

## **Расстройства аутистического спектра (РАС)**

**Расстройства аутистического спектра (РАС)** – гетерогенная группа нарушений нейроразвития, включающих различные нозологические дефиниции (синдром Аспергера, синдром Каннера, детский аутизм, атипичный аутизм, детское дезинтегративное расстройство, а также множество хромосомных и генетических синдромов), характеризующихся триадой нарушений социального взаимодействия, общения, стереотипного поведения. Включают при отдельных формах «неспецифические проблемы» (МКБ-10).

**Расстройства аутистического спектра (РАС)** – гетерогенная группа нарушений нейроразвития, включающих различные нозологические дефиниции (синдром Аспергера, синдром Каннера, детский аутизм, атипичный аутизм, детское дезинтегративное расстройство, а также множество хромосомных и генетических синдромов), характеризующихся триадой нарушений социального взаимодействия, общения, стереотипного поведения. Включают при отдельных формах «неспецифические проблемы»: страхи, нарушения сна и приёма пищи, возбуждение, заторможенность, раздражительность и др. поведенческие нарушения.

### **Этиология**

Этиология и патогенез РАС точно не известны, предполагаются мультифакторные причины заболевания: биологические (генетические, дизнейроонтогенетические, нейрохимические, иммунные), психосоциальные.

Нейродизонтогенетическая гипотеза рассматривает аутизм как заболевание, вызванное дефектами развития мозга на ранних онтогенетических этапах. Выявлено нарушение созревания нейронов во фронтальной коре, изменения перивентрикулярного белого вещества и увеличение объема боковых желудочков мозга.

## Клинико-психологические особенности детей с РДА

### **F84 Общие расстройства психологического развития («Первазивные нарушения развития»)**

А. Расстройства, характеризующиеся нарушениями социальной адаптации и общения в сочетании со стереотипными интересами и действиями.

В. Расстройства развития возникают в младенческом возрасте, реже – в первые пять лет жизни.

С. Часто сочетаются с расстройством, проявляющимся нарушениями в когнитивной сфере, независимо от наличия и отсутствия умственной отсталости.

Д. В некоторых случаях расстройства сочетаются и предположительно обусловлены некоторыми патологическими состояниями, среди которых наиболее часты:

1. детские спазмы;
2. врождённая краснуха;
3. туберозный склероз;
4. церебральный липидоз;
5. фрагильность

X-хромосомы.

Е. Расстройство должно диагностироваться на основании поведенческих признаков, независимо от наличия или отсутствия патологических; любое из этих сопутствующих состояний должно кодироваться отдельно.

Ф. При наличии умственной отсталости, степень её выраженности кодируется отдельно (F70-F79), поскольку она не является обязательным признаком общих расстройств развития.

Н. У мальчиков расстройство развивается в 3-4 раза чаще, чем у девочек.

## **F84.0 Детский аутизм**

### **Диагностические критерии**

А. Расстройство, при котором всегда отмечаются качественные нарушения социального взаимодействия, выступающие в форме неадекватной оценки социоэмоциональных сигналов, что проявляется как:

1. отсутствие социо-эмоциональной взаимности (особенно характерно);
2. отсутствие реакций на эмоции других людей и/или отсутствие модуляций поведения в соответствии с социальной ситуацией;
3. отсутствие социального использования имеющихся речевых навыков, недостаточная гибкость речевого выражения и относительное отсутствие творчества и фантазии в мышлении;
4. нарушенное использование тональностей и выразительности голоса для модуляции общения; такое же отсутствие сопровождающей жестикуляции;
5. нарушения в ролевых и социально-имитационных играх.

В. Характеризуется также ограниченными, повторяющимися и стереотипными поведением, интересами и активностью, что проявляется:

1. тенденцией устанавливать жесткий, раз и навсегда заведённый порядок во многих аспектах повседневной жизни;
2. в особом порядке выполнения ритуалов нефункционального характера;
3. моторными стереотипиями;
4. особым интересом к нефункциональным элементам предметов (запах или осязательные качества поверхности).

С. Аномалии развития должны отмечаться в первые три года жизни, но сам синдром может диагностироваться во всех возрастных группах.

Д. Отсутствие предшествующего, несомненно нормального развития.

Е. Часто наблюдаются неспецифические для аутизма расстройства, такие как страхи (фобии), нарушения сна и приёма пищи, возбуждение, агрессивность, самоповреждения.

Ф. Дефицит спонтанности, инициативности и творчества как при выполнении заданий и инструкций, так и в организации досуга;

Г. Характерные для аутизма специфические проявления дефекта меняются по мере роста ребёнка, но на протяжении зрелого возраста этот дефект сохраняется, проявляясь во многом схожими расстройствами.

