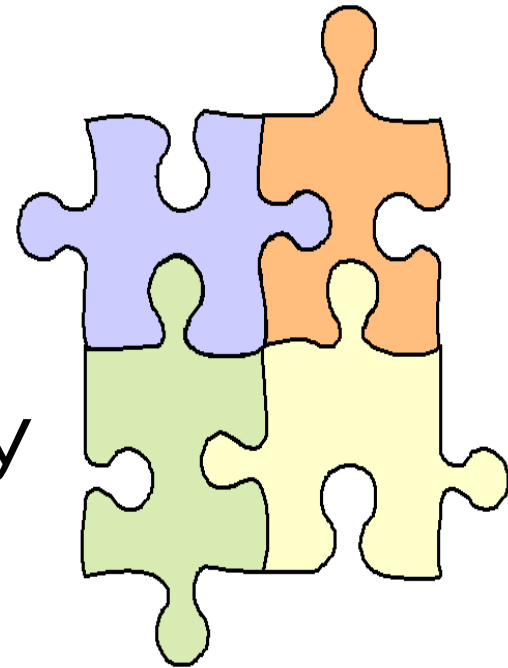


# АУТИСТИЧЕСКОЕ РАССТРОЙСТВО

Шереметьева Ирина Игоревна,  
д.м.н., профессор, зав.  
кафедрой психиатрии,  
медицинской психологии и  
неврологии с курсом ДПО АГМУ



# ОПРЕДЕЛЕНИЕ



- ✓ **Аутистические расстройства представляют собой группу комплексных нарушений психического развития, характеризующихся отсутствием способности к коммуникации, социальному взаимодействию, стереотипностью поведения.**
- ✓ **Для больных характерны также фобии, двигательное возбуждение, особенности пищевого поведения и другие неспецифические симптомы.**



**Аутизм** представляет собой сложное дезинтегративное нарушение психического развития, характеризующееся выраженным и всесторонним дефицитом социального взаимодействия и общения, а также ограниченными интересами и повторяющимися действиями.

Среднее соотношение мужского и женского пола при расстройствах аутистического спектра (РАС) составляет 4,3:1 .



## Основные определяющие особенности:

- нарушения социализации
- нарушение вербальной и невербальной коммуникации
- повторяющееся (стереотипное) поведение
- ограничение интересов и деятельности
- в большинстве случаев отставание умственного развития

**Распространенность** от 7,5 случаев на 10 000 детей. С 60-х гг увеличилось в 10 раз.

В большинстве случаев диагноз ставится после 3 лет ( в ср. в 6 лет).

Лишь 10% ставится диагноз при первом обращении. 35% родителей говорят, что перерастет, не беспокойтесь.

Выявление детей с аутизмом и раннее интенсивное вмешательство приводит к лучшим результатам у большинства детей. **80% аутистов м.б. социализировано.**

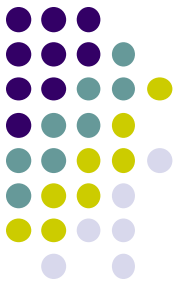
# АКТУАЛЬНОСТЬ



**Актуальность изучения расстройств аутистического спектра специалистами разных направлений определяется высокой распространенностью в детской популяции [62:10 000 детского населения (ВОЗ, 2012)], трудностями диагностики, дифференциации, социализации.**

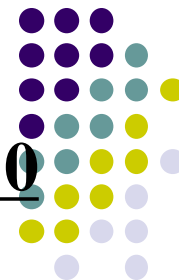


## Актуальность



- Термин «аутизм» предложен швейцарским психиатром Е. Блейлером (1857- 1939).
- Ранний детский аутизм в 1943 г. был выделен в отдельную клиническую форму Лео Каннером.
- Современными исследователями (Башина В.М., Лебединская К.С., L. Wing и др.) детский аутизм рассматривается как расстройство психологического развития.
- Аутизм редко диагностируется в возрасте до трех лет, но большинство исследователей сходятся на том, что выявить характерные признаки аутизма возможно у детей шести-двенадцати месяцев.

