

## ВВЕДЕНИЕ

Интенсивное исследование синдрома «аутизм» началось в 40-х гг. XX в. с публикации в 1943 г. работы Лео Каннера, в которой он описал синдром, получивший название «ранний детский аутизм». Он утверждал, что это расстройство начинается в раннем возрасте – около двух с половиной лет и является врожденным. На протяжении длительного времени синдром РДА относили к патологии шизофренического круга. Однако в 60–80-х гг. развернулась дискуссия относительно нозологической самостоятельности детского аутизма. Возникла проблема отнесения аутизма к кругу психозов детского возраста или общих нарушений развития.

Стали выдвигаться различные гипотезы относительно происхождения данного расстройства.

Единственное, что точно известно, это то, что психогенная теория происхождения аутизма (так называемая теория "холодной матери"), утверждающая, что аутизм вызывается холодной, враждебной окружающей ребенка обстановкой, популярная в 1950-60-х годах, абсолютно неверна. Бруно Беттелхейм, американский психиатр, автор книги "Пустая башня: Детский аутизм и рождение собственной личности" (1967) настаивал на том, что единственное лечение аутизма состоит в том, чтобы удалить детей от их родителей. Психогенная теория не объясняет, почему другие дети в семье развиваются нормально; более того, как показали исследования этих семей, родители аутичных детей любят своих детей не меньше, чем другие родители. Эта теория и вытекающий из нее способ лечения являлись, таким образом, двойным оскорблением родителей. В настоящее время наиболее правомерной считается биологическая теория, которая рассматривает аутизм как результат поражения или дисфункции центральной нервной системы

(ЦНС), которое вызывает аномальное развитие мозга, хотя вопрос о характере и причине (или причинах) мозгового расстройства вызывает противоречивые мнения. Органические нарушения мозга могут быть вызваны одним или несколькими биологическими факторами такими как генетическая патология, пред-, пери- и постнатальное поражение ЦНС, вирусные инфекции, структурные или функциональные расстройства мозга, патологическая биохимия мозга и некоторые другие.

За последнее время было опубликовано несколько очень информативных статей, содержащих обзор последних исследований в области этиологии аутизма и анализирующих достижения и ограниченность различных подходов к этой проблеме .

Далее представлены основные направления исследований этиологии аутизма.

## 2. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ

Согласно исследованиям, конкордантность по аутизму у монозиготных близнецов значительно выше, чем у дизиготных близнецов. Фриман (1991) сообщает о конкордантности в 99% у монозиготных при 25% у дизиготных близнецов. Эти данные показывают, что аутизм может вызываться генетической патологией.

Еще одно доказательство генетической патологии - это конкордантность по аутизму 2% у сестер и братьев ребенка с аутизмом, что в 50 раз выше, чем в общей популяции. Некоторые исследователи отмечают даже более высокие показатели - 2,9% случаев аутизма и 2,9% случаев атипичического аутизма у братьев и сестер, по сравнению с 0% случаев синдрома Дауна в контрольной группе. Некоторые исследователи сообщают о 3% конкордантности аутизма и 4% конкордантности по нарушению развития социальности у братьев и сестер ребенка с аутизмом. Кроме того, возможно, что около 10-15% братьев и сестер с аутизмом проявляют другие отклонения в развитии. На основании этих данных можно заключить, что около 10% случаев аутизма могут быть объяснены генетической патологией.

Кроме того, аутизм также встречается в сочетании с другими генетическими нарушениями, поскольку они обнаруживаются у детей с аутизмом и их родственников значительно чаще, чем в общей популяции. К этим генетическим нарушениям относятся: ломкая "фрагильная" X-хромосома, склероз бугров головного мозга, фенилкетонурия, нейрофиброматоз (болезнь фон Реклингаусена), гипомеланоз Ито, синдром Ретта и некоторые другие. Согласно первым сообщениям, синдром ломкой X-хромосомы встречается у 5-16% детей с аутизмом. Однако, более поздние исследования предоставляют более низкие показатели - около 2,5%. Сейчас не вызывает сомнений тот

факт, что, несмотря на то, что люди с ломкой X-хромосомой и могут проявлять типичные симптомы аутизма, модель их социальных и коммуникативных аномалий принимает иную форму Исследования показали, что специфические особенности когнитивной сферы, связанные с социальной дефицитностью, характерной для синдрома ломкой X-хромосомы, могут также отличаться от подобных особенностей, наблюдаемых при аутизме

Склероз бугров головного мозга может быть также осложнен умственной отсталостью и особой формой эпилепсии.

