

Учитывая сложность проблемы и постоянный процесс усовершенствования методик диагностики,



## **Критерии диагностики, основные проявления**

Ранний детский аутизм встречается в 2-4 случаях на 10000 населения, а сочетание аутизма с умственной отсталостью – до 20 на 10000. Преобладает это расстройство у мальчиков, в соотношении 3-4:1.

Постановка диагноза детского аутизма (синонимы: РДА, синдром Каннера) основывается на наличии трех основных качественных нарушений: недостаток социального взаимодействия, недостаток взаимной коммуникации, а также наличие стереотипных форм поведения. Они являются общими чертами индивидуального развития и проявляются во всех ситуациях, хотя могут варьировать по степени выраженности. Независимо от наличия или отсутствия умственной отсталости, эпилептических приступов, врожденной краснухи, туберозного склероза, церебрального липидоза, фрагильной X-хромосомы, которые нередко сопровождают детский аутизм, расстройство определяется только по наличию особенностей поведения, не соответствующих умственному развитию.

Обычно эти особенности проявляются уже на первом году жизни, а к третьему году становятся очевидными.

## **Проявления раннего детского аутизма (аутизм Каннера)**

В грудном возрасте родители могут отметить особенности поведения и реагирования ребенка. Это могут быть трудности кормления, когда ребенок отказывается от груди или вяло сосет, или же наоборот, сосет грудь очень жадно и не может насытиться. Попытка накормить ребенка из бутылочки может вызвать бурный протест или, напротив, отказываясь от груди, он охотно сосет из бутылочки. Аппетит может быть плохим, нередко он избирателен, когда какие-то продукты категорически отвергаются, например, молоко, мясо, рыба. У многих детей имеются проблемы с желудочно-кишечным трактом: частые запоры, поносы, срыгивания, рвоты. Возможны нарушения сна: ребенок не спит ни днем, ни ночью, постоянно кричит или путает день с ночью, а может, напротив, спокойно и много спать, лежать в кроватке часами с открытыми глазами без признаков беспокойства. Различны варианты реагирования на внешние раздражители от повышенной пугливости и страха малейших шорохов до практически полного отсутствия реакций, в том числе на обращение. При этом ребенок может производить впечатление глухого и слепого. Реакция на дискомфорт тоже может быть различной: от бурных проявлений недовольства при малейшем неудобстве до отсутствия реакции на голод, мокрые пеленки, холод. Нередко родители считают своего ребенка очень «удобным», спокойным, беспроблемным. Кроме того, довольно часто отмечается склонность к аллергическим проявлениям.

Нарушение социального взаимодействия проявляется в отсутствии или выраженной ограниченности контакта с внешней реальностью. Ребенок как будто отгорожен от мира, живет в своем панцире, «скорлупе». Может создаться впечатление, что он не замечает окружающих людей, для него имеют значение только собственные интересы и нужды. Попытки «проникнуть» в его мир, вовлечь в контакт приводят к вспышке тревоги, агрессивным и самоагрессивным проявлениям. Часто бывает так, что когда родители приближаются к ребенку, он не реагирует на их голос, не улыбается в ответ, а если улыбается, то в пространство, его улыбка ни к кому не обращена. Трудно поймать взгляд ребенка, привлечь его внимание. И в дальнейшем установить глазной контакт бывает сложно, ребенок смотрит как будто сквозь, мимо человека, его взгляд плывущий, отрешенный, в то же время может производить впечатление очень умного, осмысленного. Часто больший интерес вызывают предметы, а не люди: ребенок может часами заворочено следить за движением пылинок в луче света или рассматривать свои пальцы, крутя ими перед глазами и не реагировать на призывы матери. Характер общения ребенка с близкими людьми очень часто имеет особенности, например, он поздно начинает выделять мать или вообще ее не выделяет. Не тянется на руки, на

