



## **МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

---

**ПО ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ ДИАГНОСТИКИ  
РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА  
У ДЕТЕЙ  
НА УРОВНЕ ПЕРВИЧНОЙ  
МЕДИКО-САНИТАРНОЙ ПОМОЩИ**



**УЧРЕЖДЕНИЕ «SDU UNIVERSITY»**

**Кошербаева Л.К., Бекетаева Г.К., Имаматдинова А.М.**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ  
ПО ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ ДИАГНОСТИКИ  
РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У  
ДЕТЕЙ НА УРОВНЕ ПЕРВИЧНОЙ МЕДИКО-  
САНИТАРНОЙ ПОМОЩИ**

**Алматы, 2023**

**УДК 616.896-053.2-07**  
**ББК 56.12**  
**Р22**

**Рецензенты:**

Нурмаханова Ж.М. – доцент кафедры общей врачебной практики №1 Казахского Национального Медицинского университета имени С.Д.Асфендиярова

Алтынбеков К.С. – доктор медицинских наук, Генеральный директор Республиканского научно-практического центра психического здоровья, главный внештатный психиатр Министерства здравоохранения Республики Казахстан.

**Авторы:**

Кошербаева Л.К. – профессор, PhD по специальности «Общественное здравоохранение».

Бекетаева Г.К. – кандидат медицинских наук, психиатр, семейный психотерапевт, детский невролог.

Имаматдинова А.М. – докторант PhD по специальности «Общественное здравоохранение».

Методические рекомендации по доказательной практике диагностики расстройств аутистического спектра у детей на уровне первичной медико-санитарной помощи // Кошербаева Л.К., Бекетаева Г.К., Имаматдинова А.М. - Алматы, 2023, - 86 с.

В последние годы наблюдается рост расстройств аутистического спектра (РАС) во всем мире. Понимание о РАС и осведомленность о последних достижениях в данной области позволит вовремя провести анализ состояния ребенка и своевременно оказать всестороннюю поддержку родителям и опекунам детей с РАС. В данных методических рекомендациях рассмотрены вопросы распространенности и ранней диагностики РАС у детей на уровне первичной медико-санитарной помощи, представлена информация о последних изменениях в классификации РАС, а также некоторые аспекты поддержки опекунов детей с РАС. Представленные методические рекомендации не претендуют на то, чтобы охватить все «вмешательства», связанные с РАС. Методические рекомендации предназначены для медицинских специалистов, а также других заинтересованных сторон.

Методические рекомендации утверждены на Академическом комитете факультета медицины и здравоохранения Казахского национального университета им. Аль-Фараби (Протокол № 1 от 14 сентября 2023 г.)

Данные материалы подготовлены в рамках проекта BR18574199 «Интеграция детей с расстройством аутистического спектра в социально-образовательную среду на основе всесторонней поддержки: вызовы и преимущества», финансируемого Комитетом науки Министерства науки и высшего образования Республики Казахстан.

ISBN 978-601-7647-25-4

## **СОДЕРЖАНИЕ**

<b>СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ</b>	<b>5</b>
<b>ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ</b>	<b>7</b>
<b>ВВЕДЕНИЕ</b>	<b>9</b>
<b>1. КРАТКАЯ ИНФОРМАЦИЯ О РАССТРОЙСТВАХ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА</b>	<b>11</b>
1.1. Определение и распространенность расстройств аутистического спектра	11
1.2. Этиология и патогенез расстройств аутистического спектра	13
<b>2. КЛАССИФИКАЦИЯ И ДИАГНОСТИКА РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА</b>	<b>20</b>
2.1. Основные изменения в руководстве по диагностике и статистике психических расстройств-5, критерии диагностики аутизма	20
2.2. Основной процесс оценки расстройств аутистического спектра	28
2.3. Выявление либо скрининг детей группы риска с расстройствами аутистического спектра	33
2.4. Подходы к диагностике расстройств аутистического спектра	39
2.5. Основные аспекты представления результатов о расстройствах аутистического спектра	45
<b>ЗАКЛЮЧЕНИЕ</b>	<b>53</b>
<b>СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ</b>	<b>55</b>
Приложение 1	70
Приложение 2	73
Приложение 3	79
Приложение 4	84

## СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

ДНК	Дезоксирибонуклеиновая кислота
МКБ (-10; 11)	Международная классификация болезней (десятого; одиннадцатого пересмотра)
ПМСП	Первичная медико-санитарная помощь
РАС	Расстройство аутистического спектра
СДВГ	Синдром дефицита внимания и гиперактивности
ADA	Adjustment to the Diagnosis of Autism
ADI-R	Autism Diagnostic Interview – Revised
ADOS-2	Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition
ASQ-3	Ages and Stages Questionnaire Third Edition
CARS-2	Childhood Autism Rating Scale, Second Edition
CGBS	Care Giver Burden Score
CGI-S (- I)	Clinical Global Impression Scale (Improvement)
CSBS-DP	Communication and Symbolic Behavior Scales-
ITC	Developmental Profile Infant-Toddler Checklist
DISCO	Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders
DSM (-IV;5)	Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders (Fourth; Fifth edition)
GARS-3	Gilliam Autism Rating Scale, Third Edition
IDS	Inventory for Depressive Symptomatology
ITSP	Infant/Toddler Sensory Profile
IQ	Intelligence Quotient
M-CHAT- R	Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised

PEDS	Parents Evaluation of Developmental Status
PTEN	Phosphatase and Tensin Homolog
RDoC	Research Domain Criteria
SORF	Systematic Observation of Red Flags
STAT	Screening Tool for Autism in Toddlers

## ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

**Анамнез** – это собрание истории и данных о медицинском прошлом пациента.

**Генотип** – это совокупность генов организма, унаследованных от обоих родителей, и их отношений между собой, в том числе аллели и сцепление генов в хромосоме.

**Гетерогенность** – это, в медицинском контексте, разнообразие симптомов, проявлений или подтипов в рамках определенного заболевания или состояния. Гетерогенность может также относиться к генетическому или биологическому разнообразию внутри популяции или группы организмов.

**Мета-анализ** – это методологический подход, объединяющий результаты нескольких независимых исследований по конкретной теме с целью получения обобщенной статистической оценки.

**Коморбидность** – это ситуация, при которой у человека два или более хронических заболевания, которые возникли в одно время и связаны между собой патогенетически.

**Конкордантность** – это проявление схожих признаков или болезни двумя или более членами семьи. В контексте генетических исследований, конкордантность указывает на схожесть в проявлении генетического расстройства у различных членов семьи.

**Патогенез** – это процесс развития болезни или нарушения, включающий последовательность событий, механизмы и факторы, приводящие к формированию и проявлению конкретного заболевания.

**Расстройства аутистического спектра** – это группа расстройств, характеризующиеся нарушениями нейropsychического развития, в первую очередь

нарушениями в области социального взаимодействия, коммуникации и поведения.

**Скрининг** – это комплекс мероприятий, предназначенный для выявления факторов риска и заболеваний на ранних стадиях.

**Стигматизация** – это дискриминация или негативное / предвзятое отношение к индивиду или группе людей по причине их особенностей или характеристик, таких как заболевания, инвалидность и др.

**Фенотип** – это совокупность наблюдаемых характеристик или свойств организма, которые проявляются в результате взаимодействия его генотипа с окружающей средой.

**Шкала Лайкерта** – это методологический инструмент, используемый для измерения мнений, убеждений или оценок людей относительно конкретного вопроса или явления.

**Этиология** – это причины возникновения болезни или другого патологического состояния.

## ВВЕДЕНИЕ

Расстройство аутистического спектра (РАС) охватывает целый спектр нарушений в развитии нервной системы. Этот спектр характеризуется повторяющимися моделями поведения, интересами, видами деятельности и проблемами в социальных взаимодействиях. Дети с РАС расстраиваются, когда меняется их окружающая среда, потому что их адаптационные возможности минимальны. Симптомы проявляются с раннего детства и влияют на повседневную жизнедеятельность. У детей с РАС сопутствующие языковые проблемы, интеллектуальные нарушения и эпилепсия встречаются чаще, чем у населения в целом [1].

Глобальная распространенность РАС составляет 65 на 10000 населения [2], другие исследования определяют совокупную распространенность 0,72% [3]. Чаще всего РАС выявляется в возрасте старше 18 месяцев, в тоже время опытными медицинскими специалистами проявления РАС могут быть выявлены в более младшем возрасте. Некоторым людям диагноз РАС ставится только в подростковом или взрослом возрасте. Эта задержка означает, что люди с РАС могут не получить необходимую им помощь на раннем этапе [2].

В последние десятилетия появилось больше свидетельств того, что РАС встречается чаще, чем считалось ранее. Также Michelle Somerton и соавторы выявили, что среди врачей общей практики, психиатров, детских неврологов и других специалистов в Казахстане существует ряд убеждений, включая распространенные заблуждения относительно этиологии и проявлений аутизма, которые не соответствуют современным исследовательским знаниям [4].

Знание этого факта поддерживает разработку

методических рекомендаций по РАС для специалистов первичной медико-санитарной помощи (ПМСП), поскольку медицинские работники в этой области в координации с другими секторами (образование, социальные службы) являются ключевыми участниками раннего выявления и последующего обеспечения наилучшего комплексного ухода за детьми. Они также лучше всего подходят для предоставления информации, поддержки и руководства семье и опекунам детей/людей с РАС.

Мы надеемся, что эти методические рекомендации облегчат работу специалистов и улучшат качество медицинской помощи, предоставляемой детям с РАС и их семьям.

# 1. КРАТКАЯ ИНФОРМАЦИЯ О РАССТРОЙСТВАХ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

## 1.1. Определение и распространенность расстройств аутистического спектра

Термин «аутизм» изначально был введен для описания поведенческого симптома самоотстранения у пациентов с шизофренией, психиатры доктор Leo Kanner и педиатр доктор Hans Asperger приняли термин аутизм в 1940-х годах, чтобы представить синдром у детей с поведенческими различиями в социальном взаимодействии и общении, а также ограничительные и повторяющиеся интересы [5,6].

На данный момент, расстройства аутистического спектра (РАС) рассматриваются как разнообразная группа расстройств нервного развития, включающая различные состояния, в том числе синдром Аспергера, синдром Каннера, детский аутизм, атипичный аутизм, детское дезинтегративное расстройство и ряд хромосомных и генных синдромов [7].

РАС характеризуется триадой нарушений: нарушения социального взаимодействия, коммуникации и воображения, впервые выделенной психиатрами Wing и Gould в 1979 году [8]. Помимо триады нарушений, у детей с РАС часто отмечаются эхофеномены: эхолалия и эхопраксия (повторение слов или фраз, услышанных ранее, и движений или жестов, наблюдаемых у других людей, соответственно) [9], а также сенсорные проблемы, в том числе повышенная или пониженная чувствительность к различным стимулам, таким как звуки, свет, запахи и текстуры [10].

Глобальная распространенность РАС составила 65 на 10000 [2], другие исследования определяют совокупную распространенность 0,72% [3]. Распространенность РАС в

Соединенных Штатах Америки выросла с 1,1% до 2,3% с 2008 по 2018 годы [11], где среди детей от 4-8 лет распространенность составил 1,70 и 1,85% [12], тогда как в Европе колебалась от 0,38 до 1,55% и в Азии 0,36%, где у мужчин 0,45%, что выше, чем у женщин 0,18% [13].

В 2023 году ученые в своем исследовании выявили показатели распространенности РАС, которые составили 0,72% для аутистического расстройства, 0,25% - для синдрома Аспергера, 0,13% - для объединенной группы атипичного аутизма и первазивного расстройства развития - 0,18% [3].

Wang J с соавторами обнаружили, что РАС больше всего встречается у мужчин 90/10 000, чем у женщин 21/10 000 [14]. В одном из исследований, проведенном Zeidan и его коллегами, среднее соотношение распространенности РАС у мужчин и женщин составило 4:2 [2]. Причины такой разницы пока не до конца ясны, однако последние исследования указывают на участие некоторых эпигенетических явлений. Среди них специфичные для пола эффекты Y-сцепленных генов, сбалансированная и искаженная X-инактивация, ускользание от X-инактивации, а также аллельный ген родительского происхождения [15,16]. Эти эпигенетические механизмы могут влиять на этиологию РАС и гетерогенность регуляции генов на аллельном уровне, а также общую экспрессию генов.

Также существуют гипотезы, что РАС у девочек не диагностируется должным образом в виду следующих причин. Например, они могут лучше имитировать социальные навыки и быть более социально мотивированными, с лучшей речью и воображением, что делает их признаки менее заметным (это т.н. маскировка) [17]. Кроме того, у женщин с РАС чаще диагностируются другие проблемы психического здоровья до того, как им

будет поставлен диагноз аутизма [18]. В связи с этим, медицинские работники могут быть склонны упускать из виду возможность диагноза у женщин, что приводит к недооценке или ошибочному диагнозу.

Средний процент случаев аутизма с сопутствующей умственной отсталостью составил 33,0% [2].

Увеличение числа случаев РАС может быть связано с изменением диагностических критериев, повышением эффективности скрининга и диагностических инструментов, а также с повышением осведомленности населения.

## **1.2. Этиология и патогенез расстройств аутистического спектра**

РАС – это группа расстройств, отличающаяся полиэтиологичностью, что подразумевает участие разнообразных факторов: генетических, нейробиологических, экологических, гормональных и др., в процессе их формирования и возникновения [19].

Одним из подтверждений *генетической этиологии* РАС, является то, что наличие семейного случая увеличивает вероятность, что другие члены семьи также могут быть подвержены этому диагнозу. Таким образом, риск повторения РАС внутри семьи превышает общепопуляционный уровень [20,21]. Уровень конкордантности однояйцевых близнецов составляет 70–90%, а разнойцевых близнецов – 0–10% [22]. Существует широкий диапазон фенотипов, но более генетически однородные пациенты с РАС имеют меньшую фенотипическую гетерогенность [23]. Частота встречаемости аутистических проявлений у родителей детей с аутистическими расстройствами составляет 25 % и более; 2–6 % sibсов детей-аутистов страдают тем же заболеванием, что в 60-100 раз превышает

распространенность аутистических расстройств в популяции [22,24,25]. В таблице 1 представлены генетические нарушения, связанные с РАС.

Однако генетические факторы не являются единственными объяснениями. По некоторым оценкам, около 10–20% случаев РАС могут быть обоснованы известными генетическими мутациями, что означает, что большинство случаев связано с другими факторами [24].

Согласно последним данным, до 40-50% в предрасположенности к РАС могут определяться ***факторами окружающей среды*** [26].

Большинство из этих факторов связаны с пренатальным периодом, на который могут влиять изменения в окружающей среде матери [27]. Физическое и психическое здоровье матери на протяжении всей беременности являются важными факторами, влияющими на развитие и здоровье плода.

