

Расстройства аутистического спектра: диагностика, лечение, наблюдение

Клинические рекомендации (протокол лечения)

2015

Организации-разработчики:

ФГБУ «Федеральный медицинский исследовательский центр психиатрии и наркологии им. В.П.Сербского» Минздрава России
ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»
Российское общество психиатров

Коллектив авторов:

Симашкова Наталья Валентиновна Доктор медицинских наук, зав. Клиникой детской психиатрии ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», Главный внештатный детский специалист ЦФО РФ, член межведомственной рабочей группы по вопросам комплексной медико-социальной и психолого-педагогической помощи лицам с расстройствами аутистического спектра при Минздраве России

Макушкин Евгений Вадимович Доктор медицинских наук, профессор, Заместитель генерального директора по научной работе ФГБУ «Федеральный медицинский исследовательский центр психиатрии и наркологии им. В.П.Сербского», главный детский психиатр Минздрава России, заместитель Председателя Правления Российского общества психиатров

Оглавление

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ	4
УРОВНИ ДОКАЗАТЕЛЬНОСТИ	5
ОПРЕДЕЛЕНИЕ	6
ЭПИДЕМИОЛОГИЯ	6
ЭТИОЛОГИЯ.....	7
ПАТОГЕНЕЗ	7
КЛАССИФИКАЦИЯ	9
ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ПО МКБ-10	9
КЛИНИКА И ТИПОЛОГИЯ РАС	17
ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ.....	24
АБИЛИТАЦИЯ.....	29
АЛГОРИТМ ВЫБОРА РЕЖИМА ТЕРАПИИ	30
ПСИХОФАРМАКОТЕРАПИЯ.....	31
ПСИХОФАРМАКОТЕРАПИЯ БОЛЬНЫХ С РАЗНЫМИ ТИПАМИ РАС	37
ОШИБКИ И НЕОБОСНОВАННЫЕ НАЗНАЧЕНИЯ.....	38
НЕМЕДИКАМЕНТОЗНАЯ КОРРЕКЦИЯ И СОЦИОРЕАБИЛИТАЦИОННАЯ ПОМОЩЬ	38
ОБРАЗОВАНИЕ БОЛЬНЫХ С РАС	41
РАБОТА С СЕМЬЕЙ И ОКРУЖЕНИЕМ РЕБЕНКА.....	41
МЕЖВЕДОМСТВЕННОЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ.....	43
ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ЛЕЧЕНИЯ.....	44
СТАБИЛЬНОСТЬ ДИАГНОЗА	44
ПРОГНОЗ.....	45
ЛИТЕРАТУРА	46
ПРИЛОЖЕНИЕ	48

СОКРАЩЕНИЯ

- АА - атипичный аутизм
АДП – атипичный детский психоз
АЛТ – аланинтрансфераза
АР- аутистические расстройства
АР- аутистические расстройства
АСТ – аспартаттрансфераза
ВИЧ – вирус иммунодефицита человека
ДП – детский психоз
ДСМ-5 - Руководство по диагностике и статистике психических расстройств
КД- когнитивный дефицит
МКБ - международная классификация болезней
ИДК - исследовательские диагностические критерии
ИП- инфантильный психоз
МАО – моноаминоксидаза
РКИ - рандомизированные клинические исследования
РАС – расстройства аутистического спектра
ПМУ - перечень медицинских услуг
ПНД - психоневрологический диспансер
СА – синдром Аспергера
СДВГ- синдром дефицита внимания и гиперактивности
СК- синдром Каннера
СР – синдром Ретта
СИОЗС - селективные ингибиторы обратного захвата серотонина
ССД – средняя суточная доза
ТЦА - трициклические антидепрессанты
ЦНС - центральная нервная система
ЭКГ – электрокардиограмма
ЭЭГ- электроэнцефалограмма

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Клинические рекомендации определяют основные правила ведения больных с расстройствами аутистического спектра (РАС) на последовательных этапах оказания психиатрической помощи в соответствии с требованиями медицины, основанной на доказательствах. Рекомендуются те методы и препараты, которые имеют убедительные доказательства преимуществ в безопасности, эффективности перед другими, что улучшает соотношение «затраты-эффективность» лечебно-профилактических мероприятий.

Помощь не может ограничиваться только биологической терапией. Она, безусловно, должна включать психосоциальную терапию и психосоциальную реабилитацию, психотерапию, клиничко-социальные мероприятия и использование различных организационных форм помощи. Это соответствует современным положениям междисциплинарного подхода в работе с больными при обязательном межведомственном взаимодействии.

Актуальность разработки клинических рекомендаций объясняется следующими принципами:

Необходимость изучения проблемы РАС специалистами разных направлений в связи с ростом распространенности аутистических расстройств во всем мире, трудностями их диагностики, недостаточным уровнем знаний в этой области психиатрии, что иногда порождает неправильное представление о детях больных аутизмом и вызывает негативное отношение к терапии. Здесь важно ещё раз подчеркнуть, что недооценка клинических подходов к исследованиям РАС отражается не только на качестве оказания лечебно-диагностической помощи детям с нарушениями психического развития, но и сказывается на эффективности реабилитационных программ и профилактических стратегий.

Привлечение к изучению данной патологии не только психиатров, но и врачей других специальностей, а также биологов, психологов, педагогов, реабилитологов продиктовано прежде всего гетерогенностью РАС, выявлением этой патологии при нозологически разных заболеваниях и, соответственно, необходимостью решения вопросов дифференциальной диагностики, уточнения этиологии, патогенеза, что позволяет разрабатывать новые подходы к терапии.

Отклоняющееся поведение детей-аутистов является результатом синергического взаимодействия различных факторов – онтогенетических, психопатологических, психологических, биологических и социальных, создающих предпосылки для формирования социальной дезадаптации.

Диагностировать РАС (выставить диагноз психического расстройства) имеет право врач-психиатр, задача психологов и педагогов – как можно раньше выявить ребенка с отклоняющимися формами поведения, помочь ему адаптироваться в семье, детском коллективе и, безусловно, направить к врачу-психиатру. К сожалению, аутистические расстройства часто определяются слишком поздно, в большинстве случаев перед поступлением в школу или в школьном возрасте, хотя родители, как правило, задолго до этого замечают странные формы поведения своего ребенка и обращаются к педиатрам, неврологам. Из-за недостаточных знаний врачей, психологов, педагогов о расстройствах аутистического спектра упускаются сензитивные периоды развития ребенка, а его аутистическая симптоматика закрепляется и прогрессирует. Комплексное использование медикаментозных и немедикаментозных методов лечения (дефектологическая, психологическая, педагогическая, нейропсихологическая коррекция, психотерапевтическая социальная работа с пациентом и его семьей) является одним из основополагающих принципов курации аутистических расстройств у детей, создания предпосылок к возможности обучения.

Авторы выражают надежду, что данные клинические рекомендации восполнят недостающие знания разных специалистов, работающих в области изучения аутизма, будет способствовать развитию паритетного медико-психолого-педагогического сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра для проведения эффективной абилитации.

Цель настоящих рекомендаций – повышение качества обслуживания больных РАС с использованием единого профилактически-терапевтического подхода в абилитации, целью которого является общее развитие детей, подростков и взрослых, страдающих аутизмом.

УРОВНИ ДОКАЗАТЕЛЬНОСТИ

Руководство снабжено четырехуровневой системой оценки доказательности, согласно иерархии достоверности научных данных (при этом следует иметь в виду, что невысокий уровень доказательности – не всегда свидетельство ненадежности данных):

- А) Доказательства убедительны: есть веские доказательства предлагаемому утверждению, которые получены на основании одного, хорошо спланированного, или нескольких рандомизированных клинических исследований (РКИ) или большого систематического обзора (мета-анализа) РКИ
- В) Относительная убедительность доказательств: есть достаточно доказательств в пользу того, чтобы рекомендовать данное предположение. Доказательства получены на основании по крайней мере одного контролируемого исследования или систематического обзора когортных исследований или РКИ

С) Доказательства из неконтролируемых исследований или описание случаев/мнений экспертов

С1 Неконтролируемые исследования

С2 Описания случаев

С3 Мнение экспертов или клинический опыт

Д) Неоднородные результаты

Положительные РКИ перевешиваются примерно равным количеством исследований с отрицательным результатом

Е) Отрицательные доказательства

Достаточно отрицательных доказательств: имеется достаточно доказательств, чтобы рекомендовать отказаться от применения данного лекарственного средства или метода лечения в определенной ситуации.

Ф) Недостаточно доказательств

ОПРЕДЕЛЕНИЕ

Расстройства аутистического спектра представляют собой группу комплексных дезинтегративных нарушений психического развития, характеризующихся отсутствием способности к социальному взаимодействию, коммуникации, стереотипностью поведения, приводящим к социальной дезадаптации. Для больных характерны фобии, возбуждение, пищевое поведение и другие неспецифические симптомы.

МКБ-ШИФРЫ: F 84.0-F84.8

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

По последним данным Всемирной организации здравоохранения [67 сессия Всемирной ассамблеи, пункт 13,4 А67/17 (от 21 марта 2014)] региональные оценки распространенности РАС имеются только по Европейскому региону и Региону стран Америки, которые не различаются между собой в статистическом отношении: для Европы медианный показатель составляет 61,9/10 000 (диапазон 30,0-116,1/10 000), а для стран Америки он составляет 65,5/10 000 (диапазон 34-90/10 000).

Соотношение встречаемости аутистических расстройств у мальчиков и девочек находится в пределах 2,6 : 1 до 4 :1.

ЭТИОЛОГИЯ

На сегодняшний день общепризнанной концепции этиологии РАС в мире не существует. Имеют место различные гипотезы этиологии РАС, как социальные, психологические, так и биологические и даже экологические. Следует иметь в виду, что существующие гипотезы не исключают друга друга и скорее описывают нарушения в разных системах. Кроме того, причина или причины РАС могут заключаться в одновременном влиянии различных этиологических факторов, например генетической предрасположенности в сочетании с действием какого-либо вируса или микроорганизма на определенной стадии внутриутробного развития.

ПАТОГЕНЕЗ

Патогенез аутистических расстройств не известен. В группу биологических теорий входят генетические концепции, теории нарушения развития головного мозга, связанные с действием перинатальных, а также нейрохимических и иммунных факторов.

Генетические гипотезы. РАС считаются одними из наиболее генетически обусловленных заболеваний среди нейропсихиатрических расстройств. Семейные исследования показали, что риск повторения РАС у сибсов в 20 раз выше, чем в общей популяции. Исследования близнецов подтвердили, что семейное накопление аутистических черт является следствием высокой наследуемости ($h^2:0.8$). Различные генетические гипотезы рассматривают РАС как результат структурных изменений генома на различных уровнях: нуклеотидные замены в генах, изменение числа копий генов, изменение количества хромосом в отдельных клетках.

Дизнейроонтогенетические (гипотезы, основывающиеся на нарушениях развития нервной системы) рассматривают аутизм как заболевание, обусловленное дефектами развития мозга на ранних онтогенетических этапах. Так с помощью компьютерно-томографических, магнитно-резонансных, гистологических и нейрохимических исследований выявлены аномалии головного мозга у больных РАС (сокращение объема мозга, объема височной коры, морфологические изменения мозжечка, гипоплазия червя мозжечка и ствола мозга, патология мозолистого тела, локальное расширение лобной коры, нарушение созревания нейронов во фронтальной коре, изменения перивентрикулярного белого вещества и увеличение объема боковых желудочков мозга). Однако, аутистические расстройства не могут связываться с поражением какого-либо конкретного отдела мозга. Дизнейроонтогенез сопровождается появлением распространенных диффузных изменений в мозге, следствием которых является нарушение межнейрональных контактов, комиссуральных и ассоциативных связей, что, вероятно, вносит определенный вклад в генез аутистических синдромов.

К возможным причинам могут быть отнесены различные внешние факторы - травма, инфекция или постинфекционное состояние матери во время беременности, родовая травма, первичное нарушение обмена веществ, вакцинации, некоторые лекарственные средства (типа талидомида), промышленные токсины и др.

Доказана патопластическая роль **возрастного фактора**. Клинико-катамнестические исследования показали, что при начале болезни в 16-18 месяцев жизни (пик апоптоза) она протекает наиболее тяжело с преобладанием в клинической картине регрессивных расстройств.

Нейрохимические гипотезы рассматривают генез РАС в связи с нарушениями формирования нейротрансмиттерных систем (преимущественно глутаматергической).

Иммунная гипотеза. Активация приобретенного иммунитета (высокий уровень аутоантител к нейроантигенам) при тяжелом нарушении развития нервной системы, поражении психической деятельности при атипичном детском психозе (АДП). Активация врожденного иммунитета (увеличение активности ЛЭ, повышение уровня острофазных белков – маркеров воспаления; коррелируют с остротой состояния. Редуцированное количество и снижение активности НК-клеток может существенно снижать сопротивляемость детей с аутистическими расстройствами к вирусным инфекциям, многие из которых, как известно, являются нейротропными, что в определенные критические периоды развития представляет существенную опасность для развития нервной системы.

Опиоидная гипотеза. С открытием опиоидных пептидов пищевого происхождения – казоморфинов (продуктов гидролиза казеина молока), глиадо- и глютенморфинов (продуктов гидролиза белков злаковых культуры), возникла новая разновидность опиоидной гипотезы - «эксорфиновая гипотеза аутизма». Согласно этой гипотезе патогенез аутизма рассматривается в связи с нарушением проницаемости кишечного барьера, а также снижением активности ферментов, расщепляющих белки и пептиды. Следствием этого является повышенное содержание пептидов в крови ребенка - казо-, глиадо- и глютенморфинов. Образующиеся эксорфины проникают в мозг, где оказывают воздействие на опиоидную и связанные с ней другие нейрохимические системы, приводя к развитию симптоматики заболеваний аутистического спектра.

