

Раннє виявлення розладів спектра аутизму: роль у громадському здоров'ї та стан справ у Закарпатській області

ДВНЗ «Ужгородський національний університет», м. Ужгород, Україна

Мета – оцінити рівень раннього виявлення розладів спектра аутизму в Закарпатській області через розгляд статистичних даних; здійснити огляд процедур скринінгу, оцінених у наукових дослідженнях по всій Європі, розглянуто методологічні проблеми.

Матеріали та методи. Опрацьовано ресурси УКПМД «РАС» (2015); NICE CG 128 (2011); NICE CG 142 (2012); Community Report ADDM (2016.); Звітність про захворювання осіб з розладами психіки та поведінки за 2016 р. у Закарпатській області.

Результати. В 1 дитини з 2223 (0,44 на 1000) у Закарпатській області встановлено діагноз «Розлад спектра аутизму», поширеність становить 0,1% серед усього населення Закарпатської області. Порівнявши ці дані з даними світової статистики, зрозуміло, що діагностика аутизму в Закарпатті перебуває в стані становлення. Раннє виявлення здійснюється через систематичне спостереження розвитку, яка являє собою комплексну діагностичну оцінку нейророзвитку дитини та її поведінки. Зважаючи на важливість раннього виявлення, а також високі показники поширеності, фахівцям у галузі охорони здоров'я настійливо рекомендується зрозуміти важливість скринінгу. Загальне використання скринінгових інструментів не може базуватись виключно на рівні внутрішньої валідності кожного, оскільки скринінгові інструменти можуть виконуватися по-різному залежно від певних чинників у різних умовах. Необхідно розуміти, що вибір інструменту має бути обґрунтований показниками достовірності, дані слід інтерпретувати з обережністю, враховувати, що на результати скринінгу впливають різні чинники. Тому рекомендується більш експансивний і збалансований спосіб оцінки методів скринінгу, який бере до уваги всі чинники, що можуть впливати на результати скринінгу. Враховуючи ці відмінності, простежено десять факторів, які можуть вплинути на результати скринінгу.

Висновки. Незважаючи на те, що неможливо зробити однозначні висновки про те, які процедури скринінгу є найбільш ефективними, цей аналіз може полегшити вибір методу скринінгу, який найкращим чином відповідає конкретній ситуації, а це, своєю чергою, може в кінцевому підсумку поліпшити ранні процедури виявлення розладів спектра аутизму. На територіях з низьким рівнем організації охорони здоров'я необхідно об'єднати зусилля навколо первинної медичної допомоги, де на вже сформованій плановій системі обстеження дитини мають стати доступними та бути рутинними інструменти скринінгу на розлади спектра аутизму і/або інших порушень розвитку.

Ключові слова: аутизм, РАС, раннє втручання, скринінг.

Вступ

Розлад аутизму спектра (РАС) – це довічний стан внаслідок порушення нейророзвитку, характеризується порушенням у соціальній взаємодії, вербальній та невербальній комунікації, обмеженим репертуаром діяльності та інтересів. Люди з аутизмом комунікують та поведуть себе по іншому. Поширеність РАС зростає в усьому світі і має вагомое значення для громадської охорони здоров'я, через значний особистий, соціальний і економічний недолік. Люди, які живуть з аутизмом, потребують підтримки та допомоги і в той час, коли зростають, і в підлітковому та дорослому віці. Сучасні наукові моделі обґрунтовано доводять ефективність раннього втручання. Крім того, раннє втручання в перші роки життя пропонують кращі можливості для дітей, так як гнучкість когнітивних процесів є найбільшою протягом цього періоду, що дозволяє створювати та реорганізувати нейронні мережі у відповідь на стимуляцію навколишнього

середовища. З чого слідує припущення, що витрати суспільства та сім'ї можуть бути суттєво пом'якшені. А також деякою мірою дає змогу поліпшити розвиток дитини, допомогти в розвитку необхідних навичок, що призводить до зменшення тяжкості розпаду, а також дає вищий прогноз незалежності в подальшому житті [1–10].

