

Práce se zabývá analýzou klinických parametrů pacientů trpících poruchou autistického spektra vyšetřených pomocí DNA mikročipů. Teoretická část je zaměřena na definování autismu a jeho jednotlivých podtypů, dále na dosud známé genetické příčiny této pervazivní vývojové poruchy a nakonec na možnosti laboratorní diagnostiky jejích genetických příčin. Mezi příčiny autismu se řadí varianty počtu kopií různých částí genomu, které lze efektivně diagnostikovat vyšetřením pomocí DNA čipů. Náš soubor čítal celkem 98 pacientů s diagnostikovaným autismem či s autistickými rysy. U všech pacientů byla provedena analýza pomocí mikročipů HumanCytoSNP-12 od firmy Illumina. U všech pacientů ze souboru byla následně provedena retrospektivní analýza několika sledovaných klinických parametrů dostupných ve zdravotnické dokumentaci. Všechna získaná data byla statisticky zpracována s cílem zjistit případné závislosti. K další podrobnější analýze pak byly vybrány dvojice parametrů, u kterých již byla určitá korelace v minulosti popsána v literatuře, nebo jsme u nich závislost očekávali. V některých případech se naše výsledky shodovaly s údaji udávanými v literatuře, v některých nikoliv. Dále bylo zkoumáno, zda existuje významný rozdíl mezi skupinou pacientů, u kterých byla zjištěna aberace, která s vysokou pravděpodobností způsobuje jejich postižení, a skupinou pacientů, u nichž nebyla nalezena žádná klinicky významná aberace. Mezi těmito dvěma skupinami nebyl nalezen žádný významný rozdíl. Nakonec jsou podrobněji popsáni 3 pacienti, u kterých byla nalezena kauzální aberace, tedy mikrolece/mikroduplikace, která již byla popsána u více pacientů s poruchou autistického spektra. Konkrétně se jednalo o často nalézanou duplikaci regionu 15q11-q13, delecii genu NSD1 a duplikaci genu MECP2.