## **F84.01 Синдром Каннера**

### **Клиническая картина**

Классический детский аутизм – синдром Каннера (СК) является врожденной формой аутизма, который проявляется в виде асинхронного дезинтегративного аутистического дизонтогенеза с неполным и неравномерным созреванием высших психических функций, неспособностью к формированию общения и характеризуется наличием «триады ядерных симптомов аутизма»: нарушений социального взаимодействия, общения, стереотипного поведения (L. Wing, 1979).

Рецептивная и экспрессивная речь развиваются с задержкой: отсутствует жестикуляция, гуление и лепет бедные. В экспрессивной речи первые слова (в форме эхоталий, повторов последних и первых слогов слов) появляются на 2-4 году жизни и сохраняются в последующие годы. Больные произносят их напевно, то четко, то смазано. Словарный запас пополняется медленно, после 3-5 лет отмечаются короткие фразы- 21 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 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. Происходит инверсия 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.

### Клиническая картина

При детском психозе (ДП) в клинической картине, наряду с описанной ранее «триадой» Л. Винг, присутствуют «неспецифические» симптомы: кататонические, истероформные, психопатоподобные проявления, фобии.

Болезнь развивается в первые 3 года жизни ребенка, с пиком заболевания от 1,5 до 2х лет, на фоне дизонтогенеза или нормального развития.

Выраженность аутизма по шкале CARS составляет 37-45 баллов.

Кататонические проявления носят «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) и соответствуют «умеренной» и «тяжелой кататонии» (по шкале BFCRS – 30-37 баллов).

Моторное возбуждение сопровождается негативизмом. Дети не замечают окружающих, часто «сохраняют собственную территорию», в случаях нарушения границ – возникает тревога, агрессия, плач, отторжение коммуникации. Речевое развитие в активном периоде болезни останавливается, не накапливается словарный запас, произношение смазанное, отмечаются персеверации, эхолалии.

Присоединяются расстройства приема пищи (РПП): искажение пищевого инстинкта, особая чувствительность к новым видам пищи, имеющим неоднородную консистенцию. Задерживается формирование навыков жевания (до 3-3,5 лет). Также у пациентов отмечаются срыгивания, рвоты, желудочно-кишечные дискинезии. Больные не могли научиться пользоваться столовыми приборами (не удерживали ложку, чашку), отказывались принимать помощь взрослых в освоении моторных навыков. На фоне пика заболевания – полностью отказывались не только от еды, но и от приема жидкости, что приводило к развитию гипотрофии. При приеме пищи предпочтение отдавалось, как правило, одному виду пищи и лишь спустя 1-3 месяца заменялась на другую. При изменении режима возникала болезненная реакция. Пассивный отказ сопровождался отвращением к возрастному рациону, преимущественно к мясным продуктам, кашам, овощам и фруктам, отмечались необычные пищевые предпочтения. При употреблении пищи подолгу удерживали пищу за щекой, также долго ее пережевывали, а затем выплевывали, в результате чего отмечалось прогрессивное снижение веса. Также пациенты могли заглатывать пищу кусками, без предварительного пережевывания, т.е. отмечались симптомы анорексии, булимии с оживлением влечений. В отдельных случаях пищевая «жвачка» приносила больным удовлетворение и удовольствие. Докармливание не всегда было эффективно, повторно могла возникнуть регургитация с усилением возбуждения у больных. У части детей отмечено изменение вкусового восприятия с непереносимостью многих блюд и стойкая приверженность одному или двум блюдам.

Больным свойственны также стереотипные влечения (удерживание стула, запоры, задержка мочи), патологически привычные действия (сосание пальцев с закладыванием целой ладони в рот, онихофагия, трихотилломания, яктация).

Кататонические нарушения, тяжелый аутизм приостанавливают онтогенетическое развитие пациента в активном психотическом периоде болезни на протяжении 2-3 лет, способствуя формированию «нажитой» задержки психического развития. В ремиссии глубина кататонии смягчается (по шкале BFCRS в пределах 25-33 баллов, что

соответствует – «умеренной кататонии»). Дети не могут усидеть на месте, крутятся на стуле во время занятий, совершают импульсивные поступки. Избыточная однообразная двигательная активность сочетается с нарушениями внимания. На данном этапе развития болезни, при первичном обращении к врачу, диагностируют «Гиперкинетическое расстройство» (F90, МКБ-10) или «Синдром дефицита внимания и гиперактивности» (СДВГ, DSM-5). В ходе проведенной абилитации/реабилитации у больных к 7-9 годам гипердинамический синдром купируется. Только при эмоциональном напряжении возникает мимолетный «комплекс оживления» со стереотипными движениями, который удается прервать замечанием, переключением на другие виды движений. Пациенты испытывают трудности коммуникации в построении полноценного диалога, навязывают окружающим свое мнение. В 2/3 случаев попытки завести друзей выглядят «странными» и обычно заканчиваются неудачей.