# КЛАССИФИКАЦИЯ РАССРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА ПО МКБ — 10



**F84 Общие расстройства психического развития включают:**

**F84.0 Детский аутизм**  
*Инфантильный психоз*  
**Синдром Каннера**

**F84.1 Атипичный аутизм**  
*Атипичный детский психоз*  
**Умственная отсталость с чертами аутизма**

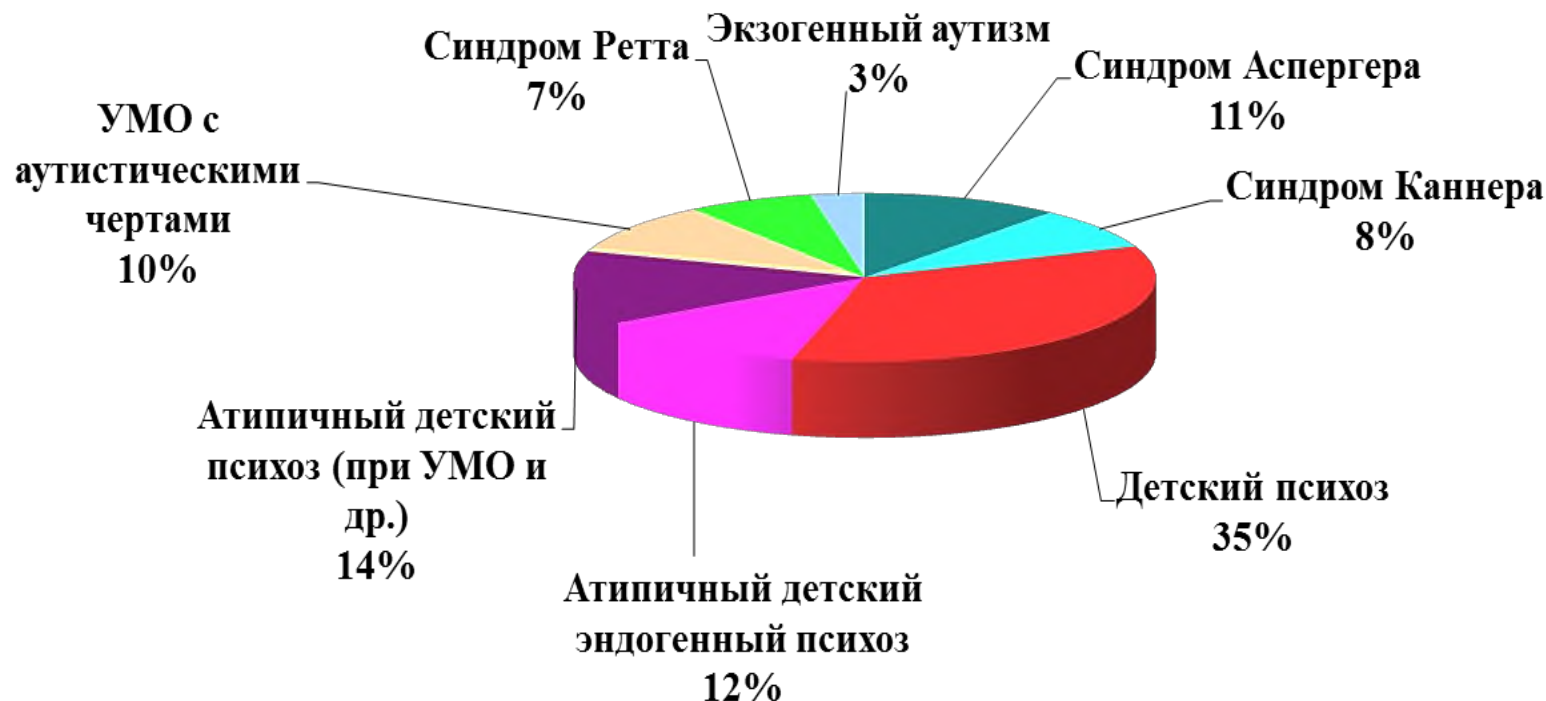
**F84.2 Синдром Ретта**

**F84.5 Синдром Аспергера**

**F84.3 Другие дезинтегративные расстройства**  
**(синдром Геллера)**

# ГЕТЕРОГЕННОСТЬ АУТИЗМА

## (4500 больных, 1984 — 2015гг)





# Распространенность



- За последнее десятилетие отмечается значительный рост распространённости расстройств аутистического спектра, как в России, так и по всему миру.
- По данным ООН опубликованным в 2010 году аутизмом в мире страдают 67 млн. человек (1% всего населения планеты). Частота встречаемости аутизма – 40-45 случаев на 10 000 детского населения в мире.



- В России по официальным статистическим данным НЦПЗ РАМН на 1999 год частота встречаемости аутизма составляла до 26 случаев на 10 000 человек (1/385) [1].
- Более современные статистические данные о распространенности расстройств аутистического спектра являются крайне неполными ввиду отсутствия официально утвержденных (как на государственном, так и на ведомственном уровне) принципов такого учета

1. Башина В.М. Аутизм в детстве. М.: Медицина, 1999. 238 с

2. Аутизм в России. Акция Социальный заказ «Статистика 2010– 2011». <http://www.autisminrussia.ru/html/action/action-stat-2010.htm#pressreliz>



В Алтайском крае уровень общей и впервые выявленной заболеваемости среди детей по психической патологии значительно превышает общероссийский показатель, в структуре общей детской инвалидности в крае дети-инвалиды по психической патологии занимают первое ранговое место.

Одной из ведущих причин в сложившейся ситуации является постоянный рост числа детей больных аутизмом.

