

З огляду на складність п



налення методик діагностики, не

Критерії діагностики, основні прояви

Ранній дитячий аутизм зустрічається в 2-4 випадках на 10000 населення, а поєднання аутизму з розумовою відсталістю – до 20 на 10000. Переважає цей розлад у хлопчиків, у співвідношенні 3-4:1.

Встановлення діагнозу дитячого аутизму (синоніми: РДА, синдром Каннера) ґрунтується на наявності трьох основних якісних порушень: недолік соціальної взаємодії, недолік взаємної комунікації, а також наявність стереотипних форм поведінки. Вони є загальними рисами індивідуального розвитку і виявляються у всіх ситуаціях, хоча можуть варіюватись за ступенем виразності. Незалежно від наявності або відсутності розумової відсталості, епілептичних приступів, уродженої краснухи, туберозного склерозу, церебрального ліпідозу, фрагільної Х-хромосоми, що нерідко супроводжують дитячий аутизм, розлад визначається тільки за наявністю особливостей поведінки, що не відповідають розумовому розвитку.

Звичайно ці особливості виявляються вже на першому році життя, а до третього року стають очевидними.

Прояви раннього дитячого аутизму (аутизм Каннера)

У грудному віці батьки можуть відзначити особливості поведінки і реагування дитини. Це можуть бути труднощі годування, коли дитина відмовляється від грудей або в'яло смокче, або ж, навпаки, смокче груди дуже жадібно і не може насититися. Спроба нагодувати дитину з пляшечки може викликати бурхливий протест або, навпаки, відмовляючись від грудей, вона охоче смокче з пляшечки. Апетит може бути поганим, нерідко він вибірковий, коли якісь продукти категорично відкидаються, наприклад, молоко, м'ясо, риба. У багатьох дітей існують проблеми зі шлунково-кишковим трактом: часті запори, проноси, зригування, блювоти. Можливі порушення сну: дитина не спить ні вдень, ні вночі, постійно кричить або плутає день з ніччю, а може, навпроти, спокійно і багато спати, лежати в ліжечку годинами з відкритими очима без ознак занепокоєння. Різні варіанти реагування на зовнішні подразники від підвищеної лякливості і страху найменших шорохів до практично повної відсутності реакцій, у тому числі на звертання. При цьому дитина може справляти враження глухої і сліпої. Реакція на дискомфорт теж може бути різною: від бурхливих проявів невдоволення при найменшій незручності до відсутності реакції на голод, мокрі пелюшки, холод. Нерідко батьки вважають свою дитину дуже «зручною», спокійною, безпроблемною. Крім того, досить часто відзначається схильність до алергічних проявів.

Порушення соціальної взаємодії виявляється у відсутності або вираженій обмеженості контакту з зовнішньою реальністю. Дитина начебто відгороджена від світу, живе у своєму панцирі, «шкарлупі». Може створитися враження, що вона не зауважує оточуючих людей, для неї мають значення тільки власні інтереси і потреби. Спроби «проникнути» у її світ, втягнути в контакт призводять до спалаху тривоги, агресивних і самоагресивних проявів. Часто буває так, що коли батьки наближаються до дитини, вона не реагує на їхній голос, не посміхається у відповідь, а якщо посміхається, то в простір, її посмішка ні до кого не звернена. Важко впіймати погляд дитини, залучити її увагу. І надалі встановити зоровий контакт буває складно, дитина дивиться начебто скрізь, повз людину, її погляд пливучий, усунутий, у той же час може справляти враження дуже розумного, усвідомленого. Часто більший інтерес викликають предмети, а не люди: дитина може годинами заворожено стежити за рухом порошин у промені світла або розглядати свої пальці, крутячи ними перед очима і не реагувати на заклики матері. Характер спілкування дитини з близькими людьми дуже часто має особливості, наприклад, вона пізно починає виділяти мати або взагалі її не виділяє. Не тягнеться на руки, на руках не пристосовується до пози матері, вона пасивна і млява. Досить часто діти погано переносять тілесний контакт і намагаються уникати його. Відношення до близьких часто байдужне, їхня поява і відхід не викликають ніяких реакцій у дитини, але згодом таке відношення може перемінитися на підвищену прихильність, «злитість» з ким-небудь із близьких, частіше з матір'ю, коли навіть короточасна її відсутність нестерпна і викликає паніку. Дитина сприймає людей як носіїв окремих, цікавих їй властивостей, використовує людей як продовження, частину свого тіла, наприклад,