Мета роботи – оцінити рівень раннього виявлення РАС у Закарпатській області за статистичними даними; здійснити огляд процедур скринінгу, оцінених у наукових дослідженнях по всій Європі, а також питання і методологічних проблем, пов'язаних з цим.

Матеріали та методи

Опрацьовано ресурси УКПМД «Розлади аутичного спектра» (2015), NICE CG 128 – Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum» (2011), NICE CG 142 – Autism: recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum» (2012), Community Report on Autism.

From the Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network (2016). Звітність про захворювання осіб із розладами психіки та поведінки за 2016 р. у Закарпатській області.

Результати дослідження та їх обговорення

Діагностика РАС є складною, оскільки немає жодного медичного тесту, як аналіз крові чи рентгенографія, щоб визначали такі розлади. Лікар має спостерігати та оцінити поведінку і розвиток дитини, щоб визначити критерії діагнозу. Протягом останніх десятиліть багато досліджень обґрунтовано доводять наявність поведінкових проявів РАС протягом перших 2 років життя. РАС іноді може бути виявлено у віці 18 місяців або молодше. У віці 2 років діагноз встановлений кваліфікованим спеціалістом можна вважати дуже надійним (Lord C. et al., 2006).

Поточна ситуація діагностики РАС у Закарпатській області

Згідно даних звіту про захворюваність з розладами психіки та поведінки в Закарпатській області за 2016 р. під лікарським наглядом з діагнозом дитячий аутизм (F84.0 – 4) знаходиться 131 дитина, 20 випадків встановлення діагнозу РАС за 2016 р. Відповідно до цих даних 1 дитина з 2223 (0,44 на 1000), в Закарпатті має встановлений діагноз аутизму поширеність патології становить 0,1% усього населення Закарпатської області. За даними Community report of autism у 2016 р., діагноз аутизму в США встановлено 1 дитині з 68 (14,6 на 1000). Дослідження, проведені в Азії, Європі та Північній Америці визначили, що в середньому поширеність РАС становить 1–2%. Статистичні дані дозволяють співставити та наглядно показують, що діагностики аутизму в Закарпатті перебуває в стані становлення.

Розгляд основних компонентів діагностичного маршруту

Раннє виявлення все частіше здійснюється через систематичне спостереження розвитку, яке являє собою комплексну діагностичну оцінку нейророзвитку розвитку дитини та її поведінки. Зважаючи на важливість раннього виявлення, а також високі показники поширеності, фахівцям в галузі охорони здоров'я настійливо рекомендується усвідомити важливість скринінгу, знати про віхи розвитку дитини і реагувати на скарги батьків/опікунів конкретними і дієвими способами.

Згідно з протоколом УКПМД «Розлади аутичного спектра» та міжнародних клінічних рекомендацій, діагностування РАС на первинному рівні здійснюється у два етапи. Перший крок – скринінг порушень розвитку. Під час планових візитів у 9, 18, 24 і 36 місяців лікар проводить короткі діагностичні процедури, щоб дізнатися, чи дитина засвоює базові навички, відповідно віку. Додаткове обстеження на 24 або 30 місяці може знадобитися, якщо у дитини високий ризик розвитку РАС. Другий крок – комплексна діагностична оцінка. Цей більш ретельний аналіз спрямований на виявлення симптомів РАС, має включати в себе спостереження за

поведінкою, розвитком дитини і опитування батьків. Необхідними є застосування спеціального скринінгового інструментарію. Має також включати обстеження слуху, генетичне тестування, неврологічне та інші медичні обстеження. Разом із тим необхідно оцінити наявність основних факторів ризику, до яких належить: наявність сибсів із РАС; наявність сибсів з іншими формами порушень психічного та моторного розвитку; наявність психічних або поведінкових розладів у сімейному анамнезі; вік матері/батька більш ніж 40 років; вага при народженні менш ніж 2500 г; недоношеність (вік гестації до 35 тижнів); реанімаційні дії в період новонародженості; наявність вроджених вад розвитку; чоловіча стать; загроза переривання вагітності в термін менш ніж 20 тижнів. У такому випадку лікар первинної медичної допомоги направляє дитину і сім'ю до фахівця для подальшої оцінки та діагностики, вже з змістовно описаним направленням. До листа з направленням можна додати наступну інформацію, якщо вона доступна: допологову історію, історію розвитку дитини, відповідну медичну історію, обстеження (педіатр, невролог, ендокринолог, логопед), обстеження (ЕЕГ, загальний та біохімічний аналіз крові, аналіз на гельмінти, аналіз на гормони), простежені фактори ризику, пов'язані з розвитком РАС, інформацію з попередніх оцінок, характеристика з ДДЗ або ЗОШ.