Разные авторы приводят различные данные встречаемости склероза бугров головного мозга у людей с аутизмом. По-видимому, аутизм встречается у людей со склерозом бугров головного мозга в том случае, если у них не нарушен интеллект и нет эпилепсии. Бейли и др. считают, что аутизм у людей со склерозом бугров головного мозга скорее всего возникает вследствие поражения мозга, а не дефектного гена, вызывающего склероз бугров головного мозга.

Аутизм также ассоциируется с хромосомными аномалиями. Отмечается присутствие аутизма у 5% людей с хромосомными аномалиями, в дополнение к ломкой X-хромосоме Специфические хромосомные патологии, связанные с аутизмом, могут помочь определить возможное местоположение гена (генов), патология которых может вызывать аутизм, но они пока не известны. Исследователи высказывают предположение, что существуют от 3 до 5 генов, дефект которых может вызвать аутизм. В настоящее время рассматривают вероятную связь между аутизмом и хромосомами 15, 21, 7 и 16.

Еще одно исследование дефектных генов указывает на хромосому 21 - место мутации гена, которая вызывает амиотрофический латеральный склероз, ассоциирующийся с аутизмом

Отмечается также вероятность нахождения дефектного гена (генов), вызывающих аутизм, на хромосомах 7 и 16, тогда как на X-хромосоме подобного не наблюдается

Некоторые исследователи связывают другой генетический дефект - мутацию, вызывающую дефицитарность в ферменте АДСЛ, - с некоторыми случаями аутизма, однако, отмечается, что мутации в гене АДСЛ очень редки при аутизме .

Подводя итоги, мы можем констатировать, что генетические патологии играют значительную роль, а возможно, и большую, чем другие причины, в этиологии аутизма хотя и не могут объяснить все случаи аутизма.

### 3. ТИПЫ, ВИДЫ АУТИЗМА

Фенилкетонурия. Случаи аутизма у людей с фенилкетонурией в настоящее время довольно редки, поскольку фенилкетонурия поддается лечению, если новорожденные дети с аномальным геном вовремя переводятся на специальную диету.

Неврофиброматоз (болезнь фон Реклингаусена). Согласно результатам систематических исследований, неврофиброматоз встречается у 8% людей с аутизмом .

Гипомеланоз Ито похож на неврофиброматоз, встречается в семьях (от легких до тяжелых форм).

Синдром Ретта, как и аутизм, является одним из ПНР, поражает только девочек, характеризуется тяжелой патологией, судорогами ног, проблемами ходьбы, тенденцией проявлять повторяющиеся движения руками ("моют руки") У 80% детей с синдромом Ретта первоначально

Имеется ряд других врожденных аномалий, которые могут встречаться в сочетании с аутизмом, такие как синдром Мебиуса, синдром Корнелия де Ланге, синдром Вильямса, синдром Лоренса-Муда-Биедла (синдром Биедла-Бардета), мукополисахаридоз, синдром Коффина-Сириса, синдром Дауна, синдром скотопической чувствительности (синдром Ирлен), синдром Нунана, амавроз (полная слепота) Лебера и некоторые другие.

По данным К. Гилберга и М. Коулман (1996) более 1/4 аутичных детей страдают кроме аутизма другими нарушениями, перечисленными выше. Некоторые нарушения (такие как детский церебральный паралич или синдром Дауна) довольно редко встречаются в сочетании с аутизмом, в то

время как другие (такие как склероз бугров головного мозга) несут больший риск проявления аутизма.

