

# ПСИХІАТРІЯ

УДК 616.89-008.444.053.2

© К. С. ГАЛЬЧИН, 2015

*К. С. Гальчин*

## ОСОБЛИВОСТІ ПЕРЕБІГУ СИНДРОМУ АСПЕРГЕРА ТА СИНДРОМУ РЕТТА У ДІТЕЙ

Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика

**Вступ.** Для синдрому Аспергера («високофункціональний аутизм») характерна класична тріада порушень: соціальної взаємодії; повторювана стереотипова поведінка; ритуальні дії, побоювання будь-яких змін у оточенні. Синдром Ретта - зустрічається практично тільки у дівчаток, виникає після періоду нормального розвитку з поєднанням психічних розладів і важкими неврологічними порушеннями.

**Мета.** Вивчення особливостей клінічних проявів синдромів Аспергера, Ретта у дітей.

**Матеріали і методи.** Робота ґрунтується на вивченні особливостей клінічних проявів синдрому Аспергера, синдрому Ретта та у дітей, які проходили лікування та обстеження в дитячому відділенні Житомирської психіатричної лікарні №1.

**Результати.** Ранні ознаки синдрому Аспергера, синдрому Ретта мають всі аутистичні риси РАС: порушення соціальної взаємодії у вигляді відсутності реакції на емоції інших людей, якісного порушення (вербальних і невербальних) навичок спілкування, таких, як уникнення зорового контакту, затримка або відсутність мовного спілкування та жестикуляції; повторювану, стереотипову поведінку; ритуальні дії у вигляді ходи по колу, та ін. В подальшому розвиток хвороби залежить від багатьох факторів: генетичних, родинних, конституційних.

**Висновки.** Синдром Аспергера, синдром Ретта, як нозологічна форми в його класичному варіанті відносяться до розладів психологічного розвитку, а саме до розладів спектру аутизму.

**Ключові слова:** аутизм, клінічні прояви, синдроми Аспергера, Ретта.

**Вступ.** В останнє десятиліття аутизм у дітей постає глобальною проблемою всього людства. За даними Організації Об'єднаних Націй, в даний час в усьому світі проживають близько 67 мільйонів чоловік з розладами спектру аутизму (РСА) із затримкою і порушенням соціальних навичок, мови та поведінки, що суттєво ускладнює їх соціальну інтеграцію. За середньостатистичними даними поширеність дитячого аутизму в світі становить близько 4-6 випадків на 10 тисяч новонароджених. Однак, ця цифра буде значно вище, якщо враховувати усі інші розлади спектру аутизму.

По різних країнах число випадків розладів спектру аутизму істотно коливається. Хлопчики хворіють на аутизм частіше ніж дівчатка, співвідношення хлопчиків до дівчаток - 4-3:1. Згідно доповіді ВООЗ [4] глобальна медіана поширеність розладів спектру аутизму становить 32/10000, тобто одна дитина з 160 дітей страждає на аутистичні розлади [4]. В докладі наводиться поширеність по країнах Європейського регіону, медіанний показник -61,9/10000 (діапазон від 30 до 116,1 на 10000). Для країн Америки

показник становить 65,5/10000 (медіанний діапазон 34-90/10000) [4]. В США кількість дітей з розладами спектру аутизму за даними CDC (Center for Disease Control and Prevention) - центру контролю та запобіганню захворюванням, неухильно зростає. Якщо в 2000 році одна дитина з 150 страждала на РСА, в 2014 році – одна з 68. Ці дані наводяться на підставі досліджень, які проводяться в США щорічно на державному рівні. «Кожна друга дитина в США в 2025 році буде хворіти на аутизм» - до такого висновку дійшла С.Сенефф, яка вивчала вплив гербіцидів (раундапу) на організм людини [14]. В Україні поширеність розладів спектру аутизму у дітей зростає значними темпами. Під наглядом дитячих психіатрів України в 2013 році перебували 3851 дитина з розладами спектру аутизму, поширеність розладів з 2008 року зросла в 3,5 разів з 13,8 до 48,2 на 100000 дитячого населення[10;9]. Відповідно до найбільш поширеної в практичному використанні міжнародної класифікація хвороб десятого перегляду (1994)[6] до рубрики «Психічні та поведінкові розлади» віднесені: F.84.0 Дитячий аутизм (аутистичний розлад, інфантильний аутизм, інфантильний психоз, синдром Каннера) при розвитку до трьохрічного віку. F84.2 Синдром Ретта. F84.5 Синдром Аспергера; аутистична психопатія; шизоїдний розлад дитячого віку.

