

Использование понятия «регуляция произвольной/непроизвольной» активности (поведения, деятельности) в рассмотренном контексте позволяет развести функции управления и регулирования, и оценить роль регуляции в предложенной А.Р.Лурия триаде «программирование – регуляция – контроль».

#### Литература

1. Абульханова-Славская К. А. Личностные механизмы регуляции деятельности. В кн.; Шорохова Е.В. (ред) Проблемы психологии личности М.: Наука, 1982.
2. Биологический энциклопедический словарь. Гл. ред. М. С. Гиляров. 2-е изд., исправл., М.: Сов. Энциклопедия, 1986
3. БСЭ, т.36, М., Бол. Сов. Энциклопедия, 1955
4. Лурия А.Р. Высшие корковые функции человека М., МГУ, 1969
5. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии. М., МГУ, 1973
6. Рубинштейн С. Л. Бытие и сознание. М., Изд-во АН СССР, 1957.
7. Круглый стол «Проблемы и перспективы психологического изучения нарушений произвольной регуляции деятельности». В сб.: Наследие А.Р. Лурии в современном научном и культурно-историческом контексте: К 110-летию со дня рождения А.Р. Лурии/ Сост. Н.К. Корсакова, Ю.В. Микадзе. М.: Факультет психологии МГУ имени М.В. Ломоносова, 2012, с.286-327.
8. Burgess P.V. Assessment of executive functions. In.: Handbook of clinical neuropsychology. Ed. P.W. Halligan, I.Kischka, J.C.Marshall. Oxford University Press. 2007
9. The Penguin Dictionary of Psychology. A.S.Reber, R.A.&E.S.Reber. Penguin Books, 2009

## **Нейропсихологический дефицит у детей и подростков с генетическими синдромами**

Л.А. Троицкая

**Наследственные болезни** широко распространены среди населения. 50-60 из 1000 родившихся детей имеют генетические дефекты.

Генетические нарушения — это универсальная проблема. Они встречаются у представителей всех рас, возрастов и обоих полов.

Основное направление борьбы с распространением наследственной патологии в обществе в течение ряда лет было тесно связано со сложными вопросами диагностики врожденных и наследственных болезней и дефектов. Достижения различных научных дисциплин — молекулярной и медицинской генетики, биохимии, иммунологии и др. — обусловили практическую

возможность своевременной идентификации значительного числа наследственных нарушений. Появились реальные предпосылки для подхода к разрешению многообразных задач медицинской и социально-психологической реабилитации пораженных этой патологией детей и подростков. Комплекс разработок при этом включает различные способы коррекции наследственных дефектов:

- Целенаправленная система диспансеризации больных детей и их ближайших родственников.
- Генетический регистр семей с наследственными заболеваниями.
- Проведение эффективного про- и ретроспективного генетического консультирования.

Генетическое консультирование — смежная специальность. В ней могут работать врачи различных специализаций и генетики. Однако область работы не ограничивается только медицинскими работниками. Для проведения высокоинформативной, адекватной генетической консультации готовится большое количество специалистов смежных специальностей: по медицинской этике и психологи, логопедии и социальные работники.

Многие наследственные болезни нередко сопровождаются тяжелыми нарушениями нервно-психического и физического развития, в частности, болезни обмена веществ, частота которых достигает от 1:1000(2) до 1:500 новорожденных. Заболевания отличаются высокой летальностью, особенно в раннем возрасте.(1)

Около 20% генетических синдромов, согласно литературным данным, не имеют расстройств психического спектра и умственной недостаточности. К ним относятся, в частности, пациенты с соединительнотканной патологией и нарушениями опорно-двигательного аппарата (рахитоподобным синдром).(3)

#### Клиническая характеристика наследственных болезней с нарушением соединительной ткани

Наибольший удельный вес в нарушениях соединительной ткани принадлежит синдрому Элерса-Данлоса и несовершенному остеогенезу.