Аффективные и когнитивная гипотезы Врожденное нарушение эмоциональных контактов («первичный дефицит аффективности»). В последнее время отмечают наличие **когнитивных дефицитов** при РАС. У детей-аутистов страдает социальное восприятие. Способность увидеть мир с точки зрения другого обозначают в литературе термином «theory of mind».

КЛАССИФИКАЦИЯ

В международной классификации болезней 10-го пересмотра [МКБ-10 (1994)], адаптированной для практики в Российской Федерации (1995, 1999) РАС введены в рубрику F84 «Общие расстройства психологического развития».

F84.0 Детский аутизм

Аутистическое расстройство

Детский:

- аутизм
- психоз

Синдром Каннера

F84.1 Атипичный аутизм

Атипичный детский психоз

Умственная отсталость с чертами аутизма

F84.2 Синдром Ретта

F84.3 Другое дезинтегративное расстройство детского возраста

Детская деменция

Синдром Геллера

Симбиозный психоз

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

F84.5 Синдром Аспергера

Аутистическая психопатия

Шизоидное расстройство в детском возрасте

F84.8 Другие общие расстройства развития

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ПО МКБ-10 (1994, 1999)

Для диагностики аутистического расстройства, на основании критериев Международной классификации болезней 10-го пересмотра, должно быть не менее 6 из перечисленных ниже симптомов (из них не менее 2 признаков должны относиться к первой подгруппе и не менее 1 – к остальным)

1 Качественные нарушения социального взаимодействия:

- невозможность в общении использовать взгляд, мимические реакции, жесты и позу в целях взаимопонимания;

- неспособность к формированию взаимодействия со сверстниками на почве общих интересов, деятельности, эмоций;

- неспособность, несмотря на имеющиеся формальные предпосылки, к установлению адекватных возрасту форм общения;

- неспособность к социально опосредованному эмоциональному реагированию, отсутствие или девиантный тип реагирования на чувства окружающих, нарушение модуляции поведения в соответствии с социальным контекстом или нестойкая интеграция социального, эмоционального и коммуникативного поведения;

- неспособность к спонтанному переживанию радости, интересов или деятельности с окружающими.

2. Качественные изменения коммуникации:

- задержка или полная остановка в развитии разговорной речи, что не сопровождается компенсаторными мимикой, жестами как альтернативной формой общения;

- относительная или полная невозможность вступить в общение или поддержать речевой контакт на соответствующем уровне с другими лицами;

- стереотипии в речи или неадекватное использование слов и фраз, контуров слов;

- отсутствие символических игр раннем возрасте, игр социального содержания.

3. Ограниченные и повторяющиеся стереотипные шаблоны в поведении, интересах, деятельности:

- обращенность к одному или нескольким стереотипным интересам, аномальным по содержанию, фиксация на неспецифических, нефункциональных поведенческих формах или ритуальных действиях, стереотипные движения в верхних конечностях или сложные движения всем телом;

- преимущественная занятость отдельными объектами или нефункциональными элементами игрового материала.

4. Неспецифические проблемы – страхи, фобии, возбуждение, нарушения сна и привычек приема пищи, приступы ярости, агрессия, самоповреждения.

5. Манифестация симптомов до трехлетнего возраста.

При диагностике аутистических расстройств (синдрома Каннера, детского психоза, атипичного детского психоза, синдрома Аспергера, синдрома Ретта., умственной отсталости с чертами аутизма и др.) должны присутствовать перечисленные общие критерии расстройств психического развития; и в то же время каждая из выделенных подрубрик имеет свои особенности.

В ДСМ-5 (2013) аутистические расстройства обозначены как расстройства аутистического спектра (РАС) - **299.00 (F84.00)**. Уточняется, что проявления заболевания сильно различаются

в зависимости от тяжести аутизма, уровня развития, и хронологического периода и поэтому используется термин *спектр*. Тяжесть состояния заключается в ухудшении и ограничении социального взаимодействия, повторяющейся картине поведения. Если в клинической картине присутствует кататония, то отдельно записывается «кататония, связанная с расстройством аутистического спектра». РАС охватывают расстройства ранее упомянутые как ранний детский аутизм, детский аутизм, аутизм Каннера, высокофункциональный аутизм, атипичный аутизм, детское дезинтегративное расстройство, и расстройство Аспергера.

Диагностическое обследование и лечение пациентов осуществляется при неуклонном соблюдении их конституционных прав на свободу и личную неприкосновенность, достоинство личности, неприкосновенность частной жизни, личную и семейную тайну, а также иных прав и свобод человека и гражданина согласно общепризнанным принципам и нормам международного права и в соответствии с Конституцией Российской Федерации, согласно ст. 23 Федерального Закона «О психиатрической помощи и гарантиях прав граждан при ее оказании».

Диагностическое обследование (психиатрическое освидетельствование) и/или лечение детей в возрасте до 15 лет может быть проведено без их согласия, но при согласии родителей или заменяющих их лиц.

Диагностическое обследование (психиатрическое освидетельствование) и/или лечение подростков 15 лет и старше без их согласия и/или согласия его родителей или заменяющих его лиц представителя в случаях, когда пациент совершает действия, дающие основания предполагать наличие у него тяжелого психического расстройства, которое обуславливает:

- его непосредственную опасность для себя или окружающих,
- его беспомощность, то есть неспособность самостоятельно удовлетворять основные жизненные потребности

Этапы диагностики, шкалы, методы обследования

Рекомендуется пройти диагностику на предмет выявления РАС, если до 12 месяцев ребенок не гулит и не лепечет и у него отсутствует указательный жест; если до 16 месяцев он не начал произносить отдельные слова, если в возрасте 2 лет он не произносит коротких фраз, или если он очевидно теряет ранее приобретенные речевые и социальные навыки, независимо от возраста. Диагностика расстройств аутистического спектра включает три этапа.

Первый этап – скрининг - быстрый сбор информации о социально-коммуникативном развитии ребенка для выделения группы специфического риска из общей популяции детей, оценки их потребности в дальнейшей углубленной диагностике и оказании необходимой коррекционной помощи (без точной их квалификации) с опорой на основные индикаторы аутистических расстройств в детстве.

В мире разработан и широко используется стандартизованный скрининговый инструментарий: Экспресс-оценка аутистических проявлений - **ADOS** (Давид Гродберг, 2011); модифицированный скрининговый тест на аутизм для детей раннего возраста **M-CHAT** [Robins,Fein & Barton,1999]; социально-коммуникативный опросник - **SCQ1** (Майкл Раттер (Michael Rutter, M.D., F.R.S.), и более подробного интервью **ADI-R** – «золотого стандарта» диагностики РАС (Lord et al.,1994); Анкета для родителей по выявлению нарушений психического (психологического) развития, риска возникновения расстройств аутистического спектра у детей раннего возраста (до 2 лет) [Симашкова Н.В., Козловская Г.В., Иванов М.В., 2015- см. Приложение]

Поскольку скрининг не используется для выставления диагноза, его могут осуществлять педиатры, невропатологи, педагоги, психологи, медицинские сестры, сами родители. Американская ассоциация педиатров рекомендует проводить скрининг в возрасте 9, 18, 24 (30) месяцев - в критические периоды онтогенеза. Проведение скрининга детей в возрасте 18 месяцев, 24 месяца жизни в РФ считаем обоснованным, т.к. в указанном критическом периоде онтогенеза отмечается особая чувствительностью к повреждающим факторам. Клинико-катамнестические исследования когорт больных показали, что при начале болезни в 16–18 месяцев жизни (пик апоптоза) она протекает наиболее тяжело с преобладанием в клинической картине регрессивных расстройств [Башина В.М., Горбачевская Н.Л., Ключник Т.П., Симашкова Н.В., 1995; Симашкова Н.В., 2006. 2013; Ch. Gillberg, 2009].

Второй этап – диагностика и дифференциальная диагностика аутизма проводится врачом-психиатром (МКБ-10, F84.0-F84.8).

Объективный анамнез собирается путем изучения медицинской документации, характеристик из дошкольных учреждений, коррекционных центров, школ а также из бесед с родственниками пациента и, по возможности, с пациентом.

С помощью расспроса собирается **субъективный анамнез** (если позволяет уровень психического развития пациента) и выявляются клинические факты, определяющие психическое состояние пациента. Расспрос должен проводиться в атмосфере доверительности и непринужденности, максимально исключая постороннее вмешательство и любые другие отвлекающие факторы. Задаваемые вопросы должны быть по возможности краткими, простыми, однозначными и понятными пациенту. Анамнестические сведения собираются, как правило, от прошлого к настоящему. В зависимости от возраста пациента и его пожеланий сбор информации производится в присутствии или отсутствии родителей. При сборе анамнеза у пациента с аутистическим расстройством следует обратить внимание на наличие суицидальных мыслей или поведения.

Клиническое (психопатологическое) исследование

Изучение психического статуса пациента происходит в процессе расспроса и сбора анамнеза, в результате наблюдения за испытуемым во время пребывания его на приеме у врача, при стационарном обследовании и лечении - в отделении, дневном полустационаре.

Во время беседы с испытуемым выявляются:

- сформированность пространственно-временных представлений – степень ориентировки в окружающей обстановке, во времени;
- уровень речевого развития, в том числе способность поддерживать речевой контакт с врачом, давать связные и последовательные анамнестические сведения, понимать сложные логико-грамматические конструкции;
- особенности развития грубой и тонкой моторики;
- сформированность мыслительных операций (анализ, синтез, установление причинно-следственных связей);
- уровень знаний об окружающем мире, степень ориентации в вопросах общежития, окружающего пациента социума;
- индивидуальное социальное поведение, коммуникация;
- особенности мотивационно-потребностной сферы;
- особенности памяти, внимания, работоспособности;
- особенности эмоциональных проявлений;
- психические расстройства, имеющиеся на момент исследования (особенно стереотипии в речи, моторике, поведении);
- когнитивные нарушения на момент обследования (познавательная активность, внимание, память, скорость протекания мыслительных процессов, интеллект и др.);
- глубина аутизма;
- выраженность задержки психического развития, инфантилизма, интеллектуального дефекта;
- сопутствующие психические и психоневрологические расстройства, имеющиеся на момент обследования;

Клиническое исследование завершается систематизацией выявленных феноменов, их психопатологической квалификацией для целостного анализа, соотнесения с принятыми критериями синдромологической и нозологической диагностики.

Физикальное исследование (соматическое и неврологическое) вначале проводится самим психиатром, затем педиатром, невропатологом.

Общий осмотр тела включает:

- выявление стигм внутриутробного дизэмбриогенеза (долихоцефалическая, брахицефалическая, скафоцефалическая и другие формы головы, короткая шея, крыловидные

складки, микрогнатия, маленькая верхняя челюсть, недоразвитие нижней челюсти, незаращение неба и другие;

- выявление следов различных повреждений (рубцов, шрамов, следов прикусов языка);
- выявление следов инъекций различной давности, если они имеются;

Исследование соматического состояния по органам и системам и наличия соматических заболеваний в анамнезе включает:

- исследование органов дыхания (осмотр, перкуссия, аускультация);
- исследование сердечно-сосудистой системы (осмотр, аускультация, измерение частоты пульса и артериального давления);
- исследование желудочно-кишечного тракта (пальпация живота, определение границ печени методом перкуссии).

При неврологическом исследовании определяются:

- расстройства функций черепно-мозговых нервов;
- рефлексы и их изменения, произвольные движения (безусловные, условные, патологические – стопные, кистевые, защитные, верхняя и нижняя пробы Барре для уточнения пареза конечностей);
- экстрапирамидные нарушения (картина гипокинеза, нарушений мышечного тонуса, наличие различных гиперкинезов, миоклонии);
- мозжечковая патология и расстройства координации движений ;
- чувствительность и ее нарушения;
- расстройства функций вегетативной нервной системы.

При наличии показаний консультации терапевта-педиатра, невропатолога, окулиста, гинеколога, патопсихолога, нейропсихолога, другие лабораторные и инструментальные исследования, токсикологические тесты.

Клиническое исследование завершается систематизацией выявленных феноменов, их психопатологической квалификацией для целостного анализа, соотнесения с принятыми критериями синдромологической и нозологической диагностики (стандарты специализированной стационарной и амбулаторной помощи для больных с РАС).

В качестве **основного инструментария** при клиническом исследовании в мире используется количественная шкала оценки выраженности детского аутизма («Childhood Autism Rating Scale» – CARS) [Schopler E. et al., 1988]. **CARS** - Рейтинговая шкала детского аутизма, стандартизированный инструмент, основанный на непосредственном наблюдении за поведением ребенка в возрасте от 2 лет в 15 функциональных областях: взаимоотношения с людьми; имитация; перцепция (зрительный контакт, реакция на слуховые раздражители, вкус, обоняние и осязание); эмоциональный ответ; тревожные реакции и страхи; моторика, координация

движений; игра (использование предметов); адаптация к изменениям; вербальная коммуникация; невербальная коммуникация; уровень активности; уровень и постоянство интеллектуальных ответов; общее впечатление. Каждый из 15 параметров оценивается по 4- балльной шкале, возможные итоговые суммарные оценки могут варьировать от 15 до 60 баллов. Итоговая оценка в диапазоне от 15 до 29 баллов соответствует отсутствию аутизма, 30-36 баллов – легкому/умеренно выраженному аутизму, 37-60 – тяжелому. В диапазоне тяжелого аутизма в ряде случаев дополнительно выделяют крайне тяжелый аутизм (42 -60 баллов).

Приведенные оценочные шкалы являются дополнением и не могут заменить клиническую оценку врача, алгоритм оказания помощи. При своевременной ранней диагностике психотических форм РАС, терапии в первые 2-3 месяца течения болезни, удается остановить течение и за счет онтогенеза компенсировать задержку в развитии пациента.