руках не приспосабливается к позе матери, он пассивен и вял. Довольно часто дети плохо переносят телесный контакт и стараются избегать его. Отношение к близким часто безразличное, их появление и уход не вызывают никаких реакций у ребенка, но со временем такое отношение может смениться повышенной привязанностью, «слитностью» с кем-либо из близких, чаще с матерью, когда даже кратковременное ее отсутствие непереносимо и вызывает панику. Ребенок воспринимает людей как носителей отдельных интересующих его свойств, использует человека как продолжение, часть своего тела, например, пользуется рукой взрослого, чтобы что-то достать или сделать для себя. Отношение к взрослым может быть различным от свехобщительности и отсутствия всяких границ, когда ребенок на улице легко начинает разговаривать с незнакомым человеком, до полного отсутствия внимания к людям или страха незнакомцев, избегания контакта с людьми, которые не нравятся. К другим детям отношение также необычное. Часто ребенок их просто не замечает, относится как к мебели, может их рассматривать, трогать, словно неживой предмет. Иногда ему нравится играть рядом с другими детьми, смотреть, что они делают, что пишут в тетради, во что играют, при этом большой интерес вызывают не дети, а то, чем они занимаются. В совместной игре ребенок не участвует, он не может усвоить правил игры. Иногда есть стремление к общению с детьми, даже восторг при их виде с бурными проявлениями чувств, которых дети не понимают и даже побаиваются, т.к. объятия могут быть удушающими и ребенок, «любя», может причинять боль. Привлекает внимание ребенок к себе часто необычными способами, например, толкнув или ударив другого. Иногда он боится детей и при их приближении с криком убегает. Бывает, что во всем уступает другим, его «тюкают»; если берут за руку, не сопротивляется, а когда гонят от себя – не обращает на это внимания. Понимание эмоционального состояния другого человека для ребенка часто недоступно или реакция его неадекватна, например, смеется, если мама плачет, хотя нередко родители отмечают, что ребенок очень чувствителен к их настроению, проявляет сочувствие. Поведение ребенка в общественных местах может быть недостаточно адекватным. Так, он может кричать, в магазине все хватать с полок. А если кто-то обращает на него внимание, то начинает нервничать. В детском саду не соблюдает режим, не слушается воспитателей, не участвует в занятиях, а может сидеть, например, в шкафу. Или ребенок ведет себя слишком свободно, например, громко объявляет в автобусе остановки: «Уважаемые пассажиры, следующая остановка...».

Нарушения в общении связаны во многом с особенностями речевого развития.

В грудном возрасте ребенок часто не реагирует на обращенную речь, не отзывается на свое имя. В дальнейшем, в зависимости от сохранности интеллектуального потенциала, понимание речи может быть достаточно хорошим. Главной же проблемой является отсутствие или выраженная недостаточность коммуникативной функции речи ребенка. Гуление и лепет появляются позже или отсутствуют, лепет не обращен к взрослому, ребенок не повторяет услышанные звуки, слова. У многих детей речь вообще не

развивается или ребенок вырабатывает свой собственный, «птичий», понятный только ему язык. Если же слова появляются, то происходит это раньше или позже обычных сроков. Это могут быть какие-то сложные, редкие слова, причем ребенок произносит их очень четко. Некоторые слова могут появляться, а затем надолго исчезать из словаря. Речь может быть монотонной, отсутствует мелодичность, она очень быстрая или медленная, неритмичная, с пропеванием слов, или слова произносятся по слогам, словно выдавливаются, при этом отсутствует сопроводительная жестикуляция. Словарь может быть большим, но слова часто не связываются между собой. Возможно и словотворчество – придумывание своих названий предметам или особенное использование слов, например, ребенок может называть цвета по-своему: красный цвет – фруктовый, яблочный; синий – как небо. Долгое время ребенок не использует местоимение «Я», а говорит о себе во 2-м или 3-м лице, буквально повторяя фразы, с которыми к нему обращались раньше: «Коля хочет гулять», «Идешь домой», «Садись». Очень характерно не построение своих фраз, а использование заученных, услышанных ранее (часто это цитаты из мультфильмов или рекламы), причем повторяет их ребенок с той же интонацией, хотя уже в другом контексте, сразу как услышит или через какое-то время. Каннер считал, что смысл этих отсроченных эхололий может быть понят, если знать, в какой конкретной ситуации данная фраза была услышана в первый раз. Для ребенка трудным бывает овладение словом «да», вместо которого он часто повторяет обращенный к нему вопрос: «Пойдем гулять?». Часто может создаться впечатление, что ребенок хорошо владеет речью, поскольку, благодаря великолепной памяти, он может запоминать длинные предложения, стихи, целые страницы из книг и затем их точно воспроизводить. В более мягких вариантах обращает на себя внимание несоответствие между способностью ребенка говорить грамматически и лексически правильно и одновременной неспособностью к диалогу.