Синдром Элерса — Данлоса - это гетерогенная группа наследственных заболеваний соединительной ткани, в основе которых лежит недостаточное развитие коллагеновых структур в различных системах организма. Проявляется патологией кожи, опорно-двигательного аппарата, сердечнососудистой системы, глаз. Относится к моногенным заболеваниям с различными типами наследования: аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным.

Генерализованность клинических проявлений при синдромах Элерса-Данлоса обусловлена тем, что элементы пораженной соединительной ткани присутствуют практически во всех тканях и системах организма. Основным клиническим признаком синдрома Элерса-Данлоса является гиперрастяжимость кожи — взятая в складку кожа легко оттягивается. При этом оттянутая кожная складка быстро возвращается в исходное положение. Кожа тонкая, нежная, бархатистая на ощупь, слабо фиксирована с подлежащими тканями. На ладонях и подошвах кожа морщинистая. Повышение растяжимости кожи может отмечаться с момента рождения ребенка или проявиться в дошкольном возрасте, эластичность кожи с возрастом снижается. Одним из симптомов синдрома Элерса-Данлоса является «хрупкость» кожи, ее легкая ранимость, проявляющаяся в возрасте старше 2—3 лет. При минимальном травмировании возможны разрывы тканей, которые медленно заживают, оставляя после себя атрофичные рубцы с лоснящейся морщинистой поверхностью — так называемые папиросные рубцы. Поражение суставов обычно обнаруживается, когда ребенок начинает ходить. Гиперподвижность суставов может приводить к повторным подвывихам и вывихам. Частыми признаками синдрома Элерса-Данлоса являются врожденный вывих бедра и переразгибание коленного сустава. С возрастом гиперподвижность суставов обычно становится менее заметной.

Патология сердечно-сосудистой системы характеризуется разнообразными врожденными пороками сердца, пролапсом митрального клапана, аневризмами сосудов.

Мышечно-скелетные изменения при синдроме Элерса-Данлоса включают деформации грудной клетки (воронкообразную, килевидную), кифоз, сколиоз, косолапость. Зубы у больных могут быть неправильно сформированы, аномально

расположены, уменьшены в размерах или частично отсутствуют. Умственное развитие больных в большинстве случаев соответствует возрасту ( 8, 9, 12)

К группе тяжелых наследственных болезней соединительной ткани, встречающихся в педиатрической практике, относится также **несовершенный остеогенез**.

Общими и характерными клиническими признаками несовершенного остеогенеза являются частые патологические переломы. При врожденной форме ребенок рождается с деформациями конечностей в результате внутриутробных переломов. При поздней форме переломы появляются в старшем возрасте. У новорожденных кости черепа могут быть чрезмерно мягкими. Зубы прорезываются поздно, часто имеют янтарную окраску и поражаются кариесом. Чаще всего наблюдаются переломы длинных трубчатых костей и позвоночника, однако не являются исключением переломы и других костей. Количество переломов не зависит от формы несовершенного остеогенеза. Течение заболевания у детей, которые родились с внутриутробными переломами и у которых переломы начались с 3-5 - летнего возраста, может быть легким (редкие переломы) и более тяжелым (частые множественные переломы). Тугоухость у больных с несовершенным остеогенезом обычно возникает в возрасте 20-30 лет. (9;10)

Клиническая характеристика рахитоподобных заболеваний.

Рахитоподобные болезни — группа наследственных тубулопатий, клиническая картина которых в ранние сроки заболевания имитирует рахит, но не связана с дефицитом поступающего в организм витамина D. Их ведущим синдромом являются аномалии скелета (почечные остеопатии).

К рахитоподобным синдромам относятся витамин-D-резистентный рахит, витамин-D-зависимый рахит, болезнь де Тони — Дебре — Фанкони и почечный тубулярный ацидоз.

