

## **METABOLICKÉ ZMĚNY U PORUCH AUTISTICKÉHO SPEKTRA (PAS)**

**Prof. RNDr. Anna Strunecká, DrSc.**

Laboratoř neurofarmakologie, Ústav lékařské biochemie, 1. lékařská fakulta University Karlovy v Praze, Praha

---

Poruchy metabolismu nebyly u PAS příliš intenzivně studovány přesto, že chronická biochemická nerovnováha je mnohdy primárním faktorem při vývoji neurologických onemocnění.

Podstatné procento autistických pacientů vykazuje periferní indikátory dysfunkce mitochondriálního energetického metabolismu, jako je zvýšená hladina laktátu a alaninu v krvi a deficiencie karnitinu v séru. Pozorované biochemické změny jsou podporovány využitím zobrazovacích studií mozku. I když změny v mitochondriálním a buněčném energetickém metabolismu nejsou specifické pouze pro PAS, přesto indikují potenciální etiopatologické poruchy.

Poznatky z mnoha laboratoří uvádějí zvýšení biomarkerů oxidativního stresu u autistických dětí. Jednou z nejlépe dokumentovaných biochemických změn u PAS je snížení intracelulární hladiny glutationu (GSH) a zvýšení obsahu jeho oxidované formy (GSSG). Velmi podrobně byly studovány změny metabolitů v metionin-homocysteinovém cyklu. Nová zjištění prokazují snížení metylační kapacity a redox potenciálu. Metabolické defekty mohou mít toxické účinky na buňky CNS, vyvolávat ztrátu nervových buněk i změny v modulaci neurotransmitterových systémů.

Pozorování metabolických změn tak dále podporuje názor, že terapie antioxidanty a suplementace některými vitaminy jako je B<sub>6</sub>, B<sub>9</sub> a B<sub>12</sub> může obnovit energetický metabolismus osob s PAS. Zjištění poruch metabolitů transmetylace/transsulfurace a deficitu taurinu a glutationu již v perinatálním období a u matek má implikaci pro simultánní terapii dětí i jejich matek vedoucí ke zlepšení kvality jejich života i pro amelioraci autistických symptomů.

Naše teorie tak vysvětluje, proč fungují v praxi pozorované účinné tzv. alternativní intervence, neboť zasahují do podstaty imunoexcitotoxických procesů. Pozorované metabolické změny u PAS mají impakt pro potenciální amelioraci autistických symptomů na podkladě medicíny založené na důkazech.