Третий этап – диагностика развития: проводится психологами и педагогами, направлена на выявление индивидуальных особенностей ребенка, характеристику его коммуникативных возможностей, познавательной деятельности, эмоционально-волевой сферы.

Большой научно-исследовательский и научно-практический интерес во всем мире вызывает комплекс методик **PEP** (Psychoeducation Profile), предложенный американскими учеными E. Schopler и R. Reichler с соавторами в 1979 году. В настоящее время используется PEP-3 [Schopler E., Lansing M.D., Reichler R.J., Marcus L.M. Psychoeducational Profile: Third Edition (PEP-3). Austin: Texas, 2004]. Данная методика создавалась и предназначена для оценки особенностей развития детей с аутистическими расстройствами. В указанной методике наряду с количественной балльной оценкой предусмотрена и качественная оценка различных сфер психической деятельности ребенка с аутистическими расстройствами или умственной отсталостью. Психологообразовательный тест применяется для динамической оценки сформированности психических функций, наличия когнитивных нарушений и выраженности патологических сенсорных знаков. Шкала PEP, разработанная специально для оценки психического возраста и развития детей с аутистическими расстройствами, умственным недоразвитием, позволяет определить степень зрелости 7 когнитивных сфер и параметров психической деятельности ребенка: подражания, восприятия, тонкой моторики, крупной моторики, зрительно-двигательной координации, когнитивных представлений, вербальной сферы. Наряду с указанной оценкой, PEP позволяет оценить выраженность аутистических расстройств по 5 аутистическим сферам: аффект, взаимоотношения, использование материала, сенсорные модели, особенности речи. Общий балл, полученный в результате выполнения 12 субшкал PEP, отражает когнитивное (познавательное, интеллектуальное) развитие и возможности социальной адаптации, коммуникации у больных с аутистическими расстройствами (Schopler E., Reichler R., Bashford A., Lansing M., Marcus L., 1988).

Экспериментально-психологическое (патопсихологическое) исследование дает информацию об индивидуально-психологических свойствах и психическом состоянии больного с РАС, которые необходимы для уточнения диагноза и подбора психотерапевтической тактики. Используются шкалы измерения интеллекта **Векслера** (оригинальный вариант WISC-IV, и его отечественные модификации для детей от 5 лет до 15 лет 11 месяцев и для дошкольников от 4 до 6,5 лет).

Для исследования когнитивных функций используют изучение памяти: 10 слов (или 5, 7 в зависимости от возраста и особенностей ребенка), парные ассоциации, методики на тактильную и стереогностическую память; для исследования внимания применяют шифровку, таблицы Шульте (в соответствующем возрасте); для исследования мышления включают малую предметную классификацию, геометрическую классификацию, пересечение классов, включение подкласса в класс, конструирование объектов, кубики Кооса и др.; для исследования восприятия (зрительного) - фигуры Липера, идентификацию формы, перцептивное моделирование, разрезные предметные картинки.

Для исследования эмоций и личности употребляют графические пробы (рисунок себя, семьи, РНЖ и др. варианты), сюжетные картинки, моделирующие житейские ситуации, распознавание мимической экспрессии основных эмоций человека (горе, радость, удовольствие, неудовольствие, испуг, гнев, печаль), распознавание эмоционально выразительных движений, поз и жестов.

Нейропсихологическое диагностическое исследование

Направлено на выявление отклонений высших психических функций с анализом сформированности т.н. регуляторных функций (программирования, регуляции и контроля). Это позволяет провести оценку когнитивной деятельности ребенка и разработать индивидуальную программу коррекции.

Инструментальные исследования

В числе параклинических методов при мультидисциплинарном подходе к изучению РАС, широко используется **электроэнцефалография (ЭЭГ)**. У больных детей как с синдромальными, так и не синдромальными (в том числе психотическими) формами РАС есть определённые паттерны ЭЭГ, закономерно изменяющиеся по мере развития болезни и коррелирующие с особенностями клинических состояний. Это позволило выделить своеобразные ЭЭГ-маркеры некоторых форм РАС, которые используются для дифференциально-диагностических уточнений. Несмотря на нозологическую неспецифичность ЭЭГ, с её помощью можно обнаруживать связь определённых изменений в

электрической активности мозга с клинической симптоматикой, устанавливать степень их патогенетической значимости для решение вопросов диагностики, прогноза, подбора терапии.

Доступный и не дорогостоящий метод ЭЭГ, введенный в стандарты оказания амбулаторной и стационарной помощи, позволяет не только обнаруживать эпилептическую активность, но и оценивать уровень зрелости и функциональной активности мозга. Иногда, особенно у детей с нарушениями психического развития, функциональные характеристики ЭЭГ могут быть более информативными, чем результаты МРТ или ПЭТ исследований, нередко не подтверждающие аномалий развития мозга.

Методы нейровизуализации: компьютерная томография, магнитно-ядерно-резонансное исследование проводятся по показаниям.

Биологические маркеры (тест-системы), наряду с клиническими и патопсихологическими данными, вносят весомый вклад в решение вопросов диагностики, подбора индивидуальной терапии, мониторинга состояния пациентов.

КЛИНИКА И ТИПОЛОГИЯ РАС

Синдром Каннера (F84.0)

Классический детский аутизм – **синдром Каннера (СК)** проявляется с рождения в форме асинхронного дезинтегративного аутистического дизонтогенеза с неполным и неравномерным созреванием высших психических функций, неспособностью к формированию общения и характеризуется наличием «триады» основных областей нарушений: недостатком социального взаимодействия (отрешенностью, отторжением, скудностью зрительного контакта, отсутствием адекватных реакций на эмоции других людей), недостатком взаимной коммуникации, а также наличием стереотипных регрессивных форм поведения.

Рецептивная и экспрессивная речь развиваются с задержкой: отсутствует жестикуляция, гуление и лепет бедные. В экспрессивной речи первые слова (в форме эхололий, повторов последних и первых слогов слов) появляются на втором - четвертом году жизни, сохраняются в последующие годы. Больные произносят их напевно, то четко, то смазано. Словарный запас пополняется медленно, после трех-пяти лет отмечаются короткие фразы-штампы, преобладает эгоцентрическая речь. Больные СК не способны к диалогу, пересказу, не используют личные местоимения. Коммуникативная сторона речи практически отсутствует.

Недостаток взаимной коммуникации проявляется в отсутствии игры-имитации, творческой игры со сверстниками.

Крупная моторика угловатая с двигательными стереотипиями, атетозоподобными движениями, ходьбой с опорой на пальцы ног, мышечной дистонией. Эмоциональная сфера не развивается или развивается с большой задержкой, отсутствует реакция оживления на попытки

родителей взять их на руки (при выраженном симбиозе с матерью), не формируется различение своих и чужих. Комплекс оживления возникает спонтанно, в рамках аутистических интересов, и проявляется общим двигательным возбуждением.

Нарушена инстинктивная деятельность в форме пищевого поведения, инверсии цикла «сон – бодрствование». Психическая деятельность обеднена, стереотипна с симптомами тождества и отсутствием подражания. У пациентов не формируется абстрактное мышление. У больных СК, при выраженном отставании в развитии высших психических функций, отмечается диссоциация, дезинтеграция внутри отдельных сфер психической деятельности.

Течение болезни, исход. Аутизм в тяжелой форме сохраняется на протяжении жизни, останавливает психическое развитие ребенка. Послабление аутистической симптоматики отмечается во втором (6-8 лет) отставленном критическом возрастном периоде (тогда возможна небольшая положительная динамика в развитии речи, мелкой моторики). Когнитивные нарушения отмечаются с периода младенчества, к пубертатному возрасту интеллект в 75 % случаев снижен (IQ < 70). Выраженность аутизма по шкале CARS – 40-45 баллов, что соответствовало тяжелому аутизму.

Отсутствие выраженных позитивных (продуктивных) симптомов, явной прогрессиентности в течение болезни служит основанием для диагностики эволютивно-процессуального синдрома Каннера в круге «первазивных расстройств развития».

Распространенность синдрома Каннера 2 : 10 000 детского населения.

Инфантильный психоз (F84.02)

При детском инфантильном психозе (ИП) манифестные приступы с ведущей кататонической симптоматикой возникают в первые 3 года жизни ребенка, на фоне диссоциированного дизонтогенеза или нормального развития. Кататонические расстройства (КР), коморбидные с РАС (DSM-V, 2013), занимают ведущее место в приступе, носят у большей части больных генерализованный гиперкинетический характер (бег по кругу, вдоль стены, из угла в угол, подпрыгивания, раскачивания, карабканье наверх, атетоз, потряхивания кистями, ходьба с опорой на пальцы ног, изменчивый мышечный тонус). У них выражены вегетативные реакции, потливость. Моторное возбуждение сопровождается негативизмом. Дети не нуждаются в общении с окружающими, родными и близкими, часто «сохраняют собственную территорию», при вмешательстве - возникают тревога, агрессия, плач, отторжение коммуникации. Речь смазанная, эгоцентрическая, бессвязная, с персеверациями, эхоталией. Выраженность аутизма в манифестном приступе в среднем по шкале CARS составляет 37,2 балла (нижняя граница тяжелого аутизма). Сочетание кататонических нарушений с аутизмом при ИП приостанавливает физиологическое (онтогенетическое) развитие ребенка на протяжении приступа, способствует

формированию задержки психического развития. Продолжительность манифестных приступов 2-3 года.

В ремиссии дети не могут усидеть на месте, бегают, прыгают, крутятся на стуле во время занятий. Обращают на себя внимание моторная неуклюжесть (нарушение соразмерности движений, расстройства ритма и темпа в сложных движениях, организации движений в пространстве). Избыточная однообразная двигательная активность у пациентов сочетается с нарушениями внимания: легкой отвлекаемостью или чрезмерной сосредоточенностью, «застреваемостью» внимания. На данном этапе течения болезни больным в трети случаев ошибочно ставят диагноз: «Синдром дефицита внимания и гиперактивности» (СДВГ, DSM-5).

Больным свойственны также стереотипные влечения (удерживание стула, мочеиспускания, особенности пищевого поведения с фиксацией на определенных видах пищи). В ходе проведенной реабилитации у больных к 7-9 годам гиперкинетический синдром (с преобладанием гиперактивности и импульсивности) купируется, преодолевается задержка психического развития. Только при эмоциональном напряжении возникает мимолетный «комплекс оживления» с повторяющимися стереотипными движениями, который удается прервать замечанием, переключить пациента на другие виды движений. У больных сохраняются проблемы в самостоятельной организации и планировании времяпрепровождения. При отсутствии помощи со стороны, нарушено социальное взаимодействие. Пациенты испытывают трудности коммуникации, в построении полноценного диалога. У части больных сохраняется снижение интереса к социальным взаимосвязям, попытки завести друзей выглядят странными и обычно заканчиваются неудачей. В пубертатном возрасте больные тяготятся отсутствием товарищей.

При манифестации инфантильного психоза полиморфными приступами кататонические расстройства кратковременные и отмечаются только на высоте манифестного приступа.

Течение заболевания, исход. Сформировавшаяся в период манифестного приступа диссоциированная задержка психического развития в большинстве наблюдений смягчается, и преодолевается на фоне реабилитации. IQ у всех больных > 70. Аутизм утрачивает позитивную составляющую и уменьшался в среднем до 33 баллов (легкий/умеренный по шкале CARS). При высокофункциональном аутизме он не определялся с помощью шкалы CARS. У больных развивается эмоциональная сфера, преодолевается задержка в развитии, сохраняется легкий когнитивный дизонтогенез. Возрастной фактор и фактор развития (положительные тенденции онтогенеза), реабилитация способствуют благоприятному исходу в 84% случаев («практическое выздоровление» – в 6%; «высокофункциональный аутизм» – в 50%, регрессиентное течение – в 28%). Нозология – детский аутизм, инфантильный психоз.

Распространенность ИП достигает 30–40 на 10 000 детского населения.

Атипичный аутизм (F84.1)

В МКБ-10 [1994] впервые сформулировано понятие «атипичного» аутизма, которому в последние 10-15 лет придается большое значение. К атипичному аутизму в детском возрасте относится большинство наиболее тяжелых форм аутизма при разных нозологиях, в структуре которых аутизм нередко выступает как психотическая составляющая (Башина В.М., Симашкова Н.В., Якупова Л.П., 2006; Симашкова Н.В., 2006; 2013; Gillberg C., Hellgren L., 2004 и др.).

В прилагающихся к МКБ-10 [1994] исследовательских диагностических критериях сказано, что «аутизм может быть атипичным по возрасту начала (F84.10) и по феноменологии (F84.11). В атипичный аутизм (АА) включены психотические (атипичный детский психоз) и непсихотические (умеренная умственная отсталость с аутистическими чертами) варианты.

1. АДП при начале заболевания в «атипичном возрасте» - после 3 лет. Клиническая картина близка к описанному ранее детскому инфантильному аутизму.
2. АДП с атипичной симптоматикой - с началом в первые 5 лет жизни, отсутствием полной клинической картины детского аутизма, сходством клинической картины психозов при разных нозологиях (шизофрении, УМО, синдроме Ретта и др.).
3. Синдромальные непсихотические формы АА, коморбидные с УМО, хромосомного генеза при синдроме Мартина-Белл, синдроме Дауна, Вильямса, Ангельмана, Сотоса и ряде других; обменного происхождения (при фенилкетонии, туберозном склерозе и других).

