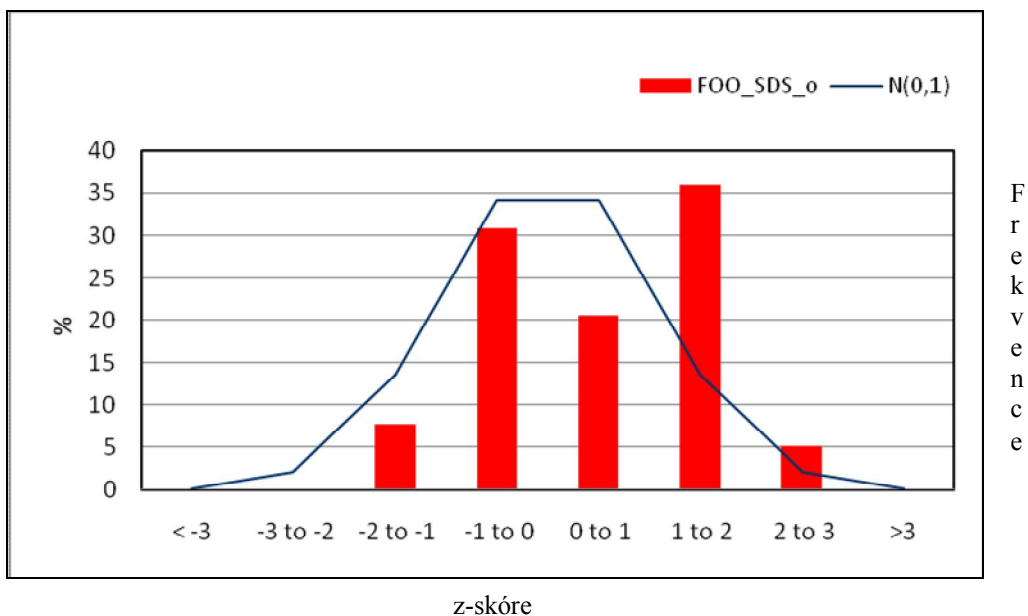
Prokázali jsme statisticky významnou závislost ( $r = 0,51$ ) velikosti hlavy autistického dítěte na velikosti hlavy jeho matky a statisticky nevýznamnou závislost na velikosti hlavy jeho otce ( $r = 0,24$ ).



**Graf 9. Distribuce normalizovaného FOO matek autistů.  $\bar{x} = -0,20$  SD = 0,99**

Interval	Frekvence	FOO_SDS_m	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	1	2,22 %	2,14 %
-2 až -1	8	17,78 %	13,6 %
-1 až 0	21	46,67 %	34,1 %
0 až 1	8	17,78 %	34,1 %
1 až 2	6	13,33 %	13,6 %
2 až 3	1	2,22 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	45		

**Tab. 9. Distribuce normalizovaného FOO matek autistů.**



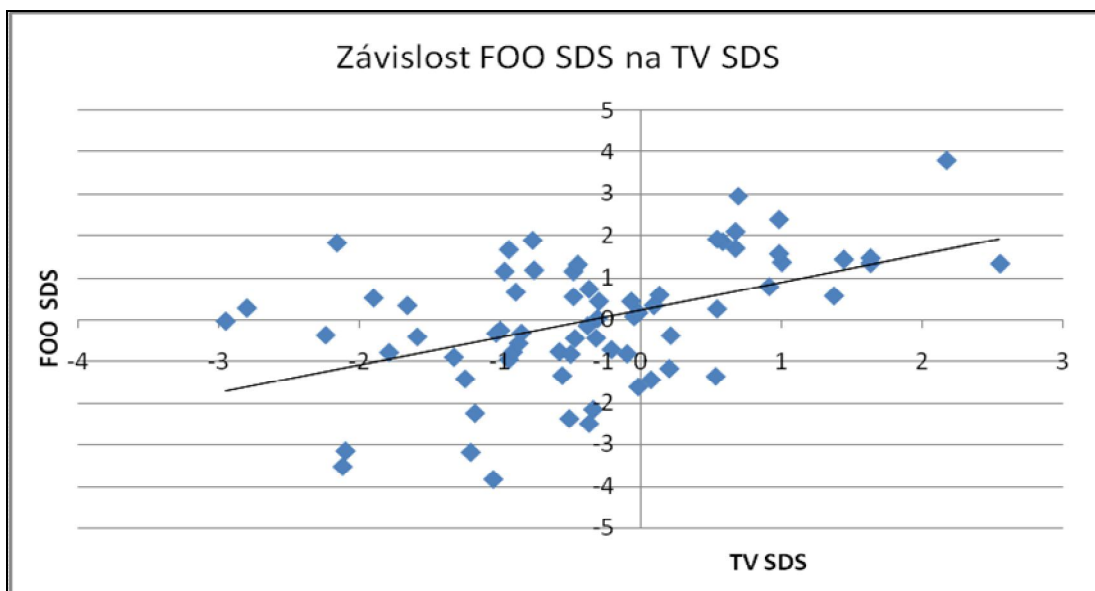
**Graf 10. Distribuce normalizovaného FOO otců autistů.  $\bar{x} = 0,41$  SD = 1,12**

Interval	Frekvence	FOO_SDS_o	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	0	0,00 %	2,14 %
-2 až -1	3	7,69 %	13,6 %
-1 až 0	12	30,77 %	34,1 %
0 až 1	8	20,51 %	34,1 %
1 až 2	14	35,90 %	13,6 %
2 až 3	2	5,13 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	39		

**Tab. 10. Distribuce normalizovaného FOO otců autistů.**

### 5.2.2. Vztah velikosti mozkovny a tělesné výšky pacientů s autismem

S využitím korelační analýzy jsme prokázali statisticky významnou závislost ( $r = 0,47$ ) velikosti mozkovny autistického dítěte na jeho tělesné výšce (graf 11).



Graf 11. Vztah FOO a TV autistů.  $r = 0,47$

### 5.2.3. Cefalický index

Průměr cefalického indexu autistů ( $\bar{x} = 80,79 \pm 5,41$ ) řadí autistické chlapce do mezocefalní kategorie konfigurace hlavy. Rozložení jednotlivých typů konfigurací je ukázáno v tab. 11.