**Витамин-D-резистентный рахит** (семейный гипофосфатемический рахит, фосфат-диабет) характеризуется доминантным типом наследования, сцепленным с полом, возможен также аутосомно-доминантный тип. Патогенез метаболических расстройств при этом заболевании сложен и в достаточной степени не исследован. Развитие его связывают с первичным нарушением

процессов всасывания кальция и фосфора в кишечнике; с первичным дефектом транспорта неорганических фосфатов в почках и повышением чувствительности эпителия канальцев почек к действию паратгормона. (10)

Заболевание проявляется у детей в 1—2 года, но может начаться в старшем возрасте. Основными проявлениями болезни служат задержка роста и выраженные прогрессирующие деформации скелета, особенно нижних конечностей (по варусному типу). D-образные искривления, что сопровождается нарушением походки ребенка («утиная походка»). Наблюдается значительная болезненность костей и мышц, нередко мышечная гипотония; гипофосфатемия и гиперфосфатурия при нормальном содержании кальция в крови (дифференциально-диагностический признак). Выявляются рентгенологически рахитоподобные изменения костей, преимущественно нижних конечностей. Интеллект больных детей сохранен.

**Витамин-D-зависимый рахит** (псевдовитамин-D-дефицитный рахит псевдорахит). Имеет аутосомно-рецессивный тип наследования, однако встречаются и спорадические случаи заболевания, обусловленные, видимо, свежими первичными мутациями. Деформации скелета, нижних конечностей имеет вагусный тип.

Клинически патология выявляется чаще всего в первые 3—5 мес. жизни ребенка (реже болезнь начинается в 3—5-летнем возрасте). В начальных стадиях характеризуется функциональными изменениями ЦНС и вегетативной нервной системы (потливость, нарушение сна, вздрагивания и др.), к которым позднее присоединяются костные поражения. (8,9,10, 14).

В работах отечественных и зарубежных психологов практически отсутствует оценка формирования и развития когнитивной функции у детей с нарушениями соединительнотканной патологии и рахитоподобными синдромами.

Цель настоящего сообщения – представление первых итогов расширенного нейропсихологического исследования когнитивной сферы детей и подростков с наследственными синдромами.

Работа проводилась группой студентов и аспирантов МГППУ факультета КСП, кафедры нейро- и патопсихологии на базе МНИИ педиатрии детской

хирургии отделения врожденных и наследственных заболеваний у детей с нарушениями ЦНС и психоневрологии.

Было сформировано три экспериментальных группы: 1-ая – дети в возрасте 6-7 лет с соединительно-тканной патологией, 2-ая - подростки с нарушениями соединительно-тканной патологией в возрасте 14-17 лет; 3-ья- подростки с рахитоподобным синдромом того же возраста, количество детей в каждой группе около 25 человек.

Нейропсихологическое обследование включало следующие тесты:

- пробы, направленные на оценку зрительно-пространственного гнозиса и праксиса: проба Хеда, копирование рисунков, фигуры Рея – Тейлора, фигуры с поворотом на 180°, узнавание времени по часам без стрелок, проба на понимание логико – грамматических конструкций;
- пробы, направленные на оценку динамического праксиса: проба кулак-ребро-ладонь, проба на реципрокную координацию рук;
- пробы, направленные на оценку кинестетической организации
- пробы, направленные на исследование сомато-сенсорного гнозиса: локализацию прикосновений и дермолексию;
- пробы, направленные на мнестической функции памяти: пробы на слухоречевое и зрительное запоминание;
- пробы, направленные на оценку слухомоторной координации: воспроизведение ритмов по образцу и по инструкции;
- пробы, направленные на оценку предметного гнозиса: узнавание реалистических изображений, перечеркнутых, наложенных и незаконченных изображений;
- пробы, направленные на оценку мышления: пробы на понимание смысла сюжетных картин, методика “Четвертый лишний”, решение задач.

