

Научно обоснованные подходы к ведению детей с расстройствами аутистического спектра в педиатрической практике

РАССТРОЙСТВА
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА: ОБЩИЕ
СВЕДЕНИЯ

ЭТИОЛОГИЯ
И ПАТОГЕНЕЗ
РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА

КЛИНИЧЕСКИЕ
ПРОЯВЛЕНИЯ
РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА

РАННЕЕ НАЧАЛО
КОМПЛЕКСНОЙ
ПОМОЩИ ДЕТЯМ
С РАССТРОЙСТВАМИ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА

РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ
РИСКОВ РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА В ПРАКТИКЕ
ПЕДИАТРА

ТЕРАПИЯ РАССТРОЙСТВ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА

СОПУТСТВУЮЩИЕ
ПОВЕДЕНЧЕСКИЕ
И МЕДИЦИНСКИЕ
ПРОБЛЕМЫ У ДЕТЕЙ
С РАССТРОЙСТВАМИ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА

АЛГОРИТМ ВЕДЕНИЯ
ПАЦИЕНТОВ
С РАССТРОЙСТВАМИ
АУТИСТИЧЕСКОГО
СПЕКТРА ПЕДИАТРОМ

От разработчиков
клинических рекомендаций
«Расстройства аутистического
спектра», одобренных
НПС Министерства
здравоохранения Российской
Федерации, 2020 г.

Содержание

4 Введение

Раздел 1. Расстройства аутистического спектра: общие сведения

8 Роль педиатра в раннем выявлении риска расстройств аутистического спектра

10 Определение расстройств аутистического спектра

12 Эпидемиология расстройств аутистического спектра

13 История и современные представления о расстройствах аутистического спектра

Раздел 2. Этиология и патогенез расстройств аутистического спектра

16 Этиология расстройств аутистического спектра

18 Патогенез расстройств аутистического спектра

19 Этиологическое расследование

Раздел 3. Клинические проявления расстройств аутистического спектра

23 Кодирование расстройств аутистического спектра в МКБ-10 и МКБ-11

25 Ключевые симптомы расстройств аутистического спектра

Раздел 4. Раннее начало комплексной помощи детям с расстройствами аутистического спектра

32 Роль ранней диагностики в развитии ребенка с расстройствами аутистического спектра.

33 Система ранней помощи детям с расстройствами аутистического спектра

33 Нормативно-правовые основы раннего выявления нарушения развития.

Раздел 5. Раннее выявление рисков расстройств аутистического спектра в практике педиатра

- 37 Инструменты для раннего выявления рисков расстройств аутистического спектра в условиях первичного звена здравоохранения
- 42 Действия педиатра по результатам первичного скрининга расстройств аутистического спектра
- 43 Консультирование родителей при выявлении риска расстройств

Раздел 6. Терапия расстройств аутистического спектра

- 46 Особенности терапии
- 49 Немедицинская терапия или абилитация при расстройствах аутистического спектра
- 55 Медикаментозная терапия
- 56 Исходы при РАС

Раздел 7. Сопутствующие поведенческие и медицинские проблемы у детей с расстройствами аутистического спектра

- 60 Сложности в выявлении сопутствующих проблем у детей с расстройствами аутистического спектра
- 62 Самоповреждающее поведение: возможные причины и функции

- 66 **Раздел 8. Алгоритм педиатрического ведения пациентов с расстройствами аутистического спектра**

- 68 Список литературы

Введение

С учетом принятой Минздравом России распространенности РАС у детей (1%) и утвержденной численностью детей на педиатрическом участке (800 человек, плюс-минус 15%), на участке педиатра может оказаться около 8 детей с РАС.

Поскольку аутизм нельзя перерасти, он не исчезнет по мере взросления ребенка, каждому педиатру рано или поздно придется говорить родителям: «Возможно, у вашего ребенка аутизм». Но чем раньше педиатр обратит внимание на особенности развития ребенка, тем раньше он будет направлен к психиатру, который поставит диагноз, тем раньше специалисты смогут помочь ребенку, и тем выше будет возможность его успешной социальной адаптации.

Некоторые родители могут приходить на прием к педиатру уже с вопросами о том, есть ли у их ребенка аутизм или нет. В этой ситуации врачу важно не игнорировать опасения и подозрения родителей и провести скрининг на РАС, вне зависимости от того, связано ли было обращение с проявлением какого-либо соматического заболевания или проведением планового профилактического осмотра.

К сожалению, сама идея того, что развитие может быть нарушено у физически здорового ребенка, находящегося в благополучных условиях, не приходит в голову тем, кто далек от этой проблемы. Очень часто родители в кабинетах у специалистов могут услышать аргументы «он не говорит в два года, потому что он мальчик» или «он не реагирует, когда вы его зовете, потому что вы ему надоели» – когда симптомы расстройства интерпретируются как какой-то психологический феномен.

Можно сказать, что вокруг детского развития существует много мифов и иногда буквально невежественных представлений, которые мешают выявлению нарушений, правильной постановке диагноза и, соответственно, началу ранней помощи.

Выявление расстройств аутистического спектра (РАС) у ребенка – это драматичный момент в жизни его семьи, но установление диагноза чрезвычайно важно для планирования дальнейших действий. Научно доказано, что диагноз позволяет правильно сориентироваться в происходящем и как можно быстрее начать раннюю помощь, значительно улучшающую прогноз в отношении развития детей с РАС.

Во многих случаях диагностировать аутизм удается к двум годам, хотя у некоторых детей характерные проблемы отмечаются уже на первом году жизни. Важно не игнорировать так называемые «красные флажки» аутизма в развитии ребенка, а при их появлении обращаться за консультацией к психиатру.

В нашей стране с конца 2019 г. стали действовать поправки к Приказу Минздрава РФ о Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, регламентирующие проведение педиатром скрининга на выявление группы риска нарушений психического развития у 2-х летних детей в условиях детской поликлиники. На этом этапе педиатрическими службами используются специальные опросники, обеспечивающие скрининговую оценку как общего развития ребенка в определенные сроки (обычно это 6-9-12-24 мес.), так и риск развития РАС (18 и 24 мес.). Клинические рекомендации по РАС у детей, одобренные Минздравом РФ в июле 2020 г., рекомендуют использовать опросник М-СНАТ. Если тестирование обнаруживает особенности в развитии ребенка, педиатр тщательно обследует его, обращая внимание на наличие «красных флажков» аутизма, и проводит первую консультацию для семьи, прежде чем направить ребенка к психиатру.

Именно педиатр, выявляя риски расстройств аутистического спектра, может помочь ребенку и его семье получить квалифицированную помощь как можно раньше.

Раздел 1

Расстройства
аутистического
спектра: общие
сведения.

Роль педиатра в раннем выявлении риска расстройств аутистического спектра

В коротком видео родители детей с РАС рассказывают о том, как своевременное распознавание педиатром риска РАС могло бы повлиять на развитие их детей.

Раннее выявление нарушений развития очень важно для благополучия детей и их семей. Это неотъемлемая функция медицинских учреждений первичной помощи и обязанность всех профессионалов в сфере педиатрии. Любой ребенок попадает в поле зрения педиатра чаще, чем к другим медицинским специалистам. От навыков педиатра по раннему распознаванию различных патологий у детей зависит своевременность и качество медицинской помощи.

Дети с нарушениями развития должны рассматриваться как дети с особыми потребностями в медицинской помощи, включая процесс лечения хронических состояний. Выявление нарушений развития и их первоначальных причин позволяет инициировать широкий спектр программ лечения от медицинского лечения ребенка до генетической консультации его родителей.

Диагностическая настороженность и знание «красных флажков» могут предупредить развитие поведенческих проблем у ребенка.

Клинический случай №1

Паша, 18 месяцев

Родители привели ребенка на плановую ревакцинацию. Они не предъявляют жалоб из-за развития мальчика, но при этом рассказывают, что он «как папа, ничего не говорит».

Мальчик физически здоровый, очень активный и веселый, на протяжении всего осмотра у педиатра бежит по кабинету, залезает на руки к родителям, на кушетку, к педиатру на стол, хватает ручки, амбулаторные карты. В кабинете у педиатра есть несколько машинок, но он почти не играет с ними, разглядывает, катает перед лицом, лежа на полу, и тут же откидывает в сторону. Мальчик не реагирует, когда

родители пытаются его остановить. Он недолго смотрит на маму с папой, не слушает того, что они ему говорят, и продолжает делать то, что делал. На обращения по имени не реагирует. Папа с мамой рассказывают, что он так ведет себя везде: «Он очень любознательный и общительный», – говорят они.

Поведение мальчика не сильно отличается от поведения многих других детей его возраста. Педиатр не обращает внимания на наличие у мальчика «красных флажков» аутизма – поведенческих признаков, которые указывают на высокую вероятность РАС (подробнее о «красных флажках» аутизма см. в [Разделе 5](#)):

- ребенок не реагирует на имя (или очень редко реагирует);
- ребенок ведет себя, как будто он глухой;
- ребенок не использует слов.

Наличие любого из этих «флажков» – повод направить ребенка на дополнительную диагностику. В процессе диагностики у мальчика могут быть выявлены и другие симптомы аутизма, с которыми можно начинать коррекционную работу.

Педиатр сообщает родителям, что знает многих детей, особенно мальчиков, которые в 18 месяцев не говорят, и советует им подождать и пока ничего не делать.

После 24 месяцев, в период обычного нарастания проблемного поведения у детей («кризис трех лет»), мальчик начинает проявлять агрессию по отношению к родителям. Например, когда его пытаются увести с прогулки, он кусается. Родители не знают, как поступать, и даже иногда кусают мальчика в ответ. Родственники советуют использовать физические меры воспитания, но и это не изменяет его поведения, ребенок становится еще более агрессивным.

Выводы

- Диагностическая настороженность и знание «красных флажков» аутизма могли предупредить развитие поведенческих проблем у ребенка.
- Педиатру необходимо владеть современными знаниями о расстройствах аутистического спектра у детей.
- Наблюдение за развитием ребенка – важная часть работы педиатра в процессе всех плановых детских профилактических посещений.
- Любые возникающие во время наблюдения подозрения, в том числе озвученные родителями, должны быть должным образом проверены с помощью стандартизированных тестов для проверки развития. Более того, проверочные тесты необходимо применять регулярно во время 9-, 18- и 24- или 30-месячных посещений.
- Раннее выявление нарушений развития ребенка должно стать причиной для дальнейшего медицинского обследования, диагностики и лечения, включая вмешательства на ранней стадии.

Определение РАС

Аутизм, ранний детский аутизм, аутистическое расстройство – синонимы более современного термина «расстройство аутистического спектра» (РАС).

Расстройства аутистического спектра – это клинически разнородная группа расстройств, характеризующихся качественными отклонениями в социальном взаимодействии и способах общения, а также ограниченным, стереотипным, повторяющимся набором интересов и занятий. Эти отклонения являются общими чертами функционирования индивида во всех ситуациях, хотя они могут несколько различаться по степени проявления. В большинстве случаев развитие является аномальным с раннего детства, и, за редким исключением, эти расстройства проявляются в пределах первых пяти лет жизни¹.

В зависимости от возраста, уровня интеллекта, наличия сопутствующих расстройств и других факторов все пациенты с РАС

будут иметь разные внешние проявления аутизма. Общими для всех детей с РАС будут только нарушения социальной коммуникации и особенности деятельности, выраженные в разной степени. Часто выраженность проявлений аутизма снижается с возрастом или под воздействием проводимых занятий. Многие дети с РАС приобретают навыки коммуникации, социального взаимодействия, с возрастом у них может уменьшаться выраженность нарушений поведения. У некоторых пациентов с РАС заметные внешние проявления вообще исчезают, тогда как у других ярко выраженные нарушения проявляются в течение всей жизни, что делает их зависимыми от опекунов на протяжении всего жизненного маршрута.

