

РАС – порушення нейророзвитку, основними особливостями яких, згідно з «Дослідницькими діагностичними критеріями» МКХ-10 (ВООЗ, 1992), є: 1) якісні порушення реципрокної соціальної взаємодії, 2) якісні порушення спілкування, 3) обмежені, повторювані, стереотипні поведінка та інтереси [1].

Історія питання

Незалежно один від одного, але під тією самою назвою, аутизм описали Лео Каннер у Балтиморі 1943 року та Ганс Аспергер 1944 року у Відні.

Діти, описані Каннером, майже не розмовляли, не мали жодних обдарувань та здебільшого демонстрували неврологічні симптоми.

Діти, названі Аспергером «інтелігентними автоматами», дуже добре розмовляли, мали високий інтелект, могли розповідати про свої почуття та переживання.

Коротка епідеміологічна інформація

За п'ять років з 2009 по 2013 рік захворюваність на РАС, згідно з офіційними статистичними даними МОЗ України, зросла на 194%: з 0,55 до 1,61 на 100 000 дитячого населення.

Показник первинної захворюваності в Україні стабільно збільшувався з 2006 року: у 2007 р. на 28,2%; 2008 р. – 32,0%, 2009 р. – 27,2%, в 2010 р. – 35,7%, 2011 р. – 21,2%, 2012 р. – 25,3%.

Поширеність РАС у дитячій популяції за ці роки зросла в 2,84 рази, з 17,0 до 48,2 на 100 000 населення.

Незважаючи на значне зростання, абсолютні показники поширеності РАС в Україні залишаються істотно нижчими, ніж у США та країнах Європи.

Все це дозволяє прогнозувати швидке зростання поширеності РАС на тлі поліпшення діагностики та впровадження у клінічну практику сучасних діагностичних процедур [1].

У середньому 1 зі 100 дітей має аутизм. Це велика проблема для системи охорони здоров'я в усьому світі.

Гендерне співвідношення

До 1990-х років співвідношення хлопчики/дівчатка було 3:1, після 1990-х років – 4:1.

Твердження, що у дівчаток аутизм проявляється у важчих формах, наразі поставлено під сумнів. Є думка, що для дівчаток мають бути інші критерії діагнозу.

Протягом останніх п'яти років з'явилось розуміння, що багатьом дівчаткам не було поставлено правильний діагноз.

РАС значною мірою пов'язані з низкою коморбідних психічних розладів та медичних станів. Приблизно у 50% осіб із РАС спостерігалася тяжка та глибока розумова відсталість, у 35% виявилася легка/помірна інтелектуальна недостатність, решта 15% розвивалася відповідно до вікових норм [1].

Поширеність РАС при деяких медичних станах, асоційованих із аутизмом, становить:

- 1) інтелектуальна недостатність (27,9–31,0%);
- 2) синдром ламкої Х-хромосоми (24–60%);
- 3) туберозний склероз (26–79%);
- 4) неонатальна енцефалопатія/епілептична енцефалопатія/інфантильні спазми (4–14%);
- 5) церебральний параліч (15%);
- 6) синдром Дауна (6–15%);
- 7) м'язова дистрофія (3–37%);
- 8) нейрофіброматоз (4–8%) [1].

Причини виникнення РАС досі достеменно невідомі.

Більшість дослідників сходяться на тому, що причина аутизму – сукупність генетичних порушень та впливу довкілля – епігенетичних факторів (пестициди, автомобільні викиди та інше) під час вагітності.

Є припущення, що на розвиток аутизму може впливати вживання медикаментів під час вагітності, паління, вживання наркотичних речовин, психічні порушення у вагітної, кровотечі, гіпоксія, недостатнє харчування та інше під час вагітності.

Ще одне припущення – важкі пологи, асфіксія. Але є думка, що важкі пологі виникають внаслідок аутизму, який вже має дитина внутрішньоутробно.

Рання діагностика аутизму

У більшості регіонів України діагностика аутизму залишається низькою. Занепокоєння продовжує викликати невчасна діагностика розладів спектру аутизму. Рівень діагностики у віці до 3-х років залишається низьким, що відповідно знижує ефективність медико-соціальної допомоги. Батьки значної частини дітей з аутизмом не звертаються вчасно за психіатричною допомогою до дитячих психіатрів. Або ж звертаються у віці 4–5 років, що

значно зменшує ефективність адаптації та корекції розладів спектру аутизму.



Основні прояви аутичної поведінки зазвичай присутні в ранньому дитинстві, але не завжди помітні до виникнення обставин, у яких мають проявлятися більш складні форми соціальної поведінки, наприклад, коли дитина починає ходити, досягає віку, коли має з'явитися мова, рольова гра. Часто батьки починають помічати перші симптоми, коли дитина йде в дитячий садок або до початкової чи середньої школи.

