

АУТИЗМ: актуальні проблеми та шляхи їх вирішення

За матеріалами II Науково-практичної школи
з питань аутизму
(7–9 червня 2018 р., Грибівка, Україна)

За сприяння Міжнародної академії медичної освіти, секції дитячої психіатрії Асоціації психіатрів України, ДУ «Науково-дослідний інститут психіатрії МОЗ України», ДУ «Інститут педіатрії, акушерства та гінекології імені академіка О. М. Лук'янової НАМН України» 7–9 червня 2018 року пройшла II Науково-практична школа з питань аутизму. Провідні фахівці з дитячої психіатрії розглянули не лише лікувально-діагностичні аспекти допомоги дітям із розладами аутистичного спектра, а також особливості її організації в Україні.

Питання коморбідних розладів при аутизмі та можливості фармакотерапії розкрив у своєму виступі кандидат медичних наук, завідувач відділу психічних розладів дітей та підлітків ДУ «Науково-дослідний інститут психіатрії МОЗ України» І. А. Марценковський. Цей аспект є вкрай важливим, адже 54–70 % осіб із РАС мають один або більше коморбідних психічних розладів (Simonoff, 2008; Romeno, 2016). Найчастіше спостерігається розумова відсталість — у 75 % випадків. Крім того, у таких дітей підвищений ризик епілепсії, оскільки у 25 % (здебільшого в підлітковому віці) розвиваються судоми.

Іншими станами, які можуть супроводжувати аутизм, є: депресивні, біполярні, тривожні, obsесивно-компульсивні, тикозні розлади та шизофренія, тому лікування згаданих пацієнтів — непросте завдання. Основна мета такої терапії:

- усунення психопатологічних симптомів аутизму та коморбідних психічних розладів;
- позбавлення поведінкових порушень у вигляді агресії, самоушкоджень тощо;
- підвищення ефективності психосоціальних інтервенцій;
- поліпшення якості життя дитини та сім'ї.

Можливості медикаментозної терапії при розладах аутистичного спектра (РАС) на сучасному етапі обмежені. Проте лікування має бути диференційованим залежно від коморбідного стану. Так, при коморбідній гіпоманії чи манії рекомендовані солі вальпроєвої кислоти (зокрема, у дітей дошкільного віку), солі літію, атипичні антипсихотики (з 12 років), при коморбідних епілепсіях призначають протиепілептичні препарати

(ПЕП) — солі вальпроєвої кислоти, леветирацетам, ламотриджин та топірамат. Доповідач зауважив, що недоцільно призначати блокатори глутаматних рецепторів та інгібітори холінестерази. У клінічних дослідженнях доведено ефективність рисперидону та аріпіпразолу (із 6 років), паліперидону та зипразидону (у підлітків) при агресії, аутоагресії, руйнівній поведінці. Стимулятори, такі як метилфенідат та атомоксетин (із 6 років), рекомендовані при розладі з гіперактивністю та дефіцитом уваги. Антидепресанти групи селективних інгібіторів зворотного захоплення серотоніну (СІЗЗС) — флуоксетин (із 6 років) — призначають при коморбідних депресіях. Ефективність і безпеку агомелатину та вортіоксетину продовжують вивчати у клінічних дослідженнях. Також СІЗЗС (сертралін — із 6 років) рекомендовані при тривожних розладах, obsесіях, повторюваній поведінці, причому для лікування останнього стану — лише у підлітків і дорослих, але не у дітей.

Серед ПЕП за рівнем впливу на симптоми РАС та коморбідні розлади виділяють чотири кластери. Лікарські засоби кластера 1 (вальпроати та ламотриджин) гармонійно впливали як на судоми, так і поведінкові розлади, асоційовані з РАС. ПЕП кластера 2 (карбамазепін, окскарбазепін, топірамат) частіше посилювали гіперактивність та імпульсивність дітей. Медикаменти кластера 3 (етосуксимід та леветирацетам) мали найменший негативний вплив на інші клінічні ознаки РАС у дітей із коморбідними епілепсіями. Зокрема, ПЕП, включені до кластера 4 (фенітоїн, клоназепам), оцінювали як такі, що чинять негативний вплив на перебіг епілепсій та клінічні ознаки основного захворювання.