Ограниченное, повторяющееся и стереотипное поведение, интересы и активность обнаруживаются с раннего возраста. Ребенок испытывает большую потребность в сохранении стабильности и неизменности его привычного окружения. Он плохо переносит изменения в своей жизни: новое питание, режим, одежда, коляска, ванна вызывают панику. Перестановка мебели, изменение привычного маршрута могут привести ребенка в состояние тревоги и гнева. Характерна очень хорошая память детей в отношении окружающей обстановки и стремление к тому, чтобы все было так, как они восприняли это в первый раз. Новые игрушки ребенок может отвергать или, не замечая их сначала, через какое-то время предпочитать их другим или относиться к ним с интересом, любовью, спать с ними и везде брать с собой.

В свою жизнь ребенок вносит большое количество ритуалов и нуждается в их неукоснительном выполнении, например, перед сном требует, чтобы ему читали рассказы из семи определенных книг в определенной последовательности. Или, например, ребенок спит только в одной пижаме и всегда в тапочках, не дает их снять. Двигательные стереотипии заключаются в повторении, частом и ритмичном, нередко в

течение всего дня, определенных движений, нередко приносящих ребенку заметное удовлетворение, и сильно возбуждающих его. Это могут быть раскачивания, верчение головой, движения пальцами перед глазами, взмахи руками, потряхивания кистями, кружение, бег по кругу, постукивания, похлопывания и др. Ребенок может бегать, прыгать на батуте «как заводной». Возможен целый комплекс стереотипных действий, например, он косит глазами, вытягивает губы трубочкой, свистит, постукивает пальцем по щеке. Стереотипии могут возникать при волнении ребенка. Кроме двигательных, отмечаются и речевые стереотипии, когда он бесконечно повторяет определенные фразы, например, «бабушка придет, яблок принесет».

В игровой деятельности также имеется склонность к стереотипии. В младенчестве ребенок бывает заворочен созерцанием ярких предметов, их движением, постоянно вызывает однотипные зрительные ощущения. Надолго задерживается этап манипулятивной, стереотипной игры, зачастую неигровыми предметами: крышками, кастрюлями, обувью, инструментами. Особое пристрастие имеется к играм с неструктурированным материалом: дети бесконечно переливают воду, пересыпают песок. Сюжетная игра не развивается. Дети могут часами выстраивать книги, кубики, машинки другие предметы в линию, распределять их по форме, цвету, размеру. Собирают и разбирают башни, пазлы и если что-то не получается, очень нервничают, возбуждаются, стремятся все восстановить. Любят игрушки, издающие шум, например, долго и стереотипно крутят юлу, крышки. В игре ребенок может перевоплощаться в героев мультфильмов или игра может заключаться в том, что ребенок часами ходит по кругу, рассказывая сам себе какие-то истории, и никого не пускает в свою игру. Заметно влияние телевидения и рекламы на пристрастия детей, например, ребенок требует купить ему, выставляет в ряд и любит шампунями и шоколадками, которые он видел в рекламе, а то, чего не видел, не вызывает его интереса. Характерен интерес к нефункциональным элементам предметов, таким как запах, цвет, определенные качества поверхности. Часто у ребенка есть любимые вещи, с которыми он не расстается: веревочки, палочки – он держит их всегда в руках, крутит, совершает с ними другие действия. Многим нравится, когда им читают вслух, при этом необходимо, чтобы не пропускалось ни одно слово, включая тираж и номер страницы. Некоторые дети проявляют повышенный интерес к знакам и символам, быстро выучивают буквы и цифры, выкладывают слова из палочек, рисуют цифры на стеклах. Нередко у ребенка отмечается прекрасный музыкальный слух, любовь к музыке, которую он внимательно слушает, безошибочно узнает мелодии, кружится под них, а некоторых может бояться, поворачиваться спиной к магнитофону, пятиться из комнаты, вжав голову в плечи.

У детей с аутизмом довольно часто имеются и другие особенности, например, страхи. Характерны страхи громких звуков, шума электробытовых приборов, причем нередко дети эти приборы рисуют, очень похоже вылепливают или мастерят из конструктора. Возможны страхи ветра: «выключи ветер!», животных, больших машин, пианино – ребенок боится их сам и не подпускает родителей. Возможны «внезапные страхи»,

возникающие без видимой причины, ребенка очень трудно успокоить, он плачет, кричит, никого к себе не подпускает. Возможно, напротив, отсутствие всяких страхов: ребенок совсем не боится темноты, высоты – может ходить по краю стола; воды – ныряет под воду, не умея плавать. Он может быть очень ловким и подвижным, совершать немыслимые «трюки». Нередко долго сохраняется избирательность в еде, например, ребенок не ест салат, овощи, мясо, но очень любит суп и может есть его с утра до вечера.