У деяких дітей і молодих людей може спостерігатися невизначеність діагностичних оцінок щодо аутизму, зокрема, це стосується: дітей, молодших 24-х місяців; дітей з помірною та тяжкою розумовою відсталістю, коморбідними психічними та неврологічними захворюваннями, зокрема епілепсіями, з синдромом дефіциту уваги та гіперактивності.

Важливо, що абсолютна більшість аутичних дітей можуть бути цілком адаптованими до реалій сучасного життя. Рання діагностика аутизму на 75% підвищує шанс дитини бути соціально адаптованою [1].

Згідно з уніфікованим клінічним протоколом первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги та медичної реабілітації, розлади спектру аутизму не діагностуються лабораторними методами дослідження чи за допомогою ультразвукового дослідження, магнітно-резонансної томографії або електроенцефалографії головного мозку дитини [1].

Тому первинна діагностика РАС має проводитися педіатрами у ранньому віці, ще до того, як батьки звернуться до невролога чи психіатра.

У даний час не встановлені біологічні діагностичні маркери розладу і діагностика ґрунтується на ретельному клінічному обстеженні пацієнта. Діагностика має спиратися на стандартну психіатричну оцінку, у тому числі інтерв'ю з пацієнтом та сім'єю, а також на дані анамнезу.

Клінічне оцінювання пацієнта має бути спрямоване на виявлення:

- **порушень соціальної взаємодії,**
- **порушень комунікації,**
- **обмеженої повторюваної поведінки та стереотипних рухів. Вік пацієнта і рівень розвитку має враховуватися при виборі оцінкових інструментів.**

МОЗ України наголошує, що лише за умови вчасного діагностування можливе успішне лікування, соціальна адаптація та уникнення інвалідності дитини з аутизмом.

У лютому 2016 року Спеціальна група з профілактичних послуг Сполучених Штатів (United States Preventive Services Task Force) випустила рекомендацію щодо обов'язкового скринінгу аутизму серед усіх маленьких дітей, навіть у тих дітей, які не мають очевидних ознак РАС, або затримки розвитку. Результати спостережень не виявили доказів переваг чи недоліків ранньої діагностики усім дітям. Ця заява не є рекомендацією проти скринінгу, але потребує додаткових досліджень [2].

Скринінгові процедури, рекомендовані для первинної діагностики:

- M-CHAT (скринінг малюків).
- CASD (скринінг дітей від 1 до 16 років).

Для розширеної діагностики рекомендується ADOS-2 (модуль 5 – малюки).

Спеціалісти стверджують, що РАС можна виявити у 18 місяців і навіть раніше. У 2 роки діагноз аутизму є вже очевидним. Але більшість дітей не отримують діагноз навіть після 3-х років [3].

Американська академія педіатрії (AAP) рекомендує всім дітям проводити обстеження на затримку розвитку та вроджену патологію під час огляду педіатром у:

- 9 місяців;
- 18 місяців;
- 24 або 30 місяців [4].

Додатковий скринінг може проводитися, якщо дитина має підвищений ризик розвитку РАС.

Фактори ризику РАС:

- Наявність сиблінгів з аутизмом;
- Наявність сиблінгів з іншими формами порушень психічного та моторного розвитку;
- Наявність шизофренії (інших психозів) у сімейному анамнезі;
- Наявність афективного розладу в сімейному анамнезі;
- Наявність інших психічних або поведінкових розладів у сімейному анамнезі;
- Вік батька чи матері понад 40 років;
- Вага при народженні менше 2500 г;
- Недоношеність (вік гестації до 35 тижнів);
- Реанімаційні заходи після народження (перебування у відділенні реанімації новонароджених);
- Наявність вроджених вад розвитку;
- Чоловіча стать новонародженого;
- Загроза абортів у термін менше 20 тижнів;
- Проживання у великих містах.

Перші тривожні ознаки

- Не посміхається, немає «комплексу оживлення»;
- не проявляє теплих, радісних емоцій до 6 місяців і після;
- не реагує на звуки, посмішки та інші прояви уваги, звернені до дитини, до 9 місяців;
- відсутній лепет до 9 місяців (деякі джерела – до 12 міс.);
- відсутній вказівний жест у 12 міс.;
- відсутні слова у 16 міс.;
- немає наслідування та імітації дій дорослих до 18 міс.;
- відсутні речення з двох слів до 24 міс.

У будь-якому віці сигналом тривоги є регрес у будь-якій сфері (перестав гуліти, зникли слова, набуті моторні навички).

- 18–24 місяців – приносить та показує, намагається зацікавити інших (поробки, конструктор, малюнки і т.д.