Количественная оценка полученных результатов осуществлялась с учетом возрастных нормативов выполнения отдельных проб (2, 7). Выраженность выявленных нарушений оценивалась по балльной системе:

- 0 баллов - отсутствие нарушений;

- 1 балл – легкие нарушения и возможность самостоятельной коррекции ошибок (до 30% ошибок);
- 2 балла – средняя степень выраженности дефекта, возможность коррекции и выполнения задания при подсказках экспериментатора (от 30 до 70% ошибок);
- 3 балла – выраженный дефект (от 70 до 100% ошибок).

### Полученные результаты

Все пациенты экспериментальной группы дети и подростки с наследственными заболеваниями соединительной ткани и опорно-двигательного аппарата обучались по программе массовой школы, и, тем не менее, в ходе исследования был выявлен значительный нейропсихологический дефицит мнестических функций, кинестетического, пространственного и динамического праксиса, тактильной чувствительности, квазипространственных представлений, зрительного гнозиса, графических навыков. Результаты исследования представлены в таблице 1.

### Нейропсихологический дефицитВПФ функций экспериментальных групп ( в %)

Таблица 1

	Группа 1 Нарушения соединит. ткани-мл.возраст	Группа 2 Нарушения соединит. ткани- старш.возр.	Рахитопод.с- м группа 3
Мнестическая функция	24,80	25,60	23,30
Слухоречевая память	21,4	32,1	31,90
Семантическое запоминание	24,5	24,2	20,20
Кинестетический праксис	46,3	18,3	15,90
Пространственный праксис	40,5	33,3	20,80
Динамический праксис	34,9	23,9	21,30
Проприочувствительность	63,9	37,0	46,80
Тактильная алексия	71,2	37,0	41,50
Квазипространственные представления	51,4%	27,7%	26,70%
Зрительный гнозис	30,4	18,3	17,70
Графические навыки	57,1	18,5	13,30

Нейропсихологический дефицит ВПФ у детей младшего возраста первой группы более выражен, чем у пациентов этой патологии старшего возраста.

Уровень психологической недостаточности у больных трех групп различен, но имеет одинаковую тенденцию, в больше степени наблюдались расстройства

тактильной чувствительности, кинестетического, пространственного, динамического праксиса и понимания квазипространственных отношений.

### ***Праксис***

В группах 1 и 2 пациентов с нарушениями соединительной ткани мы обнаруживаем выраженные нарушения кинестетического, пространственного и динамического праксиса, причем, компенсации в подростковом возрасте практически не происходит.

По литературным данным, в частности, в исследованиях Манелис Н.Г. было установлено, что 91% здоровых детей должен выполнять пробы на кинестетический праксис без ошибок уже в 7 лет. (6)

В нашей работе выявлено, что ошибки и трудности в выполнении этих проб встречаются у детей и подростков с соединительнотканной патологией и опорно-двигательными нарушениями в более позднем возрасте. Та же тенденция наблюдается в трех экспериментальных группах при выполнении динамического праксиса, в то время как в выборке у 84,6% здоровых детей в возрасте 7 лет ошибок в этой пробе нет.(11). А в проведенном нами исследовании практически каждый ребенок всех возрастных групп имел нейропсихологический дефицит в этих пробах.

### ***Тактильная чувствительность***

В группе детей с опорно-двигательными заболеваниями установлено значительное снижение проприоочувствительности и тактильная алексия, по сравнению с пациентами соединительнотканной патологии. По всей вероятности, это связано с характером и особенностями прогрессирующего нарушения опорно-двигательного аппарата.

### ***Квазипространственные представления***

У детей с генетическими синдромами наблюдается недостаточность квазипространственных представлений, что негативным образом сказывается на успеваемости и вызывает определенные трудности при решении математических задач, понимании логико-грамматических конструкций и т.п.