користується рукою дорослого, щоб щось дістати або зробити для себе. Відношення до дорослого може бути різним від над комунікабельності і відсутності всяких меж, коли дитина на вулиці легко починає розмовляти з незнайомою людиною, до повної відсутності уваги до людей або страху незнайомців, уникнення контакту з людьми, що не подобаються. До інших дітей відношення також незвичайне. Часто дитина їх просто не зауважує, відноситься як до меблів, може їх розглядати, торкати, немов неживий предмет. Іноді їй подобається грати поруч з іншими дітьми, дивитися, що вони роблять, що пишуть у зошиті, у що грають, при цьому більший інтерес викликають не діти, а те, чим вони займаються. У спільній грі дитина не бере участь, вона не може засвоїти правил гри. Іноді є прагнення до спілкування з дітьми, навіть захват при їхньому вигляді з бурхливими проявами почуттів, яких діти не розуміють і навіть побоюються, тому що обійми можуть бути задушливими і дитина, «люблячи», може заподіювати біль. Привертає увагу дитина до себе часто незвичайними способами, наприклад, штовхнувши або вдаривши іншого. Іноді вона боїться дітей і при їхньому наближенні з галасом тікає. Буває, що в усьому поступається іншим, її «тюкають»; якщо беруть за руку, не пручається, а коли женуть від себе – не звертає на це уваги. Розуміння емоційного стану іншої людини для дитини часто недоступно або реакція її неадекватна, наприклад, сміється, якщо мама плаче, хоча нерідко батьки відзначають, що дитина дуже чутлива до їхнього настрою, виявляє співчуття. Поведінка дитини в громадських місцях може бути недостатньо адекватною. Так, вона може кричати, у магазині усі хапати з полиць. А якщо хтось звертає на неї увагу, то починає нервуватись. У дитячому садку не дотримується режиму, не слухається вихователів, не бере участь у заняттях, а може сидіти, наприклад, у шафі. Або дитина поводить себе занадто вільно, наприклад, голосно повідомляє в автобусі зупинки: «Шановні пасажири, наступна зупинка...».

Порушення в спілкуванні пов'язані багато в чому з особливостями мовного розвитку.

У грудному віці дитина часто не реагує на звернену мову, не відзивається на своє ім'я. Надалі, у залежності від збереженості інтелектуального потенціалу, розуміння мови може бути досить гарним. Головною ж проблемою є відсутність або виражена недостатність комунікативної функції мови дитини. Гудіння і белькіт з'являються пізніше або відсутні, белькіт не звернений до дорослого, дитина не повторює почуті звуки, слова. У багатьох дітей мова взагалі не розвивається або дитина виробляє свою власну, «пташину», зрозумілу тільки їй мову. Якщо ж слова з'являються, то відбувається це раніше або пізніше звичайних термінів. Це можуть бути якісь складні, рідкісні слова, причому дитина вимовляє їхній дуже чітко. Деякі слова можуть з'являтися, а потім надовго зникати зі словника. Мова може бути монотонною, відсутня мелодійність, вона дуже швидка або повільна, неритмічна, із проспівуванням слів, або слова вимовляються по складах, немов видавлюються, при цьому відсутня супровідна жестикуляція. Словник може бути великим, але слова часто не пов'язуються між собою. Можливо і словотворчість – придумування своїх назв предметам або особливе використання слів, наприклад, дитина може називати кольори по-своєму: червоний колір – фруктовий,

яблучний; синій – як небо. Довгий час дитина не використовує займенник «Я», а говорить про себе в 2-й або 3-й особі, буквально повторюючи фрази, з якими до неї зверталися раніше: «Коля хоче гуляти», «Йдеш додому», «Сідай». Дуже характерна не побудова своїх фраз, а використання зачених, почутих раніше (часто це цитати з мультфільмів або реклами), причому повторює їх дитина з тією ж інтонацією, хоча вже в іншому контексті, відразу як почує або через якийсь час. Каннер вважав, що зміст цих відстрочених ехолалій може бути зрозумілий, якщо знати, у якій конкретній ситуації дана фраза була почута вперше. Для дитини важким буває оволодіння словом «так», замість якого він часто повторює звернене до неї запитання: «Підемо гуляти?». Часто може створюватися враження, що дитина добре володіє мовою, оскільки, завдяки чудовій пам'яті, вона може запам'ятовувати довгі пропозиції, вірші, цілі сторінки з книг і потім їх точно відтворювати. У більш м'яких варіантах привертає увагу невідповідність між здатністю дитини говорити граматично і лексично правильно й одночасною нездатністю до діалогу.