Метаболический синдром, кровотечения и инфекции у матери во время беременности представляют собой одну из причин, связанных с риском развития РАС у ребенка. Она включает в себя такие состояния, как диабет, гипертония и ожирение [28, 29]. Эти заболевания могут вызвать гипоксию (дефицит кислорода) внутриутробно, что, в свою очередь, может привести к неполноценному развитию мозга, изменениям в миелинизации, адгезии мембран и дефициту нейронов в гиппокампе, области мозга, активно участвующей в развитии РАС [30].

Во время беременности происходит подавление иммунитета, что делает как саму мать, так и развивающийся эмбрион восприимчивыми ко многим инфекционным агентам [31]. Среди инфекционных заболеваний, как наиболее опасные, особенно выделяют: краснуху, корь, эпидемический паротит, ветряную оспу, грипп, пневмонию, сифилис и цитомегаловирус [32-34].

Состояние питания матери на протяжении всей беременности является важнейшим компонентом нормального развития мозга. Избыток или дефицит микроэлементов, таких как фолиевая кислота, цинк, железо, витамин D и омега-3, может привести к нарушению нервного развития плода [35]. Сравнительные исследования выявили более высокий риск РАС у детей, которые развиваются в условиях дефицита фолиевой кислоты [36]. Прием лекарств во время беременности, особенно тех, которые используются для лечения эпилепсии и депрессии, коррелирует с риском развития РАС [26].

Возраст родителей при зачатии также относится к одним из наиболее вероятных факторов, способствующих увеличению риска развития РАС [37]. Мета-анализ корреляции между возрастом матери и РАС был проведен Sandin и соавторами. Относительный риск для матерей в возрасте 35 лет и старше по сравнению с матерями в возрасте 25-29 лет был 1,52 [38]. Другое исследование показало, что у отцов старше 55 лет риск рождения ребенка с РАС был, как минимум, в два раза выше, чем у отцов младше 50 лет [39]. Исследования подтверждают, что родительский психиатрический анамнез, включая случаи шизофрении, демонстрирует практически втрое увеличение риска развития РАС [40]. Подобные связи также обнаружены с депрессией у матери, тревожным расстройством и расстройствами личности [41]. Не только матери, столкнувшиеся с психическими заболеваниями на протяжении жизни, но и те, кто испытывает депрессию, тревогу и интенсивный стресс в период 21–32 недель беременности, подвергают плод воздействию эпигенетических механизмов. Эти механизмы могут воздействовать на экспрессию генов, ответственных за реакцию плода на стресс, а также на гены, связанные с

нейробиологией, метаболизмом и физиологией, оставаясь активными на протяжении всей жизни [42].

Тяжелое психологическое состояния матери, особенно продолжительные стрессы, могут повысить уровень кортизола у плода. Это происходит из-за нарушения гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой оси матери, усиления надпочечниковых стероидов, таких как кортизол, и увеличения проницаемости плаценты для этих гормонов. Такие воздействия могут существенно повлиять на развитие плода через эпигеном, открывая путь к физическим и психическим нарушениям, включая РАС [43].

**Нейробиологическая основа РАС.** Известно, что у лиц с РАС наблюдаются нарушения как в микроструктуре и функциональности отдельных участков головного мозга, так и в функциональной связи между ними. В ряде областей мозга часто выявляют микроструктурные аномалии, снижение объема серого вещества, уменьшение размеров нейрональных клеток и более плотная упаковка клеток. Например, у людей с РАС снижено количество одних из самых крупных нейронов в человеческом мозге – клеток Пуркинье, нейронов коры мозжечка [44]. Клетки Пуркинье играют важную роль в адаптивном обучении в рамках прямых и инверсных внутренних моделей, синхронизации движений и прогнозировании сенсорных последствий движения [45].

У людей с РАС часто наблюдаются трудности в развитии «*теории разума*» (Theory of Mind) [46]. Они могут испытывать затруднения в понимании и предсказании чужих эмоций, намерений и мыслей, что влияет на их способность взаимодействовать с окружающими социально и эмоционально [47]. Согласно исследованиям, данные нарушения могут быть вызваны дисфункцией миндалевидного тела головного мозга [48]. Миндалевидное

тело участвует в обработке социальной информации, ключевым компонентом которой является способность понимать и делать выводы о психическом состоянии других [49].

С другой стороны, отмечается как гипоактивность, так и гиперактивность в отношении функциональных нарушений в различных областях мозга. Также документированы аномальные связи между разными участками мозга, выявленные при анализе с использованием диффузионно-тензорной визуализации [50].

*Аутоиммунная теория* предполагает, что иммунная система организма может играть роль в развитии РАС. Исследования свидетельствуют о том, что повреждение мозга плода, вызванное определенными материнскими антителами, может быть основным фактором в развитии многих врожденных нарушений, включая аутизм [51,52]. Кроме того, совокупный семейный анамнез аутоиммунных заболеваний повышает риск РАС на 28%, при этом наиболее значительные риски связаны с псориазом (59%), ревматоидным артритом (51%), диабетом 1 типа (49%) и гипотиреозом (64%) [53].

Таким образом, РАС проявляют значительную вариабельность из-за сложных патомеханизмов, обусловленных различными факторами. Некоторые индивиды с РАС могут успешно справляться с различными аспектами повседневной жизни, в то время как другим требуется значительная поддержка для выполнения базовых действий. На сегодняшний день причины и механизмы развития РАС остаются не полностью выясненными. Тем не менее, наличие общих характерных черт, лежащих в основе диагностики РАС, указывает на основные патологические процессы, присущие большинству людей с этим расстройством.

Таблица 1. Генетические нарушения, обычно связанные с расстройством аутистического спектра

Синдром	Генетическая аномальность	Клинические особенности	Осложнения	Генетический тест	Наследование
1	2	3	4	5	6
Синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина — Белл) [54]	Расширение тракта тринуклеотидных повторов CGG в FMR1 на X-хромосоме.	Лобное предлежание, длинная челюсть, большие яички, задержка в развитии (симптомы чаще проявляются у мужчин, чем у женщин).	Проблемы с обучением, нарушение интеллектуальных способностей.	Анализ на расширение тракта тринуклеотидных повторов CGG в FMR1 на X-хромосоме.	X-сцепленный тип.
Синдром Ангельмана [55,56]	Материнская делеция 15q11-q13, неполноценность по отцовской линии, дефект импринтинга материнской области 15q11-q13, патогенный вариант в UBE3A, полученном от матери.	Характерные черепно-лицевые особенности, задержка в развитии, трудности с кормлением.	Судороги, нарушение сна, ожирение.	Анализ метилирования ДНК, анализ секвенирование ДНК, анализ делеции/дубликации гена UBE3A.	Большинство случаев происходит из-за генетических изменений de novo с очень низким риском рецидива; Редко – импринтирующий паттерн аутосомно-доминантного наследования, несбалансированная транслокация, неразрывность.

1	2	3	4	5	6
Туберозный склероз [57]	Гетерозиготный патогенный вариант в гене TSC1 (Хромосома 9) или гене TSC2 (Хромосома 16)	Ангиофиброма лица, участки шагреневой кожи, подногтевые фибромы, судороги.	Доброкачественные опухоли мозга, рабдомиома сердца, ангиомиолипома почек.	ДНК анализ кодирующих последовательностей генов TSC1 и TSC2.	Аутосомно-доминантный тип.
Синдром Ретта [58]	Гетерозиготный патогенный вариант в гене MECP2 (X хромосом) (женщины)	Стереотипные движения руками (особенно хлопающие, заламывающие), слонотечение, гипотоническое выражение лица.	Нарушение сна, трудности с приемом пищи.	Анализ кодирующей последовательности гена MECP2.	X-сцепленный тип (у пострадавших мужчин тяжелая неонатальная энцефалопатия).
Опухолевый синдром PTEN-гамартоз [59]	Гетерозиготный патогенный вариант зародышевой линии в гене-супрессоре PTEN	Макроцефалия (окружность головы >2,5 СО выше среднего) в 94%.	Повышенный риск развития рака (молочной железы, почек, щитовидной железы, толстой кишки, эндометрия).	Анализ кодирующей последовательности гена PTEN.	Аутосомно-доминантный тип.
Синдром Дауна [60]	Трисомия 21 хромосомы	Эпикантусные складки, косые глазные щели, короткие пальцы рук и ног, брахицефалия, гипотония, задержка в развитии.	Врожденные пороки сердца, нарушение интеллектуальных способностей.	Кариотипирование	Неразрывность, несбалансированная транслокация, мозаицизм; Риск возрастает с возрастом матери.

## **2. КЛАССИФИКАЦИЯ И ДИАГНОСТИКА РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА**

### **2.1. Основные изменения в руководстве по диагностике и статистике психических расстройств-5, критерии диагностики аутизма**

В Республике Казахстан, как и в других странах, для диагностики РАС используется МКБ-10, рубрика F84 «Общие расстройства психологического развития» («Первазивные нарушения развития») [61]. По диагностике и его алгоритму представлена информация в клиническом протоколе, одобренном Объединенной комиссией по качеству медицинских услуг Министерства здравоохранения Республики Казахстан от 30 июля 2021 года №145.

В данной главе мы представляем дополнительную информацию по выявлению и подходы ведения детей с РАС в соответствии с новыми изменениями в международной практике.

По мере того, как меняется способ диагностики и классификации, применяемый медицинскими специалистами, кодирование этого состояния становится все более сложным.

В 5-м издании Диагностического и статистического руководства по психическим расстройствам (DSM 5) произошла группировка отдельных диагнозов к концептуализации их как всех представителей более широкой категории, известной как РАС. Тем самым DSM-5 объединяет три независимых диагноза из DSM-IV: синдром Каннера (аутизм), синдром Аспергера, первазивное расстройство развития неуточненное – в единую диагностическую категорию РАС, дифференцированную по различным уровням тяжести симптомов и необходимой

поддержке. Классификация МКБ-11 также *исключила* синдром Аспергера, который был включен в МКБ-10.

МКБ-11 классифицирует РАС как нарушение нейropsychического развития, и человеку выставляется диагноз РАС, когда пациент демонстрирует, по крайней мере, три симптома в области социального общения и, по крайней мере, два симптома ограниченных интересов/повторяющегося поведения, включая дополнительную гипореактивность на сенсорную информацию или необычные интересы к сенсорным аспектам окружающей среды (таблица 2) [62]. В таблице 3 представлены изменения в классификации аутизма. Таким образом, согласно МКБ-11, РАС включен в главу «Психические и поведенческие расстройства и нарушения нейropsychического развития» (код 06). В МКБ-11 раздел «Нарушения нейropsychического развития» включает в себя:

1. нарушения интеллектуального развития;
2. нарушения речевого развития;
3. расстройства аутистического спектра (РАС);
4. нарушения развития учебных навыков;

Таблица 2. Разница между DSM-IV и DSM-5

DSM-IV	DSM-5
-3 категории симптомов; -6 диагностических пунктов, отнесенных к категории «социальных нарушений»; -Указывает на начало заболевания в возрасте до 3-х лет; -Включает детское дезинтегративное расстройство, болезнь Ретта, синдром Аспергера, неуточненное первазивное расстройство развития.	-2 категории; -3 диагностических пункта, одобренных в категории «социальная коммуникация и социальное взаимодействие»; -Указывает на раннее развитие; -Подтипы устранены; -Включает параметры для определения степени серьезности.

Таблица 3. Изменение в классификации аутизма [63]

МКБ-10 Психические расстройства и расстройства поведения (F00-F99)	МКБ-11 Психические и поведенческие расстройства и нарушения нейропсихического развития (06); и соответствующие группы расстройств из других глав МКБ-11 (07; 08; Н).
1	2
Органические, включая симптоматические, психические расстройства (F00 – F09)	Нейрокогнитивные расстройства (6D7 – 6E0Z); Расстройства с нейрокогнитивными нарушениями в качестве основного признака (8A20 – 8A2Z).
Психические расстройства и расстройства поведения, связанные с (вызванные) употреблением психоактивных веществ (F10 – F19)	Расстройства вследствие употребления психоактивных веществ или аддиктивного поведения (6C40 – 6C5Z)
Шизофрения, шизотипические и бредовые расстройства (F20 – F29)	Шизофрения и другие первичные психотические расстройства (6A20 – 6A2Z); Кататония (6A40 – 6A4Z).
Расстройства настроения (аффективные расстройства) (F30 – F39)	Аффективные расстройства (6A60 – 6A8Z)
Невротические, связанные со стрессом и соматоформные расстройства (F40 – F48)	Расстройства, связанные с тревогой и страхом (6B00 – 6B0Z); Обсессивно-компульсивные и сходные расстройства (6B20 – 6B2Z); Расстройства, специфически связанные со стрессом (6B40 – 6B4Z); Диссоциативные расстройства (6B60 – 6B6Z); Расстройства телесных ощущений и переживаний (6C20 – 6C2Z).

1	2
<p>Поведенческие синдромы, связанные с физиологическими нарушениями и физическими факторами (F50 – F59)</p>	<p>Расстройства питания и пищевого поведения (6B80 – 6B8Z);  Психические и поведенческие расстройства, связанные с беременностью, родами или послеродовым периодом (6E20 – 6E2Z);  Психологические и поведенческие факторы, влияющие на расстройства или заболевания, классифицированные в других главах (6E40 – 6E40Z).</p>
<p>Расстройства личности и поведения в зрелом возрасте (F60 – F69)</p>	<p>Расстройства контроля побуждений (6C70 – 6C7Z);  Расстройства личности и личностные черты (6D10 – 6D11.5);  Парафилические расстройства (6D30 – 6D3Z);  Имитированные расстройства (6D50 – 6D5Z);  Инсомнии (7A00 – 7A0Z);  Гиперсомнии (7A20 – 7A2Z);  Нарушения циркадного ритма сон-бодрствование (7A60 – 7A6Z);  Гендерное несоответствие (HA60 – HA6Z).</p>
<p>Умственная отсталость (F70 – F79)</p>	<p>Нарушения интеллектуального развития (6A00 – 6A00.Z)</p>
<p>Расстройства психологического (психического) развития (F80 – F89)</p>	<p>Нарушения нейропсихического развития (6A00 – 6A06.Z)</p>
<p>Эмоциональные расстройства и расстройства поведения, начинающиеся обычно в детском и подростковом возрасте (F90 – F98)</p>	<p>Расстройства естественных отправлений (6C00 – 6C0Z);  Деструктивные и диссоциальные поведенческие расстройства (6C90 – 6C9Z).</p>
<p>Неуточненные психические расстройства (F99 – F99)</p>	<p>Вторичные психические и поведенческие нарушения, связанные с расстройствами и заболеваниями, классифицированными в других главах (6E60 – 6E6Z)</p>

5. нарушения развития координации движений;
6. синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ);
7. расстройство стереотипных движений;
8. другие уточненные нарушения нейropsychического развития;
9. нарушения нейropsychического развития, неуточненные [64].

