

УДК 616.896-036.3-07-08-053.2

DOI: 10.22141/2224-0713.4.98.2018.139429

Марценковський І.А., Марценковська І.І.

Український НДІ соціальної і судової психіатрії та наркології, м. Київ, Україна

Розлади аутистичного спектра: фактори ризику, особливості діагностики й терапії

Резюме. У статті обговорюються сучасні уявлення про взаємодію генного поліморфізму й факторів середовища при маніфестації розладів аутистичного спектра (РАС). Наведено скринінговий інструментарій для оцінки розвитку дитини й попередньої діагностики РАС, порядок остаточної діагностики лікарями-спеціалістами. Висвітлені особливості перебігу РАС при коморбідних психічних розладах і загальних медичних станах. У статті подана модель лікування розладів загального розвитку, розроблена в Українському науково-дослідному інституті соціальної і судової психіатрії та наркології, висвітлені особливості застосування психосоціальних інтервенцій, терапії лікарськими засобами коморбідних психічних і неврологічних розладів.

Ключові слова: первазивні розлади розвитку; розлади аутистичного спектра; діагностичний скринінг; функціональний діагноз; психосоціальні інтервенції; терапія лікарськими засобами

У 1946 році Бернаром Рімландом (Bernard Rimland) було введено в клінічну практику поняття «порушення нейророзвитку». Це стало початком формування сучасних уявлень про походження первазивних розладів розвитку (аутистичних розладів). Базові тези про аутизм як порушення нейророзвитку були викладені автором у книзі «Дитячий аутизм: синдром і його наслідки для нейронної теорії поведінки». Сучасне визначення розладів аутистичного спектра (РАС) як «поведінкового синдрому, що має біологічну основу (системні порушення розвитку мозку), походження якого пояснюється взаємодією генетичних факторів і факторів середовища», вперше було запропоновано й обґрунтовано М. Херберт (Martha Herbert) в опублікованому в 2005 р. аналітичному огляді [1].

Аутизм колись вважався порівняно рідкісним захворюванням. Останні епідеміологічні дані істотно змінили цю думку. За результатами великого дослідження, проведеного Центром із контролю та профілактики захворювань США (CDC), поширеність розладу в США становила 1 випадок на 88 дітей. Показник поширеності не залежить від расових, етнічних і соціально-еконо-

мічних відмінностей. Захворювання в п'ять разів частіше зустрічалось у хлопчиків (1 на 54), ніж у дівчаток (1 на 252) [<https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>].

Епідеміологічні дослідження, виконані в Азії, Європі й Північній Америці, демонструють середню поширеність РАС — близько 1 %. При недавньому вивченні цього питання в Південній Кореї, де досліджувалися школярі, даний показник становив 2,6 % (3,7 % серед хлопчиків і 1,5 % серед дівчаток) [2]. Результати різних епідеміологічних досліджень, виконаних у світі, складно порівняти. Вони розрізняються розмірами вибірок, способами й критеріями рандомізації, критеріями діагностики й інструментами, що використовувалися. В окремих дослідженнях не брали до уваги випадки первазивних порушень розвитку, асоційованих з тяжкою розумовою відсталістю, вродженими аномаліями розвитку мозку, епілепсією, недоношеністю; часто не враховувалися діти, які демонстрували прискорений розвиток, не властивий їх віку, а також отримували спеціальну підтримку в підлітковому віці. Це пояснює, чому поширеність РАС у Китаї (6,4 на 10 тис.) істотно нижча, ніж у Європі та США [3].

Показник захворюваності на РАС в Україні зростає з 2006 року, до 2017 року кількість уперше діагностованих випадків захворювання зросла в 8,5 раза (на кінець 2017 року становила 998). Показник поширеності РАС також стабільно зростає: у 2006 р. — на 27,2 %, 2007 р. — на 19,1 %, 2008 р. — на 20,2 %, 2009 р. — на 20,0 %, 2010 р. — на 16,4 %, 2011 р. — на 37,8 %, 2012 р. — на 25,3 %, 2013 р. — на 38,0 %, 2014 — на 4,6 %, 2015 р. — на 26,4 %, 2016 р. — на 25,3 %. На кінець 2017 року цей показник становив 27,8 випадку захворювання на РАС на 100 000 дитячого населення в Україні. Кількість пацієнтів із РАС, які перебувають на обліку, зросла з 662 осіб у 2005 році до 7491 пацієнта в 2017 році.

Не викликає сумнівів, що відмінності в статистичних даних у різних регіонах світу пояснюються відмінностями в якості діагностики РАС, перш за все кваліфікації випадків з тяжкими й функціональними формами розладів, і обізнаності населення.

Роль генетичних факторів у генезі аутизму є визначальною, за оцінками експертів, вона сягає 90 % [4]. Генетичні чинники гетерогенні, складні й здебільшого погано досліджені.

Свідчення про значущість генетичного фактора в генезі РАС отримані з багатьох джерел, у тому числі за результатами досліджень близнюків.

Згідно з даними, наведеними R. Muhle зі співавт. у статті «Генетика аутизму», опублікованій у журналі «Педіатрія», у сиблінгів, пробанди яких страждають від аутизму, розлад зустрічається в 50–200 разів частіше, ніж у загальній популяції [5].

У сімейній історії пробандів, які не хворіють на РАС, також підвищена поширеність легких порушень розвитку у субсферах, пов'язаних із комунікацією й соціальними навичками. Конкордантність для аутизму коливається від 0 до 27 % у гетерозиготних і від 36 до 96 % — у монозиготних близнюків [6].

Точні механізми дії генетичних факторів досліджуються за допомогою геномного скринінгу, цитогенетичних досліджень і оцінки генів-кандидатів [7]. Протягом двох останніх десятиліть описані численні варіанти генного поліморфізму, тією чи іншою мірою асоційованого з РАС, в окремих локусах 2, 3, 4, 6, 7, 10, 15, 17 та 22-ї хромосоми. Мутації також виявлені в локусах 15q11-q13. Встановлено незначний вплив на ризик маніфестації аутизму генного поліморфізму локусів 5p14.1 і 5p15. Проте за рахунок описаних мутацій вдається пояснити не більше від 10 % випадків РАС.