При атипичном детском психозе эндогенном (F84.11) манифестные регрессивно-кататонические приступы возникают на фоне аутистического дизонтогенеза или нормального развития на 2-5-м году жизни. Начинаются с углубления аутистической отрешенности вплоть до «крайне тяжелого» аутизма (52,8 баллов по шкале CARS). Ведущим является регресс высших психических функций: речи, моторики (с частичной утратой ходьбы), навыков опрятности, пищевым поведением (вплоть до поедания несъедобного), регрессом игры. Кататонические нарушения возникают вслед за негативными (аутистическими и регрессивными). Находясь большую часть дня в движении, часть больных ложатся на короткое время на пол, кресла, «замирают», затем вновь продолжают движения. В кистях рук отмечаются однообразные движения древнего архаического рубро-спинального и стриопалидарного уровня: «моющего», складывающего, потирающего типа, битье по подбородку, взмахи руками как крыльями. Калейдоскоп их столь велик, что поведенческие фенотипы часто меняются и неотличимы при разных нозологиях. Регресс, кататония, тяжелый аутизм останавливают психическое развитие ребенка. Длительность приступов АДП - 4,5-5 лет.

Течение болезни и исход. Течение болезни в 80% прогрессирующее, злокачественное. Ремиссии при АДП эндогенном низкого качества, с сохранением тяжелого аутизма (42,2 балла),

когнитивного дефицита. Кататонические двигательные стереотипии проходят сквозным симптомом на протяжении болезни в форме подкорковых протопатических двигательных стереотипий. Абилитация малорезультативна. Статистически достоверно улучшается крупная моторика (навык ходьбы). Собственная речь не формируется, у трети больных развивается эхо-речь. Мышление остается конкретным, абстрактные формы познания не доступны, эмоциональная сфера не развивается. Бред и галлюцинации у больных не появляются в детстве, а олигофреноподобный дефект сложно отличить от псевдоорганического, спустя 3-4 года от начала течения болезни. В 30% случаев больные АДП обучаются по коррекционной программе VIII вида, остальные - адаптированы к пребыванию в семье или помещены в интернаты социальной защиты. Атипичный детский психоз по критериям МКБ-10 шифруют в рубрике «общих нарушений психологического развития» со снижением интеллекта (F84.11). Отрицательная динамика в течение болезни, нарастание когнитивного дефицита позволяют допустить постановку диагноза злокачественной детской шизофрении (F20.8xx3) - культуральный аспект РФ (МКБ-10,1999). В США детскую шизофрению крайне редко ставят до 14 летнего возраста, в Европе - ранее 9 лет. В МКБ-10 (1994) детская форма шизофрении не выделена, дифференциальный диагноз детской шизофрении с атипичным детским психозом по-прежнему актуален во всем мире. Диагноз ДШ следует ставить уже на этапе манифестного регрессивно-кататонического психоза не опасаясь «стигмы в психиатрии».

Психотические синдромальные формы атипичного аутизма со снижением интеллекта (F84.11, F70) имеют фенотипически универсальную клиническую картину и в кататонорегрессивных приступах не отличаются от АДП эндогенного (проходят сходные этапы в развитии: аутистический – регрессивный - кататонический). Различаются они фенотипически набором двигательных стереотипий: подкорковых кататонических - у больных с синдромом Дауна, архаических кататонических ствольных - у больных АДП при синдроме Ретта и Мартина-Белл. Объединяет их нарастание астении с этапа «регресса», сохранение характерных стереотипий в течение жизни.

Синдромальные непсихотические формы АА, коморбидные с УМО или «умственная отсталость с чертами аутизма» прослеживается при выделенных генетических синдромах (Мартина-Белл, Дауна, Вильямса, Ангельмана, Сотоса и др.) и болезнях обменного происхождения (фенилкетонии, туберозном склерозе и др.), при которых аутизм коморбиден с УМО (F84.11, F70) .

Данных о распространенности атипичного аутизма в целом в медицинской литературе нет.

Синдром Ретта (F84.2)

Верифицированное дегенеративное моногенное заболевание, обусловленное мутацией в гене-регуляторе MeCP2, который находится на длинном плече хромосомы X (Xq28) и ответственен за 60-90% случаев СР. Классический СР начинается на 1-2 году жизни с пиком манифестации в 16-18 месяцев и проходит в своем развитии ряд стадий:

В I «аутистической» (продолжительностью 3-10 месяцев) появляется отрешенность, нарушается познавательная активность, останавливается психическое развитие.

Во II стадии – «быстрого регресса» (от нескольких недель до нескольких месяцев) на фоне усиления аутистической отрешенности в кистях рук возникают движения древнего, архаического уровня - «моющего» типа, потирающего вида; наблюдается регресс в деятельности всех функциональных систем; замедление роста головы.

III стадия «псевдостационарная» (до 10 лет и более). Аутистическая отрешенность ослабевает, частично восстанавливаются коммуникация, понимание речи, произношение отдельных слов. Сохраняются регрессивные кататонические стереотипии. Любая деятельность носит кратковременный характер, больные легко истощаются. В 1/3 случаев возникают эпилептические приступы.

IV стадия – «тотальной деменции» характеризуется преимущественно неврологическими расстройствами (спинальная атрофия, спастическая ригидность), полной утратой ходьбы.

Течение болезни, исход: неблагоприятное в 100% случаев, нарастает когнитивный дефицит. Смерть наступает в разные сроки (чаще через 12-25 лет после начала заболевания).

Распространенность СР: 1 на 15 000 детей в возрасте от 6 до 17 лет (орфанное заболевание).

Другие дезинтегративные расстройства детского возраста, синдром Геллера (F84.3)

Деменция Геллера представляют собой утрату или прогрессирующее ухудшение речи, интеллектуальных, социальных и коммуникативных способностей в детстве. Проявляется в возрасте 2-4 лет. Для детей характерны повышенная раздражительность, уход в себя. Их речь становится непонятной, отмечаются нарушения памяти и восприятия, тревожные настроения или агрессивность. Больные не ориентируются в социальных ситуациях, часто утрачивают приобретенные ранее навыки опрятности; у них наблюдаются стереотипные движения. В результате регресса в поведении и нарушении коммуникативной функции возникает предположение о детском аутизме. Постепенно развивается полная клиническая картина деменции.

Несмотря на выраженную деменцию, черты лица у пациентов не становятся грубыми. В целом расстройство носит прогрессивный характер.

Распространенность синдрома Геллера: 0,1: 10 000 детского населения (орфанное заболевание).

Гиперактивное расстройство, сочетающееся с умственной отсталостью и стереотипными движениями (F84.4) встречаются также крайне редко (менее 1: 10 000 детского населения), относится к орфанным заболеваниям.

Синдром Аспергера (F84.5)

Эволютивно-конституциональный синдром Аспергера формируется с рождения, но диагностируется у больных обычно в ситуациях интеграции в социум (посещение детского сада, школы).

Пациенты имеют отклонения в двухсторонних социальных коммуникациях, в невербальном поведении (жесты, мимика, манеры, зрительный контакт), не способны к эмоциональному сопереживанию. У них наблюдается раннее речевое развитие, богатый речевой запас, хорошее логическое и абстрактное мышление. Больным с СА свойственны оригинальные идеи. Коммуникативная сторона речи страдает, они говорят тогда, когда хотят, не слушают собеседника, нередко ведут беседу с самим собой, для них типичны своеобразные отклонения интонационного оформления речи, необычные речевые обороты.

Больные с СА стремятся, но не умеют устанавливать контакты со сверстниками и людьми более старшего возраста, не соблюдают дистанции, не понимают юмора, реагируют агрессией на насмешки, не способны к эмоциональному сопереживанию.

Выраженные нарушения внимания, моторная неуклюжесть, дисгармония в развитии, плохая ориентировка в людях, в социуме, бесцеремонность в реализации своих желаний приводят к тому, что они легко становятся объектом насмешек, вынуждены менять школу, несмотря на хороший интеллект. Мономанический стереотипный интерес к специфическим областям знаний, односторонние узко специфические интересы при направленном обучении могут лечь в основу будущей специальности, способствуют социализации.

Течение болезни, исход. К 16–17 годам аутизм смягчается, в 60% формируется шизоидная личность с сензитивными чертами характера. Больные успешны в выбранной по интересам специальности; к 30–40 годам создают семью.

У 40% больных СА возможно утяжеление состояния в кризовые периоды развития с присоединением фазно-аффективных, обсессивных расстройств, маскированных психопатоподобными проявлениями, которые купируются при своевременной и эффективной фармакотерапии, реабилитации без дальнейшего углубления личностного своеобразия.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Дифференциальный диагноз расстройств аутистического спектра следует проводить прежде всего внутри группы РАС, а затем дифференцировать с другими нозологиями, используя при этом возможности современного клинико-биологического подхода. Классический эволютивно-процессуальный детский аутизм - синдром Каннера следует дифференцировать с эволютивно-конституциональным синдромом Аспергера. Похожие по типу дизонтогенеза (носящего в обоих наблюдениях дезинтегративный, диссоциированный характер), они отличаются прежде всего по времени верификации начала заболевания, в сферах речевого и интеллектуального развития, а также в особенностях двигательной сферы (см. табл. 1).

Таблица № 1. Клиническая дифференциация эволютивного аутизма

	Синдром Аспергера	Синдром Каннера
Аутизм	Легкий/средний; с годами смягчается, сохраняется социальная неуклюжесть	Аутизм в тяжелой форме сохраняется на протяжении жизни, изменяет психическое развитие
Речь	Раннее развитие грамматически и стилистически правильной речи	Больные поздно начинают говорить, речь не выполняет коммуникативной функции (эхолалии) и в 50% плохо развита
Моторика	Моторная неуклюжесть	Крупная моторика угловатая с двигательными стереотипиями, атетозоподобными движениями, ходьбой с опорой на пальцы ног, мышечной дистонией
Интеллект	Высокий или выше среднего. Больные обучаются по общеобразовательной программе, получают высшее образование. После 35-40 лет создают семью.	Когнитивные нарушения с рождения. К пубертатному возрасту интеллект диссоциированно снижен (IQ<70). Обучаются по коррекционной Программе VIII вида.

С параклинических позиций эти два вида непсихотического аутизма также различаются. У больных СА основным нейрофизиологическим маркером является доминирование альфа-ритма более высокой частоты, чем в норме. На ЭЭГ у больных СК отмечается задержка в формировании альфа-ритма, что отчетливо прослеживается в младшем возрасте. По мере взросления у больных СК параметры ЭЭГ нормализуются.

Патопсихологические показатели при синдроме Аспергера носят диссоциативный характер в рамках невыраженного когнитивного дизонтогенеза; при синдроме Каннера имеет место отчетливый когнитивный дефицит.

Психотические формы аутизма (инфантильный психоз и атипичный детский психоз эндогенный) необходимо также дифференцировать. Возможность разделения этих двух видов психозов находит отчетливое подтверждение в существенных различиях клинических параметров. Сходные по дезинтегративному диссоциированному дизонтогенезу и наличию кататонических нарушений в приступах, они различаются не столько по времени манифестации болезни [Башина В.М., 1999; 2009], сколько по присутствию или отсутствию регресса в приступах, стереотипий в ремиссии, продолжительности манифестных приступов, исходам [Симашкова Н.В., 2011; Garralda M.E., Raynaud J.P., 2012]. Кататонический синдром при ИП занимает основное место в структуре приступа, заменяется нажитым гиперкинетическим синдромом – в ремиссии. Кататонические нарушения при АДП проходят сквозным синдромом в приступе, ремиссии, на протяжении жизни в форме протопатических двигательных стереотипий. Для ИП характерна положительная динамика течения болезни, благоприятный исход – в 84% [«практическое выздоровление» – в 6%; «высокофункциональный аутизм» (не путать с синдромом Аспергера) – в 50%; регрессионное течение – в 28%]. Для АДП эндогенного характерно прогрессивное течение болезни с ранним формированием когнитивного дефицита в 80% случаев (табл.2).

Значительно различаются при этих заболеваниях и функциональные характеристики ЦНС, оцениваемые по нейрофизиологическим параметрам. Наблюдается корреляция тяжести клинической картины и степени нарушения ЭЭГ. В клинической ЭЭГ отрицательным воздействием на биоэлектрическую активность мозга считается уменьшение мощности альфа-ритма и увеличение мощности медленных ритмов тета-дельта диапазонов. Тета-ритм является «визитной карточкой» для тяжелых заболеваний с распадом высших психических функций и для больных детей со значительной задержкой развития. При АДП эндогенном наблюдается корреляция между количественной мерой тета-ритма и клиническим проявлением регресса – при улучшении состояния его выраженность уменьшается. У больных данной группы тета-ритм, как правило, сохраняется длительное время (совпадает с присутствием двигательных

стереотипий в клинической картине болезни), является подтверждением неблагоприятного прогноза.

Таблица 2. Клиническая дифференциация психотических форм РАС

	Инфантильный психоз	Атипичный детский психоз
Дизонтогенез	Диссоциированный дизонтогенез	Аутистический дезинтегративный дизонтогенез
Кататонический синдром	Кататонический синдром сменяется нажитым гиперкинетическим в ремиссии и в последующем купируется	Кататонические нарушения при АДП в манифестных приступах сочетаются с регрессивными и сохраняются на протяжении жизни в форме двигательных стереотипий
Течение	Положительная динамика в течении болезни	Прогрессирующее течение с ранним формированием когнитивного дефицита, схизиса, ангедонии, алекситимии в 80%
Исход	Благоприятный: в 6% - «практическое выздоровление», в 50% - «высокофункциональный аутизм», в 44% - регрессирующее течение со смягчением аутизма	Неблагоприятный в 80%: сохраняется тяжелый аутизм, олигофреноподобный дефект

Для более легкой психотической форме РАС – ИП с кататоническими расстройствами характерно отсутствие тета-ритма и присутствие регулярного альфа-ритма в приступе, что прогностически благоприятно. В качестве дополнительного маркера этого заболевания может выступать выраженный сенсомоторный ритм, который появляется в период ремиссии, когда кататонические расстройства замещаются нажитым гиперкинетическим синдромом.

По данным патопсихологических исследований, АДП и ИП имеют разные исходы когнитивных нарушений: сохранение стабильного когнитивного дефицита при АДП и частичную нивелировку когнитивного дизонтогенеза на фоне абилитации при ИП.