МКХ-10, американська класифікація DSM-IV відносять аутизм до групи первазивних розладів. За даними Американської асоціації з аутизму під поняттям "аутизм" розуміється глибоке вроджене порушення, біо-неврологічного характеру, яке, зазвичай, виявляється протягом перших 3-х років життя. Л.Вінг вперше при аутизмі у дітей ввела клінічні симптоми, так звана, «тріада порушень» - тобто, симптоми, які завжди зустрічаються у клініці аутизму та, які стали в подальшому класичними в симптоматиці аутизму.[15]. Її дослідження вперше продемонстрували різноманітність (спектр) аутизму від «важких до високофункціонального аутизму». В діагностиці дитячого аутизму за МКХ-10[6] фіксуються наступні основні симптоми, які виявляються в віці до трьох років:

- якісні порушення соціальної взаємодії у вигляді відсутності реакції на емоції інших людей, якісного порушення (вербальних і невербальних) навичок спілкування, таких, як уникнення зорового контакту, затримка або відсутність мовного спілкування та жестикуляції, незвичайна манера гри, вибудовування іграшок у рядки, недостатній рівень розвитку ігрової діяльності, не бажання спілкування з однолітками;

- повторювана, нав'язлива стереотипова поведінка (моторні стереотипії-розгойдування тулубу, рухова розгальмованість, біг по колу та навшпиньки, трясіння головою, перебирання китицями рук; стереотиповий клопіт за датами та маршрутами;

- ритуальні дії, побоювання будь-яких змін оточення і середовища [6].

Більшості дітей з аутизмом при прийнятті рішень важко використовували загальні поняття, в них відмічається низький рівень пізнавальної діяльності. Окрім цих специфічних ознак у дітей з розладами спектру аутизму можуть в клінічній картині зустрічатися фобії, порушення сну, спалахи гніву, агресія.

Описів клінічної картини аутизму у дітей достатньо в наукових публікаціях. При достатньому вивченні універсальності загальних клінічних симптомів при аутизмі у дітей [2] залишаються поза увагою дослідників перебіг та особливості психопатологічних проявів певних форм розладів спектру

аутизму у дітей, тому дослідження особливостей клінічних проявів синдромів Аспергера, Ретта є важливим. Австрійський педіатр Ханс Аспергер в 1944 році описав аутистичний розлад з раннім мовним розвитком, дисгармонійністю в емоційному розвитку і своєрідними руховими порушеннями. Інтелект дітей з даною патологією був вищий, ніж у звичайних дітей. Ханс Аспергер називав своїх пацієнтів «маленькими професорами». «Аутистична психопатія»-оригінальний термін Х.Аспергера для даного розладу, був перетворений в 1981 році британським психіатром Лорною Вінг в синдром Аспергера. Іноді синдром Аспергера називають «високофункціональний аутизм», використовуючи для цього рівень IQ (коефіцієнт інтелекту). Інтелект при даному синдромі збережений, а у деяких дітей, навіть, він вищий інтелекту звичайних дітей (IQ-120 і вище). Соціальні взаємодії можуть не мати такої міри порушень, як при аутизмі з низьким рівнем інтелекту.

К. Гілберг, Пітерс Т. [4] не виключають можливість постановки діагнозу синдрому Аспергера при високому ступені емпатії. Дослідники синдрому Аспергера підкреслюють наївність, надмірну правдивість в характерах таких пацієнтів [Гілберт К., Пітерс Т., 1989 [4], [П.Сатмарі, 2005], [У.Фріт, 1991], також підкреслюють комунікативні порушення: відсутність здатності підтримувати бесіду (семантичне прагматичне порушення мовлення), змінену тональність і темп мови. Л.Вінг, 1981 [15], Т.Еттвуд, 2005 [12], порушення невербальної комунікації: амімічність, відсутність або мізерна жестикуляція. Еттвуд, Фріт та Гермелін (1988) повідомляли про особливості невербальної комунікації а саме: експериментальне та наглядове дослідження жестів рук у дітей з синдромом Аспергера. У цьому дослідженні було знайдено, що ці діти можуть добре розуміти і спонтанно виробляти інструментальні жести. До таких жестів авторами віднесені жести: "піді", "тихіше" або "поглянь". Мета комунікації в тому, щоб за допомогою цих жестів викликати пряму зміну в поведінці дитини. Експресивні жести, на думку дослідників, зовсім інші. Вони несуть, наприклад, такі посилання, як "я збентежений" або "я тебе люблю". Мета експресивних жестів не в викликанні змін у поведінці, а в викликанні змін у психічному стані, вони виражають душевний стан людини, його почуття. В цьому є основна різниця між видами жестів. Дітям з синдромом Аспергера бракує побудови моделі психічного, тому вони не розуміють та не володіють експресивною жестикуляцією. До теперішнього часу серед дослідників немає єдиного погляду на дане захворювання. Чи є синдром Аспергера розладом спектру аутизму або ж це окреме порушення розвитку? З'єднуючим фактором з іншими нозологічними формами аутизму синдрому Аспергера є класична тріада порушень: соціальної взаємодії; повторювана стереотипова поведінка; ритуальні дії, побоювання будь-яким змінам в оточенні [12, 15].