Розвиток спільної уваги, як основи соціальної взаємодії, є базовою умовою у діагностиці РАС. Проявами спільної уваги є:

- У перші місяці життя – взаємний погляд;
- 3–4 місяці – спільна увага у системі «мама–дитина», обмін посмішками та вокалізаціями по черзі;
- 6–8 – місяців імітація немовних звуків, реакція на ім'я, імітація виразу обличчя та жестів батьків;
- 8–10 місяців – взаємна увага у «тріаді», дитина дивиться на іграшку, потім на маму;
- 8–10 місяців – мають бути перші соціальні ігри: хованки, наздоганялки, ігри на колінах (під час яких ми оцінюємо, як дитина очікує на улюблений момент у грі);
- 12–14 місяців – має бути сформований вказівний жест для отримання бажаного предмету (як правило, формується раніше);
- 14–16 місяців – вказівний жест у бік цікавого, щоб розділити з батьками враження;
- 16–18 місяців – гра...
- 18–20 міс. – складні уявні ігри (дитина грається «по-неправжньому, годує ляльку, купає, кладе спати..., присутня символічна гра (може використовувати кубик як телефон, чашку як шапку для ляльки...))
- 24 місяці і старше – символічна та рольова гра.

Рання діагностика, як і будь-який метод обстеження, окрім переваг, має і недоліки.

До проблем ранньої діагностики РАС відносять:

- Негативний вплив діагнозу РАС на відносини у сім'ї.
- Формування ставлення до дитини з РАС, як до хворої, зменшення вимог щодо розвитку дитини. А це, у свою чергу, призводить до зменшення ефективності адаптації та корекції аутизму.

Міфи про скринінг розвитку

Міф 1. Для дошкільнят немає достовірного інструменту скринінгу.

Факт. На сьогодні більшість скринінгових методів діагностики мають чутливість і специфічність більше 70% [5, 6].

Міф 2. Діагностику має проводити лише професіонал для того, щоб вона була достовірною.

Факт. Насправді більшість скринінгів є простими та зручними у використанні. Це дозволяє проводити їх навіть помічникам психологів та лікарям загальної практики.

Міф 3. Діагностика займає багато часу.

Факт. Багато інструментів для скринінгу передбачають 15 хвилин, а деякі вимагають лише 2 хвилини професійного часу [5, 7].

Міф 4. Інструменти, що містять інформацію від батьків, недійсні.

Факт. Занепокоєння батьків, як правило, є дійсними і передбачають, як правило, у подальшому затримки розвитку. Дослідження показали, що занепокоєння батьків є небезпідставним у 70–80% дітей з особливими потребами [8, 9].

Лікування РАС

1. Медико-соціальна реабілітація – психолог, корекційний педагог, логопед, психіатр.
2. Спеціальні програми медико-соціальної реабілітації, рекомендовані до застосування у дітей з РЗР:
 - а) сенсорна інтеграція і стимуляція;
 - б) прикладний поведінковий аналіз;
 - в) програма лікування та навчання дітей з аутизмом і фізичними обмеженнями;
 - г) метод альтернативної комунікації (система спілкування за допомогою обміну картками/картинками);
 - д) тренінг соціальних навичок;
 - е) тренінг емоційної когніції та соціальної перцепції [1].

Медикаментозне лікування має призначатися виключно лікарем психіатром, дитячим психіатром. Відповідь на лікування та зміни якості життя повинні ретельно монітуватися.

При коморбідних розладах пацієнтам із РАС можуть призначатися різні види спеціального дієтичного харчування: 1. Безглютенова та безказеїнова дієта. 2. Кетогенна дієта при коморбідних епілепсіях та відсутності ригідних харчових уподобань. Вплив цих дієт на первазивний розвиток не доведений [1].

Більшість альтернативних методів лікування не спираються на принципи наукової доказовості або мають докази неефективності, отримані при проведенні контрольованих досліджень (дельфінотерапія, інші різновиди анімалотерапії), але характеризуються невеликим ризиком побічних ефектів та ускладнень.

Інші види альтернативного лікування (хелация, застосування нейрометаболічних та судинних лікарських засобів, препаратів, вироблених із тканин та мозку тварин) мають значний потенційний ризик для дитини, навіть загрожують життю.

Важливо, щоб сім'ї були поінформовані відносно сумнівної ефективності та ймовірних ризиків альтернативних методів лікування [1].

Хто перший помічає у дитини ознаки аутизму?

Звичайно, найперші – батьки дитини, педіатри та сімейні лікарі. На етапі первинної медичної допомоги забезпечується проведення скринінгу розвитку та встановлення затримок розвитку під час планових профілактичних оглядів у 9, 18, 24 і 36 місяців. Чим найперше повинен володіти лікар – це спостережливістю.

Спостерігати!