Обмежена, повторювана і стереотипна поведінка, інтереси й активність виявляються з раннього віку. Дитина відчуває потребу в збереженні стабільності і незмінності її звичного оточення. Вона погано переносить зміни у своєму житті: нове харчування, режим, одяг, коляска, ванна викликають паніку. Перестановка меблів, зміна звичного маршруту можуть привести дитини в стан тривоги і гніву. Характерна дуже гарна пам'ять дітей у відношенні навколишнього оточення і прагнення до того, щоб усе було так, як вона сприйняла це в перший раз. Нові іграшки дитина може відкидати або, не зауважуючи їх спочатку, через якийсь час надавати перевагу їм перед іншими або відноситися до них з інтересом, любов'ю, спати з ними і скрізь брати із собою.

У своє життя дитина вносить велику кількість ритуалів і має потребу в їхньому неухильному виконанні, наприклад, перед сном вимагає, щоб їй читали розповіді із семи визначених книг у визначеній послідовності. Або, наприклад, дитина спить тільки в одній піжамі і завжди в тапочках, не дає їх зняти. Рухові стереотипії полягають у повторенні, частому і ритмічному, нерідко протягом усього дня, визначених рухів, що нерідко приносять дитині помітне задоволення, і сильно збуджують її. Це можуть бути розгойдування, вертіння головою, рухи пальцями перед очима, змахи руками, потряхування кистями, крутіння, біг по колу, постукування, поплескування й ін. Дитина може бігати, стрибати на батуті «як заводна». Можливий цілий комплекс стереотипних дій, наприклад, вона косить очима, витягає губи трубочкою, свистить, постукує пальцем по щоці. Стереотипії можуть виникати при хвилюванні дитини. Крім рухових, відзначаються і мовні стереотипії, коли вона нескінченно повторює визначені фрази, наприклад, «бабуся прийде, яблук принесе».

В ігровій діяльності також мається схильність до стереотипій. У дитинстві дитина буває

заворожена спогляданням яскравих предметів, їхнім рухом, постійно викликає однотипні зорові відчуття. Надовго затримується етап маніпулятивної, стереотипної гри, найчастіше неігровими предметами: кришками, каструлями, взуттям, інструментами. Особлива пристрасть мається до ігор з неструктурованим матеріалом: діти нескінченно переливають воду, пересипають пісок. Сюжетна гра не розвивається. Діти можуть годинами вибудовувати книги, кубики, машинки інші предмети в лінію, розподіляти їх за формою, кольорові, розмірові. Збирають і розбирають вежі, пазли і якщо щось не виходить, дуже нервують, збуджуються, прагнуть усе відновити. Люблять іграшки, що видають шум, наприклад, довго і стереотипно крутять дзигу, кришки. У грі дитина може перевтілюватися в героїв мультфільмів або гра може полягати в тому, що дитина годинами ходить по колу, розповідаючи сама собі якісь історії, і нікого не пускає у свою гру. Помітний вплив телебачення і реклами на пристрасті дітей, наприклад, дитина вимагає купити їй, виставляє в ряд і милується шампунями і шоколадками, що вона бачила у рекламі, а те, чого не бачила, не викликає її інтересу. Характерний інтерес до не функціональних елементів предметів, таким як запах, колір, визначені якості поверхні. Часто в дитини є улюблені речі, з якими вона не розстається: мотузочки, палички – вона тримає їх завжди в руках, крутить, робить з ними інші дії. Багатьом подобається, коли їм читають уголос, при цьому необхідно, щоб не пропускатися жодне слово, включаючи тираж і номер сторінки. Деякі діти виявляють підвищену цікавість до знаків і символів, швидко вивчають букви і цифри, викладають слова з паличок, малюють цифри на склі. Нерідко в дитини відзначається прекрасний музичний слух, любов до музики, вона уважно слухає, безпомилково впізнає мелодії, кружляється під них, а деяких може боятися, повертатися спиною до магнітофона, задкувати з кімнати, втиснувши голову в плечі.

У дітей з аутизмом досить часто маютья й інші особливості, наприклад, страхи. Характерні страхи голосних звуків, шуму електро побутових приладів, причому нерідко діти ці прилади малюють, дуже схоже виліплюють або майструють з конструктора. Можливі страхи вітру: «виключи вітер!», тварин, великих машин, піаніно – дитина боїться їх сама і не підпускає батьків. Можливі «раптові страхи», що виникають без видимої причини, дитину дуже важко заспокоїти, вона плаче, кричить, нікого до себе не підпускає. Можливо, навпроти, відсутність усяких страхів: дитина зовсім не боїться темряви, висоти – може ходити по краї столу; води – поринає під воду, не вмючи плавати. Вона може бути дуже спритною і рухливою, робити немислимі «трюки». Нерідко довго зберігається вибірковість у їжі, наприклад, дитина не їсть салат, овочі, м'ясо, але дуже любить суп і може їсти його з ранку до вечора.