### ***Мнестические функции***

При оценке мнестических функций, слухоречевого запоминания с помощью методики «Заучивание 10 слов» учитывались следующие параметры:

объем непосредственного запоминания и отсроченного, наличие литеральных и вербальных парафазий, интерференций, стереотипных повторений. В ходе работы были получены следующие результаты:

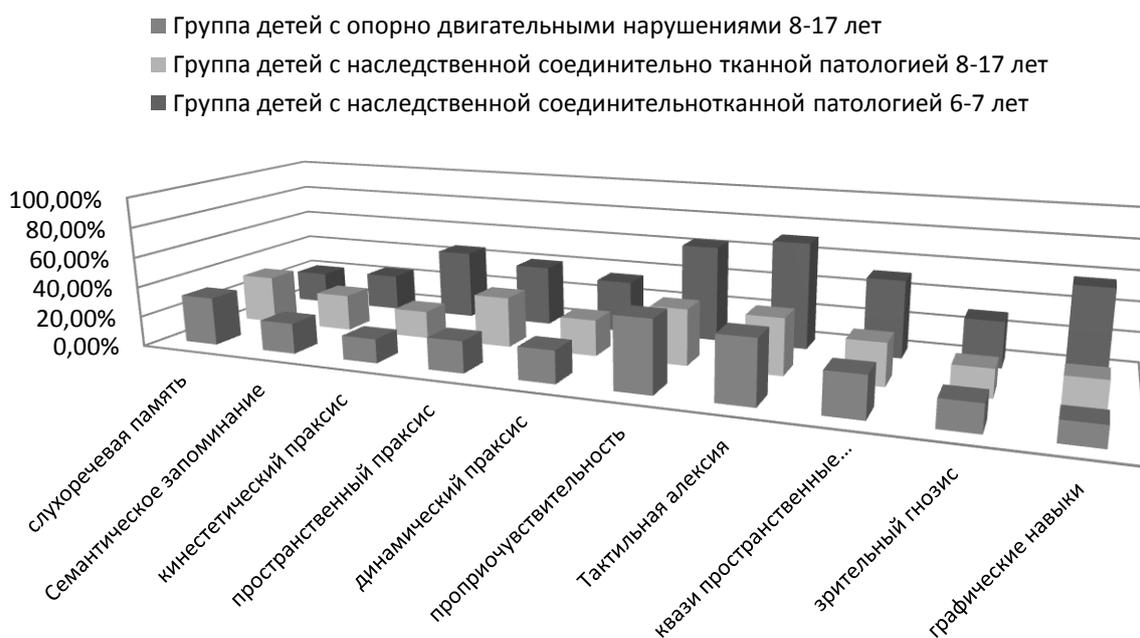
- в группе 1, детей 6-7 лет с нарушением соединительной ткани дефицит слухоречевой памяти соответствовал 21,4%, наиболее часто встречаемыми ошибками были литеральные и вербальные парафазии, снижение объема непосредственного и отсроченного запоминания.

- в группе 2, с нарушениями соединительно-тканной патологии старшего возраста наблюдалось увеличение мнестических расстройств до 32,1%, но характер ошибок был иным, преобладало снижение объема непосредственного и отсроченного запоминания.

- в группе 3, с рахитоподобным синдромом, недостаточность слухоречевого запоминания составила - 31,9%, преобладало снижение объема непосредственного и отсроченного запоминания и влияние гетерогенной интерференции.

Полученные результаты исследованиями высших психических функций трех экспериментальных групп представлены на диаграмме 1.