За последнее десятилетие значительно увеличилось число страдающих задержками психического развития с аутистикоподобными проявлениями. Об этом свидетельствует постоянное увеличение в крае количества детей-инвалидов по заболеваниям, относящимся по отчетным формам к разделу хронические неорганические психозы (из них Go детскому аутизму 33,0 на 100 тыс.).

# МИФЫ ОБ АУТИЗМЕ



## **Причины в прививках.**

Не существует связи между вакцинацией и аутизмом, РАС, между аутизмом/РАС и тимеросалом, КПК, ртутью. (L. Teylor et al., 2013).

## **В мире происходит эпидемия аутизма.**

Чаще диагностируется. 1:88 в США

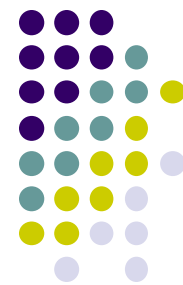
## **Все дети-аутисты гениальны.** Большой разброс IQ.

## **Дети-аутисты не чувствуют эмоции.** Они не выражают их таким же образом, что и другие дети.

## **Аутизм можно вылечить.** Можно социализировать, преодолевать задержки.

## **Аутизм лечит безглютеновая и безказеиновая диета.** Улучшение общего состояния при целиакии или лактозной недостаточностью

# Аутизм – нейро-психиатрическое нарушение развития



## Основные определяющие особенности:

- нарушения социализации
- нарушение вербальной и невербальной коммуникации
- повторяющееся (стереотипное) поведение
- ограничение интересов и деятельности
- в большинстве случаев отставание умственного развития

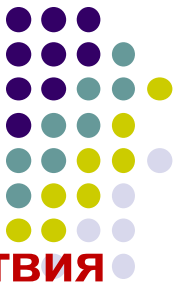
**Распространенность** от 7,5 случаев на 10 000 детей. С 60-х гг увеличилось в 10 раз.

В большинстве случаев диагноз ставится после 3 лет ( в ср. в 6 лет).

Лишь 10% ставится диагноз при первом обращении. 35% родителей говорят, что перерастет, не беспокойтесь.

Выявление детей с аутизмом и раннее интенсивное вмешательство приводит к лучшим результатов у большинства детей. **80% аутистов м.б. социализировано.**

# Диагностические критерии



1. **Качественное нарушение социального взаимодействия (по меньшей мере 2 признака):**
  - Недостаток использования невербального поведения, такого как взгляд, выражение лица, позы и жесты.
  - Неспособность вступить в отношения со сверстниками, соответствующие возрасту.
  - Нет потребности разделить радость, интересы, или достижения с другими людьми (например, не показывает предметы, представляющие интерес для других людей).
  - Отсутствие социальной или эмоциональной взаимности (нет реципрокных отношений).

# Диагностические критерии



## 2. Качественное нарушение в коммуникации (по крайней мере 1 из следующих):

- Задержка развития или полное отсутствие разговорного языка (не сопровождается попытками компенсировать с помощью альтернативных способов общения, таких как жесты или мимика).
- При наличии адекватной речи, отмечается неспособность инициировать или поддерживать разговор с другими
- Стереотипное и повторное использование языка или своеобразный язык.
- Отсутствие спонтанной имитационной игры или социального подражания.

# Диагностические критерии

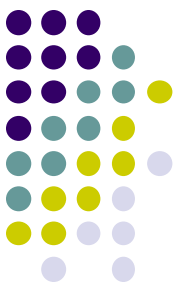


3. **Повторяющиеся и стереотипные поведение, интересы и деятельность, о чем свидетельствует хотя бы 1 из следующих симптомов:**
  - Охваченность одним или несколькими стереотипными видами деятельности, необычными по интенсивности или содержанию.
  - Компulsive выполнение определенных, нефункциональных действий или ритуалов.
  - Стереотипы и повторяющиеся вычурные (например, рук или пальцев, хлопанье или скручивание) или сложные движения всем телом)
  - Постоянное поглощенность частями объектов
4. **Задержки или ненормальное функционирование по крайней мере в одной из следующих сфер, с 0 до до 3 лет:**
  - Социальное взаимодействие,
  - Речь, используемая в социальной коммуникации
  - Символическое или воображаемые игры.



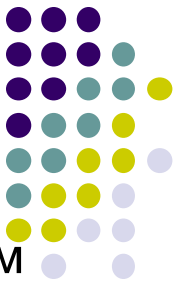


# Что должно настораживать при профилактическом осмотре (в т.ч. и педиатра)?



- К 6 месяцам : Нет широкой улыбки или теплого, радостного выражения лица.
- К 9 месяцам: Нет содружественности между звуками, улыбкой или др. мимикой.
- К 12 месяцам: Отсутствие реакции на имя.
- К 12 месяцам: Нет лепета или гуления.
- К 12 месяцам: Не тянет ручку, не показывает, не машет.
- К 16 месяцам: Нет слов.
- К 24 месяцам: Нет осмысленных фраз из двух слов, которые не связаны с повторением.