Каннер считал, что все аутичные дети имеют неповрежденный интеллект. Однако, многочисленные исследования показали, что 3/4 аутичных детей проявляют умственную отсталость. При этом уровень вербального и невербального интеллекта при аутизме может быть довольно различен

Многочисленные исследования показывают, что от 10% до 18% детей с аутизмом страдают инфантильными спазмами (синдромом Веста) в первые месяцы жизни (обычно с 6 по 18 месяцы). Исследования опровергают возможную связь эпилепсии с умственной отсталостью при аутизме: 16% аутичных детей без нарушения интеллекта проявляют синдром Веста, в то время как в контрольной группе умственно отсталых детей с аутизмом этот показатель значительно ниже - 4%

Несколько исследований показали, что эпилепсия развивается у 1/5 - 1/3 людей с аутизмом. Кроме того, эпилепсия у людей с аутизмом, в отличие от людей с умственной отсталостью, проявляется гораздо позже – в

подростковом или юношеском возрасте. Некоторые авторы полагают, что проявления эпилептических припадков в юношеском возрасте являются результатом скрытого, прогрессирующего патологического процесса в мозге людей с аутизмом, который в некоторых случаях протекает скрытно и проявляется только через несколько лет (

Первоначально считалось, что эпилепсия проявляется у умственно отсталых людей чаще, чем у тех, у кого интеллект не поврежден. Однако, последующие исследования показали, что риск появления эпилепсии не зависит от уровня интеллекта.

Связь аутизма и эпилепсия указывает на присутствие явной органической мозговой дисфункции и подтверждает биологическую причину аутизма. Некоторые авторы утверждают, что существует генетическая предрасположенность к эпилепсии и изменению в корковом пороге возбудимости, и приходят к выводу, что целый ряд разнообразных болезней (врожденных или же вызванных органическими, метаболическими изменениями или изменениями в структуре мозга и т.д.) могут вызвать симптоматику эпилепсии, что и наблюдается в случаях с аутизмом.

Синдром Аспергера, который характеризуется тем же самым типом качественного нарушения социального взаимодействия, что и детский аутизм, наряду с ограниченным, стереотипным набором интересов и занятий. В отличие от аутизма, здесь нет общего отставания в развитии речи или интеллекта. Нозологическая самостоятельность данного синдрома не определена. Соотношение между мальчиками и девочками с синдромом Аспергера составляет 8:1. Этот синдром имеет тенденцию к сохранению в детском и юношеском возрасте. В юношеском возрасте могут развиваться психотические эпизоды;

синдром Ретта – состояние, описанное только у девочек (распространенность среди девочек составляет 1:10 000), причина его неизвестна (некоторые авторы связывают появление синдрома с X-хромосомной мутацией, но которое выделяется на основании особенностей начала течения и симптоматики). В типичных случаях за внешне нормальным или почти нормальным ранним развитием (первые 6-12 мес.) следует парциальная или полная потеря приобретенных мануальных навыков и речи наряду с замедлением роста головы (размеры мозга на 12–34 % меньше, чем у нормально развивающихся детей). Особенно характерны потеря целенаправленных движений рук с последующим развитием



стереотипных движений, напоминающих умывание или рукопожатие, утрата интереса к социальным взаимодействиям, плохо скоординированная крупная моторика (особенно движений при ходьбе), глубокие нарушения развития восприятия и речи. Социальное развитие у таких детей задержано в первые два или три года, однако сохраняется тенденция к поддержанию социального интереса. Во время среднего детского возраста проявляется тенденция к развитию атаксии туловища и апраксии, иногда сопровождающихся хореоатетодными движениями. В процессе развития состояния приобретается тяжелая психическая инвалидизация. Часто возникают эпилептические приступы в период раннего или среднего детского возраста;

детское дезинтегративное расстройство – нарушение развития, наблюдаемое у детей, утрачивающих значительную часть ранее приобретенных навыков к 10 годам. Ухудшения могут относиться к таким областям, как восприятие, использование речи, социальные навыки и коммуникация, адаптивное поведение, усвоение игровых или моторных навыков, контроль кишечника или мочевого пузыря;

специфические тяжелые расстройства, вызванные нарушениями развития (<атипичный аутизм), – тип общего расстройства развития, который отличается от детского аутизма либо возрастом начала, либо отсутствием хотя бы одного из трех диагностических критериев. Может встречаться как в сочетании с умственной отсталостью, так и без нее.

