

УДК 616.89-008.454-053.2
DOI: 10.36979/1694-500X-2022-22-9-61-65

**РАССТРОЙСТВО АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ.
ДИСФУНКЦИЯ СЕНСОРНЫХ МОДАЛЬНОСТЕЙ
(Обзор литературы)**

М.А. Мадаминова, А.А. Джаркымбаева, Э.К. Асанкулов

Аннотация. Расстройство аутистического спектра (РАС) – это сложное нарушение развития нервной системы головного мозга, характеризующееся двумя основными поведенческими симптомами, а именно: дефицитом способности поддерживать социальное взаимодействие и повторяющимся поведением. Эти основные симптомы могут наблюдаться в возрасте до трёх лет и сохраняться на протяжении всей жизни. В последние десятилетия сообщается о неуклонном росте расстройств аутистического спектра (РАС) во всём мире. К настоящему времени, по оценкам CDC (Центр по контролю и профилактике заболеваний США), один из 44 детей во всём мире страдает РАС. Распространённость расстройств аутистического спектра сильно возросла за последнее время, как и потребность в адекватной поведенческой оценке и поддержке людей, страдающих РАС. Нарушение слуха чаще встречается у людей с расстройствами аутистического спектра, чем у населения в целом, и, хотя РАС не вызвано нарушением слуха, симптомы могут усугубляться из-за нарушения слуха. Большинство пациентов проявляют сенсорную гиперчувствительность, включая слуховую гиперчувствительность, или гиперacusию, состояние, при котором звуки средней интенсивности воспринимаются как невыносимо громкие. Слуховые аномалии и связанная с этим сенсорная дисфункция усугубляют коммуникативный дефицит при аутизме, и ранняя оценка слуха играет важную роль в планировании вмешательства и обеспечении адекватной качественной среды для пациентов.

Ключевые слова: расстройство аутистического спектра; аутизм; дети; коммуникативный дефицит; сенсорные нарушения; повышенная чувствительность; пониженная чувствительность; гиперacusия; ранняя диагностика; нарушения слуха; сенсорная среда.

**БАЛДАРДЫН АУТИЗМ СПЕКТРИНИН БУЗУЛУШУ.
СЕНСОРДУК РЕЖИМДИН ДИСФУНКЦИЯСЫ
(Адабияттарга сереп салуу)**

М.А. Мадаминова, А.А. Джаркымбаева, Э.К. Асанкулов

Аннотация. Аутизм спектринин бузулушу (АСБ) – эки негизги жүрүм-турум симптомдору, атап айтканда, социалдык өз ара аракеттенүүнү жана кайталануучу жүрүм-турумду сактоо жөндөмүнүн жетишсиздиги менен мүнөздөлгөн мээнин нерв системасынын өнүгүүсүнүн бузулуусу. Бул негизги белгилер үч жашка чейин байкалып, өмүр бою сакталып калышы мүмкүн. Акыркы он жылдыкта дүйнө жүзү боюнча аутизм спектринин бузулушунун туруктуу өсүшү байкалууда. Бүгүнкү күндө CDC (АКШнын Ооруларды көзөмөлдөө жана алдын алуу борбору) дүйнө жүзү боюнча ар бир 44 бала аутизм спектринин бузулушу менен жабыркайт деп баа берди. Акыркы жылдары аутизм спектринин бузулушунун таралышы кескин көбөйдү, ошондой эле аутизм спектринин бузулушу менен жабыркаган адамдардын жүрүм-турумуна адекваттуу баа берүүгө жана колдоого муктаждык да кескин жогорулады. Жалпы калкка караганда аутизм спектринин бузулушу менен ооруган адамдарда угуунун начарлашы көп кездешет жана АСБ угуунун начарлашынан келип чыкпаса дагы, угуунун начарлашынан улам белгилер күчөп кетиши мүмкүн. Көпчүлүк бейтаптар сенсордук өтө сезгичтикти, анын ичинде угуу сезгичтигин же гиперacusияны көрсөтүшөт, мында орточо интенсивдүү үндөр адам чыдагыс катуу деп кабыл алынат. Угуунун аномалиялары жана ага байланыштуу сенсордук дисфункция аутизмдеги байланыштын жетишсиздигин күчөтөт жана угууну эрте баалоо кийлигишүүнү пландаштырууда жана бейтаптар үчүн жетиштүү сапаттуу чөйрөнү камсыз кылууда маанилүү ролду ойнойт.

Түйүндүү сөздөр: аутизм спектринин бузулушу; аутизм; балдар; байланыштын жетишсиздиги; сенсордук бузулуулар; жогорку сезгичтик; төмөнкү сезгичтик; гиперacusия; эрте дартты аныктоо; угуунун бузулушу; сенсордук чөйрө.

**AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN.
DYSFUNCTION OF SENSORY MODALITIES
(Literary review)**

M.A. Madaminova, A.A. Dzharymbaeva, E.K. Asankulov

Abstract. В Autism spectrum disorder (ASD) is a complex disorder of the development of the nervous system of the brain, characterized by two main behavioral symptoms, namely a deficiency in the ability to maintain social interaction and repetitive behavior. These main symptoms can be observed at the age of up to three years and persist throughout life. In recent decades, a steady increase in autism spectrum disorders (ASD) has been reported worldwide. To date, the CDC (US Centers for Disease Control and Prevention) estimates that one in 44 children worldwide suffers from ASD. The prevalence of autism spectrum disorders has increased dramatically recently, as has the need for adequate behavioral assessment and support for people suffering from ASD. Hearing impairment is more common in people with autism spectrum disorders than in the general population, and although ASD is not caused by hearing impairment, symptoms may be aggravated by hearing impairment. Most patients exhibit sensory hypersensitivity, including auditory hypersensitivity or hyperacusis, a condition in which sounds of moderate intensity are perceived as unbearably loud. Auditory abnormalities and related sensory dysfunction exacerbate communication deficits in autism, and early assessment of hearing plays an important role in planning intervention and providing an adequate quality environment for patients.

Keywords: autism spectrum disorder; autism; children; communication deficit; sensory disorders; hypersensitivity; hyperacusis; early diagnosis; hearing impairment; sensory environment.

Введение. Расстройство аутистического спектра (РАС) представляет собой сложное расстройство психического развития, характеризующееся двумя основными поведенческими симптомами (нарушение социального взаимодействия и ограниченный/повторяющийся поведенческий паттерн). Эти основные симптомы могут наблюдаться в возрасте до трех лет и сохраняться на протяжении всей жизни. Помимо этих основных признаков и симптомов, у большинства детей с РАС имеется некоторая степень сенсорной дисфункции. Дисфункция сенсорных систем имеет большое значение, поскольку нормальное когнитивное развитие зависит от точного представления нашей окружающей среды. Нарушения слуха при РАС варьируются от гиперчувствительности до глухоты. Вестибулярная дисфункция при РАС включает постуральную нестабильность, дисфункцию походки и нарушение взгляда. Невылеченная вестибулярная дисфункция у детей может привести к задержке умений, таких как сидение и ходьба, и к плохой координации движений в более позднем возрасте.

Во всём мире распространённость людей с диагнозом РАС поразительно высока, по оценкам ВОЗ (Всемирная организация здравоохранения), один из 100 детей во всём мире страдает РАС. Распространённость расстройств аутистического спектра сильно возросла за последние десятилетия, как и потребность в адекватной

поведенческой оценке и поддержке людей, страдающих РАС.

Было предложено множество факторов риска РАС. В некоторых обзорах описаны пренатальные и перинатальные факторы, а также факторы материнского питания и образа жизни. Возраст матери (≥ 40 лет) и возраст отца (≥ 50 лет) были независимо связаны с риском РАС в нескольких исследованиях [1] так же, как и короткие интервалы между беременностями (< 24 месяцев) [2]. Неспецифические факторы во время беременности, включая состояние обмена веществ у матери, увеличение массы тела и гипертонию, а также более специфические факторы (такие как госпитализация матери в связи с бактериальными или вирусными инфекциями или семейный анамнез аутоиммунных заболеваний) также были связаны с умеренно повышенным риском РАС и задержкой развития вместе взятых.

Преждевременные роды (< 32 недель), низкий вес при рождении (< 1500 г), были независимо связаны с повышенным риском РАС, хотя неясно, являются ли эти факторы причиной или маркерами риска [3]. Тем не менее эти дети должны находиться под наблюдением на предмет РАС в более позднем младенчестве и в раннем детском возрасте. Постоянных ассоциаций между кесаревым сечением или вспомогательным зачатием и риском РАС обнаружено не было [4].

Добавки фолиевой кислоты до зачатия были связаны со снижением риска РАС и общих нарушений развития [5]. Связи между РАС и прививками искали не один раз, и не нашли.

В последнее десятилетие произошел сдвиг от общей концепции генетического риска к более конкретному вниманию к большому количеству гетерогенных индивидуальных генетических вариантов, связанных с риском РАС. Изменение определений РАС привело к разным показателям диагностики в близнецовых и семейных исследованиях. Мета-анализ, опубликованный в 2016 году, показал, что 74–93 % риска РАС являются наследственными, хотя также важны и негенетические факторы. Исследования братьев и сестер показывают, что РАС встречается у 7–20 % детей, рожденных в последующем после того, как у старшего ребенка был диагностирован РАС, и эта распространенность увеличивается у детей, у которых есть два старших брата и сестры с РАС. Риск у мальчиков в 3–4 раза выше, чем у девочек [6].

