

Autizmus

z pohľadu
neuropsychobiológie



Daniela Ostatníková
a kolektív



Univerzita Komenského Bratislava

Hľadanie príčin autizmu

interprofesionálna spolupráca

Lekárska fakulta UK
Farmaceutická fakulta UK
Jesseniova lekárska fakulta UK
Pedagogická fakulta UK
Trnavská univerzita
Nova Southeastern University, Florida
Autism Research Centre, Cambridge, UK
Andreas, SPOSA
Domov sociálnych služieb prof. K. Matulaya

.....

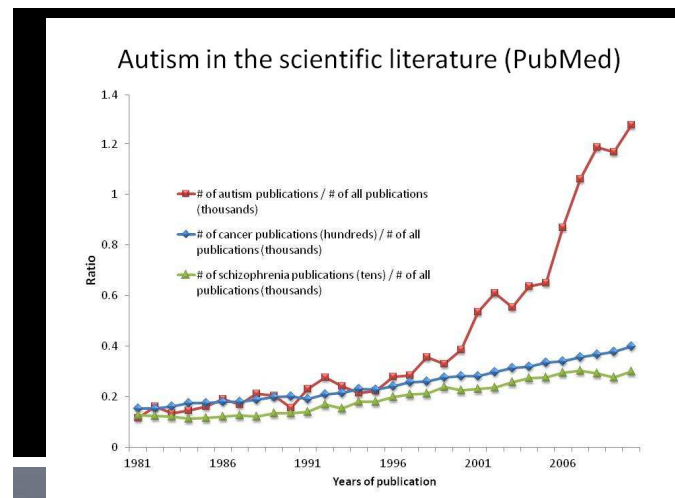
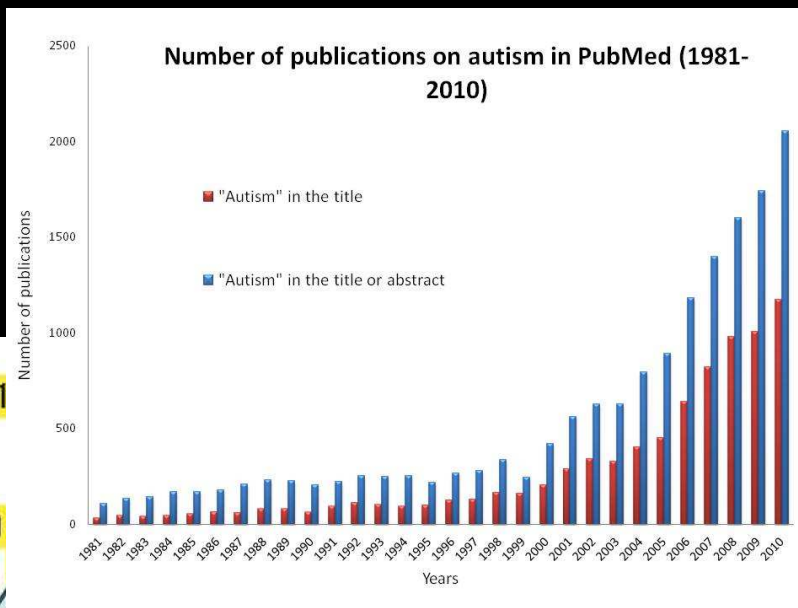
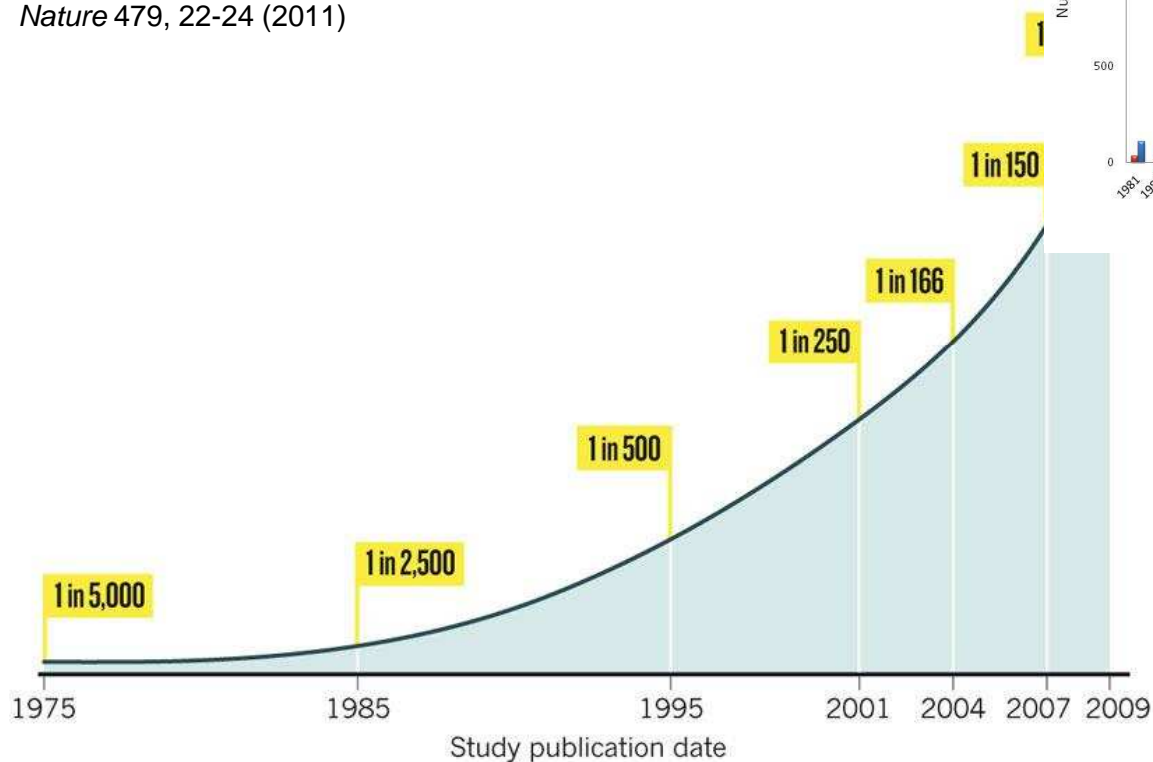
.....