Атипичный детский психоз эндогенного генеза следует дифференцировать с АДП синдромальным. По поведенческому фенотипу на высоте регрессивно-кататонического приступа больных с АДП эндогенным сложно отличить от больных с синдромальными психотическими формами АДП (при синдромах Мартина– Белл, Дауна, Ретта и т.д.). Указанные психозы имеют фенотипически сходную клиническую картину при разных нозологиях: общую последовательность смены этапов в приступах (аутистический – регрессивный – кататонический), неблагоприятный исход. Для уточнения синдромальной патологии больные в регрессивно-

кататоническом психозе нуждаются в проведении молекулярно-генетических исследований. У больных с синдромальными формами РАС выделены определенные паттерны ЭЭГ с доминированием ритмической тета-активности на тех или иных этапах болезни (Горбачевская Н.Л., 1999, 2011; Якупова Л.П., 2005). Как указывалось выше, такой же паттерн был зарегистрирован при ЭЭГ-исследованиях АДП эндогенного в стадии регресса (Якупова Л.П., Симашкова Н.В., Башина В.М., 2006). Уменьшение регрессивных проявлений на фоне терапии сопровождалось частичной редукцией тета-ритма и восстановлением альфа-ритма. Это отличает АДП эндогенный от тяжелых синдромальных форм АДП, при которых альфа-ритм практически не регистрировался.

Атипичный аутизм (АА) или «умственную отсталость с чертами аутизма» при выделенных генетических синдромах (Мартина-Белл, Дауна, Вильямса, Ангельмана, Сотоса и др.), болезнях обменного происхождения (фенилкетонурии, туберозном склерозе и др.) следует дифференцировать с синдромом Каннера, при котором на протяжении жизни сохраняется тяжелый аутизм, нарастает когнитивный дефицит. Двигательные стереотипии при синдромальных формах АА фенотипически различаются. При непсихотических формах УМО с аутистическими чертами у больных детей и подростков в меньшей степени нарушено или совсем не нарушено эмоциональное отношение к окружающему миру. У больных с синдромальными формами АА в 20-30% случаев отмечается эпилептиформная активность [Gillberg С., 2009].

Дифференциальный диагноз РАС с другими нозологиями требует тщательного изучения анамнеза, выделения ведущего синдрома, катамнестического наблюдения с целью уточнения характера течения заболевания. РАС следует дифференцировать прежде всего с рано начавшейся **детской шизофренией (ДШ)**, при которой также отмечается диссоциированное дезинтегративное психическое развитие, нарушения социализации, стереотипии. Детская форма шизофрении (ДШ) в МКБ-10 (1994) не упоминается. В США детскую шизофрению крайне редко ставят до 14 летнего возраста, в странах Европы - ранее 9 лет. В процессе адаптации МКБ-10 в РФ (1999) был введен специальный раздел – «шизофрения (детский тип)» - F20.8xx3. В него вошли тяжелые формы шизофрении (кататоническая, гебефренная, параноидная) с прогрессирующим, злокачественным течением болезни.

Типичная симптоматика РАС отличается от ДШ, но пересекается с ней. Генетические исследования показали повышенную частоту встречаемости шизофрении и других психотических расстройств у родителей, дети которых больны РАС. Остается спорным, является «ранняя детская кататония», описанная Леонгардом [1986], первым проявлением шизофрении или одной из форм атипичного аутизма. В DSM-V(2013) выделена кататония, коморбидная с психическими расстройствами: шизофренией, РАС, биполярными, депрессивными расстройствами и др.

К тому же, в последнее время в России и ряде европейских стран среди расстройств аутистического спектра выделен атипичный детский психоз эндогенный (Башина В.М., 2009; Симашкова Н.В. с соавт., 2006, 2013; Garralda M.E., Raynaud J.P., 2012; Meyer-Lindenberg A., 2011), занимающий в спектре аутистических расстройств 8-12%. К нему отнесены регрессивные формы аутизма с коморбидной кататонической симптоматикой и с ранним формированием олигофреноподобного дефекта. Разграничить указанные формы атипичного аутизма и детской шизофрении сложно. Выделенные в последние годы биологические маркеры, наряду с клиническими и патопсихологическими, могут внести весомый вклад в решение вопросов диагностики, дифференциации подбора индивидуальной терапии, мониторинга состояния пациентов.

РАС следует дифференцировать с **дефектами органов чувств (зрения и слуха) и умственной отсталостью (УМО)**. У последних на первом месте следует отметить равномерное тотальное недоразвитие. При УМО с аутистическими чертами у детей и подростков в меньшей степени нарушено или не нарушено совсем эмоциональное отношение к одушевленным или неодушевленным предметам окружающего мира. Двигательные нарушения в форме стереотипий имеют свои особенности и отличаются от двигательных стереотипий при детском аутизме.

РАС нужно различать с **депривационным синдромом**, расстройствами привязанности в результате тяжелой педагогической запущенности. У этих детей тоже может нарушаться способность к контакту, но чаще в форме депрессивной симптоматики. Иногда отсутствует дистанция в поведении, но нет типичной триады РАС.

Обсуждая наличие коморбидности РАС с органическими заболеваниями головного мозга (эпилепсией, резидуальными проявлениями раннего органического поражения центральной нервной системы перинатального генеза, энцефалопатией, травмами мозга и т.д.), следует остановиться на приобретающей в последние годы популярность среди специалистов-неврологов концепции о патогенезе аутизма вследствие бессудорожной эпилептической энцефалопатии. При этой форме эпилепсии отмечаются когнитивные, аутистические и другие расстройства психического развития (Зенков и др., 2004; Зенков, 2007; 2008; Мухин и др., 2011; Tuchman & Rapin, 1997; Chez & Buchanon, 1997; Kim et al., 2006; Verney, 2000). В ЭЭГ таких больных обнаруживается выраженная эпилептиформная активность (электрический эпилептиформный статус) преимущественно в период медленноволновой стадии сна, однако клинической картины приступов не наблюдается. Считается, что выявленная в этих случаях эпилептиформная активность связана с врожденными нарушениями процессов созревания мозга (Doose, 1989, 2003; Мухин и др., 2011). Утверждается, что именно после появления эпилептиформности в определённый период онтогенеза наступает значительный регресс в когнитивной и

психической сферах, который называют аутистическим эпилептиформным регрессом (Canitano, 2006; Characteristics of developmental regression in autistic children, 2010). В пользу данной теории приводятся факты, подтверждающие, что терапия бессудорожных энцефалопатий противосудорожными препаратами приводит к заметному улучшению состояния больных, и это решает вопрос каузального лечения РАС (Зенков и др., 2004; Зенков, 2007; Мухин и др., 2011; Lewine et al., 1999). Однако нельзя считать убедительно доказанной для всех форм РАС причинно-следственную связь событий, предложенную в вышеуказанной концепции. Например, при синдроме Ретта аутистические нарушения появляются намного раньше, чем эпилептическая активность.

Обсуждая вопрос о том, есть ли связь между эпилепсией и аутизмом, A.Berg и Plioplys (2012) подчеркивают, что такая связь наблюдается при когнитивных нарушениях, когда они существенно выражены у детей с эпилепсией или аутизмом. В тех случаях, когда интеллектуальные нарушения отсутствуют, доказательств риска развития аутизма у детей с эпилепсией мало. К этому можно добавить, что и при тяжелых формах УМО (например, при синдроме Ретта) выраженность аутизма больше у тех больных, у которых меньше неврологических нарушений (в том числе и эпи-активности). Коморбидна ли эпилепсия аутизму, вызвана ли аутизмом или сама эпилепсия приводит к развитию РАС – ответить однозначно на данные вопросы на современном этапе развития науки сложно, и поэтому вопрос о взаимоотношении разных форм расстройств аутистического спектра и эпилепсии до настоящего времени нельзя считать решенным.

АБИЛИТАЦИЯ

Следует придерживаться единого профилактически-терапевтического подхода в терапии больных с РАС, целью которого является общее развитие детей, подростков и взрослых, страдающих аутизмом. Комплексное использование медикаментозных и немедикаментозных методов лечения (дефектологическая, психологическая, педагогическая, нейропсихологическая коррекция, психотерапевтическая социальная работа с пациентом и его семьей) является одним из основополагающих принципов курации аутистических расстройств у детей. Абилитационные усилия направлены на купирование позитивных симптомов болезни, уменьшение когнитивных нарушений, смягчение тяжести аутизма, социальное взаимодействие, стимуляцию развития функциональных систем, создание предпосылок к возможности обучения. В зависимости от ведущей причины усиления поведенческих расстройств, структура терапевтических мероприятий смещается в сторону либо преимущественно медикаментозной терапии, либо усиления коррекционно-педагогической и психотерапевтической составляющих комплексного лечения.

Основные направления лечения:

- воздействие на патогенетические механизмы развития заболевания;
- активация биологических и психологических возможностей больного;
- воздействие на коморбидные психические и соматоневрологические расстройства.

Принципы терапии:

- персонализированный подход с учетом установленной или предполагаемой этиологии, всех звеньев патогенеза, клинических составляющих заболевания, наличия дополнительных по отношению к аутизму коморбидных расстройств;
- комплексное использование медикаментозных и немедикаментозных методов лечения;
- «мультиmodalность» с участием в команде специалистов: врачей-психиатров, педиатров, неврологов, психологов, логопедов-дефектологов, педагогов, социальных работников.

Алгоритм выбора режима лечения (стационарный, амбулаторный)

Специализированная **стационарная помощь** оказывается при выраженности и остроте психопатологических расстройств, грубом нарушении поведения, опасности для себя или окружающих, при отсутствии навыков самообслуживания и опрятности в отделениях детской психиатрии, где созданы условия для совместного пребывания матери и ребенка, а также в дневном стационаре. Основным принципом лечения является биосоциальный комплексный подход, включающий медикаментозную, дефектологическую и психотерапевтическую помощь.

Амбулаторный этап помощи (при сохранении относительно упорядоченного поведения и отсутствии опасных тенденций для самого больного и окружающих) следует за стационарным, или является самостоятельным и включает диагностическую, медикаментозную и более расширенную педагогическую коррекцию. Она проводится командой специалистов с использованием адаптированных разноуровневых программ восстановительного типа.

Абилитационные усилия, начатые в первичном и стационарном звене здравоохранения, должны быть продолжены в санаториях психоневрологического профиля. Одним из основных направлений реорганизации психиатрической службы в России является перенос акцента оказания помощи из стационарных во внебольничные условия, в условия естественного социального окружения с возможно большим ее приближением к месту проживания пациента. Предпочтительными для больных с РАС являются амбулаторные формы помощи на основе мультидисциплинарного и межведомственного подхода.

Повторный прием врача-психиатра проводится для окончательной верификации типа расстройства аутистического спектра, определения динамики психического состояния, контроля

эффективности лечебных мероприятий. Обращают внимание на характер сохранившихся или впервые появившихся жалоб и изменение психического состояния больного после проведенной терапии, отношение пациента к ней, соблюдение предписанного режима лечения, наличие побочных эффектов, определяется тип диспансерного наблюдения.

ПСИХОФАРМАКОТЕРАПИЯ

В связи с совершенствованием психиатрической помощи, расширением спектра показаний при назначении психотропных средств, появлением новых лекарственных форм, особенностями лекарственного патоморфоза, влиянием возрастного фактора на результаты терапии особую актуальность приобретают вопросы фармакотерапии РАС (Башина В.М., Симашкова Н.В., 1999; Симашкова Н.В., 2006, 2011; 2012; Gillberg Ch. 2004; Ремшмидт Х. 2003; А. Meyer-Lindenberg, 2011 и др.). Раннее начало медикаментозной терапии имеет значение, как прогностический благоприятный фактор. Это обусловлено закономерностями развития головного мозга, положительными тенденциями онтогенеза при остановке активного течения болезни.

В каждом случае перед назначением медикаментозной терапии требуется проведение детальной диагностики и тщательного выбора между желательным эффектом и нежелательными побочными действиями. Выбор препарата проводится с учетом психопатологической структуры расстройства, наличия или отсутствия сопутствующих психологических, неврологических и соматических нарушений.

При разных видах РАС медикаментозная терапия кардинально отличается. Кроме того, медикаментозная терапия незаменима при действии внешних и внутренних неблагоприятных факторов (изменения в окружающей среде, микросоциальном окружении, критические периоды развития). Медикаментозная коррекция обязательно сочетается с развивающим обучением, принципы которого будут изложены далее. Существует корреляция между возрастом начала лечебно-коррекционных воздействий и **клинико-социальным прогнозом** для больных с аутизмом. Для предотвращения формирования тяжелых личностных и олигофреноподобных дефектов, необходимы ранние и адекватные **профилактические мероприятия**.

Лечение проводится с учетом психопатологической структуры обострения болезни, которая определяет выбор психотропных средств, а также с учётом особенностей терапевтической или спонтанной трансформации синдрома в процессе лечения, с чем может быть связана замена или присоединение других методов лечения. Выбор конкретного препарата осуществляют с учетом спектра психотропной активности антипсихотика и характера возникающих побочных эффектов, а также противопоказаний к применению и возможных лекарственных взаимодействий. Режим дозирования, средние и максимально допустимые суточные дозы и возможный путь введения конкретного нейролептика определяется характером и

выраженностью имеющейся психопатологической симптоматики, соматическим состоянием и возрастом больного. Следует избегать полипрогмазии. Эффективность проводимой терапии оценивается на основании положительной динамики клинических проявлений. Основными показателями являются быстрота развития и стойкость эффекта, а также безопасность терапии.

В случае развития острого психоза с преобладанием неспецифических аутистических проявлений (фобии, тревога, психомоторное возбуждение, агрессивность следует прибегать к назначению нейролептиков с седативным компонентом действия (хлорпромазин, левомепромазин, хлорпротиксен, алимемазин, перициазин и др.), в том числе парентерально (убедительность доказательств В).