Гистопатологические исследования показали, что у субъектов с РАС значительно меньше нейронов в слуховом заднем мозге, а оставшиеся нейроны меньше и дисморфичны. Эти данные согласуются со слуховой дисфункцией. Кроме того, мозжечок был одной из первых структур мозга, вовлеченных в РАС, и исследования выявили потерю клеток Пуркинью и наличие эктопических нейронов. В совокупности эти исследования показывают, что нормальная слуховая и вестибулярная функции играют важную роль в развитии речи и социальных способностей, а дисфункция этих систем может способствовать возникновению основных симптомов РАС. Кроме того, слуховая и вестибулярная дисфункции у детей могут быть пропущены или отнесены к другим нарушениям развития нервной системы.

Трудности сенсорной обработки при РАС проявляются в повышенной чувствительности, избегании сенсорных стимулов, снижении реакции на сенсорную стимуляцию. Эти симптомы могут воздействовать на несколько сенсорных систем, включая зрительную, слуховую, вкусовую, обонятельную и тактильную системы.

Нарушение слуха чаще встречается у людей с расстройствами аутистического спектра, чем у населения в целом, и, хотя РАС не вызвано нарушением слуха, симптомы могут усугубляться из-за нарушения слуха.

В дополнение к нарушениям социальной коммуникации и ограниченному, повторяющемуся поведению, характерному для РАС, многие дети в спектре аутизма проявляют гиперчувствительность (отрицательные реакции на низкоуровневые стимулы из окружающей среды, которые обычно считаются безвредными) или гипочувствительность (сниженная или отсутствующая реакция на стимулы, включая боль) и сенсорный поиск (сильное желание особого сенсорного опыта), что в настоящее время считается основным признаком аутизма [7]. Среди сенсорных проявлений РАС распространено снижение толерантности к звукам [8] при этом в исследованиях сообщается, что уровень распространенности в этой популяции достигает 86 %. В исследованиях гиперактузии, одной из областей, представляющих особый интерес, является совпадение гиперактузии с РАС. Кроме того, из 412 детей, обратившихся за специализированной помощью по поводу гиперактузии в одноцентровом исследовании, у 60 % был диагностирован РАС [8]. Хотя остается неизвестным, отличается ли гиперактузия, наблюдаемая при РАС, феноменологически или физиологически от гиперактузии в других популяциях, этот симптом в значительной степени способствует инвалидности, связанной с РАС, и может служить достойной целью для клинического вмешательства.

Хотя люди с РАС сильно отличаются друг от друга, расстройство характеризуется основными чертами в двух областях – социальном общении и ограниченном, повторяющемся сенсорно-моторном поведении – независимо от культуры, расы, этнической принадлежности или социально-экономической группы [9].

Диагностическое и статистическое руководство по психическим расстройствам (DSM) Американской психиатрической ассоциации выделило 5 критериев, опубликованных в 2013 году, которые были призваны упростить диагностику РАС [10]. DSM-5 больше не делит

аутизм на отдельные расстройства (аутистическое расстройство, синдром Аспергера, детское дезинтегративное расстройство и первазивное расстройство развития), как это было ранее в DSM-4 и Международной классификации болезней-10 (МКБ-10) [11]. Это отражает существующий научный консенсус в отношении того, что они могут быть объединены в одно многомерное состояние с различными уровнями тяжести симптомов в двух основных областях: дефицит социальной коммуникации и ограниченное повторяющееся поведение и интересы. Если названный второй дефицит отсутствует, состояние классифицируется как расстройство социальной коммуникации. Кроме того, в DSM-5 прямо признается, что РАС может сопровождаться другими расстройствами, включая генетические нарушения (например, синдром ломкой X-хромосомы) и психические заболевания (например, синдром дефицита внимания и гиперактивности – СДВГ).

РАС может быть диагностирован различными специалистами (педиатрами, психиатрами или психологами), в идеале с привлечением представителей различных дисциплин. Доступны стандартизированные диагностические инструменты, в том числе Инструмент скрининга аутизма у детей ясельного возраста и детей младшего возраста (STAT; 20-минутное наблюдение за маленькими детьми) и более тщательно изученный график наблюдения для диагностики аутизма (ADOS; 45-минутное наблюдение опытного специалиста, доступное в разных форматах для людей разного уровня владения языком и возраста, от 12 месяцев до совершеннолетия). Эти инструменты позволяют клиницисту в компании лица, осуществляющего уход, наблюдать и характеризовать конкретное поведение человека с подозрением на РАС.

