(cc) BY

УДК 376.3

Заева Н.Ю., Марданова Ш.С.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА АУТИЗМА

Аннотация*: в статье отмечается, что расстройство аутистического спектра (РАС) имеет неясную этиологию и не имеет известного универсального лечения, что затрудняет постановку точного и своевременного диагноза. Доказательств, подчеркивающих важность ранней диагностики и лечения, становится все больше. Многие факторы играют определенную роль в возникновении аутизма. Есть ряд симптомов, которые появляются в большинстве случаев. В последнее десятилетие аутизм был диагностирован раньше, чем предыдущие годы.*

Ключевые слова*: расстройство аутистического спектра, ранняя диагностика, лечение, реабилитация.*

Расстройство аутистического спектра (РАС) до сих пор остается состоянием неизвестной этиологии. В результате это не может быть обнаружено с помощью генетического тестирования и медицинских анализов. Поэтому больший акцент делается на раннем выявлении специфической симптоматики.

Несмотря на значительное увеличение числа диагнозов РАС за последние десятилетия, которое показало, что это пожизненное расстройство развития нервной системы поражает примерно 1–1,5% населения в целом, что делает РАС относительно распространенным расстройством, тема пропущенных диагнозов и неправильной постановки диагноза продолжает оставаться важной проблемой [1].

Несмотря на обширные исследования и повышение осведомленности общественности, РАС имеет неясную этиологию и не имеет известного универсального лечения, что затрудняет постановку точного и своевременного диагноза. Растет количество доказательств, подчеркивающих важность ранней диагностики и лечения, которые могут значительно улучшить качество жизни людей с РАС, лиц, осуществляющих уход за ними, и семей.

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

Многочисленные исследования показывают, что дети с РАС, благодаря раннему вмешательству, имеют положительные результаты в когнитивном и адаптивном функционировании [2].

Одно исследование показывает, что у детей с РАС, у которых диагноз был поставлен ранее, наблюдалось большее снижение тяжести социальных симптомов РАС в течение 1–2 лет. В частности, у детей, у которых диагноз был поставлен в возрасте до 2,5 лет, вероятность значительного снижения тяжести социальных симптомов была почти в три раза выше по сравнению с детьми, у которых диагноз был поставлен в более старшем возрасте. Аналогичные результаты были очевидны при обследовании мальчиков и девочек, что позволяет предположить, что мальчики и девочки одинаково выигрывают от ранней диагностики. Эти результаты показывают, что диагностика РАС в возрасте до 2,5 лет связана со значительным улучшением социальных симптомов. Большая пластичность мозга и гибкость поведения позволяют детям младшего возраста получать больше пользы от мероприятий по борьбе с РАС даже в условиях сообщества с разнородными услугами. Это мотивирует дальнейшее определение приоритетов раннего скрининга на РАС [3].

Благодаря ранней диагностике родители детей, страдающих аутизмом, могут узнать, как помочь своему ребенку прогрессировать умственно, эмоционально и физически на этапах развития с помощью профессионалов. Наконец, обнаружение РАС и раннее разрешение ситуации также приносят пользу отношениям между родителями. Всесторонний уход за ребенком, страдающим аутизмом, может быть для них ежедневным испытанием, но с помощью ранней диагностики и вмешательства родители могут эмоционально и ментально подготовиться к решению конкретных ситуаций.

Существует недостаток знаний о РАС среди специалистов, занимающихся работой с детьми с РАС, и отсутствие стандартизированных протоколов для раннего выявления, диагностики и инструментов оценки. Ненадежное использование международных классификаций и диагностических инструментов приводит

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

к низкому уровню и позднему выявлению аутизма. В стране до сих пор нет национальной стратегии борьбы с РАС [4].

Широко распространено мнение, что ранняя диагностика и лечение расстройств аутистического спектра необходимы для достижения лучшего результата. Об этом свидетельствует рекомендация Американской академии педиатрии проводить скрининг всех малышей в возрасте 1,5–2,5 лет на наличие расстройств аутистического спектра. Тем не менее, многочисленные лонгитюдные исследования детей с диагнозом расстройства аутистического спектра в возрасте 1,5–6 лет, получавших лечение в общественных условиях, не выявили какой-либо связи между более ранним диагнозом и улучшением исхода в отношении основных симптомов расстройства аутистического спектра. Дети в возрасте 5 лет в три раза чаще демонстрировали значительное улучшение симптомов расстройства спектра социального аутизма по сравнению с детьми, у которых диагноз был поставлен в более позднем возрасте. Эти результаты подчеркивают важность ранней диагностики и лечения расстройств аутистического спектра даже в условиях сообщества с разнородными услугами. Кроме того, эти результаты мотивируют дальнейшую приоритизацию всеобщего скрининга расстройств аутистического спектра в возрасте до 2,5 лет.

В соответствии с предыдущими предложениями [5] мы считаем, что преимущество ранней диагностики РАС связано с применением целенаправленных вмешательств с РАС в ранние периоды развития, когда пластичность мозга и поведенческая гибкость находятся на пике. За ранними периодами развития, сопровождающимися экстенсивным исследованием, поведенческой гибкостью и замечательной способностью к обучению, следует созревание, которое снижает пластичность и гибкость для закрепления знаний [6].