**Сравнение результатов выполнения нейропсихологических проб пациентами трех экспериментальных групп**  
**Диаграмма 1**



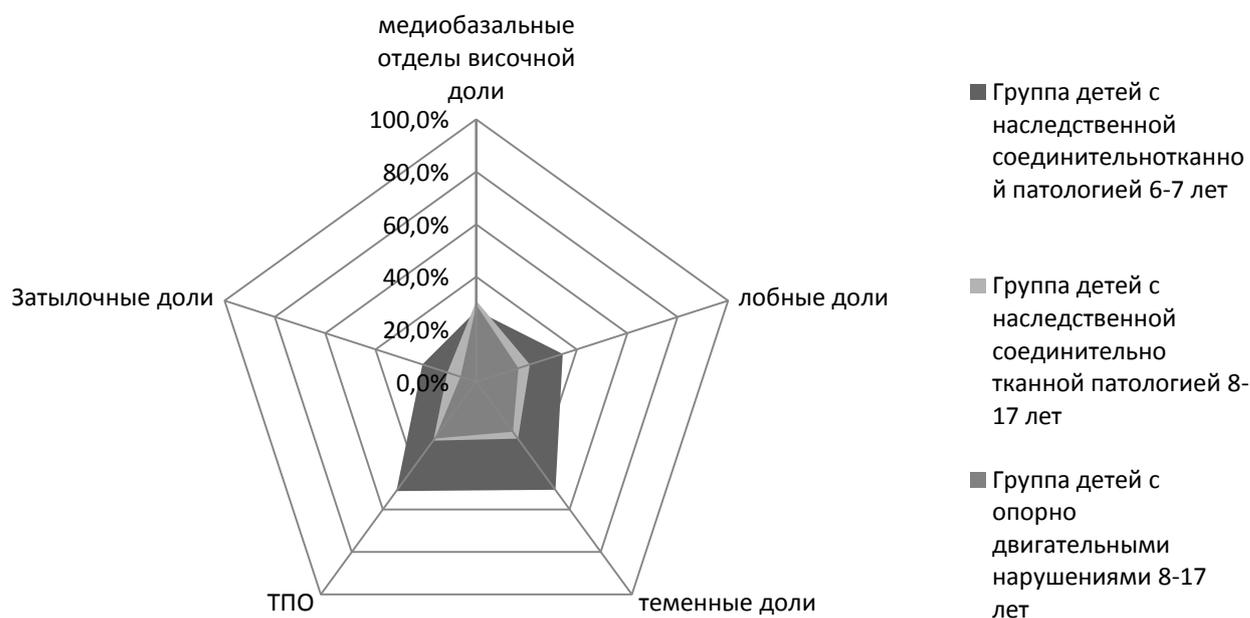
После проведенного анализа полученных результатов состояния высших психических функций у больных с генетическими синдромами и оценки характера выявленных нарушений были установлены следующие нейропсихологические синдромы: верхне- и нижнетеменного синдрома (в большей степени, нижнетеменного), синдрома ТПО и синдрома поражения премоторных отделов коры головного мозга ( 15).

Морфологические изменения подчинены определенным закономерностям развития, они иллюстрируют отдельные фазы процесса, обычно стереотипного и циклического, придают всему процессу относительную устойчивость. Патогенез поэтому подразумевает территориальность процесса, а последняя находит свое отражение в клинической истории болезни.

Результаты представлены на диаграмме 2.

**Нейропсихологическая недостаточность зональных отделов головного мозга у детей с наследственными заболеваниями соединительной ткани и опорно-двигательного аппарата**

**Диаграмма 2**



Было установлено, что наибольшая депривация у детей и подростков экспериментальных групп наблюдается в теменных отделах головного мозга и в зоне ТПО.

Таким образом, патогенез определяет клинику заболевания, его симптоматику, направленность синдрообразования, форму течения

патологического процесса, его исход. Но ни этиология, ни патогенез, взятые отдельно, не определяют собой существа нозологической формы. В нозологической форме этиология и патогенез выступают в единстве: к одной и той же нозологической форме относятся лишь случаи с одинаковыми этиологией и патогенезом. А впервые примененный нейропсихологический подход изучения когнитивных процессов у пациентов с представленными генетическими синдромами, с одной стороны, установил схожесть особенностей нервно-психического развития детей и подростков с нарушениями соединительно-тканной патологии и опорно-двигательными нарушениями. С другой стороны, представлена дифференцировка различий состояния психической деятельности. Выявленный значительный нейропсихологический дефицит приводит к трудностям обучения, к недостаточности социализации (адаптации, интеграции, индивидуализации) и как следствие, к нарушению эмоционально-личностной сферы (агрессии, тревожности, дисгармоничному развитию личности). Большинство детей с соединительнотканными заболеваниями и патологиями опорно-двигательного аппарата попадают к психологам в подростковом возрасте с проблемами в перечисленных сферах деятельности, поэтому своевременная и грамотная диагностика, в частности, с помощью нейропсихологического метода исследования позволит подобрать адекватные методы коррекции, улучшающие качество жизни пациентов.