Висока конкордантність випадків аутизму в монозиготних близнюків і низька — у дизиготних дозволила висунути гіпотезу про те, що значна частина випадків захворювання може бути пояснена появою нових мутацій, зокрема варіацій числа копій (спонтанних делецій і дуплікацій ділянок геномів при мейозі). Саме такі мутації можуть бути причиною народження значної кількості дітей з аутизмом у родинах, у сімейних історіях яких не встановлені випадки первазивних розладів розвитку [8].

Варіативність кількості копій зумовлює відмінність індивідуальних геномів за кількістю копій сегментів

ДНК. Геноми диплоїдних організмів, у тому числі людини, містять зазвичай по дві копії кожної автосомної ділянки, по одній на кожну хромосому. Делеції й дуплікації здатні впливати на їх кількість. Результатом генної варіації може бути зменшення або збільшення кількості копій певного гена і, отже, зниження або підвищення експресії продукту гена (відповідного білка чи некодуєчої РНК).

Відмінності в кількості копій генів можуть зумовлювати схильність людини до різних захворювань [8–9]. Наприклад, підвищену кількість копій гена CCL3L1 пов'язують зі зниженням ризику захворюваності на СНІД, зниження числа копій FCGR3B — із підвищеним ризиком розвитку системного червоного вовчака та інших запальних аутоімунних захворювань, аутизму, шизофренії, біполярного розладу.

Колективами дослідників із 7 країн (Великобританії, Ісландії, Росії, України, Грузії, Македонії й Сербії) було створено міжнародний науковий консорціум, який провів широкомасштабне генотипування зразків ДНК хворих і осіб контрольної групи з використанням технології мікрочипів у рамках Сьомої рамкової програми науково-технологічного розвитку Європейського Союзу (FP7). У процесі дослідження учасниками наукового консорціуму було виявлено понад 40 тисяч рідкісних мутацій, які обумовлюють підвищення ризику маніфестації аутизму, шизофренії й біполярного розладу в дитячому віці, а також 5000 поширених і 320 000 одноклеотидних варіантів генного поліморфізму, пов'язаних із помірним ризиком цих захворювань. Близько 1 % від усіх вивчених варіантів поліморфізму були відібрані для більш ретельного дослідження з використанням молекулярно-генетичних і цитогенетичних методів [10–16].

Коморбідність РАС з порушеннями активності й уваги, епілепсіями, а також психотичні розлади в пацієнтів із РАС можуть бути пояснені фенотиповим поліморфізмом низки генних мутацій: 1q21.1-синдром може проявлятися розладами з дефіцитом уваги й гіперактивністю, розладами рецептивного й експресивного мовлення, РАС та шизофренією; 15q13.3-синдром — розладами мовлення, РАС, шизофренією й епілепсією; 2p16.3-синдром — РАС, шизофренією й епілепсією [17–21].

РАС розглядаються як результат взаємодії генетичних і середовищних факторів [22–26].

До факторів, що підвищують ризик первазивного розвитку в період зачаття, належать: 1) наявність випадків РАС, розладів розвитку мовлення, тяжких психічних розладів (шизофренії, біполярного розладу) в сімейній історії; 2) пізній (понад 30 років) вік матері і/або батька на момент зачаття; 3) зачаття дитини шляхом екстракорпорального запліднення. Пізній вік батьків більше впливає на ризик розвитку РАС, ніж пізній вік матерів. Не отримано доказів того, що саме пізній вік матері, а не асоційовані з ним порушення перебігу вагітності й патологія пологів підвищують ризик первазивного розвитку. Прийом жінками протягом року до зачаття дитини антидепресантів супроводжується 2-кратним, солей вальпроєвої кислоти — 4-кратним збільшенням ризику РАС. Екстракорпоральне запліднення підвищу-

вало ризик РАС у 7 разів. Не отримано прямих доказів того, що саме екстракорпоральне запліднення, а не пізній вік матері є причиною більшої частоти захворювань на РАС.

З порушеннями нейророзвитку також пов'язують низку шкідливих факторів, що діють під час вагітності та пологів. Усі відомі тератогенні викликають вроджені вади розвитку, впливаючи на ембріогенез протягом перших восьми тижнів після запліднення. Більш пізні шкідливі фактори більше впливають на тяжкість первазивних порушень, ніж на ймовірність їх виникнення. Доведено підвищення ризику РАС при наявності одного чи декількох несприятливих чинників у акушерському анамнезі — низької ваги при народженні (< 2500 г), низької оцінки за шкалою Апгар на 5-й хв (< 6 або < 7), гестаційного віку при народженні < 37 тижнів, родопомічних операцій в акушерському анамнезі. Різні вади розвитку під час вагітності підвищують ризик первазивного розвитку рівною мірою, ризики різних факторів не підсумовуються. Тютюнопаління під час вагітності підвищує ризик РАС у 2,6 раза. Вища вірогідність діагностики РАС корелює з госпіталізацією матері в першому триместрі вагітності у зв'язку з вірусною інфекцією, у другому триместрі — з бактеріальною. Прийом антибактеріальних і противірусних лікарських засобів під час вагітності підвищує ризик аутизму в 4 рази. Встановлено дворазове збільшення ризику захворювання на РАС дітей матерів, які використовували селективні інгібітори зворотного захвату серотоніну (СІЗЗС) протягом року до пологів, і триразове збільшення ризику при прийомі СІЗЗС у першому триместрі вагітності.

Встановлено п'ять факторів навколишнього середовища — ртуть, кадмій, нікель, трихлоретилен і вінілхлорид, збільшення експозиції яких асоційоване з РАС. Ще три екологічні фактори ризику — проживання в регіонах, які є урбанізованими, розташовані в більш високих широтах або регіонах з високим рівнем опадів протягом року — можуть бути пов'язані з недостатністю сонячної інсоляції й розвитком дефіциту вітаміну D. Вітамін D відіграє важливу роль у відновленні ушкоджень ДНК і захисті генома від окисного стресу, що є основною причиною його пошкодження. Фактори, пов'язані з дефіцитом вітаміну D, імовірно, сприяють підвищенню частоти нових мутацій і ускладнюють регенерацію генів.

Діагностику та лікування РАС в Україні рекомендується проводити відповідно до вимог Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги та медичної реабілітації «Розлади аутистичного спектра (розлади загального розвитку)». Документ розроблено на основі адаптованих клінічних настанов NICE CG 128 [27], NICE CG 142 [28], рекомендацій Американської академії дитячої та підліткової психіатрії [29].

