

### Особенности развития детей с РАС

**Расстройства аутистического спектра (РАС)** – это группа психических заболеваний, характеризующихся искажением процесса развития с дефицитом коммуникативных способностей, поведенческими и двигательными стереотипиями. Дебют происходит в младенческом и раннем детском возрасте. Симптомы – невозможность начинать и поддерживать межличностное взаимодействие, ограниченные интересы, повторяющиеся однообразные действия. Диагностика выполняется методом наблюдения и беседы. Лечебные мероприятия включают поведенческую терапию, специальное обучение, медикаментозную коррекцию поведенческих и кататонических расстройств.

#### Общие сведения

В Международной классификации болезней 10 пересмотра (МКБ-10) расстройства аутистического спектра не выделены отдельной категорией, но включены в рубрику F84 «Общие расстройства развития». РАС объединяют детский [аутизм](#), [атипичный аутизм](#), [синдром Аспергера](#), другие расстройства онтогенеза, общее расстройство развития неуточненное. В новую версию классификатора (МКБ-11) введена отдельная диагностическая единица «Расстройство аутистического спектра». РАС манифестируют в детстве - до 5 лет, сохраняются в подростковом и взрослом возрасте. Распространенность среди детей составляет 0,6-1%. Согласно эпидемиологической статистике последних десятилетий, частота расстройств во всем мире постепенно увеличивается.

#### Причины РАС

Факторы, способные спровоцировать расстройства аутистического спектра, подразделяются на генетические и средовые. В зависимости от семейного анамнеза, развитие аутистических расстройств на 64%-91% определяется наследственностью. Механизм передачи заболеваний от родителей к детям не выяснен, но установлено, что риск развития патологии наиболее высок у однояйцевых близнецов, чуть ниже у разнояйцевых и еще меньше у родных братьев и сестер. Большинство генов, ассоциированных с РАС, определяют функционирование нервной системы и активность белков, влияющих на воспроизведение генетической информации. К другим факторам, повышающим вероятность аутистических патологий, относят:

- **Пол.** Расстройствам больше подвержены мальчики. Эпидемиологическое соотношение между детьми разных полов – 1:4.
- **Обменные и хромосомные болезни.** Происхождение РАС связывают с генезом синдрома ломкой X-хромосомы, [синдрома Ретта](#), [синдрома Дауна](#), [фенилкетонурии](#), [туберозного склероза](#). Предположительно, существуют сходные поражения структур ЦНС, определяющие коморбидность заболеваний.
- **Недоношенность.** Определенную роль в развитии аутистических нарушений играет воздействие неблагоприятных факторов в кризисные периоды формирования ЦНС. Поэтому [недоношенные младенцы](#) находятся в группе повышенного риска.
- **Возраст родителей.** Вероятность РАС растет вместе с увеличением возраста родителей на момент зачатия. Чаще всего заболевание имеют дети, отцы которых старше 50 лет, а матери старше 35-40 лет. Также высокий риск существует у малышек, рожденных несовершеннолетними мамами.

#### Патогенез

При рассмотрении патогенетических механизмов расстройства аутистического спектра разделяются на эндогенные и экзогенные (атипичные). К первой группе относится синдром Каннера и процессуальный аутизм шизофренического типа. Особенность этих

заболеваний – асинхронный тип задержки развития, проявляющийся нарушением иерархии психических, речевых, моторных функций и эмоциональной зрелости. Наблюдается искажение естественного процесса вытеснения примитивных форм организации сложными. Другой механизм развития наблюдается при атипичном аутизме в рамках умственной отсталости и грубых речевых нарушений. Особенности дизонтогенеза близки к тяжелому умственному недоразвитию, специфичному для хромосомных и обменных патологий, признаков асинхронии нет.