Слід пам'ятати про етапи нормального розвитку. Згідно наказу МОЗ України №149 «Клінічний протокол медичного догляду за здоровою дитиною до 3 років», з 9 місяців оцінюємо сенсорні реакції дитини – знає своє ім'я, реагує на музичні звуки танцювальними рухами, адекватно відповідає діями на прості запитання «дай мені», може повторювати рухи дорослих «розмову по телефону», можуть виражатись та збагачуватись вказівні прояви. Оцінювання мови, емоцій та соціальної поведінки, починаючи з 9 місяців – добре лепече, ясно вимовляє звуки «ба», «ма», «да», легко вступає в контакт на ігровому та словесному рівні, реагує на все нове, дивується, махає рукою на прощання. Емоції та соціальна поведінка у 12 місяців більш досконалі. Повинен бути вказівний жест, що є важливою передумовою розвитку мовлення. Виконує прохання обійняти батьків. Поява двоскладових слів «ля-ля». Шукає на прохання предмет, яким щойно гралась.

Думати!

Думати про те, чого у дитини немає, а повинно би бути за віком: мова, емоційний контакт, вираз обличчя і мова тіла. Чи відгукується на ім'я, дивиться в очі, грається певними іграшками, вибудовуючи їх в один ряд. І, найголовніше, показує пальчиком чи бере мамину руку і використовує її як інструмент.

Відмічати!

Чи є те, чого не повинно бути: стереотипні рухи або слова, негативна реакція на будь-яку спробу доторку, небажання гратися разом.

Слухати батьків!

Навчитись слухати пацієнта – перший крок до ефективної і правильної консультації. Навик уважного слухання вільної розповіді про свою дитину і спостереження за емоціями та сигналами погляду та рухів тіла мами дає найбільш ефективне використання часу та підвищує комплаєнс. Іноді мами говорять:

- Я помічаю, що моя дитина не така, як інші...
- Що ви маєте на увазі?

– Він не любить, коли я беру його на руки, обіймаю, наче йому боляче.

– Чи є ще щось особливе у поведінці вашої дитини?

– Так, дитина говорила окремі звуки, а зараз припинила говорити...

Така ситуація полегшує консультування, оскільки мати сама запідозрила проблеми в розвитку дитини і прийшла із запитом допомоги.

Розмова із сім'єю може бути більш складною. Припустимо, діагноз аутизму не викликає у лікаря жодних сумнівів. Педіатр не виставляє діагноз, він може тільки запідозрити аутичні риси. Як про це сказати батькам? Це нелегкий процес і потребує досвіду, певної тактики і часу. Звичайно, потрібно враховувати індивідуальні особливості сім'ї, соціальний та освітній рівень, етнічне походження. Часто після того, як прозвучало страшне для батьків слово «аутизм», вони вже нічого не чують. Тому лікар, який вдумливо спостерігає за розвитком дитини, на певному етапі може сказати: «Я б хотіла поділитись з вами думками з приводу розвитку вашої дитини, чи можемо сьогодні про це говорити?» Або «Я бачу у вашої дитини аутичні риси. Потрібна консультація психолога».

Інші можуть приходити до лікаря, щоб він сказав, що у дитини немає жодного аутизму, а тільки невелика затримка розвитку та мовлення. І саме на цьому етапі лікар може запитати «Я не знаю, наскільки ви інформовані про аутизм?» «Трохи знаю, у брата мого чоловіка такий діагноз...»

Небажання прийняти діагноз, що стосується психічного здоров'я, зустрічається набагато частіше, ніж у випадках проблем зі здоров'ям фізичним. Батьки ніколи не будуть сумніватись у діагнозі «епілепсія», але часто не погоджуються з діагнозом РАС чи СДУГ.

Обговорюючи з батьками ймовірний діагноз, потрібно думати і про те, як стати партнером у спільному прийнятті рішень. При завершенні консультації та плануванні подальших кроків, важливо емоційно бути на стороні пацієнта: «Можу собі уявити, як вам тривожно після сьогоднішньої розмови. Але для мене дуже важливо почути, що ви зрозуміли про потребу в консультації психолога».

Після заключного діагнозу, який у нашій країні виставляє психіатр, батьки потребують найбільшої підтримки від лікаря, який і надалі буде спостерігати та лікувати дитину. Батьки можуть вдаватись до альтернативних методів лікування, які можуть нашкодити фізичному розвитку дитини. Слід бути насторожі з приводу недоказових призначень (цераксону, довенного імуноглобуліну, хелатування, гомеопатії). Також слід розвінчувати міфи щодо вакцинації, вберегти дитину від вакциноконтрольованих захворювань. І найголовніший принцип у спостереженні за дітьми з РАС сформулював лікар Каннер ще в середині ХХ ст.: кожна дитина, так само як і кожен дорослий, має потребу всього у трьох елементах: любові, сприйнятті таким, який він є, і схваленні».