SPOJENIE VEDY A VÝSKUMU S
PRAKTICKOU POMOCOU
DEŤOM S AUTIZMOM

AUTIZMUS – EPIDÉMIA 21. STOROČIA

(klasický autizmus 1:300, ASD 1:80)

Nature 479, 22-24 (2011)



Source: <http://readingroom.mindspec.org>

Príčiny: diagnostika, osveta, prostredie, reprodukčná úspešnosť IT špecialistov, zvýšený záujem vedeckej komunity, zvýšený záujem štátu ????

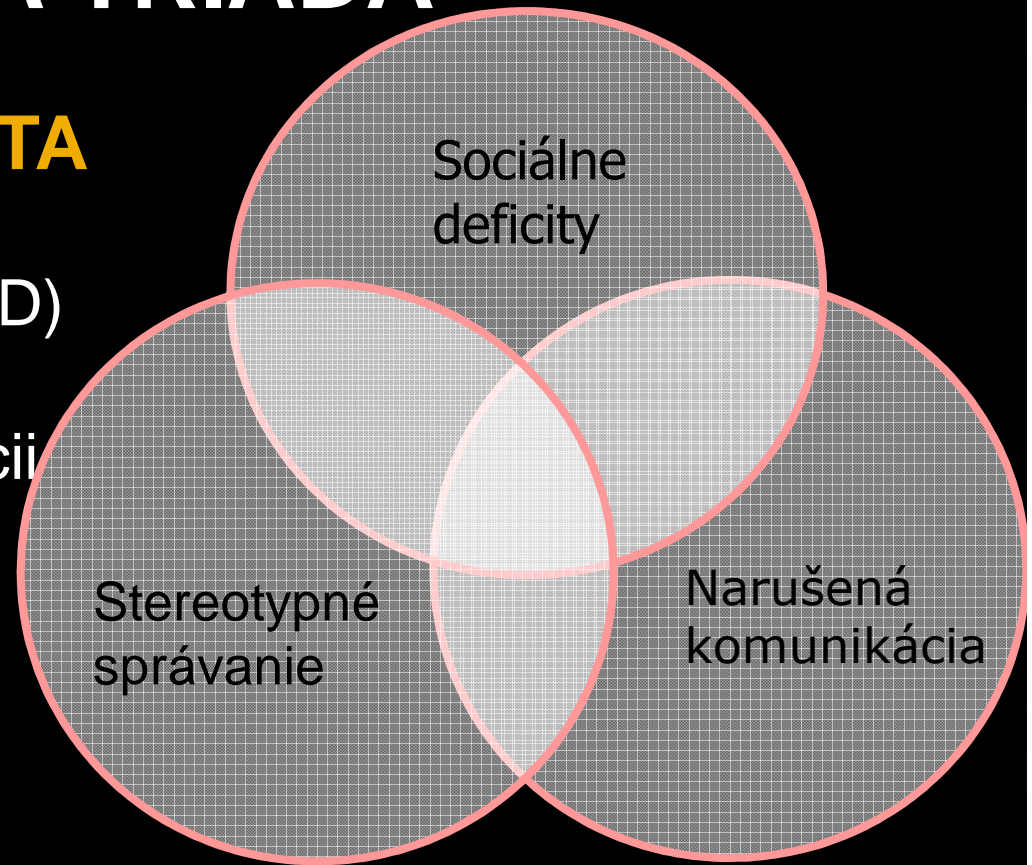
AUTISTICKÁ TRIÁDA

KLINICKÁ HETEROGENITA

Autism Spectrum Disorder (ASD)
KONTINUUM – atypický fenotyp,
autistické črty v bežnej populácii