Ведутся исследования патогенеза аутистических заболеваний с позиций нейроморфологии, нейрофизиологии и биохимии мозга. Онтогенез ЦНС включает несколько критических периодов, в которые происходят структурные и функциональные качественные изменения, обеспечивающие становление более сложных функций. Пик преобразований приходится на младенчество и раннее детство: с рождения до года, с 1 до 3 лет, с 3 и до 6 лет. Увеличивается число нейронов в каждой области, возрастает количество аутоантител к фактору роста нервов, определенным образом изменяются параметры ЭЭГ-активности, усиливается лизис нейронов зрительной коры. Развитие РАС происходит при воздействии неблагоприятных эндо- и экзогенных факторов в критические периоды. Предположительно, существует один из трех механизмов патогенеза: выпадение значимых нейронных популяций, остановка нейроонтогенеза или инактивация запасных клеток молодых областей мозга.

#### Классификация

В МКБ-10 РАС включают восемь нозологических единиц: пять из них признаются как аутистические всеми специалистами, по поводу других трех, наиболее редких, ведутся дискуссии. В основе классификации лежат особенности этиопатогенетических механизмов и клинической картины. Выделены следующие виды расстройств:

1. **Детский аутизм.** Начинается в возрасте до 3-х лет, но может быть диагностирован позже. Среди симптомов выделяется классическая триада: нарушение социальных взаимодействий, стереотипии, регресс речи.

2. **Атипичная форма аутизма.** Отличается от предыдущей формы расстройства более поздним дебютом и/или отсутствием всей триады симптомов. Характерен для лиц с глубокой [олигофренией](#), тяжелым нарушением рецептивной речи.

3. **Синдром Ретта.** Генетическое заболевание, диагностируемое у девочек. Определяется полная или частичная утрата речи, [атаксия](#), глубокая олигофрения, стереотипные круговые движения руками. Интерес к общению относительно сохранен, поэтому данное расстройство не всеми исследователями причисляется к РАС.

4. **Дезинтегративное детское расстройство.** Развивается после 2-х лет нормального онтогенеза. Поведение схоже с детским аутизмом и [детской шизофренией](#). Наблюдается не менее двух регрессий из четырех: социального навыка, языка, двигательных навыков, контроля кишечника и мочевого пузыря. Вопрос отнесения данной патологии к категории РАС остается открытым.

5. **Гиперкинетическое расстройство с олигофренией.** Диагноз подтверждается при глубокой олигофрении с показателем IQ до 35 баллов, гиперактивностью, снижением внимания, стереотипным поведением. Включение данного заболевания в группу РАС подвергается дискуссиям.

6. **Болезнь Аспергера.** Речевые и познавательные функции развиты лучше, чем при детском аутизме. Отличительные характеристики – эксцентричность, неуклюжесть, однообразные модели поведения, конкретное мышление, трудности понимания иронии и юмора.

7. **Другие общие онтогенетические расстройства.** Заболевания, характеризующихся стереотипиями, качественными отклонениями в социальных взаимодействиях, повторяющимися интересами. Не могут быть однозначно отнесены к какому-либо из перечисленных выше заболеваний из-за стертости или смешанности симптомов.

8. **Расстройство онтогенеза неуточненное.** Проявляется широким спектром познавательных и поведенческих отклонений, нарушением социальной активности. Не соответствует критериям других РАС.

#### Симптомы РАС

Пациенты с расстройствами аутистического спектра испытывают трудности коммуникации. Они не способны инициировать и продолжать диалог, сблизиться с людьми, сочувствовать, сопереживать, делиться эмоциями, вовлекать окружающих в свои идеи. В тяжелых случаях ответ на попытки окружающих установить контакт полностью отсутствует. Особенности мышления определяют проблемы в понимании чувственного и ролевого подтекста взаимоотношений. Дети не заводят друзей, отказываются от игр либо участвуют, не вовлекаясь в игровые взаимодействия, не используя воображение. Относительно сохранна функция общения при синдроме Аспергера, но конкретность мышления больных, непонимание мимики и интонаций осложняет установление дружеских отношений, а у взрослых людей – любовно-романтических.

