

РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА В ПЕРВЫЕ ГОДЫ ЖИЗНИ

ИССЛЕДОВАНИЯ, ОЦЕНКА И ЛЕЧЕНИЕ

*Составители Катаржина Чаварска,
Фред Р. Волмар*



**Катаржина Чаварска
Фред Р. Волкмар**

**Расстройства аутистического
спектра в первые годы
жизни. Исследования,
оценка и лечение**

Текст предоставлен издательством

http://www.litres.ru/pages/biblio_book/?art=68278882

Расстройства аутистического спектра в первые годы жизни.

Исследования, оценка и лечение: ИД Городец; Москва; 2022

ISBN 978-5-907483-67-5

Аннотация

Обобщая результаты недавних исследований, эта книга представляет значительные достижения в понимании и лечении расстройств аутистического спектра (РАС) у очень маленьких детей. Ведущие авторитетные специалисты описывают инновационные инструменты и методы, которые позволяют врачам-клиницистам более эффективно выявлять детей в возрасте от 0 до 5 лет с этим расстройством и тех, кто подвержен риску возникновения связанных с этим проблем. В книге обсуждаются ранние основные симптомы и сопутствующие

характеристики PAC, лучшие диагностические инструменты и уроки, извлеченные из крупномасштабного скрининга и эпиднадзора, включая исследования братьев и сестер. В книге рассматриваются основанные на фактических данных вмешательства и исследуются практические вопросы лечения маленьких детей и их семей.

В формате PDF A4 сохранен издательский макет книги.

Содержание

О составителях	9
Коллектив авторов	11
Введение	16
Список литературы	30
Глава 1. Эволюция аутизма как диагностической концепции	32
Вопросы диагностики и классификации	34
Проблемы диагностики, характерные для классификации РАС	42
От статьи Каннера до DSM-5	44
Статья Каннера	44
От Каннера до DSM-III	49
DSM – III	53
DSM-III-R	57
DSM-IV и МКБ-10	59
DSM-5	65
Количественные подходы к диагностике	77
Области дебатов и дискуссий на настоящий момент	81
Резюме	88
Список литературы	91
Глава 2. Скрининг расстройств аутистического спектра и задержек развития у младенцев и	112

детей младшего возраста	
История рекомендаций по скринингу	113
Инструменты скрининга	121
Опросники для ухаживающих взрослых: специфично для РАС	129
Список поведенческих признаков при аутизме	129
Перечень ранних признаков расстройств развития	130
Чеклист поведенческого развития – ранний скрининг	131
Ранний скрининг-опросник на аутистические черты	133
Опросник первого года	134
Модифицированный чеклист аутизма у детей младшего возраста	137
Шкала ранних маркеров для родительского наблюдения	141
Родительское наблюдение социального взаимодействия	142
Контроль поведения при общем расстройстве развития	143
Скрининговый тест на общее расстройство развития – второе издание	145
Скрининг социального взаимодействия – младший возраст	146

Опросник социальной коммуникации	147
Опросники ухаживающих взрослых – применительно к РАС	149
Опросник по возрасту и стадии развития	149
Перечень «Детское поведение»	151
Детско-младенческий чеклист	153
Родительские интервью	155
Интервью по симптомам аутизма	155
Скрининг для детей с чертами аутизма (детский/младенческий): часть 1	156
Клиническое наблюдение	158
Определение аутизма в раннем детстве	158
Шкала наблюдения аутизма в младенчестве	159
Рейтинговая шкала детского аутизма	161
Шкала наблюдения по аутизму	162
Скрининг аутизма у двухлеток	164
Скрининг на основе технологий	166
Видеогид для раннего скрининга аутизма	168
Резюме доступных инструментов скрининга	170
Текущее состояние скрининга по РАС	173
Рекомендации Рабочей группы по профилактике заболеваний США	173
Ответы на рекомендации USPSTF	175
Преимущества раннего скрининга и вмешательства	176
Сложный характер симптомов РАС	179

Другие факторы, влияющие на скрининг	183
Резюме откликов	187
Будущие направления скрининга	190
Список литературы	194
Глава 3. Психологическое развитие детей младшего возраста с расстройствами аутистического спектра	216
Эмоциональное развитие	219
Привязанность	219
Темперамент	224
Эмоциональная экспрессивность и эмоциональный опыт	230
Конец ознакомительного фрагмента.	235