Інтелект у більшості дітей з аутизмом понижений. IQ (коефіцієнт розумового розвитку) розподіляється в такий спосіб: у половини з них він складає менш 50, у чверті – від 50 до 70, у чверті, що залишилася – вище 70.

Фізичний розвиток при чистих формах дитячого аутизму, як правило, нормальний. Досить часто аутизм поєднується з епілептичними приступами, глухотою, сліпотою.

Синдром Аспергера (синоніми: шизоїдна психопатія, шизоїдний розлад дитячого віку)

Уперше він був описаний у 1944 році віденським психіатром Г. Аспергером, що розглядав його як розлад особистості і позначив аутистичною психопатією.

На сьогоднішній день нозологічна самостійність цього розладу не визначена. Є думка, що синдром являє собою м'який варіант аутистичного розладу.

Синдром Аспергера характеризується тим же типом якісного порушення соціальної взаємодії, наявністю стереотипної, повторюваної обмеженої поведінки, інтересів і занять, що і типовий дитячий аутизм. Однак при синдромі Аспергера немає затримки або відставання в мовному й інтелектуальному розвитку. Більшість дітей мають нормальний або високий інтелект. Моторний розвиток має особливості: вони помітно незграбні, рухи неритмічні, є тенденція до стереотипів. У цілому в дітей мається, принаймні, зовні, відносно гарна адаптація до реальності.

У хлопчиків цей розлад зустрічається частіше, ніж у дівчат, у співвідношенні 8:1.

Особливості соціальної взаємодії менш виражені, чим при дитячому аутизмі. Присутність іншої людини не ігнорується цілком, розрив з реальністю менш глобальний. Характерний егоцентризм і низька потреба або здатність взаємодіяти з однолітками, що можливо, звичайно при наявності загального інтересу або дитині щось потрібно від іншого. У спілкуванні діти наївні, не вміють обманювати або роблять це своєрідним чином, часто на шкоду собі. Будучи підвищено ранимі до зауважень і образ, діти мало чуттєві до емоційного стану іншої людини. Характерний фіксований, «загадковий» погляд, бідність міміки, жестів і мови тіла. У школі їх сприймають як «дивних, дивовижних». У них, звичайно, немає друзів.

Звичайна наявність інтересів, частіше абстрактних, не властивих вікові й одержимість ними при недостатності інтересу до реального життя і непристосованості в побуті, наприклад, міркуючи про теорію відносності, дитина не уявляє, скільки може коштувати батон хліба. Велике значення для дитини має фантастична діяльність, супроводжувана сильним емоційним зарядом і дитина, занурюючись у світ фантазій, відривається від

реальності. Накопичуючи велику кількість знань, вони не можуть використовувати них у практичному житті. Схильність до розпорядку і ритуалів у цих дітей також має, але має «більш високий» рівень.

Мова з'являється звичайно з деяким запізненням, але розвивається дуже швидко, і до 5ти років виглядає як зайво доросла, педантична. Інтонації незвичайні, дитина говорить занадто багато або мало, часто використовує мовні штампи.

Аутизм – поняття, що розвивається

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

Діагностичні категорії і підтипи

Значним досягненням стала уніфікація діагностичних критеріїв в останньому виданні Міжнародної класифікації хвороб (ICD-10; World Health Organisation, 1992) і Посібнику з діагностики і статистики психіатричних захворювань (DSM-IV; American Psychiatric Association, 1994), розробка ефективного і міжнародно-визнаного методу дослідження аутизму – Діагностичного опитувальника при аутизмі (le Couteur et al., 1989), а також Плану діагностичного спостереження при аутизмі (Lord et al., 1989). Діагноз аутизму неможливо поставити швидко, обстеження вимагає декількох годин.

Група дослідників, що розробила опитувальник для виявлення порушень спілкування, поведінки і рівня розвитку (Wing, 1996), недавно випустила оновлений і розширений варіант Опитувальника для діагностики соціальних захворювань і порушень здатності до спілкування (DISCO). Хоча в даний час ще рано однозначно судити про його ролі, він не коротше попередньої версії, у зв'язку з чим до появи коротких опитувальників своє значення в повсякденній клінічній практиці при визначенні найбільш очевидних випадків захворювання збереже більш стиснута Шкала визначення ваги аутизму в дітей (Nordin et al., 1998).