Дезингибирующие антипсихотики (сульпирид) назначают с учетом растормаживающего, активирующего действия (убедительность доказательств В).

Для улучшения когнитивных функций рекомендуется использовать как типичные (трифлюоперазин, перфеназин- убедительность доказательств В), так и атипичные нейролептики (рисперидон, клозапин, палиперидон) - убедительность доказательств В.

Полиморфизм психопатологических расстройств, наличие симптоматики более глубоких регистров требует назначения нейролептиков с мощным общим антипсихотическим (инцизивным) действием (галоперидол, клозапин, рисперидон).

Фармакокинетика

Есть точные данные о механизмах действия препаратов. Важной задачей специалистов-медиков, занимающихся аутистическими расстройствами (главным образом детско-подростковых психиатров), является распространение этих знаний как среди врачей, так и среди других специалистов смежного профиля, а также среди родителей. Стойкое предубеждение против медикаментозного лечения не способствует улучшению состояния пациентов, страдающих аутизмом.

Антипсихотическое действие нейролептиков связывают преимущественно с блокадой D₂-дофаминовых рецепторов и изменением дофаминергической нейротрансмиссии, что в свою очередь может вызвать экстрапирамидные расстройства и гиперпролактинемия. Развитие тех или иных клинических эффектов блокады D₂ рецепторов зависит от воздействия на различные дофаминергические пути в ЦНС. Угнетение нейротрансмиссии в мезолимбической системе ответственно за развитие собственно антипсихотического эффекта, в нигростриальной области – за экстрапирамидные побочные эффекты (нейролептический псевдопаркинсонизм), а в тубероинфундибулярной зоне – за нейроэндокринные нарушения, в том числе гиперпролактинемия. В мезокортикальных структурах у больных аутизмом наблюдается снижение дофаминергической активности. Антипсихотические препараты не одинаково

связываются с D₂ рецепторами в разных структурах мозга. Одни вещества обладают сильным сродством и блокируют рецепторы на длительное время, другие, напротив, быстро высвобождаются из мест связывания. Если это происходит на уровне нигростриальной области и блокада D₂ рецепторов не превышает 70%, то экстрапирамидные побочные эффекты (паркинсонизм, дистония, акатизия) либо не развиваются, либо выражены незначительно. Антипсихотики, обладающие антихолинергической активностью, реже вызывают экстрапирамидную симптоматику, поскольку холинергическая и дофаминергическая системы находятся в реципрокных отношениях, и блокада мускариновых рецепторов I типа приводит к активизации дофаминергической передачи. На том же механизме действия основана способность центральных антихолинергических препаратов (тригексифенидил, бипериден) корректировать нейролептические экстрапирамидные нарушения. Некоторые препараты в зависимости от применяемой дозы способны блокировать пресинаптические D_{2/3} рецепторы и парадоксально облегчать дофаминергическую нейротрансмиссию, в том числе на корковом уровне (сульпирид). В клинике это может проявляться в виде дезингибирующего или активирующего эффекта.

Атипичные антипсихотики (нейролептики 2 типа) могут также блокировать 5-HT₂ серотониновые рецепторы, с чем связывают их способность уменьшать выраженность негативной симптоматики и когнитивных нарушений у больных с аутистическими расстройствами, поскольку серотониновые рецепторы 2 типа расположены преимущественно в коре головного мозга (особенно во фронтальных областях) и их блокада приводит к опосредованной стимуляции дофаминергической передачи. Назначение атипичных нейролептиков при лечении РАС в детском возрасте требует одновременного введения центральных антихолинергических препаратов (тригексифенидил, бипериден).

В настоящее время имеются существенные возрастные ограничения при назначении нейролептиков. Учитывая постоянную работу различных структур по внедрению современных препаратов в детскую психиатрическую практику возрастные ограничения на успешно применяемые лекарства у взрослых постепенно снимаются. При выборе препарата следует также руководствоваться современным состоянием психиатрии и рекомендациями фирм производителей в соответствии с законами РФ.

Для лечения психотических форм РАС применяются нейролептики следующих групп:

1. Фенотиазины и другие трициклические производные:
 - Алифатические (алимемазин, промазин, хлорпромазин)
 - Пиперидиновые (перициазин, пипотиазин, тиоридазин)
 - Пиперазиновые (перфеназин, тиопроперазин, трифлуоперазин)
2. Тиоксантены (флупентиксол, хлорпротиксен)

3. Бутирофеноны (галоперидол)
4. Замещенные бензамиды (сульпирид, тиаприд)
5. Производные дибензодиазепина (клозапин)
6. Производные бензизоксазола (рисперидон)

Алифатические фенотиазины обладают сильной адренолитической и холинолитической активностью, что клинически проявляется выраженным седативным эффектом и мягким действием на экстрапирамидную систему. Пиперазиновые фенотиазины и бутирофеноны обладают слабыми адренолитическими и холинолитическими, но сильными дофаминблокирующими свойствами, т.е. наиболее выраженным глобальным антипсихотическим действием и значительными экстрапирамидными и нейроэндокринными побочными эффектами. Пиперидиновые фенотиазины, тиоксантены и бензамиды занимают промежуточное положение и обладают преимущественно средним антипсихотическим действием и умеренно или слабовыраженными экстрапирамидными и нейроэндокринными побочными явлениями. Отдельную группу составляют атипичные антипсихотики (рисперидон, клозапин), которые обладают достаточно выраженным общим антипсихотическим действием и дозозависимыми экстрапирамидными и нейроэндокринными побочными эффектами, что требует одновременного введения центральных антихолинергических препаратов.

Наиболее часто применяемые антипсихотики и другие лекарственные средства у больных РАС

При выборе препарата следует руководствоваться списком зарегистрированных лекарственных средств, разрешенных к применению у детей, и рекомендациями компаний-производителей в соответствии с законами РФ (см. табл. № 3-8).

Таблица 3. Наиболее часто применяемые нейрорептики у больных с РАС

Международное непатентованное название	Возраст разрешенного применения
Алимемазин, табл.	С 6 лет
Галоперидол, капл.	с 3-х лет
Галоперидол, табл.	с 3-х лет
Клопиксол	детский возраст, точных данных нет
Клозапин, табл.	с 5 лет
Левомепромазин, табл.	с 12 лет
Перициазин, капс.	с 10 лет, с осторожностью
Перициазин, капл.	с 3 лет
Перфеназин	старше 12 лет
Рисперидон, р-р для приема внутрь	с 5 лет
Рисперидон, табл.	с 15 лет
Сульпирид	с 6 лет
Трифлюоперазин	старше 3-х лет, с осторожностью
Хлорпромазин, табл., драже	с 5 лет
Хлорпромазин, р-р	после 3-х лет
Хлорпротиксен, табл.	точных данных нет
Клозапин	С 5 лет

Паркинсоническая симптоматика исчезает после отмены препарата или может быть уменьшена присоединением антихолинергических средств, так называемых корректоров нейролептической терапии (см. таблица 4).

Таблица 4. Антихолинергические средства, разрешенные к применению в России в детском возрасте

Международное непатентованное название	Возраст разрешенного применения
Бипериден, табл.	с 3 лет
Бипериден, р-р для инъекций	с 1 года
Тригексифенидил, табл.	детский возраст после 12 лет

При наличии в структуре аутистического психоза выраженного депрессивного аффекта обоснованным является присоединение антидепрессантов в дозах, достаточных для купирования патологически измененного аффекта; при этом следует учитывать возможность обострения других продуктивных расстройств при применении серотонинергических средств, поэтому предпочтительно применение антидепрессантов с седативным компонентом действия (см. таблица 5).

Таблица 5. Наиболее часто применяемые антидепрессанты у больных с РАС

Международное непатентованное название	Возраст разрешенного применения
Кломипрамин (Анафранил СР)	с 5 лет
Амитриптилин	с 6 лет в случаях, когда не обнаружены органические поражения ЦНС
Сертралин	с 6 лет

При наличии в структуре аутистических расстройств тревоги, эмоциональной напряженности, нарушений сна, обсессивно-компульсивных проявлений или выраженного возбуждения с симптомами интоксикации в стационаре применяют анксиолитики и гипнотики (см. таблица 6).

Таблица 6. Наиболее часто применяемые транквилизаторы и гипнотики у больных с РАС

Диагностическое исследование	Возраст разрешенного применения
Диазепам	с 7 месяцев
Диазепам, р-р для инъекций	с 1 месяца

При наличии в клинической картине выраженных колебаний аффекта, стереотипий следует назначать нормотимические средства: карбамазепин, вальпроат натрия, обладающие также антипсихотическим эффектом (см. таблица 7).

Таблица 7. Наиболее часто применяемые антиконвульсанты у больных с РАС

Международное непатентованное название	Возраст разрешенного применения
Вальпроевая кислота	с 6 месяцев жизни
Карбамазепин	с 1 года
Ламотриджин	старше 3 лет

При всех видах РАС в комплексной терапии широко используются ноотропы и вещества с ноотропным действием (см.таблица 8).

Таблица 8. Наиболее часто применяемые ноотропы и вещества с ноотропным компонентом действия у больных с РАС

Генерическое (международное)	Возраст разрешенного применения
Полипептиды коры головного мозга скота (кортексин)	с 1 года
Церебролизин	с 1-го года жизни
Метионил-глутиамил-гистидил-фенилаланил-пролил-глицил-пролин, 0,1%, 0,05%	с 3 лет
гопантеновая кислота	с 2 лет
Пирацетам	с 1 года
Глицин	с 3 лет
Пиридоксин + треонин	с 3 лет
Гексобендин+этамиван+этофиллин	детский возраст
<i><u>Препараты, улучшающие метаболизм и кровообращение головного мозга</u></i>	
Левокарнитин, 30% раствор	с 1 года
Холина альфосцерат	с 3 лет
Циннаризин	с 3 лет

Основное внимание уделяется нейропептидам [полипептиды коры головного мозга скота (кортексин, церебролизин, актовегин] и их аналогам (метионил-глутиамил-гистидил-фенилаланил-пролил-глицил-пролин,0,1%.0,05%)), активирующим метаболические и регенеративные процессы в организме. Пептиды в течение 2-х часов, после введения, распадаются в организме человека, безопасны (уровень доказательности - В).

ПСИХОФАРМАКОТЕРАПИЯ БОЛЬНЫХ С РАЗНЫМИ ТИПАМИ РАС

Фармакотерапия больных с психотическими формами аутизма

Больным с психотическими формами РАС - инфантильным психозом, атипичным детским психозом эндогенным, атипичным психозом при УМО назначается комплексное лечение с базисным применением нейролептиков. При возбуждении прописывают типичные нейролептики с седативным действием в ССД: хлорпромазин (50мг), левомепромазин (50мг), алимемазин (15мг), тиоридазин (50мг), хлорпротиксен (50мг), галоперидол (2мг) и др. Для преодоления когнитивного дефицита используют типичные нейролептики: трифлюоперазин (10мг), перфеназин (8 мг); атипичные нейролептики (клозапин -25 мг, рисперидон - 1мг). Для преодоления задержки развития, уже в периоде приступа, и особенно в ремиссии, вводят ноотропы в ССД (гопантеновая кислота-750мг), нейропептиды (кортексин – 10мг/сут), аминокислоты (глицин - 300мг; пиридоксин + треонин-100мг), препараты других фармакологических групп с элементами ноотропной активности (левокарнитин - 200мг). Используют нормотимики, антиконвульсанты в ССД – карбамазепин (400 мг), Вальпроевая кислота (до 300мг); применяют транквилизаторы – диазепам (5 мг); антидепрессанты: amitриптилин (25 мг/сут), сертралин (50мг/сут).

Фармакотерапия больных с синдромом Каннера

У больных с синдромом Каннера применяется комплексное лечение. Для преодоления когнитивного дефицита малые дозы атипичных нейролептиков (рисперидон в ССД-1 мг) сочетают с курсовым применением ноотропов в ССД: гопантеновая кислота (750мг); нейропептидов и их аналогов: кортексин 10мг; церебролизин, 2,0; метионил-глутиамил-гистидил-фенилаланил-пролил-глицил-пролин- (50 мкг) аминокислотами (глицин- 300 мг; пиридоксин + треонин- 100мг).

Фармакотерапия больных синдромом Ретта и УМО с аутистическими чертами

Терапия синдрома Ретта и атипичного аутизма при умственной отсталости включает использование нейропептидов и их аналогов (церебролизин -2,0; кортексин- 10мг; метионил-глутиамил-гистидил-фенилаланил-пролил-глицил-пролин- 50 мкг), аминокислот (глицин-300мг; пиридоксин + треонин- 100мг), цереброваскулярных средств (циннаризин- 25 мг), антиконвульсантов (карбамазепин- 200мг; вальпроевая кислота-300мг). Незаменимым средством для коррекции метаболических процессов, особенно выраженных на отдаленных стадиях течения синдрома Ретта, является левокарнитин- 1500мг; витамины группы В. нейролептики противопоказаны.

Фармакотерапия больных с синдромом Аспергера

В терапии больных с синдромом Аспергера предпочтение отдается курсовому лечению ноотропами; нейропептидами и их аналогами, цереброваскулярными средствами.

При СА с фазными аффективными нарушениями, маскированными психопатоподобными, обсессивно-компульсивными симптомами, вводят антидепрессанты в ССД: сертралин (50 мг), амитриптилин (25мг); нормотимики в ССД – карбамазепин (200мг).

Необходимо отметить, что фармакотерапия РАС должна быть дифференцированной, динамичной и максимально индивидуализированной. Выбор препаратов, тактика терапии должна исходить из соотнесения доказательных данных, здравого клинического смысла, принципов индивидуальной необходимости и разумной достаточности.

Успех терапии определяется её комплексностью, сочетанием психофармакотерапии, психосоциальных вмешательств и психотерапии.