Другой характерный симптом большинства РАС – отклонения невербального коммуникативного поведения. Пациенты избегают визуального контакта, не используют язык тела и речевую интонацию, имеют проблемы с пониманием и применением невербальных средств общения. В процессе специального обучения они могут выучить небольшое количество функциональных жестов, но их разнообразие гораздо меньше, чем у других людей, а спонтанность использования отсутствует. Тяжелые формы расстройств сопровождаются полным отсутствием зрительных контактов, жестов, мимических выражений.

Интересы пациентов ограничены и ригидны. Нередко присутствует патологическая привязанность к предметам – к игрушкам или экземплярам коллекции, к личной посуде, мебели, одежде. Зачастую существует патологическая реакция на поступающие чувственные сигналы – свет, звук, прикосновение, изменение температуры. Парадоксальность ответа заключается в том, что неприятные воздействия, например, болевые, могут восприниматься спокойно, а нейтральные – шепот, шум, сумеречное освещение – вызывают неприятные ощущения.

Стереотипии проявляются в простых действиях, речи и сложных поступках. Дети бегают по кругу, стучат игрушками о твердые поверхности, выстраивают их в строгом порядке. Взрослые совершают ритуалы, бывают патологически педантичны в отношении расположения вещей в комнате, испытывают потребность в неизменности и постоянстве (расположение вещей, режим дня, маршрут прогулок, строгое меню). Вербальные стереотипии представлены словесными и фразовыми эхолалиями – бессмысленным многократным повторением слов, последних слогов, окончаний фраз.

Многие пациенты имеют интеллектуальные расстройства и речевые нарушения. Часто обнаруживаются нарушения в двигательной сфере – шаткая или угловатая походка, ходьба на цыпочках, дискоординация. При тяжелой симптоматике присутствуют самоповреждения стереотипного характера. Взрослые, подростки склонны к депрессии, тревоге. При различных формах расстройств возможно кататаноподобное поведение. В наиболее тяжелом варианте кататония проявляется как полное отсутствие движений и речи, длительная сохранность поз и восковая гибкость (каталепсия).

#### Осложнения

Больным необходимы специальные развивающие мероприятия и реабилитация. Без них существенно ухудшается качество жизни: пациенты не овладевают школьной программой (обычной или коррекционной), не взаимодействуют с другими людьми, не умеют использовать простую систему жестов или других вспомогательных техник общения, например, карточек ПЕКС (PECS). В результате и взрослые, и дети нуждаются в постоянном уходе и поддержке, самостоятельно не справляются даже с повседневными ритуалами самообслуживания. Нелеченая неврологическая симптоматика, включающая кататонические приступы, плохо координированную походку, самоповреждающие

стереотипные движения, приводит к различного рода травмам. Согласно статистике, физические повреждения получают 20-40% больных, большинство из которых имеют показатель IQ ниже 50.

#### Диагностика

Диагноз выставляется [врачом-психиатром](#) на основе данных клинического обследования. Обычно бывает достаточно провести наблюдение за поведением и эмоциональными реакциями ребенка, оценить его способность поддерживать контакт, опросить родителей, выявив жалобы и семейный анамнез. Для получения более точной и полной информации используются специальные методики, например, вопросник социальной коммуникации, скрининговый тест на аутизм у детей (М-ЧАТ), алгоритм наблюдения для диагностики аутизма (ADOS).

Дополнительно назначается консультация и осмотр неврологом, [психологическое тестирование](#), нацеленное на измерение интеллекта, уровня развития социальных, когнитивных и языковых навыков. Дифференциальная диагностика включает различие РАС с селективным мутизмом, речевыми расстройствами и социальными расстройствами коммуникации, олигофренией без аутистической симптоматики, [СДВГ](#), стереотипными повторяющимися движениями и шизофренией. Для постановки диагноза расстройства аутистического спектра должен быть выявлен ряд критериев:

1. **Дефициты коммуникации, социального взаимодействия.** Неполноценность данных сфер устойчива, проявляется при непосредственном контакте. Определяется недостаток эмоциональной взаимности, обедненность неречевых средств коммуникации, трудности установления, поддержания и понимания взаимоотношений.