РАС можно обнаружить под кодом 6A02. Для получения классификации РАС поведение человека должно характеризоваться «стойким дефицитом способности инициировать и поддерживать взаимное социальное взаимодействие и социальную коммуникацию» [64].

В таблице 4 представлены подтипы РАС в зависимости от уровня интеллектуального и языкового развития в соответствии МКБ-11. Это охватывает весь спектр способностей, от людей с высоким IQ и хорошей речью до людей с умственной отсталостью и отсутствием функционального языка [64].

Таблица 4. Подтипы расстройств аутистического спектра

<b>Код</b>	<b>Нарушение интеллектуального развития</b>	<b>Нарушение речевой функции</b>
6A02.0	Нарушение отсутствует	Нарушение отсутствует / Легкое нарушение
6A02.1	Нарушение присутствует	Нарушение отсутствует / Легкое нарушение
6A02.2	Нарушение отсутствует	Нарушение присутствует
6A02.3	Нарушение присутствует	Нарушение присутствует
6A02.4	Нарушение отсутствует	Отсутствие функциональной речи
6A02.5	Нарушение присутствует	Отсутствие функциональной речи

Чтобы соответствовать диагностическим критериям РАС, у ребенка должен быть стойкий дефицит в каждой из трех областей социальной коммуникации и взаимодействия:

*Устойчивые нарушения в социальной коммуникации и социальном взаимодействии в различном контексте, проявляющиеся в настоящий момент или имеющиеся в анамнезе [65]:*

1. Нарушения в социально-эмоциональной взаимности; как аномального социального сближения и неумение нормально поддерживать диалог; отсутствие или снижение обмена интересами, эмоциями; неспособность инициировать или реагировать на социальные взаимодействия;

2. Нарушения в невербальном коммуникативном поведении, используемом в социальном взаимодействии; как с плохой интегрированности вербальной и невербальной коммуникации; отсутствие либо аномального зрительного контакта или нарушению понимания и использования невербальной коммуникации; до полного отсутствия мимики или жестов;

3. Нарушения в установлении, поддержании и понимании социальных взаимоотношений; как трудности адаптации к различным социальным контекстам; или участия в играх, в которых задействовано воображение; до отсутствия интереса к сверстникам.

И в дополнение, по крайней мере, два из четырех типов ограниченного, повторяющегося поведения:

*Ограниченность, повторяемость в структуре поведения, интересах или деятельности, что проявляется по меньшей мере в двух из следующих [65]:*

Стереотипные или повторяющиеся моторные движения, речь или использование объектов (например, простые моторные стереотипии, выстраивание игрушек или

махание объектами, эхололия, идиосинкратические фразы).

Чрезмерная потребность в неизменности, негибкое следование правилам или схемам поведения, ритуализованные формы вербального или невербального поведения (например, резкий стресс при малейших изменениях, трудности с переключением внимания, негибкие шаблоны мышления, настаивание на неизменном маршруте или еде).

Крайне ограниченные и фиксированные интересы, которые аномальны по интенсивности или направленности (например, сильная привязанность к необычным предметам или чрезмерная озабоченность и увлечение ими, крайне ограниченная сфера занятий и интересов или персеверации).

Избыточная или недостаточная реакция на входную сенсорную информацию или необычный интерес к сенсорным аспектам окружающей среды (например, видимое безразличие к боли или температуре окружающей среды, негативная реакция на определённые звуки или текстуры, чрезмерное обнюхивание или трогание предметов, зачарованность источниками света или объектами в движении).

Степень тяжести основана на нарушении социального взаимодействия и ограниченных, повторяющихся моделях поведения. Для любого критерия тяжесть описывается тремя уровнями:

Уровень 1 – Требуется поддержки;

Уровень 2 – Требуется существенной поддержки;

Уровень 3 – Требуется очень существенной поддержки.

*Симптомы должны присутствовать в раннем периоде развития* (но могут не проявиться в полной мере, пока социальные требования не превысят ограниченные возможности, или быть замаскированы выученными стратегиями в дальнейшей жизни).

*Симптомы вызывают клинически значимое ухудшение в социальной, профессиональной или других важных сферах повседневного функционирования.*

*Эти нарушения не объясняются ограниченными интеллектуальными возможностями (умственная отсталость) или общей задержкой развития.* Нарушения интеллектуального развития и РАС часто сосуществуют; для диагностики коморбидности РАС и умственной отсталости социальная коммуникация должна быть ниже ожидаемой для общего уровня развития [65].

Обсуждение подходов классификации в психиатрической нозологии проводится во всем мире, например проект Национального института психического здоровья «Критерии предметной области исследований» (Research Domain Criteria; RDoc) [66]. RDoc – это исследовательская платформа для изучения психических расстройств, ее цель – обеспечение биологически обоснованную структуру для понимания психических расстройств. Матрица RDoc выделяет шесть областей функционирования:

- системы с отрицательной валентностью;
- системы с положительной валентностью;
- когнитивные системы;
- социальные процессы;
- системы возбуждения и регуляции;
- сенсомоторные системы;

с различными субструктурами и восемью единицами анализа: гены, молекулы, клетки, схемы, физиология, поведение, самоотчет и парадигмы. В рамках этой матрицы могут быть описаны различные степени функционирования и дисфункции в общих психологических и биологических системах, тем не менее данная матрица сложна для ее применения в постановке диагноза в клинической практике.

Таким образом, практикующим врачам ПМСП нужны

хорошо передаваемые и понятные диагностические категории, следовательно категориальный подход в МКБ-11, обеспечивает более высокую клиническую полезность, тогда как RDoc, подходят для исследовательских контекстов [66, 67]. Психические и поведенческие расстройства и нарушения нейропсихического развития – это синдромы, характеризующиеся клинически значимыми нарушениями в когнитивной сфере, эмоциональной регуляции или поведении человека, которые отражаются на психологических, биологических и связанных с развитием процессах, определяющих психическое и поведенческое функционирование. Эти нарушения обычно связаны с дистрессом или нарушениями в личной, семейной, социальной, учебной, профессиональной или других важных сферах функционирования.

## **2.2. Основной процесс оценки расстройств аутистического спектра**

Как было отмечено ранее, клиническими особенностями РАС является триада нарушений речи, социального взаимодействия и наличие повторяющегося или ограниченного поведения. Также зачастую РАС связаны со многими сопутствующими заболеваниями, которые могут быть психологическими и физиологическими, такие как интеллектуальная дисфункция, тревога, депрессия, синдром дефицита внимания и гиперактивность, импульсивность, судороги, заболевания желудочно-кишечного тракта, сенсорная дисфункция, ажитация и агрессия, нарушения обмена веществ, нарушения сна, двигательная дисфункция и измененные иммунные реакции. Однако не все симптомы и сопутствующие заболевания присутствуют у людей с РАС, а те, которые присутствуют, различаются по степени тяжести. Это приводит к значительной гетерогенности

клинических особенностей лиц с РАС.

Из-за сложности, тяжести и совпадения симптомов РАС с другими психическими расстройствами важно использовать соответствующие инструменты и шкалы для правильной диагностики РАС, которые окажут влияние на улучшение клинического ведения пациентов с РАС. Следовательно, важно, чтобы оценка РАС проводилась многопрофильной командой, в которую, помимо психиатра, должны входить психолог, специальный педагог, аудиолог, логопед и другие специалисты (рисунок 1). В западном мире психологи-педагоги в школьных учреждениях также проводят двойную оценку когнитивных способностей и уровня учебной подготовки. Кроме того, полезно держать педиатра ребенка в курсе событий, чтобы гарантировать эффективное лечение любых сопутствующих физических заболеваний.

Помимо длительных изменений симптомов РАС, оценка сопутствующих состояний физического и психического здоровья имеет важное значение для оказания качественной медицинской помощи. Показания к дополнительным обследованиям (физикальное и неврологическое обследования врачом) необходимы для определения сопутствующих состояний, которые могут затмевать, перекрывать или же объяснять симптомы, проявляемые у человека во время обследования. У детей младшего возраста может потребоваться [68] проведение слухового или визуального обследований чтобы исключить поддающиеся лечению состояния. Клиницисты должны активно расспрашивать о признаках и симптомах этих состояний, а также исключить другие состояния (например, нарушение слуха), оценить наличие сопутствующих состояний (например, судорог) и найти основную этиологию (например, генетический синдром).

История болезни (рождение, текущее состояние

здоровья и семейный анамнез), физикальное обследование (рост, дисморфологические особенности, нейро- и кожная оценка) и аудиологическое обследование, генетическое тестирование (хромосомы, хрупкий х, микрочип) и другие необязательные исследования, такие как электроэнцефалография, визуализация головного мозга, метаболическое тестирование, в зависимости от обстоятельств. быть полезным в зависимости от характера дела. Однако обширные оценки не следует проводить регулярно ввиду инвазивности, недостаточной экономической эффективности и низких показателей доходности.



Рисунок 1. Подход к оценке расстройства аутистического спектра

Описанный выше подход помогает отличить типичный аутизм от сложного, когда дело доходит до общего лечения и прогноза, а также дает основу для подхода к родителям и их психологического просвещения.

Три цели диагностического маршрута для РАС (Таблица 5):

1. Выявление беспокойства
2. Диагностика
  - постановка клинического диагноза
  - уточнение диагностической группы
3. Описание поведения для построения программы

Таблица 5. Основные этапы диагностики расстройства аутистического спектра

Этапы ранней помощи	Диагностические мероприятия
Выявление беспокойства о развитии ребенка	Динамическое наблюдение за развитием ребенка – педиатрическая служба
Этап первичной оценки (подтверждение или отклонение беспокойства)	Скрининг – служба ранней помощи
Этап оценки	Дифференциальная диагностика и отнесение ребенка к диагностической группе
	Углубленная оценка – описание поведения ребенка для построения программы
Этап реализации индивидуальной помощи	Мониторинг достижений

Целью диагностической оценки должно быть определение наличия или отсутствия РАС, а также должно охватывать следующие области:

1. Обзор функционирования в соответствующих областях;
2. Определение потребностей и областей вмешательства;
3. Оказание содействия для понимания родителями/лицами, осуществляющими уход/учителями ребенка;
4. Определение сильных областей и составлять целостный портрет человека, чтобы облегчить вмешательство.

### **2.3. Выявление либо скрининг детей группы риска с расстройствами аутистического спектра**

Скрининг РАС обычно проводится педиатром [69,70] во время обычного осмотра ребенка, который состоит из мониторинга развития; скрининга развития; диагностики развития. Американская академия педиатрии рекомендует всем детям проходить обследование на РАС в возрасте 18 и 24 месяцев [69]. Проблемы раннего выявления РАС связаны с отсутствием единых методов скрининга, тем не менее, ниже мы остановимся на некоторых из них.

Выявление ребенка с РАС может проводиться рядом специалистов в сфере здравоохранения, образования и социальной службы, а также с привлечением сообщества и родителей или опекунов. На рисунке 2 представлены участвующие заинтересованные стороны в выявлении детей с РАС.

#### **Существующие виды инструментов скрининга РАС:**

1. *Анкета по возрасту и стадиям (Ages and Stages Questionnaire)*: для выявления РАС в основном в литературе используется третья версия ASQ-3 [71,72,73], которая

содержит двадцать один опросник по возрасту, начиная с одного месяца и заканчивая пятью годами и шестью месяцами. Существует пять областей оценки: мелкая моторика, крупная моторика, общение, решение проблем и личное/социальное. Каждый домен содержит шесть вопросов, на которые можно ответить «да» (10 баллов), иногда (5 баллов) или «еще нет» (0 баллов), а также девять открытых вопросов. На основании общего балла каждому домену присваивается код «Не пройден», «Мониторинг» или «Прошел». Если балл ниже установленного порогового значения, то ребенок не прошел проверку в этой области (т. е. результат скрининга положительный), и ему показана дальнейшая оценка. Если оценка находится в пределах установленного порогового значения, это вызывает беспокойство и рекомендуется проводить обучающую деятельность и следить за развитием ребенка. Если оценка ребенка значительно превышает пороговый уровень, ребенок проходит тест [74].

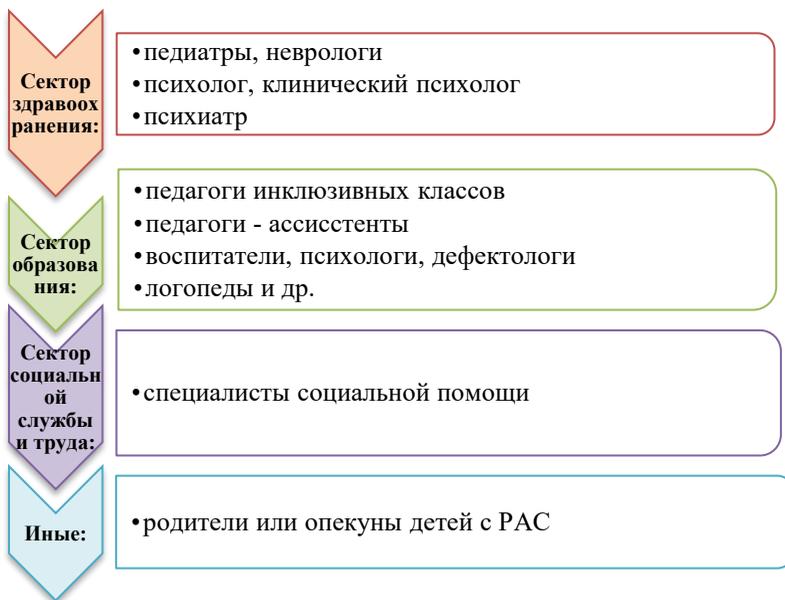


Рисунок 2. Участники процесса скрининга детей с расстройством аутистического спектра

2. *Шкалы общения и символического поведения (Communication and Symbolic Behavior Scales-Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP ITC):* это общий широкополосный скрининг, который выявляет широкий спектр расстройств, таких как глобальная задержка развития, общая задержка речи и аутизм в возрасте от 6 до 24 месяцев. Этот опросник для родителей, состоящий из 24 пунктов, количественно оценивает способности ребенка по трем подобластям: социальное и эмоциональное общение, рецептивная и экспрессивная речь и символическое поведение [75,76,77].

3. *Сенсорный профиль младенцев/малышей (Infant/Toddler Sensory Profile – ITSP):* опросник для лиц, осуществляющих уход, который состоит из 48 пунктов, и измеряет способности сенсорной модуляции у детей в возрасте от 7 до 36 месяцев (также доступна версия для

младенцев в возрасте 0–6 месяцев). Родители оценивают частоту поведения своего ребенка по 5-балльной шкале от 1 (почти всегда) до 5 (почти никогда). Элементы сгруппированы в пять сенсорных разделов, а именно: слуховая обработка, визуальная обработка, тактильная обработка, вестибулярная обработка и оральная сенсорная обработка. Затем баллы группируются в четыре квадранта, т.е. низкая регистрация, поиск ощущений, сенсорная чувствительность и избегание ощущений. Баллы по разделам и квадрантам интерпретируются относительно возрастных норм [78,79,80].