Сама по собі концепція аутизму і, відповідно, діагностичні критерії захворювання продовжують розвиватися. Наприклад, один з компонентів першого визначення тріади симптомів Wing (обмежена уява) піддався переоцінці, і існуюче його визначення – обмежена, повторювана і стереотипна поведінка– у даний час не вважається точним (Tanguay et al., 1998). Усунення цього критерію призведе до того, що аутизм будуть визначати тільки на підставі порушень у спілкуванні з навколишніми, однак це зробить

Його таким, що не відрізнятиметься від асоціальних особистісних порушень. Застосування інших симптомів, таких як порушення сприйняття і здібності до вольового руху, ускладнено їхньою суб'єктивною природою.

Менш виражені порушення виявляються й у родичів осіб з аутизмом. Оскільки симптоми не мають кількісного характеру, складно визначити межу між нормою і хворобою. Не впливаючи на випадки явного захворювання, це може призвести до віднесення більшої кількості людей до числа хворих. Це може обумовити зміну нашого сприйняття аутизму, насамперед у відношенні його витоків і необхідності у спеціалізованій допомозі подібним хворим. У результаті цього, а також росту суспільного інтересу до даної проблеми аутизм усе в більшій мірі стає об'єктом уваги лікарів широкого профілю, а не вузьких фахівців.

Незважаючи на існування доказів того, що частота явного аутизму не змінюється (Fombonne et al., 1997), спостерігається ріст поширеності окремих форм захворювання – результат різних факторів: від імміграції (Arvidsson et al., 1997) до вакцинації проти кору, свинки і краснухи (Wakefield et al., 1998). Ці припущення складно перевірити, тому що критерії, що змінюються, і підвищена настороженість у відношенні легких варіантів захворювання перешкоджають встановленню визначених діагностичних рамок. Це особливо складно в окремих групах, наприклад, у дітей, в яких виражені порушення навчання ховають або симулюють даний синдром. Можливо також встановлення інших захворювань, насамперед обсесивно-компульсивних або асоціальних розладів і навіть шизофренії.

Синдром Asperger був виділений як потенційно відмінний від аутизму. Його початково визначали як наявність осмисленої мови, нормальних здібностей і патологічної сором'язливості, але МКБ-10 у 1992 р. обмежила даний діагноз тими, у кого не було ранньої затримки розвитку мови. Питання про те, чи дійсно ці два захворювання є різними або просто знаходяться на різних полюсах однієї патології, відбиває існуючі в сучасній психіатрії дискусії. Зібрати достатню кількість хворих, що відповідають новим критеріям, з огляду на і вік, і розумові здібності, досить складно, однак ті дослідники, яким це вдалося, припускають, що існують розходження в рівні здібностей, інтересах і, можливо, ступенях патологічної неухважності в хворих аутизмом і синдромом Asperger (Kugler, 1998). Такі характеристики, як порушення руху, були малоінформативними (Ghaziuddin & Butler, 1998), у той же час перспективними виявилися такі показники, як здатність до розуміння і гумору.

Диференціальна діагностика

Найважливіше значення для діагностики аутизму має виключення його наявності. Далекі від вирішення питання про розмежування аутизму і шизофренії, особливо якщо остання розвивається в дітей (Keshavan, 1997), проявляючись симптомами, багато які з яких характерні і для аутизму. Крім того, поява психотичних симптомів може бути тимчасовою – як прояв адаптації або ж відбивати буквальне і конкретне мислення або соціальну неадаптованість, характерні для аутизму.

Тривале спостереження за хворими аутизмом показує відсутність визначеного зв'язку цього захворювання із шизофренією (Volkmar & Cohen, 1991). У той самий час ускладнюючим остаточне судження по даному питанню фактором є комплексний характер обох захворювань, що нерідко виявляються в менш вираженій формі в родичів хворих. Wolff і соавт. (1995) виявили шизоїдне захворювання в 2% дітей, що відвідували дитячу психіатричну клініку, причому подальше обстеження показало, що це синдром Asperger. Близько 5% з обстежених дітей до 27 років страждали шизофренією, що в 12 разів перевищує середні показники. Визначення взаємозв'язку між шизоїдними захворюваннями, шизоїдними особистісними порушеннями і шизофренією показує складність розмежування препсихотичної шизофренії й аутизму (Watkins et al., 1988; Wolff, 1995). Інші порушення, такі як кататонія і проста шизофренія, можуть ще складніше піддаватися трактуванню: чи є вони варіантами шизофренії або ж являють собою пізно виниклий або пізно проявлений аутизм? Хоча при встановленні діагнозу необхідно враховувати вік виникнення захворювання і його плин, імовірно, це питання буде остаточно вирішено тільки після одержання результатів дослідження генетичних особливостей аутизму і шизофренії.