## 1. ПОНЯТИЕ - АУТИЗМ

Психопатологический синдром «аутизм» затрагивает все сферы жизнедеятельности ребенка: мышление, речь, движения, общение.

Дети с аутизмом качественно иначе воспринимают все окружающее, испытывают невероятные трудности при необходимости взаимодействия с другими людьми. Они живут в особом мире, в котором все неизменно и который закрыт от всех. Все, что за пределами этого мира, вызывает у них непреодолимый страх и отвержение. Всякая попытка проникновения в этот мир вызывает сопротивление, а иногда и тяжелую декомпенсацию. Всегда имеется грубое искажение в формировании вербальных и невербальных форм общения.

У некоторых из них, даже если имеется сочетание с умственной отсталостью, может быть своеобразная (чаще односторонняя) одаренность, например к музыке, технике, математике, рисованию и др. Часть из них самостоятельно обучается чтению (при этом не всегда понимая прочитанное). Их социальная дезадаптация качественно иная, чем у детей с умственной отсталостью. Такой ребенок может иногда решать на абстрактном уровне сложные задачи, но будет беспомощным в социальном отношении (в таких случаях иногда используется термин «социальная инвалидность»). Многие тяжело переживают свою непохожесть на других и по механизмам психологической защиты у них возникает ряд психопатологических феноменов (стереотипии, аутоагрессия, агрессия, ритуальные действия и др.), которые Помогают преодолеть барьер отгороженности от людей и вступить в какое-то общение. Но появление новых психопатологических феноменов часто сопровождается утяжелением социальной дезадаптации .

## 1.1 ЭТИОЛОГИЯ АУТИЗМА

Одни исследователи указывали на его органическое происхождение. А другие связывали с действием хронической психотравмирующей ситуации в отношениях мать – ребенок (деспотизмом и холодностью матери), третьи рассматривали аутизм в рамках патологии шизофренического круга (как начальный период детской шизофрении или форму шизоидной психопатии) синдромом Туретта и свидетельствует о патологии подкорковых структур мозга (например, полосатого тела);

Определение разных видов аутизма — задача до сих пор незавершенная. В последние годы допускается возможность возникновения аутистическиподобных расстройств при хромосомных, обменных и органических заболеваниях. Однако наиболее распространенным является предположение о наследственном (шизофренического спектра) происхождении детского аутизма. Предполагается, что наследственно обусловленное эндогенное нарушение эмбрионального развития при детском аутизме декомпенсируется под воздействием возрастных кризовых периодов, инфекций, травм, родов. Генетическая концепция к настоящему времени распространяется на основные формы детского аутизма: синдром Каннера,

На сегодняшний день получены достаточно убедительные доказательства того, что РДА является органическим заболеванием головного мозга:

во многих случаях у детей наблюдается умственная отсталость

отмечаются диффузные изменения ЭЭГ;

аномальный профиль функций головного мозга;

разная распространенность заболевания у мальчиков и девочек;

высокая конкордантность развития заболевания между монозиготными близнецами;

дофаминовые антагонисты (галоперидол) высоко эффективны в лечении аутизма;

по некоторым сведениям, у 1/3 детей развивается эпилепсия;

стереотипное поведение детей с РДА имеет существенное сходство с поведением детей с органическим циональной асимметрии. Имеется либо обратная асимметрия, либо патологическая симметрия;

выявляются нарушения взаимодействия полосатого тела и коры, а также функционирования таких подкорковых структур, как гиппокамп, миндалина, лимбическая система, височно-лобная кора больших полушарий. Это приводит к нарушениям мотивационной, эмоциональной, речевой сфер;

выявлено пониженное кровообращение в лобно-базальных отделах головного мозга (лобная гипоперфузия), особенно в период младенчества.