Обласний дитячий невролог, завідувач неврологічного відділення Херсонської дитячої обласної клінічної лікарні А. Л. Горб у своїй доповіді розкрив деякі клініко-параклінічні кореляції у пацієнтів із РАС. На основі ретроспективного аналізу медичної документації дітей з установленим діагнозом РАС було вивчено етіологічну природу взаємозв'язку клінічних ознак РАС та порушень, які діагностували параклінічно, для оптимізації програм обстеження таких хворих і надання їм кваліфікованої допомоги. Проаналізовано 70 історій хвороб та амбулаторних карток дітей, середній

вік яких становив 4,1 року. Пацієнтів було розділено на дві групи: тільки з РАС і з РАС у поєднанні з когнітивним дефіцитом. Зокрема, розглянуто відмінності щодо результатів параклінічних обстежень. На підставі отриманих проміжних даних було підкреслено необхідність обстеження дітей сімейними лікарями та педіатрами на 18 і 24-му місяці життя із застосуванням Модифікованого скринінгового тесту на аутизм для дітей раннього віку (М-СНАТ). Результати цього аналізу мають бути обов'язковими у медичній картці пацієнта. Оскільки специфічних електроенцефалографічних (ЕЕГ) змін у дітей із РАС немає, то таке дослідження слід проводити за наявності пароксизмальних станів у режимі моніторингу. ЕЕГ із картуванням може бути інформативнішою при порушеннях когнітивного розвитку. Через відсутність структурних змін головного мозку в більшості дітей із РАС нейровізуалізація є алоінформативною, але її варто застосувати за наявності органічних неврологічних синдромів. Дослідники спостерігали високу частоту випадків гіпергідроцистемії, непереносимості глютену, лактозної недостатності, що свідчить про необхідність диференційованих дієтичних обмежень для пацієнтів із РАС.

Президент асоціації дитячих неврологів, науковий керівник відділення психоневрології дітей із перинатальною патологією та орфанними захворюваннями ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології імені академіка О. М. Лук'янової НАМН України», доктор медичних наук Л. Г. Кирилова в доповіді «Епілептичні енцефалопатії та розлади аутистичного спектра: багато питань без достовірних відповідей» розкрила проблематику супутньої патології при РАС. В основі розвитку РАС та епілепсії лежать загальні патогенетичні механізми, зумовлені генетичними причинами: порушенням синаптичної пластичності, процесів гальмування в корі головного мозку й синаптичного прунінгу, зв'язуванням із рецепторами та іонними каналами, зміною ефекту γ -аміномасляної кислоти з деполаризації на гіперполяризацію в нейронах кальцієвих каналів гіпокампа, що призводить до збою у кальційзалежних механізмах розвитку — проліферації та міграції нейронів, синаптогенезу, пошкодження мікроколонок кортексу.

Як незалежно, так і на додаток до генетичних розладів синаптичної пластичності під час розвитку можуть виникати зміни у мозку, зумовлені епілептогенезом або нападами, які порушують здатність синапсу модифікувати силу та призводять до виникнення РАС (Tuchman et

al., 2013). Доведено, що 21–30 % дітей із РАС мають епілептичні напади (75 % — фокальні, 25 % — генералізовані), а 50–80 % — епілептиформні зміни на ЕЕГ, які переважно локалізовані у лобових і скроневих частках мозку. У зв'язку з цим у західних країнах застосовують алгоритм ЕЕГ-дослідження у пацієнтів із РАС для оптимального призначення антиконвульсивної терапії.

Заслугує на особливу увагу питання наявності епілептиформних змін на ЕЕГ під час нічного сну в дітей із РАС. На разі немає чітких даних щодо їхньої частоти. Так, нічні напади у вигляді рухових пароксизмів чи нічних пробуджень значно поширені, вони чинять негативний вплив на поведінку дітей і когнітивні функції, знижують якість життя батьків, тож призначення антиконвульсантів вирішує цілу низку клінічних проблем.

Слід зазначити, що 50 % усіх дітей з РАС насправді мають недіагностовані напади. Їх неможливо встановити без методів візуалізації, а часто не вдається виявити і при ЕЕГ-дослідженні. При ранньому початку лікування антиконвульсантами багато дітей демонструють дивовижні успіхи в експресивній мові та розумінні. Вони починають говорити і вчитися, зникає більшість порушень поведінки. Іноді у дітей навіть зникають ознаки діагностичних критеріїв аутизму (Haines and Polchowski, 2012).

Окремою проблемою постають медикаментозно-резистентні випадки судомних нападів. У разі виникнення таких ситуацій клініцисти говорять про епілептичні енцефалопатії як групу розладів, за яких поліморфні, резистентні до антиконвульсивної терапії епілептичні напади або персистуюча агресивна епілептична активність призводять до тяжких когнітивних та поведінкових порушень (Panayiotopoulos, 2008; International League Against Epilepsy, 2010). Для уточнення діагнозу необхідно застосовувати безліч додаткових методів обстеження.

Питання РАС потребує сьогодні посиленої уваги з боку не лише дитячих психіатрів, а й сімейних лікарів, дитячих неврологів. Варто додати, що надання повною мірою якісної медичної допомоги зазначеній категорії пацієнтів та їхнім родинам неможливе також без активної участі загальнодержавних та регіональних органів, оскільки РАС не є захворюванням окремої дитини чи її сім'ї, а суспільною проблемою.

Підготувала Галина Смолій