Також для своєчасної допомоги дітям з аутизмом важливим етапом ранньої діагностики є уважне ставлення батьків до поведінки дитини. Зокрема, якщо у малюка наявна хоч одна з нижченаведених ознак, слід негайно звернутись до лікаря:

- дитина не посміхається, не проявляє теплих і радісних почуттів у віці ≥ 6 міс;
- уникає дивитися в очі батькам та іншим людям;
- не переносить набуті навички на іншу обставину чи ситуацію;
- не реагує на своє ім'я — поводить ся, ніби не чує;
- пізнає навколишній світ неадекватними методами — наприклад, лиже, нюхає;
- не повторює за дорослими звуки, не посміхається у відповідь на усмішку, не проявляє емоцій за допомогою міміки у віці від 9 міс;
- відсутність дитячого лепету у віці 12 міс;
- відсутність у віці 12 міс звичайних жестів, таких як вказати пальцем, продемонструвати, витягнути руку, щоб дотягнутися чи помахати на прощання;
- не знає жодних слів у віці 16 міс;
- відсутність осмислених фраз із двох слів (без наслідування чи повторення) у віці 24 міс;
- будь-яка втрата мови (або лепету), соціальних навичок у будь-якому віці.

МОЗ України наголошує, що лише за умови вчасного діагностування можливе успішне лікування, соціальна адаптація та уникнення інвалідності дитини з аутизмом.

Раннє виявлення дітей з імовірним аутизмом та скерування їх на подальше обстеження

Цей етап є одним з найважливіших, оскільки при аутизмі раннє виявлення і надання вчасного втручання у ранньому віці є надзвичайно важливим з огляду на ефективність та прогностичну значимість таких втручань. Реалізація цього етапу насамперед залежить від освіченості батьків та фахівців щодо аутизму, ранній його симптомів. Тому є важливою наявність інформації для батьків у вигляді буклетів, інформаційних плакатів в дитячих поліклініках, лікарнях, дитячих установах системи освіти та ін., а також висвітлення цієї теми у засобах масової інформації і т.п. З іншого боку важливо, щоб фахівці, які працюють з дітьми дошкільного та молодшого шкільного віку (педіатри, дитячі неврологи, логопеди, вихователі дитячих садочків, дошкільні та шкільні психологи, вчителі молодших класів та ін.) були освіченими щодо симптомів аутизму, проблеми ранньої його діагностики. Цим фахівцям, окрім безпосереднього спостереження за поведінкою дитини та опитування батьків про можливі симптоми аутизму, важливо рекомендувати застосовувати скрінінгові опитувальники, які можна застосовувати у дітей з підозрою на розлади спектру аутизму, як один з додаткових методів обстеження.

Найбільш типові симптоми розладів спектру аутизму:

Дитина рідко встановлює зоровий контакт, або ж встановлює зоровий контакт у незвичний спосіб (напр., дивиться на вас са чи дивиться наче крізь вас).

Виявляє значно менше цікавості, ніж очікувалося б, до того, що відбувається навколо.

Переважно бавиться сама, перебуває наче у своєму власному світі.

Дитина не наслідує ігри інших дітей, поведінки батьків.

Виявляє відсутність інтересу до гри з однолітками.

Дитина починала говорити, а потім перестала.

Не реагує на прості вказівки, на звернену до неї мову – при тому, що поведінка в інших ситуаціях вказує на те, що у дитини немає проблем зі слухом.

Розвиток мовлення дитини не відповідає вікові.

Механічно повторює почуті слова, напр., висловлювання з телепрограм. Повторює їх багаторазово.

Не використовує жестів, міміки при спілкуванні.

Повторює у відповідь останні слова звертань на її адресу.

Надмірно боїться різких звуків (напр., шуму порохотяга), часто закриває при цьому долонями очі, вуха.

- Не любить, щоби до неї торкались, обіймали, гладили по голові.
- Дитина має стереотипні рухи, наприклад, клацання пальцями, крутіння головою, розгойдування.
- Протестує проти змін у навколишньому середовищі чи в способі життя (напр., проти зміни меблів у помешкання чи зміни маршруту, яким ходить у садочок).
- Дитина надмірно захоплюється числами, датами, окремими предметами, якоюсь однією темою.
- Любить крутитися на місці чи захоплюється предметами, що крутяться.
- Має обмежене коло уподобань, напр., любить бавитися лише одним (часто незвичним) предметом, часто і багаторазово складає в ряд свої іграшки і т.п.
- Дитину важко зупинити, відволікти від одноманітних, повторюваних дій чи фраз.
- 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 (наприклад, наполегливо вимагає дотримуватись однакової послідовності дій, купуючи щось у крамниці, або ж їсти лише з певного посуду, вдягатися тільки у визначений одяг, ходити постійно тією самою дорогою і т.п.).