Існує ризик того, що діагноз аутизму буде розповсюджений на всіх, чия дивна і неспокійна поведінка не вкладається в критерії інших захворювань, що може девальвувати подібний діагноз. По тій самій причині не слід забувати про можливість існування інших груп симптомів. Newson визначив групу осіб із синдромом патологічного уникнення вимог. Діти в цій групі мали помірні проблеми в навчанні і високу соціальну активність, при цьому багато їхніх особливостей могли бути трактовані на користь аутизму (Newson & Marechal., 1998). Синдром патологічного уникнення вимог є тривалим захворюванням, що зберігається в дорослому віці і важко піддається лікуванню. Дане захворювання описане в дослідженні, що включало 200 дітей, однак до сьогодні ця робота залишається єдиною.

Аутизм і епілепсія

Епілепсія відзначається в 30% хворих аутизмом і може ускладнити плин захворювання. Існує достатня кількість даних, що вказують на те, що епілепсія може імітувати або викликати аутизм. Наприклад, зміни поведінки, аналогічні таким при аутизмі, можуть мати місце при синдромі Landau-Kleffner (придбана епілептична дисплазія), при якому випадки можуть бути відсутні у 30% випадків, а діагноз епілепсії встановлюють за даними електроенцефалографії (ЕЕГ).

Складно судити про значення пароксизмальної активності, що була виявлена при ЕЕГ у 50% дітей з дисплазією розвитку при відсутності випадків (Picard et al., 1998). Подібні дані були виявлені при аутизмі (Kawasaki et al., 1997). Пароксизм при ЕЕГ минулому статистично зв'язані з аутистичною регресією, появою аутизму після періоду нормального розвитку (Tuchman & Rapin, 1997). У той же час пароксизмальна активність, за даними ЕЕГ, спостерігається в невеликій частини хворих і частіше відзначається при пізньому виникненні аутизму (Chez & Buchanon, 1997). Ці дані вказують на можливість існування епілептичної природи деяких випадків аутизму і необхідність застосування ЕЕГ як рутинний метод обстеження хворих з цим захворюванням. Це непросто, тому що дослідження повинне включати і поверхневий, і повільнохвильовий сон. Більш того, подібний підхід виправданий тільки в тому випадку, якщо одержувані результати впливають на ведення хворих: пароксизмальні порушення складно ігнорувати навіть при відсутності клінічних випадків.

Будь-який аналіз результатів лікування вимагає наявності або групи хворих, у якій лікування не проводилося, або даних про клінічний плин захворювання: у яких дітей аутизм має місце з моменту народження, у кого з раннього дитинства, як швидко він розвивається, які функції порушуються. Особливо важливо встановити, як часто має місце явна аутистична регресія. Ці дані варто зіставити з результатами лікування, тому що необхідно знати, у яких дітей може наступити поліпшення (особливо незабаром після початку захворювання). Рання ремісія може говорити про те, що вони не потрапили до психіатра і їм не був встановлений діагноз «аутизм». Іншим міг бути встановлений діагноз розладу психологічних процесів, неоднозначної групи порушень, що не мають визначених діагностичних критеріїв (Mouridsen et al., 1999). Ранньому виявленню захворювання може сприяти Опитувальник по аутизму в маленьких дітей (CHAT) (Baron-Cohen et al., 1992). Цей Опитувальник може виявитися дуже ефективним у виявленні аутизму на рівні первинної ланки надання медичної допомоги, але в той же час він недостатньо чутливий при застосуванні в дітей перших двох років життя.

Супутні захворювання

З'являється усе більше даних про те, що аутизм має спадковий зв'язок з іншими психічними захворюваннями, насамперед депресією, obsесивно-компульсивними порушеннями і руховими тиками (Bolton et al., 1998). Частота депресії підвищена в найближчих родичів і передуює народженню дітей з аутизмом. У той же час її поширеність пов'язана з розвитком депресії в дітей з аутизмом (Ghaziuddin & Greden, 1998). Загальним механізмом для обох захворювань є порушення обміну серотоніну, що не тільки пов'язує депресію й аутизм, але і пояснює вплив на їхній розвиток таких препаратів, що діють на обмін серотоніну як респерідон (Dougie et al., 1998) і антидепресанти (DeLong et al., 1998).

Зв'язок між аутизмом і розумовою відсталістю не однозначний. Підвищення частоти аутизму в міру збільшення ваги розумових порушень викликає ряд питань. По-перше, у якому ступені аутизм, що приводить до ранньої соціальної дезадаптації і порушення здатності до спілкування, викликає розумову відсталість? По-друге, навпаки, чи може сама розумова відсталість, що характеризується комплексом порушень, приводити до картини аутизму, чи існує розходження між важкою розумовою відсталістю з аутистичними рисами і власне аутизмом? По-третє, чи існують захворювання, що викликають розумову відсталість і особливо що часто приводять до аутизму?