На етапі первинної медичної допомоги під час планових профілактичних оглядів у 9, 18, 24 та 36 місяців має проводитися скринінг розвитку дітей, повинні виявлятися діти із затримкою розвитку. Уперше виявлене

відставання в психічному й моторному розвитку мусить не перевищувати 1 місяць у віці до 12 місяців, 3 місяці — у віці до 24 місяців, 6 місяців — у віці до 36 місяців. У разі виявлення більшої затримки розвитку необхідно провести консультування батьків/опікунів щодо догляду за дитиною, навчити їх того, як проводити ранні інтервенції, нав'язувати дитині навички, формування яких затримується. Також слід призначити огляд дитини в динаміці з повторною оцінкою її розвитку з використанням спеціального скринінгового інструментарію. Додатковий спеціальний скринінг рекомендовано проводити за наявності в дитини описаних раніше факторів ризику РАС, захворювань, що мають високий рівень коморбідності з РАС. Спеціальний скринінг також рекомендовано проводити старшим дітям, якщо в них мають місце порушення соціальної взаємодії й комунікації. За відсутності позитивної динаміки при повторному оцінюванні психічного розвитку лікар первинної практики має призначити консультацію дитячого психіатра, за його відсутності — дитячого невролога.

Для оцінки розвитку й попередньої діагностики РАС розроблено численний скринінговий інструментарій:

1. Список контрольних запитань для діагностики аутизму в дітей (Checklist for Autism in Toddlers — CHAT).
2. Модифікований список контрольних запитань для діагностики аутизму в дітей раннього віку для скринінгу дітей у віці 16–30 місяців (Modified Checklist for Autism in Toddlers — MCHAT).
3. Опитувальник розладів аутистичного спектра для скринінгу дітей у віці 1–16 років (Checklist for Autism Spectrum Disorder — CASD).
4. Опитувальник для скринінгу дітей CSBS DP™ Infant-Toddler Checklist.
5. Опитувальник для скринінгу дітей і дорослих «Коефіцієнт розладів аутистичного спектра» (Autism spectrum quotient — ASQ).
6. Дитячий тест для скринінгу розладів аутистичного спектра в дітей 4–11 років (Childhood Autism Spectrum Disorders Test — CAST).
7. Опитувальник для оцінки розладів аутистичного спектра в дітей 5–18 років (Autism Spectrum Rating Scale — ASDS).
8. Опитувальник соціальної комунікації для скринінгу дорослих і дітей у віці від 4 років (Social Communication Questionnaire — SCQ).
9. Дитяча рейтингова шкала аутизму (Childhood Autism Rating Scale, Second Edition — CARS 2).

РАС значною мірою пов'язані з низкою коморбідних психічних розладів і медичних станів. Дітям із РАС на етапі первинної медичної допомоги також має проводитися комплексне медичне обстеження, спрямоване на виявлення симптомів супутніх захворювань, що можуть мати причинно-наслідковий зв'язок з порушеннями загального розвитку. Приблизно в 50 % осіб із РАС спостерігається тяжка й глибока розумова відсталість, у 35% має місце легка/помірна інтелектуальна недостатність, і тільки в 15 % дітей із РАС пізнавальні функції відповідають віковим нормам. Поширеність РАС при деяких медичних станах, асоційованих з аутизмом, ста-

новить: при синдромі ламкої Х-хромосоми — 24–60 %, туберозному склерозі — 26–79 %, неонатальній/епілептичній енцефалопатії/інфантильних спазмах — 4–14 %, церебральному паралічі — 15 %, синдромі Дауна — 6–15 %, м'язовій дистрофії — 3–37 %, нейрофіброматозі — 4–8 %.

Усім дітям із РАС повинне проводитися медичне обстеження, що включає фізикальне обстеження, аудіометрію, обстеження лампою Вуда на наявність ознак туберозного склерозу, а також, по можливості, генетичне тестування, зокрема каріотипування, тестування G-діапазонів, ламкої Х-хромосоми або хромосомної матриці.

Особливу увагу необхідно приділяти виявленню шкірних стигм нейрофіброматозу, туберозного склерозу, стигм дизембріогенезу й аномалій розвитку, у тому числі мікро- і макроцефалії.

При туберозному склерозі й гіпомеланозі (розладах, що спостерігаються в 6–10 % випадків РАС) невеликі або значні ділянки шкіри депігментовані. При туберозному склерозі спостерігаються дефекти шкіри у вигляді вузлової висипки з твердими брудно-червоними й пурпурними папулами. Вони можуть з'являтися вперше в шкільному віці, спочатку навколо носа, на щоках і на ранніх стадіях захворювання помилково сприйматися за звичайну вугрову висипку. При нейрофіброматозі на шкірі можуть з'являтися пухирці (пухлини) темного кольору, велика кількість безбарвних і так званих кавових (кавово-молочних) плям, відбуватися зміни в кістках щелепи тощо. Проте більшість шкірних змін не потребують терапевтичних втручань.

РАС при туберозному склерозі мають тяжчі клінічні прояви: пацієнти характеризуються більшою замкнутістю, своєрідним пронизливим поглядом і дратівливістю. Вибухи гніву й спалахи гіперактивності часто супроводжуються самоушкоджувальною поведінкою. Для цього синдрому властиві часті й серійні епілептичні напади, тяжка або глибока розумова відсталість.

Деякі випадки РАС, асоційовані з синдромом Ретта й генним поліморфізмом по 15-й хромосомі, супроводжуються порушеннями постави: сколіозом або кіфозом. Починаючи з підліткового віку порушення постави можуть ставати настільки важкими, що можуть привести до інвалідазації, вимагатимуть ортопедичного лікування.

У пацієнтів із синдромом Мебіуса середнього та легкого ступеня часто спостерігаються анатомічні аномалії верхніх і нижніх кінцівок. Ця патологія може призводити до значних порушень дрібної моторики і координації рухів, помилкової діагностики синдрому Ретта.

Причиною затримки формування моторних навичок при РАС можуть бути також диспраксічні порушення (диспраксії розвитку), що нерідко помилково кваліфікуються як церебральний параліч. У пацієнтів із РАС і синдромом ламкої Х-хромосоми часто спостерігається м'язова гіпотонія й висока розтяжність м'язово-зв'язкового апарату, що веде до надмірної гнучкості суглобів.