Для того чтобы подчеркнуть разнообразие проявлений аутистических расстройств, используется слово «спектр». РАС – это спектр. Понятие спектра дает представление о том, почему способности и навыки конкретных детей с аутизмом могут очень сильно варьировать. У них будет разная тяжесть основных симптомов аутизма, разные сопутствующие расстройства, разный прогноз и перспективы. Термин «спектр» при РАС относится к широкому спектру симптомов, которые встречаются при аутизме. Например, у детей с РАС может быть очень высокий интеллект, и даже одаренность, а могут быть очень тяжелые интеллектуальные нарушения. До 30% детей с РАС невербальные, т.е. вообще не могут говорить, другие могут использовать речь, причем, уровень речевых навыков также варьирует от случая к случаю: от единичного использования слов до хорошо поставленной развернутой речи.

При этом в одной сфере нарушения могут быть более тяжелые, а в другой относительно легкие. Например, у одного ребенка с РАС может быть очень выражена поведенческая ригидность и повторяющееся поведение, но проблемы с социальными навыками могут быть относительно небольшие. У другого ребенка с РАС картина может быть прямо противоположная. Это объясняет, почему дети с РАС могут даже внешне производить разное впечатление – кто-то ведет себя отстраненно, кто-то пассивно, кто-то очень активно взаимодействует с другими людьми, но эта активность кажется странной.

Эпидемиология расстройств аутистического спектра

Оценка распространенности РАС подвержена значительным колебаниям. В соответствии с официальным документом ВОЗ, РАС встречаются у 1 из 160 детей². По последним данным одного из американских исследований с охватом 11 штатов, РАС встречаются у 1 из 54 детей³. Проведенные систематические обзоры и мета-анализы свидетельствуют о высокой степени вариативности эпидемиологических показателей по РАС в зависимости от времени и региона проведения исследований, а также используемой методологии. Кроме того, в последние десятилетия отмечается рост распространенности РАС, что иногда неверно интерпретируется как «эпидемия аутизма».

Причины разброса данных по распространенности РАС до конца не ясны, однако систематические обзоры и мета-анализы показывают, что это связано не с истинным увеличением заболеваемости, а с такими факторами, как изменение диагностических категорий, методологией проведения исследований, повышением доступа широких групп населения к диагностике и терапевтическим вмешательствам, повышением осведомленности о РАС как в профессиональной среде, так и в непрофессиональных сообществах, а также принятие точки зрения, что РАС не исключают других форм нарушений развития и могут сосуществовать с ними^{4,5,6}.

РАС чаще диагностируются у мальчиков, причем систематический обзор и мета-анализ 54-х ранее проведенных исследований, опубликованный в 2017 году, показал, что истинное соотношение по полу ближе к пропорции 3:1, а не 4:1, как считалось ранее⁷.

В нашей стране принятая Минздравом России распространенность РАС составляет 1%⁸. Это означает, что прогнозируемое количество детей с РАС в России может составлять 300 000 человек. По данным статистики (31.12.2008 г.) – количество детей с установленным диагнозом РАС составляет около 33 тыс. чел., что примерно в 10 раз ниже прогнозного значения.

Важно понимать, что аутизм — распространенное расстройство. Если, например, детская поликлиника обслуживает 15 000 детей, то среди них будет около 150 детей с аутизмом, а это значит, что в практике участкового педиатра встреча с ребенком с РАС закономерна.

История и современные представления о расстройствах аутистического спектра

Историю изучения аутизма как самостоятельного расстройства обычно связывают с именами Л. Каннера и Г. Аспергера.

Лео Каннер, один из основателей детской психиатрии в Америке, в 1943 году опубликовал статью, которая называется «Аутистические нарушения аффективного контакта».

В 1944 году Ганс Аспергер опубликовал статью на немецком языке об «аутистических психопатиях», однако известно о ней мировому сообществу стало только в 1981 году благодаря Лорне Винг.

Но это не значит, что до Л. Каннера аутизма не существовало. Состояния, по описанию соответствующие аутизму, хотя и названные «шизоидной психопатией», были представлены основоположницей отечественной детской психиатрии Г.Е. Сухаревой еще в 1925 году.

В художественной и исторической литературе достаточно много говорится о людях с особенностями поведения, характерными для аутистических расстройств. К таким примерам можно отнести отдельные жизнеописания блаженных или юродивых.

В начале и середине XX века описания расстройств, очень схожих с тем, что называется аутизмом, стали появляться в работах детских психиатров и психологов в разных странах. Никто из них, в отличие от Каннера или Аспергера, не использовал термин «аутизм» или «аутистичный», однако, по-видимому, все они описывали одно и то же состояние, расстройство, которое сейчас мы называем РАС. Постепенно в психиатрии сформировалось представление об аутизме, как отдельной категории, отличной от шизофрении, умственной отсталости и психопатии.

В 1979 году вышла революционная статья британского психиатра Лорны Винг (L. Wing) и ее сотрудницы Юдит Гулд (J. Gould) «Тяжелые нарушения социального взаимодействия и связанные с ними аномалии у детей: эпидемиология и классификация». В статье были обозначены два важных момента: так называемая триада нарушений (трудности в коммуникации, социальном взаимодействии и воображении одновременно) и констатация континуума или спектра нарушений при аутизме. Авторы отмечали, что у части детей нарушения соответствовали описанию аутизма по Каннеру, но у других картина отличалась: «Распределение

вариантов среди подгрупп предполагает, что они формируют континуум нарушений, а не отдельную единицу». Таким образом, исследования L. Wing легли в основу современных представлений об аутизме как о спектре аутистических расстройств.

Как только аутизм стали рассматривать как самостоятельный диагноз, стал нарастать научный и практический интерес к этой теме, увеличилось количество исследований и научных публикаций об аутизме.

Раздел 2

Этиология
и патогенез
расстройств
аутистического
спектра

Этиология расстройств аутистического спектра

РАС – полиэтиологичное заболевание. Ведущее значение в возникновении РАС принадлежит генетическим и средовым факторам. Влияние вакцинации на развитие РАС не установлено.

Генетические факторы:

- Выявлено более ста генов, ассоциированных с РАС⁹.
- Высокая наследуемость, выявленная близнецовыми методами, повышение вероятности рождения ребенка с РАС в семьях, где уже есть ребенок с РАС¹⁰.
- Значительное увеличение встречаемости случаев РАС в группах пациентов с установленными генетическими нарушениями в сравнении с людьми без выявленных генетических расстройств¹¹.
- Риск рождения ребенка с РАС повышается с возрастом родителей, что, вероятно, связано с увеличением количества мутаций при сперматогенезе у лиц старшего возраста^{12,13}.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

Средовые факторы

Роль средовых факторов в развитии РАС еще недостаточно изучена, при этом многие исследования указывают на их значимость в этиопатогенезе РАС. Вместе с этим в настоящее время нет достаточных данных для того, чтобы приписывать каким-либо из этих факторов решающее этиологическое значение в развитии РАС. Можно рассматривать данные факторы в качестве комплементарных во взаимодействии с генетической предрасположенностью. Факторы окружающей среды могут представлять отдельный риск для внутриутробного развития мозга или влиять на функционирование генов у людей с генетической предрасположенностью к РАС. Установлена связь между развитием РАС у ребенка и перинатальными проблемами:

- недоношенность плода¹⁴;
- использование матерью во время беременности препаратов вальпроевой кислоты¹⁵;
- гестационный диабет у матери¹⁶.

Эпигенетика

Эпигенетические модификации, такие как метилирование ДНК и посттрансляционная модификация гистонов, производят наследуемые изменения в экспрессии генов, не меняющие последовательность ДНК. Некоторые генетические нарушения, связанные с РАС (синдромы Ретта, Чарга-Стросса (CHARGE), дупликация 15q, синдром Ангельмана и ломкой X-хромосомы), затрагивают гены, которые либо кодируют эпигенетические регуляторы, либо восприимчивы к изменениям в эпигенетической регуляции. Поскольку эпигенетические модификации могут возникать под влиянием факторов окружающей среды, таких как контакт с вредными воздействиями в пренатальный период и послеродовые воздействия, они представляют собой интерфейс между геном и окружающей средой. Однако эпигенетические модификации – не единственные механизмы, регулирующие экспрессию генов, и эпигенетика не должна сливаться с более широкой категорией факторов окружающей среды. Исследование роли эпигенетики и других негенетических модификаций, меняющих активность генов без изменения последовательности ДНК, является областью активных поисков в этиологии РАС.

Вакцинация

Современные эпидемиологические данные однозначно указывают на отсутствие причинно-следственной связи между возникновением расстройств аутистического спектра и вакциной от кори, паротита и краснухи¹⁴. Не обнаружено фактов, подтверждающих, что вакцина может повысить риск возникновения РАС даже при вакцинации детей из группы риска: братьев и сестер детей с РАС¹⁵. Обзоры данных о возможной связи между консервантом тиомерсал и адъювантами алюминия, содержащимися в инактивированных вакцинах, и риском развития РАС также свидетельствуют о том, что вакцины не повышают риск РАС у привитых детей¹⁶.

Патогенез расстройств аутистического спектра

В настоящее время не существует единой концепции патогенеза РАС, возможно, еще и потому, что к развитию аутизма могут приводить различные механизмы.

Большинство теорий предполагают, что развитие РАС связано с нарушением процесса нормального созревания центральной нервной системы и, как следствие, искажением процесса нормального развития психических функций.

Выявлено, что в основе РАС лежит избыточное образование синаптических связей и общее увеличение размера головного мозга в первые годы жизни ребенка, которое приводит к нарушению формирования специфических связей между ключевыми областями мозга, в частности отвечающими за социальное и коммуникативное развитие¹⁷.

Приводятся данные о наличии нарушения миграции нейронов, происходящем в первый и второй триместры беременности, что приводит к изменениям функционирования ключевых для социального взаимодействия областей головного мозга¹⁸. Кроме этого, отмечены изменения в морфологии нейронов в виде преобладания удлинённых и тонких дендритных шипиков, образующих синапсы¹⁹.

Помимо морфологических изменений описаны нарушения работы нейротрансмиттеров, в частности повышенный уровень серотонина²⁰ и дисбаланс возбуждительно-тормозных сетей, связанных с функционированием ГАМК-рецепторов²¹. Так или иначе, до настоящего времени не описано единого механизма формирования РАС как на биохимическом, так и на органном уровне.

Аутизм, вероятнее всего, возникает как следствие патологического влияния различных факторов, оказывающих множественное разнообразное влияние на сам процесс развития нервной системы.

Этиологическое расследование

Современные представления о природе РАС требуют проведения оценки потенциальной этиологии («этиологического расследования») и наличия возможных сопутствующих заболеваний (см. [Раздел 7 «Сопутствующие медицинские проблемы у детей с РАС»](#)). Тщательно собранная медицинская информация с учетом семейного анамнеза, истории родов и раннего развития, самых разнообразных, даже, на первый взгляд, незначительных симптомов, может помочь в установлении синдромального диагноза, наследственного нарушения обмена веществ или другого расстройства, ассоциированного с фенотипом РАС (см. [Таблица 1](#), [Таблица 2](#)). Хотя метаболические нарушения не являются распространенными причинами РАС, потенциальное воздействие такой диагностики высоко, поскольку во многих случаях существует лечение. Кроме того, идет активная разработка методов генной терапии в отношении синдромов, ассоциированных с РАС.

Консультация генетика должна быть рекомендована всем семьям как часть этиологического клинического исследования.



РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Клинический отчет «Выявление, оценка и коррекция нарушений у детей с расстройством аутистического спектра» Американской академии педиатрии

Таблица 1
Некоторые генетические синдромы,
ассоциированные с РАС

Генетический или наследственный синдром	Вовлеченный ген или участок хромосомы	Распространенность	Встречаемость симптомов РАС при нарушении
Синдром Мартина-Белл (ломкая X- хромосома)	FMR1	1:4000 (преимущественно мальчики)	18 – 33% ^{7,8}
Туберозный склероз	TSC1, TSC2	1:6000 – 10000	25 – 60% ^{7,8}
Синдром Ретта	MECP2	1:10000 – 20000 (почти исключительно девочки)	80 – 100 % ^{7,9}
Синдром Дауна	Трисомия 21 хромосомы	1:700– 1000	18 % ¹¹
Синдром Прадера-Вилли	Делеции в участке 15q11 –q13 копии отцовской хромосомы	1:10000 – 30000	19 – 36 % ⁷
Синдром Ангельмана	Делеции в участке 15q11 –q13 копии материнской хромосомы, UBE3A	1:10000 – 12000	50 – 81 % ⁷
Синдром Смита-Магениса	Делеция 17p11.2	1:15000	93% ⁷
Синдром ДиДжорджи	Делеция 22q11.2	1:4000 – 6000	20 – 31% ⁷
Синдром Фелан-МакДермид	Делеция 22q13.3	1:100000	50 – 70 % ²
Синдром Клифстры	Микроделеция 9q34.3, ENMT1	неизвестна	95 % ¹³

Таблица 2
Некоторые наследственные нарушения обмена веществ с возможным фенотипом РАС

Нарушения обмена веществ	Заболевания и дефициты:
Нарушения обмена аминокислот	Фенилкетонурия (без лечения) Гомоцистинурия Дефицит кетокислотной дегидрогеназы киназы с разветвленной цепью Нарушения обмена гамма-аминомасляной кислоты Недостаточность янтарной полуальдегиддегидрогеназы
Нарушения обмена холестерина	Синдром Смита-Лемли-Опица (Дефицит 7-дегидрохолестеринредуктазы)
Нарушения, связанные с дефицитом фолиевой кислоты в головном мозге	Мутации гена рецептора фолата 1 Дефицит дигидрофолатредуктазы
Нарушения транспорта и обмена креатина	Дефицит аргинин-глицин-амидинотрансферазы Дефицит гуанидинацетат метилтрансфераза Дефициты X-сцепленных креатиновых транспортеров
Нарушения биосинтеза карнитина	Дефицит 6-N-триметиллизиндиоксигеназы
Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	Недостаточность аденилосукцинат лиазы Дефицит аденозиндеаминазы Повышенная активность цитозольной 59-нуклеотидазы Дефицит дигидропиримидиндегидрогеназы Повышенная активность фосфорибозилпирофосфатсинтазы
Лизосомные болезни накопления	Синдром Санфилиппо (мукополисахаридоз III типа)
Митохондриальные заболевания	Мутации в митохондриальной ДНК Мутации в ядерной ДНК
Другие	Дефицит биотинидазы Дефекты мочевинового цикла

Раздел 3

Клинические
проявления
расстройств
аутистического
спектра

Кодирование расстройств аутистического спектра в МКБ-10 и МКБ-11

Психиатры в России используют критерии диагностики расстройств аутистического спектра, содержащиеся в Международной Классификации Болезней 10-го пересмотра (МКБ-10).

Следует отметить, что в МКБ-10 не используется термин расстройство аутистического спектра, но используется термин «общее расстройство психологического развития», которое является синонимом. В МКБ-11, которая должна вступить в силу с 2022 года, будет использован термин «расстройство аутистического спектра».

На настоящий момент симптомы аутизма в МКБ-10 поделены на три группы, в МКБ-11 их останется только две.

МКБ-10	МКБ-11
<ul style="list-style-type: none">Нарушение социального взаимодействия.Нарушение коммуникации.Стереотипное поведение и идеальность.	<ul style="list-style-type: none">Нарушение социального взаимодействия и коммуникации.Стереотипное поведение и идеальность.

Для каждой из этих групп симптомов в МКБ-10 есть четкое описание с перечислением симптомов. Чтобы поставить диагноз, психиатр должен при обследовании обнаружить у ребенка определенное количество симптомов из МКБ-10. Если у ребенка есть только одно проявление, например, задержка формирования речи, но нет других нарушений, это будет означать, что ребенок не попадает под критерии расстройств аутистического спектра. Психиатру нужно найти достаточное количество симптомов РАС у ребенка для того, чтобы поставить ему этот диагноз.

В некоторых ситуациях врач может назначить проведение аудиологического исследования для исключения нарушений слуха, иногда могут проводиться дополнительные обследования для исключения сопутствующих расстройств (например, электроэнцефалография при подозрении на эпилепсию).

Однако постановка диагноза РАС проводится только на основании осмотра и, в большинстве случаев, не требует ни проведения каких-либо дополнительных исследований, ни госпитализации, ни длительного наблюдения за ребенком. Обычно для этого достаточно одной или двух диагностических встреч.

В зависимости от количества выявленных симптомов врач может диагностировать:

- «Детский аутизм» – устанавливается тогда, когда выявлено много симптомов в каждой из групп.
- «Атипичный аутизм» – устанавливается тогда, когда выявлено или не очень много симптомов, или их почти не наблюдается в одной из групп симптомов.
- «Синдром Аспергера» – устанавливается тогда, когда не выявлено ярких нарушений в области коммуникации, нет задержки развития речи).

Все эти три диагноза относятся к проявлениям расстройств аутистического спектра и в новых классификациях не будут использоваться, а будут объединены в один диагноз: расстройство аутистического спектра.

РАС в МКБ-10 описываются в разделе «Общие расстройства психологического развития» («Первазивные нарушения развития») в разделе F84 и обозначаются следующими кодами:

F84.0 – Детский аутизм

F84.1 – Атипичный аутизм

F84.4 – Гиперактивное расстройство, сочетающееся с умственной отсталостью и стереотипными движениями

F84.5 – Синдром Аспергера

F84.8 – Другие общие расстройства развития

F84.9 – Общее расстройство развития, неуточненное

Ключевые симптомы расстройств аутистического спектра

Нарушения в области социального взаимодействия и социальной коммуникации

Нарушения социального взаимодействия и социальной коммуникации – главные симптомы аутизма.

При нормативном развитии с самого раннего возраста ребенок очень внимательно наблюдает за окружающими его людьми, в первую очередь за родителями. Он наблюдает за тем, что они делают, разглядывает их лица, пытается понять те сигналы, которые родители посылают ему, слушает, смотрит на их жесты и пытается повторять то, что взрослые говорят и делают.

Для маленького ребенка с аутизмом социальные сигналы, которыми обмениваются с ним взрослые, оказываются не интересны, не особенно сильны и значимы, ребенок не всегда обращает на них внимание, не повторяет их и, соответственно, не формирует социальные умения. В итоге это приводит к нарушению его развития, например, у него может позже или своеобразно формироваться речь, появляются необычные игры, действия и привычки. При этом многие дети с аутизмом могут учиться и развиваться, но делают они это по-своему, часто продолжая испытывать трудности в самых простых социальных ситуациях.

Социальные и коммуникативные нарушения у детей с аутизмом выражены очень по-разному. Поразительно насколько разнообразно расстройства аутистического спектра проявляется у разных детей, и как симптомы этого расстройства меняются в зависимости от возраста человека, от того, как он развивается и какую помощь ему оказывают. Мы видим, что у некоторых детей с аутизмом социальные сложности такие значительные, что они избегают других людей и вообще не вступают с ними в контакт. Некоторые не могут использовать речь или используют ее так странно, что для них она становится не способом общения, а, например, развлечением. Такой ребенок может повторять цитаты из любимых сериалов и мультфильмов, повторять слова других людей, игнорируя их вопросы, или вести себя так как будто бы он не слышит.

Нарушения в области социального взаимодействия у маленьких детей.

Нарушенный глазной контакт:

- Глазной контакт не используется для взаимодействия (не скоординирован с жестом, словом, выражением лица).
- Глазной контакт избыточный или отсутствует.
- Глазной контакт непостоянный.

Нарушение совместного внимания:

- Ребенок не следит за действиями взрослого и не повторяет их.
- Ребенок не привлекает внимание взрослого (не приносит игрушки и не показывает на то, что ему интересно).
- Ребенок часто отвлекается и не интересуется тем, что ему показывают.

Нарушение социальной реципрокности (способности к двустороннему взаимодействию):

- Ребенок не испытывает интереса к совместной деятельности с другими людьми.
- Ребенок не поддерживает двусторонних игр, не соблюдает правила.
- Ребенок не изменяет поведения в связи с присутствием другого человека.
- Ребенок нарушает границы другого человека.

Из клинической практики: родители описывают нарушения социального взаимодействия

«Наш ребенок все время ходит рядом, но он не с нами».
«Я так ждала встречи с ним, когда была беременна, но мне кажется, что за четыре года мы так и не встретились».

«Больше всего меня пугает, что часто я совсем не понимаю его – чего он хочет, что ему нужно, почему он плачет или смеется, почему он ведет себя так. Он на какой-то своей волне».

У некоторых детей симптомы аутизма проявляются не очень ярко и заключаются в основном в том, что ребенку сложно выстраивать контакты с людьми несмотря на огромное желание это делать. Например, ребенок может не понимать других людей, их желаний, намерений или планов, не понимать сарказма или понимать слишком поздно – в тот момент, когда все уже давно оценили шутку или когда социальная ситуация закончилась. Такому ребенку может быть сложнее поддерживать диалоги: с одной стороны, он очень хорошо говорит и хорошо понимает то, что говорят ему, а с другой – он не всегда успевает поменять тему и больше любит разговаривать про то, что интересно ему, чем про то, что интересно собеседникам. Он может не замечать, что другие устали от темы беседы, которую он предложил, и продолжать рассуждать о том, о чем остальные рассуждали десять минут назад.

Из клинической практики: родители описывают нарушения социальной коммуникации

«Когда он чего-то хочет, я не могу его понять. Мне приходится перебирать все возможные варианты до тех пор, пока я не покажу на то, что он хочет».

«Он знает наизусть все мультфильмы, которые он любит, но не может ответить на простой вопрос, с ним невозможно просто поболтать. Он будет говорить только о том, что ему интересно».

«Она просто тащит нас к тому, что ей нужно, и толкает мою руку к этим предметам. Если мы ее не понимаем, она плачет, но все равно не скажет».

«Каждый раз, когда он чего-то хочет, я говорю ему: «Скажи «дай!»», но он никогда не говорит, даже если очень хочет».

Нарушения в области коммуникации

Задержка или искажение развития экспрессивной коммуникации:

- Задержка развития речи и невербальных форм коммуникации.
- Оперирование руками других людей.
- Развитая речь не используется для коммуникации (например, ребенок знает много слов, но не обращается к взрослым, а просто называет то, что видит).
- Эхолалии, цитирование диалогов из мультфильмов, стихов.

Задержка развития понимания речи и восприятия обращений:

- Ребенок не реагирует на имя.
- Ребенок к 14–16 месяцам не выполняет простые инструкции (из одного действия).
- Ребенок не показывает по просьбе на предметы или на части тела к 16–18 месяцам.

Нарушение прагматической стороны речи – умения использовать речь для общения с другими:

- Использование эхолалий в качестве ответов («хочешь печенье?» – «хочешь печенье»).
- Повторы фраз из мультфильмов или книг.
- Сложности в поддержании диалога (ребенок не отвечает на вопросы, говорит монологом).

Ограниченность, стереотипность и монотонность поведения, интересов и деятельности

Проявления повторяющейся или стереотипной деятельности у детей с аутизмом выражаются также по-разному. У некоторых детей с РАС это очень странные повторяющиеся движения руками, раскачивание всем телом, бег в одну сторону, а затем в другую, большое количество своеобразных ритуалов или какие-то повторяющиеся слова и фразы. У других детей – это тенденция к упорядочиванию вещей, систематизации, узкий интерес к какой-то вполне обычной области, или к необычной области, в которой человек становится настоящим экспертом.

Игра детей с аутизмом тоже часто отличается от обычной. В ней может быть меньше абстрактного и символического, меньше выдумки, но больше повторений сценариев, однообразных действий и меньше сюжетов, чем мы обычно видим у детей с нормативным развитием.

Виды стереотипного поведения

Стереотипное моторное поведение:

- Верчение кистями рук, хлопанье.
- Раскачивания.
- Кручение на месте, бег вокруг своей оси.
- Бег по дому по одному маршруту (из угла комнаты в угол комнаты, из комнаты в комнату).

Стереотипное поведение, связанное с мыслительной деятельностью:

- Настойчивое стремление к постоянству.
- Проблемы в момент смены деятельности, изменений в окружающей среде.
- Стереотипная, однообразная и повторяющаяся игра.
- Узкие и однообразные интересы.