**Расстройства
аутистического
спектра в первые годы
жизни. Исследования,
оценка и лечение**

© 2020 The Guilford Press A Division of Guilford
Publications, Inc

© А. Комаринец, перевод, 2022

© ИД «Городец», 2022

О составителях

Катаржина Чаварска (Katarzyna Chawarska) – доктор философских наук, профессор детской психиатрии Исследовательского центра по изучению детей при Школе медицины Йельского университета. Является директором Программы по социальной и эмоциональной неврологии аутизма и Клиники для детей и младенцев с отклонениями в развитии. Доктор Чаварска – ведущий эксперт в обнаружении ранних показателей заболевания и новых возможностей лечения расстройства аутистического спектра (РАС). Ее последние исследования сосредоточены на улучшении понимания аффективных процессов и процессов внимания, участвующих в развитии основных и коморбидных симптомов РАС, а также на изучении особенностей развития межнейрональных связей в пренатальном и раннем неонатальном периодах и их влиянии на дальнейшее состояние детей с риском развития РАС.

Фред Р. Волкмар (Fred R. Volkmar) – доктор медицинских наук, возглавляет отдел специального образования в Университете Южного Коннектикута и является профессором детской психиатрии, педиатрии и психологии в Исследовательском центре по изучению детей при Школе медицины Йельского университета. Был директором Центра ис-

следований детства, а также возглавлял Отделение детской психиатрии в Йельском госпитале New Haven. Волкмар являлся главным автором раздела об аутизме и первазивных расстройствах развития в «Диагностическом и статистическом руководстве по психическим расстройствам» (DSM-IV) Американской психиатрической ассоциации. Он опубликовал несколько сотен научных статей, а также ряд книг, в том числе «Синдром Аспергера» (2-е издание), «Медицинская помощь детям с расстройствами аутистического спектра», «Справочник по аутизму и первазивным расстройствам развития» (4-е издание), «Энциклопедия аутизма», и недавно вышедшую монографию «Аутизм и первазивные расстройства развития» (3-е издание). Также он является главным редактором журнала «Аутизм и расстройства развития».

Коллектив авторов

Амина Абубакар (Amina Abubakar) – доктор философии, исследовательская программа Wellcome trust KEMRI, Килифи, Кения, и Институт развития человека при Университете Ага Хана, Найроби, Кения

Адхэм Атьяби (Adham Atyabi) – доктор философии, факультет компьютерных наук, Университет Колорадо, Колорадо-Спрингс, штат Колорадо, и Центр детского здоровья, поведения и развития, Сиэтлский институт исследований детства, Сиэтл, штат Вашингтон, США

Людивина Бруниссен (Ludivine Brunissen) – бакалавр наук, Центр исследований детства Медицинской школы Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Джессика Брэдшоу (Jessica Bradshaw) – доктор философии, факультет психологии, Университет Южной Каролины, Колумбия, США

Фонс Дж. Р. ван де Вийвер (Fons J. R. van de Vijver) – доктор философии, кафедра культурологии, Тилбургский университет, Тилбург, Нидерланды

Анджелина Вернетти (Angelina Vernetti) – доктор философии, Йельский центр исследования детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Джозеф К. Гона (Joseph K. Gona) – доктор философии

фии, Отделение нейробиологии исследовательской программы Wellcome trust KEMRI, Килифи, Кения

Ребекка Гржадзински (Rebecca Grzadzinski) – доктор философии, Каролинский институт проблем развития, Университет Северной Каролины в Чапел-Хилл, Чапел-Хилл, Северная Каролина, США

Джонатан Грин (Jonathan Green) – доктор медицинских наук, Манчестерский академический центр медицинской науки, Манчестерский университет и Королевская манчестерская детская больница, Манчестер, Великобритания

Петрус Дж. Де Вриз (Petrus J. de Vries) – доктор философии, отделение детской и подростковой психиатрии Кейптаунского университета, Кейптаун, Южно-Африканская Республика

Келси Джексон Доммер (Kelsey Jackson Dommer) – доктор медицинских наук, Центр детского здоровья, поведения и развития, Сиэтлский институт исследований детства, Сиэтл, штат Вашингтон, США

Эмили Кампи (Emily Campi) – бакалавр, кафедра гигиены труда и трудотерапии им. мс. Т.Х.Чэн Университета Южной Калифорнии, Лос-Анджелес, Калифорния, США

Конни Касари (Connie Kasari) – доктор философии, кафедра развития и психологии человека, Высшая школа образования и информационных исследований, Калифорнийский университет, Лос-Анджелес, Калифорния, США

