

РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Joaquín Fuentes, Muideen Bakare,
Kerim Munir, Patricia Aguayo,
Naoufel Gaddour, Özgür Öner,
Marcos Mercadante

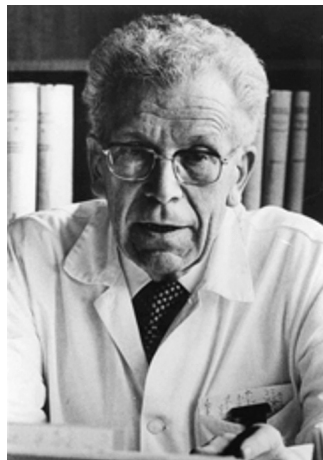
Термин расстройства аутистического спектра (РАС, англ.: *ASD – autism spectrum disorders*) относится к группе состояний, связанных с развитием нервной системы и характеризующихся нарушениями в трех сферах: социальном взаимодействии, коммуникации (использовании вербального и невербального языка), а также ограниченными и повторяющимися моделями в поведении, интересах и деятельности. Как правило, симптомы этой группы расстройств проявляются в возрасте до трех лет, однако в большинстве регионов мира, эти состояния до недавнего времени не диагностировались. Растущая с каждым годом распознаваемость этой группы расстройств, эмоциональное влияние, оказываемое ими на семьи, и бремя финансовых затрат, связанное с их лечением и социальной помощью, делают РАС важным заболеванием с точки зрения науки, общественного здравоохранения и защиты прав человека. Благодаря доступным на сегодня методам лечения, можно добиться более высокого уровня качества жизни для таких пациентов, по сравнению всего с несколькими годами ранее, однако следует признать, что у людей, страдающих этими расстройствами, невозможно добиться полного излечения, и большинство таких пациентов, особенно в развивающихся странах (за редким исключением), вообще не получают какого-либо лечения, не говоря уже о специализированной помощи.

В этой главе мы попытаемся представить современные взгляды на классификацию, эпидемиологию, этиологию, клиническую картину, оценку, прогноз и лечение РАС. Мы надеемся, что данные материалы окажутся полезными врачам, активно настроенным на изменение, в глобальном масштабе, отношения к этой группе пациентов и их семьям.

ИСТОРИЯ

Термины *шизофрения* и *аутизм* ввел швейцарский психиатр Эйген Блейлер. Термин аутизм (от греческого *autos* (сам)), он применил для описания активного отстранения пациентов, страдающих шизофренией, в мир собственных фантазий,

пытающихся таким образом справиться с невыносимыми раздражителями из внешнего мира или переживаниями (Kuhn, 2004). Использовать термин «аутизм», в его нынешнем понимании, начали через тридцать лет, после того, как австрийский педиатр Ганс Аспергер заимствовал терминологию Блейлера для описания *аутистической психопатии* в лекции, прочитанной в госпитале Венского университета (Asperger, 1938). Позже, в 1944 году, Аспергер опубликовал свою докторскую диссертацию (написанную в 1943 г.) (Asperger, 1944), в которой описал группу детей и подростков с дефицитом коммуникаций и социальных навыков, а также ограниченными и повторяющимися моделями поведения.

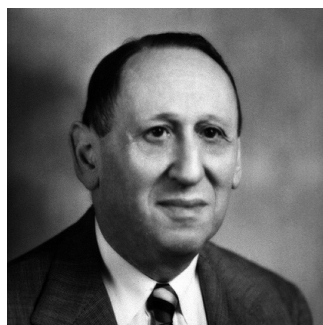


Ганс Аспергер (1906–1980), австрийский педиатр, описавший симптомы аутизма в 1938 году. Его именем был назван синдром высокофункционального аутизма.

В то же самое время, в 1943 году, отделенный большим расстоянием, Второй мировой войной и, по всей вероятности, не осведомленный о работе Аспергера, Лео Каннер, работавший в госпитале университета Джона Хопкинса в США, в своей классической работе «Аутистические нарушения аффективного контакта» (Kanner, 1943) описал 11 детей, поведение которых исключительным образом было сходно с поведением, описанным Аспергером. Большинство из клинических признаков, которые привел в своей работе Каннер, такие как «аутистическая отчужденность» и «настойчивое требование однообразия» до сих пор остаются частью диагностических критериев аутизма в современных классификациях. У описанных Аспергером детей, в отличие от тех, которые были описаны Каннером, не отмечалось значительной задержки когнитивного и речевого развития.

Опубликованная в Германии статья Аспергера длительное время оставалась неизвестной, до тех пор, пока Ута Фрит не перевела ее на английский язык (Asperger, 1944), благодаря чему эта работа стала широко доступной. Взгляды Аспергера нашли дальнейшее развитие в Соединенном Королевстве благодаря Лорне Уинг (Wing, 1997). В результате, постепенно сформировалось мнение об аутизме, как о спектре расстройств с континуумом симптомов от легкой степени тяжести до тяжелой, при этом синдром Аспергера является частью этого континуума.

Проблема состоит в том, что оригинальное значение термина Блейлера, его теоретическая связь с шизофренией, а также психоаналитические теории, доминировавшие в середине двадцатого столетия, привели к тому, что РАС относили к группе психотических расстройств, классифицируемых в рубрике *детская шизофрения*. Ошибочно считалось, что в основе очевидного отстранения лежат те же механизмы, что и при шизофрении – защитный уход от непереносимой внешней ситуации, созданной патогенной семьей (такое объяснение



Лео Каннер (1894–1981) американский психиатр, описавший аутизм в 1943 г. Его работа послужила основой для детской психиатрии

относили к группе психотических расстройств, классифицируемых в рубрике *детская шизофрения*. Ошибочно считалось, что в основе очевидного отстранения лежат те же механизмы, что и при шизофрении – защитный уход от непереносимой внешней ситуации, созданной патогенной семьей (такое объяснение

получило достаточно широкое признание). К сожалению, некоторые из этих дискредитировавших себя идей до сих пор поддерживаются отдельными специалистами. Относительная значимость РАС относительно других проблем здравоохранения остается недооцененной многими государствами и международными организациями. Так, например, в странах Африки лечебная работа с пациентами, страдающими РАС, началась лишь спустя три десятилетия после того, как Каннер и Аспергер опубликовали свои работы (Lotter, 1978; Bakare & Munir, 2011).

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

В МКБ-10 (World Health Organization, 1990) аутизм относится к группе *общих расстройств развития*. Это группа расстройств, характеризующаяся качественными аномалиями в социальном взаимодействии и общении и ограниченным, стереотипным, повторяющимся набором интересов и деятельности. Эти качественные нарушения являются общими чертами функционирования пациентов во всех ситуациях. В DSM-IV (American Psychiatric Association, 2000) также используется термин *общие расстройства развития*, но с подтипами, отличными от МКБ. В обеих этих классификациях используется перечень особенностей поведения, с требованием соответствия определенному количеству критериев, необходимому для диагностики. Как МКБ, так и DSM периодически пересматривают, для того, чтобы принять во внимание новые результаты научных исследований, и именно сейчас они находятся на этапе подробного пересмотра. Ожидается, что DSM-5 будет опубликована в 2013 г., а МКБ-11 в 2015 г., и в DSM – 5 будут внесены важные изменения, касающиеся данного раздела, тогда как в МКБ-10 не планируются какие-либо большие модификации.

Предложенные изменения в DSM-5 были предметом полемики, как в научных, так и в непрофессиональных кругах. В DSM-5 предлагается исключить имевшее место в DSM-IV разделение на аутизм, расстройство Ретта, расстройство Аспергера, детское дезинтегративное расстройство и другие неспецифические общие расстройства развития. В соответствии с предложениями в DSM-5 останется одна уникальная категория РАС, характеризующаяся:

- Стойким дефицитом навыков социальных коммуникаций и социального взаимодействия без учета наличия общей задержки развития
- Ограниченными, повторяющимися моделями поведения, интересов и деятельности
- Присутствием с раннего детства (но может проявляться не полностью, до тех пор, пока социальные требования не начнут превышать ограниченные способности ребенка)
- Ограничением и нарушением повседневного функционирования.



Лорна Винг – английский психиатр и терапевт, выдвинувшая концепцию аутистического спектра. Она является также одним из основателей Национального общества по проблемам аутизма Великобритании

Таким образом, в DSM-5 будет исключен диагноз расстройства Аспергера, при этом формализована концепция «спектра», поддержанная Лорной Винг, считающей синдром Аспергера подкатегорией унифицированной категории расстройств аутистического спектра (Wing et al, 2011).

Среди диагностических критериев клиницисты увидят классические симптомы, касающиеся двух сфер: дефицит навыков социальной коммуникации и ограниченные повторяющиеся модели поведения, сочетающиеся с гипер- или гипореактивностью к сенсорным сигналам или необычным интересом к сенсорным аспектам окружающей среды. Будет также присутствовать дополнительная классификация степени тяжести, с разделением на категории: «нуждается в поддержке», «нуждается в значительной поддержке», «нуждается в очень значительной поддержке».