#### Литература

1. Brown T, Jenkins E. Krawczun M, Wisniewski K, Rudelly R, Cohen I, Fisch G. The Fragile X syndrome.in Mental retardation: research, education, and technology transfer. Annals of the Ney York Academy of sciences. Vol. 477. 2006.)Ковязина М.С., Балашова Е.Ю. О пространственных представлениях у детей с разной степенью сформированности межполушарного взаимодействия. Психологические исследования 2009 - No. 1(3)
3. Козлова С.И. Демикова Н.С. Семанова Е. Блинникова О.Е. Наследственные синдромы. М.1996.)
4. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии: Учебное пособие.: Академия, 2006 г. – 384 с.
5. Лурия А.Р. Высшие корковые функции человека и их нарушения при локальных поражениях мозга – «Питер» 2008.
6. Манелис Н.Г., Касаткин В.Н., Горина И.С., Виноградова Н.М., Чиркова О.Ю. Нейропсихологическая модель мозговой организации высших психических функций у детей, страдающих бронхиальной астмой.
7. Микадзе Ю. В. Нейропсихология детского возраста Учебное пособие. СПб.: Питер, 2008

8. Новиков П.В., Ходунова А.А. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ в Российской Федерации. – Российский вестник перинатологии и педиатрии. Выпуск 5, 2012. Том 57, с.5-12
9. Новиков П.В., Вельтищев Ю. Е. Роль наследственности в патологии детского возраста: методы диагностики, терапии, профилактики. М.2004 г., 81
10. Ньюссобаум Р.Л., Мак-Инесс Р.Р., Виллард Х.Ф.. Медицинская генетика: учебное пособие. М: ГЭОТАР-медиа 2010, 624 с.
11. Семенович А.В. Нейропсихологическая диагностика и коррекция в детском возрасте. - М.: Изд-во «Академия». – 2002. - 232 с.
12. Семенович А.В. Нейропсихологическая диагностика и коррекция в детском возрасте. - М.: Изд-во «Академия». – 2002. - 232 с.
13. Симерницкая Э. Г. «Мозг человека и психические процессы в онтогенезе». МГУ 1985.
14. Троицкая Л.А. – Докт. Дисс. Особенности эмоциональной сферы и познавательной деятельности у детей и подростков норме и при патологии ЦНС – М., 2009 г. 52 с.
15. Хомская Е. Д. Нейропсихология, Москва, 1987 г.

## **МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ОРГАНИЗАЦИИ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С ПСИХОСОМАТИЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ**

А.А. Северный

Прежде чем формулировать задачи организации помощи детям с психосоматическими расстройствами, необходимо определиться с тем, что мы понимаем под этими расстройствами. Несмотря на огромное количество работ по психосоматике, несмотря на почти двухвековую историю самого термина и активную разработку проблемы в последние 80 лет, начиная с психоаналитических исследований F. Dunbar [5] и F. Alexander [3, 4], до сих пор мы не имеем какого-либо нормативного определения, более или менее четко описывающего данную область. Более того, во многих монографиях, посвященных психосоматической патологии как в общей медицине, так и в педиатрии, вообще отсутствуют попытки такого определения, и авторы ограничиваются последовательным описанием широкого спектра расстройств, относимых ими к психосоматическим, правда, по не совсем ясным критериям.

Если обратиться к современным классификациям, и прежде всего к МКБ-10, то мы увидим, что термин «психосоматический» не используется в обозначениях категорий в МКБ–10, очевидно, в связи с различием его значений в различных языках и психиатрических школах, а также потому, что использование этого термина косвенно подразумевает, что психогенетический фактор не играет