У пацієнтів із РАС можуть спостерігатися порушення формування вторинних статевих ознак. Підлітки й

дорослі чоловіки із синдромом ламкої Х-хромосоми мають геніталії (особливо яєчка), значно більші за фізіологічну норму. Пацієнти з іншими хромосомними порушеннями (XXY-синдромом, синдромом Прадера — Віллі), навпаки, мають геніталії дуже маленьких розмірів. В обох випадках косметичні дефекти статевих органів можуть бути причиною стигматизації й травматичних переживань.

Лікар загальної практики — сімейний лікар має організувати співпрацю з сім'єю, беручи до уваги те, що взаємодія з членами групи первинної підтримки дитини може бути спорадичною.

Питання дотримання загальної програми лікування, медико-соціальної реабілітації й організації соціальної інклюзії, призначеної лікарями-спеціалістами, є пріоритетними.

Під час загального медичного огляду необхідно шукати ознаки травм, пов'язаних із насильством та самоушкоджувальною поведінкою. Діти з РАС можуть ставати об'єктами знущання й насильства з боку однолітків і людей, які ними опікуються.

Для дітей шкільного віку найбільш актуальним є подолання поведінкових проблем і організація навчання.

Для підлітків першорядне значення має професійно-технічна освіта, набуття професійних навичок, досягнення максимально можливої самостійності/незалежності.

Для молодих дорослих віком до 25 років важливим є направлення до сервісів, які надають підтримку особам з особливими потребами за місцем проживання.

У рамках довгострокового співробітництва з лікарем первинної практики — сімейним лікарем батьки/опікуни та сибси дітей із РАС також мають отримувати підтримку. До уваги слід брати ознаки порушень нейророзвитку, зокрема порушення активності й уваги, брак соціальної перцепції й соціальної реципрокності в осіб із групи первинної підтримки дитини. Важливе значення має скринінг афективних розладів у батьків дітей із РАС, зокрема виявлення й терапія вчасно не діагностованих післяпологових депресій у матерів. Особа з РАС створює значні проблеми для сім'ї та сибсів. Слід враховувати підвищений ризик розлучення батьків, соціальну ізоляцію родини внаслідок завантаженості проблемами хворої дитини, зловживання залученням здорових сибсів до надання допомоги хворій дитині, зниження їх освітніх і культурних можливостей.

Остаточна діагностика й лікування РАС в осіб віком до 18 років включно здійснюються лікарем-психіатром дитячим, а в осіб віком із 19 років — лікарем-психіатром у лікувальних установах, що надають вторинну (спеціалізовану) психіатричну допомогу.

Спеціалізована психіатрична допомога дітям має надаватися окремо від психіатричної допомоги дорослим, переважно в амбулаторних умовах: у консультативно-діагностичних підрозділах лікарень, міських дитячих лікарнях, лікарнях відновного лікування, спеціалізованих дитячих медичних центрах, зокрема центрах медичної реабілітації.

Госпіталізація дітей із РАС для надання психіатричної допомоги повинна здійснюватися переважно за місцем проживання (перебування) дитини із забезпеченням умов, що виключають тривале позбавлення дитини зв'язків з батьками, іншими законними представниками. Наприклад, рекомендоване застосування напівстационарного лікування, госпіталізація дитини з одним із батьків виключно у випадках, коли лікування таких дітей неефективне в амбулаторних умовах, вимагає цілодобового спостереження, може супроводжуватися непередбачуваним значним погіршенням стану психічного здоров'я, побічними ефектами й ускладненнями, у разі, якщо дитина робить чи виявляє реальні наміри вчинити дії, що становлять безпосередню небезпеку для неї чи оточуючих.

Стационарна спеціалізована психіатрична допомога повинна надаватися в багатопрофільних лікарнях, лікарнях відновного (реабілітаційного), планового лікування, спеціалізованих медичних центрах. Вторинну (спеціалізовану) медичну допомогу можуть також надавати лікарі-психіатри дитячі; лікарі-психіатри, які здійснюють господарську діяльність (медичну практику) як фізичні особи — підприємці.

Остаточна діагностика РАС проводиться лікарем-спеціалістом на підставі діагностичних критеріїв МКХ-10 (BOO3, 1992), а з 2018 року, як очікується, — МКХ-11. Критерії DSM-5 в Україні використовуються як додаткові, наприклад, при проведенні наукових досліджень. Застосування діагностичних систем МКХ та DSM дозволяє проводити діагностику РАС із 2 років.

Формалізована оцінка проводиться з використанням напівструктурованого інтерв'ю з батьками (Autism Diagnostic Interview Revised — ADI-R) і напівструктурованої оцінки аутистичних форм поведінки (Autism Diagnostic Observation Schedule — ADOS), у тому числі для дітей віком від 12 до 30 місяців (ADOS Toddler, Module T). Для оцінки тяжкості аутистичної симптоматики може додатково використовуватися дитяча рейтингова шкала аутизму (Childhood Autism Rating Scale — CARS).

Особливе значення при встановленні діагнозу на етапі спеціалізованої психіатричної допомоги має оцінка у пацієнта з РАС когнітивного функціонування, сформованості шкільних навичок і розвитку мовлення.

РАС необхідно диференціювати зі специфічними розладами розвитку (розладами мовлення, рухових функцій і шкільних навичок), сенсорними порушеннями (особливо глухотою), розладами батьківсько-материнської прив'язаності, розумовою відсталістю, селективним мутизмом, шизофренією з нетиповою маніфестацією в ранньому віці, психічними розладами, зумовленими органічними ураженнями мозку, гіперкінетичним розладом.

Для оцінки когнітивного функціонування й формування шкільних навичок у дітей з РАС рекомендовані: шкала Бейлі для оцінки розвитку немовлят II (Bayley Scales of Infant Development II), шкала Векслера для дошкільного та початкового шкільного віку (WPPSI-IV), тест Стенфорд — Біне (Stanford-Binet Tests), шкала Маллен для оцінки передумов формування шкільних навичок (Mullen Scales of Early Learning), батарея оці-

ночних тестів для дітей Кауфмана (Kaufman Assessment Battery for Children), тест Меріл Палмер для оцінки розвитку немовлят і дітей дошкільного віку (MPR). Для оцінки рівня когнітивного функціонування в дітей без мовлення може використовуватися психоосвітній профіль Шоплера (PEP) і тест Кетелла.