Исследование, проведенное недавно Фрейзером и соавторами (Frazier et al., 2012) подтверждает надежность предложенных критериев. По результатам данного исследования значительно повышается специфичность, по сравнению с DSM IV-R, кроме того можно предположить, что более простой алгоритм позволит значительно улучшить распознаваемость, снизить финансовые затраты на диагностику, и, таким образом, повысить ресурсы вмешательств. Вильям с соавторами (William et al, 2012) протестировали конструктивную надежность и пришли к заключению, что модель DSM-5 превзошла DSM-IV, и подтвердила свою надежность в их выборке, независимо от возраста, пола и при диагностике как субклинических, так и клинических форм аутизма.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

Раньше аутизм считался относительно редким расстройством. Недавние эпидемиологические данные радикально изменили это мнение. Основываясь на данных больших исследований, проведенных в США, Центры по контролю и профилактике заболеваний (англ.: *Centers for Disease Control and Prevention (CDC)*) оценивают распространенность РАС как 1 случай на 88 детей, имеющих место во всех расовых, этнических и социально-экономических группах. При этом эти расстройства встречаются в пять раз чаще среди мальчиков (1 на 54), чем среди девочек (1 на 252). На сайте CDC представлены также данные многочисленных исследований, проведенных в Азии, Европе и Северной Америке, демонстрирующих, что в среднем распространенность РАС составляет около 1%. Недавнее исследование в Южной Корее, в котором проводился скрининг детей в школе, сообщает о распространенности 2,6% (3,7% среди мальчиков и 1,5% среди девочек) (Kim et al, 2011). В еще одном исследовании в Англии распространенность среди взрослых оценивается почти в 1%.

Тем не менее, эпидемиологические исследования сложно сравнивать. Они отличаются по составу исследуемой популяции, механизмам отбора в исследование, размеру выборки, дизайну, информированности, коэффициентам участия, диагностическим критериям, используемым инструментам, а также по тому, были

Таблица С.2.1 Распространенность расстройств аутистического спектра по данным Сети наблюдения и контроля инвалидности, связанной с задержкой развития и аутизмом (ADDM) за период от 2000 до 2008 г.г. (сочетание данных из всех регионов)

Год исследования	Год рождения	Распространенность на 1000 детей (диапазон)	Частота
2000	1992	6,7 (4,5 – 9,9)	1/150
2002	1994	6,6 (3,3 – 10,6)	1/150
2004	1996	8,0 (4,6 – 9,8)	1/125
2006	1998	9,0 (4,2 – 12,1)	1/110
2008	2000	11,3 (4,8 – 21,2)	1/88

Источник: веб-сайт CDC

ли включены критерии оценки ущерба (Fombonne, 2009). Все же, используя на протяжении восьми лет одну и ту же методологию, CDC и Сеть наблюдения и контроля инвалидности, связанной с задержкой развития и аутизмом (англ.: *Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network (ADDM)*) обнаружили рост распространенности РАС в США.

Хотя в исследования не были исключены временные или внешние демографические факторы (такие, как поздний возраст родителей при рождении ребенка; выживаемость недоношенных детей или высокий риск рождения детей с весом ниже нормы; ранняя диагностика детей с более высоким IQ и спонтанным прогрессом, наблюдаемым спустя какое-то время, или подсчет количества детей старшего возраста, получающих специализированную поддержку). Эксперты в области детской психиатрии объясняют такой рост распространенности более высокой осведомленностью специалистов и повышением качества выявления и диагностики данного расстройства. Этим возможно объясняется более низкая распространенность РАС в Китае (6,4 на 10000) (Li et al, 2011). Несмотря на то, что много эпидемиологических исследований было проведено в Европе и Северной Америке, ни одного не было осуществлено в странах Африки, расположенных южнее Сахары, однако был отмечен рост распространенности РАС среди детей, родившихся от матерей из Уганды (Gillberg et al, 1995), и Сомали, проживающих в Швеции (Barnevick-Olsson et al, 2008).

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА

Принято считать, что ранняя диагностика способствует достижению значительного успеха, так как позволяет вовремя выбрать соответствующее вмешательство, которое будет способствовать благоприятному прогнозу у большего количества детей, страдающих РАС, а также еще и потому, что развивает

Рисунок С.2.1 «Красные флажки» расстройств аутистического спектра и задержек развития на втором году жизни

«Красные флажки» РАС	«Красные флажки» РАС и задержек развития
<p>Не указывает на предметы с целью привлечь к ним внимание посторонних</p> <p>Нарушена координация невербальной коммуникации</p> <p>Не разделяет интерес или удовольствие с другими</p> <p>Повторяющиеся действия с предметами</p> <p>Отсутствует необходимый пристальный взгляд</p> <p>Не реагирует на свое имя</p> <p>Отсутствует выражение радости и тепла</p> <p>Необычная интонация речи</p> <p>Повторяющиеся движения тела и позы</p>	<p>Отсутствие указательных жестов</p> <p>Отсутствие игр с разнообразными игрушками</p> <p>Отсутствие реакции на контекстуальные стимулы</p> <p>Отсутствие коммуникативной вокализации согласных</p>
<p>Источник: First Words</p>	

сомнения и облегчает страдания родителей, позволяет открыто планировать соответствующие мероприятия по размещению таких детей в школах и социальной помощи.

Известно, что более высокая заболеваемость РАС наблюдается среди сиблингов ранее диагностированных случаев. Осмысление этого факта привело к более тщательному обследованию новорожденных сиблингов и наблюдению за ними в первые годы жизни. Попытки идентифицировать ранние, связанные с развитием, признаки, предшествующие диагностике РАС у сиблингов с высокой вероятностью развития расстройства были плодотворным направлением в научных исследованиях. Такой переход от ретроспективного анализа нарушенного развития к проспективному наблюдению детей из группы риска позволил получить важные научные результаты. Было установлено, что у таких детей из группы риска, в первые шесть месяцев не отмечается явных отклонений, которые можно было бы классифицировать как РАС; однако в следующие шесть месяцев появляются нарушения социальных взаимодействий (Zwaigenbaum et al, 2005). К двум годам дети из этой группы уже имели несомненные проблемы с социальной коммуникацией, игрой, речью и мышлением, а также другие сенсорные и двигательные нарушения (Zwaigenbaum et al, 2009). Эти результаты подтвердили точку зрения, что в некоторых случаях РАС могут быть диагностированы раньше, чем обычно, и что у многих детей возраст 24 месяца совпадает с пиком развития симптомов, значительно облегчающих распознавание. Эти же авторы сообщили (в устном выступлении на IMFAR-San Diego 2011), что у 25% из 277 сиблингов, подвергнутых в их исследовании катamnестическому наблюдению, были диагностированы РАС в возрасте 36 месяцев, но вместе

с тем отметили, что у 46% из них не был установлен диагноз при обследовании в возрасте 24 месяцев. Таким образом, по крайней мере, в этой вероятно нерепрезентативной выборке были установлены траектории проявлений РСА совсем не такие, как полученные при ретроспективной оценке.

Релевантная информация, которой могут руководствоваться клиницисты, была получена в долгосрочном исследовании, осуществленном в рамках First Words Project (Florida State University), выявившем «красные флажки» РАС, хотя авторы настаивают на том, что не существует патогномичных симптомов, гарантированно подтверждающих наличие РАС. Не все дети с РАС демонстрируют все симптомы на протяжении всего времени; это не позволит клиницистам делать заявления по типу: «Этот ребенок не страдает аутизмом, потому что я видел, как он смотрел в глаза другим детям», или что-либо подобное. Первый международный проект выявил девять «красных флажков», позволяющих отличить детей с РАС от детей с задержкой развития и нормальным развитием, и четыре, отличающие детей с РАС и задержкой развития от нормально развивающихся сверстников (Wetherby et al, 2004).

Таблица С.2.2 Мифы о скрининге нарушений развития

Миф # 1	«Отсутствуют адекватные скрининговые инструменты для детей дошкольного возраста»
Факт	Хотя это могло быть правдой несколько десятилетий назад, на сегодня достоверные скрининговые инструменты существуют. Многие из них обладают чувствительностью и специфичностью более 70%
Миф # 2	«Для того, чтобы корректно проводить скрининг, необходимо длительно обучать специалистов»
Факт	Для большинства скрининговых инструментов не требуется длительной подготовки. Многие из них могут проводиться средним медицинским персоналом
Миф # 3	«Скрининг занимает много времени»
Факт	Многие скрининговые процедуры проводятся не дольше 15 минут, а некоторые требуют всего лишь две минуты профессионального времени
Миф # 4	«Инструменты, использующие информацию, полученную от родителей не точны»
Факт	Обеспокоенность родителей является достаточно точной в плане определения задержек развития. Исследования показали, что обеспокоенность родителей обнаруживается в 70 -80% случаев детей, страдающих расстройствами
Источник: CDC/ веб-сайт, посвященный аутизму	

Скрининговые инструменты

Среди множества доступных инструментов особого внимания заслуживают два из них, так как они бесплатны, охватывают разные возрастные группы (один – детей младшего, другой – более старшего возраста), прошли адаптацию в разных культурах, и правильно переведены на многие языки, а также прошли научные испытания в разных странах. К ним относятся: Модифицированный вопросник по аутизму для детей дошкольного возраста (Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) (Robins et al, 2001) и Тест на расстройства аутистического спектра в детском возрасте (Childhood Autism Spectrum Disorders Test (CAST)), ранее известный как Тест на синдром Аспергера (Childhood Asperger Syndrome Test).

Скрининг на наличие РАС создает практические и этические проблемы, и остается открытым вопрос – необходимо ли внедрять его в качестве обязательного по всему миру?

