**Rozdiely v steroidogenéze u predpubertálnych chlapcov s poruchami autistického spektra a neurotypickej populácie**

Mgr. Katarína Janšáková, PhD., 1

Ing. Martin Hill, DrSc.2, Mgr. Diana Čelárová, PhD. 1, Mgr. Hana Celušáková, PhD. 1, RNDr. Marie Bičíková2, Mgr. Gabriela Repiská, PhD. 1, RNDr. Ludmila Máčová, PhD. 2, prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD. 1

1 Fyziologický ústav, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Bratislava

2Oddelenie steroidov a proteofaktorov, Endokrinologický ústav, Praha

Poruchy autistického spektra (PAS) postihujú viac chlapcov ako dievčat, čo otvára otázku zapojenia pohlavných hormónov v etiopatogenéze PAS. Cieľom našej štúdie bola analýza hormónov steroidogenézy u chlapcov s PAS a neurotypických kontrol.

Do štúdie bolo zapojených 62 predpubertálnych chlapcov s diagnózou PAS (4,4±1,1) a 24 neurotypických kontrol (4,29±0,95). Diagnóza PAS bola stanovená použitím ADOS-2 a ADI-R. Steroidné hormóny boli analyzované v plazme prostredníctvom plynovej chromatografie/hmotnostnej spektrometrie.

U detí s PAS sme v porovnaní s CTRL skupinou pozorovali nižšie koncentrácie hormónov zapojených do alternatívnej dráhy tvorby androgénov (epiandrosterón sulfát, p=0,012; etiocholanolón sulfát, p=0,011 či epietiocholanolón sulfát, p<0,001). Okrem toho, pozorovali sme nižšie koncentrácie hormónov progesterón (p=0,007) či kortizón (p=0,019) u chlapcov s PAS oproti CTRL.

Rozdiely vo vetve steroidogenézy zahrňujúce alternatívnu dráhu tvorby androgénov môžu napomôcť k odhaleniu etiopatogenézy PAS a zároveň v budúcnosti by mohli slúžiť ako potencionálne markery.

Táto štúdia bola podporená grantami APVV 15-0045 a APVV 15-0085.