У більшості досліджень аналізували групи хворих з розумовою відсталістю або аутизмом, при цьому обое захворювання одночасно не враховували. У зв'язку з цим висока частота аутизму при синдромі Cornelia de Lange, очевидно, відбиває вага розумової відсталості, зв'язаної з цим захворюванням (Berney et al., 1999). При розмежуванні тривожності при соціальних контактах від порушень спілкування в цілому синдром ламкої Х-хромосоми не робить більш вираженого впливу на частоту аутизму в порівнянні з іншими захворюваннями, що приводять до подібного по вазі порушенням, хоча він і характеризується специфічними порушеннями поведінки, що мають ряд загальних рис. Туберозний склероз також зв'язаний з аутизмом, причому хоча епілепсія і важка розумова відсталість можуть грати свою роль, зв'язок існує також і з локалізацією вузлів (Bolton & Griffiths, 1997).

Етіологія

Генетичні фактори

Неоднозначність спадкової природи аутизму визначає недостатнє вивчення генетичних факторів його розвитку, у той час як для пояснення етіології захворювання було запропоновано велику кількість факторів зовнішнього середовища. Багато які з патогенетичних механізмів, що викликають вторинний аутизм, швидше за все, є лише стресовими впливами, що відображають генетичну схильність. Дослідження близнюків показали, що аутизм може мати місце тільки в одного з них, при цьому його спадковість є багатофакторною, а схильність до цього захворювання може бути пов'язана з не менш ніж із трьома генами (Bailey et al., 1996). Міжнародне дослідження, у якому взяли участь найближчі родичі, що страждають аутизмом, виявило 6 можливих генетичних порушень, серед яких найбільш перспективним є поразка хромосом 7q і 16q (International Molecular Genetic Study of Autism Consortium, 1998). В даний час проводяться великі дослідження, результати яких дозволять відповісти на багато питань.

Синдром Turner, при якому в людини маєтсья тільки одна статева хромосома, що містить

генетичний матеріал одного з батьків, – один з цікавих варіантів для вивчення генетичних відхилень. В одному з досліджень було показано значне зниження здатності до спілкування в обстежених хворих, що успадкували X-хромосому від матері (Skuse et al., 1997), однак інших форм взаємозв'язку між статевими хромосомами й аутизмом виявлено не було. Це вказує на можливість виявлення на X-хромосомі ділянок, відповідальних за здатність до спілкування.

Опіоїдна теорія

Опіоїдна теорія стверджує, що аутизм розвивається в результаті раннього і довгострокового перевантаження центральної нервової системи опіоїдами, що, імовірно, мають екзогенне походження і виникають у результаті неповного розщеплення харчового глютену і казеїну (Reichelt et al., 1991). Хоча істинність цієї теорії оцінити складно, вона дозволяє пояснити ряд спостережень (Sahley & Panksepp, 1987). Суть теорії полягає в порушенні бар'єрів (насамперед слизової кишки і гематоенцефалічного бар'єру) або ж у недостатній активності кишкових і циркулюючих пептидаз, що повинні перетворювати опіоїди в безпечні метаболіти. Порушення бар'єрів може бути як первинним, так і вторинним. Наприклад, поразка бар'єру слизової оболонки кишки може бути пов'язана з порушенням сульфірування, що, зокрема, було виявлено в окремих випадках харчової мігрені (Alberti et al., 1999). Деякі фахівці також надають значення кишковому кандидозу.

Більш переконливим стало виявлення гіперплазії лімфатичної тканини в ілеоцекальній області в дітей з порушеннями функції кишківника (Wakefield et al., 1998). Регресія розвинулася відразу після імунізації тільки однієї третини обстежених, але майже у всіх у біопсійному матеріалі були виявлені ознаки запальної реакції, характерної для кору (Wakefield et al., 1998). Ці дані дозволяють припускати, що кір може діяти разом з іншими факторами, наприклад, генетичною схильністю, інфекційною поразкою або множинною вакцинацією, призводячи до виникнення хронічної запальної відповіді.

Дані відкритих досліджень привернули увагу до застосування у лікуванні аутизму секретину – гормону, синтезованого в підшлунковій залозі і стимулюючому виділення пептидазу. Цей інтерес навряд чи буде цілком втрачений навіть після одержання результатів 5 плацебо контрольованих досліджень, що не підтвердили ефективності подібного лікування. Ці дослідження також продемонстрували складність оцінки змін значень аутизму, а також невивченість його клінічного плину. Проте необхідні дослідження ролі кишкових пептидаз, а також іншого гормону – гастрину, що має потребу в сульфуріуванні для перетворення в біологічно активну форму.