Ранніми симптомами аутизму можуть бути:

- Відсутність належної невербальної комунікації в річному віці (неадекватна мова тіла, відсутня усмішка, порушений зоровий контакт, тілесний та ін.)
- Затримка мовленнєвого розвитку (жодного слова в 16 міс., немає фраз із двох слів у 2 роки)
- Регрес мовленнєвого розвитку
- Складається враження, що у дитини порушення слуху (не реагує на ім'я, коли кличуть і т.п.), хоча в окремих ситуаціях є ознаки нормального слуху
- Дитина не вміє бавитися іграшками за призначенням (а натомість, напр., викладає їх у ряди), відсутня уявна гра (тобто для прикладу, бавитися кубиком немов машинкою і т.п.)
- Надмірна прив'язаність до одного предмету чи іграшки
- Дитина не використовує невербального спілкування для того, щоб вказати на свої потреби (напр., вказати пальцем на плящину з напоєм)

Втім, фахівцям першої ланки важливо пам'ятати, що усі ці симптоми не вказують однозначно на аутизм – необхідним є фахове обстеження на предмет аутизму, проведення диференційної діагностики – тому на цьому етапі не рекомендується фахівцям робити діагностичне заключення і представляти батькам діагноз розладу спектру аутизму у їхньої дитини як встановлений факт, але лише як діагностичне припущення – і тоді мотивувати батьків до подальшого обстеження у дитячого психіатра та фахівців програми Раннього Втручання.

Встановлення діагнозу аутизму та проведення комплексного обстеження

Дитина з підозрою на розлад спектру аутизму повинна бути обстежена дитячим психіатром, психологом, спеціальним педагогом та логопедом. При потребі можуть бути проведені додаткові обстеження іншими фахівцями, а також інструментальні та лабораторні обстеження.

1. Психіатричне обстеження – його метою насамперед є встановлення діагнозу розладу спектру аутизму, проведення диференційної діагностики, встановлення супутніх медичних/психіатричних розладів та підвиди розладу спектру аутизму. Психіатричне обстеження повинне здійснюватися у відповідності до стандартів обстеження у дитячій психіатрії і включати в себе:

А. Збір анамнезу – насамперед з орієнтацію на симптоми аутизму, їх вираженість, динаміку; історію розвитку дитини загалом, медичний та генетичний, сімейний анамнез, рівень розвитку дитини, наявність інших симптомів/скарг, попередні методи втручань лікування і т.д. При опитуванні батьків важливо особливу увагу звернути на наявність симптомів аутизму та їх детальну характеристику (зокрема у основних проблемних сферах – соціальна взаємодія, стосунків дитини з навколишнім світом, розвиток мови та спілкування, розвиток гри, наявність стереотипної, рестриктивної поведінки), наявність інших проблемних аспектів розвитку поведінки; на історію розвитку дитини, наявність факторів, що змогли спричинити органічне ураження ЦНС, а також виявлення генетичних маркерів РСА серед рідних дитини.

В. Безпосереднє обстеження дитини – включає як базове педіатричне неврологічне обстеження, так і прицільне психіатричне обстеження з фокусом уваги на рівні психологічного розвитку дитини (когнітивний, мовленнєвий), характеристиці соціальної взаємодії, комунікації (це може передбачати і спроби безпосередньо нав'язати контакт з дитиною, так і спостереження за характером взаємодії дитини з рідними), характеристики гри дитини, взаємодії її з предметами навколишнього світу, адаптаційні навички. Важливо зазначити, що не завжди в умовах консультації в кабінеті психіатра можуть проявитися усі проблемні

симптоми поведінки дитини – тому може бути потрібними додаткові зустрічі, спостереження за дитиною в звичному середовищі (дім, вулиця, садочок і т.д.) – як напряму, так часом і шляхом аналізу відеозаписів. Окрім такого базового психіатричного обстеження розроблені додаткові структуровані процедури обстеження дітей з РСА – зокрема дві найбільш поширені діагностичні шкали спостереження симптомів аутизму – ADOS (autismdiagnosticobservationscale) та CARS (childhoodautismratingscale) - це цінні клінічні інструменти, застосування яких дозволяє ретельно перевірити і оцінити вираженість в балах симптомів аутизму – але їх застосування потребує тривалого часу, (а щоб компетентно оволодіти ними – теж потрібно доволі багато часу і спеціалізоване навчання) – це суттєво обмежує їх застосування. Втім важливо знати, що для клінічного встановлення діагнозу аутизму ці шкали не є так важливі, як для визначення ступеня вираженості симптомів, моніторингу їх динаміки та ін.

С. Обстеження психосоціального, сімейного контексту життя дитини – є дуже важливим і в його процесі встановлюється розуміння того, в якій сім'ї виховується дитини, як сприймаються батьками порушення розвитку дитини, як впливають особливі потреби дитини на динаміку сімейної системи та ін. – це відбувається як шляхом запитань, так і безпосереднього спостереження за взаємодією членів сім'ї між собою. У процесі знайомства з сім'єю реалізується також важливе завдання побудови партнерських стосунків з батьками, встановлення довіри.