Огляд доступних сучасних скринінгових інструментів

Одним із важливих компонентів комплексної діагностичної оцінки є використання стандартних інструментів скринінгу, які зосереджені на конкретних питаннях і допомагають в прийнятті рішень про подальші діагностичні кроки. Скринінгові інструменти доступні для раннього віку, починаючи з кінця 1990-х років. На даний час існує велика кількість доступних інструментів скринінгу, найбільш часто використовуються наступні: CHAT, M-CHAT, CASD, CSBS-DP-IT-Checklist, SCQ, CARS-2. В огляді Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe проведеному в 2014 р. описано десять чинників які необхідно враховувати при їх виборі:

1. Валідність та надійність, що визначаються чутливістю та специфічністю. Високочутливі інструменти (CHAT, M-CHAT) мають високий ризик помилково-позитивних результатів, що відбувається через їх низьку специфічність у визначенні симптомів і, навпаки, інструменти більшою специфічністю (CASD, SCQ, CARS-2) часто можуть давати помилково-негативний результат, так як вимагають відповідної кваліфікації спеціаліста. Важливо в цьому випадку комбінувати методики або шукати компромісний варіант, наприклад, CSBS-DP-IT-Checklist.

2. Доступність для оцінки та інтерпретації. Існує міф, що інструменти скринінгу недоступні та вимагають спеціального навчання. Навіть в Україні в україномовному та російськомовному варіантах є загальнодоступними скринінгові інструменти такі як CHAT, M-CHAT, CSBS-DP-IT-Checklist, що не вимагають сертифікації спеціаліста для їх проведення. При достатньому рівні розуміння проблеми, спілкування між

спеціалістами, поділі досвідом достатньо якісних інструментів можуть бути доступними і правильно використовуваними.

3. Вік скринінгу є чинником, що вимагає чіткого дотримання, так як розвиток симптомів є динамічним процесом, так M-CHAT використовується для оцінки симптомів у віці 16–30 місяців, CASD – 1–16 років; CSBS-DP-IT-Checklist – 6–24 місяці.

4. Рівень функціонування і тяжкості аутизму. Дуже важливий чинник, так як PAC характеризується високою варіабельністю наявності та вираженості симптомів розладу. При високофункціональних розладах часто спостерігаються помилково-негативні результати, так як рівень порушень спостерігається в одній-двох сферах, які часто є малопомітними для батьків і спеціалісти загального профілю, тому в таких цілях варто використовувати інструменти, які направлені на виявлення соціально-комунікативних порушень, поведінкових особливостей, це переважно CASD, SCQ.

5. Вибір елементів для спостереження та оцінки. Кожен з інструментів розглядає сукупність різних елементів, основні з них це – спонтанне ініціювання контакту, розділення уваги та інтересу, невербальні форми поведінки, адекватність реакції на контакт, інтерес до однолітків, наявність друзів, особливості гри, незвичайну сенсорне поведінку, особливості мови, інші форми поведінки. В розрізі цього показника M-CHAT охоплює поверхнево широку групу симптомів, які є легко помітні в дітей, CSBS-DP-IT-Checklist розглядає ці симптоми з більшою специфічністю, CARS-2 дає змогу додатково оцінити загальний розвиток дитини, SCQ, CASD – дають оцінку соціально-комунікативним особливостям, розглядають детальніше специфічні форми поведінки, ризик наявності коморбідних розладів психіки та поведінки.

6. Cut-off критерії. Сучасні тенденції відображають зусилля дослідників не в сторону створення нових інструментів, а в сторону більш специфічної, детальнішої оцінки у вже існуючих скринінгових інструментах. За останні роки cut-off оцінки стали меншими, так як дослідження показали, що при наявності межових показників ризик розладів не є суттєво нижчим.