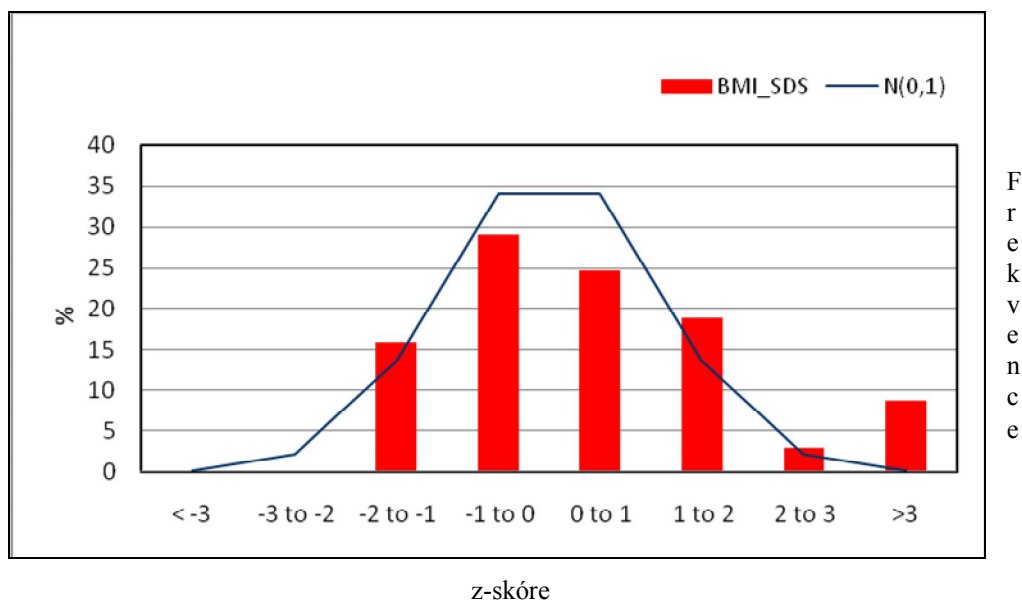
Kategorie	Autističtí pacienti
Hyperdolichocefalie	1,56 %
Dolichocefalie	15,63 %
Mezocefalie	32,81 %
Brachycefalie	29,69 %
Hyperbrachycefalie	15,63 %
Ultrabrachycefalie	4,69 %

Tab. 11. Konfigurace neurokrania u autistů.

## 5. 3. Stav výživy autistických chlapců

### 5.3.1. BMI a orientační zhodnocení stavu tělesného složení

Distribuce normalizovaného BMI autistů uvádíme v grafu 12 a tab. 12. Průměrný BMI je oproti normě statisticky významně zvýšený ( $\bar{x} = 0,38 \pm 1,41$ ,  $p = 0,030$ ). Normalita rozložení zamítnuta nebyla.



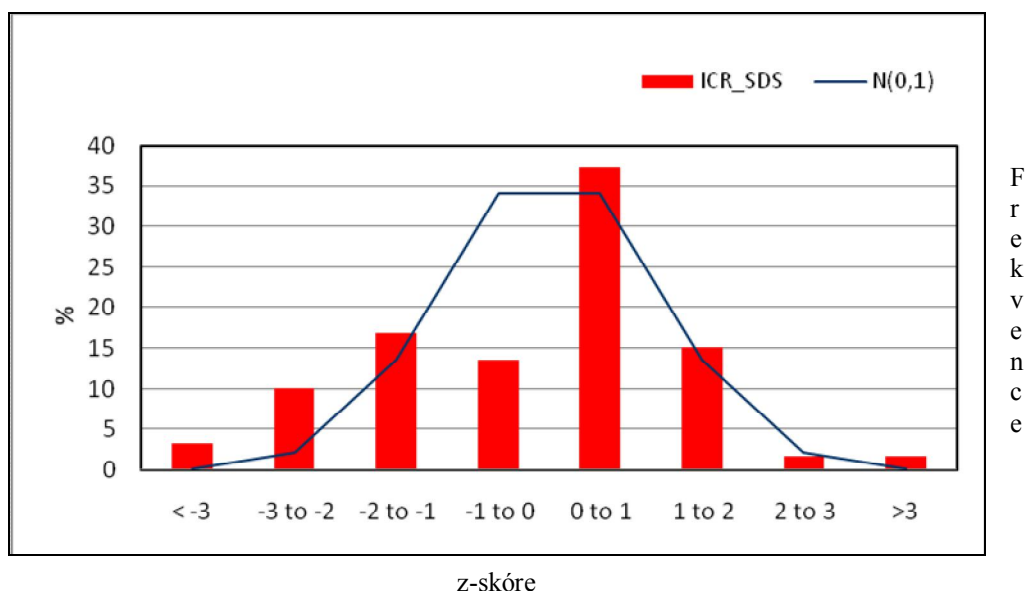
Graf 12. Distribuce normalizovaného BMI autistů.  $\bar{x} = 0,38$  SD = 1,41

Interval	Frekvence	BMI_SDS	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	0	0,00 %	2,14 %
-2 až -1	11	15,94 %	13,6 %
-1 až 0	20	28,99 %	34,1 %
0 až 1	17	24,64 %	34,1 %
1 až 2	13	18,84 %	13,6 %
2 až 3	2	2,90 %	2,14 %
> 3	6	8,70 %	0,15 %
Celkem	69		

Tab. 12. Distribuce normalizovaného BMI autistů.

## Tloušťka suprailiální kožní řasy

Distribuci normalizované tloušťky ICR kožní řasy autistů uvádíme v grafu 13 a tab. 13. Tato distribuce vykazuje velkou variabilitu a průměr má posunutý doleva ( $\bar{x} = -0,21 \pm 1,51$ ). Rozložení hodnot je normální. Rozdíl oproti zdravé populaci jsme neprokázali ( $p = 0,303$ ), odchylka od normy není statisticky významná.