В американський класифікації психічних хвороб п'ятого перегляду (DSM-V) змінені діагностичні критерії розладів спектру аутизму і діти з синдромом Аспергера з високою часткою ймовірності не будуть відповідати новим критеріям, що, безумовно, впливатиме на соціальну підтримку цих дітей. Поширеність захворювання серед хлопчиків в 10 разів більша, ніж у дівчаток. Багато вчених Л.Вінг, 1981 [ 15] вважають розвиток мозку у людей з синдромом Аспергера за нетиповим варіантом чоловічого типу. Для дітей з таким синдромом характерно вузько спеціалізоване захоплення одним предметом, є обмежене коло інтересів, в якому такі люди можуть

досягти видатних результатів. Тоні Еттвуд, дослідник синдрому Аспергера в своїй книзі «Синдром Аспергера і теорія розуму», наводить приклад підлітка Кріса, який страждав на синдром Аспергера. У Кріса спостерігався вузький інтерес до астрономії, він з ентузіазмом міг розповідати, не дивлячись в очі співрозмовнику, годинами про цей предмет, тому що Кріс не міг бачити нудьги та інших емоцій на обличчі співрозмовника. «Геніальні безумці», «саванти», так визначав їх психіатр Дарольд Трефферт [9]. Серед таких савантів аутисти-генії: Т. Грендін, С.Спілберг, К.Пік та багато інших. Абсолютний рекорд по аутистам-геніям утримує американська «силіконова долина» - місце високих комп'ютерних технологій. За оцінками Британського національного аутистичного суспільства (UK National Autistic Society), поширеність синдрому Аспергера з IQ 70 і вище становить 3,6 на 1000, а всіх синдромів аутистичного спектру, разом узятих - 9,1 на 1000.

Частина варіабельності пов'язана з наявністю декількох наборів діагностичних критеріїв синдрому Аспергера. Наприклад, відносно невелике дослідження 5.484 фінських дітей у 2007 році призвело до наступних результатів поширеності синдрому Аспергера: від 2.9 до 4.3 на 1000 за різними діагностичними критеріями та класифікаціями.

Т. Еттвуд [12;6] притаманною рисою дітей з синдромом Аспергера називає їх виняткову чесність, але дослідник не виключає можливості розвитку здатності до брехні таких дітей в підлітковому віці. Гілберг К., Питерс Т., вважають, що соціальна наївність є однієї з основних рис характеру осіб з синдромом Аспергера [4]. Незважаючи на існуючі численні тести для діагностики синдрому Аспергера у дітей [С.Барон-Коєн [13], Еммі Клін, 2006, Тоні Еттвуд, 2005, [12] раннє виявлення порушень утруднено. Рання діагностика синдрому Аспергера - встановлений діагноз до досягнення дитиною 10 років. Л.Вінг надає детальну характеристику клінічних ознак синдрому Аспергера на підставі 34 випадків синдрому Аспергера власного спостереження. Віковий діапазон спостережуваних осіб коливався від 5 до 35 років. «...Аномальна мова з тенденцією до педантичності, яка складається з тривалих міркувань на улюблені теми. Іноді слово або фраза повторюється знову і знову в стереотипній манері. Тонкі словесні жарти не розуміються, хоча простий словесний гумор оцінюватися може...»[15; 11]. Найбільш наочним проявом порушень соціальних взаємодій у юнаків є те, що, коли він відчуває сексуальний потяг, то може цілувати незнайомок [15]. Тобто всі дослідники найголовнішою клінічною ознакою синдрому Аспергера визнають порушення соціальної взаємодії. Розвиток мовлення та фразова мова можуть бути з запізненням, але в подальшому набувають швидкого розвинення [4], але залишається нездатність використання мови, як засіб комунікації [4]. Наявність стереотипії знаходить вираз у певних інтересах до деяких дисциплін, галузі мистецтва, літератури та ін. Ритуальність дій проявляється в прихильності до специфічного розпорядку або ритуалу [4]. Окрім того, у них пізнавальна діяльність будується завдяки інтелектуальним здібностям та відмінній механічній пам'яті.

