

РОЗЛАДИ СПЕКТРУ АУТИЗМУ: ОСНОВНІ ФАКТИ

(на основі книжки Олега Романчука «Розлади спектру аутизму у запитаннях та відповідях»)

П'ять фактів про розлади спектру аутизму:

1. Їх частота 2-6 випадків на 1000 дітей – вони є доволі поширеними і зустрічаються не менш часто, ніж інші, більш відомі дитячі розлади, як-от, для прикладу, цукровий діабет, синдром Дауна чи дитячий церебральний параліч. Втім, попри те, що ці РСА є такими поширеними, через брак знань щодо них – як у громаді в цілому, так і серед фахівців зокрема – РСА часто вчасно не виявляються або ж невірно діагностуються, а відповідно, дітям із цими розладами не надається вчасна, адекватна допомога.

2. Це цілий спектр розладів - оскільки існує декілька можливих форм порушень – різних за важкістю та ступенем вираженості симптомів. Діти з РСА можуть дуже відрізнятися за здатністю встановлювати контакт з оточуючими як за допомогою мови, так і невербального спілкування, за рівнем інтелектуального розвитку. Важко відшукати хоча б двох дітей із однаковими симптомами аутизму. І якщо говорити про спектр та крайні форми вираженості симптомів, – це з одного боку, немовні діти з вираженою інтелектуальною недостатністю та соціальною ізоляцією – а з іншого – діти з високим інтелектом, розвинутою мовою, але дуже обмеженим колом інтересів та труднощами у спілкуванні й встановленні стосунків (ця частина спектру отримала назву синдрому Аспергера).

3. Усі підвиди розладів спектру аутизму об'єднують порушення у сферах соціального розвитку дитини, розвитку мови/здатності спілкуватися та стереотипною, обмеженою поведінкою (винятком є діти з синдромом Аспергера, у який нема порушень у мовленнєвому розвитку, але є інші симптоми).

4. Причини аутизму біологічні - на сьогодні існують однозначні докази лише щодо двох причинних факторів – це генетичний фактор та фактор органічного ураження центральної нервової системи на етапі раннього її розвитку. Ці фактори обумовлюють особливу будову та відповідно особливе функціонування головного мозку у дітей з РСА – вони мають труднощі опрацювання та синтезу інформації – а відповідно цим обумовлені особливості їх поведінки.

5. Для РСА типовим є присутність інших супутніх розладів. Насамперед, це розумова відсталість та розлади розвитку мови. Іншими супутніми розладами можуть бути інші медичні/неврологічні/генетичні розлади (наприклад, епілепсія, порушення зору, синдром ламкої Х-хромосоми, туберозний склероз та ін.), інші психіатричні розлади (гіперактивний розлад із дефіцитом уваги, тривожні розлади, тіки та ін.). Виявлення цих супутніх розладів є важливе для планування комплексної програми допомоги дитині.

Що таке розлади спектру аутизму ?

Розлади спектру аутизму - це широкий спектр різних форм розладів, об'єднаних спільними характеристиками, а саме: труднощами у побудові соціальних стосунків, спілкуванні та особливою стереотипністю поведінки. І власне введення поняття спектру підкреслює, що ці характеристики можуть бути виражені дуже по-різному і що в групі таких дітей можливі дуже різні ступені важкості цього розладу: діти з РСА можуть дуже відрізнятися один від одного своєю здатністю встановлювати контакт з оточенням як за допомогою мови, так і невербального спілкування, рівнем інтелектуального розвитку. Важко відшукати хоча б двох дітей з однаковими симптомами аутизму. І якщо говорити про спектр та крайні форми вираженості симптомів, то це, з одного боку, соціально ізольовані немовні діти з вираженою інтелектуальною недостатністю, а з іншого – діти з високим інтелектом, розвинутою мовою, але дуже обмеженим колом інтересів та труднощами у спілкуванні й встановленні стосунків (ця частина спектру отримала назву синдрому Аспергера).

