

ВСЕСВІТНІЙ ДЕНЬ поширення інформації про проблеми аутизму: можливість більше дізнатися та допомогти



В Україні 2 квітня відзначали Всесвітній день поширення інформації про проблеми аутизму. Уперше цей день запровадили 2008 року за ініціативи Асамблеї Організації Об'єднаних Націй. Крім широкого висвітлення події у засобах масової інформації, цьогоріч у Києві, Харкові, Дніпрі, Кропивницькому, Чернігові та багатьох інших містах відбулися флешмоби та благодійні акції на підтримку

цієї дати. Характерною ознакою заходу є те, що його учасників закликають надягти щось блакитне або приколотися блакитною стрічкою.

Розлади аутистичного спектра (РАС) — порушення нейророзвитку, основними особливостями яких згідно з МКХ-10 (ВООЗ, 1992) є якісні порушення реципрокної соціальної взаємодії та спілкування, обмежені, повторювані, стереотипні поведінка, інтереси й заняття. Серед особливостей дітей із РАС — порушення мовлення (деякі з них не розмовляють зовсім, інші відстають у мовному розвитку); уникання емоційного контакту; схильність до усамітнення; напади агресії та істерики; слабка зацікавленість іграшками; стереотипність поведінки та страх змін.

Основні ознаки аутистичної поведінки зазвичай з'являються в ранньому дитинстві, але не завжди помітні до виникнення обставин, у яких мають бути продемонстровані складніші форми соціальної поведінки, наприклад, коли дитина йде до дитячого садка, або до початкової чи середньої школи. Із віком, при досягненні повноліття або у період старіння, спостерігається вікова патопластика аутистичних форм поведінки. Деякі особи з РАС здатні жити самостійно і продуктивно, інші страждають на тяжкі порушення і потребують довічного догляду. Вони часто стикаються зі стигматизацією і порушенням прав людини, до того ж їх підтримка є недостатньою.

Метою Всесвітнього дня поширення інформації про проблеми аутизму є боротьба з дискримінацією тих, хто страждає на РАС і створення належних умов для забезпечення їм повноцінного життя в суспільстві.

Поширеність розладів аутистичного спектра

Нині на РАС страждає одна дитина із 80–160 дітей. Близько 80 % людей з аутизмом зазвичай не працюють, хоча

ї мають високий рівень логічного мислення і чудово зарекомендували себе в роботі, що вимагає особливої пильності та уваги до дрібниць (WHO, 2018).

Як зазначила Наталія Андреева, голова Співки захисту прав осіб із РАС, 2015 р. в Україні налічувалося вже понад 100 тис. дітей, які страждають на РАС, хоча згідно з офіційними даними їх було лише 3 тис. У світі зростання випадків діагностування цієї патології набуває обсягів пандемії. За даними ВООЗ, це один відсоток від усієї популяції дітей. В Україні кількість таких діагностованих дітей щороку теж зростає приблизно на 30 %. Як відомо, завдяки виявленню розладу у віці до двох років та адекватній своєчасній реабілітації існує ймовірність адаптувати людей з аутизмом до повноцінного життя в суспільстві.

Однією з найвідоміших сучасниць, яка страждає на РАС, є видатна американка Temple Grandin, професор Університету Колорадо (США), авторка багатьох праць із поведінки тварин.

Дослідження природи розладів аутистичного спектра

Роль генетичних чинників у генезі аутизму є визначальною і, за оцінками експертів, сягає 90 % (Freitag, 2012). Генетичні чинники гетерогенні, складні та здебільшого погано вивчені. У сімейній історії пробандів, які не хворіють на РАС, також підвищена поширеність легких порушень розвитку у субсферах, пов'язаних із комунікацією і соціальними навичками. Конкордантність для аутизму коливається від 0 до 27 % у гетерозиготних і від 36 до 96 % у монозиготних близнюків (Sadock et al., 2008).

РАС розглядають як результат взаємодії генетичних та середовищних чинників. До тригерів, що підвищують ризик першазивного розвитку в період зачаття, належать:

- наявність випадків РАС, розладів розвитку мовлення, тяжких психічних розладів (шизофренії, біполярного розладу в сімейній історії);
- пізній вік матері (понад 30 років) та/або батька на момент зачаття;
- зачаття дитини шляхом екстракорпорального запліднення.

База наукових публікацій, присвячених розширенню розуміння природи розвитку РАС, щороку поповнюється. Результати дослідження, здійсненого фахівцями Единбурзького та Квінслендського університетів (Велика Британія) продемонстрували, що генетичні варіанти, пов'язані з ризиком розвитку РАС, можуть також визначати кращі когнітивні здібності, а значить, і вищий рівень інтелекту в осіб без таких розладів (Clarke et al., 2015). Майже 10 тис. представників загальної популяції Шотландії були залучені до дослідження, де виконували тести на загальну когнітивну здатність, а їхню ДНК вивчали за допомогою методів молекулярної генетики. Виявлено, що деяким особам, які не страждають на РАС, притаманні генетичні ознаки, пов'язані з розвитком цих розладів, які також корелюють із кращими оцінюваннями когнітивних функцій.