4. *Оценка статуса развития родителями ребенка (Parents' Evaluation of Developmental Status – PEDI):* представляет собой инструмент наблюдения и скрининга детей в возрасте от 0 до 8 лет. Инструмент выявляет и решает проблемы по поводу развития, поведения и психического здоровья. Инструмент состоит из одной формы с 10 вопросами по 10 категориям (экспрессивная речь, рецептивная речь, социально-эмоциональная, поведенческая, мелкая моторика, крупная моторика, самопомощь, школа, познавательные способности и здоровье). Вопросы в PEDI позволяют выявить точку зрения родителей на развитие их ребенка с высоким/средним/низким риском. Варианты ответа: да, нет и немного. Оценка PEDI включает столбцы для каждого возрастного диапазона и определяет, какие проблемы прогнозируют, а какие нет. Форма интерпретации PEDI содержит алгоритм, позволяющий решить, следует ли направить ребенка, провести дальнейшее обследование, наблюдать, консультировать родителей или успокоить их по поводу полученных результатов [81-85].

5. *Систематическое наблюдение за тревожными сигналами (Systematic Observation of Red Flags – SORF)* — это система кодирования, предназначенная для выявления

22 тревожных сигналов РАС у детей ясельного возраста на основе текущих диагностических критериев DSM-5 и обеспечивающая меру наблюдения при скрининге аутизма с 11 элементами из каждого домена — социальной коммуникации и ограниченное повторяющееся поведение. Поведение кодируется в SORF с использованием градационной системы реагирования от 0 до 3, где 0 указывает на отсутствие значимого беспокойства, а 3 указывает на наибольший уровень серьезности или беспокойства [86]. Данный инструмент был разработан как измерение скрининга второго уровня наблюдения для выявления риска развития РАС у малышей [87].

6. *Инструмент скрининга аутизма у детей ясельного и раннего возраста (Screening Tool for Autism in Toddlers STAT)* предлагает дополнительный метод скрининга, который позволяет напрямую наблюдать тонкие нарушения, которые родители могут не сразу распознать [88]. STAT — это проверенный метод скрининга расстройств аутистического спектра (РАС) 2-й стадии, применение которого занимает 20 минут и включает 12 игровых заданий, которые оцениваются в соответствии с конкретными критериями [89]. Это наблюдательный игровой скрининг, который был разработан для оценки детей в возрасте 24–36 месяцев и требует проведения квалифицированным специалистом, знакомым с РАС, что значительно снижает возможность его внедрения в условиях сообщества.

7. *Модифицированный скрининговый тест на аутизм для детей (M-CHAT-R)* – В соответствии клинического протокола в Казахстане [61] на уровне ПМСП рекомендуется проведение скрининга с использованием M-CHAT-R – Модифицированный скрининговый тест на аутизм для детей. Чеклист – CHAT, разработанный в Великобритании, стал первым скрининговым

инструментом, ориентированной на аутизме [90]. Robins и коллеги адаптировали его для использования в США в 2001 году, выпустив М-СНАТ и [91] его модификацию М-СНАТ-R [92]. Недавно М-СНАТ-R был одобрен как двухэтапный инструмент скрининга РАС первого уровня для использования при посещениях здоровых детей в возрасте 18 и 24 месяцев. На первом этапе родители заполняют М-СНАТ-R при посещении здорового ребенка. Оценка 0–2 невыполненных заданий указывает на низкий риск аутизма. Последующее интервью М-СНАТ-R используется, когда ответы родителя указывают на средний риск с оценкой 3–7 баллов. Если ответы родителя указывают на высокий риск (балл 8 или выше), можно пропустить этап последующего наблюдения и немедленно направить ребенка на диагностическое исследование и оценку приемлемости для раннего вмешательства.

Таким образом, текущее исследование предполагает, что двухэтапный процесс скрининга может быть эффективным для выявления детей с РАС. Некоторые авторы считают, что использование модели двухэтапного скрининга с PEDS или ASQ-3 в качестве скрининга первого уровня уменьшит количество детей, нуждающихся в специфическом обследовании РАС [73,93]. В дополнение для недоношенных детей скрининговые тесты М-СНАТ и CSBS-DP-ITC являются эффективными. М-СНАТ-R можно использовать в рамках профилактического осмотра ребёнка, также им могут пользоваться другие специалисты или профессионалы для оценки риска РАС. Людям, использующим данный тест, следует осознавать, что даже при внедрении дополнительного последовательного интервью у значительного числа детей, у которых М-СНАТ-R выявил положительные результаты, диагноза РАС может не быть поставлен. Однако у этих детей существует высокий риск других нарушений или задержек в развитии.

Следовательно, оценка каждого ребенка, у которого обнаружены положительные результаты, остается обоснованной и имеет свои основания [81]. Также исследования подчеркивают, что одновременное использование более чем одного скринингового теста повышает чувствительность скрининга [94].

#### **2.4. Подходы к диагностике расстройств аутистического спектра**

При диагностике РАС основным является клинический метод. В нем главное место принадлежит объективному наблюдению за поведением больного и клиническому интервью (при возможности самого больного и его представителей). Объективный анамнез собирается путем изучения медицинской документации, а также из бесед с родственниками пациента и, по возможности, с пациентом.

Целью сбора анамнеза является получение данных о:

–наследственной отягощенности психическими заболеваниями;

–данные акушерско-гинекологического анамнеза матери, состояния ее здоровья до беременности и в период беременности (наличие сердечно-сосудистых, эндокринных заболеваний и др.), сведения о патогенных биологических воздействиях в периоде внутриутробного и перинатального развития пациента, перенесенных заболеваниях и экзогенных расстройств в постнатальном периоде;

–перенесенных экзогенных расстройств, особенностях реагирования на стрессовые ситуации, психических травмах;

–о раннем психомоторном развитии пациента, особенностях формирования моторики, речи,

коммуникативных функций, эмоционального реагирования в различных ситуациях, поведении дома, в организованных детских коллективах;

–об особенностях формирования школьных навыков, личности пациента, семейном и социальном статусе, включая занимаемое положение в детском коллективе, взаимоотношениях с другими детьми, педагогами, родителями и другими членами семьи; характеристика семьи и особенностей воспитания, наличие сопутствующих аномальных психосоциальных ситуаций;

–об особенностях психического состояния и поведения пациента в различные периоды развития, навыках самообслуживания, уровне социальной адаптации (способности устанавливать и поддерживать продуктивный контакт с окружающими людьми, строить свое поведение с учетом существующих морально-этических и культурных традиций);

–особенностях динамики заболевания (характере течения заболевания);

–аккуратности выполнения родителями и близкими родственниками больного реабилитационных рекомендаций;

–переносимости проводимой лекарственной терапии;

–соматическом и неврологическом статусе.

Эксперты из Австралии рекомендуют, чтобы информация собиралась и обобщалась во время медицинской оценки согласно следующему:

1. Обзор тем, затронутых в оценке функционирования;

2. Симптомы, связанные с нейропсихическим развитием и поведением;

3. Соответствующие биологические исследования на предмет этиологии и сопутствующих состояний;

4. Статус роста и развития;

5. Врожденные аномалии и дисморфологические нарушения;

6. Неврологический статус, функциональное состояние организма, состояние кожи, повреждений, зрения и слуха [95].

История развития, специфичная для аутизма, важна для понимания описываемого поведения в контексте. Диагностические инструменты, специфичные для аутизма, могут стать полезной основой для систематического сбора информации о текущих трудностях ребенка и истории его развития (таблица 6).

Клинический диагноз РАС основывается на наличии некоторых ключевых особенностей, таких как нарушение социального развития, повторяющееся поведение и интересы. Задержка речевого развития, нарушение обучения и трудности с социальным взаимодействием часто встречаются при РАС.

Вторичные симптомы РАС включают агрессию, гиперактивность, импульсивность и возникновение сопутствующих заболеваний, таких как тревога и депрессия. Основной особенностью РАС является гетерогенность его клинических особенностей. Могут присутствовать разнообразные симптомы наряду со многими психологическими и физиологическими сопутствующими заболеваниями. Рисунок 3 иллюстрирует разнообразие этих симптомов и сопутствующих заболеваний.

Определение психического статуса является началом анализа заболевания, так как он несет в себе информацию о «прошлом и будущем заболевания» [101]. Клинический осмотр врача-психиатра детского обеспечивает выявление основных симптомов РАС.

Таблица 6. Существующие диагностические инструменты, специфичные для аутизма

Наименование	Описание
Интервью для диагностики аутизма – пересмотренное (Autism Diagnostic Interview – Revised; ADI-R) [96]	это стандартизированное и структурированное интервью для родителей, которое позволяет получить информацию об истории развития ребенка, а также информацию, связанную с основными симптомами аутизма.
График диагностического наблюдения за аутизмом, второе издание (Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition; ADOS-2) [97]	это стандартизированная оценка, которая включает в себя полуструктурированную игру или собеседование в виде интервью, в зависимости от возраста и уровня общения ребенка.
Диагностическое интервью для социальных и коммуникативных расстройств (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders; DISCO) [98]	это полуструктурированное интервью, используемое с родителем или лицом, осуществляющим уход за человеком, для получения общей картины поведения и потребностей ребенка.
Шкала оценки детского аутизма, второе издание (Childhood Autism Rating Scale, Second Edition; CARS-2) [99]	это поведенческая рейтинговая шкала, используемая для опроса родителей с целью оценки распространенности и тяжести аутизма у конкретного ребенка.
Шкала оценки аутизма Гиллиама, третье издание (Gilliam Autism Rating Scale, Third Edition; GARS-3) [100]	это инструмент оценки, основанный на норме, используемый для определения распространенности и тяжести состояния аутизма.
Развивающее, пространственное и диагностическое интервью (Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview; 3Di100) [101]	это компьютерная программа, которая использует алгоритм принятия решений при опросе родителей для диагностики аутизма и связанных с ним расстройств у детей.

DSM-5

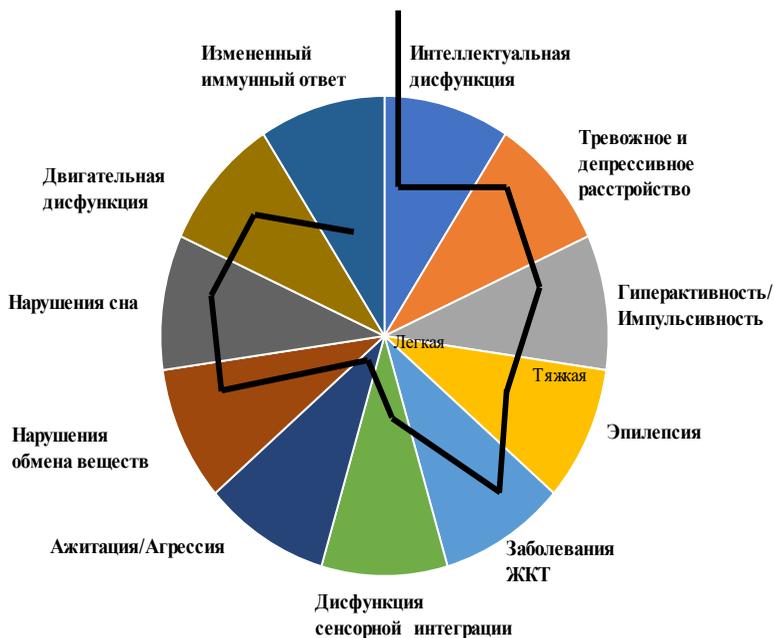


Рисунок 3. Клинические особенности расстройства аутистического спектра [102].

**При описании психического статуса пациента оцениваются:**

- поведение больного;
- уровень речевого развития, в том числе способность поддерживать речевой контакт,
- особенности развития крупной и тонкой моторики;
- сформированность мыслительных операций (анализ, синтез, установлениепричинно-следственных связей);
- уровень знаний об окружающем мире, окружающего пациента социума;
- у детей школьного возраста проводится оценка соответствия сформированности школьных навыков и знаний полученному образованию;
- индивидуальное социальное поведение;
- особенности памяти, интеллекта, эмоционально-волевой сферы;
- сопутствующие психические и психоневрологические расстройства,имеющиеся на момент обследования.

*Определение РАС в соответствии возраста ребенка:*

Литературные источники сообщают, что наиболее распространенный возраст постановки диагноза РАС составляет от 3 до 5 лет [103], и лишь опытные врачи могут поставить достоверный и обоснованный диагноз в возрасте 2 лет [104,105]. У значительного числа детей РАС выявляется только в школьном возрасте, когда предъявляемые к ним социальные и коммуникативные требования существенно повышаются [106]. Некоторые из ключевых признаков и/или симптомов РАС представлены в таблице 7.

Оценка в независимости от того наблюдается ли снижение частоты или вариаций определенного поведения, должна производиться по сравнению со сверстниками того же пола и когнитивными способностями.

## **2.5. Основные аспекты представления результатов о расстройствах аутистического спектра**

**Родительские эмоции и реакции во время постановки диагноза.** Постановка диагноза РАС может вызвать целый ряд реакций. Негативные реакции включают шок, разочарование, чувство опустошения и гнев, а также опасения по поводу стигматизации и других негативных реакций со стороны окружающих. В ряде исследований сообщалось, что родители считали, что диагноз РАС связан со стигмой, которая приводит к стыду и изоляции. Положительные реакции включают облегчение и подтверждение того, что диагноз объясняет и даёт понимание поведения и предыдущего опыта индивида.

Реакция на диагноз может повлиять на предоставление услуг индивидууму, поэтому крайне важно, чтобы все специалисты, участвующие в оценке проблем с РАС, понимали потенциальные личные последствия результатов оценки [107].

Кроме того, родителям важно найти поддержку для своего ребенка, это включает в себя поиск врачей, специалистов в области психического здоровья, терапевтов, а также в некоторых случаях неправительственных организации, которые могут обучить родителя или опекуна как растить ребенка с РАС.

Также было выявлено, что реакция родителей на диагноз РАС у ребенка связана с рядом последствий, как для родителя, так и для ребенка; нерешенные или непризнанные диагнозы РАС предсказывают ухудшение психического здоровья родителей [108].

В приложениях 1-4 представлены дополнительные инструменты по оценке психологического состояния родителей или опекунов детей с РАС.