Крім ступеня та характеру вираженості симптомів, діти з розладами спектру аутизму відрізняються між собою й ступенем мовленнєвого розвитку (від немовних дітей до дітей з фактично відсутніми

порушеннями у цій сфері, як при синдромі Аспергера), наявністю чи браком супутньої розумової неповносправності (від дітей з нормальним та вище середнього інтелектом до дітей з різного ступеня інтелектуальною недостатністю), наявністю тих чи інших супутніх (коморбідних) розладів. Треба сказати, що нелегко визначити крайню межу спектру – в багатьох людей можуть бути наявні «елементи», мікросимптоми аутизму, незважаючи на те, що ці люди більш-менш добре соціально адаптовані і не стикаються із значними обмеженнями у функціонуванні. Хтось навіть пожартував: «В усіх нас є певні елементи аутизму, і, здається, вони є навіть у Бога, бо він створив всесвіт, у якому все обертається» (це до того, що деякі діти з аутизмом просто одержимі обертанням/розкручуванням усього).

Розлади спектру аутизму належать до розладів психологічного розвитку – тому важливо усвідомлювати, що це є позитивна особливість дитини, зумовлена специфічністю будови та функціонування центральної нервової системи, і попри те, що у розвитку дитини завжди можливий прогрес і що в різному віці дитина буде дуже різною, вона завжди залишатиметься з певними «аутичними» особливостями. Ми маємо бути свідомі, що відповідно до того, наскільки спектральним є цей розлад у дітей, настільки ж спектральним є прогноз стосовно дорослого віку.

Які є причини розладів спектру аутизму?

Причини розладів спектру аутизму лежать у будові та функціонуванні мозку, що цих причин може бути багато, можливо, тому і таким широким є спектр розладів, але всі вони сходяться до спільного кінцевого нейробіологічного субстрату – порушення функцій та взаємодії певних структур мозку, що відповідають за інтеграцію та синтез інформації (як тієї, що надходить із різних сенсорних каналів, так і спеціально мови та соціальних стимулів), а також зон мозку, які відповідають за організацію поведінки загалом і соціальної зокрема. Сьогодні ми можемо з більшою чи меншою певністю сказати, що, ймовірно, основними тут є генетичні причини (полігенного характеру) разом із фактором органічного ураження центральної нервової системи (він може бути основним чи додатковим етіологічним фактором у меншій кількості випадків).

Щодо фактору органічного ураження цнс, то лише у 10% випадків причиною розладу спектру аутизму в дитини є діагностований медичний розлад, який власне і супроводжується ураженням головного мозку (нейрофіброматоз, туберозний склероз, синдром ламкої Х-хромосоми, фенілкетонурія, інші генетичні розлади, що призводять до розумової відсталості, та ті, що спричинюють органічне ураження цнс – ДЦП, ураження мозку внаслідок інфекційних хвороб ще в утробі/у ранньому віці, внаслідок метаболічних розладів, дії токсичних речовин, гіпоксично-ішемічного ураження цнс).

Щодо ролі генетичного фактору, то з усіх психіатричних розладів при РСА роль цих факторів можливо є найвищою. Індекс конкордантності в однойцевих близнят сягає 60–92%, тимчасом як у двояцевих – близько 5%. Причому в однойцевих близнят при дисконкордантності розлад звичайно є в тієї дитини, яка мала більш виражене гіпоксично-ішемічне ураження цнс. Ризик народження другої дитини з РСА в сім'ї, де вже є одна така дитина, становить 3–8%. Дослідження родичів дітей з РСА виявило також, що попри те, що їм у переважній більшості випадків не можна встановити діагнозу РСА, у них часто трапляються мікросимптоми аутизму, так звані риси «широкого фенотипу»: крайня інтровертованість, гіпосоціальність, сором'язливість, комунікативні труднощі, соціальна «дивакуватість»/ексцентричність, поведінкова ригідність (схильність до консерватизму та «зациклення»), підвищена тривожність, «гіперсенситивність» та інші.