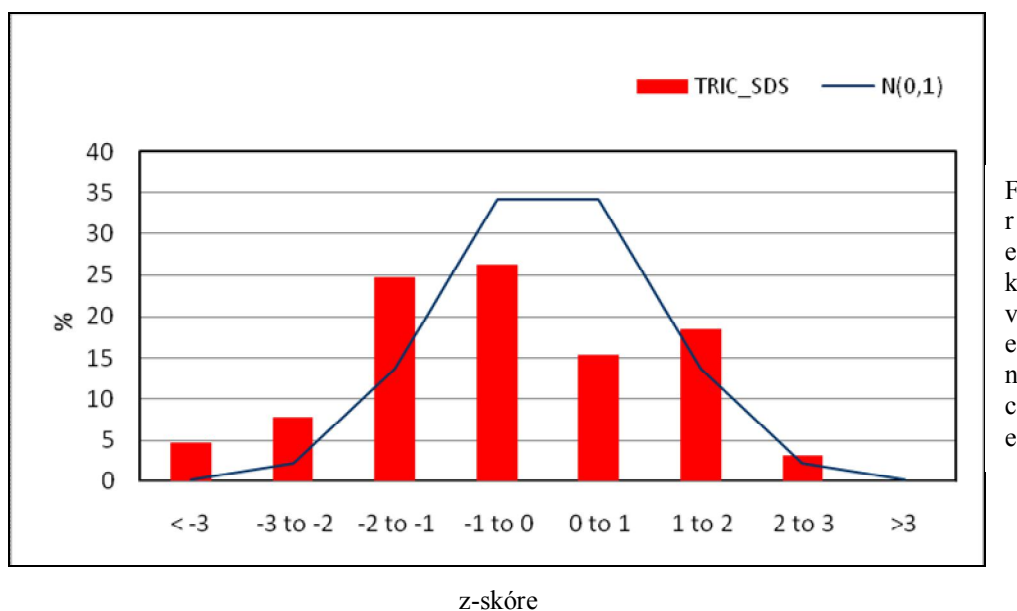
Graf 13. Distribuce normalizované tloušťky ICR kožní řasy autistů.  $\bar{x} = -0,21$  SD = 1,51

Interval	Frekvence	ICR_SDS	N(0,1)
<-3	2	3,39 %	0,15 %
-3 až -2	6	10,17 %	2,14 %
-2 až -1	10	16,95 %	13,6 %
-1 až 0	8	13,56 %	34,1 %
0 až 1	22	37,29 %	34,1 %
1 až 2	9	15,25 %	13,6 %
2 až 3	1	1,70 %	2,14 %
> 3	1	1,70 %	0,15 %
Celkem	59		

Tab. 13. Distribuce normalizované tloušťky ICR kožní řasy autistů.

## Tloušťka tricipitální kožní řasy

Distribuce normalizované tloušťky TRIC kožní řasy (graf 14, tab. 14.) vykazuje velkou variabilitu. Použitím jednovýběrového t-testu jsme prokázali, že tlouška TRIC kožní řasy autistů statisticky významně podprůměrná ( $\bar{x} = -0,41 \pm 1,52$ ,  $p = 0,032$ ). Normalita rozložení nebyla zamítnuta.



Graf 14. Distribuce normalizované tloušťky TRIC kožní řasy autistů.  $\bar{x} = -0,41$   $SD = 1,52$

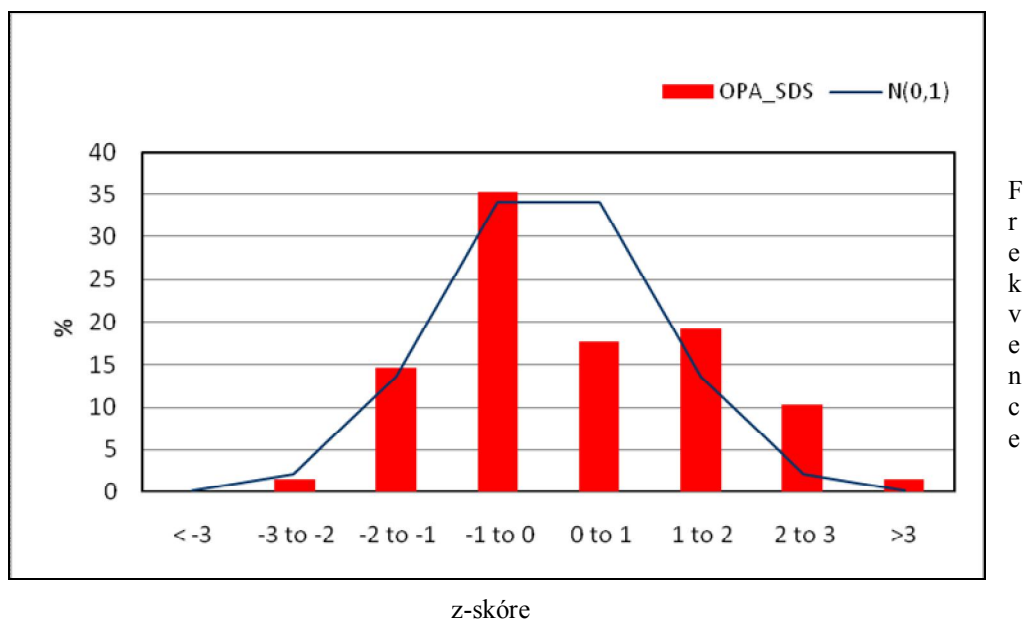
Interval	Frekvence	TRIC_SDS	N(0,1)
<-3	3	4,62 %	0,15 %
-3 až -2	5	7,69 %	2,14 %
-2 až -1	16	24,62 %	13,6 %
-1 až 0	17	26,15 %	34,1 %
0 až 1	10	15,39 %	34,1 %
1 až 2	12	18,46 %	13,6 %
2 až 3	2	3,08 %	2,14 %
> 3	0	0,00 %	0,15 %
Celkem	65		

Tab. 14. Distribuce normalizované tloušťky TRIC kožní řasy autistů.



## Obvod paže

Distribuce normalizovaného obvodu paže autistů je uvedena v grafu 15 a tab. 15. Průměr je oproti nule zvýšen, nejedná se však o statisticky významný rozdíl ( $\bar{x} = 0,27 \pm 1,30$ ,  $p = 0,088$ ). Rozložení hodnot OPA autistů je normální.