# Этиология



- Наследственность. Риск рождения второго ребенка с аутизмом от 10 до 20%. Случаи у однояйцовых близнецов.
- Генетические нарушения
- Перинатальные факторы
  - прием антидепрессантов во время беременности, особенно в первые 3 месяца
  - дефицит питательных веществ на ранних сроках беременности, особенно недостаточное количество фолиевой кислоты
  - возраст матери (дети, рожденные от пожилых отцов также имеют более высокий риск аутизма)
  - осложнения при или вскоре после рождения, в том числе очень низкий вес при рождении и неонатальная анемия
  - Материнские инфекции во время беременности
  - Воздействие химических загрязнителей, таких как металлы и пестициды, во время беременности
- Постнатальные вредности.
- Органическое повреждение. У 7% - 14% эпилептические изменения на ЭЭГ, припадки.

**Сочетание генетических и негенетических факторов**

# Генетические нарушения



- Генетические и хромосомные причины составляют 25-50% случаев аутизма, причем, чем тяжелее аутизм, тем более вероятна его генетическая природа.
- Так, аутизмом страдают 25-47% больных синдромом Х-фрагильной хромосомы
- 510% больных синдромом Дауна
- 16-48% больных туберозным склерозом
- Также аутизм характерен для синдромов Ангельмана, Жубера, Коэна, эпилептических энцефалопатий, особенно, синдрома Веста.
- У однояйцовых близнецов аутизм повторяется в 70-95% случаев, а у dizygotic - в 10-24%.
- Черты аутизма присутствуют у родственников больного в 90% .
- У мальчиков аутизм развивается в 4 раза чаще ( $m : j = 4 : 1$ ).



## **Фенотипические особенности.**

При осмотре множественные стигмы дизэмбриогенеза, указывающие на нарушение внутриутробного развития и синдромальный характер аутизма, отмечают у 15-20% пациентов. Оценивается 12 критериев: вес, характер роста волос, форма и размер уха, размер носа и лба, размер и форма лица, носогубный фильтр, рот и губы, зубы, размер руки, пальцев, ногтей и стоп, окружность головы.

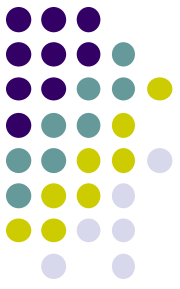
Микроцефалия встречается у 5 -15% детей с аутизмом и коррелирует с неблагоприятным прогнозом.

Макроцефалия встречается у 30% детей с аутизмом.

# Обследования

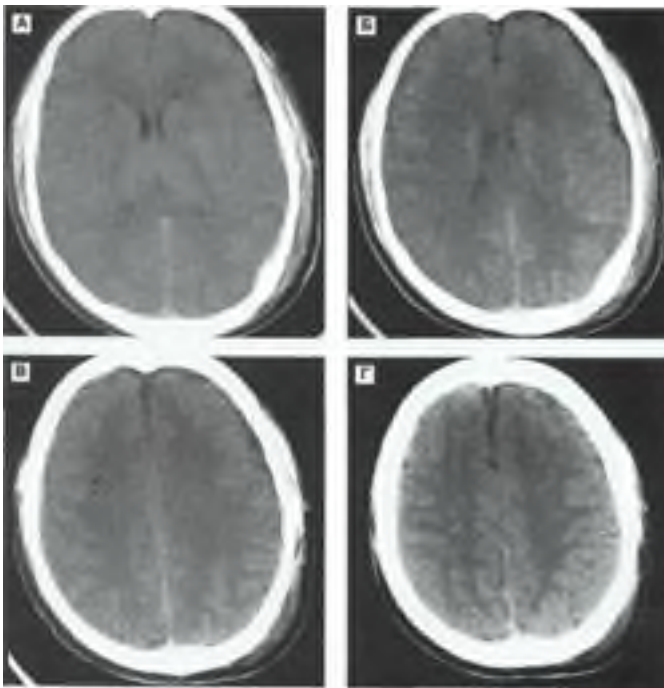


- Генетическое исследование при наличии УО и дисморфий
- Метаболический анализ при наличии припадков, циклической рвоты, сонливости, регресса
- Тестирование на аллергию (особенно пищевой аллергии для клейковины, казеин, кандидоза, и других форм), иммунологических или нейрохимических нарушений, микроэлементы, такие как уровни витамина, кишечных исследований проницаемости, анализ кала, белка мочи, митохондриальных нарушений (в том числе лактата и пирувата), функции щитовидной железы.
- Междисциплинарный подход: психолог, невролог, логопед, аудиолог, педиатр, детский психиатр, специалист по трудотерапии, и физиотерапевт, а также педагогов и специальный педагог.
- Пересмотр в течение 1 года первоначального диагноза и непрерывный мониторинг является ожидаемым аспектом клинической практике.