Из клинической практики: родители описывают стереотипное поведение и деятельность

«У него невероятное количество ритуалов: если он выходит из дома, то нужно сразу идти на качели, если мы провожаем кого-то, то ему нужно обязательно выйти провожать первым и самому закрыть дверь, если я пылесосу, то пылесос должен выключить только он и никто другой. Каждый раз, когда что-то получается не по его сценарию, он устраивает страшные истерики, плачет, как будто его убивают».

«Дома он все время бежит – из кухни в комнату, залезает на шведскую стенку, спускается, снова бежит на кухню, и так по сто раз в день».

«Он помешан на самолетах, везде их видит, только в них и играет. Самолет – лучший подарок для него, он говорит только о них. Никакие игрушки с ними не сравнятся».

«Он делает такую странную штуку: встает перед лампой, растопыривает пальцы на ладони и начинает водить пальцами перед глазами, смотря при этом на лампу».

Раздел 4

Раннее начало
комплексной
помощи детям
с расстройствами
аутистического
спектра

Роль ранней диагностики в развитии ребенка с расстройствами аутистического спектра

Основополагающим нарушением при РАС является нарушение способности к эффективному социальному взаимодействию и эффективной социальной коммуникации.

Большинство детей с РАС ярко демонстрируют эти нарушения уже с 12–14 месяцев, в дальнейшем эти нарушения имеют тенденцию становиться еще более выраженными. Навыки, которые в норме формируются именно за счет эффективного обучения в контакте с родителями и другими детьми и взрослыми (речь, понимание речи, умение регулировать свое поведение, умение играть по правилам, понимать настроения других людей и т. д.), формируются у детей с аутизмом со значительной задержкой и искажениями.

Согласно некоторым данным, дети с РАС именно за счет нарушений социальной включенности могут не получать значительную долю информации, которую получают их типично развивающиеся сверстники. Во многом из-за искажения развития у детей с аутизмом часто возникают расстройства поведения – из-за неумения договариваться и недостаточного понимания речи они часто могут бурно реагировать на изменения, протестовать, сильно расстраиваться при взаимодействии с другими людьми.

Включение в систему ранней помощи, развитие и обучение маленького ребенка с аутизмом может существенно повлиять на всю дальнейшую жизнь этого ребенка и его семьи. Благодаря ранней помощи можно не только обучить ребенка отдельным навыкам (таким как выполнение инструкций или использование туалета), но и научить ребенка учиться и сотрудничать в целом, можно помочь ему преодолеть те самые основополагающие нарушения, характерные для РАС.

Система ранней помощи детям с РАС

Ранняя помощь способна не только значительно снизить выраженность расстройств поведения ребенка с РАС, но и повлиять на жизнь его семьи, например, уменьшить чувства тревоги, неопределенности и беспомощности у его родителей. Следствием эффективной ранней помощи будет уменьшение влияния РАС на развитие ребенка и формирование умений, которые позволят ему адаптироваться к жизни в социуме, стать самостоятельным и независимым. Таким образом, раннее начало оказания эффективной помощи ребенку с РАС значительно улучшает качество его жизни и уменьшает затраты на его поддержку в течение всей последующей жизни.

В раннюю помощь включается:

- раннее выявление признаков РАС;
- проведение диагностики для постановки диагноза и для уточнения наличия сопутствующих расстройств;
- составление программы развития и обучения, создание условий для адаптации ребенка в детском саду и позже в школе;
- обучение семьи ребенка с РАС.

Нормативно-правовые основы раннего выявления нарушений развития

Необходимость и важность ранней диагностики и помощи закреплена в Концепции развития ранней помощи в Российской Федерации на период до 2020 года (утверждена распоряжением Правительства Российской Федерации от 31 августа 2016 г. N1839-р).

Так, согласно Концепции: «Ранняя помощь – комплекс медицинских, социальных и психолого-педагогических услуг, оказываемых на межведомственной основе детям целевой группы и их семьям, направленных на раннее выявление детей целевой группы, содействие их оптимальному развитию, формированию физического и психического здоровья, включению в среду сверстников

и интеграции в общество, а также на сопровождение и поддержку их семей и повышение компетентности родителей (законных представителей).

Раннее начало комплексной помощи содействует максимально возможным достижениям в развитии ребенка, поддержанию его здоровья, а также успешной социализации и включению ребенка в образовательную среду с последующей интеграцией в общество».

15 октября 2019 года вступили в силу изменения Порядка проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденного приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2017 г. №514н.

Согласно п.16. Порядка в новой редакции в рамках профилактического медицинского осмотра несовершеннолетних, достигших возраста 2-х лет, скрининг на выявление группы риска возникновения или наличия нарушений психического развития осуществляется путем проведения анкетирования родителей детей. Осмотр детским психиатром осуществляется в отношении детей, включенных в группу риска возникновения или наличия нарушений психического развития.

Выводы

- РАС проявляется очень рано, как правило, его симптомы заметны в возрасте одного года.
- РАС значительно влияет на развитие детей, ограничивает их возможности учиться и развиваться, ухудшает качество жизни их родителей и семьи в целом.
- Ранняя помощь, то есть раннее выявление симптомов, постановка диагноза, составление программы развития ребенка и обучение родителей может существенно повлиять на прогноз и качество жизни детей с РАС и их семей.
- Необходимость ранней помощи и порядок выявления РАС закреплены в нормативных документах Правительства РФ и приказах Министерства здравоохранения РФ.

Клинический случай №2

Маша, 14 мес.

Родители привели Машу на прием по поводу перенесенной вирусной инфекции в 14 месяцев.

Они обратили внимание педиатра на то, что Маша очень необщительная, спокойная и малоэмоциональная. Маша часто не замечает ухода мамы и папы, не повторяет слов и фраз за другими, но очень любит цифры, раскладывает их перед собой, рассматривает, называет их все.

Педиатр отметил у девочки необычное поведение, говорящее о наличии проблем в социальном развитии и коммуникации. Он предложил родителям обратиться за консультацией к специалисту по диагностике расстройств развития – психиатру. У Маши было диагностировано РАС и с ней были начаты коррекционные занятия. С первых занятий родители стали отмечать значительные изменения в социальном поведении Маши, она стала использовать отдельные слова и слушать родителей.

В возрасте 3-х лет, перед детским садом, Маша научилась разговаривать, используя предложения, смогла ответить на вопросы педиатра на осмотре.

Раздел 5

Раннее
выявление рисков
расстройств
аутистического
спектра в практике
педиатра

Инструменты для раннего выявления рисков расстройств аутистического спектра в условиях первичного звена здравоохранения

Для раннего выявления риска РАС не требуются специальные знания и сложные диагностические обследования. Каждый педиатр может заподозрить РАС, опираясь на доступные и простые инструменты:

- информированность о РАС медицинских специалистов детских поликлиник и родителей;
- выявление «красных флажков» аутизма;
- использование скринингов (опросников) для выявления риска РАС.

Важно отметить, что повышение информированности об аутизме врачей первичного звена здравоохранения и населения играет важную роль в раннем выявлении РАС. С помощью информационных материалов, публикаций в средствах массовой информации, материалов, помещенных на стендах в поликлиниках, все больше родителей могут узнать о том, что такое аутизм.

Информация в этой брошюре направлена как раз на то, чтобы сформировать правильные и научно обоснованные представления о расстройствах аутистического спектра. В условиях детской поликлиники можно использовать ИНФОСЕТ «Аутизм –ЭТО» – комплект информационных печатных и видеоматериалов для родителей, разработанных экспертами Фонда содействия решению проблем аутизма в России «Выход».

Так же необходимыми для каждого педиатра являются материалы для проведения скринингового обследования ребенка. Самым доступным, простым и быстрым инструментом для педиатра является поиск так называемых «красных флажков» аутизма – поведенческих проявлений, которые с очень высокой вероятностью указывают на наличие аутизма.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

«Красные флажки» аутизма

Чтобы заподозрить наличие РАС, педиатру необходимо знать и отмечать так называемые «красные флажки» аутизма при наблюдении за ребенком во время врачебного приема.

«Красными флажками» аутизма называются определенные особенности поведения ребенка. Если педиатр замечает у ребенка хотя бы один «красный флажок», можно направлять его на диагностику к психиатру и проводить дополнительные обследования, которые помогут подтвердить или опровергнуть риск РАС.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

«Красные флажки» аутизма

- Не реагирует на свое имя в возрасте 12-ти месяцев.
- Не использует указательный жест для демонстрации своего интереса (например, указание на пролетающий самолет).
- Не играет в игры понарошку (например, «кормит» куклу) в возрасте 18-месяцев.
- Избегает зрительного контакта и желает быть в одиночестве.
- Испытывает трудности в понимании чувств других людей и в назывании собственных.
- Задержка речи и языковых навыков.
- Повторяет слова и фразы снова и снова (эхолалии).
- Дает несвязные ответы на вопросы.
- Расстраивается от незначительных изменений.
- Имеет навязчивые интересы.
- Хлопает руками, раскачивается или кружится.
- Проявляет необычные реакции на звуки, запахи, вкусы, внешний вид или тактильные ощущения.

Конечно, наличие «красных флажков» не обязательно означает, что у ребенка есть расстройства аутистического спектра. Это может быть и какое-то другое нарушение, а может быть и вариант нормального развития. Но мы часто видим, что именно с таких «красных флажков» и начинают проявляться расстройства аутистического спектра, например, как в тех примерах, которые мы описывали раньше.

При возникновении первичных подозрений на наличие нарушений развития у ребенка на основе беседы с родителями и проверки ребенка на наличие «красных флажков» аутизма, рекомендуется использовать скрининговые опросники.

Если любой из этих инструментов дает положительный результат, то педиатр:

- направляет ребенка на дополнительную диагностику и консультацию психиатра;
- при необходимости рекомендует обследование для выявления нарушений слуха;
- рассматривает необходимость направления ребенка на консультации к другим медицинским специалистам при выявлении сопутствующих жалоб и нарушений.

При задержке развития речи и подозрении на аутизм одно из первых медицинских обследований, которое необходимо сделать, — аудиологическое тестирование (объективная аудиометрия) для исключения нарушений слуха. Многие дети с нарушениями слуха могут иметь поведенческие проблемы, напоминающие проявления аутизма.

Скрининги для раннего выявления риска РАС

Скрининговыми инструментами мы называем простые инструменты: опросники, анкеты, шкалы или специально задаваемые вопросы (интервью), которые позволяют в короткий промежуток времени выявить наличие риска того или иного расстройства. Скрининговые инструменты есть для разных нарушений, например, для депрессии, синдрома дефицита внимания и гиперактивности и для многих соматических заболеваний. Конечно, эти инструменты не заменяют диагностики, они выявляют тех, кому она показана.

Включение скрининга на РАС в повседневную врачебную практику способствует более раннему выявлению РАС и более точной диагностике нарушений развития²⁶. В зависимости от целей и условий проведения выделяются два уровня скрининга:

- Скрининги I уровня предназначены для выявления риска РАС в общей популяции, они обладают высокой чувствительностью, являются быстрыми в проведении, подсчете результатов и их интерпретации и не требуют специальной подготовки. Представляют собой опросники для родителей и других взрослых, близко знающих ребенка.
- Скрининги II уровня предназначены для дифференциации риска РАС от других нарушений развития после того, как родителями или медицинскими специалистами уже были высказаны опасения, или результаты скрининга первого уровня оказались положительными. Этими инструментами пользуются чаще всего специалисты по диагностике нарушений развития, клинические психологи, и здесь мы их обсуждать не будем.

Все скрининговые инструменты проходят процедуру стандартизации на большей выборке и клинические испытания, подобные тем, которые проводятся у лекарств. В этих испытаниях должна быть выявлена высокая чувствительность – то есть способность выявлять людей с расстройствами среди всех людей, и специфичность – то есть способность отличать людей без расстройств от людей с расстройствами.

В настоящее время наиболее эффективным и изученным скрининговым инструментом I уровня является опросник М-СНАТ (Модифицированный список контрольных вопросов для выявления аутизма у детей) и его модифицированная версия М-СНАТ-R/F (с опросником для врача). Адаптированная версия перевода М-СНАТ на русский язык доступна бесплатно на сайте test.autism.help (на сайте разработчика mchatscreen.com есть подтверждение, что эта версия верифицирована разработчиком).