M-CHAT может быть дополнен интервью катанестического наблюдения, также доступным на веб-сайте M-CHAT. В связи с результатами недавних исследований, продемонстрировавших, что использование интервью значительно снижает вероятность ложноположительных результатов, позволяя избежать необоснованных направлений к специалистам, всем, кто пользуется M-CHAT, рекомендовано подключать также и интервью катанестического наблюдения.

Американская педиатрическая академия рекомендует проводить скрининг на РАС в возрасте 18 и 24 месяцев, используя при этом многоэтапную процедуру (Johnson & Meyers, 2007). Однако при ее выполнении возникают практические и этические проблемы, и остается открытым вопрос, должен ли такой скрининг стать обязательным в мировом масштабе. Во-первых, психометрические свойства этих инструментов далеко не идеальны. Некоторые из них, как например M-CHAT дают определенный процент ложноположительных случаев, когда на самом деле РАС отсутствуют. Службы здравоохранения могут не считать это проблемой, так как такие инструменты позволяют выявить детей, нуждающихся в помощи из-за других состояний (например, задержки развития, проблем с речью). Имеют место также и ложноотрицательные случаи – это дети страдающие расстройством, но не выявляемые с помощью скрининговых инструментов (не существует скрининговых инструментов с идеальной чувствительностью и специфичностью). Al-Qabandi et al (2011) оспаривают точку зрения, что скрининг необходимо проводить, потому что существует эффективное лечение (например, ранняя поведенческая терапия). Несмотря на их перспективность, методы лечения не одинаково эффективны у всех детей с РАС и мы находимся всего лишь в начале понимания, для кого оно окажется наиболее эффективным, кроме того многие вопросы все еще остаются без ответа. Общеизвестным считается, что проведение скрининга на наличие того или иного расстройства без наличия необходимых ресурсов и возможности лечения может быть неэтичным (как в случае РАС в большинстве регионов мира). В то же время до конца не ясно, что позволяет лучше распознавать детей младшего возраста с РАС – использование универсальных скрининговых инструментов профессионалами, или, например, основанные на культуральных особенностях общественные кампании. Несмотря на все эти разногласия, общепризнанным является факт, что

предоставление дополнительной информации, обучение родителей, учителей и медицинского персонала распознаванию РАС является серьезным шагом вперед.

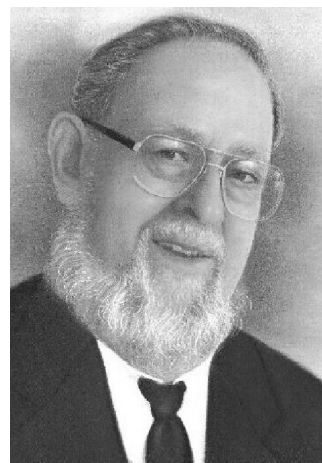
По всей вероятности, механизмы выявления РАС будут отличаться в разных странах и регионах в зависимости от культуры и традиций воспитания детей и, главным образом, от доступности наблюдения за развитием (а не «проверки» на наличие специфического состояния). Большинство детей в мире не имеют доступа к программам помощи, а над их развитием не осуществляется необходимого наблюдения. Доступ к здоровью должен включать предоставление возможности обществу и системам здравоохранения идентифицировать наиболее распространенные инвалидизирующие состояния. В экономически развитых странах к ним относятся интеллектуальная недостаточность, церебральный паралич, глухота, слепота и РАС. В других частях света приоритеты по наблюдению над развитием могут существенно отличаться. Подводя итог выше сказанному, мы считаем, что не причиняющее вреда наблюдение над развитием необходимо проводить всем детям с применением скрининговых инструментов у тех, где есть основания подозревать наличие РАС.

ЭТИОЛОГИЯ И ФАКТОРЫ РИСКА

В США в конце 50-х и начале 60-х годов считалось, что в основе аутизма лежит неправильное воспитание детей холодными и отталкивающими родителями, в результате которого у ребенка остается только одна возможность обрести комфорт – самоизоляция, как однажды заявил Бруно Беттельгейм. В своей книге «Пустая крепость: Детский аутизм и рождение «Я», он сравнивал аутизм с пребыванием в концентрационном лагере (то, что он испытал на собственном опыте в Германии во время Второй мировой войны) (Finn, 1997). В 1964 году Бернанд Римланд открыл путь к современному пониманию аутизма, высказав в своей основополагающей книге «Детский аутизм: синдром и его значение для нейронной теории поведения» мнение, что это нарушение развития мозга (Rimland, 1964).

Генетические факторы

Данные о важности генетических факторов в этиологии аутизма были получены из многих источников, в том числе благодаря близнецовым и семейным исследованиям (Muhle et al, 2004). Так, например, было установлено, что аутизм встречается от 50 до 200 раз чаще у сиблингов от пробандов, страдающих аутизмом, чем в общей популяции. Среди родственников пробандов, у которых не был диагностирован аутизм, отмечена повышенная распространенность легких форм задержек развития, связанных с коммуникациями и социальными навыками. Показатели конкордантности при аутизме



Бернанд Римланд, доктор философии (1928 – 2006), американский психолог, был основателем и директором Исследовательского института аутизма и Американского общества аутизма. Он открыл путь к современному пониманию аутизма, высказав мнение, что это расстройство, связанное с развитием мозга.

колеблются в пределах от 36 до 96% у монозиготных близнецов и только от 0 до 27% у дизиготных (Shaddock & Shaddock, 2008).

Несмотря на то, что наследуемость аутизма оценена в 90% (Freitag, 2007), генетические факторы гетерогенны, сложны и во многих случаях недостаточно изучены. Точные механизмы изучаются с помощью общегеномного скрининга, методов цитогенетики и путем оценки генов-«кандидатов» (Muhle et al, 2004). При исследовании генов-«кандидатов» были получены воспроизводимые доказательства, что повышенный риск возникновения аутизма ассоциируется с отдельными генами, локализованными в 2, 3, 4, 6, 7, 10, 15, 17 и 22 хромосомах (Freitag et al, 2010). Цитогенетические исследования выявили нарушения в локусе 15q11-q13 у лиц с аутизмом (Muhle et al, 2004; Smalley, 1991). В исследованиях полногеномных связей было обнаружено незначительное влияние на риск возникновения аутизма генетических вариаций в локусах 5p14.1 и 5p15 (Ma et al, 2009; Weiss et al, 2009). По результатам исследований полногеномных связей, были обнаружены также вариации числа копий, локализованные в участках 1q21, 2p16.3, 3p25-26, 7q36.2, 15q11-13, 16p11.2 and 22q11.2 хромосом, наблюдающиеся чаще у лиц, страдающих аутизмом (Freitag et al, 2010). Перспектива генетических исследований заключается в обнаружении специфических взаимодействий между генами и окружающей средой.

Данные нейроанатомии и нейровизуализации

Нейроанатомические признаки и данные, полученные с помощью методов нейровизуализации, хотя и не имеют прямого диагностического значения, тем не менее, обнаруживаются постоянно в виде изменений объема головного мозга, как за счет белого, так и серого вещества. С помощью методов нейровизуализации у детей, страдающих аутизмом, выявлены также такие признаки, как нарушения биохимии мозга, синтеза серотонина и электрофизиологии (Courchesne et al, 2004; Hazlett et al, 2005; Lainhart, 2006).

В настоящее время возникновение расстройств аутистического «спектра» связывают с нарушением нервно-психического развития, имея в виду, что изменяются паттерны развития мозга. Так, например, получены данные о том, что в первые два года жизни у таких пациентов наблюдается ранний, ускоренный рост головного мозга (Courchesne et al, 2001), а в дальнейшем явные отличия в структуре и функционировании «эмпатической цепи» мозга (амигидала, вентромедиальная префронтальная область коры, височно-теменное соединение, орбито-фронтальная область, передняя поясная извилина и другие, связанные зоны мозга) (Lombardo et al, 2011). Кроме того, отмечаются отличия в установлении функциональных связей между лобной и височной долями головного мозга, которые отвечают за когнитивный стиль, приводя, в частности, к чрезмерной концентрации внимания на деталях и слабом стремлении к интерпретации стимулов в обобщенной форме (Belmonte et al, 2004).

Факторы внешней среды

Существует достаточно много утверждений относительно факторов внешней среды, играющих роль в возникновении РАС, особенно много таких материалов в сети Интернет. К таким факторам, например, относят подверженность токси-

ческому воздействию ртути, кадмия, никеля, трихлорэтилена, хлористого винила (Kinney et al, 2010). Следует отметить, что высказанное ранее предположение о связи между вакцинацией тривакциной (корь, краснуха, эпидемический паротит) и расстройствами аутистического спектра было опровергнуто такими международными организациями как Центры по профилактике и контролю заболеваний, Институт медицины Национальной академии наук США, Государственная служба здравоохранения Великобритании и Кохрановская библиотека. Опубликованная Wakefield et al (1988) статья в журнале «Lancet» о предполагаемой связи между тривакциной и аутизмом объявлена фальсифицированной и официально опровергнута (Goodlee et al, 2011).

Было высказано также предположение о возможной связи между разнообразными факторами окружающей среды, приводящими к дефициту витамина D и повышенным риском возникновения аутизма (Grant & Soles, 2009), однако это предположение требует проведения дальнейших исследований.