7. Дотримання протоколу в оцінці. Різні спеціалісти по різному можуть оцінити один і той показник, тому важливо чітко слідувати критеріям оцінки, не допускати відхилень в процедурі, в такому разі кращою є надійність оцінки, координація між спеціалістами, раціональнішою наступність в подальшій діагностиці.

8. Кваліфікованість спеціаліста. В кваліфікації спеціаліста загальної практики та педіатра важливим знання всіх етапів та віх розвитку дитини, розуміння широкості спектру, специфічності, модуляції симптомів аутизму. Часто можна почути, що досвідчений спеціаліст ставить (чи не ставить) діагноз аутизму з першого погляду, безумовно є певні симптоми «червоні прапорці» які видно і не спеціалісту. Необхідно розуміти, що наявність чи відсутність деяких «червоних прапорців» не є остаточним, тому є необхідним кваліфіковане використання скринінгових інструментів з доказаною ефективністю.

9. Батьківська комплаєнтність. При скринінгу (і діагностиці) PAC у дитини більша частина роботи полягає в спілкуванні з батьками, проте часто батьки не знають який розвиток дитини є нормальним, якими навичками має володіти вже, не розуміють важливість певних аспектів поведінки. Що приводить до надання ними неправильної оцінки. Тому завдання спеціаліста в першу чергу розуміти різницю між комплаєнтними та некомплаєнтними батьками. Для того щоб налагодити комплаєнтні відносини, донести максимально доступно зміст питання чи спостереження, важливість оцінки кожного з симптомів.

10. Налаштування та організація наступності та взаємозв'язку між організаціями та спеціалістами в процедурах скринінгу. Наявність добре координованої системи охорони здоров'я в розвинених країнах Європи, Америці дозволяє чітко систематизувати отримані дані скринінгу, уберегти їх від втрат, зробити доступними для оцінки, звірення та перевірки на етапах діагностики для всіх зацікавлених спеціалістів, а також дає можливість ескранувати на популяційному рівні дані для здійснення в подальшому заходів профілактики здоров'я, наукових та статистичних досліджень.

Висновки

Чіткий алгоритм дій лікаря, конгруентний із системою надання медичної допомоги створює умови для ранньої діагностики PAC, робить можливим проведення системи заходів раннього втручання. Раннє виявлення і подальша терапія поліпшує прогноз для дитини. Втручання може запобігти вторинним порушенням розвитку, зменшити сімейний стрес і соціальні витрати. Хоча існує консенсус щодо важливості раннього виявлення PAC, реальний стан справ у здійсненні процедур скринінгу має складнощі і не є однозначним.

Оцінивши епідеміологічні дані по PAC у Закарпатській області стає зрозуміло, що раннє виявлення практично не здійснюється. На територіях з низьким рівнем організації охорони здоров'я необхідно об'єднати зусилля навколо первинної медичної допомоги, де, на вже сформованій плановій системі обстеження дитини, мають стати доступними та рутинними інструменти скринінгу на PAC і/або інших порушень розвитку.

Перспективи подальших досліджень

У статті чітко висвітлено алгоритм раннього виявлення PAC та надано інформацію стосовно скринінгових інструментів. Проте необхідно розуміти, що вибір інструменту повинен бути обґрунтований показниками достовірності, дані слід інтерпретувати з обережністю, враховувати, що на результати скринінгу впливають різні чинники. Тому рекомендується більш експансивний і збалансований спосіб оцінки скринінгових методів, який бере до уваги всі чинники, що можуть впливати на результат.

Крім того, повинні бути розглянуті методологічні питання. На даний час тільки процедура скринінгу з

M-CHAT здебільшого використовується в Україні в повсякденній практиці. Інші інструменти скринінгу, які були згадані в статті, такі як CSBS-DP-IT-Checklist, CARS-2, SCQ, CASD доступні для використання професіоналами, але не є частиною повсякденної практики.