П.Сатмарі однієї з головних ознак у осіб з синдромом Аспергера вважає самотність, яка проявляється в тому, що ці люди не мають друзів, уникають спілкування з іншими людьми, не зацікавлені в знаходженні друзів; вони-одинаки [8]. В.Башина виділяє декілька підвидів перебігу синдрому

Аспергера, а саме: сенситивний, коли у хворого є гиперчутливість до оточуючих подразників, дратівливість, сльозливість, образливість. В клініці присутні порушення сну, зниження харчового інстинкту з часу народження [3]; сенситивно-пасивний, коли у дітей цієї групи тьмяні емоції, вони байдужі до матері, умов життя, мляво висловлюють радість. За словами оточуючих «...дитини якби немає вдома, ...дитина без посмішки...». У цих дітей більш чітко спостерігається затримка мовного та розумового розвитку [3]; гіперактивний - цьому варіанту перебігу притаманна підвищена збудливість, занепокоєння, дефіцит уваги. Ці діти знаходяться в постійному стані напруги, незадоволення, вони агресивні по відношенню до своїх близьких та родичів, можливі спалахи агресії, страхи та захисні дії по збереженню свого життя. В. Башина підкреслює крайню егоцентричність цих дітей, окрім того, вони не люблять усе живе [3].

До цього часу в детальних описах крупно масштабних епідеміологічних досліджень поширеності синдрому Аспергера немає. Більшість дослідників наводять від 33 до 36 випадків на 10000. В Україні статистичні дані про поширеність синдрому Аспергера відсутні. У вітчизняній літературі робіт, присвячених вивченню синдрому Аспергера у дітей мало, найчастіше він згадується при описі аутизму у дітей, тому кожен випадок клінічного спостереження представляє науковий інтерес. Діагноз: синдром Аспергера дитячі лікарі-психіатри в клінічній практиці дуже рідко ставлять в зв'язку з відсутністю його (синдрому) в наказі МОЗУ №454/471/516 від 08.11.2001р., який визначає необхідність надання соціальної допомоги.

*Приклади клінічного спостереження синдрому Аспергера:*

*Клінічний випадок №1:* Хворий А., 1996 року народження, молодший з двох дітей сім'ї службовців. При народженні дитини батькові було 39 років, матері-32 роки. Психозів у родичів не виявлено. Вагітність протікала із загрозою викидня. Пологи - кесарів розтин, у дитини спостерігалася перинатальна енцефалопатія. Катамнез: у грудному віці був неспокійним, багато плакав, кричав. Ходити почав в 14 міс., фразова мова в 12 міс. Улюбленими іграшками були олівець і стріла іграшкового підйомного крана, з якими міг гратися годинами, розгойдуючись тулубом. Зі слів матері, в 2.5 року перестав говорити, міг тільки повторювати слова матері (ехолалії). Вперше звернулися до психіатра в 2001 році, коли хлопчикові було 5 років у зв'язку з відсутністю розмовної мови: «не розмовляє, а лише повторює чужу мову». Неодноразово консультований в Київському центрі «Психічне здоров'я дітей та підлітків». Відвідував логопедичну групу дитячого садку, дітей цурався, в іграх участі не брав, його лякали гучні звуки, шум ліфта. Мати відзначає підвищену тривожність сина. На тлі тривоги з'явився страх «туалету»: міг по 8днів не випорожнюватися. У 2003р. став відвідувати школу. З педагогічної характеристики: «...програмний матеріал засвоює на початковому рівні. На уроках незібраний, розмовляє сам із собою, постійно трясє ногами. Проявляє інтерес до історії ХХ століття, але повністю ігнорує математику, арифметику... ». В даний час відвідує десятий клас загальноосвітньої школи. Психічний статус: На огляді з матір'ю, сидить опустив голову, уникає зорового контакту. На запитання відповідає знехотя, намагається піти, діалог з лікарем непродуктивний, мовному контакту важкодоступний, зоровий не підтримує, напружений, відчуває тривогу, страх. На запитання відповідає коротко, голос

монотонний, мова сповільнена. Соматичний стан: зі сторони внутрішніх органів патології не виявлено. Зазначає схильність до закрепів. Аналізи сечі, крові, ЕКГ без змін. Консультація психолога: Зниження інтелекту до легкої ступені недоумства. Тест WISC-70. Помірна соціальна дезадаптація. Огляд невролога. Діагноз: Мінімальна мозкова дисфункція (ММД). На ЕЕГ виявляються ірритативні і епілептиформні (з пік-хвилею) вогнища. Консультація логопеда: Дефектів мовлення не виявлено. Діагноз: Синдром Аспергера з інтелектуально-когнітивним дефіцитом. Стійка соціальна дезадаптація. Отримував лікування: Риссет, стімулотон, кортексин.