Эпигенетические факторы

Существуют указания на то, что в дополнение к генетическим и средовым факторам, некоторую роль могут играть и эпигенетические факторы, что подтверждается тем фактом, что некоторые генетические синдромы, сочетающиеся с РАС, проявляют нарушения регуляции эпигенетических маркеров, помогающих регулировать экспрессию генов (Grafodatskaya et al, 2010). Эпигенетическое направление исследований также относится к многообещающим, так как может со временем привести к открытию модели, которая сможет объяснить предполагаемый рост заболеваемости аутизмом, отмеченный в эпидемиологических исследованиях.

Факторы риска

В клиническом руководстве NICE «Аутизм: распознавание, направление к специалисту и диагностика детей и молодых людей с расстройствами аутистического спектра», со сноской на низкое качество полученных доказательств, приводится список наиболее клинически и статистически значимых факторов риска РАС:

- сиблинг с аутизмом
- сиблинг с другими видами РАС
- шизофреноподобные психотические расстройства в семейном анамнезе
- аффективное расстройство в семейном анамнезе
- другое психическое или поведенческое расстройство в семейном анамнезе
- возраст матери больше 40 лет
- возраст отца от 40 до 49 лет (при РАС)
- возраст отца больше 40 лет (при аутизме)
- вес при рождении менее 2,5 кг
- недоношенность (до 35 недель)
- пребывание в отделении интенсивной терапии новорожденных
- наличие врожденных пороков развития
- мужской пол

- угроза аборта в период до 20 недель
- проживание в столичном городе
- проживание в пригороде столичного города

В руководстве NICE приведен также список распространенности РАС при некоторых заболеваниях, ассоциированных с РАС, с той же оговоркой на низкое качество доказательств (распространенность РАС указана в скобках):

- интеллектуальная недостаточность (8 – 27,9%)
- синдром ломкой X-хромосомы (24 – 60%)
- туберозный склероз (36 – 79%)
- неонатальная энцефалопатия/инфантильные судороги (4 – 14%)
- церебральный паралич (15%)
- мышечная дистрофия (3 – 37%)
- нейрофиброматоз (4 – 8%)

Опубликованы данные о том, что возникновению симптомов РАС предшествовали неонатальные соматические заболевания, такие как постэнцефалитические инфекции и сепсис, особенно в регионах Африки, расположенных к югу от Сахары. Имеются также утверждения (окончательно не доказанные) о том, что к этиологическим факторам РАС следует отнести аутоиммунные факторы, т.е. результаты реакции между антителами матери и плода (Bakare & Munir, 2011).

Таким образом, несмотря на то, что наследуемость аутизма оценена, как очень высокая, мы сталкиваемся с неоднозначностью в понимании этиологии этого расстройства, поскольку в основе лежат сложные, гетерогенные генетические факторы, а связь между генами и окружающей средой плохо изучена. В настоящее время проводятся амбициозные индивидуальные и семейные лонгитудинальные исследования, которые, мы надеемся, предоставят нам полезные данные в этом направлении.

Перспектива генетических исследований заключается в обнаружении специфических взаимодействий между генами и окружающей средой. Исследования должны справиться с задачей выяснения роли генетической гетерогенности, эпигенетических механизмов и модификаторов внешней среды. Можно надеяться, что технологические достижения в сочетании с лонгитудинальными проектами помогут нам в ближайшем будущем понять этиологические сложности этих расстройств, и найти эффективные методы лечения и профилактики.

КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Качественные нарушения социального взаимодействия

Из трех ключевых симптомокомплексов, определяющих расстройства аутистического спектра, центральное место занимают нарушения социального взаимодействия. Сюда относятся нарушения невербального поведения, используемого для регулирования социальных взаимодействий, неспособность наладить взаимоотношения со сверстниками, соответствующие стадии развития ребенка и отсутствие спонтанного желания делиться радостью, интересами и достижениями с другими людьми (например,

направить внимание другого человека на объект общего интереса). У детей с такими нарушениями наблюдается отсутствие социальной или эмоциональной взаимности.

Реагирование на привлечение общего внимания окружающими и его инициирование ребенком играет важную роль в социальном обучении и ассоциируется с развитием речи и мышления. Нарушения способности привлечения общего внимания является значимым ранним симптомом, который можно наблюдать у детей с аутизмом уже в младенческом возрасте.

Рисунок C.2.2 Фотографии, иллюстрирующие «красные флажки»; видеоклипы доступны по адресу: www.autismspeaks.org/what-autism/video-glossary



Обычный ребенок в возрасте 12 месяцев переводит взгляд от заводной игрушки на врача и затем координирует свой взгляд с улыбкой на лице. Ребенок с РАС фокусирует свой взгляд на заводной игрушке и не смотрит на врача или не пытается вступить во взаимоотношения со взрослыми



Ребенок с РАС в возрасте 18 месяцев смотрит на баночку для мыльных пузырей и руки его матери, но не переводит взгляд на лицо матери, чтобы дать понять, что он хочет. Тот же ребенок принимал участие в программе раннего вмешательства и в возрасте 27 месяцев способен посмотреть матери в лицо, одновременно используя слово или жест, хотя все еще имеет серьезные проблемы с речью.



Обычный ребенок в возрасте 15 месяцев демонстрирует выражение лица; он использует мимику для выражения своих эмоций, и для невербальной коммуникации. Ребенок с РАС в возрасте 20 месяцев имеет видимые нарушения в использовании выражения лица и других видов невербального поведения.

Исследования *моделей психического состояния* показали, что способность ребенка имитировать поведение других людей лежит в основе понимания точки зрения окружающих. Модель психического состояния позволяет формировать представление о психическом состоянии других людей, и, до определенной степени, предсказывать их действия. Она также связана со способностью понимать обман и эмоции других людей (эмпатией). Нарушения модели психического состояния негативно влияют на ролевые игры, эмпатию, способность делиться чувствами, социальную и эмоциональную взаимность и взаимоотношения со сверстниками. Нарушения модели психического состояния выявляются у всех лиц с РАС независимо от возраста и уровня интеллекта при использовании тестов соответствующих ментальному возрасту испытуемых (Baron-Cohen, 2009). Однако такие нарушения не являются чем-то исключительным для РАС и могут наблюдаться при шизофрении и некоторых расстройствах личности.

Другим важным понятием является *чрезмерная избирательность восприятия стимулов*: дети с РАС демонстрируют чрезвычайную избирательность внимания. Это также не уникальное явление для РАС и может наблюдаться у детей с интеллектуальной недостаточностью.

Избирательность восприятия стимулов может быть связана с ограниченным вниманием или смещением в сторону восприятия не общей, а локальной информации. Последнее объясняется «теорией слабой центральной согласованности» (Harpe & Frith, 2006). У лиц, страдающих РАС, в результате такого смещения преобладают способности обработки локальной информации. В соответствии с *теорией усиленного перцептивного функционирования* (Mottron et al, 2006) у лиц с РАС смещено восприятие, вследствие чего доминирует ориентация на локальные аспекты; усилено восприятие деталей и ослаблено восприятие движений. Baron-Cohen с соавторами (2009) утверждают, что сенсорная гиперчувствительность приводит к превосходному вниманию к деталям, а «гиперсистематизация» к избирательному

восприятию поддающейся систематизации (управляемой законами) информации, что может способствовать развитию необычных талантов.

Дети, страдающие РАС, реже, чем их нормально развивающиеся сверстники, используют невербальное поведение, т.е. зрительный контакт, жесты, позы и выражения лица. Одним из важных открытий последних лет было наблюдение, что дети двухлетнего возраста с аутизмом не ориентируются в биологических движениях – движениях человеческого тела (Klin et al, 2009) – и не смотрят в глаза взрослого человека, когда обращаются к нему (Jones et al, 2008).

Дети, страдающие РАС, демонстрируют некоторые варианты необычного поведения, связанные, вероятно, с *сенсорной гиперчувствительностью*, которая может проявляться в зрительной, слуховой и тактильной сферах, и может быть специфической по отношению к определенным стимулам (Baron-Cohen et al, 2009). Зрительная гиперчувствительность может

СОВМЕСТНОЕ ВНИМАНИЕ

Этим термином описывают способность ребенка смотреть другому человеку в глаза и на его лицо, для того, чтобы получить информацию о том, как этот человек себя чувствует, на что он смотрит, или что пытается сделать. Это понятие подразумевает также способность следовать за взглядом другого человека, чтобы посмотреть на тот же предмет и привлечь совместное внимание, что гораздо сложнее сделать, если вы не можете предвидеть, что другой человек будет делать, чувствовать, или что он планирует. Определенные социальные ситуации требуют быстрого переключения внимания, для того чтобы оценить поведение другого человека.

приводить к боковому зрению – стремлению смотреть на объекты с отведением зрачков в углы глаз (Motttron et al, 2006). Боковое зрение объясняется попыткой ограничить чрезмерный поток информации или сфокусироваться на оптимальной информации. Слуховая и тактильная гиперчувствительность может очень тяжело переноситься ребенком. С другой стороны, сенсорная гиперчувствительность может приводить к чрезмерному вниманию к деталям.