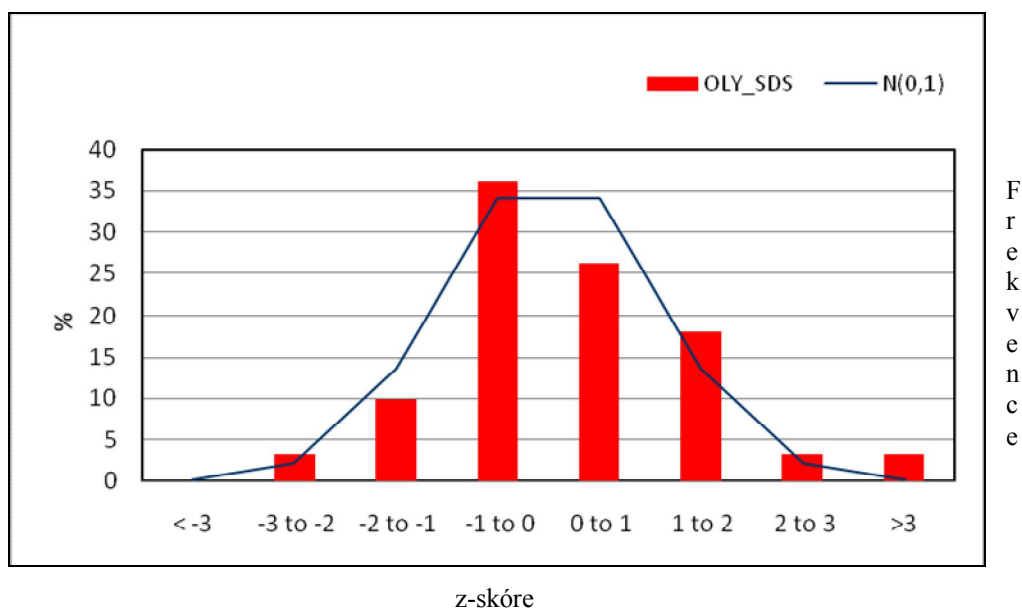
Graf 15. Distribuce normalizovaného OPA autistů.  $\bar{x} = 0,27$  SD = 1,30

Interval	Frekvence	OPA_SDS	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	1	1,47 %	2,14 %
-2 až -1	10	14,71 %	13,6 %
-1 až 0	24	35,29 %	34,1 %
0 až 1	12	17,65 %	34,1 %
1 až 2	13	19,12 %	13,6 %
2 až 3	7	10,29 %	2,14 %
> 3	1	1,47 %	0,15 %
Celkem	68		

Tab. 15. Distribuce normalizovaného OPA autistů.

## Obvod lýtka

Distribuce normalizovaného obvodu lýtka autistů je ukázána v grafu 16 a tab. 16, průměr má posunutý doprava ( $\bar{x} = 0,19 \pm 1,22$ ). Použitím jednovýběrového t-testu jsme neprokázali statisticky signifikantní rozdíl oproti zdravé populaci ( $p = 0,228$ ). Normalita zamítnuta nebyla.



Graf 16. Distribuce normalizovaného OLY autistů.  $\bar{x} = 0,19$  SD = 1,22.

Interval	Frekvence	OLY_SDS	N(0,1)
<-3	0	0,00 %	0,15 %
-3 až -2	2	3,28 %	2,14 %
-2 až -1	6	9,84 %	13,6 %
-1 až 0	22	36,07 %	34,1 %
0 až 1	16	26,23 %	34,1 %
1 až 2	11	18,03 %	13,6 %
2 až 3	2	3,28 %	2,14 %
> 3	2	3,28 %	0,15 %
Celkem	61		

Tab. 16. Distribuce normalizovaného OLY autistů.

## 6. Diskuze

### 6.1. Stav skeletálního lineárního růstu chlapců s autismem a realizace jejich růstového dědičného potenciálu

Autističtí chlapci z našeho souboru ( $n = 69$ , medián věku = 6,6 let) vyšetření v letech 2000 až 2008 mají oproti zdravé populaci statisticky významně sníženou tělesnou výšku ( $\bar{x} = -0,36 \pm 1,12$ ,  $p = 0,010$ ). Podíl významně malé postavy ( $SDS < 1,88$ ) je u našeho souboru ve srovnání s normou zvýšen (10,1 % vs. 3 %), zastoupení vysoké postavy (tj.  $SDS > 1,88$ ) se neliší (2,9 % vs. 3 %).

Výsledky studií zabývajících se tělesnou výškou autistů s neukončeným růstem jsou velmi heterogenní. Lainhart et al. (2006) a Mills et al. (2007) ve svých studiích dospěli k závěru, že tělesná výška autistů se od kontrolních skupin významně neliší. Autistické děti ze souboru Lainhart et al. (2006) měly tělesnou výšku nevýznamně sníženou a ve studii Mills et al. (2007) ji měly naopak oproti kontrolní skupině nevýznamně zvýšenou. Katoda (1991) ve své studii prokázal významně zvýšenou tělesnou výšku oproti kontrolní skupině ve věku 6 až 12 let, nikoliv však v jiném věkovém období.

Mills et al. (2007) ve své studii ( $n = 71$ ) zkoumali hladiny některých analytů spojených s růstem a jejich korelace s vybranými antropometrickými charakteristikami. Tělesná výška autistů významně pozitivně korelovala s hladinami IGF-1, IGF-2, IGFBP-3 a GHBP – autistické děti měly oproti kontrolní skupině hladiny těchto proteinů významně zvýšené. Studie se zúčastnilo 48 chlapců s autismem a 23 chlapců s autistickým spektrem poruch. V kontrolní skupině bylo 59 chlapců, všichni probandi z této studie byli ve věku 4 až 8 let. Výsledek (statisticky nevýznamně vyšší TV) může souviset s faktem, že děti kontrolní skupiny byly vyšší než národní standard (Mills et al., 2007).

Položili jsme si otázku, zda statisticky významně podprůměrná tělesná výška našich pacientů nesouvisí s možnými podprůměrnými tělesnými výškami jejich rodičů, resp. midparenta. Tělesná výška matek ( $\bar{x} = -0,13 \pm 1,14$ ,  $p = 0,372$ ) i otců ( $\bar{x} = -0,08 \pm 0,90$ ,  $p = 0,481$ ) autistických chlapců byla však průměrná a totéž zjištění tedy platí i pro midparentální výšku ( $\bar{x} = -0,12 \pm 0,77$ ,  $p = 0,232$ ). Snížení rodičovských výškových hodnot (růstový dědičný potenciál) našich autistických pacientů není statisticky významné. Tento výsledek je obdobný jako ve studii Mills et al. (2007), kde se midparentální tělesná výška rovněž statisticky významně neodlišuje od kontrolní skupiny.

Diskrepance, respektive rozdíl stavu růstu našich pacientů a jejich midparentální výšky je však statisticky signifikantní ( $\bar{x} = -0,23 \pm 0,89$ ,  $p = 0,043$ ) a lze tedy formulovat závěr, že autističtí chlapci z naší studie ve věku 3,3 až 13,4 let v průměru nedosahují tělesné výšky dané jejich růstovým dědičným potenciálem. Vzhledem k tomu, že předmětem analýzy naší studie jsou pouze základní auxologická a nikoliv endokrinologická data, nelze naše zjištění bez znalostí laboratorních korelátů růstu u našeho souboru interpretovat. Nelze vyloučit zvýšený podíl retardace biologického věku oproti kalendářnímu u autistických pacientů v souvislosti s jejich chronickým stresem.