ОШИБКИ И НЕОБОСНОВАННЫЕ НАЗНАЧЕНИЯ

Наиболее частой ошибкой при лечении расстройств аутистического спектра является назначение исключительно нейрометаболической терапии детям и подросткам, нуждающимся в проведении специфического лечения, у которых только ноотропные препараты не оказывают должного эффекта на психотическую составляющую, недостаточны для преодоления когнитивного дефицита, способны вызвать побочные и парадоксальные эффекты. Комбинированная терапия препаратами с психотропной активностью в сочетании с ноотропами, нейропептидами, корректорами нарушений мозгового кровообращения эффективна при лечении больных с расстройствами аутистического спектра более чем в 80% случаев.

С осторожностью следует относиться к назначению препаратов с психостимулирующей активностью.

НЕМЕДИКАМЕНТОЗНАЯ КОРРЕКЦИЯ И СОЦИОРЕАБИЛИТАЦИОННАЯ ПОМОЩЬ

Психокоррекционная и социореабилитационная помощь является обязательной составляющей абилитации больных с РАС, так как направлена на формирование навыков социального взаимодействия и адаптации. Выбор профилактических и реабилитационных методик, осуществляемых в отношении пациентов с РАС, зависит от совокупности исходных диагностических показателей: клинического диагноза (нозологически-ориентированные техники), типа психической дезадаптации и обусловленных им мишеней терапевтической и коррекционной работы (таргетно-ориентированные техники), ситуации в которой находится

больной с аутистическими расстройствами (ситуационно-ориентированные техники), актуальных профилактических задач (профилактические техники). Несомненным достоинством терапевтических и коррекционных техник является их высокая пластичность, приспособляемость под различные условия работы. Все меньше становится роль отдельных, изолированных методов терапии, наблюдается тенденция интеграции их в комплексный подход, если они принципиально не противоречат друг другу. Реализуемые в лечении аутизма вмешательства можно разделить на 3 группы: предшествующие вмешательства (применяются превентивно, т.е. до ожидаемого поведения); последующие вмешательства, применяемые после возникновения желательного поведения; вмешательства, направленные на развитие способностей [Ремшмидт Х. 2003].

Организация ранней помощи требует совершенствования старых и создания новых форм. Созданы обширные педагогические программы, интегрирующие педагогические мероприятия и меры поведенческой терапии, с целью стимуляции развития коммуникативных способностей пациентов.

Психолого-педагогическая коррекция больных с РАС

Ее начинают с диагностики проявлений психического дизонтогенеза ребенка. На основе простейших тактильных, пантомимических и других видов контактов с ребенком в условиях свободного выбора и полевого поведения оценивают уровень его развития, запас знаний и поведенческих навыков, которые отстают приблизительно на два-три возрастных порядка. Работу начинают применительно к истинному возрастному уровню ребенка, а не его хронологическому возрасту.

Одна из лучших в мире – программа «Обучение и воспитание детей с аутизмом и сопутствующими нарушениями развития» [английская аббревиатура **ТЕАССН** -Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children (Schopler E., Mesibov, G. B. Hearsey, 1983, 1995)], адаптированная во многих странах, и частично применяемые в ряде учреждений Российской Федерации. Равновесная по значимости, и также признанная во всем мире методика поведенческой терапии – Прикладной анализ поведения [английская аббревиатура **АВА** –Behavior treatment and technology (Lovaas O.I., 1987)]. Основные подходы к абилитации в них сходные.

Используется традиционная психологическая и дефектологическая коррекция (Башина В.М., Симашкова Н.В., 1999).

Логопедическая коррекция больных с РАС

Дизонтогенез речевого развития является одним из кардинальных проявлений РАС. При выделенных формах РАС речь может быть не развита или утрачена в разной степени. Учитывая особенности нарушения речи, диссоциацию в развитии речевой функции, задержку развития речи, конкретно – действенное мышление у аутистов, коррекционная работа должна быть направлена на как можно более раннее восстановление речи. Для восстановления речевой функции используют приспособленные к РАС методические приемы, которые позволяют учитывать как негативизм больных, так и особенности их речевой патологии. При неполной утрате речи прежде всего определяют уровень речевого развития ребенка, его словарный запас, развитие имитационной, рецептивной и экспрессивной речи. Выявляют понимание слов, фраз обиходного характера, инструкций, поручений, способность к называнию предметов, действий, использование местоимений по отношению к себе и окружающим лицам. Особое внимание обращают на построение фраз, порядок расположения отдельных членов предложения, а также умение составлять фразы. Затем специалисты-дефектологи оценивают некоммуникативную сторону речи, в которую входят звуки, фонемы, изолированная эхо-речь, и коммуникативную речь – в виде высказываний с последовательностью развития от простых звуков, слогов, направленных к собеседнику, до сложной символической речи, применяемой для контакта с собеседником. Последнее особенно необходимо, так как отклонения в коммуникативной речи выражены наиболее грубо. При восстановлении речи необходима логопедическая работа, ориентированная на формирование словарного запаса, развитие слухового внимания, фонематического и речевого слуха. Для предотвращения формирования тяжелых личностных и олигофреноподобных дефектов, необходимы ранние и адекватные коррекционные мероприятия по развитию речи.

Нейропсихологическая коррекция

Нейропсихологическая коррекция проводится по специально разработанным программам, включающим комплекс упражнений, состоящий из растяжек, дыхательных упражнений, глазодвигательных упражнений, упражнений для языка и мышц челюсти, перекрестных (реципрокных) телесных упражнений, упражнений для развития моторики рук, упражнений для релаксации и визуализации, функциональных упражнений, упражнений для развития коммуникативной и когнитивной сферы. Занятия различаются по времени и количеству. Минимальное количество занятий на один курс – 16. Предполагаются домашние задания, которые выполняются с кем-либо из родителей или с другими близкими родственниками ребенка.

Другие виды коррекции

Ценным средством, которое положительно влияет на коммуникативные способности ребенка с аутизмом и его возможности устанавливать отношения, является музыка.

ОБРАЗОВАНИЕ БОЛЬНЫХ С РАС

Получение детьми с РАС адекватного образования является одним из основных и неотъемлемых условий их успешной социализации. Гарантии права детей с ограниченными возможностями здоровья (аутизм) на получение образования закреплены в Конституции Российской Федерации, в пункте 10 статьи 50 закона РФ «Об образовании», и Федеральных Законах «Об основных гарантиях прав ребенка в Российской Федерации» от 30 июня 2007 г. № 120-ФЗ, « О социальной защите инвалидов в РФ», Федерального закона РФ от 29 декабря 2012 г. N 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации". В настоящее время в России существует дифференцированная сеть специализированных коррекционных образовательных учреждений. Она включает в себя, прежде всего, дошкольные учреждения, в которых может быть продолжена абилитация больных аутизмом: детские сады компенсирующего вида и учреждения, имеющие группы компенсирующего и комбинированного назначения для детей с нарушениями слуха, речи, моторики, с нарушением интеллекта. В существующей структуре школьного образования больных с аутистическими расстройствами можно обучать в коррекционных образовательных учреждениях: для детей с тяжелыми нарушениями речи (V вид), для детей с задержкой психического развития (VII вид), для умственно отсталых детей (VIII вид), в школах индивидуального обучения на дому для детей-инвалидов по общеобразовательной программе. Кроме того, в России развивается процесс интеграции детей с РАС в образовательные учреждения общего типа (в одном классе с детьми, не имеющими нарушений развития). Возможно обучение пациентов с РАС по индивидуальному учебному плану или по индивидуальной коррекционной обучающей программе (инклюзивное обучение).

В обучении ребенка с РАС необходимо руководствоваться следующими принципами: бесплатное образование, соответствующее возможностям и потребностям ребенка в минимально ограничивающей его среде. Государственная политика России должна быть направлена на сохранение и совершенствование существующей сети специальных (коррекционных) образовательных учреждений, классов, групп с параллельным развитием интегрированного (инклюзивного) образования.

РАБОТА С СЕМЬЕЙ И ОКРУЖЕНИЕМ РЕБЕНКА

Психотерапия направлена как на самого ребенка, так и на смягчение эмоционального напряжения и тревоги у членов семьи, преодоление необоснованного чувства вины у родителей за развитие болезни ребенка.

В беседе с родителями необходимо объяснить природу расстройства. Не смягчать диагноз, но и не гипертрофировать представление о ребенке, как о «гениальном», «особом состоянии души».

Родители больных с РАС нуждаются в помощи, включающей психотерапевтическую поддержку, обучение навыкам выхода из кризисной ситуации, способам конструктивного взаимодействия всех членов семьи. Работа с семьей включает в себя психообразовательные программы (разъяснение родителям основных методов сути расстройств аутистического спектра и его лечения, особенностей построения взаимодействия с больным ребенком, разрешение поведенческих проблем, вовлечение родителей в учебно-воспитательный процесс). План помощи ребенку и его семье состоит из следующих элементов (Poustra F. , Bolte S., Schmotzer G., 2004):

- индивидуальное взаимодействие с ребенком или подростком (раннее вмешательство, терапия поведения, эрготерапия, социальный групповой тренинг);
- мероприятия по интеграции и реабилитации (школьное сопровождение, обучение профессии и др.);
- консультации родителей и семьи;
- тренинг для родителей и людей, часто контактирующих с лицами с аутистическими нарушениями (учителя, воспитатели и др.);
- помощь для уменьшения нагрузки в семье.

При тяжелых формах аутизма необходимо учиться принимать ребенка таким, каков он есть; действовать исходя из его интересов, частично адаптировать его к жизни в семье, организовывая его мир в атмосфере любви и доброжелательности.

Формировать в обществе толерантное отношение к инвалидам.

Психосоциальная терапия

Роль психосоциальной терапии, включающей формирование когнитивных, эмоциональных, мотивационно-волевых ресурсов личности, навыков общения с окружающими, возрастает по мере взросления ребенка и достигает своего максимума в подростковом возрасте, когда начинают формироваться проблемы, связанные с социальной дезадаптацией. Наряду с тем, что в современной России отмечается снижение влияния семьи как социального института на характер развития детей с РАС, в большей половине случаев такие дети нуждаются в родительской опеке и сопровождении. Этому во многом способствуют социальные потрясения, реформы, экономическая ситуация.

Социальная реабилитация и терапия опираются на принципы специфичности (методы адекватны состоянию, уровню развития и возрасту), вариабельности (программа терапии и реабилитации должна включать основные и резервные методы) и валидности (доказанная терапевтическая и экономическая эффективность). Для каждого вида воздействия имеется строгий набор показаний. Например, Х.Ремшмидт (2003) приводит алгоритм выбора условий для проведения терапии, отталкиваясь от амбулаторной терапии, как основного вида

воздействия. В пользу стационарного лечения, кроме тяжести, остроты психического состояния, свидетельствует необходимость отделения ребенка от семьи. В пользу домашней терапии – удаленность от амбулатория и активное сотрудничество близких и т.д.

Существует по крайней мере несколько причин, обуславливающих негативную динамику в детской и подростковой психиатрии: недостаточное развитие медико-социальных учреждений реабилитационного типа; отсутствие у врачей в первичном звене здравоохранения знаний и навыков раннего выявления психических расстройств; игнорирование родителями болезненного характера имеющихся нарушений у детей из-за страха перед обращением в психиатрический диспансер в связи с боязнью связанных с этим социальных ограничений («проблема стигмы»); все возрастающий спрос населения на так называемые «психологические» услуги, являющиеся часто следствием рекламы деятельности недобросовестных специалистов, в силу собственной некомпетентности.

МЕЖВЕДОМСТВЕННОЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ

Современная организация психиатрической помощи больным с РАС (на базе ПНД и психиатрических клиник, дневных стационаров, относящихся к Министерству здравоохранения и система учебно-воспитательных и реабилитационных учреждений, подчиненных Министерству образования и науки Российской Федерации, психоневрологические санатории и интернаты (Министерство соцзащиты Российской Федерации) практически не имеют точек соприкосновения для эффективного взаимодействия.

Психосоциальная терапия не может обходиться только методами, применяемыми в условиях учреждения психиатрического профиля. Необходимо психолого-медико-социальное сопровождение больного вместе с его семьей на основе межведомственного взаимодействия Министерства здравоохранения, Министерства просвещения, Министерства труда и социальной защиты РФ. Меры, предлагаемые для изменения сложившейся ситуации (Ремшмидт Х., 1994, Гурьева В.А., Дмитриева Т.Б., Макушкин Е.В., 2007), в частности организация работы на базе образовательных учреждений полипрофессиональных бригад специалистов, возглавляемых врачом-психиатром, реализуются преимущественно в порядке эксперимента в ограниченном масштабе. В силу указанных причин наблюдается смещение социального запроса на диагностику и коррекцию РАС из системы здравоохранения в систему образования, соцзащиты.

Примером межведомственного сотрудничества может служить опыт работы двух плодотворно взаимодействующих организаций: ФГБНУ Научного центра психического здоровья и Центра психолого-медико-социального сопровождения детей и подростков (ЦПМССДиП) Департамента образования города Москвы. Доказана преемственность проводимого восстановительного лечения и развивающего обучения в психиатрическом

стационаре, дневном стационаре по изучению проблем аутизма в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Научный центр психического здоровья» и дальнейшего ведения и обучения в ГОУ Центр психолого-медико-социального сопровождения детей и подростков Департамента образования г. Москвы в научно-практической, научно-организующей деятельности.

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ЛЕЧЕНИЯ

Эффективность проводимой терапии оценивается на основании положительной динамики клинических проявлений. Основными показателями являются быстрота развития и стойкость эффекта, а также безопасность терапии. Основными критериями эффективности проводимого лечения являются данные клинического обследования и наблюдения за поведением больного, позволяющие выявить динамические характеристики поведения, коммуникативных функций, эмоционального реагирования, когнитивных нарушений.