Даже высокофункциональные индивиды, страдающие РАС, могут иметь проблемы с взаимоотношениями со сверстниками. В то время как некоторые из них вообще не проявляют какого-либо интереса по отношению к детям своего возраста, другие могут иметь проблемы с участием в игре с разных сторон (например, как искать, так и прятаться). Некоторые дети могут проявлять интерес к сверстникам, но им не удается наладить взаимоотношения из-за проблем с интерпретацией действий других людей и адекватным реагированием. Многие субъекты, страдающие РАС, не понимают природу социальных взаимоотношений, и особенно свою роль в них. Многие из таких пациентов не способны проявлять эмпатию. Все эти проблемы приводят к нарушению социальных взаимодействий.

Качественные нарушения коммуникации

Этот стержневой симптомокомплекс включает в себя: задержку, или отсутствие развития разговорной речи, которое не сопровождается компенсаторными попытками невербальной коммуникации; выраженное нарушение способности инициировать или поддерживать разговор; стереотипная, повторяющаяся или идеосинкратическая речь; отсутствие разнообразной, спонтанно имитирующей или воображаемой игры. Задержка речевого развития, отсутствие речи, и своеобразии разговорной речи – очень частые симптомы РАС, и именно они вызывают беспокойство у родителей.

Важным отличительным признаком являются попытки компенсировать проблемы с речью. Дети с другими сенсорными нарушениями или задержками развития обычно используют невербальные средства, такие как жесты, для коммуникации. У детей речь, ее функциональная и социальная направленность имеет важное значение. При РАС очень часто наблюдается такой симптом, как эхолалия – повторение слов, произнесенных другим человеком. По скорости, громкости и интонации речь может быть слишком высокой, низкой, быстрой, медленной, нелепой, монотонной, и т.п. Лица с РАС могут придумывать свои слова или фразы, и речь может быть повторяющейся, они могут повторять одни и те же фразы, даже если они не соответствуют контексту. Даже у высокофункциональных индивидов с РАС могут наблюдаться проблемы с инициацией и поддержанием разговора. К таким проблемам можно отнести отсутствие способности вести светскую беседу, предоставлять необходимую информацию, требовать информацию и комментировать и делать замечания. Если все это сочетается с ограниченными интересами, то поддерживать разговор с человеком, страдающим РАС, будет очень сложно.

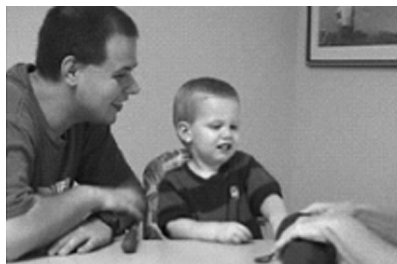
Игры могут быть функциональными или имитирующими. Функциональные – это игры, в которых игрушки используются по их прямому назначению, например, игрушечная вилка используется как обычная, или когда нажимается кноп-

Рисунок С.2.3 Фотографии, иллюстрирующие «красные флажки»; видеоклипы доступны по адресу: www.autismspeaks.org/what-autism/video-glossary

Обычный ребенок



Красные флажки для РАС



Обычный ребенок в возрасте 12 месяцев с интересом тянется к сумке, смотрит на врача в поисках одобрения и активно изучает пушистую кошку в форме мячика, с интересом трогает ее, пытается взять в рот, а затем показывает его матери. Ребенок с РАС в возрасте 20 месяцев имеет хороший зрительный контакт, однако очень неохотно трогает такую же игрушку. Его сильная негативная реакция известна как «сенсорная защитная реакция».

Красные флажки для РАС



Красные флажки для РАС



Трехлетний ребенок с РАС слышит звук, производимый выпускаемым воздухом из шарика, и закрывает уши, отшвыривает шарик, затем поднимает и с протестом отдает своей матери. Тот же ребенок в возрасте 5 лет снова закрывает уши, когда слышит звук выпускаемого воздуха. Несмотря на то, что у него сохраняется чрезмерное реагирование на сенсорные стимулы, теперь он может сказать врачу, что не хочет, чтобы она снова надувала шарик и выпускала воздух.

Красные флажки для РАС



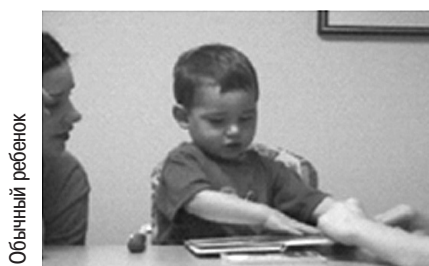
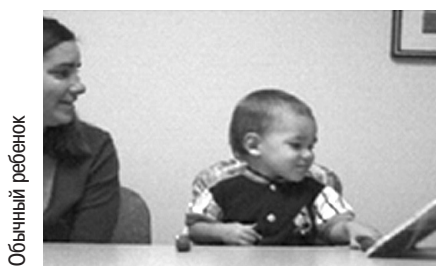
Красные флажки для РАС



Двухлетний ребенок с РАС сильно реагирует на свет и начинает самостимуляцию (ограниченное, повторяющееся поведение), чтобы успокоить себя. Трехлетний ребенок болезненно реагирует на громкие звуки, такие как хлопки в ладоши. Этот ребенок закрывает руками глаза и в поисках успокоения тянется к матери.

ка в причинно-следственной игрушке. У многих детей с РАС отмечаются явные проблемы с имитирующими или воображаемыми играми. Обычно нормально развитые дети играют с разными материалами, проявляя при этом творчество и изобретательность. Так, например, в имитирующей игре ребенок может использовать любую куклу в качестве генерала, а деревянный брусок в качестве автомобиля вражеских солдат (воображаемая игра). Любой материал или предмет может быть творчески использован в воображаемой игре.

Рисунок С.2.4 Фотографии, иллюстрирующие «красные флажки»; видеоклипы доступны по адресу: www.autismspeaks.org/what-autism/video-glossary



Обычный ребенок в возрасте 15 месяцев пользуется звуками, напоминающими речь, или лепетом согласованно и со смыслом. Тот же обычный ребенок в возрасте 22 месяцев пользуется четко произносимыми словами, называя животных и указывая на них в книге.



Ребенок с РАС в возрасте 22 месяцев очень хочет общаться и демонстрирует усилия с использованием множества жестов и минимальной вокализацией, но все еще не пользуется словами. Тот же ребенок в 28 месяцев пытается вербально имитировать слова «еще» и «открой».



Ребенок с РАС в возрасте 28 месяцев вместо речи произносит необычные звуки. Девочка с РАС в возрасте 36 месяцев добавляет в речь необычные звуки. Создается впечатление, что она разговаривает сама с собой, так как никогда не смотрит на окружающих.

Повторяющиеся, ограниченные и стереотипные паттерны поведения, занятий и интересов

В соответствии с DSM-IV этот третий стержневой симптомокомплекс включает: постоянное предпочтение стереотипным и ограниченным паттернам; негибкую приверженность выполнению однообразных рутинных действий; стереотипные и повторяющиеся моторные манеризмы и постоянный интерес к определенным деталям или предметам. Предполагается, что этот симптомокомплекс очень широкий

По адресу <http://www.autismspeaks.org/what-autism/video-glossary> доступен веб-сайт Autism Speaks. Это превосходный ресурс, который содержит подробное описание симптомов и признаков. Информация предоставлена бесплатно, не доступна для скачивания, но может быть использована в режиме онлайн профессионалами, которые хотят продемонстрировать эти симптомы (видеоклипы) родителям или при проведении тренингов. В представленных видеоклипах поведение детей с РАС сравнивается с поведением детей с нормальным развитием. Видео-гlossарий создан Amy M. Wetherby, PhD, директором Института по проблемам аутизма Университета штата Флорида и Nancy D. Wiseman, основателем и президентом First Signs®.

и включает в себя, по меньшей мере, два подтипа поведения: повторяющееся сенсомоторное поведение (низшего порядка) и настаивание на одинаковости – и, возможно, ограниченные интересы (высшего порядка). Повторяющееся сенсомоторное поведение чаще всего наблюдается у детей младшего возраста и ассоциируется с более низким невербальным интеллектом.

Многие индивиды демонстрируют чрезвычайный интерес к определенным темам; они очень много читают по этой теме, коллекционируют предметы, имеющие к ней отношение, могут часами о ней рассказывать и в подростковом возрасте могут объединяться в группы по интересам или вступать в общества, специализирующиеся по этой теме. Разница между таким *нормальным* поведением и тем, что наблюдается у лиц, страдающих РАС, состоит в чрезмерной узости фокуса интересов, негибкости, персеверации и отсутствии социального качества. Индивиды с РАС могут фокусироваться на очень специфических частях объекта их интереса; например, только на количестве зубов у динозавра.

Они могут испытывать трудности с переключением на другие темы даже в тех случаях, когда другие люди явно дают понять, что им не интересно то, о чем они рассказывают. Они продолжают фокусироваться на своей теме даже тогда, когда ожидается, что они должны заняться решением других задач, и могут волноваться и огорчаться, если их прерывают. Им могут быть неинтересны социальные формы разделения хобби, такие как вступление в клуб.

Типичным симптомом РСА является также приверженность выполнению специфических нефункциональных рутинных действий или ритуалов. Попытки даже незначительного изменения личного режима и окружающей обстановки могут создавать серьезные проблемы в повседневной жизни как самих пациентов, так и их семей.