Отож, в процесі психіатричного обстеження задля встановлення діагнозу РСА досліджується наявність симптомів РСА, їх динаміка, проводиться диференційна діагностика як між самими розладами з групи РСА (ранній дитячий аутизм, атиповий аутизм, синдром Аспергера, Ретта, дезінтегративний розлад – діагностичні критерії див. Міжнародна класифікація хворіб 10-го перегляду), так і з іншими коморбідними медичними психіатричними розладами. Водночас відбувається і аналіз можливих причинних факторів щодо РСА (генетичні, органічне ураження цнс, певне захворювання цнс та ін.).

Диференційна діагностика при РСА:

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> нормальні вікові особливості поведінки <input type="checkbox"/> порушення зору/слуху <input type="checkbox"/> розлад прив'язаності/психосоціальна депривація <input type="checkbox"/> розлади розвитку мови <input type="checkbox"/> розумова відсталість | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> гіперактивний розлад із дефіцитом уваги <input type="checkbox"/> селективний мутизм та соціальна фобія <input type="checkbox"/> тіки, синдром Жілля де ля Туретта <input type="checkbox"/> obsесивно-компульсивний розлад шизофренія та ін. |
|--|--|

Коморбідні медичні розлади при РСА:

- Епілепсія
- Туберозний склероз
- Синдром ламкої Х-хромосоми
- Синдром Дауна (7%)
- Інші генетичні розлади, що ведуть до розумової відсталості
- Інші розлади, що ведуть до органічного ураження цнс
- Вроджена сліпота
- Зв'язок з недоношенністю
- Порушення імунної системи
- Гастроентерологічні розлади та ін.

Коморбідні психіатричні розлади при РСА:

- Розумова відсталість (30-70%)
- Розлади сну
- Тривожні розлади
- Афективні розлади
- Obsесивно-компульсивний розлади
- Тіки, синдром Жілля де ля Туретта
- Аутоагресія та ін.

При діагностиці РСА важливо опиратися на діагностичні критерії – про діагноз ми можемо говорити з певністю лише в разі ретельного обстеження та дотримання вимог цих діагностичних систем. З огляду на вагу діагнозу дитини як для батьків, так і на об'єм необхідних втручань ціна діагностичних помилок як псевдо негативних, так і псевдо позитивних є дуже високою – тому в сумнівних випадках важливе залучення додаткових консультантів, спостереження в часі та ін.

Клінічні критерії раннього дитячого аутизму за DSM-IVTR

А. Щонайменше шість симптомів з розділів (1), (2) і (3), причому

с) стереотипне чи повторне використання мови чи ідіосинкратичне використання слів чи речень.

| | |
|---|---|
| <p>щонайменше два з них з розділу (1), і щонайменше по одному з розділів (2) і (3):</p> <p>(1) Якісні порушення в соціальній взаємодії, представлені щонайменше двома ознаками:</p> <p>a) нездатність адекватно використовувати невербальне спілкування - погляд очі в очі, вираз обличчя, пози і жести тіла для регулювання соціальної взаємодії;</p> <p>b) нездатність розвитку стосунків з однолітками щодо свого рівня розвитку;</p> <p>c) відсутність спонтанного пошуку обміну радістю, інтересами чи досягненнями з іншими людьми (напр., не показує, не приносить чи не пробує звернути увагу інших на те, що його цікавить і т.п.);</p> <p>d) відсутність соціально-емоційної взаємності</p> <p>(2) Кількісні порушення в комунікації, що представлені щонайменше однією ознакою:</p> <p>a) відставання чи повна відсутність мовлення (яке не супроводжується спробами компенсації через використання жестів, міміки, як альтернативної моделі комунікації);</p> <p>b) у осіб з розвитком мови відносна неспроможність ініціювати чи підтримувати розмову;</p> | <p>d) відсутність різноманітної спонтанної уявної чи соціальної гри-імітації відповідної до рівня розвитку.</p> <p>(3) Обмежені, повторні чи стереотипні види поведінки, інтересів чи діяльності, що представлені щонайменше однією ознакою:</p> <p>a) активна діяльність аномальна щодо своєї інтенсивності чи сфокусованості за стереотипними чи обмеженими видами інтересів;</p> <p>b) явно виражене обов'язкове підтримування специфічного нефункціонального розпорядку та ритуалів;</p> <p>c) стереотипні та повторні механічні рухи/ моторні манеризми (напр., крутіння долонями/пальцями, складні рухи усім тілом та ін.);</p> <p>d) надмірна зацікавленість частинами предметів.</p> <p>V. Затримка чи абнормальне функціонування у принаймні одній з наступних сфер присутні у віці до трьох років: (1) соціальна взаємодія, (2) використання мови у соціальному спілкуванні, (3) символічна чи уявна гра.</p> <p>C. Порушення не відповідає краще критеріям синдрому Ретта чи дезінтегративного дитячого розладу.</p> |
|---|---|