## **6.2. Velikost mozkové části hlavy pacientů s autismem**

Dalším poznatkem naší pilotní studie je zjištění, že autističtí pacienti mužského pohlaví s dosud neukončeným růstem mají frontookcipitální obvod zcela shodný s normou ČR ( $\bar{x} = 0,00 \pm 1,54$ ,  $p = 0,991$ ). Analýza rozložení dat FOO však prokazuje zvýšenou variabilitu: podíl makrocefalie ( $SDS > 1,88$ ) i mikrocefalie ( $SDS < -1,88$ ) je oproti normě (3 %) u našich pacientů zvýšen (7,3 %, resp. 11,6 %).

Studie řešící velikost mozku jedinců s autismem uvádějí, že makrocefalie se vyskytuje častěji než u zdravé populace (Aylward et al., 2002; Bailey et al., 1995; Courchesne et al., 2003; Dementieva et al., 2005; Fidler et al., 2000; Lainhart et al., 1997 a 2006; Miles et al., 2000, Mills et al., 2007). Zjištěné podíly mikrocefalie kolísají od 2,2 % do 15 % (Deutsch a Joseph, 2003; Fombonne et al., 1999; Miles et al., 2000; Lainhart et al., 1997 a 2006). Např. Lainhart et al. (2006) ve své studii prokázali, že ve srovnání s normou měli autisti častější makrocefalii (17 % vs. 3 %) a mikrocefalie se jen nepatrně lišila (3,8 % vs. 3 %). Podle Bailey et al. (1993) a Lainhart et al. (1997) může být větší obvod hlavy u pacientů s autismem důsledkem celkového zvětšení objemu jejich mozku. Podklad pro tento závěr pochází z prokázaných vztahů mezi obvodem hlavy a objemem mozku podle MRI nálezů i postmortálních studií (Lainhart et al., 2006).

Aylward et al. (2002) porovnávali celkový objem mozku stanovený MRI u 67 autistů bez mentální retardace a 83 zdravých dobrovolníků ve věku 8 až 46 let. Objem mozku byl signifikantně větší u dětí s autismem do dvanáctého roku věku, u starších pacientů se již nelišil od kontrolní skupiny, obvod hlavy byl však významně zvětšený u všech věkových skupin. K podobným výsledkům dospěli i Piven et al. (1996), kteří

zjistili, že objem mozku autistů se stabilizuje okolo 13 let, ale obvod hlavy pokračuje ve svém růstu do 18 let. Výsledky z těchto studií podporují zjištěné korelační koeficienty mezi velikostí mozkovny autistů a objemem jejich mozku. Podle studie Hazlett et al. (2005) je tato korelace u nejmladších autistických pacientů (do čtyř let věku) velmi vysoká ( $r = 0,88$ ). Piven et al. (1996) dále uvádějí, že tento korelační koeficient je v období adolescence a rané dospělosti nižší, ale stále statisticky významný ( $r = 0,67$ ). U zdravých jedinců je prokázán obdobný vztah velikosti mozkovny a objemu mozku. Podle Bartholomeusz et al. (2002) je obvod hlavy u dětí do šesti let vynikajícím ukazatelem objemu mozku ( $r = 0,93$ ), s rostoucím věkem však tato vypočítací schopnost klesá.

Dawson et al. (2007) se zabývali růstem hlavy u nejnižších věkových skupin. Prokázali, že autistické děti měly akcelerovaný růst hlavy mezi 6. až 12. měsícem. Po prvním roce se však tempo růstu jejich hlavy zpomalilo a nebylo významně odlišné od růstu hlavy dětí v normě. Děti s autismem tak podle Dawson et al. (2007) mohou být charakterizovány podprůměrnou či průměrnou velikostí hlavy v době narození, dále urychleným růstem hlavy během prvního roku, s následným zpomalením tempa růstu a dosažením normálních rozměrů hlavy během batolecích let. Urychlený růst hlavy během prvního roku zaznamenali také Dementieva et al. (2005) a Dissanayake et al. (2006) uvedli urychlený růst hlavy mezi 2. a 3. rokem.

Průměrný obvod hlavy autistických chlapců z našeho souboru ve věku 3,3 až 13,4 let je tedy možné vysvětlit i tím, že jsme pracovali pouze s transverzálními daty již jednoznačně diagnostikovaných pacientů (tj. minimálně tříletých), jejichž retrospektivní data FOO (0 až 3 roky) nám nebyla známa.

Pro posouzení vlivu dědičnosti jsme analyzovali data rodičů: na podkladě hodnot obvodů hlav rodičů našich pacientů jsme zjistili, že velikost obvodu hlavy matek autistů je oproti referenční normě jen nevýznamně nižší ( $\bar{x} = -0,20 \pm 0,99$ ,  $p = 0,176$ ), velikost obvodu hlavy otců autistů je však statisticky významně vyšší ( $\bar{x} = 0,44 \pm 1,12$ ,  $p = 0,019$ ). V uvedených souvislostech není tedy překvapivá statisticky významná korelace ( $r = 0,50$ ) velikosti mozkovny autistického dítěte a velikosti mozkovny jeho matky při současné statisticky nevýznamné korelaci ( $r = 0,24$ ) velikosti mozkovny dítěte a jeho otce. V daných souvislostech jsme našli jen zjištění studie Lainhart et al. (2006), že rodiče autistických pacientů měli stejně jako jejich děti vyšší průměr obvodu hlavy než referenční skupina.

V naší studii jsme dále hledali i možnou souvislost mezi velikostí mozkovny a tělesné výšky: prokázali jsme významnou korelaci ( $r = 0,47$ ). Ke stejným výsledkům u autistů i zdravých vrstevníků dospěli i Lainhart et al., (2006) a Sacco et al., (2007).

Sacco et al. ve své studii dále prokázali silnou korelaci i mezi velikostí mozkovny a tělesnou hmotností.

Součástí vyšetřovacího programu bylo i stanovení šířky a délky neurokrania. Z těchto hodnot jsme dále stanovili cefalický index a prokázali jsme, že autistické děti naší studie mají nejen shodný průměr velikosti neurokrania ale i konfiguraci jako současná referenční populace. Dle cefalického indexu ( $\bar{x} = 80,79 \pm 5,41$ ) se jedná ve shodě s normou (Bláha et al. 1999) o mezocefalii.