Дослідження на рівні останніх технологій молекулярної генетики дало також можливість локалізувати ймовірні гени, що пов'язані з РСА, – можливо, це гени, локалізовані на короткому плечі 7-ї, 10-ї та 15-ої хромосом. За що відповідають ці гени? Деякі з них – за білки, задіяні у нейротрансмітерних системах серотоніну та GABA, ген аденозин дезамінази – ферменту, що бере участь в обміні нейротрансмітерів

(речовин, що передають сигнал між нервовими клітинами). Інші гени, ймовірно, пов'язані з білками, які відіграють значну роль в «диригуванні» розвитком нейрональних сполучень, комунікативних зв'язків між різними зонами мозку – зокрема ріеліну та нейропептиду BDNF (brain-derived neurotrophic factor). Ці білки мають важливе значення для раннього розвитку мозку, диференціації та утворення зв'язків між різними його зонами.

Наразі висунуто гіпотезу, що при аутизмі з генетичних причин головний мозок сформований так, що інформація про навколишній світ загалом і про соціальні стосунки зокрема обробляється та синтезується особливим способом, що й спричиняє відповідні особливості його функціонування, а отже, поведінки дитини та її розвитку. Нині ми свідомі, що процес розвитку центральної нервової системи є вельми складним – дуже умовно його можна прирівняти до великого будівництва, де в процесі ембріонального розвитку й у ранньому дитинстві відбувається формування структур, зон, між якими розподіляються функції та налагоджуються комунікаційні мережі, необхідні для їхньої подальшої узгодженої діяльності. І хоч ми ще дуже мало розуміємо деталі цього процесу, очевидним є те, що для цього «великого будівництва» має існувати певний «генеральний план» і потрібні «архітектори та виконробі», щоб координувати цей складний процес розвитку головного мозку. І саме наші гени визначають цей «генеральний план», вони ж і «делегують» певним білкам право регулювати та координувати цей процес розвитку, диференціації та інтеграції різних структур мозку. У дітей з РСА цей процес порушується з генетичних причин і/або з додаткової дії факторів, що безпосередньо впливають на мозок, який розвивається, – чи то ще в утробі, чи в ранньому дитинстві (інфекції, гіпоксія, дія токсичних речовин, можливо, хоч однозначно не доведено, аутоімунні впливи та ін.).

Які є симптоми розладів спектру аутизму?

Нижче наводяться найбільш типові симптоми РСА. Втім їхня наявність не обов'язково означає діагноз аутизму у дитини, ці симптоми можуть бути обумовлені іншими розладами чи можуть бути частиною нормального розвитку дитини. Наявність аутизму може встановити лише компетентна команда фахівців на основі врахування усіх компонентів діагностичних критеріїв щодо РСА.

- Дитина рідко встановлює зоровий контакт або ж встановлює його в незвичний спосіб (напр., дивиться скося на вас чи наче крізь вас).
- Виявляє значно менше цікавості до навколишнього світу, ніж від неї сподіваються.
- Переважно бавиться сама, перебуває наче у своєму власному світі.
- Не наслідує ігри інших дітей, поведінки батьків.
- Зовсім не виявляє зацікавлення до гри з однолітками.
- Дитина починала говорити, а потім перестала.
- Не реагує на прості вказівки, на звертання до неї, хоча її поведінка в інших ситуаціях свідчить про те, що у дитини немає проблем зі слухом.
- Розвиток мовлення дитини не відповідає її вікові.
- Механічно повторює почуті слова, напр., висловлювання з телепрограм. Повторює їх багаторазово.
- У спілкуванні не використовує ні жестів, ні міміки.
- Повторює у відповідь останні слова, з якими до неї звертаються.
- Надмірно боїться різких звуків (напр., шуму порохотяга), часто затуляє при цьому долонями очі, вуха.
- Не хоче, щоби її торкалися, обіймали, гладили по голові.
- Має стереотипні рухи, напр., клацає пальцями, крутить головою, погойдується.
- Протестує проти змін у середовищі довкола неї чи в способі життя (напр., проти зміни меблів у помешкання чи зміни маршруту, яким ходить у садочок).