При діагностиці розладів мовлення необхідно окремо оцінювати розвиток експресивного мовлення, розуміння мовлення, навички діалогового мовлення й мовленнєвої артикуляції. Для оцінки мовлення в дітей із РАС рекомендовані: тест для оцінки сформованості словника розуміння мовлення (Receptive One-Word Picture Vocabulary Test — ROWPVT), тест для оцінки сформованості словника експресивного мовлення (Expressive One-Word Picture Vocabulary Tests — EOWPVT), тест для клінічної оцінки мовленнєвої артикуляції (Goldman-Fristoe Test), тест для клінічної оцінки прагматичних розладів мовлення (Test of Pragmatic Language — TOPL), послідовний кадастр комунікативного розвитку (Sequenced Inventory of Communicative Development — SICD), тест для доклінічної оцінки передумов мовленнєвого розвитку (PreClinical Evaluation Language Fundamentals — PRE-CELF), тест для клінічної оцінки розвитку мовлення (Clinical Evaluation Language Fundamentals — CELF), шкала мовленнєвого розвитку для дошкільного віку (Preschool Language Scales), шкала Рейнел для оцінки мовленнєвого розвитку (Reynell Developmental Language Scales — RDLS).

Для оцінки поведінкових розладів рекомендовані: список порушень поведінки (Aberrant Behavior Checklist — ABC), шкала адаптивної поведінки Вайнленд (Vineland), шкала самостійності поведінки, переглянута (Scales of Independent Behavior & Revised), опитувальник для визначення соціально-емоційного розвитку (Ages & Stages Questionnaires: Social-Emotional — ASQ: SE), розклад спостереження за поведінкою (The Behavior Observation Schedule — BOS), розклад етіологічного аналізу поведінки (The Ethiological Observation Schedule — EOS).

Основними складовими терапії дітей із РАС є: рання психосоціальна інтервенція; обережне й урівноважене застосування медикаментозної терапії, ефективність якої доведена; активна участь сім'ї на базі досягнутого комплайєнсу; застосування будь-яких форм інтервенцій виключно в амбулаторних умовах [33–34].

Вимоги до обсягу медико-соціальної реабілітації дітей із РАС повинні визначатися: а) біологічним і психологічним віком дитини; б) тяжкістю розладу; в) ступенем когнітивної недостатності; г) наявністю й тяжкістю розладів рецептивного та експресивного мовлення; г) наявністю перцепторних розладів і аутистичності; д) наявністю порушень активності та уваги.

Первазивні розлади розвитку є головною причиною інвалідизації в дітей і молодих дорослих, вони призводять до значних економічних і соціальних збитків [30–32].

Мало відомо про економічну ефективність медичних втручань і соціальної допомоги особам із РАС на різних життєвих етапах. Існують значні відмінності в підходах

до організації допомоги дітям і дорослим із РАС у різних країнах, що обумовлено їх соціально-економічними й культурними особливостями. Навіть у країнах з високим рівнем доходів на душу населення дані про витрати на менеджмент РАС суттєво різняться. У США витрати протягом життя одного пацієнта з діагнозом РАС та інтелектуальною недостатністю становлять у середньому 2,2 млн доларів, у Великобританії — 1,5 млн фунтів. На одного пацієнта з РАС без розумової відсталості витрачається 1,4 млн доларів і 0,92 млн фунтів відповідно. У Німеччині витрати на ведення пацієнтів з РАС становлять 70 % від витрат у Великобританії при подібних структурах витрат у різних вікових категоріях. У структурі витрат 25 % припадає на спеціальну освіту в дитячому віці, 12 % — на підтримку у зв'язку з втратою продуктивності праці батьків, 58 % — на втрату соціальної продуктивності індивідів із РАС у дорослому віці. Отже, непрямі немедичні витрати й економічні наслідки аутизму в дорослому віці перевищують витрати на медико-педагогічний супровід у дитячому віці. Можна зробити важливий практичний висновок: ранні інтервенції знижують загальні витрати на одного пацієнта з РАС протягом усього життя за рахунок кращих результатів соціальної й трудової адаптації. Значні прямі й непрямі витрати, асоційовані з РАС, а також тягар соціальних наслідків обґрунтовують актуальність подальшої розробки та впровадження ранніх, економічно ефективних втручань.

У відділі психічних розладів дітей і підлітків Українського НДІ соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України [35–37] ми пропонуємо родинам, що мають дитину з РАС, програму медико-соціальної реабілітації, розраховану на щоденні терапевтичні інтервенції тривалістю 3–4 години (18–30 годин протягом тижня). Стандартний обсяг медико-соціальних втручань включає поетапне, комбіноване застосування декількох реабілітаційних тренінгів: а) тренінг сенсорної стимуляції й інтеграції; б) спеціалізовані когнітивні тренінги (загальної перцепції, наслідування, шкільних навичок); в) біхевіоральні тренінги, спрямовані на елімінацію небажаних форм поведінки; г) тренінги соціального функціонування (соціальної перцепції, емоційної когніції, елементарних навичок соціального функціонування (прийому їжі, особистої гігієни, спілкування з однолітками, використання побутових приладів, поведінки в класі тощо)). При тяжких формах загального недорозвинення мовлення, тяжких розладах рецептивного мовлення використовуються елементи методик альтернативної комунікації (полегшена комунікація, ярлики, піктограми).

Переважну частину щоденних вправ із дитиною згідно з індивідуальними реабілітаційними програмами виконують батьки з аудитом співробітників відділу. Складання, коригування індивідуальних програм медико-соціальної реабілітації дітей, навчання батьків технік проведення тренінгів проводяться нами під час періодичних супервізій.

На першому етапі лікування дитини з РАС основною метою терапії є усунення наслідків впливу психопатологічних розладів на психомоторний розвиток дитини.

Основними формами психосоціального втручання при роботі з наслідками психопатологічних розладів є: а) нав'язування контакту з дитиною; б) подолання нейрофізіологічних порушень перцепції методами сенсорної стимуляції й інтеграції; в) напрацювання вміння привертати увагу до елементів навколишнього середовища, особливо до соціальних стимулів, що є необхідним елементом процесу навчання; г) елімінація патологічних, насамперед агресивних, форм поведінки за допомогою прикладного поведінкового аналізу (АВА-терапії); г) робота з експресивним мовленням; д) напрацювання вміння наслідувати інших; е) навчання гри іграшками відповідно до їх призначення; є) формування комунікативних навичок.

