

Комплексный поход к диагностике детей с РАС на примере клинического случая, связанного с мутацией гена FMR1

Д.С. Переверзева*,
ФРЦ МГППУ,
Москва, Россия,
dasha_pereverzeva@rambler.ru

С.А. Тюшкевич**,
ФРЦ МГППУ,
Москва, Россия,
mylist@inbox.ru

У.А. Мамохина***,
ФРЦ МГППУ,
Москва, Россия,
uliana.mamokhina@gmail.com

К.К. Данилина****,
ФРЦ МГППУ,
Москва, Россия,
d-kk@mail.ru

Для цитаты:

Комплексный поход к диагностике детей с РАС на примере клинического случая, связанного с мутацией гена FMR1 / Переверзева Д.С. [и др.] // Аутизм и нарушения развития. 2017. Т. 15. № 4. С. 42–46. doi: 10.17759/autdd.2017150406

* *Переверзева Дарья Станиславовна*, кандидат психологических наук, старший научный сотрудник научной лаборатории Федерального ресурсного центра по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Московский государственный психолого-педагогический университет», Москва, Россия. E-mail: *dasha_pereverzeva@rambler.ru*

** *Тюшкевич Светлана Анатольевна*, кандидат психологических наук, старший научный сотрудник научной лаборатории Федерального ресурсного центра по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Московский государственный психолого-педагогический университет», Москва, Россия. E-mail: *mylist@inbox.ru*

*** *Мамохина Ульяна Андреевна*, младший научный сотрудник научной лаборатории Федерального ресурсного центра по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Московский государственный психолого-педагогический университет», Москва, Россия. E-mail: *uliana.mamokhina@gmail.com*

**** *Данилина Камилла Казимовна*, младший научный сотрудник научной лаборатории Федерального ресурсного центра по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистическо-

Подчеркнута важность разработки модели начального сопровождения ребенка при подозрении на расстройство аутистического спектра. Перечислены базовые принципы диагностического обследования, в основе которых лежит взаимодействие между специалистами различных профилей. Обоснована первоочередная значимость строгого соблюдения протокола обследования, который позволяет в полной мере описать картину заболевания. Модель проиллюстрирована критическим анализом отдельного клинического случая, при котором не были соблюдены принципы обследования ребенка.

Ключевые слова: расстройства аутистического спектра, аутизм, диагностический протокол, междисциплинарный подход, ген FMR1.

Создание единой системы комплексной помощи детям, имеющим расстройства аутистического спектра, в настоящее время является одним из приоритетных направлений современной науки об образовании. На сегодняшний день уровень развития научных достижений в сфере биологии, медицины, специальной психологии и коррекционной педагогики в целом мог бы позволить обеспечить успешную интеграцию детей с РАС. Однако система обучения и сопровождения этой категории детей до сих пор находится в стадии становления. При этом трудности определения маршрута сопровождения могут возникать уже в самом начале пути, когда ребенок проходит диагностическое обследование у специалистов. Это обусловлено несколькими причинами:

Категория детей с РАС крайне разнообразна по этиологическому фактору, по структуре, степени и характеру проявлений расстройств, а также по прогностическим показателям. Эти характеристики очень важны для обеспечения дифференцированного подхода, который не может быть выстроен без глубокого понимания природы дефекта, без учёта данных междисциплинарного обследования.

Трудности взаимодействия специалистов разных ведомств и служб (здравоохранения, образования), а точнее отсутствие диалога между ними на всех этапах сопровождения затрудняют верификацию основного заболевания, а также прослеживание динамических изменений, возрастозависимых или связанных с при-

менением медикаментозной терапии и прохождением курса психолого-педагогической коррекции.

Достаточно ограниченный набор апробированных стандартизированных методов исследования психической сферы детей с РАС затрудняет диагностику.

Таким образом, проблемы диагностики напрямую связаны с планированием, тактикой и содержанием коррекционной работы, которые должны выстраиваться с учетом специфики заболевания, индивидуальных особенностей и компенсаторных возможностей ребенка с РАС.

Основные принципы диагностики состояний, ассоциированных с РАС

- Междисциплинарный подход.
- Взаимодействие специалистов.
- Следование стандартным протоколам обследования.
- Соблюдение этических норм.
- Разработка рекомендаций на основе анализа всей полученной информации специалистами разных направлений.

При подозрении на расстройства аутистического спектра должен быть соблюден определенный протокол психологического обследования, который обязательно включает стандартизированные методики, позволяющие дать объективную оценку когнитивного профиля, социально-коммуникативных особенностей, уровня развития адаптивных возможностей ребенка.