Стереотипные и повторяющиеся моторные маннеризмы и постоянный интерес к определенным деталям или предметам могут быть более очевидными у детей раннего возраста и у лиц с интеллектуальной недостаточностью. Сюда, среди прочих, относят: потряхивание пальцами и кистями рук, маннеризмы, раскачивание, хождение на носочках, обнюхивание и облизывание несъедобных предметов, вращения, необычный взгляд. Постоянный интерес к определенным деталям или частям предметов может проявляться, например, кручением колес или хлопаньем глазами кукол.

Стереотипные движения могут наблюдаться при некоторых других состояниях, включая расстройство Туретта, синдром ломкой X-хромосомы, расстройство Ретта, обсессивно-компульсивное расстройство, глухота, слепота, шизофрения и разнообразные формы интеллектуальной недостаточности без симптомов РАС. По-видимому, отличительным признаком РАС является не паттерн поведения (который связан с уровнем развития), а его частота (Bodfish et al, 2000).

Рисунок С.2.5 Фотографии, иллюстрирующие «красные флажки»; видеоклипы доступны по адресу: www.autismspeaks.org/what-autism/video-glossary

Обычный ребенок



Красные флажки для РАС



Обычный ребенок в возрасте 20 месяцев вовлекается в имитирующую игру, предлагает всем «кофе» и пытается «накормить» Большую Птичку. Ребенок с РАС в возрасте 20 месяцев не вовлекается в имитирующую игру, но с интересом исследует предметы, вращая и переворачивая их.

Красные флажки для РАС



Красные флажки для РАС

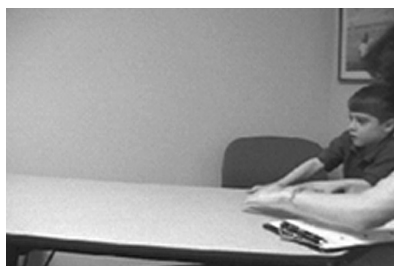


Обычный ребенок в возрасте 15 месяцев вовлекается в имитирующую игру, обнимает и кормит из бутылочки Большую Птичку, помешивает, разливает еду и дует на нее. Ребенок с РАС в возрасте 16 месяцев не вовлекается в имитирующую игру, вместо этого сильно сфокусирован на раскачивании миски и чашки.

Красные флажки для РАС



Красные флажки для РАС



Ребенок с РАС в возрасте 5 лет сосредоточен (и увлечен этим) на мяче, похожем на глобус. Он на протяжении нескольких лет интенсивно интересуется планетами, поэтому обратил особое внимание на мяч, совершенно не интересуясь другими игрушками. Тот же пятилетний ребенок с РАС увлекся камерой. Он на протяжении нескольких лет проявлял интерес к камере и к другим механическим или электронным устройствам.

ДИАГНОЗ

Общепризнанной является точка зрения, что при подозрении о наличии у ребенка РАС, его необходимо направить на мультидисциплинарное обследование, которое должно проводиться специалистами прошедшими подготовку по распознаванию РАС, при этом как минимум один из них должен быть обучен методам оценки и диагностики РАС с использованием стандартизированных инструментов. В идеале рекомендуется обследовать ребенка в двух разных

условиях – структурированных и неструктурированных. Тем не менее, необходимо признать, что в мировом масштабе подавляющее большинство детских и подростковых психиатрических служб не располагают инструментами, соответствующими современным требованиям и используемыми в специализированных клиниках экономически развитых стран. К таким инструментам относятся: План диагностического обследования при аутизме (англ.: Autism Diagnosis Observation Schedule – ADOS), Интервью при диагностике аутизма (англ.: Autism Diagnostic Interview – ADI), Диагностическое интервью социальных и коммуникационных расстройств (англ.: Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder – DISCO). Отсутствие таких инструментов у большинства специалистов подчеркивает необходимость их распространения, организации соответствующих тренингов, а также разработки мультикультуральных, мультиязыковых, недорогих, ориентированных на реальные условия, удобных в использовании, инструментов.

Руководство, изданное Национальным институтом здоровья и клинического совершенствования Великобритании (сокр.: NICE) широкодоступно и касается всех аспектов специфической диагностической оценки РАС. В нем можно найти подробные рекомендации, касающиеся ключевых элементов этих расстройств, специфичные для РАС средства диагностики, а также рекомендации относительно того, как и в какой форме лучше сообщить родителям о том, что их ребенок страдает аутизмом. В руководстве NICE собрана наиболее полезная информация из других руководств, включая детальное рассмотрение проблем, с которыми сталкиваются члены семьи и педагоги; вопросы, касающиеся анамнеза, рекомендации по организации медицинского обслуживания, семейной жизни, обучения и социальной помощи, а также исторические аспекты и данные по изучению указанных в МКБ-10 и DSM-IV признаков, связанных с развитием и особенностями поведения. Этой информации обычно достаточно для постановки диагноза аутизма в тех случаях, когда диагноз прост. Кроме непосредственной диагностики РАС, диагностическая оценка должна также включать краткую характеристику сильных и слабых сторон ребенка, его потребностей, навыков и сопутствующих нарушений. Подбор необходимых инструментов будет зависеть от возраста пациента и уровня его развития, но в любом случае они должны содействовать оценке:

- интеллектуальных способностей и стиля обучения
- академических навыков
- речевых и коммуникационных навыков
- тонких и грубых двигательных навыков
- навыков адаптации (включая самообслуживание)
- навыков социализации
- психического и эмоционального состояния, включая самооценку, физическое здоровье и питание
- сенсорной гипер- и гипочувствительности
- влияние поведения на приобретение жизненного опыта, возможность получать поддержку и коррекцию.

Общемедицинское обследование

Следует также провести комплексное медицинское обследование. С помощью такого обследования могут быть выявлены сопутствующие состояния или симптомы расстройств, которые могут играть причинно-следственную роль или усиливать подозрение о наличии РАС. Особое внимание следует уделить обнаружению кожных стигм нейрофиброматоза или туберозного склероза, а также врожденных аномалий и нарушений развития, таких как микро и макроцефалия. Необходимо также при обследовании обратить внимание на признаки физических повреждений, такие, как нанесение себе увечий и недостаточное питание.

Дифференциальный диагноз

Распознавание аутистического расстройства в его типичной форме не представляет трудностей для опытного профессионала. Тем не менее, врач должен исключить общемедицинские, генетические, неврологические или сенсорные дисфункции или расстройства. Ситуация совершенно другая, если клиническая картина не полностью соответствует традиционному описанию расстройства, что встречается все чаще и чаще в связи с расширением концепции до аутистического спектра, что в свою очередь может приводить к диагностическим разногласиям.

Младенцы и дети преддошкольного возраста (1–3 года)

При дифференциальной диагностике в этом возрасте необходимо исключить расстройства, которые препятствуют нормальному развитию социальных и речевых навыков:

- *Тугоухость* можно заподозрить, если у ребенка пропал детский лепет, он демонстрирует очень ограниченный набор средств речевой выразительности или индифферентен к слуховым стимулам. К обязательным методам обследования детей раннего возраста, из-за того, что нельзя рассчитывать на сотрудничество с их стороны, относятся отоакустическая эмиссия и импедансная аудиометрия. Если с помощью этих методов не обнаруживаются отклонения от нормы, нет необходимости в дальнейшем обследовании. В противном случае необходимо провести осмотр наружного уха, и повторить оба теста в возрасте двух-трех месяцев. При отклонениях от нормы следует исследовать вызванный слуховой потенциал.
- *Тяжелая психосоциальная депривация*. Хорошо известно, что тяжелая эмоциональная депривация в детском возрасте может приводить к серьезным психологическим нарушениям, в том числе и к псевдоаутистической клинической картине (Rutter et al, 1999). В данном случае, к симптомам, похожим на аутистические, относятся – относительная индифферентность к окружающему миру, задержка речевого развития, ограниченные интересы и повторяющееся поведение. В отличие от аутизма, социальное взаимодействие нарушено не глубоко (хотя могут быть задеты социальные связи) и в большинстве случаев при поддержке со стороны окружения быстро восстанавливается.
- *Интеллектуальная недостаточность* (ранее известная как умственная отсталость). Часто очень сложно проводить дифференциальную диагности-

ку в раннем детстве, потому что в этом возрасте оценивать когнитивное функционирование тяжелее всего (см. Главу С.1). Некоторые симптомы (например, дисморфия лица, микроцефалия) могут говорить о наличии генетических или неврологических проблем, которые, как известно, могут приводить к интеллектуальной недостаточности. Имеются также опубликованные данные о том, что интеллектуальная недостаточность позитивно коррелирует с дефицитом социальных взаимоотношений (Wing & Gould, 1979). Таким образом, очень сложно отличить дефекты коммуникации и социализации, самоповреждения или стереотипные действия при аутизме от таких же симптомов при тяжелой интеллектуальной недостаточности. Эту проблему можно условно решить, если есть данные о нарушении развития социальных, коммуникационных навыков и воображения не соответствующем общему уровню интеллекта (очень сложно определить, если ментальный возраст меньше 18 месяцев). Здесь важно подчеркнуть, что связь между РАС и интеллектуальной недостаточностью встречается очень часто, и что многие известные причины интеллектуальной недостаточности, такие как хромосомные аберрации часто представлены симптомами аутизма (например, синдром хрупкой X-хромосомы, синдром Прадера-Вилли) (см. Главу С.1).