Виключення з раціону глютену і казеїну – ще один метод лікування, що досліджували навіть у грудних дітей. Хоча існує ряд окремих повідомлень про ефективність подібного підходу, систематичні дослідження проведені лише в двох центрах, один із яких працює з дітьми, що проживають в інтернаті (Knivsberg et al., 1998), а іншої – з дітьми, що живуть вдома (Whiteley et al., 1999). Результати цих досліджень не однозначні і не дозволяють судити про те, наскільки часто подібний підхід приведе до успіху і коли має місце відсутність результату або поліпшення, пов'язана з клінічним плином самого захворювання. Однак існуючі дані вказують на необхідність подальших досліджень, насамперед плацебо контрольованих.

Існує велика кількість методів лікування аутизму, кожний з яких має своїх апологетів. На жаль, подібний ентузіазм ускладнює оцінку того, наскільки ефективні будуть ті або інші методи лікування в інших лікарів. Більшість даних отримана у відкритих неконтрольованих дослідженнях або ґрунтуються на окремих спостереженнях. Виключенням є повідомлення про застосування інтенсивної поведінкової методики Lovaas (McEachin et al., 1993), хоча його також критикували (Boyd, 1998; Gresham & MacMillan, 1998). Показана також ефективність інших програм лікування вдома (Ozonoff & Cathcart, 1998), деякі з яких націлені на корекцію окремих порушень і можуть бути застосовані без великих змін у життєвому укладі, однак більшість з них вимагає значних жертв із боку родини, що насамперед стосуються часу і засобів.

Розходження в критеріях постановки діагнозу й обстежених популяцій ускладнюють узагальнення даних, отриманих у різних дослідженнях. Для створення оптимального з економічної точки зору методу ведення подібних хворих необхідна координація зусиль різних фахівців і застосування різних методів для одержання комплексних результатів, до чого прагнула група дослідників Tours (Adrien et al., 1989).

«Російський медичний журнал», том 14, № 11, 2006.

Діагностика

На сьогодні основу діагностики аутизму складають три ключові ознаки, відомі як триада Лори Він

- якісне погіршення в сфері соціальної взаємодії;
- якісне погіршення в сфері вербальної і невербальної комунікації і в сфері уяви;
- вкрай обмежений репертуар видів активності і інтересів.

Тріада порушень соціалізації, комунікації і уяви утворює основу для досліджень в області аутизму

Необхідна наявність хоча б 8 з 16 ознак, включаючи не менше двох ознак з розділу А, не менше 6 з розділу В

A. Якісні порушення соціальної взаємодії, що проявляються наступним чином

1. Явно недостатнє усвідомлення існування інших людей та їх почуттів (наприклад, не реагує на вираження емоцій інших людей)

Табл. 1 Діагностичні критерії аутизму, згідно DSM-III-R

2. Відсутність чи спотворений пошук заспокоєння в момент страждання (директивні погляди, плач, крик)

3. Відсутність чи порушення наслідування (наприклад, не махає рукою у відповідь на махання рукою інших людей)

4. Відсутність чи порушення гри з партнерами (наприклад, дитина уникає участі в грі з іншими дітьми)

5. Виразене порушення здатності встановлювати дружні зв'язки (тобто відсутність дружби з іншими дітьми)

B. Якісні порушення вербальної і невербальної комунікації, а також уяви, що проявляються наступним чином

1. Відсутність таких форм комунікації, як белькотіння, жестикуляція, міміка, спонтанні слова

2. Значні порушення невербальних аспектів комунікації, таких як зоровий контакт, відстань, позиція тіла

3. Відсутність уяви, наприклад, зображення в грі дорослих, казкових персонажів

4. Виражені мовні порушення, що торкаються гучності мови, висоту, вживання

Виражені порушення форми і змісту мови, включаючи стереотипії і повторення (наприклад, безп

Значні порушення здатності вступати в бесіду і підтримувати розмову з іншими людьми, не дивля

Значно обмежений спектр діяльності та інтересів, що проявляється наступним чином:

- Стереотипні рухи: наприклад, дитина трясє чи крутить руками, кружиться, б`ється головою
- Стійкий інтерес до окремих сторін предметів (наприклад, обнюхування чи облизування пре
- Виражене хвилювання при будь-яких змінах в навколишньому світі, наприклад коли вазу, ш
- Необґрунтована прихильність до точного слідування визначеним правилам: наприклад дит
- Значно обмежене коло інтересів і занять з перевагою одного вузького інтересу: наприклад

D. Порушення проявляються в ранньому дитинстві

Особливо відмічається, що початок захворювання відноситься до дитячого віку (після 36 міс

Джерело: American Psychiatric Association: Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 3-є