го спектра Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Московский государственный психолого-педагогический университет», Москва, Россия. E-mail: d-kk@mail.ru

Одна из основных ошибок диагностического подхода к детям в нашей стране заключается в предпочтении качественных методов оценки, которые отличаются субъективностью и не позволяют представить обоснованный результат психологической экспертизы. Качественные методики могут и должны быть включены в протокол только как дополнение к стандартизированным методам для уточнения характера трудностей и зоны ближайшего развития ребенка. Существенное значение также приобретает грамотный выбор методики, с помощью которой оценивается состояние ребенка. Так, при обследовании когнитивной сферы необходимо учитывать особенности поведения ребенка, его эмоционально-личностный профиль. Часто выбор должен быть сделан в пользу невербальных методик или методик, специально разработанных для детей с нарушениями коммуникации.

Примерный протокол комплексного психологического обследования ребенка при подозрениях на РАС

Т а б л и ц а
Методы психологической диагностики аутизма

Скрининговые методы	Социально-коммуникативный опросник (SCQ); Опросник на определение тяжести аутистических расстройств (CARS); Модифицированная анкета для определения риска аутизма у детей раннего возраста (M-CHAT)
Общий диагностический протокол для определения риска РАС	Интервью для диагностики аутизма (ADIR); План диагностического обследования при аутизме (ADOS)
Когнитивное развитие	Батарея тестов Кауфманов (КАВС-II); Психолого-образовательный профиль (PEP-3); Тест Векслера – детский вариант (WISC)
Развитие социальной сферы	Шкала адаптивного поведения Вайнленда

Анализ клинического случая

Ребенок В.К., возраст: 6 лет 8 мес.

Семья обратилась за консультацией в Научную лабораторию ФРЦ МГППУ в августе 2017 г. На момент обращения у ребенка были выставлены диагнозы: множественные аномалии генома (del 16(q23.2), dupl X(q27.3), делеция последовательности ДНК гена COL11A1, дупликация последовательности ДНК гена OTS), синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, задержка психоречевого развития, детский аутизм, синдром нарушения активности и внимания. Ребенок посещал детский сад 8 вида (в группе из 15 детей 13 детей были неречевые). Со слов матери психологическое обследование проводилось раз в полгода, специалист выдавал заключение о задержке психоречевого и эмоционально-личностного развития.

В Научной лаборатории ФРЦ было проведено комплексное обследование, которое включало в себя регистрацию ЭЭГ, протокол психологической диагностики: оценку адаптивного поведения с использованием Шкалы адаптивного поведения Вайнленд (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS); оценку невербального интеллекта и экспрессивного словаря с использованием субтестов теста интеллекта КАВС-II (Kaufman Assessment Battery for Children); оценку аутистических черт с помощью Социально-коммуникативного опросника SCQ.

На приеме ребенок вел себя адекватно, контакт со специалистами носил продуктивный характер, не наблюдалось признаков нарушения внимания или гиперактивности. Границы взаимодействия удерживал, был мотивирован к обследованию. Работоспособность хорошая, фон настроения ровный. По результатам тестирования индекс невербального интеллекта составил 101 балл. Сравнение оценок по отдельным субтестам со средним нормативным показателем позволило определить индивидуальные сильные и слабые стороны в развитии когнитивных способностей. Оценки

за большинство выполненных заданий находились в границах диапазона возрастных нормативных значений. Наиболее успешно ребенок справлялся с заданиями на конструктивный праксис и зрительный анализ и синтез. Баллы за выполнение этих субтестов превышали нормативные значения. В ходе обследования особо ярко проявилась обучаемость ребенка новым заданиям и способность перенесения нового опыта на тождественные задания с усложнением предъявленного материала при выполнении задания «Треугольники». Единственным субтестом, вызвавшим затруднения, оказался субтест, направленный на оценку динамического праксиса.

Уровень адаптации по Шкале адаптивного поведения Вайнленд был оценен как низкий или умеренно низкий. Превышение суммарного показателя по социально-коммуникативному опроснику стало основанием для рекомендации о прохождении дополнительного обследования с использованием ADOS.

ЭЭГ исследование не выявило нарушений, характерных для синдрома умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X [1].

При консультировании семьи по итогам комплексного обследования было рекомендовано проведение более точного анализа для подтверждения синдрома Мартина-Белл, так как клиническая картина нейрокогнитивного профиля резко отличалась от классической [2]. Дальнейший молекулярно-генетический анализ не выявил метилирования промотора гена, приводящего к отсутствию белка, что, собственно, и является

причиной развития синдрома Мартина-Белл [3].

Таким образом, по результатам проведенного обследования ребенка можно сделать следующие выводы:

— При сопровождении семьи были нарушены принципы взаимодействия специалистов и соблюдения протоколов обследования.

— Диагноз, сформулированный как синдром умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X, был основан лишь на данных о мутации гена *FMR1* и не соответствовал клиническим проявлениям синдрома, что привело к тому, что организованная система сопровождения ребенка не соответствовала его потребностям.

— Образовательные потребности ребенка полностью не удовлетворялись, что привело к резкому обострению дезадаптивного поведения ребенка и нарушению взаимодействия в диаде «мать-ребенок».