## **F84.1 Атипичный аутизм**

### **Диагностические критерии**

А. Расстройство сходное с F84.0, однако отсутствует хотя бы один из обязательных диагностических критериев А-С, а именно:

1. достаточно отчётливые нарушения социального взаимодействия;
2. ограниченное, стереотипное, повторяющееся поведение;
3. тот или иной признак аномального и/или нарушенного развития проявляется в возрасте после 3-х лет.

В. Чаще возникает у детей с тяжёлым специфическим расстройством развития рецептивной речи или с умственной отсталостью, наличие или отсутствие которой обозначается четвёртым знаком. Тогда вторым кодом указывается соответствующий диагноз F70.xx-F79.xx

### **F84.11 Атипичный аутизм по феноменологии с умственной отсталостью («атипичный аутизм синдромальный»)**

Атипичный аутизм с умственной отсталостью прослеживаются при выделенных генетических синдромах Q00-Q99 (Мартина-Белл, Дауна, Вильямса, Ангельмана, Сотоса и более 30 др.), болезнях обменного происхождения (фенилкетонурии, туберозном склерозе и др.), Аутистические симптомы проявляется у них исключительно на определенных этапах основного заболевания. В дальнейшем ведущей в клинической картине являются УМО и соматическая патология.

### **F84.12 Атипичный детский психоз по возрасту манифестации и феноменологии, без умственной отсталости**

#### **Клиническая картина**

В клинической картине АДП «неспецифические кататонические проявления» занимают ведущее место на фоне аутистической триады. Манифестирует заболевание на 3-5-м году жизни углублением аутистического дизонтогенеза, и достигает «крайне тяжелого» аутизма (50-60 баллов по шкале CARS) на пике заболевания. Гипокинетические и гиперкинетические проявления (по шкале BFCRS – 36-38 баллов), соответствуют «тяжелой кататонии». Больные периодами «замирают» в однообразных позах, ложатся на пол, «сползают» по мебели, затем вновь продолжают двигаться. В кистях рук отмечаются однообразные движения древнего архаического руброспинального и стриопалидарного уровня: «моющего», складывающего, потирающего типов, битье по подбородку, взмахи руками «как крыльями». Поведенческие фенотипы изменчивы и неотличимы от таковых в активном периоде болезни при других нозологиях.

Кататонические проявления сопровождаются регрессом высших психических функций: речи, моторики (с частичной утратой ходьбы), игры. Неспецифические поведенческие нарушения: агрессия, аутоагрессия, РПП, вплоть до «пикаизма», утрата навыков опрятности сохраняются в течение 1,5-2 лет. В целом длительность АДП достигает 4,5- 5 лет.

## Ф84.2 Синдром Ретта

### Диагностические критерии

- А. Расстройство к настоящему времени описано только у девочек.
- В. Раннее развитие нормально или внешне нормально.
- С. Начало расстройства между 7 и 24 месяцами жизни.
- Д. Парциальная или полная потеря мануальных навыков и речи.
- Е. Замедление роста головы.
- Ф. Наиболее характерно:
  1. потеря спонтанных движений рук.
  2. стереотипное «заламывание», «мытьё» рук, смачивание слюной;
  3. неполное пережёвывание пищи;
  4. одышка.
- Г. В среднем возрасте развитие атаксии, апраксии, сколиоза и кифосколиоза, хореоатетозных расстройств, нередко – эпилептических припадков.

### Клиническая картина

Синдром Ретта (СР) является верифицированным дегенеративным моногенным заболеванием, обусловленном мутацией в гене-регуляторе MeCP2, который находится на длинном плече хромосомы X (Xq28) и ответственен за 60-90% случаев СР.

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

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» стадии (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 сохранения 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» длится до 10 лет и более. Частично восстанавливаются коммуникация, понимание речи, произношение отдельных слов. Уходят проявления аутизма. Сохраняются регрессивные подкорковые стереотипии. Любая деятельность носит кратковременный характер, больные легко истощаются. В 1/3 случаев возникают эпилептические приступы.

IV стадия – «тотальной деменции»: формируется деменция, неврологические расстройства: спинальная атрофия, спастическая ригидность полная утрата ходьбы.

Исход неблагоприятный, в 100% случаев тяжёлая психоневрологическая инвалидность. Смерть наступает в разные сроки (чаще через 12-25 лет после начала заболевания).