VČASNÁ DIAGNOSTIKA

VČASNÁ INTERVENCIA



Používanie štandardných diagnostických metód,
ADOS, ADIR

Behaviorálna liečba, liečba sprievodných ochorení

OD CHLADNIČKOVÝCH MÁM KU GÉNOM

ETIOLOGICKÁ HETEROGENITA

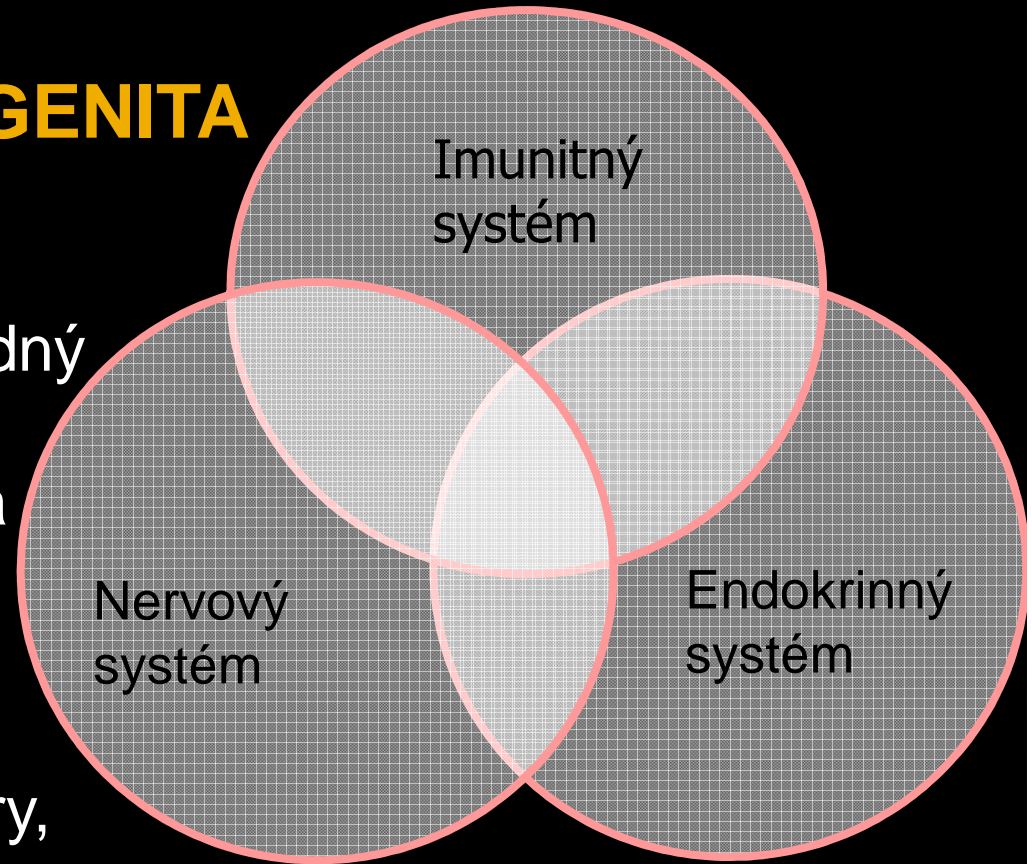
GÉNY - PROSTREDIE

Neexistuje jeden gén zodpovedný za autizmus

Kombinácia faktorov prostredia (vnútorného a vonkajšieho) na genetickom pozadí