М-СНАТ был разработан много лет назад, выдержал множество клинических испытаний и показал достаточно хорошую чувствительность и специфичность у детей в возрасте 16–30 месяцев.

Этот опросник содержит в себе двадцать вопросов, на которые отвечают родители. Обычно ответы на эти вопросы занимают всего несколько минут. Вопросы в М-СНАТ очень простые и конкретные. Например: «Если вы указываете пальцем на что-то в другом конце комнаты, ваш ребенок на это смотрит?». Ответ тут может

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

быть только «Да» или «Нет». Или вопрос: «Ребенку нравится забираться на различные предметы?». И, опять же, ответом тут может быть только «Да» или «Нет». По результатам прохождения опроса подсчитываются итоговые баллы и определяется дальнейшая тактика педиатра.

Достоинством теста М-СНАТ является возможность его прохождения за очень короткий промежуток времени без специальной подготовки где угодно и когда угодно, а также существование электронной версии этого опросника, с помощью которой родители самостоятельно могут провести скрининг у своего ребенка и понять, нужно ли им беспокоиться или нет.

Действия врача по результатам скрининга М-СНАТ-R/F

0 – 2 балла (низкий риск).

Никаких действий. Повторный скрининг после 2-х лет

3 – 7 баллов (средний риск)

Беседа с родителями с использованием пошагового интервью М-СНАТ-R/F по тем вопросам, за счет которых были набраны баллы. Если результат выше 2-х баллов – направление на диагностику.

8 – 20 баллов (высокий риск)

Направление на диагностику.

Действия педиатра по результатам первичного скрининга на расстройства аутистического спектра

Педиатру необходимо направлять ребенка на диагностику РАС:

- при подозрениях на РАС, возникших у врача или родителей;
- при наличии любого из «красных флажков»;
- по результатам М-CHAT-R/F.

Алгоритм действия педиатра по раннему выявлению риска РАС у детей



ССЫЛКИ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ

Обучение и материалы для педиатров [ссылка](#)

Сайт аутизм-тест.рф <http://test.autism.help> – цифровая версия опросника М-CHAT-R/F



ВАЖНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

«Инфосет «Аутизм – ЭТО» комплект информационных материалов для родителей, который можно использовать в детской поликлинике [ссылка](#)

Консультирование родителей при выявлении риска расстройств аутистического спектра у ребенка

В случае выявления у ребенка признаков, указывающих на риск РАС, педиатру необходимо провести беседу с родителями, объяснить, что такое аутизм, в чем особенности детей с такими нарушениями развития, почему столь важны ранняя диагностика и сотрудничество специалистов и родителей.

Очень важно правильно реагировать на неизбежные вопросы о причинах аутизма и прогнозе, постараться ограничиться информацией о сложности, недостаточной изученности и неоднозначности этих вопросов и переключить внимание родителей на то, что совместными усилиями специалистов и родителей можно добиться многого в адаптации ребенка к жизни. Не следует фиксировать внимание родителей на таких моментах, как невозможность излечения аутизма, его пожизненный характер, определенная вероятность формирования тяжелых нарушений. Родителям необходимо рассказать о возможностях программ раннего вмешательства для коррекции проявлений аутизма с использованием научно обоснованных методик и подходов, основанных на прикладном анализе поведения и способных улучшать развитие ребенка и его адаптацию к жизни в обществе.

Учитывая, что в рамках врачебного приема педиатра заключение носит предварительный характер, следует обсудить с родителями дальнейшие диагностические мероприятия. Мы предлагаем разбить процесс консультирования на три этапа с соответствующими задачами на каждом из них.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

1 этап. Предоставление общей информации о РАС

- Объяснить, что такое аутизм, в чем особенности детей с такими нарушениями развития.
- Рассказать о важности ранней диагностики и сотрудничества специалистов и родителей.
- Правильно реагировать на неизбежные вопросы о причинах аутизма и прогнозе, постараться ограничиться информацией о сложности, недостаточной изученности и неоднозначности этих вопросов.

- Переключить родителей на то, что совместными усилиями специалистов и родителей можно добиться хороших результатов в адаптации ребенка к жизни.
- Не следует фиксировать внимание родителей на невозможности излечения аутизма, его пожизненном характере, определенной вероятности формирования тяжелых нарушений.

2 этап. Обсуждение дальнейших диагностических мероприятий

- Консультация и обследование у психиатра для постановки диагноза.
- Аудиологическое тестирование (объективная аудиометрия) или оценка нарушений слуха.
- Скрупулезный сбор анамнеза: о перенесенных заболеваниях, различных проявлениях соматического неблагополучия в младенчестве, судорогах, нарушениях питания, проблемах пищеварения и др.
- Консультации невролога и других специалистов при подозрении на наличие сопутствующих расстройств.

3 этап: Обсуждение развития ребенка и маршрута помощи

- Рассказать о методах и подходах к коррекции аутизма, имеющих научные доказательства эффективности.
- Предоставить список литературы и интернет-ресурсов с достоверной информацией об аутизме
- Предоставить контакты родительских организаций и НКО, работающих в сфере помощи детям с РАС, в регионе. Здесь можно предложить родителям посетить сайт Ассоциации некоммерческих организаций, созданных родителями и близкими детей с РАС и другими особенностями нейроразвития «Аутизм-Регионы». В настоящее время Ассоциация объединяет 53 организации в 30 регионах России.



ССЫЛКИ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ

<https://autism.help/>
<https://encyclopedia.autism.help/>
<https://research.autism.help/>
<https://autismregions.ru/>

Раздел 6

Терапия
расстройств
аутистического
спектра

Особенности терапии

Разговор о терапии (лечении) расстройств аутистического спектра следует начинать с перечисления задач, которые ставятся в терапии. Сразу нужно сказать, что нельзя ставить задачи «вылечить аутизм», полностью убрать у ребенка расстройства аутистического спектра, поскольку до сих пор не было разработано ни одного способа терапии, достоверно достигающего этой цели.

Первая задача в терапии – поддерживать нормальное развитие ребенка, то есть поддерживать и стимулировать нормальное развитие речи, интеллекта, социальных навыков и прочих умений, которые из-за расстройств аутистического спектра у ребенка формируются хуже, чем у детей, развивающихся типично.

Для каких-то детей с аутизмом самым важным будет обучение их эффективной коммуникации – специалисты будут обучать их использованию жестов или слов. Каких-то детей с РАС будут обучать социальным навыкам в группе, например, учить играть в общие игры. Каких-то детей с РАС будут обучать самоорганизации, планированию времени или финансового бюджета. Выбор мишени обучения будет зависеть от того, какие конкретно сложности есть у этого ребенка, от его возраста и жизненных задач.

Вторая задача – снижать выраженность симптомов, которые связаны с аутизмом и мешают адаптироваться, таких как повторяющаяся деятельность, узость интересов, стереотипность, приверженность к привычкам, к одному раз и навсегда заведенному порядку и т.д.

В частности, можно обнаружить у некоторых детей приверженность к неизменному порядку – им нужно делать определенные вещи, определенным образом, в определенное время, и нарушение этого ритуала может приводить к истерике, протесту или отказу от сотрудничества. Для какого-то ребенка с аутизмом желание управлять ситуацией, контролировать ее может быть важнее, чем, скажем, желание взаимодействовать и учиться, он будет «цепляться» за несущественные вещи, незначительные правила, для того, чтобы чувствовать контроль над ситуацией. Такое поведение конечно будет затруднять обучение, и нужно будет специально направлять усилия на то, чтобы такое поведение, характерное для многих детей с расстройствами аутистического спектра, уменьшить или убрать.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

При этом важно подчеркнуть, что заниматься нужно только тем поведением, которое по-настоящему мешает ребенку развиваться. Очень часто своеобразные игры и привычки, узкие интересы важны для детей с РАС, они находят в них успокоение, удовольствие, утешение. Запрет на такое поведение может не только приводить к протестам и ухудшению поведения, но и делать ребенка по-настоящему несчастным.

Третья задача – снижение выраженности других, не связанных с РАС симптомов и проблем, которые мешают ребенку хорошо «функционировать», например, симптомы двигательной расторможенности, импульсивности, агрессивности, тревожности и соматических проблем, которые могут быть у детей с расстройствами аутистического спектра (подробнее см. в [Разделе 7](#)).

У значительной части детей с расстройствами аутистического спектра могут быть сопутствующие, дополнительные расстройства. Например, одним из частых сопутствующих расстройств будет синдром дефицита внимания и гиперактивности, расстройство самоконтроля, при котором человек испытывает сложности в том, чтобы сосредотачиваться, не отвлекаться и доводить дела до конца. В таких случаях иногда используются специфические для синдрома дефицита внимания и гиперактивности лекарства, которые будут снижать отвлекаемость, импульсивность и гиперактивность такого ребенка. Другим примером может быть лечение сопутствующего расстройства сна, при котором ребенок испытывает выраженные сложности в том, чтобы вовремя заснуть. Или это может быть лечение сопутствующих расстройств желудочно-кишечного тракта, например, если ребенка наблюдается гастроэзофагеальный рефлюкс.

В каждой из таких ситуаций врачи, наблюдающие ребенка, могут подобрать необходимые лекарства, способы изменения сонных привычек или программу питания для того, чтобы их решить. Эти проблемы не являются частью расстройств аутистического спектра, но часто встречаются и значительно влияют на качество жизни ребенка с РАС.

Четвертая задача – насколько это возможно помочь родителям и семье, воспитывающей ребенка с аутизмом, т.е. помочь всему его окружению.

Родители, воспитывающие ребенка с аутизмом, тоже часто нуждаются в помощи. Если у ребенка с РАС очень низкий уровень развития, если у него есть много сложностей в поведении, то семья

часто нуждается в интенсивном сопровождении, в доступе к отдыху, в предоставлении помощника, который может облегчить уход за ребенком, побыв с ним дома некоторое время вместо родителей.

Иногда могут возникать сложности в семейных отношениях – другие члены семьи могут сердиться, спорить и искать виновного в том, что происходит с ребенком с РАС. Иногда братья и сестры могут чувствовать себя обиженными тем, что ребенку с РАС уделяется слишком много времени и внимания.

Очень часто родители детей с РАС, особенно только столкнувшиеся с этим диагнозом, испытывают много тревоги, стресса и неуверенности. Некоторым из них могут даже диагностировать депрессию. Эти сложности возникают не в каждой семье, но они бывают довольно часто и требуют отдельной помощи, психологического сопровождения, консультирования и просто сочувствия.

Процесс выполнения этих четырех задач и есть налаживание полноценной терапии расстройств аутистического спектра у ребенка.



РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Клинические рекомендации
«Расстройства аутистического спектра» (дети)

Вопрос-ответ. Как выбрать цели терапии при аутизме вместе с родителями?

Вопрос-ответ. Какая поведенческая терапия подходит детям с высоким уровнем навыков?

Вопрос-ответ. Что такое патологическое избегание требований?

Исследование. Другой взгляд на повторяющееся поведение при аутизме

Немедицинская терапия или абилитация при расстройствах аутистического спектра

Цель немедицинской терапии или абилитации – снизить влияние РАС на развитие и увеличить влияние развития на РАС. В нашей стране широко распространены методы лечения РАС, не имеющие доказанной эффективности и безопасности. Зачастую эти методы предлагаются вместо рекомендованных и эффективных подходов к терапии и абилитации.

Педиатру как специалисту, наблюдающему ребенка продолжительное время, необходимо владеть современными знаниями об эффективных, неэффективных и небезопасных методиках, применяемых с целью коррекции РАС, и консультировать родителей по вопросам абилитации.

Это поможет родителям детей с РАС избежать затрат времени и ресурсов на бесполезные методы коррекции и своевременно начать абилитацию на основе структурированных поведенческих, психологических и образовательных подходов для преодоления ключевых дефицитов аутизма.

Компоненты абилитации при РАС

- Интенсивное обучение социальным, коммуникативным и прочим необходимым навыкам:
 - использование методов и подходов, основанных на прикладном анализе поведения;
 - спланированное обучение;
 - вовлечение семьи в обучение.
- Обучение родителей.
- Использование в детском саду и школе образовательных программ, соответствующих потребностям ребенка.