На думку доктора Т. К. Clarke, такі результати свідчать, що спадкова мінливість, яка збільшує ризик аутизму, пов'язана з кращою пізнавальною здатністю в осіб без РАС, а дослідження генетичних варіантів допоможуть зрозуміти їх природу і з'ясувати вплив на функцію мозку.

Дані британських учених підтверджені опублікованими 2017 р. у журналі *Nature Genetics* результатами метааналізу досліджень за участю міжнародної групи експертів із застосуванням методу загальногеномного аналізу асоціацій. Проаналізовано дані понад 708 тис. осіб європейського походження і виявлено 15 нових геномних локусів і 40 нових генів, які чинять вплив на розвиток інтелекту. Більшість генетичних варіантів, наявних в осіб із високим коефіцієнтом інтелекту (IQ), пов'язані з ризиком розвитку РАС. Це допоможе прояснити природу аутизму, а також по-новому оцінити молекулярні нейробіологічні механізми, що лежать в основі розвитку інтелекту (Sniekers S. et al., 2017).

У дослідженні S. Ortiz-Mantilla et al., результати якого опубліковано 2019 р. у журналі *Nature*, мали на меті з'ясувати природу порушень мовлення у дітей із РАС, а саме, чи зумовлена обмежена вербальна здатність дефіцитом кортикального представлення об'єкта в головному мозку та/або зв'язуванням об'єкта з його семантичною інформацією.

Поліпшення якості життя осіб із РАС

Дослідження, присвячені розробці методів лікування та підтримки осіб із РАС, сприяють поліпшенню якості їхнього життя та полегшенню догляду за ними. У дослідженні С. Kasari et al. (2018), проведеному в Університеті Каліфорнії (США), продемонстровано, як послідовний підхід до персоналізації інтервенцій з аутизму (SMART) може бути використаний для поліпшення оцінювання нових способів лікування і призначення індивідуальної терапії. Нещодавно у журналі *Molecular Psychiatry* опубліковано результати дослідження клініцистів із дитячої лікарні в Арканзасі

(США), які зазначають, що фолієва кислота може полегшити симптоми РАС, зокрема вербальну комунікацію. Нині тривають клінічні випробування для підтвердження цих даних (Frye et al., 2018).

Результати дослідження на базі медичного центру Рочестерського університету (США) продемонстрували переваги навчання поведінкового управління батьків дітей із РАС і деструктивною поведінкою, що уможливило зниження рівня стресу в батьків і зведення до мінімуму деструктивної поведінки дітей (Iadarola et al., 2018). В Університеті штату Флорида (США) оцінювали поведінкове втручання, розроблене для класів, а не окремих учнів із РАС. Розроблені інтервенції для соціального, комунікаційного, емоційного регулювання та транзакційної підтримки (SCERTS) дали змогу значно поліпшити ефективність заходів соціальної комунікації учнів, розширивши їх від сеансів терапії «сам на сам» до групових занять (Morgan et al., 2018). На думку J. Waustar-Wanderville, доктора медичних наук, директора відділу дитячої та підліткової психіатрії Колумбійського університетського коледжу лікарів і хірургів (Нью-Йорк, США), сучасні дослідження виходять за межі стандартних ранніх інтенсивних поведінкових втручань і розширюють можливості для оцінювання стану пацієнтів із РАС, підвищення якості їхнього життя та полегшення догляду за ними.

«Це дуже важливо, оскільки ми вступаємо в епоху, коли генетичні дані та біологічні маркери можуть зробити медицину точнішою, яка ґрунтується на розумінні не лише аутизму загалом, а й конкретної біологічної природи, стадії розвитку чи поведінкових потреб кожної особи з РАС», — наголошує дослідник.

Соціальна допомога пацієнтам із РАС та членам їхніх родин

Допомога особам з РАС має супроводжуватися широкими соціальними заходами, спрямованими на надання їм відповідної підтримки, а також тим, хто їх доглядає. Це стосується також можливості отримання повноцінної освіти. У рамках проведеної 25–26 березня 2019 р. другої щорічної Всеукраїнської конференції «Освіта дітей із ментальними порушеннями. Права та проблеми» цьому питанню надано належну увагу. «Зараз ми будемо фундамент системи інклюзивної освіти для дітей із ментальними особливостями. На часі багато питань (організаційних, фінансових, фахових та інших), відповіді на які можливо отримати під час таких заходів, як ця конференція. Ми живемо в умовах обмежених ресурсів, тому обмін досвідом і напрацюваннями разом з увагою держави до цих проблем — найцінніше сьогодні», — зазначила Інна Сергієнко, консул «Аутизм-Європа», засновниця Міжнародної громадської організації «Дитина з майбутнім» і співорганізатор заходу.

В Україні набула чинності постанова Кабінету Міністрів від 27 лютого 2019 р. № 129, яка регулює низку питань щодо використання субвенції з державного бюджету місцевими бюджетами для надання державної підтримки особам з особливими освітніми потребами. За словами Інни Сергієнко: «Ми крок за кроком рухаємося до суспільства, яке буде готовим прийняти дітей з особливими потребами і в якому для них існуватимуть усі необхідні сервіси та інфраструктури».

Підготувала **Наталія Купко**