EPIGENETIKA

metabolizmus, toxíny, mediátory, Hormóny, imunita....



Rastová a vývinová dysregulácia mozgových štruktúr a synaptických spojení neurónov

POMER CHLAPCOV A DIEVČAT 4 - 9 : 1

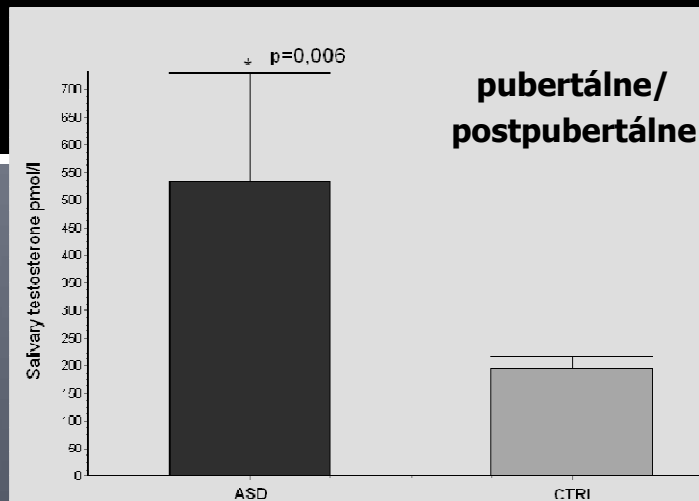
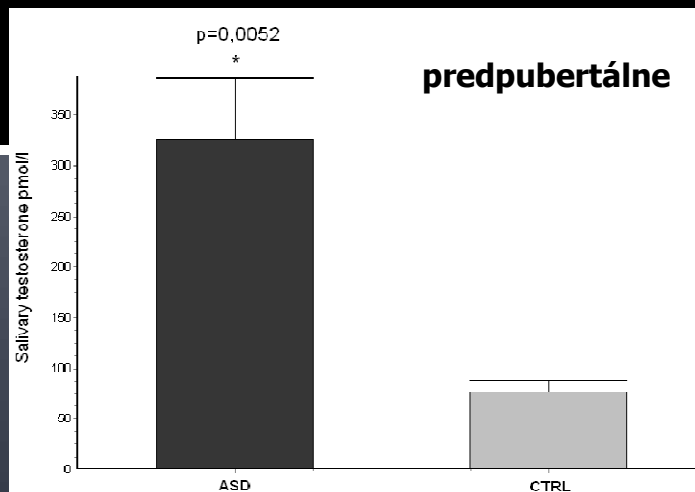
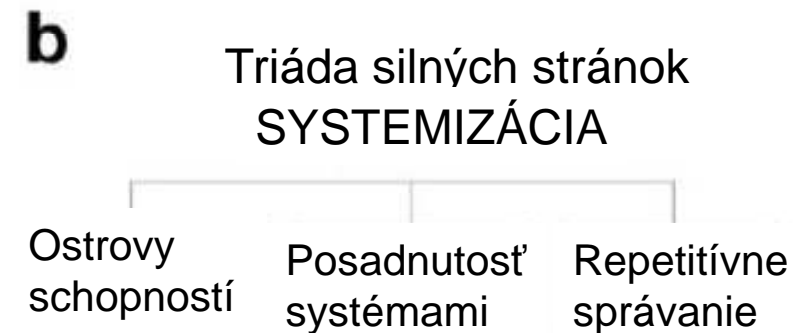
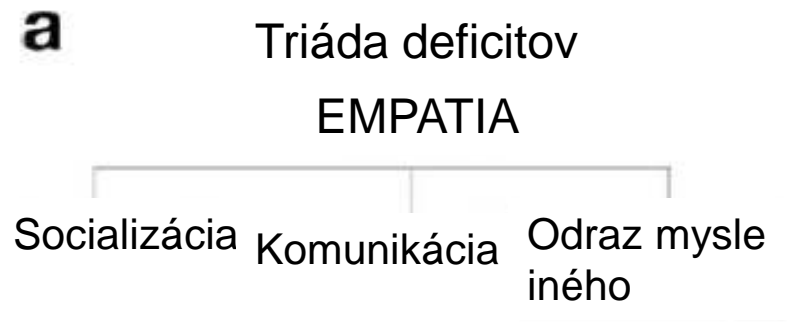
TEÓRIA HYPERMUŽSKÉHO MOZGU AUTISTOV