2. **Стереотипии.** В структуре поведения, деятельности, интересов обнаруживается ограниченность и повторяемость элементов. Необходимо выявление минимум двух симптомов из следующих: моторные/речевые стереотипии; ригидность поведения, приверженность стабильности; ограниченные аномальные интересы; извращенные реакции на входную сенсорную информацию.

3. **Ранний дебют.** Симптомы должны присутствовать в раннем периоде развития. Но клиническая картина не проявляется, когда нет соответствующих требований среды.

4. **Ухудшение адаптации.** Расстройство ухудшает повседневное функционирование. Снижена адаптация в семейных, школьных, профессиональных отношениях.

5. **Симптоматика отлична от олигофрении.** Коммуникативные нарушения невозможно объяснить исключительно интеллектуальной недостаточностью. Однако, умственная отсталость часто сочетается с аутистическими нарушениями.

#### Лечение РАС

Терапия расстройств аутистического спектра всегда мультидисциплинарна, включает психолого-педагогическое сопровождение ребенка/взрослого и членов семьи, медикаментозное купирование острой симптоматики, общеукрепляющие и реабилитационные мероприятия. Основная цель лечения – сформировать навыки, необходимые для комфортного общения, самостоятельного функционирования в быту и привычном микросоциальном окружении – в семье, учебном классе. Так как РАС разнообразны по клиническим проявлениям, план терапевтических мероприятий составляется индивидуально. Он может состоять из нескольких компонентов:

- **Поведенческая терапия.** Распространено использование интенсивных поведенческих методов, которые основаны на поощрении любых форм общения и конструктивного взаимодействия. Одна из методик – прикладной анализ поведения ([АВА-терапия](#)). Он основан на поэтапном освоении сложных навыков: речь, творческая игра, умение устанавливать визуальный контакт раскладываются на мелкие действия, более доступные больному. Сложность операций увеличивается педагогом постепенно.

- **Коррекция речи, языка.** Логопедические занятия проводятся как в классической форме с освоением звуков, слогов, слов и предложений, так и по специальной программе, цель которой – освоить любые доступные средства коммуникации. Пациентов обучают языку жестов, методике обмена изображениями, применению технических коммуникативных устройств, генерирующих речь на основании символов, выбранных больными на экране.

- **Физиотерапия.** Массажисты, физиотерапевты, инструктора ЛФК составляют и реализуют план лечебных мероприятий, помогающий больным компенсировать дефициты двигательной сферы. Занятия и сеансы направлены на замену стереотипий целенаправленными действиями, устранение атаксий и [апраксий](#). Назначаются курсы массажа, лечебной гимнастики, физиотерапии низкочастотными токами.

- **Медикаментозная терапия.** При выраженных поведенческих симптомах – ритуалах, самоповреждении, агрессии – применяются атипичные антипсихотические препараты. Для контроля аффективных расстройств показаны антидепрессанты, в частности, СИОЗС, а также стабилизаторы настроения (вальпроаты), легкие седативные средства.

#### Прогноз и профилактика

Прогностически наиболее благоприятными являются формы РАС, не сопровождающиеся умственной отсталостью и тяжелыми речевыми нарушениями. Пациенты этих групп при интенсивной медико-психолого-педагогической поддержке преодолевают большинство симптомов заболевания, относительно успешно адаптируются в обществе, осваивают профессию и занимаются трудовой деятельностью. В этом плане наибольший процент положительного исхода определяется у больных с синдромом Аспергера. Профилактика аутистических расстройств не разработана, потому что ведущую этиологическую роль играет генетический фактор, а экзогенные причины предположительны. Детям из групп риска рекомендуется проходить скрининг задержек развития в 9 и 18 месяцев, в 2 и 2,5 года.