### **6.3. Stav výživy a tělesné složení autistických chlapců**

Součástí naší studie bylo dále posouzení stavu výživy a orientační zhodnocení tělesného složení autistických chlapců. Prokázali jsme, že BMI je oproti normě statisticky významně zvýšený ( $\bar{x} = 0,38 \pm 1,41$ ,  $p = 0,030$ ). Vzhledem k podprůměrné tělesné výšce našich pacientů se jedná o mírně překvapivé zjištění. Naše výsledky se však shodují i s dalšími studii (Dissanayake et al., 2006; Mills et al., 2007). Dle Mills et al. (2007) tělesná hmotnost významně koreluje s hladinami IGF-1, IGF-2, IGFBP-3 a GHBP, které jsou u autistů jeho souboru zvýšené. Tyto práce však neanalyzují tělesné složení autistických dětí a zvýšené BMI může tak vyvolávat představu, že se jedná o tukovou nadváhu.

K exaktnímu řešení dané otázky jsme použili metodu kaliperování tuku v podkoží a měření končetinových obvodů. Relace těchto parametrů dovolila orientačně zhodnotit tělesné složení našich pacientů. Tloušťka suprailiackální kožní řasy autistů je statisticky nevýznamně snižena ( $\bar{x} = -0,21 \pm 1,51$ ,  $p = 0,303$ ), tloušťka tricipitální kožní řasy autistů je však podprůměrná již statisticky významně ( $\bar{x} = -0,41 \pm 1,52$ ,  $p = 0,032$ ). Obvody paže a lýtky jsou naproti tomu nadprůměrné ( $\bar{x} = 0,27 \pm 1,30$ ,  $p = 0,088$ , resp.  $\bar{x} = 0,19 \pm 1,22$ ,  $p = 0,228$ ), ačkoliv statisticky nevýznamně. Lze tedy konstatovat, že statisticky signifikantní nadváha autistických pacientů našeho souboru (viz výše BMI) je svalová. Přesnou relaci svaloviny a tuku u dolních končetin sice neznáme, předpokládáme však, že diskrepance bude podobná jako u horních končetin. Svalnatější paže autistů lze vysvětlit jejich častými automatickými a stereotypními pohyby a svalnatější lýtky u řady z nich jejich zvýšenou pohybovou aktivitou spojenou s neklidem.

U některých autistických dětí může dojít ke zvýšení tukové váhy a tím i BMI díky různým lékům, které jsou podávány dětem na zmírnění vedlejších projevů autismu.

## 7. Závěr

Cílem předložené práce bylo stanovit základní auxologické charakteristiky autistických chlapců s dosud neukončeným růstem a zjistit, zda a jak tato složitá komplexní vada vyvíjejícího se mozku alteruje jejich somatický vývoj. Součástí studie bylo posouzení vlivu dědičnosti na celkový tělesný růst a velikost mozkovny (mozku) s využitím vybraných antropometrických rodičovských dat. Na podkladě vlastních auxologických dat statisticky reprezentativního souboru předkládáme poznatky o somatickém stavu těchto psychosociálně hendikepovaných dětí.

Prokázali jsme, že chlapci s autismem (medián věku = 6,6 let) mají oproti normě statisticky signifikantně sníženou tělesnou výšku. Tělesná výška rodičů autistů je v normě, totéž zjištění platí tedy i pro midparentální výšku. Avšak rozdíl stavu růstu našich pacientů a jejich midparentální výšky je statisticky signifikantní a můžeme tedy říci, že autističtí chlapci z naší studie nerealizují plně svůj růstový dědičný potenciál.

V odborných kruzích hojně diskutovaná velikost mozku autistů byla hodnocena s využitím základního korelátu jeho objemu – frontookcipitálního obvodu. Velikost mozkovny autistů z našeho souboru je v průměru střední, resp. shodná s referenční populací, její variabilita je však oproti normě zvýšená (zastoupení makrocefalie i mikrocefalie). Velikost mozkovny autistů je také statisticky významně závislá na jejich tělesné výšce a významně koreluje s velikostí mozkovny jejich matek.

BMI vyšetřených pacientů, použitý z důvodu věkové heterogenity jako orientační ukazatel stavu výživy, je statisticky významně nadprůměrný. Tloušťky kožních řas autistů jsou však podprůměrné, tricipitální řasa dokonce statisticky významně. Dva základní končetinové obvody (paže a lýtka) autistů jsou naopak oproti normě statisticky nevýznamně zvýšené. Zjištěné relace měkkých tkání a BMI svědčí pro svalovou a nikoliv tukovou podstatu mírné nadváhy autistických pacientů.

Úhrnem lze tedy konstatovat, že mimořádně závažné psychické onemocnění (dětský autismus) z klinického, resp. běžného společenského hlediska neovlivňuje somatický stav pacientů významným, resp. viditelným způsobem.

Prioritní poznatky o somatickém stavu českých autistických chlapců s neukončeným růstem zamýšlíme ještě letos publikovat v českém i zahraničním odborném písemnictví.



## Literatura

Asperger, H. (1944): Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter. Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten, 117, 76–136.

Aylward, E. H., Minshew, N. J., Field, K., Sparks, B. F., Singh, N. (2002): Effects of age on brain volume and head circumference in autism. Neurology, 59, 175–183.

Bailey, A., Luthert, P., Bolton, P., Le Couteur, A., Rutter, M., Harding, B. (1993): Autism and megalencephaly. Lancet, 341, 1225–1226.

Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., Bolton, P., Simonoff, E., Yuzda, E., Rutter, M. (1995): Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study. Psychological Medicine, 25, 63–77.

Bartholomeusz, H., Courchesne, E., Karns, C., M. (2002): Relationship between head circumference and brain volume in healthy normal toddlers, children, and adults. Neuropediatrics, 33, 239–241.

Beyer, J., Gammeltoft, L. (2003): Autismus a hra: příprava herních aktivit pro děti s autismem. Přeložila Jelínková, M., Portál, s.r.o., Praha.

Bláha, P., Krejčovský, L., Jiroutová, L., Kobzová, J., Sedlak, P., Brabec, M., Riedlová, J., Vignerová, J. (2006): Somatický vývoj současných českých dětí. Přf UK a SZÚ, Praha.