BARON-COHEN, S., Science, 2005

Extrémne mužský kognitívny a behaviorálny fenotyp ako dôsledok vysokých hladín T

M : Ž = 4 - 9 : 1

ZVÝŠENÉ POSTNATÁLNE HLADINY SLINNÉHO TESTOSTERÓNU U ASD

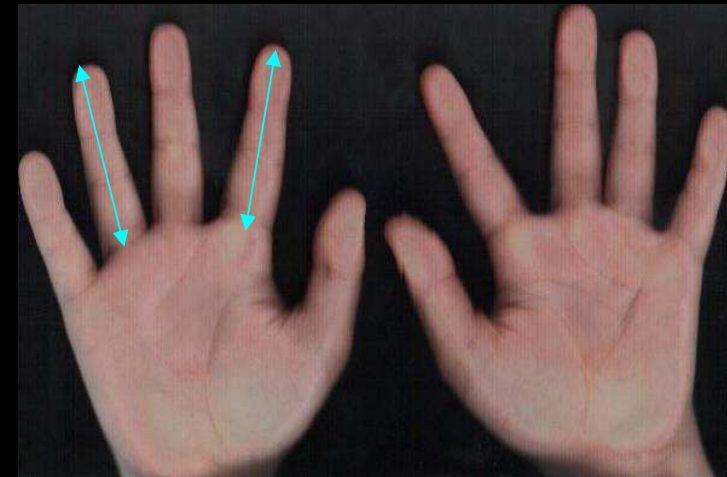
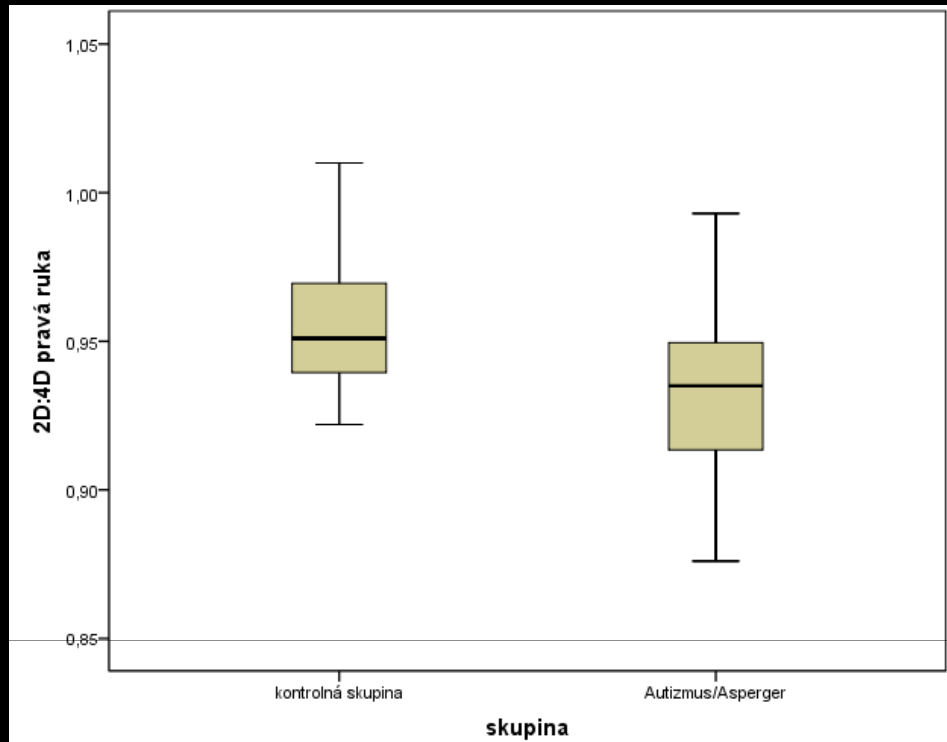