Джули А. Кинц (Julie A. Kientz) – доктор философии, ка-

федра человекоцентричного проектирования и инженерии, Вашингтонский университет, Сиэтл, Вашингтон, США

Кэтрин Лорд (Catherine Lord) – доктор философии, Медицинская школа Дэвида Геффена Калифорнийского университета в Лос-Анджелесе и Семельский институт неврологии и человеческого поведения, Лос-Анджелес, Калифорния, США

Меган Лайонс (Megan Lyons) – доктор медицинских наук, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Рэйчел Мапензи (Rachel Marenzi) – доктор философии, отделение нейробиологии исследовательской программы Wellcome trust KEMRI, Килифи, Кения

Марилена Мейдемтци (Marilena Mademtzi) – доктор философии, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Сюзенн Л.Мейкари (Suzanne L.Macari) – доктор философии, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Меган Миллер (Meghan Miller) – доктор философии, Медицинский институт исследования психомоторных расстройств (MIND), Калифорнийский университет, Дэвис, Сакраменто, Калифорния, США

Чарльз Р.Ньютон (Charles R.Newton) – доктор медицинских наук, отделение нейробиологии исследовательской

программы Wellcome trust KEMRI, Килифи, Кения

Салли Озонофф (Sally Ozonoff) – доктор философии, Медицинский институт исследования психомоторных расстройств (MIND), Калифорнийский университет, Дэвис, Сакраменто, Калифорния, США

Джозеф Пайвен (Joseph Piven) – доктор медицинских наук, Каролинский институт проблем развития, Университет Северной Каролины, Чапел-Хилл, Северная Каролина, США

Мария Пиццано (Maria Pizzano) – доктор философии, Центр исследований и лечения аутизма Калифорнийского университета, Лос-Анджелес, Калифорния, США

Келли К. Пауэлл (Kelly K. Powell) – доктор философии, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Кеннет Римба (Kenneth Rimba) – бакалавр нейробиологии, исследовательская программа Wellcome trust KEMRI, Килифи, Кения

Кавита Рупарелия (Kavita Ruparelia) – бакалавр, кафедра педиатрии и детского здоровья, Университет здравоохранения и смежных наук Мухимбили, Дар-эс-Салам, Объединенная Республика Танзания

Робин Сифре (Robin Sifre) – магистр, Институт детского развития, Миннесотский университет, Миннеаполис, Миннесота, США

Селин А. Солньер (Celine A. Saulnier) – доктор философии

фии, нейробиодиагностика и консультационные услуги, Декейтер, Джорджия, США

Лиза Уизнер (Lisa Wiesner) – доктор медицинских наук, кафедра педиатрии Медицинской школы Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Фред Р. Волкмар (Fred R. Volkmar) – доктор медицинских наук, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета и кафедра специального образования, Университет штата Южный Коннектикут, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Катаржина Чаварска (Katarzyna Chawarska) – доктор философии, Центр исследований детства, Медицинская школа Йельского университета, Нью-Хейвен, Коннектикут, США

Роальд А. Эйен (Roald A. Oien) – доктор философии, UiT-Арктический университет Норвегии, Тромсе, Норвегия

Джед Т. Элисон (Jed T. Elison) – доктор философии, Институт детского развития, Университет Миннесоты, Миннеаполис, Миннесота, США

Введение

Катаржина Чаварска и Фред Р. Волкмар

За более чем три четверти века, прошедших со времени классического описания аутизма, предложенного Лео Каннером (1943), были сделаны огромные успехи в понимании развития расстройств этого спектра. Несмотря на медленный прогресс вначале, 1970-е гг. ознаменовались появлением ключевых открытий, обосновывающих аутизм как заболевания (Kolvin, 1971; Rutter, 1972), а также о его нейробиологическом (Ritvo, 1977; Volkmar & Nelson, 1990) и генетическом (Folstein & Rutter, 1977) происхождении и важности структурированного вмешательства в целях обучения (Bartak & Rutter, 1973). В результате этих открытий аутизм был официально признан в знаковом третьем издании «Диагностического и статистического руководства по психическим расстройствам» (DSM-III) Американской психиатрической ассоциации (1980). Как отмечается в нижеследующих главах, эта диагностическая классификация со временем подвергалась многочисленным «корректировкам», в результате чего возникли важные концептуальные вопросы и проблемы ранней диагностики. Однако важность официаль-

ного признания аутизма трудно переоценить. Между 1943 и 1979 гг. количество публикаций эмпирических исследований по аутизму постепенно росло, но после публикации DSM-III в 1980 г. оно резко увеличилось. В настоящее время существует значительный объем работ, посвященных развитию аутизма, его неврологическим основам и подходам к его лечению (Volkmar, 2019).