Таблица 7. Ключевые признаки и/или симптомы расстройства аутистического спектра в раннем детском возрасте [95,106]

Аспект	Рекомендации 0-5 лет	Рекомендации 6-16 лет	Рекомендации старше 17 лет
1	2	3	4
Разговорная речь:	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Задержка речи на уровне лепета или слов</li> <li>➤ Сокращения использования речи для общения</li> <li>➤ Регресс в речи и языковых навыках</li> <li>➤ Повторение чужой речи, которое может быть моментальным, заторможенным или смягченным («эхолалия»)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Преобладание молчаливости</li> <li>➤ Преобладание разговорчивости</li> <li>➤ Монотонный тон</li> <li>➤ Повторяющийся язык, с частым использованием определенных фраз или с содержанием, в котором преобладает избыточная информация по интересующим темам</li> <li>➤ Преобладание монологов, а не двусторонней беседы</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Преобладание молчаливости</li> <li>➤ Монотонный тон</li> <li>➤ Повторяющийся язык, с частым использованием определенных фраз или с содержанием, в котором преобладает избыточная информация по интересующим темам</li> <li>➤ Преобладание монологов, а не двусторонней беседы</li> <li>➤ Трудности с ведением светской беседы</li> <li>➤ Прямолинейность</li> </ul>

1	2	3	4
<p>Реакция на других людей</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Отсутствие или запоздалая реакция на произнесенное имя (при условии нормального слуха)</li> <li>➤ Сниженная чувствительность к улыбке со стороны других людей</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Сниженная реакция на выражения лиц других людей</li> <li>➤ Сниженная реакция на имя (при условии нормального слуха)</li> <li>➤ Сокращенный набор социальных реакций</li> <li>➤ Сниженная способность интерпретировать невербальные сигналы</li> <li>➤ Трудности с ведением светской беседы</li> <li>➤ Сниженная чувствительность к улыбке со стороны других людей</li> </ul>	
<p>Взаимодействие с другими людьми</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Снижение социального интереса к другим</li> <li>➤ Снижение подражания действиям других</li> <li>➤ Снижение инициации социальных игр с другими людьми</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Снижение социального интереса к другим</li> <li>➤ Снижение осведомленности о социально ожидаемом поведении</li> <li>➤ Сниженная способность участвовать в социальных взаимодействиях других людей</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Стойкие трудности во взаимной социальной коммуникации и взаимодействии</li> <li>➤ Сниженное понимание дружбы</li> <li>➤ Снижение осведомленности о социально ожидаемом</li> </ul>

1	2	3	4
	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Снижение удовольствия от ситуаций, которые нравятся большинству детей (например, вечеринки по случаю дня рождения)</li> <li>➤ Снижение желания разделять радость с другими</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Снижение удовольствия от ситуаций, которые нравятся большинству детей</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Поведении, включая понятие «личного пространства»</li> <li>➤ Социальная изоляция и явное предпочтение одиночества</li> <li>➤ Сниженная способность интерпретировать невербальные сигналы</li> <li>➤ Сокращенный набор социальных реакций</li> </ul>
<p>Зрительный контакт, указывание пальцем и другие жесты</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Снижение использования жестов и мимики для общения с другими</li> <li>➤ Снижение использования зрительного контакта в обществе (при условии нормального зрения)</li> <li>➤ Снижение количества указаний или показов на объекты для разделения своего интереса</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Ограниченное или плохо интегрированное использование жестов, мимики и зрительного контакта во время социального общения с другими людьми (при условии адекватного зрения)</li> <li>➤ Снижение количества указаний или показов на объекты для разделения своего интереса</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Ограниченное или плохо интегрированное использование жестов, мимики и зрительного контакта во время социального общения с другими людьми (при условии адекватного зрения)</li> </ul>

1	2	3	4
Игры	Снижение игр, с использованием воображения	Снижение разнообразия и гибкости в творческих играх	В анамнезе указано сниженное разнообразие и гибкости в творческих играх в детстве и подростковом возрасте
Ограниченные интересы и/или повторяющееся поведение	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Повторяющиеся движения, такие как взмахи руками, вращение и щелканье пальцами</li> <li>➤ Повторяющиеся игры</li> <li>➤ Чрезмерная сосредоточенность или необычные интересы</li> <li>➤ Чрезмерная настойчивость в следовании собственного распорядка дня</li> <li>➤ Чрезмерная или недостаточная реакция на сенсорные стимулы (например, различные текстуры, звуки, запахи, вкус)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Повторяющиеся движения, такие как взмахи руками, вращение и щелканье пальцами</li> <li>➤ Повторяющиеся игры, сосредоточенная на предметах, а не на людях</li> <li>➤ Чрезмерная сосредоточенность или необычные интересы</li> <li>➤ Чрезмерная настойчивость в следовании собственного распорядка дня</li> <li>➤ Чрезмерная или недостаточная реакция на сенсорные стимулы (например, различные текстуры, звуки, запахи, вкус)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Повторяющиеся движения, такие как взмахи руками, вращение и щелканье пальцами</li> <li>➤ Предпочтение весьма специфических интересов или хобби</li> <li>➤ Сильное приверженность привычного распорядка дня, (нарушение, которого может привести к эмоциональному расстройству)</li> <li>➤ Многозадачность</li> <li>➤ Чрезмерная или недостаточная реакция на сенсорные стимулы (например, различные текстуры, звуки, запахи, вкус)</li> </ul>

Лица, осуществляющие уход за детьми с диагнозом РАС, как правило, страдают более высокой депрессией и ухудшением иммунной функции, а также сообщают о более частых соматических жалобах, связанных со стрессом, чем родители, ухаживающие за типично развивающимися детьми. Более того, уровень стресса у родителей детей с РАС еще более повышен по сравнению с родителями детей с другими типами клинических или медицинских расстройств.

При рассмотрении адаптации как сложной системы установок и убеждений родителя, было изучено три измерения адаптации: принятие, самообвинение и отчаяние, которые предсказывали значительную взаимосвязь как с показателями дистресса, так и с показателями благополучия в течение 18-месячного периода. Было выявлено усиление чувства принятия с течением времени коррелировало со снижением симптомов депрессии за тот же период [109].

Семьи, беспокоящиеся о получении диагноза, больше всего нуждаются в информации, но могут покинуть сеанс с чувством потерянности и неподготовленности. Очень важно в это время оказать психологическую и эмоциональную поддержку [110]. Данная поддержка должна быть оказано до того, момента пока родители или опекуны детей с РАС полностью примут ребенка с диагнозом РАС. В приложении 1 представлены виды опросников, которые могут быть применены для измерения результатов принятия родителями диагноза РАС.

### **Представление результатов самим детям об их заболевании РАС:**

Очень важно обсудить с родителями или лицами, осуществляющими уход, каким образом они хотели бы сообщить о диагностическом решении, в том числе будет ли оно доведено до сведения их ребенка, принимая во

внимание способность ребенка понимать и воспринимать эту информацию.

Важно учитывать индивидуальные потребности и способности ребенка, а также выбрать подходящий момент для разговора. Подход может варьироваться в зависимости от ребенка и семейной динамики. Некоторые родители предпочитают подождать, пока ребенок подрастет, чувствуя, что это поможет ему лучше понять диагноз. Другие же считают, что начинать разговор лучше в младшем возрасте, когда ребенок только начинает осознавать свои особенности и задавать вопросы. Выбор момента играет особую роль: необходимо, чтобы родитель или лицо, осуществляющее уход, и ребенок находились в спокойном настроении и в знакомом месте, где не будет отвлекающих факторов, так как детям с РАС может быть трудно обрабатывать новую информацию, особенно, если они чувствуют тревогу или находятся в дискомфортной обстановке.

Один из возможных способов начать разговор о диагнозе – это обсудить различия. Например, можно создать список сильных и слабых сторон членов семьи и затем поговорить о том, в чем ребенок хорош и в чем ему трудно. Это может быть введением к объяснению, что у него есть диагноз, который обуславливает эти особенности [111].

Если обследуемый человек с РАС способен понимать устную речь, с ним нужно обсудить, как бы он хотел, чтобы о диагностическом решении было сообщено, в том числе любым членам его семьи или лицам, осуществляющим уход.

Прежде чем проводить какое-либо диагностическое обследование подростков или взрослых людей с РАС, необходимо, чтобы специалист хорошо понимал и представлял клинический путь этих людей, а также

клинические услуги и поддержку, к которым они могут иметь право получить доступ. Важно понимать, что некоторые подростки или взрослые могут быть заинтересованы в постановке диагноза РАС, но могут быть не заинтересованы в том, чтобы их направляли к специалистам для удовлетворения потребностей в поддержке.

Таким образом, медицинские специалисты ПМСП могут сыграть ключевую роль, помогая родителям детей с проблемами РАС принимать решения о том, как двигаться дальше и обращаться к соответствующим направлениям. Стратегии включают в себя оперативное реагирование на опасения родителей, помощь им во взвешивании вариантов и мониторинг прогресса семьи в процессе навигации по системе предоставления услуг.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Расстройство аутистического спектра (РАС) — это пожизненное заболевание нервной системы, которое характеризуется различиями в социальном общении и социальном взаимодействии, ограниченными и повторяющимися моделями поведения и интересов, а также различиями в обработке сенсорной информации. Рост РАС наблюдается во всем мире. В основном РАС подтверждается в возрасте старше двух лет, хотя опытные врачи могут определить симптомы более в раннем возрасте. Выявление детей с риском развития РАС на уровне первичной медико-санитарной помощи (ПМСП) требует многостороннего подхода, в том числе: анализ истории развития на наличие факторов риска; изучение семейного анамнеза с усиленным наблюдением, если есть братья и сестры с РАС; выявление и обращение внимания на опасения родителей; стандартизированный скрининг развития; наблюдение за ребенком. Поскольку ранняя диагностика обеспечивает доступ к лечению, а раннее интенсивное вмешательство улучшает долгосрочные результаты развития, раннее выявление РАС педиатрами имеет решающее значение.

Отсутствие единого золотого стандарта диагностики и лечения РАС усложняет процесс ведения и мониторинга состояния здоровья ребенка и людей с РАС. Тем не менее, существует широкое согласие относительно того, что представляет собой хорошая практика. В связи с этим основная диагностика проводится на основе поведенческих характеристик человека в контексте его развития и истории болезни. Следовательно, существующие последние изменения в руководствах DSM-5 и МКБ 11 нацелены на предоставление четких поведенческих критериев для постановки диагноза, оценка поведения является

субъективной задачей и во многом зависит от опыта и навыков клинициста.

Специалисты ПМСП могут способствовать улучшению показателей здоровья, связанных с РАС, путем использования инструментов скрининга в мониторинге развития ребенка и тщательной оценки выявленных проблем. Оказание специализированных медицинских услуг в раннем детстве в сочетании с лечением сопутствующих заболеваний ограничивает эскалацию симптомов и прогрессирование заболевания.

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

1. Чуркин А.А., Мартюшов А.Н. Практическое руководство по применению МКБ-10 в психиатрии и наркологии. – М: ГНЦ СиСП им. В.П. Сербского, 2010. – 132с.
2. Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Research*. 2022 May;15(5):778-790. doi: 10.1002/aur.2696.
3. Talantseva OI, Romanova RS, Shurdova EM, Dolgorukova TA, Sologub PS, Titova OS, Kleeva DF, Grigorenko EL. The global prevalence of autism spectrum disorder: A three-level meta-analysis. *Frontiers in Psychiatry*. 2023 Feb 9;14:1071181. doi: 10.3389/fpsyt.2023.1071181.
4. Somerton M, Stolyarova V, Khanin S. Autism and the Knowledge and Beliefs of Specialists in Kazakhstan. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2022 Mar;52(3):1156-1168. doi: 10.1007/s10803-021-05021-9.
5. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv Child*. 1943;2:217–50.
6. Asperger H. Die «Autistischen Psychopathen» im Kindesalter. *Arch Psychiatr Nervenkr*. 1944;117(1):76–136. doi: 10.1007/BF01837709.
7. Клинические рекомендации Общественной организации «Российское общество психиатров»: «Расстройства аутистического спектра в детском возрасте: диагностика, терапия, профилактика, реабилитация», 2020.
8. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1979;9:11–29.
9. Patra KP, De Jesus O. Echolalia. 2023 Aug. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK565908/>

10. Kirby AV. et al Sensory features in autism: Findings from a large population-based surveillance system. *Autism Research Journal*. 2022 Apr;15(4):751-760. doi: 10.1002/aur.2670.
11. Hirota T, King BH. Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA*. 2023 Jan 10;329(2):157-168. doi: 10.1001/jama.2022.23661.
12. Bougeard C, Picarel-Blanchot F, Schmid R, Campbell R, Buitelaar J. Prevalence of Autism Spectrum Disorder and Co-morbidities in Children and Adolescents: A Systematic Literature Review. *Frontiers in Psychiatry*. 2021 Oct 27;12:744709. doi: 10.3389/fpsy.2021.744709.
13. Qiu S, Lu Y, Li Y, Shi J, Cui H, Gu Y, Li Y, Zhong W, Zhu X, Liu Y, Cheng Y, Liu Y, Qiao Y. Prevalence of autism spectrum disorder in Asia: A systematic review and meta-analysis. *Psychiatry Research*. 2020 Feb;284:112679. doi: 10.1016/j.psychres.2019.112679.
14. Wang J, Ma B, Wang J, Zhang Z, Chen O. Global prevalence of autism spectrum disorder and its gastrointestinal symptoms: A systematic review and meta-analysis. *Frontiers in Psychiatry*. 2022 Aug 23;13:963102. doi: 10.3389/fpsy.2022.963102
15. Schaafsma SM, Pfaff DW. Etiologies underlying sex differences in Autism Spectrum Disorders. *Frontiers in Neuroendocrinology*. 2014;35:255–271. doi: 10.1016/j.yfrne.2014.03.006.
16. Ben-David E, Shohat S, Shifman S. Allelic expression analysis in the brain suggests a role for heterogeneous insults affecting epigenetic processes in autism spectrum disorders. *Human Molecular Genetics*. 2014;23:4111–4124. doi: 10.1093/hmg/ddu128.
17. Werlinga DM, Geschwind DH. Sex differences in autism spectrum disorders. *Current Opinion in Neurology*. 2013 Apr; 26(2): 146–153. doi: 10.1097/WCO.0b013e32835ee548

18. Loomes R, Hull L, Polmear W, Mandy L. What Is the Male-to-Female Ratio in Autism Spectrum Disorder? A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2017 Jun;56(6):466-474. doi: 10.1016/j.jaac.2017.03.013.
19. Newschaffer CJ. et al. The epidemiology of autism spectrum disorders. *Annual Review of Public Health*. 2007 Feb;28(1):235-258. doi: 10.1146/annurev.publhealth.28.021406.144007
20. Shen Y, Dies KA, Holm IA, Bridgemohan C, Sobeih MM, Caronna EB, Miller KJ, Frazier JA, Silverstein I, Picker J, et al. Clinical genetic testing for patients with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2010;125:727–735. doi: 10.1542/peds.2009-1684.
21. Silver WG, Rapin I. Neurobiological basis of autism. *Pediatric Clinics of North America*. 2012;59:45–61, x. doi: 10.1016/j.pcl.2011.10.010.
22. Abrahams BS, Geschwind DH. Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature Reviews Genetics*. 2008;9(5):341–55. doi: 10.1038/nrg2346.
23. Bruining H, de Sonneville L, Swaab H, de Jonge M, Kas M, van Engeland H, Vorstman J. Dissecting the clinical heterogeneity of autism spectrum disorders through defined genotypes. *PLoS One*. 2010;5:. doi: 10.1371/journal.pone.0010887.
24. Geschwind DH. Genetics of autism spectrum disorders. *Trends Cognitive Science*. 2011;15(9):409–16. doi: 10.1016/j.tics.2011.07.003.
25. Miles JH. Autism spectrum disorders--a genetics review. *Genetics in Medicine*. 2011;13(4):278–94. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181ff67ba.
26. Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Molecular*

Autism. 2017 Mar;8(13). doi: 10.1186/s13229-017-0121-4.