- *Расстройство Ретта.* В DSM-IV это состояние включено в группу общих расстройств развития. Однако в DSM-5 предлагается исключить расстройство Ретта из этой группы, поскольку, несмотря на то, что у пациентов на самом деле часто отмечаются аутистические симптомы, они присутствуют короткий период времени в раннем детстве. Таким образом, включение в аутистический спектр будет неправильным для большинства пациентов. Расстройство Ретта представляет собой связанное с X-хромосомой нарушение развития мозга, которое поражает почти исключительно девочек. Как правило, до 6-18 месяцев развитие протекает нормально, затем останавливается и происходит регресс (потеря речи и целенаправленного движения рук), появляются стереотипные движения рук, социальная отчужденность, имитируя картину аутизма. Кроме того, происходит замедление роста головы, приводя к приобретенной микроцефалии, все это может сопровождаться появлением судорожных припадков. Исследования обнаружили специфический ген (MECP2) X-хромосомы, ответственный за возникновение этого заболевания (что объясняет также более высокую его частоту среди девочек, хотя описаны несколько случаев расстройства Ретта у мальчиков) (Amir et al, 1999).
- *Расстройство рецептивной и экспрессивной речи.* Расстройство экспрессивной речи встречается очень часто у детей и обычно проявляется простой задержкой в усвоении фонологии, лексикона и синтаксиса, которое очень избирательно в контексте обычного развития социальных навыков, невербальной коммуникации, когнитивных навыков и воображения. Ситуация более проблематична у незначительного числа детей, не страдающих аутизмом, с нормальным уровнем невербального интеллекта, но имеющих

тяжелые расстройства рецептивной и экспрессивной речи. Такая ситуация описана, как «семантически-прагматическое расстройство» с проблемами аспектов социальной коммуникации, касающихся использования и содержания речи, включая эхолалию. Однако при этом состоянии значительно реже, чем при аутизме, встречаются ритуалы и необычные предпочтения. Следует отметить, что это расстройство не включено в МКБ-10 и DSM-IV.

- *Синдром Ландау-Клеффнера*. Приобретенная афазия с эпилепсией, или синдром Ландау-Клеффнера характеризуется нормальным развитием до возраста трех-четырёх лет, после чего следует массивная регрессия рецептивной, а позже, экспрессивной речи, обычно сопровождающаяся появлением судорожных припадков или изменениями на электроэнцефалограмме во время сна. Регрессия может ассоциироваться с преходящим социальным отчуждением, однако полная клиническая картина аутизма не наблюдается. Существует подтип общего расстройства развития – дезинтегративное расстройство детского возраста, при котором также наблюдается явная регрессия, но происходит раньше (в возрасте 18-24 месяцев).
- *Селективный мутизм и сепарационная тревога*. Часто наблюдаются отчуждение, тревога и коммуникационные проблемы. Однако эти состояния легко отделить от аутизма, поскольку присутствуют социальные и коммуникационные навыки в домашних условиях или в другой знакомой ребенку обстановке.

Дети старшего возраста

Дифференциальную диагностику при типичных проявлениях аутизма у детей старшего возраста проводить легче, однако сложными могут оказаться случаи с более широким фенотипом: случаи, находящиеся на «периферии» спектра, особенно среди высокофункциональных детей или при нетипичном течении расстройства. Подробное изучение анамнеза, возникновение симптомов до или после трех лет могут быть важными индикаторами.

Врачам необходимо принимать во внимание *детскую шизофрению* (см. Главу Н.5). Потенциальная путаница с этим редким заболеванием и РАС может возникать из-за бедности эмоциональных проявлений и негативизма. Однако при шизофрении наблюдаются такие специфические симптомы, как бред и галлюцинации. Более того, большинство детей с ранним началом шизофрении не демонстрируют задержки речевого развития или его нарушения, а также типичных для аутизма социальных дефицитов.

Необходимо также исключить другие психические заболевания: *расстройство с дефицитом внимания и гиперактивностью*, тем более, что оно довольно часто сопутствует РАС; *обсессивно-компульсивное расстройство* из-за ритуалов и избирательности интересов, но дифференциальную диагностику легче проводить на основании данных анамнеза и общих клинических проявлений. Интересно отметить, что некоторые авторы ссылаются на расстройство, не включенное в действующие в настоящее время классификации – *множественное комплексное расстройство развития* (англ. multiple complex developmental disorder) (Towbin

et al, 1993), заключающееся в нарушении регуляции эмоционального состояния с примитивной тревогой, нарушении социальной взаимности и мышления, но не отвечающее критериям диагностики РАС.

ПРОГНОЗ И ИСХОД ВО ВЗРОСЛОМ ВОЗРАСТЕ

РАС относятся к расстройствам, начинающимся в младенческом возрасте, однако значительные изменения в период развития влияют на исход во взрослом возрасте. Эти изменения должны быть распознаны и требуют непрерывного наблюдения и индивидуальной адаптации, с тем, чтобы оптимизировать программы поддержки. Baghdadli et al (2007) указали на высокую вариабельность краткосрочных результатов у дошкольников, подчеркивая важность учета индивидуальных особенностей и стратегий адаптации. Они высказали предположение, эти отличия могут быть связаны с определенными первоначальными характеристиками, такими как речевые навыки и тяжесть симптомов аутизма.

Чем тяжелее коморбидная интеллектуальная недостаточность, тем неблагоприятнее исход. Общеизвестным является тот факт, что речь в возрасте до шести лет и более высокие показатели IQ ассоциируются с лучшими результатами (Billstedt et al, 2011). Однако количество исследований, в которых изучался бы весь спектр на протяжении всей жизни, очень ограничено. Таким образом, врачи должны проявлять осторожность, пытаясь предсказать отдаленное будущее своих пациентов. РАС – пожизненные расстройства и не поддаются лечению. Тем не менее, степень инвалидизации зависит не только от индивидуальных характеристик, но также и от окружающей среды, предложенной таким пациентам, от того способствует ли она лучшей адаптации, минимизации нетрудоспособности или нет.

В этой связи, неопределенность в отношении прогноза РАС объясняется тремя причинами. Во-первых, мало было проведено исследований, в которых изучалась роль специальной поддержки. Во-вторых, в экономически развитых странах существует группа более молодых пациентов с менее тяжелыми формами недавно диагностированных РАС; в этой группе прогноз и реакция на лечение может оказаться лучше, чем традиционно ожидается. И, наконец, в-третьих, очень мало эпидемиологических данных, касающихся взрослых, особенно с расстройством Аспергера. Marriage and Wolverton (2009) показали, что, не смотря на хорошие академические достижения, такие показатели как качество трудоустройства, уровень жизни и психическое здоровье в этой популяции хуже. По оценкам Lehdardt et al (2011) показатель психиатрических консультаций на протяжении жизни у этих пациентов достигает уровня 78%.

В целом можно сказать, что большинство детей с РАС будут проявлять отклонения и проблемы в социальных взаимодействиях на протяжении всей своей жизни. Можно предположить, что они будут нуждаться в поддержке и помощи во многих сферах. Однако у них может повыситься качество жизни, если в их обществе доступны адекватные программы. Общественные программы поддержки должны быть адаптированы к потребностям каждого индивида, принимая во внимание его

слабые и сильные стороны, а также доступность ресурсов, которые может предложить общество. Люди, страдающие аутизмом, на протяжении всей своей жизни нуждаются в структурировании, понятности и предсказуемости.

Поведение и навыки адаптации с возрастом проявляют тенденцию к улучшению. Nordin and Gillberg (1998) установили, что высокие показатели приспособляемости и способности к когнитивному переключению прогнозируют хороший социальный результат. К сожалению, необходимо больше исследований во взрослой популяции, чтобы иметь возможность адаптировать программы к их потребностям, а также обеспечить поддержку при переходе во взрослую жизнь.

Прогноз необходимо обсудить с другими членами семьи для того, чтобы избежать нереалистичных ожиданий и сфокусировать внимание и усилия на ранних вмешательствах, а также способствовать более высокой информированности и вовлечению семьи с участием общества. Важно подчеркнуть, что прилагаемые в настоящее время усилия направленные на организацию лечения и создание специализированных служб (не существующих в большинстве стран мира), обеспечат будущее функционирование детей, диагностированных и принимающих лечение по мере того, как они будут расти и становиться взрослыми.

ЛЕЧЕНИЕ

Лечение РАС зависит от факторов, которые могут нивелировать само понятие «лечение». Разница в возрасте, степени тяжести нарушений, сопутствующих заболеваниях, ситуации в семье и обществе, доступности ресурсов и экономическом развитии общества, обеспечении образования (или его отсутствии), медицинской и материальной помощи, возможностях защищенной занятости и проживания без дискриминации по достижению взрослого возраста может быть огромной. Если можно было бы в двух словах выразить, что должно быть сделано для лиц с РАС, то этими понятиям были бы «персонализация», «контекстность» и «усиление».