Интересное альтернативное объяснение состоит в том, что лучшие результаты у детей младшего возраста могут быть связаны с естественным созреванием (т. е. спонтанными улучшениями), а не с ранним вмешательством. Мы не можем исключить это объяснение, потому что мы не измеряли лонгитюдные изменения у детей, которые были диагностированы рано и не подвергались никакому

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

вмешательству. Тем не менее, мы считаем, что это альтернативное объяснение маловероятно по двум причинам. Во-первых, многочисленные исследования показали, что ранние вмешательства, проводимые в возрасте 18–30 месяцев, эффективны для улучшения социальных симптомов, адаптивного поведения и когнитивных способностей детей с РАС [7].

В настоящее время подготовленные специалисты могут диагностировать РАС, только наблюдая за формирующимся поведением или отмечая существенные отличия от того, как функционируют сверстники человека. У многих наиболее очевидные признаки и симптомы РАС, как правило, проявляются в возрасте от 18 месяцев до 3 лет. Для других различия могут стать очевидными только в детстве, юности или, для некоторых, даже во взрослом возрасте.

Наиболее красноречивыми ранними признаками может быть снижение потребности во внимании со стороны родителей, которое бывает сложно обнаружить. Тонкие признаки могут включать:

– самостоятельная игра в течение более длительных периодов времени (более нескольких минут за раз);

– ограниченный интерес к взаимодействию один на один;

– испытывает трудности с участием в веселом занятии с другими и вместо этого выбирает уединенные занятия;

– ребенок просто ведет себя иначе, чем другие дети того же возраста.

Если какой-либо из этих сценариев верен, рекомендуется родителям обратиться за оценкой и быть готовыми рассказать врачу о различиях своего ребенка.

Обращение за диагнозом означает, что проблемы, с которыми они сталкиваются, должны быть больше, чем желание верить, что их ребенок совершенен. Это непростая задача. Если бы мы могли изменить значение термина «диагноз» на «больше информации» или «нуждается в поддержке», это могло бы снизить воспринимаемое воздействие диагноза и сделать менее напряженным решение родителей принять участие в процессе.

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

Кроме того, родители могут рассматривать оценку как возможность узнать больше о развитии своего ребенка. Если у их ребенка диагностирован аутизм, это может быть похоже на то, что родители получают дорожную карту по потенциально пугающей и запутанной местности. Все неизвестное пугает, особенно когда в этом замешаны дети. В большинстве случаев диагноз дает родителям ответы и конкретные дальнейшие шаги, которые необходимо предпринять. И, наконец: ранняя диагностика в сочетании с ранним вмешательством обеспечивает улучшение результатов для детей и семей в долгосрочной перспективе.

Таким образом, высококачественная оценка аутизма включает в себя два основных компонента:

1) интервью с родителями об истории развития;

2) непосредственное наблюдение за поведением.

В целом, совет, который всегда рекомендуется давать перед диагностикой, заключается в том, что родителям важно поделиться своими опасениями или различиями, которые они видят в своем ребенке, со своим лечащим врачом, а не, например, сообщать только о сильных сторонах ребенка. Врачи ищут информацию о том, что ребенок нуждается в помощи, поэтому крайне важно, чтобы родители делились проблемами или барьерами, с которыми может столкнуться их ребенок.

Список литературы

1. Шильбах Л. Аутизм и другие расстройства социального взаимодействия: где мы находимся и куда двигаться дальше / Л. Шильбах // Европейский архив психиатрии и клинической неврологии. – 2022. – №272 (2). – С. 173–175.

2. Райхоу Б. Раннее интенсивное поведенческое вмешательство (EIBI) для маленьких детей с расстройствами аутистического спектра (РАС) / Б. Райхоу, К. Хьюм, Э.Э. Бартон // Кокрейновская база данных систематических обзоров. – 2008. – №5 (5). – CD009260. – DOI https://doi.org/10.1002/14651858.cd009260.pub3.

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

3. Габбай-Диздар Н. Ранняя диагностика аутизма в сообществе связана с заметным улучшением социальных симптомов в течение 1–2 лет / Н. Габбай-Диздар, М. Ильхан, Г. Мейри // Аутизм. Предварительная онлайн-публикация. – 2021. – С. 65–69.

4. Трайковский В. Македония и аутизм. В книге Ф. Фолькмара (ред.) «Энциклопедия расстройств аутистического спектра» / В. Трайковский // Прыгун. – 2017. – 126 с.

5. Доусон Г. Раннее поведенческое вмешательство, пластичность мозга и профилактика расстройств аутистического спектра / Г. Доусон // Развитие и психопатология. – 2008. – №20 (3). – С. 775–803.

6. Лондон Ю.В. Развивающее обучение песням как модель для понимания нейронных механизмов, которые ограничивают и способствуют способности к обучению / Ю.В. Лондон // Поведенческие процессы. – 2019. – №163. – С. 13–23.

7. Цвейгенбаум Л. Раннее вмешательство для детей с расстройствами аутистического спектра в возрасте до 3 лет: рекомендации для практики и исследований / Л. Цвейгенбаум // Педиатрия. 2015. – №136 (Дополнение 1). – С. 60–81.

Заева Наталья Юревна – студентка, Университет «Туран», Республика Казахстан, Алматы.

Марданова Шолпан Сапаровна – магистр, сениор-лектор, Университет «Туран», Республика Казахстан, Алматы.

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)