27. Hultman CM, Sparen P, Cnattingius S. Perinatal risk factors for infantile autism. *Epidemiology* 2002, 13, 417–423.

28. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Prenatal risk factors for autism: Comprehensive meta-analysis. *British Journal of Psychiatry*. 2009;195:7–14.

29. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: A comprehensive meta-analysis. *Pediatrics*. 2011;128:344–55.

30. Georgieff MK. The effect of maternal diabetes during pregnancy on the neurodevelopment of offspring. *Minnesota Medicine Magazine*. 2006;89:44–7.

31. Clemens LE, Siiteri PK, Stites DP. Mechanism of immunosuppression of progesterone on maternal lymphocyte activation during pregnancy. *Journal of Immunology*. 1979, 122, 1978–1985.

32. Karimi P, Kamali E, Mousavi SM, Karahmadi M. Environmental factors influencing the risk of autism. *Journal of Research in Medical Sciences*. 2017, 22, 27.

33. Deykin EY, MacMahon B. Viral exposure and autism. *Am. Journal of Epidemiology*. 1979, 109, 628–638.

34. Sweeten, T.L.; Posey, D.J.; McDougle, C.J. Brief report: Autistic disorder in three children with cytomegalovirus infection. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2004, 34, 583–586.

35. Emberti Gialloreti L, Mazzone L, Benvenuto A, Fasano A, Alcon AG, Kraneveld A, et al. Risk and Protective Environmental Factors Associated with Autism Spectrum Disorder: Evidence-Based Principles and Recommendations. *Journal of Clinical Medicine*. 2019;8(2):217. doi:10.3390/jcm8020217.

36. Hagemeyer S, Mangus K, Boeckers TM, Grabrucker AM. Effects of trace metal profiles characteristic for

autism on synapses in cultured neurons. *Neural Plasticity*. 2015;2015:985083. doi: 10.1155/2015/985083.

37. Reichenberg A, Gross R, Sandin S, Susser ES. Advancing paternal and maternal age are both important for autism risk. *Am. Journal of Public Health*. 2010, 100, 772–773.

38. Sandin S. et al Advancing maternal age is associated with increasing risk for autism: A review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2012, 51, 477–486.

39. Reichenberg A. et al. Advancing paternal age and autism. *Archives Of General Psychiatry*. 2006, 63, 1026–1032.

40. Daniels JL, Forssen U, Hultman CM, Cnattingius S, Savitz DA, Feychting M, et al. Parental psychiatric disorders associated with autism spectrum disorders in the offspring. *Pediatrics*. 2008;121:e1357–62.

41. Bölte S, Knecht S, Poustka F. A case-control study of personality style and psychopathology in parents of subjects with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2007;37:243–50.

42. Weinstock M. The long-term behavioural consequences of prenatal stress. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*. 2008;32:1073–86.

43. Perera F, Herbstman J. Prenatal environmental exposures, epigenetics, and disease. *Reproductive Toxicology*. 2011;31:363–73.

44. Bailey A. et al. A clinicopathological study of autism. *Brain* 1998;121:889–905. doi: 10.1093/brain/121.5.889.

45. Blakemore SJ, Sirigu A. Action prediction in the cerebellum and in the parietal lobe. *Experimental Brain Research*. 2003;153:239–245. doi: 10.1007/s00221-003-1597-z.

46. Boucher J. The theory of mind hypothesis of autism: explanation, evidence and assessment. *British Journal of Disorders of Communication*. 1989 Aug;24(2):181-98. doi:

10.3109/13682828909011955.

47. Vaiouli P. Alexithymic and autistic traits in children and adolescents: A systematic review of the current state of knowledge. *Autism*. 2022 Feb;26(2):308-316. doi: 10.1177/13623613211058512.

48. Amaral DG, Corbett BA. The amygdala, autism and anxiety. *Novartis Foundation symposium*. 2003;251:177-87.

49. Stone VE. Acquired theory of mind impairments in individuals with bilateral amygdala lesions. *Neuropsychologia*. 2003;41(2):209-20. doi: 10.1016/s0028-3932(02)00151-3.

50. Inui T, Kumagaya S, Myowa-Yamakoshi M. Neurodevelopmental Hypothesis about the Etiology of Autism Spectrum Disorders *Frontiers in Human Neuroscience*. 2017 July;11. doi: 10.3389/fnhum.2017.00354.

51. Braunschweig D, Krakowiak P, Duncanson P. et al. Autism-specific maternal autoantibodies recognize critical proteins in developing brain. *Translational Psychiatry*. 2013;3(7):277.

52. Croen LA, Braunschweig D, Haapanen L, Yoshida CK. et al. Maternal midpregnancy autoantibodies to fetal brain protein: the early markers for autism study. *Biological Psychiatry*. 2008;64(7):583-588.

53. Wu S, Ding Y, Wu F, Li R, Xie G, Hou J, Mao P. Family history of autoimmune diseases is associated with an increased risk of autism in children: A systematic review and meta-analysis. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*. 2015;55:322–332. doi: 10.1016/j.neubiorev.2015.05.004.

54. Clifford S, Dissanayake C, Bui QM, Huggins R, Taylor AK, Loesch DZ. Autism spectrum phenotype in males and females with fragile X full mutation and premutation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2007;37(4):738-747. doi: 10.1007/s10803-006-0205-z.

55. Baker EK, Godler DE, Bui M, Hickerton C, Rogers C, Field M, et al. Exploring autism symptoms in an Australian cohort of patients with Prader-Willi and Angelman syndromes. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 2018;10(1):24. doi: 10.1186/s11689-018-9242-0.
56. Dagli AI, Mathews J, Williams CA. Angelman Syndrome. University of Washington; 1998. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/>.
57. Curatolo P, Porfirio MC, Manzi B, Seri S. Autism in tuberous sclerosis. *European Journal of Paediatric Neurology* 2004;8(6):327-332. doi: 10.1016/j.ejpn.2004.08.005.
58. Erlandson A, Hagberg B. MECP2 abnormality phenotypes: clinicopathologic area with broad variability. *Journal of Child Neurology*. 2005;20(9):727-732. doi: 10.1177/08830738050200090501.
59. Butler MG, Dasouki MJ, Zhou XP, Talebizadeh Z, Brown M, Takahashi TN, et al. Subset of individuals with autism spectrum disorders and extreme macrocephaly associated with germline PTEN tumor suppressor gene mutations. *Journal of Medical Genetics*. 2005;42(4):318-321. doi: 10.1136/jmg.2004.024646.
60. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics*. 2011;128(2):344-355. doi: 10.1542/peds.2010-1036.
61. Клинический протокол диагностики и лечения «Общие расстройства психологического (психического) развития (расстройства аутистического спектра)», одобренный Объединенной комиссией по качеству медицинских услуг Министерства здравоохранения Республики Казахстан от «30» июля 2021 года. Протокол №145.
62. Greaves-Lord K, Skuse D, Mandy W. Innovations of the ICD-11 in the Field of Autism Spectrum Disorder: A

Psychological Approach. *Clinical Psychology in Europe*. 2022 Dec 15;4(Spec Issue):e10005. doi: 10.32872/cpe.10005.

63. Gaebel W, Stricker J, Kerst A. Changes from ICD-10 to ICD-11 and future directions in psychiatric classification. *Dialogues in Clinical Neuroscience*. 2020 Mar;22(1):7-15. doi: 10.31887/DCNS.2020.22.1/wgaebel.

64. World Health Organization. International classification of diseases for mortality and morbidity statistics (11th Revision). 2018. URL: <https://icd.who.int/browse11/l-m/e>.

65. Academy Of Medicine Singapore; College Of Paediatrics And Child Health, Singapore (CPCHS). (2023). *Clinical practice guidelines on autism spectrum disorder in children and adolescents (2nd edition)*.

66. Insel T, Cuthbert B, Garvey M, et al. Research domain criteria (RDoC): toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*. 2010;167(7):748-751.

67. Kraemer HC, Noda A, O'Hara R. Categorical versus dimensional approaches to diagnosis: methodological challenges. *Journal of Psychiatric Research*. 2004;38(1):17-25.

68. Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray JA. A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. 2018.

69. Lord C, Risi S, DiLavore PS, Shulman C, Thurm A, Pickles A. Autism from 2 to 9 years of age. *Archives Of General Psychiatry*. 2006 Jun;63(6):694-701.

70. Hyman SL, Levey SE, Myers SM, Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. *Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder*. *Pediatrics*. 2020 Jan;145(1).

71. Shimomura H, Hasunuma H, Tokunaga S, Taniguchi Y, Taniguchi N, Fujino T, Utsunomiya T, Tanaka Y,

Tokuda N, Okuda M, Shima M, Takeshima Y, The Japan Environment And Children's Study Jecs Group. Early Developmental Signs in Children with Autism Spectrum Disorder: Results from the Japan Environment and Children's Study. *Children (Basel)*. 2022 Jan 10;9(1):90. doi: 10.3390/children9010090.

72. Beacham C, Reid M, Bradshaw J, Lambha M, Evans L, Gillespie S, Klaiman C, Richardson SS. Screening for Autism Spectrum Disorder: Profiles of Children Who Are Missed. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*. 2018 Dec;39(9):673-682. doi: 10.1097/DBP.0000000000000607.

73. Hardy S, Haisley L, Manning C, Fein D. Can Screening with the Ages and Stages Questionnaire Detect Autism? *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*. 2015 Sep;36(7):536-43. doi: 10.1097/DBP.0000000000000201.

74. Squires J, Bricker D, Potter L. *Ages & Stages Questionnaires, Third Edition (ASQ-3) User's Guide*. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing; 2009.

75. Wetherby AM, Brosnan-Maddox S, Peace V, Newton L. Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism*. 2008;12:487-511.

76. Saldaris J, Leonard H, Wong K, Jacoby P, Spence M, Marsh ED, Benke TA, Demarest S, Downs J. Validating the Communication and Symbolic Behavior Scales-Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP ITC) Beyond Infancy in the CDKL5 Deficiency Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2023 May 15. doi: 10.1007/s10803-023-06002-w.

77. Blume J, Wittke K, Naigles L, Mastergeorge AM. Language Growth in Young Children with Autism: Interactions Between Language Production and Social Communication. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2021

Feb;51(2):644-665. doi: 10.1007/s10803-020-04576-3.

78. Dunn W. *Infant/Toddler Sensory Profile User's Manual*. San Antonio, TX, USA: The Psychological Corporation; 2002.

79. Ben-Sasson A, Cermak SA, Orsmond GI, et al. Extreme sensory modulation behaviors in toddlers with autism spectrum disorders. *The American Journal of Occupational Therapy*. 2007;61:584–592.

80. Ben-Sasson A, Cermak SA, Orsmond GI, Tager-Flusberg H, Kadlec MB, Carter AS. Sensory clusters of toddlers with autism spectrum disorders: differences in affective symptoms. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2008;49:817–825.

81. Glascoe F.P. *Collaborating with Parents: Using Parents' Evaluation of Developmental Status to Detect and Address Developmental and Behavioral Problems*. Ellsworth & Vandermeer Press; Austin, TX, USA: 1998.

82. Chunsuwan I, Hansakunachai T, Pornsamrit S. Parent Evaluation of Developmental Status (PEDS) in screening: The Thai experience. *Pediatrics International*. 2016 Dec;58(12):1277-1283. doi: 10.1111/ped.13055.

83. Çelen Yoldaş T, Karakaya J, Özdemir G, Engin Erdal A, Özmert EN. Comparison of the Parents' Evaluation of Developmental Status and Ages and Stages Questionnaire Developmental Screening Tests in a Eurasian Country. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*. 2021 Aug 1;42(6):450-456. doi: 10.1097/DBP.0000000000000912.

84. Glascoe F.P. *Summary of PEDS Research from Page Glascoe, PhD Collaborating with Parents*. 2nd ed. PEDStest.com LLC; Nolensville, TN, USA: 2013.

85. Sheel H, Suárez L, Marsh NV. Parents' Evaluation of Developmental Status and Strength and Difficulties Questionnaire as Screening Measures for Children in India: A Scoping Review. *Pediatric Reports*. 2023 Feb 24;15(1):175-

196. doi: 10.3390/pediatric15010014.

86. Dow D, Guthrie W, Stronach ST, Wetherby AM. Psychometric analysis of the Systematic Observation of Red Flags for autism spectrum disorder in toddlers. *Autism*. 2017 Apr;21(3):301-309. doi: 10.1177/1362361316636760.

87. Dow D, Day TN, Kutta TJ, Nottke C, Wetherby AM. Screening for autism spectrum disorder in a naturalistic home setting using the systematic observation of red flags (SORF) at 18-24 months. *Autism Research*. 2020 Jan;13(1):122-133. doi: 10.1002/aur.2226. Epub 2019 Oct 23.

88. Stone WL, McMahon CR, Henderson LM. Use of the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) for children under 24 months: An exploratory study. *Autism*, 2008;12(5), 557–573.

89. Attar SM, Ibanez LV, Stone WL. Separate scoring algorithms for specific identification priorities optimize the screening properties of the Screening Tool for Autism in Toddlers (STAT). *Autism Research*. 2022 Nov;15(11):2069-2080. doi: 10.1002/aur.2799. Epub 2022 Sep 8.

90. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A. The early identification of autism: The checklist for autism in toddlers (CHAT) *Journal of the Royal Society of Medicine*. 2000;93:521–525.

91. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green J. The modified checklist for autism in toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2001;31(2):131–144.

92. Robins D, Casagrande K, Barton M, et al. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up (M-CHAT-R/F) *Pediatrics*. 2014;133(1):37–45.

93. Wiggins L, Piazza V, Robins D. Comparison of a broad-based screen versus disorder-specific screen in detecting

young children with an autism spectrum disorder. *Autism: The International Journal of Research and Practice*. 2014;18(2):76–84.

94. Dudova I, Kasparova M, Markova D, Zemankova J, Beranova S, Urbanek T, Hrdlicka M. Screening for autism in preterm children with extremely low and very low birth weight. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*. 2014 Feb 11;10:277-82. doi: 10.2147/NDT.S57057.

95. Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray J. A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. Cooperative Research Centre for Living with Autism, Brisbane, 2018.

96. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1994;24(5):659-685. doi:10.1007/BF02172145.