Клінічні критерії синдрому Аспергера за DSM-IVTR

| | |
|--|--|
| <p>A. Якісні порушення в соціальній взаємодії,</p> | <p>C. Розлад спричиняє значні порушення у сфері соціального, заняттєвого чи іншого важливого функціонування.</p> |
|--|--|

представлені щонайменше двома ознаками:

1) нездатність адекватно використовувати невербальне спілкування - погляд очі в очі, вираз обличчя, пози і жести тіла для регулювання соціальної взаємодії;

2) нездатність розвитку стосунків з однолітками щодо свого рівня розвитку;

3) відсутність спонтанного пошуку обміну радістю, інтересами чи досягненнями з іншими людьми (напр., не показує, не приносить чи не пробує звернути увагу інших на те, що його цікавить і т.п.);

4) відсутність соціально-емоційної взаємності

В. Обмежені, повторні чи стереотипні види поведінки, інтересів чи діяльності, що представлені щонайменше однією ознакою:

1) активна діяльність аномальна щодо своєї інтенсивності чи сфокусованості за стереотипними чи обмеженими видами інтересів;

2) явно виражене обов'язкове підтримування специфічного нефункціонального розпорядку та ритуалів;

3) стереотипні та повторні механічні рухи/ моторні манеризми (напр., крутіння долонями/пальцями, складні рухи усім тілом та ін.);

4) надмірна зацікавленість частинами предметів.

D. Нема клінічно значимого відставання у розвитку мови (напр., окремі слова вживалися у віці до 2 років, фрази – до 3 років).

E. Нема клінічно значимого відставання у когнітивному розвитку чи важливих вікових навиках турботи про себе, адаптивної поведінки (іншої ніж соціальна взаємодія) та інтересу до довкілля у дитинстві.

F. Не виповнюються критерії для іншого специфічного загального розладу розвитку чи шизофренії.

При потребі дитячий психіатр може скерувати сім'ю на додаткові обстеження по показах – зокрема неврологічне обстеження, ЕЕГ, сурдологічне обстеження, генетичне та ін. При цьому важливо уникати так само зайвих обстежень (на даний момент нема жодних інструментальних чи лабораторних методів діагностики РСА).

Окрім обстеження дитячого психіатра надзвичайно важливими для комплексної діагностики є обстеження інших фахівців:

1. Психолога – зокрема тестування інтелекту зі встановленням IQ, дослідження нейропсихологічних особливостей дитини, рівня психологічного розвитку, симптомів аутизму (часто власне психологи проводять вище згадувані структуровані обстеження), характеристик сім'ї, взаємодії батьків з дитиною та ін.
2. Логопеда та спеціального педагога – оцінка комунікацій та мовленнєвого розвитку дитини, когнітивного, соціального, розвитку гри та ін.
3. Фахівця з сенсорної інтеграції – оцінка сенсорних розладів, які часто є присутні у дітей з РСА.

Ціллю усіх цих обстежень є скласти цілісне бачення дитини, не лише її діагнозу, але й її індивідуальних особливостей, сильних сторін, потенціалу, характеристик її соціального середовища – на основі цього фахівці можуть не лише з певністю представити батькам діагноз дитини, пояснити її особливості, але й вибудувати у партнерстві з сім'єю індивідуальну програму допомоги реабілітації.

Розлад аутистичного спектра визначається не як захворювання, а як порушення роботи мозку дитини, в результаті якого вона страждає серйозними комунікативними та поведінковими проблемами. Стан характеризується тріадою, згідно з якою медики й визначають наявність порушення:

1. **Відсутність прагнення та здатності підтримувати соціальну взаємодію.** Дитина з аутизмом не схильна до усамітнення, але проявляє нездатність до встановлення соціальних контактів. Малюки з РАС не ініціюють спілкування як з дорослими, так і з однолітками.
2. **Вузькість, обмеженість інтересів.** Діти з РАС схильні «зациклюватися» на певному занятті, грі, предметі. Наприклад, патологічна «любов» до незвичайних предметів, їх сортування. Така ознака може виражатися й у прагненні дивитися один і той самий мультик, слухати як мама у 1000-й раз читає одну й ту ж казку.
3. **Стереотипність поведінки.** Малюків з розладом аутистичного спектра часто можна визначити по здійсненню регулярних «дивних» дій або ритуалів. Наприклад, сидати на диван тільки з правого боку або перед ранковим умиванням поплескати в долоні.