### **F84.3 Другое дезинтегративное расстройство детского возраста**

#### **Диагностические критерии**

А. Явное нормальное развитие до возраста, по крайней мере, 2-х лет.

В. Вслед за неспецифическим продромальным периодом – отчетливая потеря ранее приобретенных навыков и качественно нарушенное социальное функционирование:

1. глубокий регресс или потеря речи,
2. регресс игрового и адаптивного поведения,
3. потеря контроля функций кишечника или мочевого пузыря,
4. иногда ухудшается контроль двигательных функций,
5. вычурные движения и жесты,
6. сопровождается общей потерей интереса к окружающему и социальным контактам.

С. От органической деменции расстройство отличается следующими признаками:

1. отсутствие какого-либо распознанного органического заболевания или повреждения нервной системы,
2. временами возможно восстановление нарушенных или утраченных навыков,
3. нарушение поведения носит скорее характер девиации, нежели снижения интеллекта.

#### **Клиническая картина**

В код F84.3 включена деменция Геллера, которая представляет собой утрату или прогрессирующее ухудшение речи, интеллектуальных, социальных и коммуникативных способностей в детстве, в возрасте 2-4 лет. Для детей характерна повышенная раздражительность, уход в себя. Речь больных становится непонятной, отмечают нарушения памяти и восприятия, появляется тревога или агрессивность. Больные не ориентируются в социальных ситуациях, часто утрачивают приобретенные ранее навыки опрятности; совершают стереотипные движения, что позволяет предполагать наличие аутизма. Постепенно развивается полная клиническая картина деменции. Несмотря на ее выраженность, черты лица грубыми у пациентов не становятся. В целом расстройство носит прогредиентный характер.

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

#### **Диагностические критерии**

А. Обязательное сочетание признаков:

1. выраженная, чрезмерная гиперактивность,
2. двигательные стереотипии,
3. выраженная умственная отсталость.

В. При выявлении диагностических критериев F84.0, F84.1 или F84.2 расстройство регистрируется в соответствующих рубриках.

С. Вторым кодом указывается соответствующий диагноз F70.xx-F79.xx

## F84.5 Синдром Аспергера

### Диагностические критерии

А. Сочетание признаков:

1. расстройства, сходные с аутизмом («мягкий» вариант аутизма),
2. двигательные дисфункции (как в F82),
3. сохранены интеллект и речь.

В. Встречаются чаще у мальчиков (в соотношении 8:1).

Включаются: – аутистическая психопатия

– шизоидное расстройство детского возраста. Клиническая картина

**Эволютивно-конституциональный синдром Аспергера (СА) является врожденным заболеванием, но проявляется у больных обычно в ситуациях интеграции в социум (посещение детского сада, школы).**

Пациенты имеют отклонения в 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 синдромом Аспергера 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 не умеют устанавливать контакты со сверстниками, 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. В подростковом возрасте у четверти больных присоединяются коморбидные, маскированные психопатоподобными проявлениями аффективные фазные расстройства, тики, которые купируются антидепрессантами без дальнейшего углубления личностного своеобразия.

Стереотипный интерес к специфическим областям знаний, односторонние узко специфические интересы при направленном обучении могут лечь в основу будущей специальности.

## Список литературных источников:

1. Аппе Фр. Введение в психологическую теорию аутизма. – М.: Теревинф, 2006. – 216 с.
2. Бочарова Е.А. Специальная психология: учебное пособие / под ред. П.И. Сидорова. – Архангельск: Изд-во Северного государственного медицинского университета, 2009. – 116 с.
3. Вроно М.Ш., Башина В.М. Синдром Каннера и детская шизофрения // Журнал невропатологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. – 1975. – Т. 75 (9). – С. 1379- 1383.
4. Детский аутизм: хрестоматия / Е.С. Иванов. – СПб.: МУСиР им. Р. Валленберга, 2001. – 430с.
5. Лебединская К. С., Никольская О. С. Диагностика раннего детского аутизма. — М.: Просвещение, 1991.
6. Никольская О.С. Структура нарушения психического развития при детском аутизме / О.С. Никольская // Альманах Института коррекционной педагогики РАО. – 2014. – № 18.
7. Симашкова Н.В. Типология расстройств аутистического спектра. Клиникобиологические аспекты расстройств аутистического спектра. Под ред. Н.В. Симашковой, Т.П. Ключник. М., 2016. – С. 44-96.
8. Шац И. К. Психиатрия, медицинская психология: психозы у детей: учебное пособие для вузов. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Юрайт, 2020.
9. Международная классификация болезней 10-го пересмотра (МКБ-10)