Сенсорна стимуляція й інтеграція проводяться при виконанні стимуляційних секвенцій — комплексів вправ, спрямованих на подолання порушень сенсорного сприйняття та зменшення частоти й інтенсивності автостимуляцій. Сенсорні секвенції плануються на підставі сенсорної діагностики індивідуально для кожної дитини. До секвенції вводяться тренінгові вправи, націлені на всі основні форми сприйняття: тактильне (стимуляція кистей рук, стоп, обличчя й ротової порожнини, поверхні тіла); зорове (вправи в затемненій кімнаті, стимуляція зору за допомогою яскравих предметів, локалізованих випромінювачів світла); нюхове (презентація різких і слабких нюхових подразників залежно від виду порушення чутливості: гіпо-/гіперчутливості); вестибулярне (повороти тулуба, голови, перекиди, стрибки на пружній поверхні); смакове (презентація смакових подразників); пропріоцептивне (стимуляція глибокого суглобного відчуття). Особливе значення має стимуляція слуху через поширеність у дітей із загальними порушеннями розвитку тинітусів — вушних шумів чи підвищеної слухової чутливості до окремих різновидів подразників.

Ми пропонуємо батькам проводити стимуляційні секвенції 2–3 рази на день. Зміст секвенцій потрібно переглядати щомісяця. При плануванні наступних секвенцій тренінгові вправи потрібно ускладнювати, вводити нові різновиди подразників. При появі можливості привертання й принаймні нетривалого утримання зорової уваги дитини потрібно починати відпрацьовувати навички виконання нею простих інструкцій, а в секвенцію додатково вводити елементи когнітивного тренінгу (інформаційні біти, вправи на велику моторику, зорово-моторну координацію, наслідування).

На другому етапі лікування дитини з розладами спектра аутизму метою терапії має бути досягнення максимального рівня когнітивного й соціального функціонування, забезпечення можливості самостійного існування.

Психосоціальне втручання на цьому етапі медико-соціальної реабілітації передбачає: а) діагностику рівня пізнавального функціонування й послідовне ускладнення навчання від секвенцій з окремими когнітивними вправами через додаткові реабілітаційно-педагогічні тренінги до індивідуальних навчальних програм; б) вироблення комунікативних навичок; в) трансформацію навичок використання допомоги в самостійну діяльність; г) на-

працювання альтернативних форм взаєморозуміння за відсутності експресивного мовлення; г) формування окремих навичок соціальної взаємодії.

Когнітивні тренінги на цьому етапі медико-соціальної реабілітації проводяться батьками хворих дітей за індивідуальною програмою у вигляді щоденних коротких занять тривалістю 15–20 хв. За необхідності призначаються додаткові (1–2 рази на тиждень) індивідуальні заняття з фахівцями — корекційними педагогами.

Зміст когнітивних тренінгів для дітей з РАС має бути індивідуальним відповідно до рівнів їх когнітивного функціонування. На більш низькому рівні заняття мають бути спрямовані на розвиток наслідування, перцепції, великої й дрібної моторики. При більш високому рівні когніції до тренінгів включалися вправи на розвиток зорово-рухової координації, пізнавальних функцій і мовлення. На вищому рівні складності, доступному лише частині дітей, слід запропонувати тренінги емоційної когніції й соціальної перцепції. Ці тренінги мають на меті навчання дитини розуміння своїх і звернених емоцій: розуміння схематично зображених емоцій, градації почуттів, зв'язку емоцій із соціальними ситуаціями, формування навичок оцінювання й передбачення емоційних реакцій інших людей, формування соціально сприйнятливих форм висловлювання емоцій, групової соціальної комунікації.

РАС є розладами з множинною коморбідністю. Епідеміологічні дослідження свідчать, що від 54 до 70 % людей із РАС мають одне чи більше психічне захворювання [39–41]. Розлад дефіциту уваги й гіперактивності зустрічається в 30–61 %, тривожні розлади — в 11–42 %, депресії — в 7 % дітей і 26 % дорослих із РАС. Робляться припущення, що від 11 до 42 % пацієнтів із РАС страждають від одного чи більше тривожного розладу. Для порівняння: за оцінками Центру з контролю захворюваності й профілактики США, тривожні розлади спостерігаються в 3 % дітей і 15 % дорослих загальної популяції. Соціальна тривожність — страх нових людей, натовпу й соціальних ситуацій — часто зустрічається в дітей і дорослих із РАС. У багатьох дітей із РАС спостерігається посилення тривожності в підлітковому віці, що зберігається протягом усього подальшого життя. Психотичні симптоми (маячні ідеї, обмани сприйняття) також нерідко зустрічаються в дітей із первазивними розладами розвитку: шизофренія — у 4–35 %, біполярний афективний розлад — у 6–27 % дорослих із РАС.

Медикаментозне лікування при РАС має чотири основні мети: 1) усунення психопатологічних симптомів коморбідних розладів психіки; 2) усунення поведінкових розладів (агресії, самоушкоджувальної поведінки); 3) підвищення ефективності психосоціальних інтервенцій; 4) покращання якості життя дитини та її сім'ї.

Вибір лікарських засобів, застосування яких спирається на принципи доказової медицини, невеликий. При коморбідних маніях і гіпоманіях рекомендовані солі вальпроєвої кислоти й атипичні антипсихотики. Рисперидон і арипіпразол рекомендовані з шестирічного віку; оланзапін, зипразидон, кветіапін слід призначати дітям,

старшим від 12 років. При коморбідних депресіях обґрунтоване застосування селективних інгібіторів зворотного захвату серотоніну, перш за все флуоксетину, який згідно з міжнародними стандартами призначають дітям із 6 років. При коморбідних тривожних розладах у дітей з 6 років рекомендовані флуоксетин і сертралін, у підлітковому віці — циталопрам і есциталопрам. При розладах активності й уваги в дітей із РАС у 50–60 % випадків ефективні метилфенідат і атомоксетин; менш ефективні, але мають достатню доказову базу для використання як препарати третьої лінії, альфа-агоністи (гуанфацин, клонідин). При РАС із коморбідними епілепсіями перевагу слід віддавати солям вальпроєвої кислоти, ламотриджину, леветирацетаму й етосуксиміду. Вальпроати й ламотриджин гармонійно впливають як на судоми, так і на поведінкові розлади; карбамазепін, окскарбазепін і топірамат порівняно з вальпроатами і ламотриджином частіше посилюють дратівливість, гіперактивність та імпульсивність, тому їх застосування в дітей із РАС має супроводжуватися нейрокогнітивним моніторингом; етосуксимід і леветирацетам чинять найменший негативний вплив на інші клінічні ознаки РАС у дітей; фенітоїн і клоназепам негативно впливають на перебіг епілепсії і клінічні прояви РАС.