*Клінічний випадок № 2:* Хворий В., 2004 року народження. Перша дитина в сім'ї, від першої вагітності поза шлюбом. Спадковість не обтяжена. Хлопчик живе з мамою і бабусею. Вагітність протікала з токсикозом першої та другої половини, з загрозою викидня на терміні - 24 тижні. Пологи стрімкі, у строк, народився вагою 3,100 кг, закричав відразу. Сидіти почав в 5 міс., Хода - в 11 міс. Розмовна фразова мова з затримкою, поява на третьому році життя дитини. Катамнез. Мати вперше звернулася до дитячого психіатра в 2007 році, коли хлопчикові було 3 роки 9 міс. у зв'язку з затримкою мовного розвитку. Консультований в Українському НДІ соціальної, судової психіатрії та наркології. Дослідження на виявлення аутизму за допомогою рейтингової шкали аутизму (CARS) виявили: Загальна кількість балів-31. Помірно виражені ознаки аутизму у вигляді емоційних, адаптаційних порушень, недостатньої координації рухів-хлопчик ліворукий; зорова перцепція: збіжна косина, зорова пам'ять дуже розвинена, читає сторінку цілком, правильно відтворює її зміст, не розуміючи сенсу, зоровий контакт підтримує нетривалий час, міміка обличчя малорухлива. Тактильна чутливість декілька підвищена. Любить грати косметичними кремами, розмазує їх по руках. Комунікація: вербальна звертає на себе увагу виражені порушення експресивної мови, дитина вимовляє слова дуже швидко, захищаючись. Мова не модульована, невиразна. Використовує відстрочені і безпосередні ехोलалії, словниковий запас недостатній. Невербальна: хлопчик користується жестами, розуміє жести інших людей. Рівень пізнавальної діяльності достатній: дитина знає рахунок до мільйона, знає дні тижня, читає побіжно сторінками. Встановлює логічні зв'язки, класифікує за формою, кольором. Дитячий садок не відвідував, був під наглядом бабусі. У школі з навчальним матеріалом справляється. З педагогічної характеристики: "... В контакт з однолітками не вступає; хлопчикові характерні перепади настрою, які супроводжуються гудінням, вертінням і роздяганням одягу. Неорганізований, відсутній самоконтроль, важко освоює навички самообслуговування в побуті". Консультований психологом: Вторинна когнітивна затримка. Порушення активності і переключення уваги. Консультація логопеда: Порушення мови II рівня. Специфічні розлади артикуляції. Дані лабораторних та інструментальних досліджень: аналізи крові, сечі без патології. ЕКГ – варіант норми. Комп'ютерне ЕЕГ- картування головного мозку, висновок: В тім'я реєструється дезорганізована БЕАГМ (біоелектрична активність головного мозку) домінуванням у картині ЕЕГ регулярного, дезорганізованого альфа - ритму, модуляції нестійкої частоти, високої енергетичної щільності вираженими зональними відмінностями і значною міжпівкульною асиметрією ( $D > S$ ). Форма альфа - хвиль нормальна. Пікова частота домінантного

спектра альфа-ритму відповідає віковій нормі. Визначаються помірно стійкі регіональні порушення БЕАГМ іритативного характеру резидуально-органічного ґенезу в області лівих задньолобних і лівих потилично-тім'яних полів кори мозку у формі відносної спектральної щільності повільних (дельта - і тета) складових. Специфічною епілептичної активності, явищ генералізації і ознак зниження порога судомної готовності мозку в картині фоновій ЕЕГ не виявлено. Тест WICS-110. Діагноз: Синдром Аспергера. Вторинна когнітивна затримка. Порушення мови II рівня. Ліворукість. Збіжна косина. Призначено: Когнітивний тренінг, корекція дизартрії з логопедом. Від медикаментозного лікування мати дитини категорично відмовилася.

У обох хлопчиків спостерігається класична триада порушень при аутистичних розладах:

1. соціальної взаємодії,
2. комунікативні порушення,
3. стереотипії.

Відмінною диференціальною ознакою є ранні мовні навички з особливостями мови, розвиток фразової мови до 3-х років у одного з хлопчиків та затримка мовного розвитку у іншого; рівень інтелектуального розвитку, вибірковість пізнавальних інтересів. Ізоляції в соціумі провокують вузькі інтереси і фрагментарні здатності даних хворих, відсутність навичок самообслуговування, інших соціальних навичок.

*Клінічний випадок № 3:* Хворий В. 2004 року народження, направлений дитячим психіатром в зв'язку зі спалахами агресії, судомами. Зі слів матері: "...нявкає, як кішка, ходить навпочіпки. З анамнезу: єдина дитина з неповної родини, батьки розлучені. Мати під час вагітності чотири рази була на стаціонарному лікуванні в зв'язку з загрозою викидню, весь час вагітності батько зловживав алкоголем та бив мати. Пологи своєчасні, без патології. На грудному вигодовуванні не був, відмовився. В 23 дня від народження переніс ЧМТ: від удару батька дитина впала на підлогу з ліжка. У школу пішов в 7 років, навчальну школу закінчив з почесною грамотою. В даний час учень четвертого класу ЗОШ. За час навчання досяг високих успіхів в навчанні, особливу увагу приділяє математиці, оперує десятизначними числами, проводить всі математичні дії. При огляді у відділенні відмічаються стереотипові помаху рук, посмикування м'язів обличчя. Звернену мову чує, відповідає не одразу, в співбесіду включається після паузи. Мова тиха, монотонна, ехолоалії. З дітьми не спілкується, грається наодинці, може тривалий час складати кубики, піраміди тощо. Тести Векслера виконує, IQ-70. Дитині призначена індивідуальна корекційна програма. Дане спостереження є підтвердженням, що синдром Аспергера є порушенням спектру аутизму, випадок має клінічні ознаки усіх порушень триади Вінґ.