- Надмірно захоплюється числами, датами, поодинокими предметами, якоюсь однією темою.
- Їй подобається крутитися на місці чи вона захоплюється предметами, що крутяться.
- Має обмежене коло уподобань, напр., бавиться лише одним (часто незвичним) предметом, часто і багаторазово складає в ряд свої іграшки і т.п.
- Дитину важко зупинити в її повторюванні стереотипних дій чи фраз, відвернути її увагу на щось інше.
- Прив'язується до незвичних речей, любить бавитися стрічками, камінцями, паличками чи волоссям і т.п.
- Потребує точного дотримання встановлених ритуалів, різко реагує на будь-які зміни (напр., наполегливо вимагає дотримуватися однакової послідовності дій, купуючи щось у крамниці, або ж їсти лише з певного посуду, вдягатися тільки у такий, а не інший одяг, ходити постійно тією самою дорогою і т.п.).

Як діагностується аутизм?

Діагностика РСА вимагає компетентної команди фахівців - дитячого психіатра, психолога, логопеда, спеціального педагога. Завдання фахівців - у співпраці з батьками всебічно обстежити дитину, рівень її розвитку у різних сферах і лише тоді на основі встановлених діагностичних критеріїв та із застосуванням спеціальних діагностичних шкал та протоколів визначити остаточний діагноз дитини, а також можливі супутні розлади та проблеми. На основі такого комплексного діагнозу батькам можуть бути роз'яснені особливості специфічної форми РСА їхньої дитини, а також запропоновані адекватні рекомендації по цілісній програмі допомоги дитині.

Як часто зустрічається РСА ?

РСА є доволі поширеними і зустрічаються не менш часто, аніж інші, більш відомі дитячі розлади, як-от, для прикладу, цукровий діабет, синдром Дауна чи дитячий церебральний параліч. Втім, попри те, що ці РСА є такими поширеними, через брак знань щодо них - як у громаді в цілому, так і серед фахівців зокрема - РСА часто вчасно не виявляються або ж невірно діагностуються. Тому значній кількості дітей із цими розладами не надається вчасна адекватна допомога. Поширеність розладів аутизму загалом - 2-6 випадків на 1000 дітей (тобто, щонайменше одна дитина з 500 має РСА). Причому для «класичного» раннього дитячого аутизму характерна середня частота 1-2 на 1000, тоді як для синдрому Аспергера (високофункціонального розладу з групи РСА) - 6 на 1000; співвідношення хлопців до дівчат для РСА приблизно 4:1.

Які є методики допомоги дітям з РСА?

Допомога дітям з розладами спектру аутизму – це довготривалий процес. Ми усвідомлюємо, що мозок дитини з РСА опрацьовує інформацію в особливий спосіб і саме цим зумовлюються труднощі її розуміння цього світу, зокрема людських стосунків, – звідси походить ота властива особам з аутизмом «соціальна сліпота». Тому загальна філософія допомоги полягає у тому, що, з одного боку, ми маємо допомогти дитині розуміти світ, «подати» інформацію у такий спосіб, щоб вона навчилася розуміти, як у цьому світі жити, як з ним взаємодіяти – і зрештою розвиватися, реалізовувати в ньому свій потенціал, будувати стосунки. Це і є завданням різноманітних педагогічних, логопедичних, психологічних методик та втручань, спрямованих на те, щоб учити дитину розуміти світ, спілкуватися, взаємодіяти тощо. З іншого боку, другим, «наріжним» каменем філософії допомоги є розуміння, що для того, аби дитина могла адаптуватися до цього світу, ми маємо зі свого боку адаптуватися до дитини, з повагою сприйняти її такою, якою вона є у своїх особливостях, бути чутливими до її потреб, бути делікатними в нашій взаємодії з нею, щоб не завдавати їй надмірного стресу, не закрити її ще більше, а навпаки: «запросити» її у «цей світ».