Диагнозы, основанные на комбинированном наблюдении клинициста и отчетах лиц, осуществляющих уход, всегда более надежны, чем диагнозы, основанные только на наблюдении или отчетах, поэтому клиницисты не должны полагаться исключительно на отчеты родителей или инструменты, такие как ADOS.

Для детей, проходящих оценку развития, определение состояния слуха является

критическим компонентом их оценки, поскольку существуют некоторые перекрывающиеся поведенческие характеристики между потерей слуха и РАС [12]. Подобно детям с невыявленной потерей слуха, дети с РАС могут не реагировать на свое имя и демонстрировать отсроченные и неадекватные социальные и коммуникативные навыки, включая задержку развития речи. Хотя проблемы развития могут частично совпадать между двумя диагнозами, дети с РАС обычно демонстрируют атипичное развитие и задержки в области речи и социальных навыков. Например, дети с РАС могут демонстрировать нетипичные речевые паттерны, такие как эхолалия, настойчивость при произнесении одного слова.

Таким образом, тщательная дифференциальная диагностика с квалифицированными клиницистами имеет решающее значение для определения того, являются ли задержки в коммуникации и социальных отношениях результатом потери слуха или РАС.

Вывод. Подводя итог, нужно отметить, что раннее выявление у больных детей с аутизмом нарушений в сенсорной системе позволит преодолеть проблемы в обучении, а также проблемы дезадаптивного поведения, создать особую сенсорную среду и предоставить мероприятия по адаптации в сенсорной интеграции детей, страдающих РАС.

Поступила: 13.04.22; рецензирована: 27.04.22;
принята: 29.04.22.

Литература

1. *Идринг С.* Возраст родителей и риск расстройств аутистического спектра: результаты шведской популяционной когорты / С. Идринг, С. Магнуссон, М. Лундберг [и др.] // Международная ассоциация эпидемиологов. 2014. № 43. С. 107–115.
2. *Зербо О.* Интервал между беременностями и риск расстройств аутистического спектра / О. Зербо, С. Йошида, Э.П. Гундерсон [и др.] // Педиатрия. 2015. № 136. С. 651–657.
3. *Лампи К.М.* Риск расстройств аутистического спектра у младенцев с низкой массой тела при рождении и малых для гестационного возраста / К.М. Лампи, Л. Лехтонен, П.Л. Тран [и др.] // J. Pediatr. 2012. 161: 830–836. DOI: 10.1016/j.jpeds. 2012.04.058.

4. Лайалл К. Меняющаяся эпидемиология расстройств аутистического спектра / К. Лайалл, Л. Кроен, Дж. Дэниелс [и др.] // *Annu Rev Public Health*. 2017. № 38. С. 81–102.
5. Шмидт Р.Дж. Потребление фолиевой кислоты матерями в периконцепционный период и риск расстройств аутистического спектра и задержки / Р.Дж. Шмидт, Д.Дж. Танкреди, С. Озонофф [и др.] // *Am J Clin Nutr*. 2012. № 96 (1). С. 80–89.
6. Мэнди В. На пути к исследованию аутизма с учетом пола / В. Мэнди, М.С. Лай // *Аутизм*. 2017. № 21. С. 643–45.
7. Баранек Г.Т. Опросник сенсорного опыта: распознавание сенсорных особенностей у маленьких детей с аутизмом, задержкой развития и типичным развитием / Г.Т. Баранек, Ф.Дж. Дэвид, М.Д. По [и др.] // *Журнал детской психологии и психиатрии и смежных дисциплин*. 2006. № 47. С. 591–601.
8. О'Коннор К. Обработка слуха при расстройствах аутистического спектра: обзор / К. О'Коннор // *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*. 2012. № 36 (2). С. 836–854.
9. Хан Н.З. Аутизм и большие проблемы глобального психического здоровья / Н.З. Хан, Л.А. Галло, А. Аргир [и др.] // *Аутизм*. 2012. № 5. С. 156–159.
10. Американская психиатрическая ассоциация. Диагностическое и статистическое руководство по психическим расстройствам (DSM-5). 5-е изд. Изд-во Американской психиатрической ассоциации, 2013.
11. Всемирная организация здравоохранения. Классификация психических и поведенческих расстройств МКБ-10: клинические описания и рекомендации по диагностике. Женева: Всемирная организация здравоохранения, 1992.
12. Джонсон К.П. Выявление и оценка детей с расстройствами аутистического спектра / К.П. Джонсон, С.М. Майерс // *Педиатрия*. 2007. № 120 (5). С. 1183–1215.