Синдром Ретта. Синдром Ретта відрізняється від описаного синдрому Аспергера його наявністю практично тільки у дівчаток, виникненням після періоду нормального розвитку, і поєднанням психічних розладів з важкими неврологічними порушеннями. Вперше був описаний австрійським педіатром Andreas Rett у в 1966 році, іменем якого в подальшому названо захворювання [1983, Harberg B.]. А.Ретт помітив крім регресу психічного розвитку у дівчаток, притаманні стереотипії рук: обертальні, атетоїдні рухи, повну втрату мови, уповільнення зростання. Ремшмидт Х. до неврологічних проявів синдрому Ретта відносить: атаксію тулубу, апраксію, патологічну рухову активність, притаманну для хорей

Геттінгтону, викривлення хребта[7]. Окрім того дослідниками [3, 7, 11] цього захворювання однією з ознак вказується прогресуюча розумова відсталість, яка супроводжується епілептичними нападами. Цей розлад зустрічається у жінок від 1:10 000 до 1:15 000, та практично не зустрічається у чоловіків. При епідеміологічних та генеалогічних дослідженнях [Hollody K. et al., 1996; Preza V. et al., 1996] було встановлено, що географічне поширення синдрому Ретта нерівномірне. Відзначено скупчення хворих у певних невеликих сільських районах «Ретт-ареали», що може бути пов'язано з існуючими кровними шлюбами в цих популяційних ізолятах. Така концентрація захворювання спостерігається в Норвегії, Італії, Албанії та Угорщини.

В етіології синдрому, безумовно, відіграють основну роль генетичні фактори зцеплені з Х-хромосомою, але єдиної точки зору на механізм спадкової передачі синдрому Ретта поки не існує [11]. В перебігу захворювання виділяють стадії:

I стадія - стагнації (вік дитини 6-12 міс.): слабкість м'язового тону, уповільнення зростання в довжину кистей, стоп, окружності голови.

II стадія (вік 12-24 міс.) - регресу нервово-психічного розвитку : атаксія тулуба і ходи, обертальні і «миючі» рухи рук, незвичайні перебирання китицями рук.

III стадія - псевдостационарна: втрата раніше набутих навичок, здатності до гри, комунікаціям (у тому числі візуальним).

IV стадія: «тотального недоумства» - повна втрата мови, здатності до ходи та вживання їжі, а також інших життєвих навичок. Зростають неврологічні симптоми: спінальна атрофія, спастична ригідність, які на цій стадії переважають в клінічній картині. Смерть настає в різні терміни - зазвичай між 12-25 роками від початку захворювання, що практично відповідає віку хворих.

*Клінічний випадок № 4:* Хвора Д., 2009 р.н., спостерігається у дитячих психіатрів на протязі останніх двох років. Вперше направлена на консультацію в 2012 році в зв'язку з погіршенням психічного стану дитини та проявами судом. Вагітність та пологи без ускладнень. У віці 2 місяці перехворіла запаленням легень; ходити почала в 9 місяців поодинокі слова вимовляти в 12 місяців. У віці півтора року перестала ходити, з'явилися стереотипії рук, відсутність мовлення, лише вигуки. Консультована генетиком. Діагноз: Синдром Ретта. Психічний статус: мовному контакту неспроможна. Інструкції не виконує, на звернену мову реагує сміхом. Не орієнтується в усіх сферах. Самостійно не пересувається, постійні неконтрольовані стереотипії рук, похитування тулубом. Іграшками не цікавиться. Інтелект знижений. Потребує стороннього догляду, не обслуговує себе. В даному випадку перебіг хвороби злоякісний, перша та друга стадії класичного розвитку хвороби у дівчинки, практично, були відсутні.

**Матеріали та методи.** Робота ґрунтується на вивченні особливостей клінічних проявів синдрому Аспергера, синдрому Ретта у дітей, які проходили лікування та обстеження в дитячому відділенні Житомирської обласної психіатричної лікарні №1.

**Результати та їх обговорення.** Ранні ознаки синдрому Аспергера, синдрому Ретта мають всі аутистичні риси РАС: порушення соціальної взаємодії у вигляді відсутності реакції на емоції інших людей, якісного порушення (вербальних і невербальних) навичок спілкування, таких, як



уникнення зорового контакту, затримка або відсутність мовного спілкування та жестикуляції; повторювану, стереотипову поведінку; ритуальні дії у вигляді ходи по колу та ін. В подальшому розвиток хвороби залежить від багатьох факторів: генетичних, родинних, конституційних.

