

Abstrakt

Tato teoretická práce se zabývá poruchami autistického spektra (PAS) ve vztahu k výzkumu mozkového konektomu. PAS patří mezi neurovývojové syndromy a jsou definovány deficitem v oblasti komunikačních dovedností, sociální interakce a stereotypního chování. Prevalence PAS stoupá, etiopatogeneze PAS je velmi pravděpodobně multifaktoriální. Kvalitní diferenciativně-diagnostické postupy jsou v rámci syndromu PAS obtížně realizovatelné při absenci objektivních biologických markerů. Pro psychiatrii, včetně problematiky ASD, je příslibem lepších diagnosticko-terapeutických možností masivní rozvoj neurověd, včetně výzkumu mozkového konektomu.

Novým biologickým markerem v psychiatrické diagnostice a terapii by mohl být konektomový profil jedince. Mozkový konektom představuje síť všech nervových spojení v mozku, jehož zmapování napříč věkovými kategoriemi, ve zdraví i v nemoci, je cílem Projektu lidského konektomu (Human Connectome Project, HCP). Neurobiologický výzkum v oblastech paměti a učení na mikrokonektomové úrovni potvrzuje zásadní roli environmentálního působení v kompenzaci behaviorální symptomatiky PAS. Mezi efektivní terapie PAS patří aplikovaná behaviorální analýza (ABA). ABA pracuje intenzivně a individualizovaně s konkrétním behaviorálním profilem každého jedince. Ke změně chování využívá ABA aplikaci vědecky podložených behaviorálních principů. Jako komplementární terapeutickou metodu s prokázaným vlivem na mozkové funkce a konektom, včetně řečových dovedností, lze využít muzikoterapii.

Konektomový výzkum potvrzuje zásadní roli pedagogického působení, jako faktoru prostředí, v modifikaci chování, rozvoji dovedností a kompenzaci deficitů paměti a učení u jedinců s PAS. Zjednodušeně, adekvátní stimulace z prostředí má potenciál měnit přes epigenetické mechanismy (chemické změny DNA a histonů) genovou expresi, mozkovou konektivitu a tedy mozkový konektom. Změny v mozkovém konektomu manifestují jako změny chování, což naplňuje princip učení. Rozvoj konektomiky pomůže objektivizovat etiopatogenetické mechanismy, diagnostické strategie a terapeutické algoritmy u osob s PAS a dalšími neurovývojovými syndromy. Translace konektomového výzkumu do klinické praxe zlepší kvalitu života těchto jedinců i jejich rodin.

Klíčová slova: Poruchy autistického spektra (PAS), neurovývojové syndromy, Projekt lidského konektomu, epigenom, mechanismy paměti a učení, individualizovaná terapie PAS