Література

1. *Марценковский И. А.* Детская психиатрия: взгляд через призму DSM-5 [Электронный ресурс] / И. А. Марценковский, К. В. Дубовик // *NeuroNews*. – 2014. – № 8 (63). – Режим доступа : <http://neuronews.com.ua/ru/issue-article-1436/Detskaya-psihiatriya-vzglyad-cherez-prizmu-DSM-#gsc.tab=0>. – Название с экрана.
2. *Марценковский И. А.* Расстройства спектра аутизма: вопросы ранней диагностики [Электронный ресурс] / И. А. Марценковский, Д. И. Марценковский // *NeuroNews*. – 2013. – № 1 (46). – Режим доступа : <http://neuronews.com.ua/ru/issue-article-754/Rasstroystva-spektra-autizma-voprosy-ranney-diagnostiki#gsc.tab=0>. – Название с экрана.
3. *Розподіл постійного населення України за статтю та віком на 1 січня 2016 року.* – Київ : Державна служба статистики України, 2016. – 350 с.
4. *Christensen D. L.* Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental / D. L. Christensen ; Disabilities Monitoring. – Network, 11 Sites, United States, 2012 // *Surveillance Summaries*. – 2016. – April 1, Vol. 65 (3). – P. 1–23.
5. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders / American Psychiatric Association.* – Fifth Edition. – Arlington VA : American Psychiatric Association, 2013. – P. 23–25.
6. *Eapen V.* Clinical outcomes of an early intervention program for preschool children with Autism Spectrum Disorder in a community group setting / V. Eapen, R. Črnčec, A. Walter // *BMC Pediatrics*. – 2013. – Vol. 13 (3). – doi:10.1186/1471-2431-13-3.
7. *Fuentes J.* Autism spectrum disorders. IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health / Joaquín Fuentes, Muideen Bakare. – Geneva : International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions, 2015.
8. *García-Primo P.* Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe / Patricia García-Primo, Annika Hellendoorn // *Eur. Child. Adolesc. Psychiatry*. – 2014. – Vol. 23 (11). – P. 1005–1021.
9. *Implementation of early intensive behavioural intervention for children with autism in Switzerland / N. Studer, R. Gundelfinger, T. Schenker, H-C. Steinhausen // BMC Psychiatry.* – 2017. – Vol. 17 (34). – doi:10.1186/s12888-017-1195-4.
10. *Towle P. O.* Autism Spectrum Disorder Screening Instruments for Very Young Children : A Systematic Review / P. O. Towle, P. A. Patrick // *Autism Research and Treatment*. – 2016. – Vol. 4. – P. 624–829. – doi:10.1155/2016/4624829.

Дата надходження рукопису до редакції: 05.04.2017 р.

Раннее выявление расстройств спектра аутизма: роль в общественном здоровье и состоянии дел в Закарпатской области

А.П. Романив, Е.Н. Погорляк

ГВУЗ «Ужгородский национальный университет»,
г. Ужгород, Украина

Цель – оценить уровень раннего выявления расстройств спектра аутизма в Закарпатской области через рассмотрение статистических данных; осуществить обзор процедур скрининга, которые были оценены в научных исследованиях по всей Европе, рассмотреть методологические проблемы.

Материалы и методы. Обработаны ресурсы УКПМП «Расстройства аутистического спектра» (2015)

NICE CG 128 (2011); NICE CG 142 (2012); Community Report ADDM (2016) Отчетность о заболеваниях лиц с расстройствами психики и поведения за 2016 в Закарпатской области.

Результаты. В 1 ребенка из 2223 (0,44 в 1000) в Закарпатской области установлен диагноз «Расстройство спектра аутизма», распространенность составляет 0,1% среди всего населения Закарпатской области. Сопоставив эти данные с данными мировой статистики, становится понятно, что диагностика аутизма в Закарпатье находится в состоянии становления. Раннее выявление осуществляется через систематическое наблюдение развития, которое представляет собой комплексную диагностическую оценку нейроразвития ребенка и его поведения. Учитывая важность раннего выявления, а также высокие показатели распространенности,

спеціалістам в області здравоохранения настоятельно рекомендуется понять важность скрининга. Общее использование скрининговых инструментов не может базироваться исключительно на уровне внутренней валидности каждого, так как скрининговые инструменты могут выполняться по-разному в зависимости от определенных факторов в различных условиях. Необходимо понимать, что выбор инструмента должен быть обоснован показателями достоверности, данные следует интерпретировать с осторожностью, учитывая, что на результаты скрининга влияют различные факторы. Поэтому рекомендуется более экспансивный и сбалансированный способ оценки методов скрининга, который принимает во внимание все факторы, которые могут влиять на результаты скрининга. Учитывая эти различия, прослежено десять факторов, которые могут повлиять на результаты скрининга.