Bláha, P., Vignerová J., Paulová, M., Riedlová, J., Kobzová, J., Krejčovský, L. (1999): Vývoj tělesných parametrů českých dětí a mládeže se zaměřením na rozměry hlavy (0 až 16 let) II. SZÚ, Praha.

Castermans, D., Wilquet, V., Steyaert, J., Van de Ven, W., Fryns, J. P., Devriendt, K. (2004): Chromosomal anomalies in individuals with autism: a strategy towards the identification of genes involved in autism. Autism, 8, 141–161.

Coleman, M., Gillberg, C. (1997): A biological approach to the schizophrenia spectrum disorders. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 9, 601–605.

Courchesne, E., Carper, R., Akshoomoff, N. (2003): Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA*, 290, 337–344.

Courchesne, E., Karns, C. M., Davis, H. R., Ziccardi, R., Carper, R. A., Tigue, Z. D., Chisum, H. J., Moses, P., Pierce, K., Lord, C., Lincoln, A. J., Pizzo S., Schreibman, L., Haas, R. H., Akshoomoff, N. A, Couchesne, R. Y. (2001): Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder: an MRI study. *Neurology*, 57, 245–254.

Courchesne, E., Pierce, K. (2005): Brain overgrowth in autism during a critical time in development: Implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, 153–170.

Dawson, G., Munson, J., Webb, S. J., Nalty, T., Abbott, R., Toth, K. (2007): Rate of head growth decelerates and symptoms worsen in the second year of life in autism. *Biological Psychiatry*, 15, 458–464.

Dawson, G., Zanolli, K. (2003): Early intervention and brain plasticity in autism. *Novartis Foundation symposium*, 251, 266–288.

Dementieva, Y. A., Vance, D. D., Donnelly, S. L., Elston, L. A., Wolpert, C. M., Ravan, S. A., DeLong, G. R., Abramson, R. K., Wright, H. H., Cuccaro, M. L. (2005): Accelerated head growth in early development of individuals with autism. *Pediatric Neurology*, 32, 102–108.

Deutsch, C. K., Joseph, R. M. (2003): Brief report: Cognitive correlates of enlarged head circumference in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33, 209–215.

Deykin, E. Y., MacMahon, B. (1979): The incidence of seizures among children with autistic symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 136(10), 1310–1312.

Dissanayake, C., Bui, Q. M., Huggins, R. (2006): Growth in stature and head circumference in high-functioning autism and Asperger disorder during the first 3 years of life. *Development and Psychopathology*, 18, 381–393

Fidler, D. J., Bailey, J. N., Smalley, S. L. (2000): Macrocephaly in autism and other pervasive developmental disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 42, 737–740.

Fombonne, E. (1999): The epidemiology of autism: A review. *Psychological Medicine*, 29(4), 769–786.

Freitag, C. M. (2007): The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12, 2–22.

Galasso, C., Lo-Castro, A., Lalli, C., Nardone, A. M., Gullotta, F., Curatolo, P. (2008): Deletion 2q37: an identifiable clinical syndrome with mental retardation and autism. *Journal of Child Neurology*, 23(7), 802–806.

Gillberg, C. (1998): Chromosomal disorders and autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, 415–425.

Gillberg, C., Peeters, T. (2003): *Autismus – zdravotní a výchovné aspekty: výchova a vzdělávání dětí s autismem*. Přeložila Jelínková, M., 2. vyd., Portál, s.r.o., Praha.

Glasson, E. J., Bower, C., Petterson, B., de Klerk, N., Chaney, G., Hallmayer, J. F. (2004): Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Archives of General Psychiatry*, 61, 618–627.

Halsey, N. A., Hyman, S. L. and the conference writing panel (2001): Measles-Mumps-Rubella Vaccine and Autistic Spectrum Disorder. *Pediatrics*, 107, e84.

Hazlett, H. C., Poe M., Gerig, G., Smith, R. G., Provenzale, J., Ross, A., Gilmore, J., Piven, J. (2005): Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: Birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62, 1366–1376.

Honda, H., Shimizu, Y., Imai, M., Nitto, Y. (2005): Cumulative incidence of childhood autism: A total population study of better accuracy and precision. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47, 10–18.

Hort, V., Hrdlička, M., Kocourková, J., Malá, E. et al. (2000): Dětská a adolescentní psychiatrie. Portál, s.r.o., Praha.

Hrdlička, M., Komárek, V. et al. (2004): Dětský autismus. Portál, s.r.o., Praha.

Hugo, J., Vokurka, M. et al. (2000): Praktický slovník medicíny. 6. vyd., Maxdorf, Praha.

Kanner, L. (1943): Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217–250.

Katoda, H. (1991): Height and weight of Tokyo schoolchildren with and without intellectual handicaps. *Annals of Human Biology*, 18, 327–339.

Lainhart, J. E., Bigler, E. D., Bocian, M., Coon, H., Dinh, E., Dawson, G., Deutsch, C. K., Dunn, M., Estes, A., Tager-Flusberg, H., Folstein, S., Hepburn, S., Hyman, S., McMahon, W., Minshew, N., Munson, J., Osann, K., Ozonoff, S., Rodier, P., Rogers, S., Sigman, M., Spence, M. A., Stodgell, C. J., Volkmar, F. (2006): Head Circumference and Height in Autism: A Study by the Collaborative Program of Excellence in Autism. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 140, 2257–2274.

Lainhart, J. E., Piven, J., Wzorek, M., Landa, R., Santangelo, S. L., Coon, H., Folstein, S. E. (1997): Macrocephaly in children and adults with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 36, 282–290.

Larsson, H. J., Eaton, W. W., Madsen, K. M., Vestergaard, M., Olesen, A. V., Agerbo, E., Schendel, D., Thorsen, P., Mortensen, P. B. (2005): Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American Journal of Epidemiology*, 161(10), 916–928.

Le Couteur, A., Bailey, A., Goode, S., Pickles, A., Robertson, S., Gottesman, I., Rutter, M. (1996): A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 785–801.

Lesný, P., Krásničanová, H. (2005): *Kompéndium pediatrické auxlogie* [CD-ROM]. Novo Nordisk, Praha.

Lewis, M. (1996): *Child and Adolescent Psychiatry: A Comprehensive Textbook*, 2nd ed., Williams and Wilkins, Baltimore.

Lhotská, L., Bláha, P., Vignerová, J., Roth, J., Prokopec, M. (1993): V. Celostátní antropologický výzkum dětí a mládeže 1991 (České země) – vybrané antropometrické charakteristiky. *Čsl. Pediatrie*, 48(10), 621–630.