Несмотря на всеобщее признание этих, основанных на здравом смысле идей, все еще сохраняется тенденция поиска «средства излечения» РАС, так как если бы у этих расстройств была одна единственная причина, уникальный механизм и одно, лежащее в основе синдрома, состояние, и их обнаружение привело бы к излечению от всех РАС. Интернет настолько переполнен всевозможными предложениями «методов лечения» (одни из них основаны на современных знаниях, другие на необоснованных представлениях и ложных убеждениях) как для специалистов, так и для семей пациентов, что многие люди теряются и не знают, что делать. Хуже всего то, что родственники пациентов (и профессионалы) могут думать, что существует что-то еще, что они должны сделать, и, не делая этого, упускают возможность найти самое лучшее лечение для ребенка, страдающего РАС. Кроме того, очень часто игнорируются местные ограничения и возможности. Таким образом, программы, разработанные в течение многих лет в экономически развитых странах, копируются и внедряются в абсолютно разных регионах мира без учета местных обстоятельств, возможностей и осуществимости поддержки в будущем.

Таблица С.2.3. Методы лечения расстройств аутистического спектра, доказательства, подтверждающие их эффективность и рекомендации по применению

Эффективность	Вмешательство	Рекомендации
Не подтверждена доказательствами	<ul style="list-style-type: none"> • Метод Домана-Делакато • Линзы Ирлена • Облегченная коммуникация • Психодинамическая психотерапия • Секретин • Противогрибковое лечение • Хелатирующая терапия • Иммунотерапия • Кранио-сакральная терапия • Терапия с участием животных 	Не рекомендовано
Слабо подтверждена доказательствами	<ul style="list-style-type: none"> • Слуховая интеграция • Сенсорная интеграция • Экспрессивная психотерапия (арт-терапия, музыкотерапия) • Витаминные и пищевые добавки • Глутеновая/ или казеиновая диета 	Рекомендовано только в контролируемых научных исследованиях
	<ul style="list-style-type: none"> • Тренинги выработки социальных навыков • Средства альтернативной и дополнительной коммуникации • Программа лечения и обучения детей с аутизмом и другими нарушениями коммуникации • Когнитивно-поведенческая терапия • Применение СИОЗС у взрослых с РАС (при сопутствующем обсессивно-компульсивном расстройстве) • Применение стимуляторов у лиц с РАС (при сопутствующем СДВГ) 	Рекомендовано
Подтверждена доказательствами	<ul style="list-style-type: none"> • Поведенческие вмешательства • Рисперидон (при сопутствующей выраженной раздражительности или проблемном поведении) 	
Источник: Fuentes-Biggi et al (2006)		

Несмотря на то, что не существует способа излечения РАС, имеются строгие доказательства того, что соответствующие образовательные программы, рассчитанные на применение на протяжении всей жизни, поддержка для семей и профессионалов, а также создание высококачественных общественных служб могут разительно изменить в лучшую сторону жизнь лиц с РАС и их родственников. Во многих странах, таких как Испания и Великобритания, изданы современные

практические руководства, в которых содержится обзор разнообразных методов лечения, рекомендованных при РАС. Департаментом образования и профессионального обучения и Министерством здравоохранения Великобритании разработаны такие же руководства для обучения студентов. Накоплено много знаний относительно того, какие методы подтверждаются научными данными, а какие нет, и какие из программ на самом деле меняют жизнь лиц, страдающих РАС. К сожалению, эти знания не внедрены в клиническую практику в мировом масштабе, в том числе и в обеспеченных обществах. Таким образом, существует брешь между знаниями и возможностями; ясно, что только немногие из пациентов, страдающих РАС, получают помощь, отвечающую современным требованиям.

Последние обзоры научных публикаций свидетельствуют о том, что лишь немногие из методов лечения соответствуют критериям оценки эффективности вмешательств. Тем не менее, качество доказательств улучшается, растет количество хорошо спланированных исследований, а также рандомизированных контролируемых испытаний. Однако, даже если результаты положительны, большинство исследований все еще сфокусированы на краткосрочных целях и на ограниченном количестве критериев исхода. Мало сделано для того, чтобы найти ответы на такие вопросы: эффективно ли лечение в долгосрочной перспективе или действительно ли оно повышает качество жизни пациентов? Такие проблемы могут потребовать использования различных исследовательских стратегий, таких как аудиты и обзоры, систематический анализ проблем и оценка удовлетворенности. Также крайне важно накапливать информацию о взглядах и убеждениях самих людей с РАС.

На сегодняшний день, наибольшую доказательную базу накопили программы вмешательств, основанные на принципах поведенческой терапии, предназначенные для улучшения взаимоотношений родитель-ребенок, а также с акцентом на развитии социальных и коммуникационных навыков, по меньшей мере, в близкой перспективе. По мнению международной организации Autism Europe существуют другие важные аспекты, позволяющие добиться улучшения долгосрочных результатов, а именно:

- По возможности наиболее раннее обучение, с особым вниманием к социальному, коммуникативному, академическому и поведенческому развитию, реализуемое в наименее ограниченном окружении персоналом, владеющим необходимыми знаниями по проблемам аутизма, и хорошо ориентирующимся в индивидуальных особенностях обучаемого.
- Доступная поддержка со стороны общества в виде соответствующих, хорошо осведомленных, обеспечивающих сотрудничество между разными организациями, служб, которые смогут помочь каждому индивиду реализовать свой потенциал и жизненные цели (сформированные как самим индивидом,



Существуют различные стратегии, которые могут дополнять коммуникативные способности детей, страдающих аутизмом. Новые технологии позволяют существенно расширить и усовершенствовать возможности этих средств коммуникации. Одним из примеров может быть «e-Mintza» – бесплатное приложение, генерирующее персональную таблицу коммуникации на персональном или планшетном компьютере (в настоящее время доступное только на баскском и испанском языках). Короткий видеоролик можно посмотреть здесь:

www.youtube.com/watch?v=r5qJ1Z_YFPQ

так и теми, кто его знает, любит и на законных основаниях представляет его интересы).

- Доступ ко всему диапазону психологической и медицинской помощи (при необходимости адаптированной к нуждам и потребностям индивидов с РАС) доступной общей популяции.

В соответствии с рекомендациями Autism Europe, вмешательства, эффективность которых наилучшим образом подтверждена результатами научных исследований, отвечают четырем принципам:

- *Индивидуализация.* Не существует единственного метода лечения, который одинаково эффективен для всех пациентов с РАС. Разнообразие проявлений этого спектра, равно как индивидуальные навыки, интересы, взгляды на жизнь требуют индивидуального подхода.
- *Структура.* А именно, адаптация окружающей среды с тем, чтобы обеспечить по возможности наиболее максимальное участие каждого индивида, предлагая разные степени предсказуемости и стабильности, более эффективные средства коммуникации, устанавливая короткие и долгосрочные цели, определяя пути достижения этих целей и способы мониторинга результатов.
- *Интенсивность и генерализация.* Используемые вмешательства не должны быть спорадичными или краткосрочными, а применяться систематическим образом на ежедневной основе, в разных условиях, и всеми, кто работает и живет рядом с человеком, страдающим аутизмом. Это будет способствовать тому, что навыки, усвоенные в более структурированных условиях, могут также поддерживаться в реальной жизни. Те, кто отвечает за проведение вмешательства, должны также иметь доступ к соответствующей поддержке и консультироваться профессионалами компетентными в вопросах лечения РАС.
- *Участие семьи.* В детстве и более позднем возрасте родители должны стать ключевым элементом каждого вмешательства. Общим знаменателем любого профессионального вмешательства должны быть информирование, обучение и поддержка, всегда реализуемые в контексте семейных ценностей и культуры. Для того чтобы избежать дискриминации, с которой все еще сталкиваются большинство таких семей, должны быть доступны другие важные источники поддержки, такие как присмотр за ребенком, временный уход, дополнительный кратковременный отдых или налоговые льготы. Чтобы предоставить этим семьям возможность иметь такой же уровень качества жизни, как и у остальных, необходимо обеспечить им доступ к адекватному образованию, социальной и медицинской помощи.

В мировом масштабе, учитывая, что преобладающее большинство людей с РАС не получают специализированного лечения (зачастую они не получают адекватного общего лечения), детские психиатры должны направить свои усилия на формирование в обществе, в котором они практикуют, ресурсов и на поддержку семей таких детей. Независимо от возраста большинство людей

с РАС проживают в своих семьях. Именно у этих семей нужно спросить о том, в какой помощи они нуждаются, каковы их приоритеты, о чем они мечтают, как они хотели бы спланировать жизнь своего ребенка. Лица с РАС должны участвовать в этом диалоге, непосредственно или с помощью групп межличностной поддержки либо дополнительных средств коммуникации; в тех случаях, когда они не могут выразить свое мнение (это около 25%, что составляет меньшинство) путем передачи полномочий людям, которые их хорошо знают. Семьи являются важнейшей сетью поддержки, которую невозможно заменить государством. Их роль должна быть признана с благодарностью, а наша задача состоит в том, чтобы помочь им максимально реализовать свой потенциал. Мы говорим не только о целях в отношении здоровья, но и о борьбе с невежеством и дискриминацией.



Пациенты с расстройствами аутистического спектра и их родители на демонстрации в Киеве, Украина, апрель 2012 г. (надпись на плакате: ребенок-аутист после 18 лет не должен получать приговор «шизофрения»). Демонстрация организована фондом «Ребенок с будущим» при поддержке Ассоциации психиатров Украины. Эта акция привела к изменениям в диагностических подходах. До этого детям с аутизмом, у которых симптомы сохранялись и после 18-летнего возраста, ставили диагноз умственной отсталости или шизофрении, но не аутизм.