Таблица 3
Разновидности методик и подходов с точки зрения их эффективности в отношении ключевых симптомов РАС

Методики и подходы с доказанной эффективностью	Методики и подходы, не имеющие доказательств эффективности	Опасные и имеющие побочные эффекты методики
Высокий уровень доказательств: <ul style="list-style-type: none">• Вмешательств на основе прикладного анализа поведения (ПАП)• Адаптивная физическая культура (АФК)• Альтернативная и дополненная коммуникация• Обучение родителей навыкам работы с нежелательным поведением детей	Анималотерапия (ипо-, дельфино-, канис- и пр.)	Хепирование
DIRFloortime	Назначение диеты без предварительного медицинского обследования и показаний	Холдинг-терапия
	Биоакустическая коррекция (БАК), Томатис	Гипербарическая оксигенация

Методы терапии, основанные на доказательствах

Прикладной анализ поведения

Наибольшее количество доказательств эффективности при терапии аутизма имеет поведенческая терапия – методики, основанные на прикладном анализе поведения. Часто обучение с помощью прикладного анализа поведения в сообществе родителей называют АВА-терапией («Эй-Би-Эй»). Аббревиатура АВА расшифровывается как Applied Behavior Analysis и переводится на русский язык как прикладной анализ поведения. В среде специалистов принято использовать русскоязычное название.

Прикладной анализ поведения (ПАП) – это научная дисциплина, которая исследует то, как формируется и работает поведение, как происходит изменение поведения и как происходит обучение организмов новым формам поведения. На основе ПАП создано большинство научно обоснованных методик. Эффективность этих методик подтверждена множеством научных исследований и клинических испытаний, в которых было установлено их положительное влияние на навыки и поведение детей с аутизмом.

ПАП, выявляя законы формирования поведения, применяет эти законы к конкретной жизни с конкретными людьми, он направлен на то, чтобы увеличить уровень желаемого поведения и уменьшить уровень опасного или сложного поведения. Методики, разработанные на основе ПАП, можно использовать в самых разных условиях и для самых разных задач – как для развития навыков коммуникации и речи, так и для формирования правильного поведения детей в школе, изменения поведения сотрудников на работе, т.е. везде во всех ситуациях, когда нужно улучшить поведение, создать новые поведенческие привычки и избавиться от проблемного поведения.

В поведенческом подходе есть очень много разных конкретных методов и инструментов. Все они предполагают обязательный сбор данных, т.е. анализ эффективности каждой из процедур, и создание четких планов действий по обучению тем или иным навыкам. В основном предлагаются так называемые положительные стратегии для изменения реакции поведения, т.е. использование поощрений для того, чтобы добиться того или иного результата.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

Так с помощью методик и подходов на основе ПАП возможно эффективно помогать детям с РАС в следующих направлениях:

- учить навыкам, которые будут замещать проблемное поведение;
- учить ребенка с РАС тому, что нужно делать вместо того, чего делать ему не нужно;
- обучать коммуникации вместо криков и плача;
- с помощью методов поведенческой терапии поддерживать желательное, социальное поведение, направленное на эффективную коммуникацию с другими людьми;
- поддерживать и поощрять попытки взаимодействовать;
- создавать удовольствие от попытки ребенка взаимодействовать с окружающими, родителями и другими детьми;
- уменьшать проявление нежелательного поведения – отвлекаемость во время занятий, самоагрессию или какие-то формы не функционального стереотипного поведения;
- развивать академические навыки, навыки самостоятельности, бытовые навыки, навыки моторики и многие-многие другие.

Терапия опорных навыков (Pivotal Response Treatment – PRT)

На основе ПАП были разработаны различные подходы, представляющие собой готовые решения для помощи детям с РАС. Одним из них является Pivotal Response Treatment или терапия основных, опорных навыков. Терапия опорных навыков – это метод, основанный на мотивации, для помощи детям с аутизмом. Главная цель этого метода – это изменение самой траектории развития ребенка благодаря активному воздействию на несколько основных областей, затронутых при аутизме. В этом методе специалисты занимаются в основном развитием у ребенка с аутизмом мотивации и чувства удовольствия от общения и взаимодействия со взрослыми. Специалисты будут использовать те самые инструменты ПАП, о которых рассказано выше, в основном для того, чтобы еще сильнее привлекать внимание ребенка к взрослым, чтобы он с еще большим удовольствием учился навыкам взаимодействия, коммуникации, повторения и другим социальным умениям.

Чему будут учить ребенка в рамках этой терапии? Например, его будут учить коммуникации – будут использовать естественные поощрения для того, чтобы показать ребенку, что жесты, звуки и другие формы эффективного общения являются основным способом получения удовольствия от взаимодействия. Его будут учить

инициации контакта, ему будут показывать с помощью подсказок и поощрений, что взаимодействие и общение со взрослым является чем-то, что приносит ему радость и удовольствие. Идея метода заключается в том, что если научить ребенка инициации контакта, если создать ему вовлеченность в общение, то другие симптомы аутизма будут уменьшаться одновременно с увеличением включенности и интереса.

Денверская модель раннего вмешательства

Метод терапии, разработанный специально для маленьких детей с РАС, основанный на ПАП, терапии опорных навыков (PRT) и учитывающий возрастные особенности и задачи маленьких детей. Это сравнительно новый подход к терапии маленьких детей с РАС, который с одной стороны основан на поведенческой терапии, учитывает и делает акцент на формировании ключевых навыков социального взаимодействия и коммуникации, а с другой стороны исходит из идеи, что дети с РАС не сильно отличаются в стиле обучения от их сверстников. Этот метод рекомендуют для использования в повседневных ситуациях, при постоянном повседневном взаимодействии с ребенком для его обучения и развития. В Денверской модели раннего вмешательства особенный упор делается на обычную последовательность развития. Специалисты, использующие эту модель, стараются с помощью методов поведенческой терапии воссоздать для детей с РАС ту обычную последовательность развития, которая бывает у детей в норме. Денверская модель раннего вмешательства также опирается на обучение родителей. В этой модели родители играют если не ведущую роль, то не менее важную, чем специалисты.

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

Альтернативная коммуникация

Один из методов обучения речи и способ обеспечения эффективной коммуникации для тех, у кого речь не формируется. В процессе обучения детей, подростков и взрослых с РАС можно использовать альтернативную коммуникацию, то есть коммуникацию с помощью сигналов, которыми обычно дети не обмениваются. В частности, некоторых детей с РАС можно учить коммуникации с помощью обмена карточками – они приносят картинки, на которых изображены их желания, могут складывать из этих карточек фразы и предложения. С этими же целями могут использоваться специальные инструменты – коммуникаторы, сделанные на

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

основе планшетов, или похожие на них – человек набирает с помощью программы слова или фразы, которые прибор озвучивает для окружающих голосом. Существуют коммуникаторы для детей с двигательными нарушениями, которым сложно освоить карточки или эти устройства, для них коммуникаторы выглядят как крупные кнопки или набор из крупных кнопок.

Для многих детей с РАС альтернативная коммуникация становится путем к разнообразному и эффективному общению. Благодаря коммуникаторам они понимают, что значит общение с помощью слов и учатся общаться с помощью речи. Для некоторых детей коммуникаторы становятся основным способом общения, это происходит если у ребенка или подростка помимо расстройств аутистического спектра есть еще дополнительные расстройства (например, нарушения артикуляции или нарушения интеллекта), которые препятствуют развитию коммуникации и речи.

Вмешательства без доказанной эффективности в отношении РАС

К сожалению, сегодня в России очень распространены методы, которые называются альтернативными или дополнительными методами. Это методы лечения, которые не имеют научных доказательств эффективности и безопасности. Таких методов существует очень много, гораздо больше, чем методов с доказанной эффективностью, и к ним прибегают очень часто.

К ним относятся: использование специальных диет, различных физиопроцедур, таких как магнитная стимуляция, микрополяризация, рефлексотерапия, а также использование витаминов и добавок для лечения симптомов РАС. В случае, если родители уверены в необходимости особой диеты, важно убедить их обсудить процесс элиминации продуктов с врачом, чтобы обеспечить поступление в рацион ребенка необходимых для его роста и развития витаминов и минералов.

Важно представлять, что такие методы существуют, и относиться уважительно к их выбору родителями детей с РАС, но быть готовыми обсудить возможные негативные стороны, например потерю средств, которые можно было бы вкладывать в более эффективные подходы или возможный вред, который таят в себе непроверенные в клинических исследованиях вмешательства.

Медикаментозная терапия

Время от времени пациентам с РАС может требоваться назначение тех или иных лекарственных препаратов. Важно сказать, что в настоящее время в мире не существует никаких медикаментозных препаратов, которые могли бы так или иначе влиять на ключевые симптомы РАС – на проблемы социального взаимодействия, коммуникации и особенности деятельности. Также не существует лекарств, которые способствуют более быстрому освоению ребенком тех или иных навыков: коммуникации, речи, академических навыков. К сожалению, некоторые лекарства часто назначаются врачами, хотя они и не имеют хорошей доказательной научной базы.

Вместе с этим существует большое количество лекарств, которые могут помогать преодолевать дополнительные сопутствующие симптомы и сложности, которые есть у детей с РАС. Такие, как например, антипсихотики или антидепрессанты. В каждом случае эти препараты будут назначаться, если у ребенка есть симптомы-мишени для использования конкретной группы препаратов, например, подавленное, плохое, т.е. депрессивное настроение или большое количество страхов, или высокий уровень раздражительности, или постоянные нарушения настроения и расстройство сна. Препараты могут назначаться психиатром, если не удастся скорректировать эти расстройства немедикаментозными вмешательствами.

Особенности назначения психофармакотерапии при РАС психиатром

Фармакологические вмешательства могут быть рассмотрены для неадаптивного поведения: агрессия, самоповреждения, компульсивные движения, нарушение сна, лабильность настроения, раздражительность, гиперактивность, деструктивное поведение.

Назначение психофармакотерапии возможно только после того, как излечимые медицинские причины и модифицируемые факторы окружающей среды были исключены. Вопрос об использовании психофармакотерапии можно рассматривать, если поведенческие симптомы вызывают значительные нарушения в функционировании и не откликаются на поведенческие вмешательства.

Исходы при РАС

С учетом специфики заболевания и отсутствия методов медицинских вмешательств, направленных на лечение ключевых симптомов РАС, врачу необходимо знать об исходах заболевания для того, чтобы корректно выстраивать работу с родителями ребенка, находящегося в группе риска по РАС или имеющего диагноз РАС.

Исход в случае с РАС подразумевает не исход самого заболевания, а промежуточные результаты по итогам применения немедицинских вмешательств. По существующим зарубежным классификациям выделяются три типа исходов:

- Оптимальный исход.
- Лучший исход из возможных.
- Значимый исход.

В России исследования исходов при РАС не проводились.

Оптимальный исход

Оптимальный исход выражается в снятии диагноза. Если вмешательство максимально эффективно, оно ведет к нормализации состояния, к типологизации кривой развития.

По данным зарубежных исследований, доля оптимальных исходов от общего числа пациентов с РАС постепенно возрастала:

- 1970 год – 1,5% от общего числа пациентов с РАС;
- 1999 год – 17%;
- 2008 год – до 25%. Это каждый четвертый ребенок с РАС, которому был поставлен диагноз в раннем возрасте и который получал системное и интенсивное раннее вмешательство.

Лучшие исходы из возможных

Выделяются очень условно, потому что в настоящее время в гетерогенном пространстве РАС невозможно задать точные параметры. Они заключаются в достижении адекватного когнитивного функционирования ребенка с РАС и его инклюзивном обучении в начальной школе (усвоении требуемых навыков и продвижении по ступеням школьного образования).

Если эффективность раннего вмешательства такова, что оба эти критерия соблюдаются, исход считается лучшим из возможных.

Значимые исходы

Являются индивидуализированными показателями, потому что позволяют отслеживать прогресс навыка у отдельно взятого ребенка с учетом его особенностей. Значимые исходы отслеживаются по двум параметрам:

- по овладению и нормализации навыка на фоне того, как им владеет генеральная популяция;
- по прогрессу навыка у конкретного человека по сравнению с его изначальным уровнем владения.