**Висновки.** Синдром Аспергера, синдром Ретта, як нозологічні форми в його класичному варіанті відносяться до розладів психологічного розвитку, а саме до розладів спектру аутизму. Клінічні ознаки захворювання цілком залежать від характеру перебігу хвороби, що в свою чергу, пов'язане з конституційними особливостями дитини та родинним середовищем. У підлітковому віці можливі загрозливі кризові стани, пов'язані з сексуальним розвитком та дорослішанням. В ранньому дитинстві симптоматика РДА та синдромів Аспергера і Ретта не відрізняються, тільки з розвитком пізнання у дитини можлива диференціація цих захворювань, тому можливість переходу РДА в синдром Аспергера повністю виключити неможливо. Генні механізми розвитку синдрому Ретта потребують подальших досліджень. Медико-соціальна реабілітація цих дітей повинна проводитися лише за індивідуальною програмою з урахуванням інтелектуального розвитку.

### Література

1. Башина В. М. Аутизм в детстве / В.М. Башина. - М.: Медицина. - 1999. - 240 с.
2. Башина В.М. Аутистические расстройства // Психиатрия: национальное руководство / Под ред. Т.Б. Дмитриевой, Н.В. Краснова, Н.Г. Незанова, В.Я. Семке, А.С. Тиганова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 1000с.
3. Башина В.М. Диагностика аутистических расстройств в хронобиологическом аспекте. - Москва. - 2009. - 24 с.
4. Всеобъемлющие согласованные усилия по лечению спектра нарушений, связанных с аутизмом. Доклад Секретариата ВОЗ. - 2013.
5. Гилберт К. Аутизм: медицинское и педагогическое воздействие: ВЛАДОС. - 2003. - 144с.
6. МКБ-10. Международная классификация болезней (10-й пересмотр). / Перевод на рус. язык под ред. Ю.Л. Нудлер, С. Ю. Циркин. - СПб. - 1994. - 333с.
7. Ремшмидт Х. Аутизм. Клинические проявления, причины и лечение / Х. Ремшмидт; [Пер. с нем.]. - М.: Медицина. - 2003. - 120с.
8. Сатмари П. Дети с аутизмом. / Сатмари П. - СПб: Питер. - 2005. - 224с.
9. Трефферт Д. Гении поневоле. / Д. Трефферт. // В мире науки. - 2014. - №10. - С. 52-54.
10. Уніфікований клінічний протокол. Розлади спектру аутизму. - Київ. - 2014. - 77 с.
11. Чуприков А.П. Хвороба Г.М. Розлади спектру аутизму: медична та психологічна допомога. - Львів, Мс., 2012. - 184 с.
12. Attwood T. "Frameworks for behavioral interventions". // Child Adolesc. Psychiatry. Clin. Am. - 2003. - №12 (1). - P. 65-86.
13. Baron-Cohen S. Is Asperger's Syndrome necessarily a view disability? Focus Autism. // Other Dev Disable. - 2002. - №17/3. - P. 91-186.
14. Seneff S.; Davidson, R.; Mascitelli, Might cholesterol sulfate deficiency contribute to the development of autistic spectrum disorders. // Med/Hypotheses. - 2012. - №8. - P.213-217.
15. Lorna Wing Asperger's syndrome: a clinical account. // Psychological Medicine. - 1981. - №11. - P. 12-115.

---

*Е. С. Гальчин*

## Особенности течения синдрома Аспергера и синдрома Ретта

Национальная медицинская академия последипломного образования  
имени П. Л. Шупика

**Вступление.** Для синдрома Аспергера («высокофункциональный аутизм») характерна классическая триада нарушений: социального взаимодействия; повторяющееся стереотипное поведение; ритуальные действия, страх каких-либо изменений в окружении. Синдром Ретта - встречается практически только у девочек, возникает после периода нормального развития в сочетании с психическими нарушениями и тяжелыми неврологическими нарушениями.

**Цель.** Изучение особенностей клинических проявлений синдромов Аспергера и Ретта у детей.

**Материалы и методы.** Работа основана на изучении особенностей клинических проявлений синдрома Аспергера, синдрома Ретта у детей, которые проходили лечение и обследование в детском отделении Житомирской областной психиатрической больницы № 1.

**Результаты.** Ранние признаки синдрома Аспергера, синдрома Ретта имеют все аутистические черты РАС: нарушение социального взаимодействия в виде отсутствия реакции на эмоции других людей, качественного нарушения (вербальных и невербальных) навыков общения, таких, как избегание зрительного контакта, задержка либо отсутствие речевого общения и жестикуляции; повторяющееся, стереотипное поведение; ритуальные действия в виде ходьбы по кругу и др. В дальнейшем развитие болезни зависит от множества факторов: генетических, семейных, конституционных.