97. Lord C, Rutter M, Goode S, Heemsbergen J, Jordan H, Mawhood L, et al. Autism diagnostic observation schedule: a standardized observation of communicative and social behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1989;19(2):185-212. doi:10.1007/BF02211841.

98. Wing L, Leekam SR, Libby SJ, Gould J, Larcombe M. The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2002;43(3):307-325. doi:10.1111/1469-7610.00023.

99. Schopler E, Reichler RJ, DeVellis RF, Daly K. Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1980;10(1):91-103. doi:10.1007/BF02408436.

100. South M, Williams BJ, McMahon WM, Owley T, Filipek PA, Shernoff E, et al. Utility of the Gilliam Autism

Rating Scale in research and clinical populations. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2002;32(6):593-599. doi:10.1023/a:1021211232023.

101. Skuse D, Warrington R, Bishop D, Chowdhury U, Lau J, Mandy W, et al. The developmental, dimensional and diagnostic interview (3di): a novel computerized assessment for autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2004;43(5):548-558. doi:10.1097/00004583-200405000-00008.

102. Sauer AK, Stanton JE, Hans S, et al. Autism Spectrum Disorders: Etiology and Pathology. In: Grabrucker AM, editor. *Autism Spectrum Disorders*. Brisbane (AU): Exon Publications; 2021 Aug 20. Chapter 1. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK573613/> doi: 10.36255/exonpublications.autismspectrumdisorders.2021.etiology.

103. Bent, C., Dissanayake, C., & Barbaro, J. Mapping the diagnosis of autism spectrum disorders in children aged under 7 years in Australia, 2010-2012. *The Medical Journal of Australia*, 2015;202(6), 317–320.

104. Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., & Volkmar, F. Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2007;48(2), 128–138.

105. Kleinman, J. M., Ventola, P. E., Pandey, J., Verbalis, A. D., Barton, M., Hodgson, S., Fein, D. (2008). Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(4), 606–615. doi: 10.1007/s10803-007-0427-8.

106. Nassar, N., Dixon, G., Bourke, J., Bower, C., Glasson, E., de Klerk, N., & Leonard, H. Autism spectrum disorders in young children: Effect of changes in diagnostic practices. *International Journal of Epidemiology*, 2009;38(5), 1245–1254. doi: 10.1093/ije/dyp260.

107. Makino, A., Hartman, L., King, G. et al. Parent Experiences of Autism Spectrum Disorder Diagnosis: a Scoping Review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2021;8, 267–284. doi: 10.1007/s40489-021-00237-y.
108. Reed P, Picton L, Grainger N, et al. Impact of diagnostic practices on the self-reported health of mothers of recently diagnosed children with ASD. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2016;13: 888.
109. Da Paz NS, Siegel B, Coccia MA, Epel ES. Acceptance or Despair? Maternal Adjustment to Having a Child Diagnosed with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2018 Jun;48(6):1971-1981. doi: 10.1007/s10803-017-3450-4.
110. Anderberg E, South M. Predicting Parent Reactions at Diagnostic Disclosure Sessions for Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2021 Oct;51(10):3533-3546. doi: 10.1007/s10803-020-04817-5. Epub 2021 Jan 2.
111. National Autistic Society. «Disclosing your autism: Parents and Carers». URL: <https://www.autism.org.uk/advice-and-guidance/Topics/diagnosis/disclosing-your-autism/parents-and-carers>.
112. Da Paz NS, Siegel B, Coccia MA, Epel ES. Acceptance or Despair? Maternal Adjustment to Having a Child Diagnosed with Autism. Author manuscript. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2018 Jun; 48(6): 1971–1981. doi: 10.1007/s10803-017-3450-4
113. Gottlieb B. The Dislocations Scale. Unpublished manuscript, University of Guelph, Guelph, Ontario, Canada (1988).
114. Rush AJ, Giles DE, Schlessner MA, Fulton CL, Weissenburger J, & Burns C. The Inventory for Depressive Symptomatology (IDS): Preliminary Findings. *Psychiatry*

Research. 1986;18:65–87. doi:10.1016/0165-1781(86)90060-0.

115. Berry JO, & Jones WH. The Parental Stress Scale: Initial Psychometric Evidence. *Journal of Social and Personal Relationships*. 1995;12:463–472. doi:10.1177/0265407595123009.

116. Cohen S, & Williamson G. Perceived Stress in a Probability Sample of the United States. In Spacapan S & Oskamp S (Eds.), *The Social Psychology of Health: Claremont Symposium on Applied Social Psychology*. Newbury Park, CA: Sage (1988).

117. Ryff CD. Happiness is Everything, or Is It? Explorations on the Meaning of Psychological Well-being. *Journal of Personality and Social Psychology*. 1989;57:1069. doi:10.1037//0022-3514.57.6.1069.

118. Diener E, Emmons RA, Larsen RJ, & Griffin S. The Satisfaction with Life Scale. *Journal of Personality Assessment*. 1985;49:71–75. doi:10.1207/s15327752jpa4901\_13.

119. Иванов М.В., Симашкова Н.В., Козловская Г.В. Диагностика нарушений психического развития в раннем детском возрасте (скрининговая методика). В кн.: *Методологические и прикладные проблемы медицинской (клинической) психологии*. Научное издание. Коллективная монография под ред. Н.В. Зверевой, И.Ф. Рощиной. – М., 2018; с. 212-221.

120. Morosini, P. L., et al. Personal and Social Functioning Scale, PSP (2000).

121. Guy W. Clinical Global Impression Scale, CGI (1976).

## Приложение 1.

### Инструменты оценки психологического состояния родителей/опекунов детей с РАС

Наименование	Описание
1	2
Адаптация к диагнозу	<p>Анкета по самоотчету состоит из 30 пунктов «Приспособление к диагнозу аутизма» (ADA; Adjustment to the Diagnosis of Autism). ADA был разработан соавтором Вруна Siegel на основе клинических наблюдений, основанных на 30-летнем опыте работы с семьями детей с РАС. Опекунам было предложено оценить степень, в которой они согласны или не согласны с утверждениями, касающимися диагноза аутизма их ребенка (например, «После того, как моему ребенку поставили диагноз, я не могу получать столько же удовольствия от других вещей» или «Работа с аутизмом моего ребенка сделает я лучший человек»). Ответы даны по 4-балльной шкале Лайкерта от 1 (совершенно не согласен) до 4 (полностью согласен) [112].</p>
Бремя ухода	<p>Бремя ухода за ребенком с РАС можно оценить с помощью шкалы бремени ухода за ребенком, состоящей из 20 пунктов (CGBS; Care Giver Burden Score). Опекуны указывают на наличие фактора стресса, ответив с уровнем согласия на несколько утверждений об их повседневной жизни (например, «Ваша деятельность по уходу мешает тому, чего вы хотите достичь в своей жизни»). Ответы оценивались по шкале от 1 (совершенно не согласен) до 4 (полностью согласен), (5 = неприменимо). Затем предлагается оценить свое чувство бремени и страдания в связи с этим утверждением (например, «Насколько вас это беспокоит?»), используя ответы по 5-балльной шкале Лайкерта в диапазоне от 1 (совсем не беспокоит) до 5 (совсем не беспокоит). очень беспокоит). Чем выше общий балл, тем выше восприятие стресса лицом, осуществляющим уход, по сравнению с воздействиями, связанными с уходом за ребенком с ограниченными возможностями [113].</p>

1	2
<p>Депрессивные симптомы.</p>	<p>Депрессивную симптоматику можно оценить с помощью Описи депрессивных симптомов (IDS;Inventory for Depressive Symptomatology), комплексного опросника из 30 пунктов, который оценивает тяжесть депрессивных симптомов. Ответы предоставляются в нескольких категориальных форматах, специфичных для вопроса. Например, когда участников спрашивают о «чувствии грусти», варианты ответов варьируются от 0 (мне не грустно) до 3 (мне грустно почти все время). Общие баллы получают путем вычисления среднего значения всех пунктов [114].</p>
<p>Родительский стресс.</p>	<p>Стресс, связанный с воспитанием детей, оценивается с помощью шкалы родительского стресса для самооценки (PSS;Parental Stress Scale) из 18 пунктов. Матерям предлагается оценить степень, в которой они согласны или не согласны с утверждениями, отражающими как положительные, так и отрицательные аспекты воспитания детей (например, «Я счастлива в своей роли родителя» или «Основной источник стресса в моей жизни – это моя дети»). Ответы оцениваются по 5-балльной шкале Лайкерта от 1 (полностью не согласен) до 5 (полностью согласен). Общий балл PSS рассчитывается путем обратного кодирования положительных элементов с последующим суммированием всех элементов. Более высокий балл указывает на больший воспринимаемый родительский стресс [115].</p>
<p>Воспринимаемый стресс</p>	<p>Восприятие общего стресса опекуном можно оценить с помощью шкалы воспринимаемого стресса для самоотчета, состоящей из 10 пунктов (PSS-10), в которой используется 5-балльная шкала ответов Лайкерта в диапазоне от 0 (никогда) до 4 (очень часто). Участников спросили, как часто за последний месяц они испытывали определенные чувства (например, «Как часто вы чувствовали нервозность или стресс?»). Общий балл стресса рассчитывается путем суммирования всех пунктов, при этом более высокий балл указывает на больший воспринимаемый стресс [116].</p>

1	2
Шкала психологического благополучия	<p>подшкалы цели в жизни и самопринятия. Используются две подшкалы из 9 пунктов шкалы психологического благополучия. Участников попросили оценить степень своего согласия с саморефлексивными утверждениями (например, «Иногда мне кажется, что я сделал все, что нужно было сделать в жизни»). Ответы оцениваются по 6-балльной шкале Лайкерта от 1 (полностью не согласен) до 6 (полностью согласен). Общие баллы за целеустремленность рассчитываются путем обратного кодирования отрицательных элементов с последующим суммированием всех элементов. Более высокий балл указывает на большую цель и смысл жизни. Общий балл самопринятия рассчитывается путем суммирования всех пунктов, при этом более высокие баллы указывают на позитивное отношение и принятие себя [117].</p>
Удовлетворенность жизнью.	<p>Шкала удовлетворенности жизнью, состоит из 5 пунктов. Опекун оценивает свое согласие с пятью описательными утверждениями об их жизни (например, «Во многих отношениях моя жизнь близка к идеалу»). Ответы измерялись по 7-балльной шкале Лайкерта с ответами в диапазоне от 1 (полностью не согласен) до 7 (полностью согласен). Общие баллы рассчитываются как среднее значение всех пяти пунктов, где более высокие баллы указывают на большую удовлетворенность жизнью [118].</p>

## Приложение 2.

### **Скрининговая анкета для родителей по выявлению риска возникновения нарушений психического развития у детей раннего возраста [119].**

Анкета предназначена для использования в учреждениях здравоохранения, образования, оказывающих помощь детям раннего возраста, с целью организации системы ранней помощи, для использования в практической деятельности педиатрами, неврологами, клиническими (медицинскими) психологами, психиатрами, педагогами-психологами. Анкета рассчитана на родителей детей 1,5–4-летнего возраста. Анкета представляет собой перечень из 35 вопросов, затрагивающих психопатологические проявления в раннем возрасте и основные сферы психического и психологического развития ребенка:

- инстинктивно-вегетативную сферу;
- сенсорную сферу;
- биопсихосоциальную систему (диаду) «мать-дитя»;
- эмоциональную сферу;
- познавательную сферу (в том числе психомоторику и речь, а также навыки самообслуживания);
- социальное взаимодействие.

Психометрическое исследование показало достаточно высокую надежность и валидность клинико-психологической анкеты и подтверждает ее чувствительность к выявлению детей широкой группы риска, возможного возникновения психических расстройств (состояния предболезни). Процедура проведения: анкетирование (опрос) родителей детей раннего возраста начиная с 1,5 летнего возраста. Обработка результатов проводится специалистом при помощи подсчета совпадений ответов с ключом методики.

**Дата заполнения:**

**Ф.И.О. родителя:**

**Ф.И.О. ребенка:**

**Дата рождения:**

**Возраст ребенка:**

**Пол:**

**Инструкция.** Родителям предлагается ответить на вопросы шкалы. Дается следующая инструкция: «Если Вы наблюдали (или не наблюдали) у своего ребенка нижеописанное поведение, выберите соответствующий ответ: «да», «нет», «затрудняюсь ответить».

№	Вопрос	Да	Нет	Загрузка ответить
1	2	3	4	5
1	Фиксировал ли ребенок взгляд на предметах (игрушках) или лице взрослого (со второго месяца жизни)?			
2	Смотрел ли ребенок в глаза – в течение 1-2 сек. сам или при привлечении внимания словом или прикосновением со второго мес. жизни?			
3	Улыбался ли ребенок матери сам или при привлечении внимания улыбкой, лаской, прикосновением на первых месяцах жизни?			
4	Принимал ли ребенок «удобную» позу при кормлении грудью, сосал активно, не отвлекаясь на посторонние раздражители?			
5	Проявлял ли ребенок негативизм к матери: сопротивлялся грудному вскармливанию, но при этом, сцеженное молоко принимал охотно?			
6	Тянулся ли ребенок на руки матери или другим близким, радовался пребыванию на руках?			
7	На первом году жизни в период бодрствования ребенок НЕ требовал к себе внимание матери (мог лежать один в кроватке, не реагировать на уход матери, занимая себя предметами, игрушками, собственными пальцами и т.д. или пассивно лежал, не реагируя на окружение)?			
8	Были ли у ребенка проявления различных эмоций (радость, удивление, недовольство и т.д.), начиная с возраста 5-6 мес.?			
9	Вовлекался ли ребенок с первых месяцев во взаимодействие со взрослым, устанавливая тактильный, слуховой, зрительный или игровой контакт?			

1	2	3	4	5
10	Проявляет ли ребенок интерес к новым предметам – 5-6 мес.?			
11	Соответствуют ли показатели моторного развития ребенка нормативным срокам: - удерживает голову – с 2 мес., - переворачивается – с 4 мес., - сидит – с 6 мес., - ползает – с 8 мес., - ходит с поддержкой – с 10-11 мес. - ходит без поддержки – с 12-14 мес.			
12	Соответствуют ли показатели речевого развития ребенка нормативным срокам: - агуканье – с 1 мес., - гуление – с 2-3 мес., - лепет (ба-ба-ба, ма-ма-ма, па-па-па, та-та-та) и слова-метки – с 6-8 мес., - первые слова («мама», «баба», «папа», слова-метки и другие, адресованные к конкретному лицу) – к 1 году.			
13	Отмечались ли у ребенка неоднократно на первом году жизни: нарушения сна, аппетита, обильные срыгивания; запоры/поносы? не связанные с физическим заболеванием (имеющиеся подчеркнуть)			
14	Использует ли ребенок указательный жест?			
15	Умеет ли ребенок пить из чашки?			
16	Понимает ли ребенок простые инструкции («подойди ко мне», «дай мне») после года?			
17	Повторяет ли ребенок отдельные слова или фразы из высказываний взрослых («как эхо»)?			
18	Отмечается ли у ребенка повышенная чувствительность к внешним раздражителям (шум от бытовых приборов, фейерверков, звукам издаваемых животными; повышенный тон взрослых и др.)?			
19	Хорошо ли ребенок переносит гигиенические процедуры (стрижка ногтей, волос, купание и др.)?			