Вмешательства, основанные на прикладном анализе поведения, позволяют осуществлять объективный мониторинг прогресса развития навыков ребенка для достижения значимого исхода.

Выводы

- В настоящее время не существует лекарственных или других биологических методов терапии аутизма.
- При этом разработано очень большое количество методов обучения детей с РАС, которые заметно облегчают их жизни и жизни близких.
- В основе немедицинской терапии детей с аутизмом лежит индивидуально составленная программа помощи конкретному ребенку.
- Существуют очень эффективные способы обучения детей с РАС, в первую очередь – методики и подходы, основанные на прикладном анализе поведения. ПАП может использоваться для преодоления самых разных сложностей и формирования самых разных навыков.
- При наличии дополнительных проблем (сопутствующих соматических заболеваний и психических расстройств) могут использоваться лекарства или другие способы обучения, которые будут успешно справляться с этими дополнительными проблемами.
- Есть много методов без установленной эффективности и безопасности. Нужно предупреждать родителей о том, что эти методы могут нанести вред и, кроме того, забирают ценные ресурсы, которые могут быть направлены на по-настоящему эффективные методики.

- Все научно обоснованные методики абилитации при РАС и особенности применения фармакотерапии изложены в одобренных Минздравом России Клинических рекомендациях «Расстройства аутистического спектра у детей».

Клинический случай №3

Антон, 16 мес.

Антон родился четвертым ребенком, в семье есть две старшие девочки и старший брат. Мать всю беременность наблюдалась в ЖК, беременность и роды прошли без патологии, мальчик родился здоровым и с первых дней наблюдался на участке. Мальчик хорошо прибавлял в весе, родители посещали плановые осмотры, была проведена профилактическая вакцинация в соответствии с календарем.

Моторно Антон развивался в срок и уже в возрасте 16 месяцев самостоятельно вошел в кабинет педиатра. Как раз на этом осмотре родители рассказали педиатру, что мальчик совсем не говорит, в отличие от старших детей в этом возрасте (в норме дети в возрасте 16 месяцев используют от двух до десяти лепетных слов), и совсем не реагирует на речь.

Во время осмотра педиатр выявил сразу четыре «красных флажка» в поведении Антона – он не реагировал на имя, вел себя так, как будто не слышал, не использовал жестов и не улыбался в ответ на улыбку педиатра. При проведении анкетирования по опроснику M-CHAT-R/F оценка Антона была 12 баллов, что говорило о высоком риске РАС.



РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Клинические рекомендации
«Расстройства аутистического
спектра у детей»

Вопрос-ответ. Метод терапии, лучше всего повышающий мотивацию говорить у детей с аутизмом

Интервью. Тай Вернон: «Самый важный инструмент родителей — это надежда»

Интервью. Что такое «Денверская модель раннего вмешательства» при аутизме?

Вопрос-ответ. Как выбрать способ коммуникации для невербального ребенка с аутизмом?

Раздел 7

Сопутствующие
поведенческие
и медицинские
проблемы у детей
с расстройствами
аутистического
спектра

Сложности в выявлении сопутствующих проблем у детей с расстройствами аутистического спектра

В педиатрической практике возможны ситуации, когда распознавание риска РАС происходит вследствие наблюдения других медицинских проблем и особенностей поведения у ребенка, послуживших причиной более частых посещений участкового педиатра.

Бывает и так, что за особенностями поведения, характерными для РАС, скрывается серьезная соматическая патология, требующая своевременной диагностики и соответствующего лечения. Медицинские проблемы, сопутствующие РАС, требуют более тщательного обследования и дальнейшего медицинского сопровождения.

Сопутствующие нарушения широко распространены у детей с РАС и могут значительно влиять на состояние ребенка и жизнь его семьи, а также на медицинское сопровождение. По данным ВОЗ, пациенты с РАС, по сравнению с населением в целом, имеют более высокие показатели неудовлетворенных медицинских потребностей.

Неудовлетворительное медицинское обслуживание детей с РАС связано с недостаточными компетенциями медицинских специалистов как в общих представлениях об аутизме и сопутствующих заболеваниях, так и в навыках проведения обследования ребенка с выраженными поведенческими особенностями. Семьи могут испытывать значительные трудности при обращении в педиатрическое учреждение из-за отсутствия специальных условий, необходимых для проведения медицинских процедур и исследований ребенку с РАС. В некоторых случаях родители отказываются даже от взятия у ребенка крови для лабораторных исследований, так как медицинский персонал не имеет должной подготовки и не может «справиться» с ребенком, проявляющим нежелательное поведение. Для преодоления этой проблемы следует проводить базовую подготовку специалистов детского здравоохранения в области прикладного анализа поведения.

В Разделе 2 «Этиология и патогенез расстройств аутистического спектра» обсуждались наследственные и врожденные заболевания, ассоциированные с клиническими проявлениями РАС. Среди пациентов с РАС распространены психоневрологические

сопутствующие заболевания: нарушения интеллекта, СДВГ, депрессия, ОКР, эпилепсия, нарушения сна и др. Аутистические расстройства также могут быть связаны с рядом расстройств, находящихся в компетенции педиатра. Так, по данным научных исследований, дети с РАС почти в 2 раза чаще заболевают бронхиальной астмой и аллергией, чем дети без особенностей психического развития, у них в 4 раза чаще диагностируются гастроинтестинальные нарушения. Кроме того, у ребенка с РАС может возникнуть любое другое заболевание, однако его диагностика будет затруднена из-за особенностей коммуникации и поведения.

Еще педиатрам необходимо помнить, что несчастные случаи – основная причина смертности детей и молодежи с нарушениями развития, включая РАС. Кроме того, дети и взрослые с аутизмом подвержены повышенному риску жестокого и ненадлежащего обращения со стороны сверстников и взрослых.

Выводы

- Исследования показывают повышенный уровень острых и хронических заболеваний у людей (детей и взрослых) с нарушениями развития по сравнению с общей популяцией.
- Дети, подростки и взрослые с РАС часто имеют проблемы со здоровьем, которые остаются незамеченными и нерешенными.
- Традиционные взгляды на то, что такое аутизм, приводят к интерпретации любого отклоняющегося поведения как части клинического профиля аутизма, хотя даже дети, развивающиеся без особенностей, часто демонстрируют проблемное поведение в связи с физическим недомоганием.
- Пациенты с РАС могут не проявлять типичных симптомов коморбидных заболеваний.
- Пациенты с РАС часто не могут рассказать, что испытывают боль/дискомфорт, не могут точно локализовать свои ощущения.

Самоповреждающее поведение: возможные причины и функции

У ребенка с аутизмом может наблюдаться самоповреждающее поведение (самостоятельное причинение себе вреда: удары по своему телу, голове, расцарапывание, расчесывание и др.) или агрессия. При этом, нежелательное поведение может иметь различные функции (способ отказа от выполнения заданий, способ получения желаемого, способ коммуникации с окружением, способ сообщать о боли или психологическом дискомфорте).

При самоповреждающем поведении или появлении немотивированной агрессии в первую очередь требуется исключение возможных соматических нарушений, вызывающих болевые ощущения или дискомфорт у ребенка. Любое нежелательное поведение требует консультации специалиста по ПАП.

Таблица 4
Распространенные проявления самоповреждающего и нежелательного поведения и их возможные причины

→ См. ссылки для доп. изучения в конце темы

Нежелательное поведение	Возможные причины
Бьется головой о стену	Головная или зубная боль, синусит, отит
Бьет руками по голове, ушам	Головная или зубная боль, синусит, отит
Тыкает пальцем в глаза	Ухудшение зрения, боль в глазах, головная боль
Ковыряет десны и зубы, бьет по ним	Зубная боль, гингивит
Расцарапывает и расчесывает кожу	Аллергия, экзема, реакция на медикаменты, кожная инфекция или паразитарная инвазия (блохи, чесотка)
«Капризность» при приеме пищи, избирательность в еде, отказ от еды	Гастроинтестинальные нарушения, метаболические нарушения
Постукивание по груди или животу, надавливание на живот, трение животом об пол	Гастроинтестинальные нарушения
Руминация (отрывает и снова глотает пищу)	Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, эозинофильный эзофагит
Частое жевание несъедобных предметов – рукава рубашки, воротничок и пр.	Гастроинтестинальные нарушения
Пикацизм (поедание несъедобного)	Дефицит железа

Клинический случай № 3 (продолжение)

Антон

Антон в дальнейшем наблюдался у педиатра. Отдельно следует описать два случая в истории наблюдения за ребенком. Обеспокоенные родители привели Антона к врачу в возрасте 40 месяцев и рассказали, что в течение пяти дней его поведение сильно изменилось – он плохо спал, мало ел, часто плакал, не мог найти себе места днем, часто ныл. Они беспокоились о том, что у Антона случился «регресс» навыков или развилась депрессия. Педиатр осмотрел Антона и при проведении отоскопии обнаружил признаки отита. Антон сам еще не умел сигнализировать об испытываемой им боли, и только внимательный осмотр позволил определить причины изменившегося поведения. На фоне терапии отита поведение Антона пришло в норму.

В возрасте 6 лет родители Антона отказались от плановой ревакцинации (корь-паротит-краснуха). Врач спросил их о причинах отказа, и родители рассказали, что беспокоятся из-за возможного влияния этой прививки на развитие мальчика. Врач внимательно выслушал, уточнил природу опасений родителей и попросил разрешения высказать свою точку зрения. После согласия родителей врач коротко описал различные исследования, которые не установили связи между вакцинацией и расстройствами развития, и предложил изучить дополнительные материалы. Через несколько дней родители снова пришли – уже для проведения вакцинации.

Выводы

- Дети с РАС нуждаются в повышенном внимании педиатрической службы.
- Изменения в поведении требуют, в том числе, тщательного педиатрического обследования.
- Важно помнить, что многие из сопутствующих заболеваний поддаются лечению.
- Учитывая высокую распространенность сопутствующих нарушений, необходимо мультидисциплинарное сопровождение детей с РАС с участием специалистов по профилю имеющихся коморбидных нарушений (генетик, невролог, гастроэнтеролог, ЛОР, аллерголог-иммунолог, эндокринолог и др.)



РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Клинический отчет "Выявление, оценка и коррекция нарушений у детей с расстройством аутистического спектра" Американской академии педиатрии