Нейровизуализация и морфологические исследования при аутизме.

На макроуровне отмечается увеличение объема мозга, увеличение веса мозга, гипотрофия мозжечка.





- Микроскопически выявляют уменьшение дендритического ветвления в структурах лимбической системы - миндалевидном теле и гиппокампах, там же - уменьшение объема нейронов, высокую плотность дендритических шипиков, фокальные кортикальные дисплазии, нарушение кортикальной организации, снижение числа клеток Пуркинье в мозжечке, нередко в сочетании с глиозом (пролиферация астроцитов).



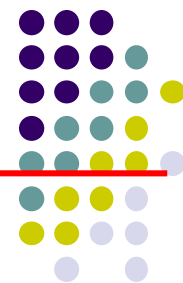


# Высокая коморбидность

- Эпилепсия
- Проблемы со зрением
- Тревога
- Депрессия
- СДВГ
- Нарушения поведения
- Расстройства сна
- Тики

# Аспекты научных исследований

---

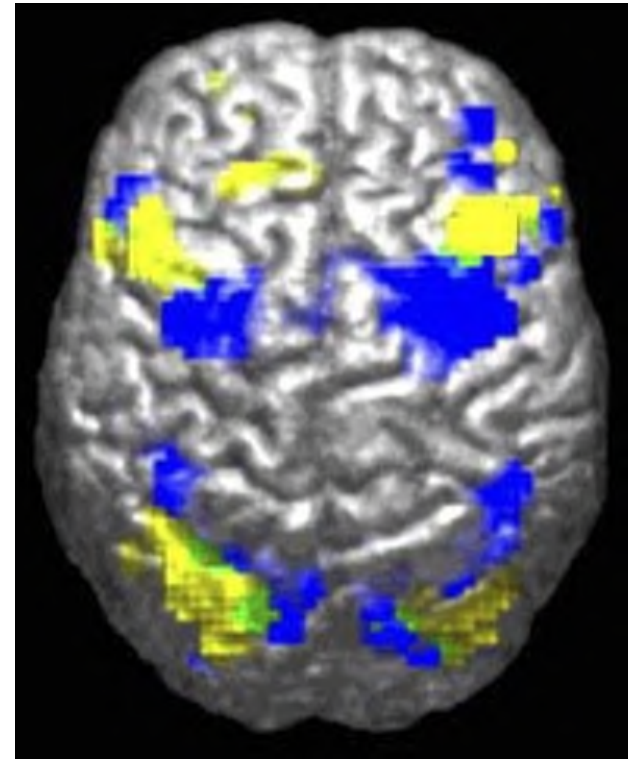


1. Аутизм, как социальная проблема
2. Биохимия и морфология аутизма
3. Роль окситоцина в развитии нарушений социального поведения
4. Разработка новых стратегий лечения аутизма

# Структурные изменения ЦНС



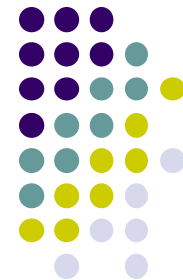
- увеличение объема мозга,
- изменение соотношения серого и белого вещества во фронтальной коре, лимбической зоне, базальных ганглиях, мозжечке, свидетельствующие о нарушениях развития мозга в пренатальном и постнатальном периодах;
- изменения нейрональной интеграции в префронтальной доле



Lerer et al. , 2007

Powell et al., 2004

# Иммунологические маркеры аутизма



[Volume 152](#), [Issue 1](#), Pages 176-182 (July 2004)

**Autoantibody repertoires to brain tissue in autistic nuclear families**

[Susana C Silvaa1](#), [Catarina Correiaa1](#),  
[Constantin Fesel](#)

[Zimmerman A.W.](#), [Jyonouchi H.](#), [Comi A.M.](#) et al.