Висновки й практичні рекомендації

Існує необхідність в посиленні національного потенціалу в догляді за дітьми, підлітками та дорослими, які страждають від РАС і інших порушень нейророзвитку. Для досягнення цієї мети національні експерти повинні вирішити завдання в різних сферах.

Необхідно:

1. Підвищувати обізнаність населення, лікарів первинної ланки, лікарів загальної практики, працівників дошкільних освітніх закладів про РАС.
2. Заохочувати раннє виявлення й діагностику РАС, сприяти якомога більш ранньому отриманню дітьми доступу до спеціалізованої допомоги.
3. Дітям із РАС забезпечити доступ до лікування методами, заснованими на доказах, шляхом додаткового навчання батьків, вчителів і клініцистів у рамках найбільш ефективних втручань.
4. З метою усунення дискримінації, подолання стигматизації й забезпечення соціальної інклюзії спростити особам, які страждають від РАС і порушення нейророзвитку, доступ до закладів дошкільної й шкільної освіти, ресурсів для відпочинку, занять спортом, медичних закладів за місцем проживання.
5. Забезпечити родини, які мають хворого на РАС члена, соціальною підтримкою на рівні громади.
6. Заохочувати проведення високоякісних досліджень і спостережень за здоров'ям, щоб отримати повну й точну картину проблем, з якими ми стикаємося при діагностиці, лікуванні, соціальній допомозі особам із РАС і порушеннями нейророзвитку.

Конфлікт інтересів. Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів при підготовці даної статті.

Список літератури

1. Herbert M.R. Autism: A Brain disorder or a disorder that affects the brain? // *Clinical Neuropsychiatry*. — 2005. — 2(6). — 354-79.
2. Kim Y.S., Leventhal B.L., Koh Y.J., Fombonne E., Laska E., Lim E.C., Song D.H. Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample // *American Journal of Psychiatry*. — 2011. — 168(9). — 904-912.
3. Li N., Chen G., Song X., Du W., Zheng X. Prevalence of autism-caused disability among Chinese children: a national population-based survey // *Epilepsy & Behavior*. — 2011. — 22(4). — 786-789.
4. Freitag C.M. The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature // *Molecular psychiatry*. — 2007. — 12(1). — 2.
5. Muhle R., Trentacoste S.V., Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics*. — 2004. — 113(5). — e472-e486;
6. Sadock B.J., Sadock V.A. Kaplan & Sadock's concise textbook of clinical psychiatry. — Lippincott Williams & Wilkins, 2008.
7. Schaefer G.B., Mendelsohn N.J. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions // *Genetics in Medicine*. — 2013. — 15(5). — 399.
8. Cook E.H. Jr, Scherer S.W. Copy-number variations associated with neuropsychiatric conditions // *Nature*. — 2008. — 455(7215). — 919.
9. Glessner J.T., Wang K., Cai G., Korvatska O., Kim C.E., Wood S., Imitinski M. Autism genome-wide copy number variation reveals ubiquitin and neuronal genes // *Nature*. — 2009. — 459(7246). — 569.
10. Golimbet V.E., Koren E.V. Copy number variations in the human genome—a new page in psychiatric genetics: the collaborative project PsychCNV's // *Zhurnal nevrologii i psikiatrii imeni S.S. Korsakova*. — 2010. — 110(1). — 107.
11. Feitosa M.F., Wojczynski M.K., Lenzini P., Province M.A. CNV-association meta-analysis in 191,161 European adults reveals new loci associated with anthropometric traits. — 2017.
12. Hiroi N., Takahashi T., Hishimoto A., Izumi T., Boku S., Hiramoto T. Copy number variation at 22q11.2: from rare variants to common mechanisms of developmental neuropsychiatric disorders // *Molecular psychiatry*. — 2013. — 18(11). — 1153.
13. Autism Spectrum Disorders Working Group of The Psychiatric Genomics Consortium, Anney R.J., Ripke S., Anttila V., Grove J., Holmans P., Neale B. Meta-analysis of GWAS of over 16,000 individuals with autism spectrum disorder highlights a novel locus at 10q24.32 and a significant overlap with schizophrenia // *Molecular autism*. — 2017. — 8. — 1-17.
14. Weiner D.J., Wigdor E.M., Ripke S., Walters R.K., Kosmicki J.A., Grove J., Werge T. Polygenic transmission disequilibrium confirms that common and rare variation act additively to create risk for autism spectrum disorders // *Nature genetics*. — 2017. — 49(7). — 978.
15. Steinberg S., de Jong S., Mattheisen M., Costas J., Demontis D., Jamain S., Sigurdsson E. Common variant at 16p11.2 conferring risk of psychosis // *Molecular psychiatry*. — 2014. — 19(1). — 108.
16. Rosenfeld J.A., Ballif B.C., Torchia B.S., Sahoo T., Ravnan J.B., Schultz R., Shaffer L.G. Copy number variations associated with autism spectrum disorders contribute to a spectrum of neurodevelopmental disorders // *Genetics in Medicine*. — 2010. — 12(11). — 694.
17. Lo-Castro A., Curatolo P. Epilepsy associated with autism and attention deficit hyperactivity disorder: is there a genetic link? // *Brain and Development*. — 2014. — 36(3). — 185-193.
18. Jeste S.S., Geschwind D.H. Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings // *Nature Reviews Neurology*. — 2014. — 10(2). — 74.
19. Brunetti-Pierri N., Berg J.S., Scaglia F., Belmont J., Baccino C.A., Sahoo T., Shen J. Recurrent reciprocal 1q21.1 deletions and duplications associated with microcephaly or macrocephaly and developmental and behavioral abnormalities // *Nature genetics*. — 2008. — 40(12). — 1466.
20. Ben-Shachar S., Lanpher B., German J. R., Qasaymeh M., Potocki L., Nagamani S.S., Amato S. Microdeletion 15q13.3: a locus with incomplete penetrance for autism, mental retardation, and psychiatric disorders // *Journal of medical genetics*. — 2009. — 46(6). — 382-388.
21. Vrijenhoek T., Buizer-Voskamp J.E., van der Stelt I., Strengman E., Sabatti C., van Kessel A.G., Veltman J.A. Recurrent CNVs disrupt three candidate genes in schizophrenia patients // *The American Journal of Human Genetics*. — 2008. — 83(4). — 504-510.
22. Grabrucker A.M. Environmental factors in autism // *Frontiers in Psychiatry*. — 2013. — 3. — 118.
23. Марценковський І.А. Фактори ризику расстройств из спектра аутизма // *Архів психіатрії*. — 2012. — Т. 18, № 1. — С. 38-45.
24. Predescu E., Şipos R., Iftene F. Pre, peri and postnatal risk factors associated with pervasive developmental disorders // *Acta Medica Transilvanica*. — 2011. — 16(3).
25. Larsson H.J., Eaton W.W., Madsen K.M., Vestergaard M., Olesen A.V., Agerbo E., Mortensen P.B. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status // *American journal of epidemiology*. — 2005. — 161(10). — 916-925.
26. Glasson E.J., Bower C., Petterson B., de Klerk N., Chaney G., Hallmayer J.F. Perinatal factors and the development of autism: a population study // *Archives of general Psychiatry*. — 2004. — 61(6). — 618-627.
27. NICE Clinical guideline [CG128]. Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum (2011). Published date: September 2011. Last updated: December 2017.
28. NICE Clinical guideline [CG 142]. Autism: recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum (2012). Published date: June 2012. Last updated: August 2016.
29. Volkmar F., Siegel M., Woodbury-Smith M., King B., McCracken J. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder // *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. — 2014. — 53(2). — 237-257.
30. Lavelle T.A., Weinstein M.C., Newhouse J.P., Munir K. Economic Burden of Childhood Autism Spectrum Disorders // *Pediatrics*. — 2014. — 133(3). — e521.
31. Callander E.J., Lindsay D.B. The impact of childhood autism spectrum disorder on parent's labour force participation: Can parents be expected to be able to re-join the labour force? // *Autism: the international journal of research and practice*. — 2017. — 1362361316688331-1362361316688331;
32. Parish S.L., Thomas K.C., Williams C.S., Crossman M.K. Autism and families' financial burden: The association with health insurance coverage // *American journal on intellectual and developmental disabilities*. — 2015. — 120(2). — 166-175.
33. Anderson S.R., Avery D.L., DiPietro E.K., Edwards G.L., Christian W.P. Intensive home-based early intervention with autistic children // *Education and treatment of children*. — 1987. — 352-366.