Выводы. Несмотря на то, что невозможно сделать однозначные выводы о том, какие процедуры скрининга являются наиболее эффективными, этот анализ может облегчить выбор метода скрининга, который наилучшим образом соответствует конкретной ситуации, а это, в свою очередь, может в конечном итоге улучшить ранние процедуры выявления расстройств спектра аутизма. На территориях с низким уровнем организации здравоохранения необходимо объединить усилия вокруг первичной медицинской помощи, где уже в сложившейся плановой системе обследования ребенка должны стать доступными и быть рутинными инструменты скрининга на расстройства спектра аутизма и/или других нарушений развития.

Ключевые слова: аутизм, РАС, раннее вмешательство, скрининг.

Early detection of autism spectrum disorders: role in public health and the situation in the Transcarpathian region

O.P. Romaniv, K.M. Pohorilyak
SU "Uzhhorod National University", Uzhhorod, Ukraine

Purpose – to assess the level of early detection of autism spectrum disorders in the Transcarpathian region,

through the examination of statistical data. To review screening procedures that have been evaluated in researches across Europe, consider methodological problems.

Materials and methods. Revised resources UCPMC "Autistic spectrum disorders" (2015); NICE CG 128 (2011); NICE CG 142 (2012); Community Report ADDM (2016); Reporting about the people's diseases with mental and behavioral disorders by 2016 in Transcarpathian region.

Results. According to this 1 child from 2223 (0.44 in 1000) in the Transcarpathian region has been diagnosed with autism spectrum disorders, the prevalence is 0.1% of the total population of Transcarpathian region. Having compared these data with global statistics, it is clear that the diagnosis of autism in Transcarpathia is in a state of becoming. Early detection is made through systematic observation of comprehensive diagnostic of the development, which is a complex diagnostic evaluation of a child's development (neurodevelopment) and behavior. Given the importance of early detection and high prevalence, experts in health strongly recommended to understand the importance of screening. General use of screening tools can not be based solely on the level of internal validity of each, as screening tools can be used in different ways depending on certain factors in different conditions. It should be understood that the choice of instrument has to be reasonable indicators of reliability, the data should be interpreted with accurately, taking into account that the results of the screening are influenced by various factors. Therefore, we recommend a more expansive and balanced way to evaluate methods of screening, which takes into account all the factors that may affect the results of the screening. Given these differences, we traced ten factors that may influence the outcome of the screening.

Conclusions. Despite the fact that it is impossible to make definite conclusions about what screening is the most effective, this analysis can facilitate the choice of screening that best suits a particular situation, and this, in turn, may ultimately improve early procedures to identify autism spectrum disorders. In areas with low Health Care, we should unite efforts around primary medical care, where on the already existing planned system of the child examination should be accessible and should be routine screening tools for autism spectrum disorders and/or other developmental disorders.

Key words: autism, ASD, early intervention, screening.

Відомості про авторів

Романів Олександр Петрович – к.мед.н., завідувач психіатричного відділення Закарпатського обласного наркологічного диспансеру, директор МЦ «Нейромед», асистент кафедри пульмонології, фтизіатрії та фізіотерапії ДВНЗ «Ужгородський національний університет»; пл. Народна, 3, м. Ужгород, Закарпатська обл., 88000, Україна.

Погоріляк Катерина Миколаївна – лікар-психіатр МЦ «Нейромед», клінічний ординатор, кафедра пульмонології, фтизіатрії та фізіотерапії ДВНЗ «Ужгородський національний університет»; пл. Народна, 3, м. Ужгород, Закарпатська обл., 88000, Україна.