Современная точка зрения на РДА заключается в том, что он относится к общим расстройствам психического развития. Детский аутизм появляется в возрасте до 3 лет и имеет неясную этиологию. Несмотря на то что клиническое проявление симптоматики при синдроме детского аутизма происходит на первом году жизни, в поле зрения специалистов ребенок обычно попадает не ранее 2–3 лет, когда нарушения становятся достаточно явными. Зачастую родители затрудняются в определении нарушений, отмечая «странность» и «необычность» поведения ребенка. Нередко проблема подменяется более понятными для родителей мнимыми или

реальными нарушениями, такими, как задержка речевого развития или нарушения слуха. С помощью клинической беседы, как правило, удастся выяснить, что уже на первом году ребенок слабо реагировал на людей, не принимал позу готовности при взятии на руки, а когда его брали, был пассивен, боялся бытовых шумов (миксера, пылесоса и т. д.), не адаптируясь к ним со временем, обнаруживал необычайную избирательность в еде, отказываясь от пищи определенного вида или цвета.

Распространенность РДА составляет 15–20 случаев на 10 000 населения. При этом в современной литературе утверждается, что лишь у 5 из этих 20 детей симптомы полностью соответствуют расстройству, описанному Л. Каннером.

В настоящее время термин «аутизм» применяется для обозначения целой группы расстройств: детский аутизм, атипичный аутизм, синдром Ретта,

## 1.2 СИМПТОМЫ АУТИЗМА

- 1) нарушение социального взаимодействия и отношений;
- 2) специфика речевого развития и нарушения коммуникации;
- 3) специфические нарушения движений и поведения: стереотипии, персеверации, плохая переносимость перемен, тенденция к установлению жесткого порядка и ритуалов.

Кроме того, во многих случаях (75 %) РДА сопровождается снижением умственных способностей вплоть до глубокой умственной отсталости. Однако следует отметить, что низкие показатели интеллекта зачастую определяются не только и не столько нарушениями умственных операций, сколько неспособностью или нежеланием ребенка действовать произвольно, выполнять поставленные перед ним в ситуации обследования задачи, невозможностью установления контакта. В силу этого аутичные дети, как правило, лучше выполняют невербальные задания или решают предъявляемые им задачи отсрочено, спустя некоторое время.

Выделяют различные направления в изучении аутизма, объясняющие механизмы его возникновения и проявления на разных уровнях функционирования индивида:

генетическое, этологическое, [нейропсихологическое](#) и психологическое , психоаналитическое.

Так, генетические исследования показали связь аутизма с хромосомными нарушениями и генетическими мутациями. Кроме того, было обнаружено, что у родственников детей с аутизмом наблюдается дефицит

коммуникативных, речевых и когнитивных функций, по своему характеру сходный с нарушениями данных функций при аутизме, хотя и выраженный в меньшей степени.

Нейропсихологические и психологические исследования раскрыли связь аутизма со структурными и функциональными расстройствами мозга и особенностями развития нейронных структур. В частности, обнаружены нарушения мозжечка, средней височной доли и связанных с ними структур лимбической системы. Отмечается задержка созревания лобных долей. Нарушения мозга и его функционирования соотносятся с нарушениями вербального мышления, символизации, направленности и избирательности внимания, зрительной и вербальной памяти, целенаправленного использования речи, функций целеполагания и планирования, встречающимися при аутизме.

Представители психоаналитического направления обратили внимание на особенности эмоционального развития ребенка с аутизмом, связывая его изоляцию от окружающего мира с эмоциональной холодностью и доминантностью матери и формированием симбиотической связи между ней и ребенком. Правда, следует заметить, что эмпирического подтверждения данная теория не получила.

## СОДЕРЖАНИЕ

Введение	3-4
1. Понятие-аутизм	5
1.1 Этиология аутизма	6-8
1.2 Симптомы аутизма	9-10
2. Генетические факторы	11-13
3. Типы, виды аутизма	14-17
Заключение	18-19
Список использованной литературы	20



## **ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

Проанализированный нами клинический материал подтвердил наличие разных видов аутизма в зависимости от эндогенного, хромосомного, органического и экзогенного его происхождения. Это нашло отражение и в МКБ-10 (WHO, 1994). В группу первазивных нарушений развития наряду с аутизмом был введен и атипичный аутизм.