Schmidtová et al, 2010
Krajmer et al., 2011

MARKER PRENÁTÁLNEHO TESTOSTERÓNU

2D : 4D

Autometric software (DeBruine, 2004)



Pomer 2D:4D nižší v autistickej skupine chlapcov [t(85)= -2,74; p=0,008] v porovnaní s kontrolnou skupinou chlapcov v našej štúdií (Krajmer a spol, 2011)

Pomer prstov na rukách 2D : 4D (ukazovák : prsteník) vypovedá o hladinách prenatálneho testosterónu (FT) čím vyššia hladina FT, tým nižší 2D:4D

ZVÝŠENÝ ANDROGÉNOVÝ ÚČINOK PRI AUTIZME – znížená empatia, zvýšená systematickosť, znížené prepojenie mozgových hemisfér

Účinok testosterónu závisí:

od hladiny hormónu
od konvertujúcich enzýmov
od hladiny jeho metabolitov
od množstva a citlivosti receptorov

Genotyp asociovaný so
zvýšenou aktivitou enzýmu u ASD detí

5-alfa reductáza

TESTOSTERÓN

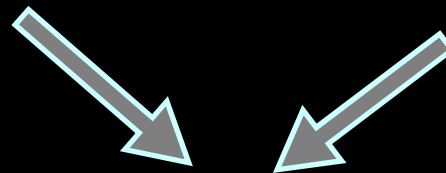


DIHYDROTESTOSTERÓN



aromatáza

ESTRADIOL



**ÚČINKUJÚ CEZ
ANDROGÉNOVÝ RECEPTOR**

Genotyp asociovaný so zvýšenou
citlivosťou AR u ASD detí

- Diagnostika a diferenciálna diagnostika autizmu
- Sledovanie androgénového účinku (prenatálneho aj postnatálneho)
- Vyšetrovanie génov spojených s účinkom testosterónu – androgénový účinok
- Psychologické a behaviorálne parametre
- Osobnostný profil, EQ, SQ, AQ
- Animálne modely autizmu

Projekty 2007 - 2015

- SUPLEMENTAČNÉ ŠTÚDIE

Probiotiká , MB12, CoQ10 a ovplyvnenie správania, komunikácie, kognície a Biochemických / metabolických dejov

- VOLUMOMETRICKÉ ŠTÚDIE (???)

- Behaviorálne a psychologické parametre
- Oxytocín, Pohlavné hormóny, genetika

Projekty 2011 – 2015

ĎAKUJEM VÁM ZA POZORNOSŤ

AJ DOTERAJŠIU SPOLUPRÁCU....

A TEŠÍME SA NA SPOLOČNÉ
HLADANIE PRÍČIN AUTIZMU...

- 1) Mapovanie DNA variantov v slovenskej populácii autistických detí ich rodičov a súrodencov v porovnaní s kontrolou
- 2) Vyšetrenie kognitívneho štýlu, priestorovej predstavivosti, systemizácie a empatie, intuitívnej fyziky u autistov a ich rodinných príslušníkov
- 2) Korelácia behaviorálnych, kognitívnych a genetických charakteristík
- 3) Integrácia našich snáh s inými inštitúciami a aplikácia našich poznatkov do geneticko-prognostickej a intervenčnej praxe – **INTERPROFESIONÁLNA SPOLUPRÁCA**

NAŠE CIELE DO BUDÚCNOSTI