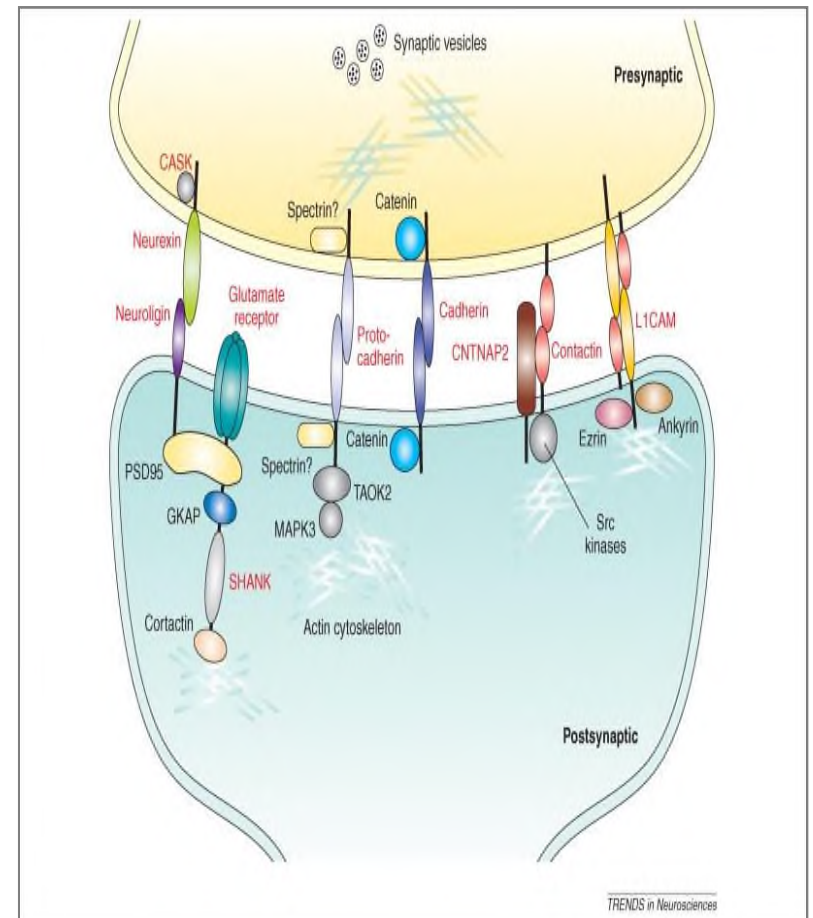
**Cerebrospinal fluid and serum markers of inflammation in autism.**  
[Pediatr. Neurol.](#) 2005; V. 33: 195-201.

# Нейрохимические маркеры аутизма



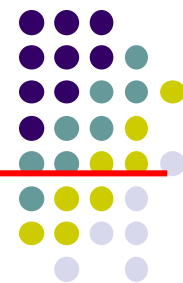
- Нарушение метаболизма:

- серотонина
- дофамина
- норадреналина
- окситоцина



# Аспекты научных исследований

---



1. Аутизм, как социальная проблема
2. Биохимия и морфология аутизма
3. Роль окситоцина в развитии нарушений социального поведения
4. Разработка новых стратегий лечения аутизма