1	2	3	4	5
20	Возникали ли мысли о том, что ребенок «глухой», «плохо видит»?			
21	Как ребенок реагирует на новый предмет, игрушку: рассматривает, облизывает, обнюхивает? (нужное подчеркнуть).			
22	Играет ли ребенок предметами обихода (крышки, банки, кастрюли) как игрушками, предпочитает ниточки, шнурки, пакетики, палочки и др.?			
23	Есть ли предметы (игрушки), с которыми ребенок НЕ расстается ни днем, ни ночью (плачет при изъятии предмета)?			
24	Выстраивает ли ребенок предметы (игрушки) в ряды (горизонтальные / вертикальные), однообразно возит, катает предметы (игрушки)?			
25	Сторонится ли ребенок других детей на игровой площадке, предпочитает играть один?			
26	Проявляет ли ребенок интерес к новым игрушкам?			
27	Имеются ли у ребенка второго года жизни эпизодические или частые нарушения сна: плач во сне, ночные бодрствования, частые пробуждения?			
28	Есть ли у ребенка страхи обыденных предметов (бутылочек, игрушек, предметов определенного цвета и т.п.)?			
29	Есть ли у ребенка однообразные движения (гримасы, повороты головы, подергивания плечами, прыжки/кружение на месте и др.)?			
30	Замечали ли, что у ребенка имеются двойственные проявления в поведении (умеет пользоваться ложкой, но не пользуется; нетерпит постороннего шума, однако сам может громко стучать; совмещает «взрослую» фразовую речь и лепет и т.п.)?			

1	2	3	4	5
31	Задавал ли ребенок вопросы к концу второго года жизни?			
32	Может ли ребенок собирать пирамидку, матрешку с учетом величины, формы и цвета?			
33	Отмечаются ли у ребенка следующие признаки: (проходящие косоглазие, кривошея, мышечная гипер- или гипотония, «ходьба на цыпочках», кружение вокруг себя, игра пальцами перед лицом, перебирание пальцами, потряхивание кистями рук? (имеющиеся подчеркнуть).			
34	Используете ли Вы для успокоения ребенка электронные гаджеты (мобильный телефон, планшет и т.п.)?			
35	Сколько времени ребенок проводит у телевизора/компьютера: - до 0,5 часа, - более 0,5 часа. (нужное подчеркнуть)			

### Ключ к методике для подсчета ответов

Группа риска нарушений психического развития определяется в соответствии со следующими нормативами:

➤ при совпадении **1 ответа на вопросы, отмеченные звездочкой «\*»** в ключеметодики, ребенок попадает в группы повышенного риска возникновения нарушений психического развития; родителям дается рекомендация обратиться за профилактической консультацией к врачу-психиатру (детскому), медицинскому (клиническому) психологу;

➤ при **совпадении 4 и более ответов** на вопросы с ключом методики (не отмеченные, в том числе при затруднениях в выборе ответов родителем, дается рекомендация обратиться за профилактической консультацией к врачу-психиатру (детскому). В частных случаях, за консультацией к медицинскому (клиническому) психологу, который проведет углубленную диагностику познавательного развития, детско-родительских отношений и др.

Результаты анкетирования не могут использоваться для установления медицинского диагноза детям, попавшим в группу риска. Постановка диагноза – ответственность и компетенция врача-психиатра, прошедшего специальную профессиональную подготовку по детской психиатрии.

№	Ответ	№	Ответ	№	Ответ
1.	нет	13.	да	25.	да
2.*	нет	14.	нет	26.	нет
3.	нет	15.	нет	27.*	да
4.	нет	16.	нет	28.*	да
5.	да	17.	да	29.*	да
6.	нет	18.*	да	30.	да
7.	нет	19.	нет	31.	нет
8.	нет	20.	да	32.	нет
9.	нет	21.	облиз ывает / обн юхива ет	33.*	да
10.	нет	22.	да	34.	да
11.*	нет	23.	да	35.	более 0,5 часа

### Приложение 3.

#### **Шкала повседневного социального функционирования / Personal and Social Performance Scale (адаптированная для применения в детском возрасте от 3-х до 16-ти лет) [7,120]**

При использовании данной шкалы измеряется степень затруднения в 4-х основных областях функционирования с учетом возраста ребенка:

- (a) способность к обучению и усвоению речевых навыков;
- (b) отношения с близкими и окружающими людьми;
- (c) самообслуживание;
- (d) возбуждение и агрессивное поведение.

Уровень нарушения функционирования оценивается по степени выраженности затруднений, испытываемых больным на протяжении последних 7-ми дней.

На основании проведенной клинической оценки выбирают интервал, соответствующий уровню социального функционирования: (в баллах)

**100-91 баллов:** Полноценное функционирование во всех четырех основных областях. Положительные качества больного высоко оцениваются окружающими, он успешно справляется с повседневными проблемами, его интересы и деятельность разнообразны;

**90-81 баллов:** Хороший уровень функционирования во всех четырех основных областях, наличие лишь таких проблем или затруднений, с которыми сталкиваются все люди;

**80-71 баллов:** Небольшие затруднения в одной или более областях **a-c**;

**70-61 баллов:** Заметные, но не достигающие значительного уровня затруднения в одной или более областях **a-c** или небольшие проблемы в области **d**;

**60-51 баллов:** Значительные затруднения в одной из областей **a-c** или заметные проблемы в области **d**;

**50-41 баллов:** Значительные затруднения в двух или более чем в двух областях **a-c**, или сильно выраженные затруднения в одной из областей **a-c**, сопровождающиеся или не сопровождающиеся заметными проблемами в области **d**;

**40-31 баллов:** Сильно выраженные затруднения в одной и значительные затруднения, по крайней мере, в одной из областей **a-c**, или значительные проблемы в области **d**;

**30-21 баллов:** Сильно выраженные затруднения в двух областях **a-c** или сильно выраженные проблемы в области **d**, сопровождающиеся

или не сопровождающиеся нарушениями в областях **а-с**;

**20-11 баллов:** Сильно выраженные нарушения во всех областях **а-d** или очень сильно выраженные проблемы в области **d**, сопровождающиеся или не сопровождающиеся нарушениями в основных областях **а-с**. Если больной реагирует на внешние стимулы, он попадает в интервал 20-16 баллов; если нет, то – в интервал 15-11 баллов;

**10-1 баллов:** Аспонтанность в сочетании с грубейшими нарушениями поведения без опасности для жизни больного (баллы 6-10) или с опасностью для жизни больного, например, угроза гибели вследствие голодания, обезвоживания, инфекций, неспособности оценить опасную ситуацию (баллы 5-1).

#### **Критерии для областей а-d:**

##### *Область (а)*

Отсутствие проблем в области способности к обучению у детей характеризовалось успешным усвоением ключевых навыков предметно-практической деятельности, доступных для данного возраста. Как правило, такие дети посещали общую группу детского сада, обучались по общеобразовательной программе школы либо могли быть определены в данные заведения.

Слабая выраженность нарушений в этой области характеризовалась колебаниями работоспособности, ухудшением концентрации внимания при нагрузках, некоторыми трудностями при привлечении к целенаправленной деятельности. Детям данной группы требовалось приложить больше усилий для усвоения материала, однако они были способны справиться с этим без посторонней помощи.

Заметно выраженные затруднения проявлялись неравномерным темпом интеллектуальной деятельности, снижением успеваемости, быстрой истощаемостью, отвлекаемостью, ограничением круга интересов. У части больных отмечались нарушения звукопроизношения, не соответствующие возрасту. Дети по-прежнему обучались по общим стандартам, однако зачастую требовали дополнительной помощи специалистов: репетиторов, психологов, логопедов.

Значительные нарушения в данной области характеризовались нарастающей задержкой интеллектуального развития, заметным отставанием от сверстников, незрелостью или сверхценностью интересов, трудностью переключения внимания. Отмечались нарушения фразовой речи, трудности в усвоении навыков чтения, письма. Данным детям рекомендовалась дополнительная помощь специалистов, а также специализированные условия обучения с учетом

возраста: посещение группы с общими нарушениями развития, индивидуальное обучение, переход на программу для детей с задержкой психического развития.

Сильно выраженные нарушения способности к обучению предполагали наличие когнитивного дефицита, сопровождаемого выраженными нарушениями мышления, специфичными для данного заболевания. Отмечались выраженное недоразвитие речи. Дети дошкольного возраста посещали группу для детей с задержкой психического развития либо оставались неорганизованными. Дети школьного возраста обучались по коррекционным программам для больных УМО.

Очень сильно выраженная дезадаптация в данной сфере характеризовалась глубоким когнитивным дефектом, зачастую наблюдалось отсутствие речевых навыков, либо речь не несла коммуникативной функции. Дети школьного возраста из данной группы занимались по вспомогательной программе для лиц с тяжелой умственной отсталостью либо оставались неорганизованными, в отдельных случаях находились в рамках психоневрологического интерната.

#### *Область (b)*

Оценка по критерию взаимоотношения с близкими и окружающими производилась следующим образом: отсутствие проблем в данной сфере характеризовалась наличием эмоциональной привязанности к близким, активным коммуникативным взаимодействием, стремлением к расширению круга общения, умением понимать эмоции и невербальные сигналы окружающих (с учетом возраста), установлением дружеских связей. Дети с удовольствием общались в группе сверстников, хорошо адаптировались в коллективе.

Слабо выраженные нарушения отличались эмоциональной блеклостью, некоторой формальностью в общении с окружающими, избирательностью и поверхностностью контактов.

Заметно выраженные нарушения характеризовались ограничением круга контактов, трудностью или неспособностью в установлении дружеских связей, стремлением к одиночеству, предпочтением занятий с механизмами, а не с людьми, трудностью адаптации в новом коллективе, избеганием посещения группы, класса.

Значительно выраженные затруднения отмечались у детей, отличавшихся эмоциональным уплощением, эгоцентричностью, трудностью в распознавании и использованию невербальных сигналов в общении при сохранении экспрессивной речи, активным стремлением к одиночеству, ограничению круга контактов членами

семьи, страхами, враждебностью или отсутствием интереса к другим детям. Отмечались значительные трудности нахождения в коллективе.

Сильные нарушения в данной сфере предполагали недоразвитие эмоционального реагирования вплоть до безразличия к близким либо выраженной симбиотической привязанности к матери, трудностей в дифференцировке «свой-чужой», (избирательного) реагирования на обращенную речь.

Очень сильные нарушения характеризовались отсутствием реакции на обращенную речь, активным уходом от контакта с любыми людьми, однообразием эмоциональных реакций, отрешенностью от происходящего.

#### *Область (с)*

Нормой освоения навыков самообслуживания для детей 3-4х лет является умение пользоваться столовыми приборами, горшком, самостоятельное надевание и снятие одежды, 6-7 лет – умение завязывать шнурки, застегивать пуговицы, самостоятельно соблюдать гигиенические процедуры, 8-10 лет – умение следить за своими вещами, готовить простые блюда, считать сдачу, от 10-11 лет – умение покупать в магазине, убирать по дому, пользоваться основной домашней техникой.

Слабо выраженные нарушения в данной области характеризовались небольшими затруднениями в выполнении основных навыков (навыки были освоены по возрасту).

Заметно выраженные нарушения характеризовались неловкостью, трудностью при исполнении навыков (при своевременном развитии навыков). Значительные нарушения отмечались у детей, которым при самообслуживании требовалось руководство взрослых, навыки были освоены по возрасту, однако выполнялись частично или искаженно.

Сильно выраженные нарушения предполагали освоение навыков на уровне более младшего возраста, в быту и при самообслуживании в большинстве ситуаций требовалась помощь взрослого.

Очень сильно выраженные нарушения отмечались у детей, полностью не способных обслуживать себя самостоятельно, требовавших постоянного присутствия взрослого.

#### *Область (d)*

Критериями для области d являлись следующие параметры: нормой считалось отсутствие возбуждения и агрессивного поведения.

Слабо выраженными критериями являлись замкнутость, грубоватость, демонстративность поведения, активные жалобы на окружающих.

Заметно выраженными критериями считались бездистантность в поведении, развязность, проявления негативизма.

К значительно выраженным проявлениям относились: нецензурная брань в адрес окружающих, порча вещей, социально неприемлемое поведение (с учетом возраста).

К сильно выраженным проявлениям относились: вербальные угрозы в адрес окружающих, агрессия к окружающим и/или аутоагрессия без намерения нанести серьезный физический ущерб.

Очень сильно выраженными критериями являлись агрессивные целенаправленные поступки с целью нанести серьезный физический ущерб либо хаотичная нецеленаправленная агрессия и аутоагрессия.

## Приложение 4.

### **Шкала общего клинического впечатления / Clinical Global Impressions Scale [7,121]**

**Шкала тяжести (CGI-S)** – степень тяжести представляет собой 7-балльную шкалу, которая требует от клинициста оценки тяжести заболевания пациента.

Возможные рейтинги:

1. Нормальный, совсем не болен
2. Граница психически больного
3. Легко болен
4. Умеренно болен
5. Заметно болен
6. Тяжело болен
7. Среди самых тяжелых пациентов

**Шкала улучшения (CGI-I)** – улучшение представляет собой 7-балльную шкалу, которая требует, чтобы врач оценил, насколько состояние пациента улучшилось или ухудшилось по сравнению с исходным состоянием в начале лечения.

Оценивается как:

1. Очень улучшилось
2. Намного улучшилось
3. Минимально улучшенный
4. Без изменений
5. Минимально хуже
6. Намного хуже
7. Очень сильно хуже

**Индекс эффективности /  
Efficacy index [7,121]**

Клинический глобальный показатель впечатления-эффективность – это шкала оценки  $4 \times 4$ , которая оценивает терапевтический эффект лечения психиатрическими препаратами и связанные с ним побочные эффекты.

Терапевтический эффект	Побочные эффекты		
	Не оказывают существенно влияния на функционирование пациента	Значительно вмешиваются в функционирование пациента	Подавляют терапевтический эффект
Значительное улучшение. Полная или почти полная ремиссия всех симптомов			
Умеренное улучшение. Частичная ремиссия симптомов			
Минимальное незначительное улучшение, которое не меняет состояние пациента			
Без изменений или хуже			

УДК 616.896-053.2-07

ББК 56.12

P22

**Кошербаева Л.К., Бекетаева Г.К., Имаматдинова А.М.**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ ДИАГНОСТИКИ РАССТРОЙСТВ**

**АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ НА УРОВНЕ ПЕРВИЧНОЙ МЕДИКО-САНИТАРНОЙ ПОМОЩИ**

ISBN 978-601-7647-25-4



ISBN 978-601-7647-25-4