Исходя из разных форм аутизма, его патогенез имеет свои особенности. В понимании патогенеза детского аутизма эндогенного генеза несомненное значение имели работы группы отечественных детских психиатров. Впервые был выделен ряд типов дизонтогенеза: стигматизированный, искаженный, задержанный и тип раннего детского аутизма Каннера. Признаки асинхронии развития проявлялись в нарушении иерархии психического, речевого, моторного, эмоционального созревания, собственно в нарушении физиологического феномена вытеснения примитивных функций сложными, как это свойственно для нормального развития детей

Таким образом, при детском аутизме эндогенного генеза нарушение развития может рассматриваться как диссоциированный дизонтогенез. В установленном феномене асинхронии развития и было его главное отличие от всех других видов нарушенного развития с аутистическими симптомами иного происхождения. При разных видах детского аутизма эндогенного генеза дизонтогенез может рассматриваться как конституциональный, эволютивно-процессуальный и процессуальный. При аутистическиподобных синдромах в структуре умственной отсталости хромосомного, обменного и органического генеза можно предположить, что патогенез этих видов аутизма связан с поражением тех же или близких структур ЦНС, которые, возможно, повреждаются и при детском аутизме эндогенного генеза. В этих

случаях не наблюдается диссоциированного дизонтогенеза с наличием асинхронии развития. В целом структура дизонтогенеза здесь близка к тяжелому умственному недоразвитию, до некоторой степени специфичному для каждого вида заболеваний хромосомного или обменного характера. Аутистические расстройства в этом случае следует рассматривать как аутистическиподобные синдромы. Патогенез при парааутизме экзогенного происхождения представлен как дизонтогенез со свойственными только этому виду состояний расстройствами личности, возникающими в связи с нарушением диады мать — дитя. К пониманию особенностей патогенеза при разных формах аутизма можно попытаться подойти, опираясь на нейроморфологические, нейрофизиологические и биохимические исследования последних лет, проведенные в группах здоровых детей и детей с аутистическими расстройствами. По данным ряда авторов, для нормального онтогенеза характерно существование критических периодов онтогенеза, в которые происходят структурно-функциональные перестройки, обеспечивающие становление новых физиологических функций.

Изучение вопросов этиологии синдрома характеризовалось дискуссией сторонников теорий его психо— и биогенеза. В настоящее время считается, что ребенок с аутизмом может родиться в любой среде, у родителей различного социального статуса и образовательного ценза. В настоящее время подавляющее большинство специалистов причиной возникновения синдрома аутизма считают биологическую неполноценность ребенка, являющуюся следствием воздействия разных патологических факторов. Иначе говоря, детский аутизм имеет полиэтиологию и проявляется в рамках различных нозологических форм.

В настоящее время продолжается изучение особенностей развития межполушарного взаимодействия у аутичных детей. Были выдвинуты также гипотезы об общей задержке созревания мозговых систем детей с аутизмом.

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Башина В.М. Этиология и патогенез аутизма в детстве
2. Никольская О.С, Баенская Е.Р., Либлинг ММ. Аутичный ребенок. Пути помощи. – М.: Теревинф, 1997.
3. Лебединский В.В. Нарушения психического развития у детей. – М.: Изд-во Моск. ун-та, 1985.
4. Лебединская К.С, Лукашова И.Д., Немировская СВ. Клиническая характеристика синдрома раннего детского аутизма. – СПб.: Ранний детский аутизм. / Под ред. ТА. Власовой, В.В. Лебединского, К.С.Лебединской.-М.: НИИД АПН СССР. 1981. С. 4—24.
5. Парк, К. Социальное развитие аутиста: глазами родителя / К. Парк // Московский психотерапевтический журнал. 1994. № 3.
6. Специальная психология Авторы: Богдан Н.Н., Могильная М.М. Редактор: Александрова Л.И.