# Секреция окситоцина в нейронах гипоталамуса

Ирина Велюга | [neuroscience](#)  
Copyright © 2008 Ирина Велюга и Стив

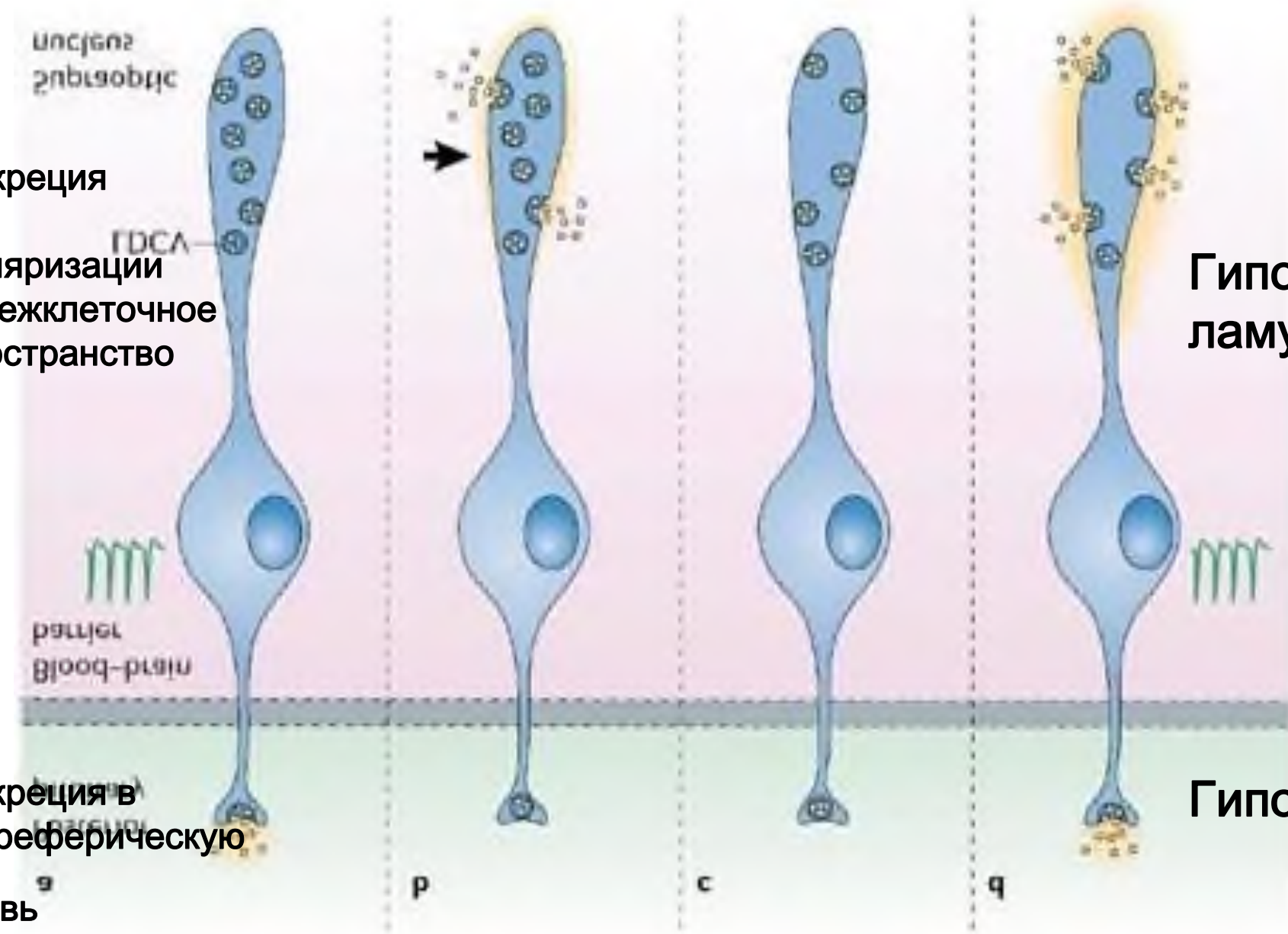


Секреция без поляризации в межклеточное пространство

Секреция в периферическую кровь

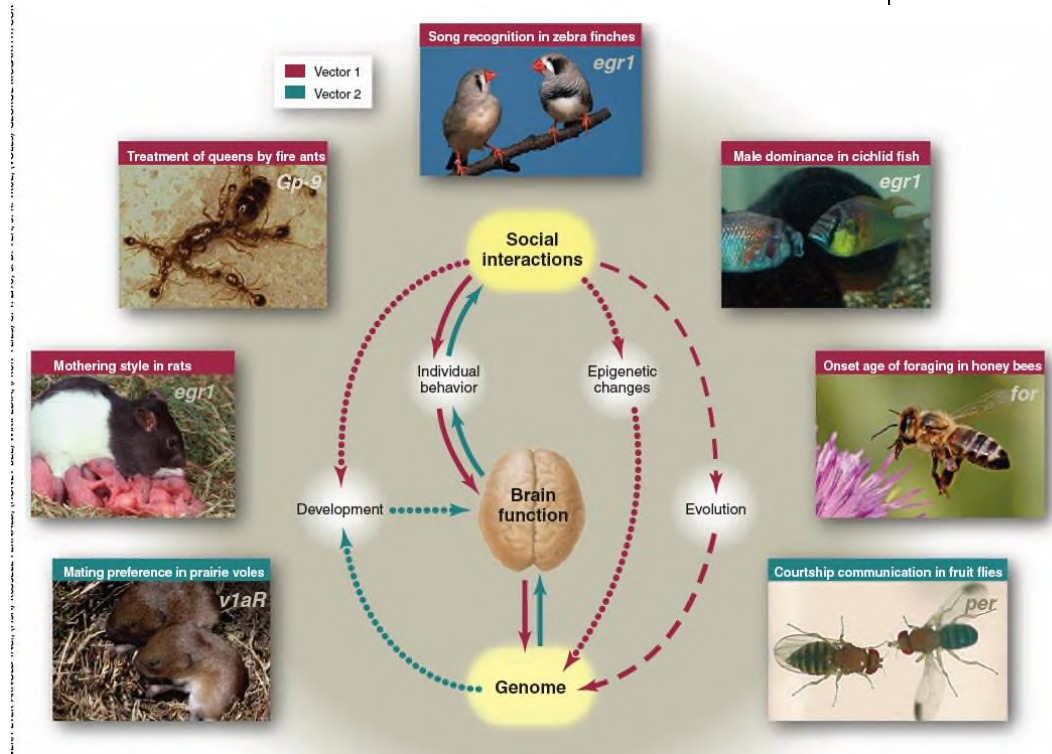
Гипоталамус

Гипофиз





# Нейробиологическое обоснование доверия и моногамии

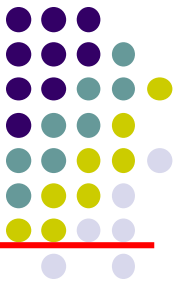


Zak, PJ; The Neurobiology of Trust.  
Sci. Am. 88-92, 95 June, 2008



# Влияние окситоцина и рецепторов на социальное поведение

---



## Синтез окситоцина

(Ferguson, Young, Insel et al,  
2001, Nature Genetics)

## Депо окситоцина

Секреция окситоцина регулируется  
уровнем CD38

## Рецепторы окситоцина

(Nishimori, Young, Takayanagi et al.,  
2005, PNAS)



Нормальное социальное поведение

# Генетика аутизма

Кандидатные гены аутизма можно разделить на 4 вида:



1

*Редкие:* при моногенных формах, когда мутации одного гена вызывают аутизм (например, NRXN1, SHANK3).