Интеллект у большинства детей с аутизмом снижен. IQ (коэффициент умственного развития) распределяется следующим образом: у половины из них он составляет менее 50, у четверти – от 50 до 70, у оставшейся четверти – выше 70.

Физическое развитие при чистых формах детского аутизма, как правило, нормальное. Довольно часто аутизм сочетается с эпилептическими приступами, глухотой, слепотой.

## **Синдром Аспергера (синонимы: шизоидная психопатия, шизоидное расстройство детского возраста)**

Впервые он был описан в 1944 году венским психиатром Г. Аспергером, который рассматривал его как расстройство личности и обозначил аутистической психопатией.

На сегодняшний день нозологическая самостоятельность этого расстройства не определена. Есть мнение, что синдром представляет собой мягкий вариант аутистического расстройства.

Синдром Аспергера характеризуется тем же типом качественного нарушения социального взаимодействия, наличием стереотипного, повторяющегося ограниченного поведения, интересов и занятий, что и типичный детский аутизм. Однако при синдроме Аспергера нет задержки или отставания в речевом и интеллектуальном развитии. Большинство детей имеют нормальный или высокий интеллект. Моторное развитие имеет особенности: они заметно неуклюжи, движения неритмичные, есть тенденция к стереотипиям. В целом у детей имеется, по крайней мере, внешне, относительно хорошая адаптация к реальности.

У мальчиков это расстройство встречается чаще, чем у девочек, в соотношении 8:1.

Особенности социального взаимодействия менее выражены, чем при детском аутизме. Присутствие другого человека не игнорируется полностью, разрыв с реальностью менее глобальный. Характерны эгоцентризм и низкая потребность или способность взаимодействовать со сверстниками, которое возможно, обычно при наличии общего интереса или ребенку что-то нужно от другого. В общении дети наивны, не умеют обманывать или делают это своеобразным образом, часто в ущерб себе. Будучи повышено ранимы к замечаниям и обидам, дети мало чувствительны к эмоциональному состоянию другого человека. Характерен фиксированный, «загадочный» взгляд, бедность мимики, жестов и языка тела. В школе их воспринимают как «странных, чуждых». У них обычно нет друзей.

Обычно наличие интересов, чаще абстрактных, не свойственных возрасту и одержимость ими при недостаточности интереса к реальной жизни и неспособности в быту, например, рассуждая о теории относительности, ребенок не представляет, сколько может стоить батон хлеба. Большое значение для ребенка имеет фантастическая деятельность, сопровождаемая сильным эмоциональным зарядом и ребенок, погружаясь в мир фантазий, отрывается от реальности. Накапливая большое количество знаний, они не могут использовать их в практической жизни. Склонность к распорядку и ритуалам у этих детей также имеется, но имеет «более высокий» уровень.

Речь появляется обычно с некоторым опозданием, но развивается очень быстро, и к 5ти годам выглядит как излишне взрослая, педантичная. Интонации необычные, ребенок говорит слишком много или мало, часто использует речевые штампы.

## **Аутизм – развивающееся понятие**

**T.P. Berney, Fleming Nuffields, Child Psychiatry Unit, UK**

### **Диагностические категории и подтипы**

Значительным достижением стала унификация диагностических критериев в последнем издании Международной классификации болезней (ICD-10; World Health Organisation, 1992) и Руководстве по диагностике и статистике психиатрических заболеваний (DSM-IV; American Psychiatric Association, 1994), разработка эффективного и международно-признанного метода исследования аутизма – Диагностического опросника при аутизме (le Couteur et al., 1989), а также Плана диагностического наблюдения при аутизме (Lord et al., 1989). Диагноз аутизма невозможно поставить

быстро, обследование требует нескольких часов.

Группа исследователей, разработавшая опросник для выявления нарушений общения, поведения и уровня развития (Wing, 1996), недавно выпустила обновленный и расширенный вариант Опросника для диагностики социальных заболеваний и нарушений способности к общению (DISCO). Хотя в настоящее время еще рано однозначно судить о его роли, он определенно не короче предыдущей версии, в связи с чем до появления кратких опросников свое значение в повседневной клинической практике при определении наиболее очевидных случаев заболевания сохранит более сжатая Шкала определения тяжести аутизма у детей (Nordin et al., 1998).