ССЫЛКИ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ

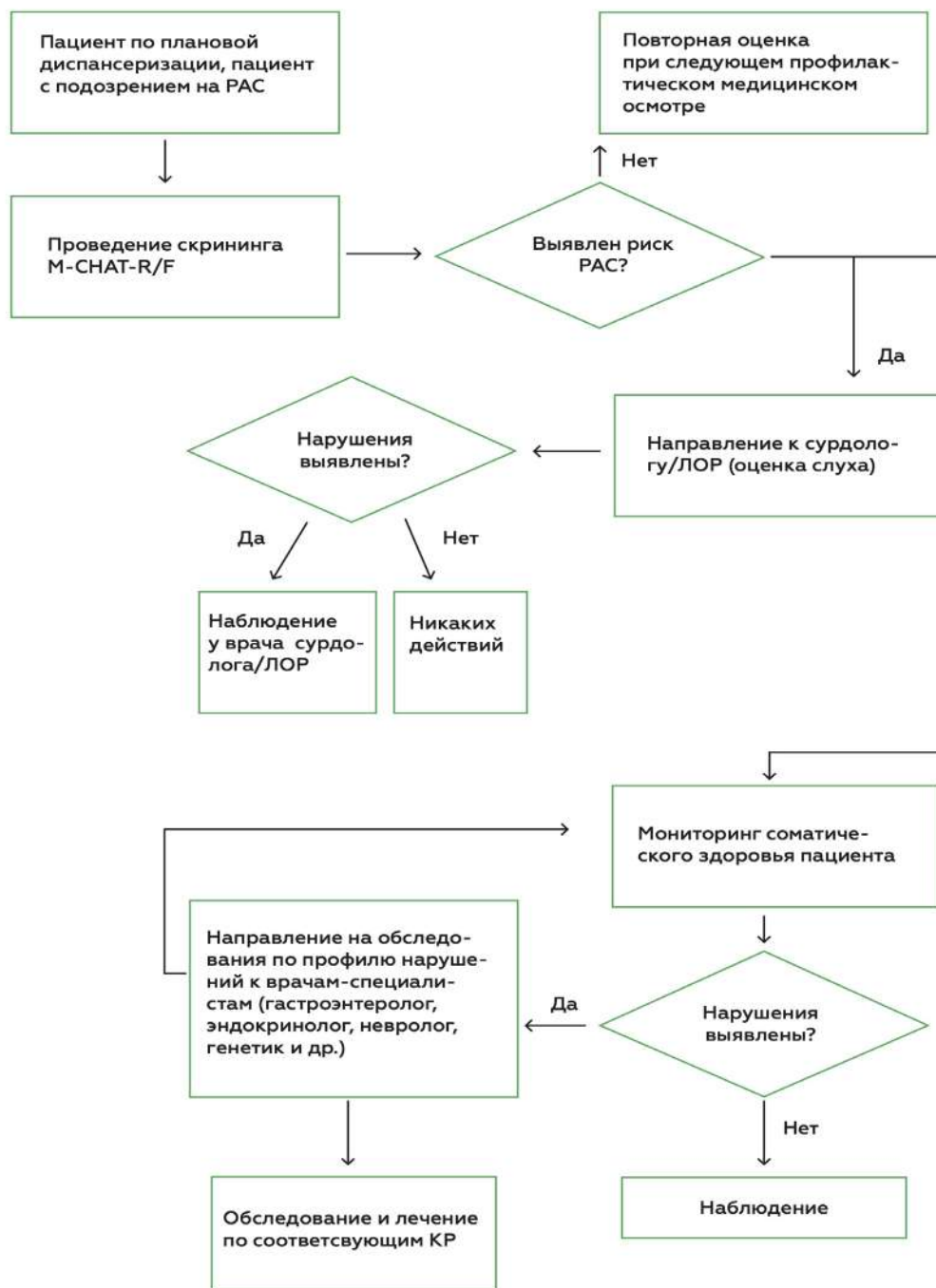
Вопрос-ответ. Как улучшить сон у маленького ребенка с аутизмом?

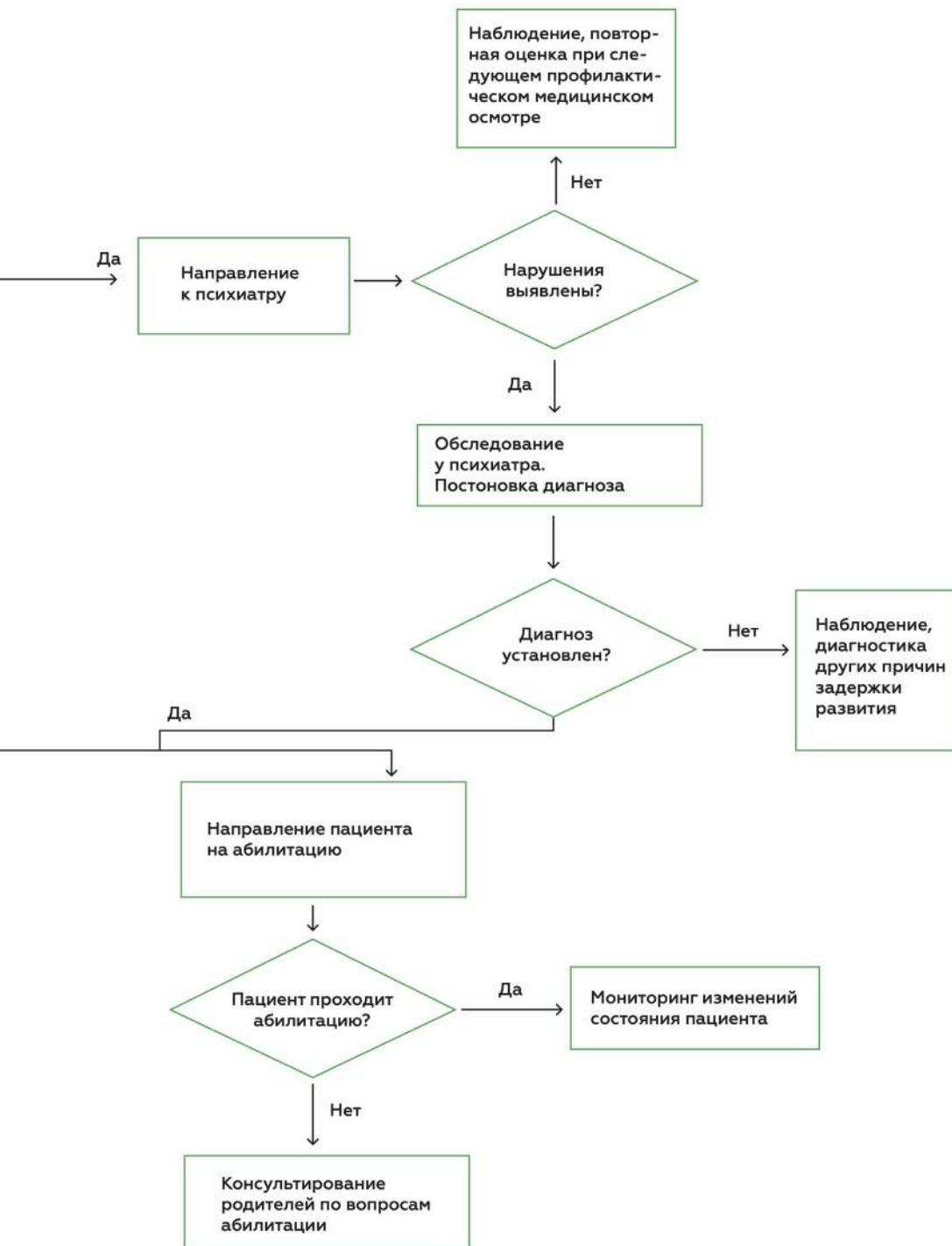
Вопрос-ответ. Проблемы пищеварения у детей с аутизмом

Раздел 8

Алгоритм
педиатрического
ведения
пациентов
с расстройствами
аутистического
спектра

Алгоритм ведения пациентов с РАС педиатром, начиная с этапа выявления риска РАС и в течение всего периода наблюдения ребенка на участке до его перевода во взрослую поликлинику.





Список литературы

1. Многоосевая классификация психических расстройств в детском и подростковом возрасте. Классификация психических и поведенческих расстройств у детей и подростков в соответствии с МКБ-10: учеб. пособие / [науч. ред. русского текста А. Н. Моховикова; пер. с англ. О. Ю. Донца]. – 2-е изд., испр. – М.: Смысл; Издательский центр «Академия», 2008. – 408 с.
2. Meeting Report. Autism spectrum disorders & other developmental disorders: From raising awareness to building capacity (Geneva, 16–18 September 2013) // Geneva, Switzerland: WHO Document Production Services. – 2013. – С. 50
3. Matthew J. Maenner et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016 // Surveillance Summaries / March 27, 2020 / 69(4);1–12.
4. Loomes R., Hull L., Mandy W. P. L. What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis // Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry. – 2017. – Т. 56. – №. 6. – С. 466–474
5. Письмо Министерства здравоохранения РФ №15-3/10/1-2140 от 8 мая 2013 г.
6. De Rubeis S., Buxbaum J. D. Genetics and genomics of autism spectrum disorder: embracing complexity // Human molecular genetics. – 2015. – Т. 24. – №. R1. – С. R24–R31
7. Chaste P., Leboyer M. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions // Dialogues in clinical neuroscience. – 2012. – Т. 14. – №. 3. – С. 28
8. R Richards C. et al. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis // The Lancet Psychiatry. – 2015. – Т. 2. – №. 10. – С. 909–916.
9. D'Onofrio B. M. et al. Paternal age at childbearing and offspring psychiatric and academic morbidity // JAMA psychiatry. – 2014. – Т. 71. – №. 4. – С. 432–438.
10. Hultman C. M. et al. Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-based study and a meta-analysis of epidemiological studies // Molecular psychiatry. – 2011. – Т. 16. – №. 12. – С. 1203

11. Taylor L. E., Swerdfeger A. L., Eslick G. D. Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies // *Vaccine*. – 2014. – Т. 32. – №. 29. – С. 3623–3629.
12. Jain A. et al. Autism occurrence by MMR vaccine status among US children with older siblings with and without autism // *Jama*. – 2015. – Т. 313. – №. 15. – С. 1534–1540.
13. DeStefano F. Thimerosal-containing vaccines: evidence versus public apprehension // *Expert opinion on drug safety*. – 2009. – Т. 8. – №. 1. – С. 1–4.
14. Courchesne E. et al. Mapping early brain development in autism // *Neuron*. – 2007. – Т. 56. – №. 2. – С. 399–413.
15. Schmitz C., Rezaie P. The neuropathology of autism: where do we stand? // *Neuropathology and applied neurobiology*. – 2008. – Т. 34. – №. 1. – С. 4–11.
16. Minshew N. J., Williams D. L. The new neurobiology of autism: cortex, connectivity, and neuronal organization // *Archives of neurology*. – 2007. – Т. 64. – №. 7. – С. 945–950.
17. Penn H. E. Neurobiological correlates of autism: a review of recent research // *Child Neuropsychology*. – 2006. – Т. 12. – №. 1. – С. 57–79.
18. Dykens E. M., Sutcliffe J. S., Levitt P. Autism and 15q11q13 disorders: Behavioral, genetic, and pathophysiological issues // *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*. – 2004. – Т. 10. – №. 4. – С. 284–291.
19. Cox A. et al. Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis // *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*. – 1999. – Т. 40. – №. 5. – С. 719–732.
20. Huttenlocher P. R. Synaptogenesis in human cerebral cortex. – 1994.
21. Harris S. L., Handleman J. S. Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: A four-to six-year follow-up // *Journal of autism and developmental disorders*. – 2000. – Т. 30. – №. 2. – С. 137–142.
22. Mundy P., Crowson M. Joint attention and early social communication: Implications for research on intervention with autism // *Journal of Autism and Developmental disorders*. – 1997. – Т. 27. – №. 6. – С. 653–676.
23. Miller J. S. et al. The each child study: systematic screening for autism spectrum disorders in a pediatric setting // *Pediatrics*. – 2011. – Т. 127. – №. 5. – С. 866–871.

24. McPheeters M.L. et al. *Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: A Systematic Evidence Review for the U.S. Preventive Services Task Force. Evidence Synthesis No. 129.* – Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality, 2016.
25. Maglione M. A. et al. *Nonmedical interventions for children with ASD: Recommended guidelines and further research needs //Pediatrics.* – 2012. – T. 130. – №. Supplement 2. – C. S169–S178.
26. Fombonne E. *Epidemiological trends in rates of autism //Molecular psychiatry.* – 2002. – T. 7. – №. 2. – C. S4–S6.
27. McElhanon B. O. et al. *Gastrointestinal symptoms in autism spectrum disorder: a meta-analysis //Pediatrics.* – 2014. – T. 133. – №. 5. – C. 872–883
28. Levy S. E. et al. *spectrum disorder and co-occurring developmental, psychiatric, and medical conditions among children in multiple populations of the United States //Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics.* – 2010. – T. 31. – №. 4. – C. 267–275.
29. Höglund Carlsson L. et al. *Coexisting disorders and problems in preschool children with autism spectrum disorders //The Scientific World Journal.* – 2013. – T. 2013.



Наведите камеру мобильного телефона на qr-код и получите доступ к онлайн-версиям всех информационных материалов «Аутизм – это» <http://infoset.autism.help>

Методическое руководство

Авторы:

Елисей Осин

Наталья Устинова, д.м.н.

Научный редактор:

Анна Портнова, д.м.н.



От разработчиков клинических рекомендаций
«Расстройства аутистического спектра у детей»,
одобренных Министерством здравоохранения РФ в 2020 г.

Содержание:



Экспертиза:



При поддержке:



**АБСОЛЮТ
ПОМОЩЬ**
БЛАГОТЕЛЕВИТЕЛЬНЫЙ ФОНД