2

*Синдромальные:* гены при синдромах с аутистическими симптомами (например, FMR1 (фрагильной X-хромосомы), MECP2 (синдром Ретта)).

3

*Ассоциированные:* гены с полиморфизмом и малым риском развития аутизма, «идиопатические» формы аутизма (например, MET, GABRB1).

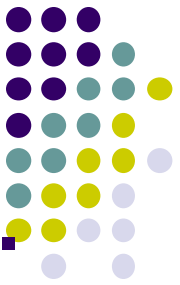
4

*Функциональные:* гены аутизма у животных, не встречающиеся при других нарушениях.  
Примеры: CADSP2 вызывает аутизм у мышей; у людей результат мутации не известен.



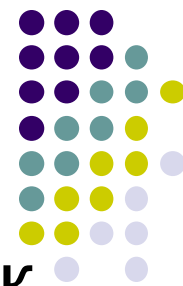
Из этих категорий, редкие и синдромальные кандидатные гены, очевидно, соответствуют аутизму. В научной литературе известно более 200 генов-кандидатов для аутизма.

# Что должно настораживать при профилактическом осмотре (в т.ч. и педиатра)?



- К 6 месяцам : Нет широкой улыбки или теплого, радостного выражения лица.
- К 9 месяцам: Нет содружественности между звуками, улыбкой или др. мимикой.
- К 12 месяцам: Отсутствие реакции на имя.
- К 12 месяцам: Нет лепета или гуления.
- К 12 месяцам: Не тянет ручку, не показывает, не машет.
- К 16 месяцам: Нет слов.
- К 24 месяцам: Нет осмысленных фраз из двух слов, которые не связаны с повторением.

- Уже в первый год жизни проявляются начальные симптомы аутизма - ребенок не реагирует на удаление и приближение матери, не улыбается, не проявляет видимого интереса к игрушкам. В возрасте 2-3 лет родители отмечают необычность детской речи: эхолалию, перестановку местоимений, наличие штампов и начинают бить тревогу.





В дальнейшем основными критериями болезни являются:

- отсутствие у ребенка стремления к контактам с окружающими;
- отгороженность от внешнего мира;
- слабость эмоциональных реакций;
- недостаточная способность дифференцировать людей, животных, неодушевленные предметы;
- недостаточная реакция на зрительные и слуховые раздражители;
- фобии (в частности, неофобия - боязнь всего нового);
- однообразное поведение, наличие постоянных стереотипных регрессивных движений (постукивание, трясение руками, бег по кругу, разрывание предметов).

# Организация помощи

1,5 – 3 года --  
до получения  
профессии

Диагноз,  
медподдержка  
Обучение,  
профориентация  
Социализация

# Медикаментозная помощь

- Антипсихотики при агрессии, истериках, аутоагрессия. При весе < 45 кг рисперидон 2-3,5 мг.
- Стимуляторы н.с. При СДВГ. Атомоксетин
- Антидепрессанты при повторяющихся действиях
- Мелатонин (популярен в США) при нарушениях сна. 1-9 мг н\н.
- Лечение коморбидных расстройств!



# Коррекционные методы лечения:

- Логопед
- Психолог (занятия с психологом индивидуальные или групповые, до 10 дней)
- Психотерапевт (психотерапевтическая коррекция с индивидуальным подходом и целесообразностью)



# ПРОГНОЗ

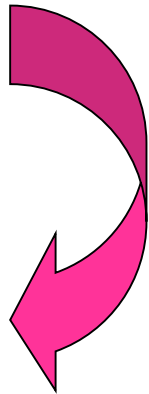
- Большинство остаются зависимыми от своих близких
- 12% могут жить самостоятельно. 10% социализированы, но нуждаются в поддержке.

## **Позитивные прогностические факторы:**

- **IQ выше 50**
- **Приобретение речи до 6 лет**
- **Овладение навыком какой-либо деятельности**
- **Не выражены коморбидные расстройства**

# Возможные стратегии лечения аутизма

Головной  
мозг



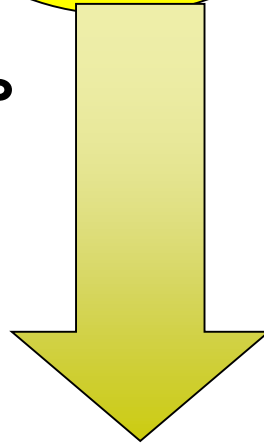
CD38-  
зависимая  
секреция  
окситоцина

Инъекция  
окситоцина или  
лентивирусное  
восстановление  
CD38

▪ социальная память

• доверие

Социальное  
функционирование



Лечение аутистического  
поведения

# Спасибо за внимание