34. Rogers S.J. Brief report: Early intervention in autism // *Journal of autism and developmental disorders*. — 1996. — 26(2). — 243-246.
35. Марценковський І.А. Загальні принципи терапії дітей з розладами спектру аутизму // *Архів психіатрії*. — 2011. — 17, № 4. — С. 67-70.
36. Марценковський І.А. Возможности профилактики, особенности диагностики и лечения расстройств из спектра аутизма (резюме по итогам десятилетней программы исследований) // *Здоров'я України*. — 2012. — № 1. — С. 66-68.
37. Martsenkovsky I., Bikshaieva I., Vashenko O., Kazakova S. Efficacy of special early behavioral intervention (SEBI) in toddlers with autism spectrum disorders (ASD) // *European Child & Adolescent Psychiatry*. — 2011, June. — Vol. 20, № 1. — P. S145-S145
38. Fuentes J., Bakare M., Munir K., Aguayo P., Gaddour N., Öner Ö., Mercadante M. Autism spectrum disorders // *IACAPAP e-textbook of child and adolescent mental health*. — Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions, 2012. — 1-27.
39. Simonoff E., Pickles A., Charman T., Chandler S., Loucas T., Baird G. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample // *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*. — 2008. — 47(8). — 921-929.
40. Joshi G., Wozniak J., Petty C., Martelon M.K., Fried R., Bolfek A., Caruso J. Psychiatric comorbidity and functioning in a clinically referred population of adults with autism spectrum disorders: a comparative study // *Journal of Autism and Developmental Disorders*. — 2013. — 43(6). — 1314-1325.
41. Romero M., Aguilar J.M., Del-Rey-Mejías Á., Mayoral F., Rapado M., Peciña M., Lara J.P. Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis // *International Journal of Clinical and Health Psychology*. — 2016. — 16(3). — 266-275.

Отримано 16.04.2018 ■
UA-CNСП-PUB-072018-016

Марценковський І.А., Марценковская И.И.

Український НІІІ соціальної та судової психіатрії та наркології, г. Київ, Україна

Расстройства аутистического спектра: факторы риска, особенности диагностики и терапии

Резюме. В статье обсуждаются современные представления о взаимодействии генного полиморфизма и средовых факторов при манифестации расстройств аутистического спектра (РАС). Приведен скрининговый инструментарий для оценки развития ребенка и предварительной диагностики РАС, порядок окончательной диагностики врачами-специалистами. Описаны особенности течения РАС при коморбидных психических расстройствах и медицинских состояниях. В статье представлена модель лечения расстройств общего развития,

разработанная в Украинском научно-исследовательском институте социальной и судебной психиатрии и наркологии, освещены особенности применения психосоциальных интервенций и терапии лекарственными средствами коморбидных психических и неврологических расстройств.

Ключевые слова: pervasive developmental disorders; расстройства аутистического спектра; диагностический скрининг; функциональный диагноз; психосоциальные интервенции; лекарственная терапия

I.A. Martsenkovsky, I.I. Martsenkovska

Ukrainian Research Institute of Social and Forensic Psychiatry and Drug Abuse of the Ministry of Health of Ukraine, Kyiv, Ukraine

Autism spectrum disorders: risk factors, features of diagnosis and therapy

Abstract. The contemporary ideas about the interaction of gene polymorphism and environmental factors during the manifestation of autism spectrum disorders were discussed in this article. The screening tools were provided for assessing the development of a child, and both the provisional diagnosis of autism spectrum disorders by general practitioners and final procedure by a specialized doctor. The features of autism spectrum disorders in case of comorbid psychiatric disorders and general medical conditions were

described. The article presents a model for the therapy of pervasive developmental disorders developed in the Ukrainian Research Institute of Social and Forensic Psychiatry and Drug Abuse, the features of using psychosocial interventions and drug treatment for comorbid psychiatric and neurological disorders.

Keywords: pervasive developmental disorders; autism spectrum disorders; diagnostic screening; functional diagnosis; psychosocial interventions; drug therapy