Lhotská, L., Bláha, P., Vignerová, J., Roth, J., Prokopec, M. (1995): V. Celostátní antropologický výzkum dětí a mládeže 1991 (České země). SZÚ, Praha.

Lingam, R., Simmons, A., Andrews, N., Miller, E., Stowe, J., Taylor, B. (2003). Prevalence of autism and parentally reported triggers in a north east London population. *Archives of Disease in Childhood*, 88, 666–670.

Lotter, V. (1966): Epidemiology of autistic conditions in young children, I. Prevalence. *Social Psychiatry*, 1, 124–137.

Martin, R., Saller, K. (1957): *Lehrbuch der Anthropologie: In systematischer Darstellung mit Besonderer Berücksichtigung der Anthropologischen Methoden*. Fisher, G., Stuttgart.

Merrick, J., Kandel I., Morad M. (2004): Trends in autism. *International Journal of Adolescent Medicine and Health*, 16(1), 75–78.

Miles, J. H., Hadden, L. L., Takahashi, T. N., Hillman, R. E. (2000): Head circumference is an independent clinical finding associated with autism. *American Journal of Medical Genetics*, 95, 339–350.

Mills, J. L., Hediger, M. L., Molloy, C. A., Chrousos, G. P., Manning-Courtney, P., Yu, K. F., Brasington, M., England, L. J. (2007): Elevated levels of growth-related hormones in autism and autism spectrum disorder. *Clinical Endocrinology*, 67(2), 230–237.

Mraz, K. D., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Makin, S., Fein, D. (2007): Correlates of head circumference growth in infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Journal of Child Neurology*, 22, 700–713.

Muhle, R., Trentacoste, S. V., Rapin, I. (2004): The genetic of autism. *Pediatrics*, 113, e472–e486.

Nesnidalová, R. (1973): *Extrémní osamělost*. Avicenum, Praha.

Ošlejšková, H. (2008): Poruchy autistického spektra: poruchy vyvíjejícího se mozku. *Pediatric pro praxi*, 9(2), 80–84.

Piven, J., Arndt, S., Bailey, J., Andreasen, N. (1996): Regional brain enlargement in autism: A magnetic resonance imaging study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 35, 530–536.

Piven, J., Arndt, S., Bailey, J., Haverkamp, S., Andreasen, N. C., Palmer, P. (1995): An MRI study of brain size in autism. *American Journal of Psychiatry*, 152, 1145–1149.

Prader, A., Largo, R. H., Molinari, L., Issler, C. (1989): Physical growth of Swiss children from birth to twenty years of age. *Helvetica Paediatrica Acta*, 52, 1–125.

Prokopec, M., Suchý, J., Titlbachová, S. (1973): Výsledky třetího celostátního výzkumu mládeže 1971 (české kraje). *Čsl. Pediatie*, 28, 341–346.

Qiao, Y., Liu, X., Harvard, C., Hildebrand, M. J., Rajcan-Separovic, E., Holden, J. J., Lewis, M. E. (2008): Autism-associated familial microdeletion of Xp11.22. *Clinical Genetics*, 74(2), 134–144.

- Redcay, E., Courchesne, E. (2005): When is the brain enlarged in autism? A meta-analysis of all brain size reports. *Biological Psychiatry*, 58, 1–9.
- Reiss, A. L., Freund, L. (1990): Fragile X syndrome, DSM-III-R, and autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29(6), 885–891.
- Ritvo, E. R., Mason-Brothers, A., Freeman, B. J., Pingree, C., Jenson, W. R., McMahon, W. M. et al. (1990): The UCLA-University of Utah epidemiologic survey of autism: the etiologic role of rare diseases. *American Journal of Psychiatry*, 147(12), 1614–1621.
- Rosenhall, U., Nordin, V., Sandström, M., Ahlsén, G., Gillberg, C. (1999): Autism and hearing loss. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(5), 349–57.
- Rosenthal, A. N., Paterson-Brown, S. (1998): Is there an incremental rise in the risk of obstetric intervention with increasing maternal age? *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 105(10), 1064–1069.
- Sacco, R., Militerni, R., Frolli, A., Bravaccio, C., Gritti, A., Elia, M., Curatolo, P., Manzi, B., Trillo, S., Lenti, C., Saccani, M., Schneider, C., Melmed, R., Reichelt, K. L., Pascucci, T., Puglisi-Allegra, S., Persico, A. M. (2007): Clinical, Morphological, and biochemical correlates of head circumference in autism. *Biological Psychiatry*, 62, 1038–1047.
- Sadock, B. J., Sadock, V. A. (1999): *Kaplan and Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry*. 7th ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia.
- Sacks, O. (1997): *Antropoložka na Marsu*. Přeložila Čechová, A., Mladá fronta, Praha.
- Smalley, S. L. (1998): Autism and tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(5), 407–414.
- Torrey, E. F., Dhavale, D., Lawlor, J. P., & Yolken, R. H. (2004): Autism and head circumference in the first year of life. *Biological Psychiatry*, 56, 892–894.

Van Daalen, E., Swinkels, S. H. N., Dietz, C., van Engeland, H., Buitelaar, J. K. (2007): Body length and head growth in the first year of life in autism. *Pediatric Neurology*, 37, 324–330.

Vignerová, J., Riedlová, J., Bláha, P., Kobzová, J., Krejčovský, L., Brabec, M., Hrušková, M. (2006): 6. Celostátní antropologický výzkum dětí a mládeže 2001. Přf UK a SZÚ, Praha.

Wiener, J. M. (1997): *Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. 2nd ed., American Psychiatric Press, Washington D. C.

Williams, P. G., Hersch, J. H. (1998): Brief report: the association on neurofibromatosis type 1 and autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(6), 567–571.

Yeargin-Allsopp, M., Rice, C., Karapurkar, T., Doernberg, N., Boyle, C., Murphy, C. (2003): Prevalence of autism in a US metropolitan area. *Journal of the American Medical Association*, 289(1), 49–55.

Williams, R. (2000): *Autism Through Ages Baffles Science*.

<http://pediatricservices.com/prof/prof-26.htm>, 30. 8. 2009.

Foto Corbis (2005):

<http://www.stern.de/wissen/mensch/asperger-syndrom-wenn-kinder-weder-gestik-noch-mimik-deuten-koennen-544242.html>, 30. 8. 2009.