**Выводы.** Синдром Аспергера, синдром Ретта, как нозологические формы в его классическом варианте относятся к расстройствам психологического развития, а именно к расстройствам спектра аутизма.

**Ключевые слова:** аутизм, клинические проявления, синдромы Аспергера, Ретта.

*K. S. Halchyn*

## The peculiarities of the flow of Asperger syndrome and Rett syndrome

Shupyk National Medical Academy of Postgraduate Education

**Introduction.** Asperger syndrome ("High Functioning Autism") is characterized by the classic triad of disorders: social communication; repetitive, stereotyped behavior; rituals, the fear of any changes in the environment. Rett syndrome occurs almost exclusively in girls, occurs after a period of normal development in combination with mental disorders and severe neurological disorders.

**Aim.** To observe the clinical presentations of Asperger and Rett syndrome in children.

**Materials and methods.** The work is based on the observation of clinical presentations of Asperger syndrome, Rett syndrome in children, who were treated and evaluated at the Children's Unit of Zhytomyr Regional Psychiatric Hospital No. 1.

**Results.** The early signs of Asperger syndrome, Rett syndrome have all the autistic features of autistic spectrum disorders: impaired social interaction in the form of lack of response to other people's emotions, qualitative impairment (verbal and nonverbal) communication skills, such as avoiding eye contact, delay or lack of verbal communication and body language; repetitive, stereotyped behavior; ritual acts as

a walk in a circle and others. The disease further development depends on many factors: the genetic, familial, constitutional ones.

**Conclusions.** Asperger syndrome, Rett syndrome, as forms of nosological classic version refer to the disorders of psychological development, in particular, to autistic spectrum disorders.

**Key words:** Autism, clinical scores, Rett syndrome, Asperger syndrome.

**Відомості про автора:**

*Гальчин Катерина Станіславівна* - аспірантка кафедри дитячої, соціальної та судової медицини Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика. Дитячий лікар – психіатр дитячого відділення Житомирської обласної психіатричної лікарні № 1. Адреса: м. Київ, вул. Фрунзе, 103-а.

УДК 616.895.8-082.4/.6:340.63-039.76

© КОЛЕКТИВ АВТОРІВ, 2015

*В.Д.Мішусє<sup>1)</sup>, Є.Г.Гринєвич<sup>1)</sup>, А.М.Кушнір<sup>2)</sup>*

**ОСОБИСТІСНІ ОСОБЛИВОСТІ ХВОРИХ НА ШИЗОФРЕНІЮ З РІЗНИМИ МЕХАНІЗМАМИ РЕАЛІЗАЦІЇ СУСПІЛЬНО НЕБЕЗПЕЧНИХ ДІЯНЬ ЯК МАРКЕРИ ЇХ ПСИХОСОЦІАЛЬНОЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ**

Національна медична академія післядипломної освіти

імені П.Л. Шупика, м. Київ<sup>1)</sup>,

Державний заклад "Українська психіатрична лікарня з суворим наглядом МОЗ України", м. Дніпропетровськ<sup>2)</sup>

**Вступ.** Базисні характеристики особистості – нормативно-адаптовані самосвідомість, самосприйняття та достатній самоконтроль, – обумовлюють можливість утримання від вчинення СНД у хворих на шизофренію.

**Мета.** Визначити особистісні особливості хворих на шизофренію, що є специфічними для різних механізмів реалізації суспільно небезпечних діянь, впливають на суспільну небезпеку та є маркерами-мішенями лікувально-реабілітаційного впливу.

**Матеріал та методи.** За допомогою індивідуально-типологічного опитувальника (ІТО) та опитувальника Шмішека обстежені усі 511 хворих на шизофренію, що вчинили СНД проти життя та здоров'я особи (чоловіки, середній віком  $39,72 \pm 0,50$  років, у 95,30 % випадків з діагнозом параноїдна шизофренія), які знаходилися на лікуванні у психіатричній лікарні з суворим наглядом.

**Результати.** У хворих на шизофренію, що являють особливу суспільну небезпеку, за ІТО встановлений дисконкордантний багатозначний, мозаїчний патерн особистості, що представлений співіснуванням абнормальних полярних індивідуально-типологічних якостей. Ці дані підтверджуються результатами обстеження за опитувальником Шмішека: виявлений змішаний тип акцентуації, що проявляється сполученням різноспрямованих акцентуєваних рис характеру (за виключенням збудливості) та темпераменту (за виключенням тривожного).

**Висновки.** Психосоціальна реабілітація хворих на шизофренію, що скоїли особливо небезпечні СНД, повинна включати індивідуалізовані програми спрямовані на компенсацію особистісних якостей, що сприяють реалізації протиправної поведінки.