Однако этот объем исследований остается неполным, и до сравнительно недавнего времени мало внимания уделялось первичному развитию аутизма на ранних стадиях жизни. К счастью, в настоящее время ситуация кардинально изменилась благодаря достижениям в области раннего скрининга и диагностики, а также методам изучения социального и коммуникативного развития детей раннего возраста и детей с ограниченными способностями. Разработка инструментов раннего скрининга и наблюдения и повышение точности инструментов ранней диагностики позволили клиницистам выявлять случаи аутизма уже на втором году жизни. Это способствовало как осуществлению раннего вмешательства, так и проведению исследований о ранних проявлениях синдрома. Проспективные исследования младших сиблингов детей с расстройствами аутистического спектра (РАС), некоторые из которых начинаются во время беременности, дают беспрецедентную возможность изучить возникновение аутизма *in statu nascendi*¹, от его продромальной стадии до

¹ В состоянии зарождения (лат.) – Прим. перев.

ранней синдромальной формы в надежде выявить очень ранние прогностические маркеры, а также факторы риска и защитные факторы. В совокупности разработка инструментов раннего скрининга и проспективных обследований сиблингов могут помочь определить инструменты, необходимые для устранения гетерогенности в проявлениях синдрома, выявить новые пороговые цели лечения и разработать методы более целенаправленного и персонализированного вмешательства, специфичные для ранней стадии развития, отмеченной высокой пластичностью мозга. Новые экспериментальные методы, основанные на айтрекинге, физиологии и визуализации мозга, оказались полезными для усиления ранних маркеров РАС и отслеживания развития РАС с течением времени.

В настоящее время этими вопросами занимаются многие исследовательские группы по всему миру, и их работа отражена в этом сборнике. Действительно, в последние несколько лет мы стали свидетелями поистине взрывного роста числа исследований, направленных на понимание механизмов, способствующих развитию аутизма, улучшение раннего выявления и тестирование новых видов вмешательства для детей младшего возраста, страдающих этим расстройством. Главы настоящего сборника предоставляют обзор современного состояния исследований этих механизмов, новых подходов в диагностике, оценке и лечении аутизма. Последняя тема особенно важна, учитывая значительное влияние ран-

него выявления и вмешательства на улучшение последующих результатов (Magiati & Howlin, 2019).

В Главе 1 Volkmar и Oien рассматривают нынешние и постоянно возникающие проблемы в раннем скрининге и диагностике аутизма. Влияние DSM-5 (Американская психиатрическая ассоциация (APA), 2013) на раннюю диагностику остается неясным, но служит источником озабоченности, особенно в случае детей младшего возраста с высокими когнитивными способностями (Barton, Robins, Jashar, Brennan & Fein, 2013). Как указывают авторы, переход к диагностике «расстройства аутистического спектра» парадоксальным образом привел к возвращению к узкой концепции, которая более согласуется с прототипическими случаями, описанными Каннером (Kanner, 1943). Они также подчеркивают некоторые проблемы, которые создают для ранней диагностики другие факторы, такие как половая и культурная принадлежность.

В главе 2 Campi, Lord и Grzadzinski дают полный и всесторонний обзор современных подходов к скринингу, использованию различных инструментов и их ограничениям. Они отмечают важность скрининга, а также сложный характер ранних симптомов и многочисленные проблемы, возникающие при внедрении эффективных инструментов скрининга. Действительно, эти проблемы побудили некоторые группы, в частности Рабочую группу по профилактике заболеваний в США, выразить обеспокоенность по поводу нынешней под-

держки раннего всеобщего скрининга в тех случаях, когда не возникает озабоченность со стороны родителей (Siu & the US Preventive Services Task Force, 2016, p. 691). Это связано с тем, что РАС у детей обычно выявляется не скрининговыми процедурами, а членами семьи или педиатрами. В рекомендациях Рабочей группы подчеркиваются важные пробелы в существующей литературе относительно фактических данных долгосрочных результатов раннего вмешательства и острая необходимость в хорошо продуманных исследованиях прямого воздействия раннего всеобщего скрининга на последующие результаты. Campi и ее коллеги представляют подробное обоснование раннего скрининга и убедительные доказательства его преимущества, включая снижение среднего возраста при первом диагнозе и число случаев, пропущенных родителями и педиатрами, выявление не связанных с РАС расстройств неврологического развития и облегчение направления на обследование детей младшего возраста, подверженных риску развития РАС. Авторы подчеркивают роль доступных и инклюзивных процедур скрининга в уменьшении неравенства в том, что касается возраста первой постановки диагноза в семьях, относящихся к меньшинствам, имеющим низкий уровень образования и низкий социально-экономический статус. Они предостерегают от смещения исследований в сторону полезности скрининга и долгосрочных результатов ранней диагностики, которые плохо поддаются количественной оценке, за счет исследований в