Сама по себе концепция аутизма и, соответственно, диагностические критерии заболевания продолжают развиваться. К примеру, один из компонентов первого определения триады симптомов Wing (ограниченное воображение) подвергся переоценке, и существующее его определение – ограниченное, повторяющееся и стереотипное поведение – в настоящее время не считается точным (Tanguay et al., 1998). Устранение этого критерия приведет к тому, что аутизм будут определять только на основании нарушений в общении с окружающими, однако это сделает его неотличимым от асоциальных личностных нарушений. Применение других симптомов, таких как нарушения восприятия и способности к волевому движению, затруднено их субъективной природой.

Менее выраженные нарушения выявляются и у родственников больных аутизмом. Поскольку симптомы не имеют количественного характера, сложно определить границу между нормой и болезнью. Не влияя на случаи явного заболевания, это может привести к отнесению большего количества людей к числу больных. Это может обусловить изменение нашего восприятия аутизма, прежде всего в отношении его исходов и необходимости в специализированной помощи подобным больным. В результате этого, а также роста общественного интереса к данной проблеме аутизм все в большей степени становится объектом внимания врачей широкого профиля, а не узких специалистов.

Несмотря на существование доказательств того, что частота явного аутизма не изменяется (Fombonne et al., 1997), наблюдается рост распространенности отдельных форм заболевания – результат различных факторов: от иммиграции (Arvidsson et al., 1997) до вакцинации против кори, свинки и краснухи (Wakefield et al., 1998). Эти предположения сложно проверить, так как изменяющиеся критерии и повышенная настороженность в отношении легких вариантов заболевания препятствуют установлению определенных диагностических рамок. Это особенно сложно в отдельных



группах, например, у детей, у которых выраженные нарушения обучения скрывают или имитируют данный синдром. Возможно также установление других заболеваний, прежде всего обсессивно-компульсивных или асоциальных расстройств и даже шизофрении.

Синдром Asperger был выделен как потенциально отличный от аутизма. Его исходно определяли как наличие осмысленной речи, нормальных способностей и патологической застенчивости, но МКБ-10 в 1992 г. ограничила данный диагноз теми, у кого не было ранней задержки развития речи. Вопрос о том, действительно ли эти два заболевания являются различными или просто находятся на разных полюсах одной патологии, отражает существующие в современной психиатрии дискуссии. Собрать достаточное количество больных, соответствующих новым критериям, учитывая и возраст, и умственные способности, весьма сложно, однако те исследователи, которым это удалось, предполагают, что существуют различия в уровне способностей, интересах и, возможно, степени патологической рассеянности у больных аутизмом и синдромом Asperger (Kugler, 1998). Такие характеристики, как нарушения движения, были малоинформативными (Ghaziuddin & Butler, 1998), в то же время перспективными оказались такие показатели, как способность к пониманию и юмору.

## **Дифференциальная диагностика**

Важнейшее значение для диагностики аутизма имеет исключение его наличия. Далеки от разрешения вопросы о разграничении аутизма и шизофрении, особенно если последняя развивается у детей (Keshavan, 1997), проявляясь симптомами, многие из которых характерны и для аутизма. Кроме того, появление психотических симптомов может быть временным – как проявление адаптации или же отражать буквальное и конкретное мышление или социальную неадаптируемость, характерные для аутизма.

Длительное наблюдение за больными аутизмом показывает отсутствие определенной связи этого заболевания с шизофренией (Volkmar & Cohen, 1991). В то же время затрудняющим окончательное суждение по данному вопросу фактором является комплексный характер обоих заболеваний, нередко проявляющихся в менее выраженной форме у родственников больных. Wolff и соавт. (1995) выявили шизоидное заболевание у 2% детей, посещавших детскую психиатрическую клинику, причем дальнейшее обследование показало, что это синдром Asperger. Около 5% из обследованных детей к 27 годам страдали шизофренией, что в 12 раз превышает средние показатели. Определение взаимосвязи между шизоидными заболеваниями, шизоидными личностными нарушениями и шизофренией показывает сложность разграничения препсихотической шизофрении и аутизма (Watkins et al., 1988; Wolff, 1995). Другие нарушения, такие как кататония и простая шизофрения, могут еще

сложнее поддаваться трактовке: являются ли они вариантами шизофрении или же представляют собой поздно возникший или поздно проявившийся аутизм? Хотя при установке диагноза необходимо учитывать возраст возникновения заболевания и его течение, вероятно, этот вопрос будет окончательно разрешен только после получения результатов исследования генетических особенностей аутизма и шизофрении.