Дополнительными критериями служат результаты экспериментально-психологического исследования в динамике больного аутизмом ребенка или подростка, ориентированные на анализ познавательной деятельности пациента, внимания, мышления.

Эффективность купирования осложняющей симптоматики в мире оценивают по шкале общего клинического впечатления – Clinical Global Impression (CGI, National Institute of Mental Health Maryland, 1976).

СТАБИЛЬНОСТЬ ДИАГНОЗА

Расстройства аутистического спектра» (F84.00) не имеют возрастных ограничений в Международных классификациях болезней [МКБ-10(1994,1999) и ДСМ-5 (2013)].

При выделении «детского» раздела в МКБ-10 (1994) акцент делался исключительно на возрасте начала психических расстройств, с одновременным стремлением к более четкому разграничению отдельных форм патологии (Казаковцев Б.А, Голланд В.Б.,1998). Вместе с тем, у многих детей и подростков основные проявления наблюдаются преимущественно в детско-подростковом и сохраняются во взрослом возрасте. При этом хронические «детские» психопатологические расстройства не имеют зачастую «продолжения» в МКБ-10 у взрослых, особенно когда речь идет о вопросах продления инвалидности. В частности, это касается больных с аутистическими расстройствами, когда большая часть диагнозов на практике «трансформировалась», например, в шизофрению или шизотипическое расстройство, и это выглядело, в силу сложившейся практики, как изменение диагноза, без должных на то оснований.

Следует особо подчеркнуть, что в отечественной психиатрии существует положение о том, что одна нозологическая категория не переходит в другую на протяжении жизни пациента (ФГБНУ «НЦПЗ», 2013). Диагноз РАС у больных, проживающих на территории РФ, по МКБ-10, адаптированному в 1999 году в России не будет пересматриваться и после 18 лет. Необходимо правильно установить тип расстройства аутистического спектра (Симашкова Н.В., Макушкин Е.В., 2015)..

В приказе Росстата от 30 июня 2014 № 459 «Об утверждении статистического инструментария для организации Министерством здравоохранения Российской Федерации федерального статистического наблюдения в сфере здравоохранения». Начиная с отчета за 2014 год в формы федерального статистического наблюдения № 10 и № 36 включены данные по детскому аутизму (код F84.0) и атипичному аутизму (код F84.1). С 2015 года учет пациентов, страдающих РАС, будет осуществляться на государственном уровне.

Диагноз шизофрении, как самостоятельной нозологической единицы (F20), должен устанавливаться при ее верификации уже в раннем детском возрасте. При этом следует учитывать и то, что детская форма шизофрении в МКБ-10 (1994) не упоминается. В процессе адаптации МКБ-10 в Российской Федерации (1999) был введен специальный раздел – «шизофрения (детский тип)» - F20.8xx3. В него вошли тяжелые формы шизофрении (кататоническая, гебефренная, параноидная) с прогрессирующим, злокачественным течением болезни.

Следует учитывать, что снять или установить диагноз психического расстройства, на основании Закона Российской Федерации «О психиатрической помощи и гарантиях прав граждан при ее оказании», имеет право врачебная комиссия медицинской организации психиатрического профиля на основании данных анамнеза, клинической динамики, проведенной дифференциальной диагностики, свидетельствующих о наличии или отсутствии того или иного психического расстройства.

ПРОГНОЗ

При разных формах расстройств аутистического спектра прогноз отличается, но в целом, своевременно установленный клинический диагноз, введение психофармакотерапии, проведение реабилитации являются эффективными и способствуют благоприятному исходу : у 70% больных с РАС наблюдается стабильное посттерапевтическое улучшение, в 10% случаев - больные полностью восстанавливаются [ФГБНУ «НЦПЗ», 2013; ГА ООН, 2012; ГА ВОЗ 2014]. 20% больных с тяжелыми формами атипичного аутизма, синдромом Каннера имеют неблагоприятный прогноз, когнитивный дефицит.

Больные с РАС (F84.0-F84.4), как дети, так и взрослые, в зависимости от тяжести расстройств имеют право на оформление инвалидности. Это является одной из основополагающих социальных составляющих маршрута сопровождения пациентов с РАС. Врачи, психологи, социальные работники должны руководствоваться Конвенцией о правах и свободах ребенка, принятой Генеральной Ассамблеей Организации Объединенных Наций в 2006 году – статьей 23.1, о том, что ребенок с ограниченными возможностями здоровья (аутизм) должен вести полноценную жизнь. Социальная интеграция инвалида в общество признана основной целью реабилитационного процесса.

ЛИТЕРАТУРА

American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th ed. Arlington: American Psychiatric Association, 2013

Башина В.М., Козлова И.А., Ястребов В.С., Симашкова Н.В. и др. Организация специализированной помощи при раннем детском аутизме (методические рекомендации). Минздрав СССР, М, 1989, 26 с.

Башина В.М. Аутизм в детстве, 1999.-М., Медицина. - С.240

МКБ-10. Международная классификация болезней (10-й пересмотр). Классификация психических и поведенческих расстройств. Клинические описания и указания по диагностике. / Под ред. Ю.Л. Нуллера и С.Ю. Циркина - СПб.: Оверлайд. - 1994. - 303с

Генеральная Ассамблея Организации Объединенных Наций. Резолюция 67 – сессии № А/Res/67/141 «Удовлетворение социально-экономических потребностей отдельных лиц, семей и обществ, затрагиваемых проблемами расстройств аутистического спектра и других расстройств развития», прил.1. Журнал Организации Объединенных Наций, № 2012/243

Расстройства аутистического спектра у детей. Научно-практическое руководство. Под редакцией Н.В.Симашковой. - М.: Авторская академия, 2013. - 264 с.:ил

Ремшмидт Х. Аутизм. Клинические проявления, причины и лечение: Пер. с нем.-М.: Медицина, 2003.-120с.: ил.

Симашкова Н.В. Атипичный аутизм в детском возрасте. Дисс. докт. мед. наук.-М., 2006.-218с

Симашкова Н.В., Якупова Л.П., Ключник Т.П., Коваль-Зайцев А.А. Мультидисциплинарный клинико-биологический подход к изучению психотических форм расстройств аутистического спектра у детей. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С.Корсакова, 2013, т.113, №5-2, с.35-42.

Симашкова Н.В. «Эффективная фармакотерапия и реабилитация больных с расстройствами аутистического спектра» //ЭФ Неврология и психиатрия. 2011, № 3, с. 14-22

Garralda M.E., Raynaud J.P. Brain,mind,and developmental psychopathology in childhood, UK, Copyringht 2012 by international Association of Child and Adolescent Psychiatry and Allied

Professions (IACAPAP), 2012, p. 317

Casanova M.F. et al. The neuropathology of autism: A review of the current literature. The Siberian Journal of Special Education. 2012, N 2(6)

Gillberg C., Coleman M. The Biology of the Autistic Syndromes .-3rd Edition Cambridge University Press.-2000.-330p

Gillberg C. Autism spectrum disorders. In: 16th World Congress of International Association for child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions (Berlin, 22-26 august 2004), Darmstadt, 2004

Klyushnik T.P., Androsova L.V., Simashkova N.V., Zozulya S.A., Otman I.N. and Koval-Zaitsev A.A., The State of Innate and Acquired Immunity in Children with Psychotic Forms of Autistic Spectrum Disorders. Neuroscience and Behavioral Physiology, 2013; 43, 1.

Lord, C., Rutter, M., LeCouteur, A.: Autism Diagnostic Interview – Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorder. Journal of Autism and Developmental Disorders, 1994

Lotter V. Epidemiology of autistic condition in young children in prevalence. Social Psychiatry 1966; 1: 124-137

Lovaas, J.I.: Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. Journal of Consulting and Clinical Psychology, 1987, 55, 3-9

Meyer-Lindenberg A. Introduction to topic: Autism spectrum disorders // Der Nervenarzt.- 2011, N5, p. 551-552

Schopler E., Reichler R.J., Renner B.R. The Children Autism Rating Scale (CARS). Los Angeles, CA: Western Psychological Services.- 1988.- 1-6

Schopler, E., Reichler, R. J., Lansing, M.: Strategien der Entwicklungsförderung für Eltern, Pädagogen und Therapeuten. Verlag Modernes Lernen, Dortmund, 1983
Schopler, E., Mesibov, G. B., Hearsey, K.: Structured teaching in the TEACCH system. In: Schopler, E., Mesibov, G. B. (Eds.): Learning and cognition in autism Current issues in autism. Plenum Press, New York, 1995 p. 243-268.

**Анкета для родителей
по выявлению нарушений психического (психологического) развития, риска
возникновения расстройств аутистического спектра
у детей раннего возраста (до 2 лет)**

Симашкова Н.В., Козловская Г.В., Иванов М.В., 2014

Ф.И.О. родителя _____
 Ф.И.О. ребенка _____
 Возраст ребенка _____ Дата заполнения _____

Инструкция: Если Вы наблюдали у своего ребенка нижеописанное поведение, то выберите соответствующий ответ «да», «нет», «затрудняюсь».

№	Вопрос	Да	Нет	Затрудняюсь
1.	Фиксирует ли Ваш ребенок взгляд на предметах (игрушках) или лице взрослого?			
2.	Смотрит ли ребенок Вам в глаза в течение 1-2 сек.? Улыбается ли ребенок матери?			
3.	Реагирует ли Ваш ребенок на обращенную к нему речь, выполняет ли команды («подойди ко мне», «дай мне» и пр.)			
4.	Кормили ли Вы ребенка грудью? Если да, то, получал ли ребенок от этого удовольствие, ел с охотой?			
5.	Был ли Ваш ребенок «удобным» на первом году жизни (лежал один в кроватке, не реагировал на уход матери; сам себя занимал предметами (игрушками), собственными пальцами и т.д.)?			
6.	Были ли у Вашего ребенка проявления сложных эмоций (интерес, любопытство, удивление, негодование, недовольство, гнев и т.д.)?			
7.	Обращали ли Вы внимание, что ребенок плачет во сне, боится игрушек, животных или определенных предметов?			
8.	Соответствует ли нормативным показателям сроки моторного развития Вашего ребенка? - удерживает головку – (2 мес.), - сидит – (6 мес.), - ползает – (8 мес.), - ходит без поддержки – (12 мес.).			
9.	Ходит ли ребенок с опорой на носки?			
10.	Использует ли ребенок указательный жест?			
11.	Умеет ли ребенок пользоваться ложкой?			

12.	Соответствует ли нормативным показателям сроки речевого развития Вашего ребенка? - гуление (а, у, ы, гу, га) – 4 мес. - лепет (ба, ма-ма, па-па, бо-бо, та-та-та) – 10 мес. - первые слова (адресность) – 12 мес. - простые фразы («мама дай») – 20 мес.			
13.	Задает ли Ваш ребенок вопросы?			
14.	Отмечаете ли Вы у ребенка множественные повторы, «эхо слов, фраз», речевые штампы?			
15.	Отмечаете ли Вы у ребенка повышенную чувствительность к внешним раздражителям (шум от бытовых приборов, фейерверков, животных, повышение тона голоса и др.)?			
16.	Возникали ли у Вас мысли о том, что ребенок «глухой», «плохо видит» или снижена чувствительность (нюхает, облизывает предметы и т.д.)?			
17.	Перебирает ли ребенок свои пальцы перед грудью, подносит близко к лицу, глазам?			
18.	Играет ли ребенок предметами обихода (крышки, банки, кастрюли и т.д.)?			
19.	Есть ли предметы (вещи) с которыми ребенок не расстается в быту, берет в постель (в качестве «защиты», «помощи»)?			
20.	Выбирает ли ребенок для игры ниточки, шнурки, пакетики, палочки?			
21.	Выстраивает ли ребенок предметы (игрушки) в ряды (горизонтальные / вертикальные), однообразно возит, катает предметы (игрушки)?			
22.	Проявляет ли ребенок интерес к новым игрушкам?			
23.	Сторонится ли ребенок других детей на игровой площадке, предпочитает играть один?			
24.	Может ли ребенок испытывать страх или тревогу в новой ситуации, смене ситуации (в гостях, в магазине, в поликлинике, среди незнакомых детей или взрослых и пр.)?			
25.	Может ли ребенок собирать предметы (пирамидку, матрешку) с учетом величины, формы и цвета к концу второго года жизни?			

Подсчет результатов (ключ методики):

№	ответ	№	ответ	№	ответ	№	ответ	№	ответ
1.	нет	6.	нет	11.	нет	16.	да	21.	да
2.	нет	7.	да	12.	нет	17.	да	22.	нет
3.	нет	8.	нет	13.	нет	18.	да	23.	да
4.	нет	9.	да	14.	да	19.	да	24.	да
5.	да	10.	нет	15.	да	20.	да	25.	нет

При совпадении 4-х и более ответов с ключом методики, представленной выше, а также в случае затруднения родителей ответить на треть вопросов анкеты – родителям ребенка следует рекомендовать обратиться за консультацией к врачу-психиатру (детскому).

Анкетирование проводится клиническими психологами, врачами – педиатрами, неврологами, средним медицинским персоналом, при опросе родителей детей 18 и 24 мес. Время заполнения скрининговой анкеты – от 10 до 15 минут.

Подсчет результатов производят специалисты (клинические психологи, врачи – педиатры, неврологи) с целью дальнейшего направления на консультацию к врачу-психиатру (детскому).

Напоминание: скрининг (анкета) не может использоваться для установления медицинского диагноза. Постановка диагноза «детский аутизм» и иных расстройств аутистического спектра – ответственность и компетенция детского психиатра-специалиста, прошедшего специальную профессиональную подготовку. Дальнейший маршрут ребенка с РАС определяется в специализированном медицинском учреждении, имеющем лицензию на оказание психиатрической помощи, включая помощь несовершеннолетним (детская психиатрия).