— Несоответствие актуальных возможностей ребенка ожиданиям родителей привело к ухудшению семейной ситуации, что также не способствовало компенсации нарушений развития. Родители в значительной мере занижали способности ребенка (что хорошо видно из несоответствия результатов по тестам, проводимым специалистами, и опросникам, заполняемым со слов родителей).

Таким образом, нарушение принципов организации диагностического обследования стало причиной оказания неадекватной помощи ребенку, что усугубило дезадаптивные проявления и существенно снизило качество жизни ребенка и его семьи. ■

Литература

1. Горбачевская Н.Л. Электроэнцефалограмма детей с синдромальными формами психической патологии. В кн.: Детская и подростковая психиатрия: Клинические лекции для профессионалов / Под ред. Ю.С. Шевченко. М.: ООО «МИА», 2011. С. 659–671.
2. Тюшкевич С.А. Особенности поведения и когнитивных нарушений у детей и подростков с синдромом умственной отсталости, сцепленной с ломкой хромосомой X: Автореф. дисс. ... канд. психол. наук М., 2010. 27 с.
3. Clifford S., Dissanayake C., Bui Q.M at al. (2007) Autism spectrum phenotype in males and females with fragile X full mutation and permutation. J Autism Dev Disord. 37(4):738-747

A complex approach in the diagnostics of children with ASD. FMR1 gene mutation clinical case

D.S. Pereverzeva*,
FRC MSUPE, Moscow, Russia
dasha_pereverzeva@rambler.ru,

S.A. Tyushkevich**,
FRC MSUPE, Moscow, Russia
mylist@inbox.ru

U.A. Mamohina***,
FRC MSUPE, Moscow, Russia
uliana.mamokhina@gmail.com

K.K. Danilina****,
FRC MSUPE, Moscow, Russia
d-kk@mail.ru

The importance of developing a model of initial support for a child with suspicion of an autism spectrum disorder is underlined. The main principles of the diagnostic examination, which are based on the interaction between specialists of various profiles, are listed. The primary importance of strict compliance with the diagnostic protocol, which allows fully describe the disease pattern is substantiated. The model is illustrated by a critical analysis of the clinical case in which the principles of the child's examination were not followed.

Keywords: autism spectrum disorders, autism, diagnostic protocol, multidisciplinary approach, FMR1 gene.

References

1. *Gorbachevskaya N.L.* Elektroentsefalogramma detei s sindromal'nymi formami psikhicheskoi patologii. [Electroencephalogram of children with syndromal forms of psychic pathology]. In *Yu. S. Shevchenko* (ed.) *Detskaya i podrostkovaya psixiatriya: Klinicheskie lektsii dlya professionalov* [Juvenile and adolescent psychiatry: Clinical lectures for professionals]. M.: Publ. MIA Ltd., 2011. Pp. 659–671.
2. *Tyushkevich S.A.* Osobennosti povedeniya i kognitivnykh narushenii u detei i podrostkov s sindromom umstvennoi otstalosti, stseplennoi s lomkoi khromosomoi X: Avtoref. diss. na stepen' kand. psikhol. nauk [Specialties of behavior and cognitive disorders in children with intellectual deficit syndrome comorbid with fragile X chromosome. Thesis of dissertation for the degree of candidate of psychological sciences]. M., 2010. 27 p.
3. *Clifford S., Dissanayake C., Bui Q.M at al.* (2007) Autism spectrum phenotype in males and females with fragile X full mutation and permutation. *J Autism Dev Disord.* 37(4):738-747.

For citation:

A complex approach in the diagnostics of children with ASD. FMR1 gene mutation clinical case. Pereverzeva D.S. [et al.]. *Autizm i narusheniya razvitiya = Autism and Developmental Disorders (Russia)*. 2017. Vol. 15. No 4. C. 42–46. doi: 10.17759/autdd.2017150406

* *Pereverzeva Daria Stanislavovna*, Ph.D. in Psychology, Senior Researcher, Scientific laboratory, Federal Resource Center for Organization of Comprehensive Support to Children with ASD, Moscow State University of Psychology & Education, Moscow Russia. E-mail: *dasha_pereverzeva@rambler.ru*

** *Tyushkevich Svetlana Anatolievna*, Ph.D. in Psychology, Senior Researcher, Scientific laboratory, Federal Resource Center for Organization of Comprehensive Support to Children with ASD, Moscow State University of Psychology & Education, Moscow Russia. E-mail: *mylist@inbox.ru*

*** *Mamohina Ulyana Andreevna*, Junior Researcher, Scientific laboratory, Federal Resource Center for Organization of Comprehensive Support to Children with ASD, Moscow State University of Psychology & Education, Moscow Russia. E-mail: *uliana.mamokhina@gmail.com*

**** *Danilina Camilla Kazimovna*, Junior Researcher, Scientific laboratory, Federal Resource Center for Organization of Comprehensive Support to Children with ASD, Moscow State University of Psychology & Education, Moscow Russia. E-mail: *d-kk@mail.ru*