Существует риск того, что диагноз аутизма будет распространен на всех, чье странное и беспокойное поведение не укладывается в критерии других заболеваний, что может девальвировать подобный диагноз. По той же причине не следует забывать о возможности существования других групп симптомов. Newson определил группу лиц с синдромом патологического избегания требований. Дети в этой группе имели умеренные проблемы в обучении и высокую социальную активность, при этом многие их особенности могли быть трактованы в пользу аутизма (Newson & Marechal., 1998). Синдром патологического избегания требований является длительным заболеванием, сохраняющимся во взрослом возрасте и трудно поддающимся лечению. Данное заболевание описано в исследовании, включавшем 200 детей, однако к настоящему времени эта работа остается единственной.

## **Аутизм и эпилепсия**

Эпилепсия отмечается у 30% больных аутизмом и может утяжелять течение заболевания. Существует достаточное количество данных, указывающих на то, что эпилепсия может имитировать или вызывать аутизм. К примеру, изменения поведения, аналогичные таковым при аутизме, могут иметь место при синдроме Landau-Kleffner (приобретенная эпилептическая дисплазия), при котором припадки могут отсутствовать в 30% случаев, а диагноз эпилепсии устанавливают по данным электроэнцефалографии (ЭЭГ).

Сложно судить о значении пароксизмальной активности, которая была выявлена при ЭЭГ у 50% детей с дисплазией развития при отсутствии припадков (Picard et al., 1998). Сходные данные были выявлены при аутизме (Kawasaki et al., 1997). Пароксизмы при ЭЭГ были статистически связаны с аутистической регрессией, появлением аутизма после периода нормального развития (Tuchman & Rapin, 1997). В то же время пароксизмальная активность, по данным ЭЭГ, наблюдается у небольшой части больных и чаще отмечается при позднем возникновении аутизма (Chez & Buchanon, 1997). Эти данные указывают на возможность существования эпилептической природы некоторых случаев аутизма и необходимость применения ЭЭГ в качестве рутинного метода обследования больных этим заболеванием. Это не просто, так как исследование должно включать и поверхностный, и медленноволновой сон. Более того, подобный подход оправдан только в том случае, если получаемые результаты оказывают влияние на

ведение больных: пароксизмальные нарушения сложно игнорировать даже при отсутствии клинических припадков.

Любой анализ результатов лечения требует наличия либо группы больных, в которой лечение не проводилось, либо данных о клиническом течении заболевания: у каких детей аутизм имеет место с момента рождения, у кого с раннего детства, как быстро он развивается, какие функции нарушаются. Особенно важно установить, как часто имеет место явная аутистическая регрессия. Эти данные следует сопоставить с результатами лечения, так как необходимо знать, у каких детей может наступить улучшение (особенно вскоре после начала заболевания). Ранняя ремиссия может говорить о том, что они не попали к психиатру и им не был установлен диагноз «аутизм». Другим мог быть установлен диагноз разобщения психологических процессов, неоднозначной группы нарушений, не имеющих определенных диагностических критериев (Mouridsen et al., 1999). Раннему выявлению заболевания может способствовать Опросник по аутизму у маленьких детей (СНАТ) (Baron-Cohen et al., 1992). Этот опросник может оказаться очень эффективным в выявлении аутизма на уровне первичного звена оказания медицинской помощи, но в то же время он недостаточно чувствителен при применении у детей первых двух лет жизни.

## **Сопутствующие заболевания**

Появляется все больше данных о том, что аутизм имеет наследственную связь с другими психическими заболеваниями, прежде всего депрессией, обсессивно-компульсивными нарушениями и двигательными тиками (Bolton et al., 1998). Частота депрессии повышена у ближайших родственников и предшествует рождению детей с аутизмом. В то же время ее распространенность связана с развитием депрессии у детей с аутизмом (Ghaziuddin & Greden, 1998). Общим механизмом для обоих заболеваний является нарушение обмена серотонина, которое не только связывает депрессию и аутизм, но и объясняет влияние на их развитие таких препаратов, действующих на обмен серотонина, как рисперидон (McDougie et al., 1998) и антидепрессанты (DeLong et al., 1998).

Связь между аутизмом и умственной отсталостью не однозначна. Повышение частоты аутизма по мере увеличения тяжести умственных нарушений вызывает ряд вопросов. Во-первых, в какой степени аутизм, приводящий к ранней социальной дезадаптации и нарушению способности к общению, вызывает умственную отсталость? Во-вторых, наоборот, может ли сама умственная отсталость, характеризующаяся комплексом нарушений, приводить к картине аутизма, существует ли различие между тяжелой умственной отсталостью с аутистическими чертами и собственно аутизмом? В-третьих, существуют ли заболевания, вызывающие умственную отсталость и особенно часто приводящие к аутизму?

В большинстве исследований анализировали группы больных с умственной отсталостью или аутизмом, при этом оба заболевания одновременно не учитывали. В связи с этим высокая частота аутизма при синдроме Cornelia de Lange, по-видимому, отражает тяжесть умственной отсталости, связанной с этим заболеванием (Berney et al., 1999). При разграничении тревожности при социальных контактах от нарушений общения в целом синдром ломкой X-хромосомы не оказывает более выраженного влияния на частоту аутизма по сравнению с другими заболеваниями, приводящими к сходным по тяжести нарушениям, хотя он и характеризуется специфичными нарушениями поведения, имеющими ряд общих черт. Туберозный склероз также связан с аутизмом, причем хотя эпилепсия и тяжелая умственная отсталость могут играть свою роль, связь существует также и с локализацией узлов (Bolton & Griffiths, 1997).

## **Этиология**

### **Генетические факторы**

Неоднозначность наследственной природы аутизма определяет недостаточное изучение генетических факторов его развития, в то время как для объяснения этиологии заболевания было предложено большое количество факторов внешней среды. Многие из патогенетических механизмов, вызывающих вторичный аутизм, скорее всего, являются лишь стрессовыми воздействиями, отображающими генетическую предрасположенность. Исследования близнецов показали, что аутизм может иметь место только у одного из них, при этом его наследование является многофакторным, а склонность к этому заболеванию может быть связана не менее чем с тремя генами (Bailey et al., 1996). Международное исследование, в котором приняли участие ближайшие родственники, страдающие аутизмом, выявило 6 возможных генетических нарушений, среди которых наиболее перспективным является поражение хромосом 7q и 16q (International Molecular Genetic Study of Autism Consortium, 1998). В настоящее время проводятся крупные исследования, результаты которых позволят ответить на многие вопросы.

Синдром Turner, при котором у человека имеется только одна половая хромосома, содержащая генетический материал одного из родителей, – один из интересных вариантов для изучения генетических отклонений. В одном из исследований было показано значительное снижение способности к общению у обследованных больных, унаследовавших X-хромосому от матери (Skuse et al., 1997), однако других форм взаимосвязи между половыми хромосомами и аутизмом выявлено не было. Это указывает на возможность выявления на X-хромосоме участков, ответственных за способность к общению.

### **Опиоидная теория**

Опиоидная теория утверждает, что аутизм развивается в результате ранней и долговременной перегрузки центральной нервной системы опиоидами, которые, вероятно, имеют экзогенное происхождение и возникают в результате неполного расщепления пищевого глютена и казеина (Reichelt et al., 1991). Хотя истинность этой теории оценить сложно, она позволяет объяснить ряд наблюдений (Sahley & Panksepp, 1987). Суть теории состоит в нарушении барьеров (прежде всего в слизистой кишки и гематоэнцефалического барьера) или же в недостаточной активности кишечных и циркулирующих пептидаз, которые должны превращать опиоиды в безопасные метаболиты. Нарушение барьеров может быть как первичным, так и вторичным. К примеру, поражение барьера слизистой оболочки кишки может быть связано с нарушением сульфирования, которое, в частности, было выявлено в отдельных случаях пищевой мигрени (Alberti et al., 1999). Некоторые специалисты также придают значение кишечному кандидозу.

Более убедительным стало выявление гиперплазии лимфатической ткани в илеоцекальной области у детей с нарушениями функции кишечника (Wakefield et al., 1998). Регрессия развилась сразу после иммунизации только у одной трети обследованных, но почти во всем биопсийном материале были выявлены признаки воспалительной реакции, характерной для кори (Wakefield et al., 1998). Эти данные позволяют предполагать, что корь может действовать вместе с другими факторами, например, генетической предрасположенностью, инфекционным поражением или множественной вакцинацией, приводя к возникновению хронического воспалительного ответа.

Данные открытых исследований привлекли внимание к применению в лечении аутизма секретина – гормона, синтезируемого в поджелудочной железе и стимулирующего выделение пептидаз. Этот интерес вряд ли будет полностью утрачен даже после получения результатов 5 плацебо контролируемых исследований, не подтвердивших эффективности подобного лечения. Эти исследования также продемонстрировали сложность оценки изменений тяжести аутизма, а также неизученность его клинического течения. Тем не менее необходимы исследования роли кишечных пептидаз, а также другого гормона – гастрина, который нуждается в сульфировании для превращения в биологически активную форму.

Исключение из рациона глютена и казеина – еще один метод лечения, который исследовали даже у грудных детей. Хотя существует ряд отдельных сообщений об эффективности подобного подхода, систематические исследования проведены лишь в двух центрах, один из которых работает с детьми, проживающими в интернате

(Knivsberg et al., 1998), а другой – с детьми, живущими дома (Whiteley et al., 1999). Результаты этих исследований не однозначны и не позволяют судить о том, насколько часто подобный подход приводит к успеху и когда имеет место отсутствие результата или улучшение, связанное с клиническим течением самого заболевания. Однако существующие данные указывают на необходимость дальнейших исследований, прежде всего плацебо контролируемых.

Существует большое количество методов лечения аутизма, каждый из которых имеет своих апологетов. К сожалению, подобный энтузиазм усложняет оценку того, насколько эффективны будут те или иные методы лечения у других врачей. Большинство данных получено в открытых неконтролируемых исследованиях или основываются на отдельных наблюдениях. Исключением является сообщение о применении интенсивной поведенческой методики Lovaas (McEachin et al., 1993), хотя его также подвергли критике (Boyd, 1998; Gresham & MacMillan, 1998). Показана также эффективность других программ лечения на дому (Ozonoff & Cathcart, 1998), некоторые из которых нацелены на коррекцию отдельных нарушений и могут быть применены без больших изменений в жизненном укладе, однако большинство из них требует значительных жертв со стороны семьи, прежде всего касающихся времени и средств.

Различия в критериях постановки диагноза и обследованных популяциях затрудняют обобщение данных, полученных в разных исследованиях. Для создания оптимального с экономической точки зрения метода ведения подобных больных необходима координация усилий разных специалистов и применение различных методов для получения комплексных результатов, к чему стремилась группа исследователей Tours (Adrien et al., 1989).

*«Русский медицинский журнал», том 14, № 11, 2006.*

## **Диагностика**

На сегодняшний день основу диагностики аутизма составляют три ключевых признака, известные

- качественное ухудшение в сфере социального взаимодействия;
- качественное ухудшение в сфере вербальной и невербальной коммуникации и в сфере воо

- крайне ограниченный репертуар видов активности и интересов.

Триада нарушений социализации, коммуникации и воображения образует основу для исследования

Необходимо наличие по крайней мере 8 из 16 признаков, включая не менее двух признаков из ра

## **A . Качественные нарушения социального взаимодействия, пр**

1. Явно недостаточное осознание существования других людей и их чувств

*Табл.1. Диагностические критерии аутизма, согласно DSM-III-R*

2. Отсутствие или искаженный поиск утешения в момент страдания (ребенок

3. Отсутствие или нарушение подражания (например, не машет рукой в отве

4. Отсутствие или нарушение игры с партнерами (например, ребенок избега

5. Выраженное нарушение способности устанавливать дружеские связи (т.

## **B. Качественные нарушения вербальной и невербальной комм**

1. Отсутствие таких форм коммуникации, как лепет, жестикуляция, мимика,

2. Значительные нарушения невербальных аспектов коммуникации, таких как

3. Отсутствие воображения, например изображения в игре взрослых, сказок

4. Выраженные речевые нарушения, затрагивающие громкость речи, высоту

Выраженные нарушения формы и содержания речи, включая стереотипии и повторы (например

Значительные нарушения способности вступать в беседу и поддерживать разговор с другими людьми

**Существенно ограниченный спектр деятельности и интересов, что проявляется**

Стереотипные движения: например ребенок трясет или крутит руками, кружится, бьется головой

Стойкий интерес к отдельным сторонам предметов (например, обнюхивание или облизывание предметов)

Выраженное волнение при любых переменах в окружающем мире, например когда вазу, стоящую

Необоснованная привязанность к точному следованию определенным правилам: например ребенок

Значительно ограниченный круг интересов и занятий с преобладанием одного узкого интереса:

**D. Нарушения проявляются в младенчестве или раннем детстве**

Особо отмечается, если начало заболевания относится к детскому возрасту (после 36 месяцев).

*Источник: American Psychiatric Association: Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 3-e*