области ранних маркеров и новых методов лечения и вмешательства. Авторы подчеркивают необходимость проведения лонгитюдных исследований, начиная с первоначального скрининга и заканчивая взрослой жизнью, а также исследований по реализации и целесообразности скрининговых процедур.

В главе 3 Масарі и ее коллеги рассматривают прогресс в области различных аспектов психологической оценки детей раннего возраста, подверженных риску развития РАС. Они подчеркивают переход от того, что обычно рассматривается как основные черты синдрома, к более общему психологическому развитию, включая такие области, как привязанность, темперамент и эмоциональная экспрессивность. Другие области, в которых был достигнут значительный прогресс, включают аспекты коммуникации, адаптационные навыки и потенциальные предикторы более поздних коморбидных психиатрических заболеваний.

В главе 4, посвященной ранним вмешательствам, Pizzano и Kasari рассматривают данные о преимуществе раннего вмешательства, направленного на детей младшего возраста с РАС, в дополнение к целям дальнейших улучшений существующих моделей вмешательства и исследовательских проектов. В их главе приводится обзор ряда рандомизированных клинических исследований, проведенных с детьми с РАС в возрасте от 2 до 5 лет. Авторы показывают, что результаты этих исследований сосредоточены главным образом на

когнитивных достижениях и в гораздо меньшей степени на основных симптомах аутизма (например, взаимодействие в социуме и ограниченные интересы/повторяющееся поведение) и влиянии раннего вмешательства на текущее и будущее общее развитие. Кроме того, отсутствие систематических повторных исследований и исследований, которые помогли бы понять механизмы, лежащие в основе современных комплексных моделей, затрудняет интерпретацию этих исследований. Авторы подчеркивают необходимость создания моделей, которые можно было бы легко реализовать на местах, в дополнение к более эффективным информационно-пропагандистским усилиям. Пытаясь решить поставленные Национальным исследовательским советом в 2001 г. задачи по вмешательству, они отмечают важность персонализации вмешательств, поддержки и просвещения семей, а также разработки более точных инструментов для измерения результатов.

В главе 5 Chawarska и ее коллеги представляют обзор последних публикаций из все растущего их числа о развитии в младенческом возрасте сиблингов детей с РАС. Обзор сосредоточен главным образом на развитии сиблингов в течение первого года жизни, т. е. до появления поведенческих симптомов, и дает исчерпывающее резюме исследований по продромальным маркерам РАС в областях поведения и развития внимания. Важно отметить, что в этой главе основное внимание уделяется не только возникновению основных

поведенческих особенностей и особенностей внимания при РАС, но и развитию эмоциональной уязвимости у младших сиблингов. Авторы выявляют важные пробелы в имеющейся литературе в том, что касается недостаточного понимания взаимосвязи между социальным и эмоциональным развитием при аутизме, а также связей между ранней эмоциональной уязвимостью и более поздними аффективными и поведенческими проблемами, которые так распространены среди детей с РАС и их не страдающих расстройствами этого спектра сиблингов. В этой главе освещается ряд ограниченный подходов «сиблингов высокого риска», которые необходимо будет устранить по мере развития исследований в данной области.

Sifre, Piven и Elison в главе 6 рассматривают сложную проблему нейрональной основы аутизма, уделяя особое внимание сенсомоторным аспектам, вопросам внимания и вознаграждения. Авторы рассматривают раннее развитие младенцев в высокой группе риска и изучают пути отклонения в развитии мозга у детей с диагностированным позже РАС от траекторий, характерных для их сиблингов без РАС в первые 2 года жизни. Согласно исследованиям нейронных маркеров при РАС с ранним началом, ряд маркеров наблюдается уже в 6 месяцев, в то время как другие появляются в течение первых 2 лет жизни. Исходя из ранних маркеров атипичного развития мозга, авторы утверждают, что младенцы, у которых позже диагностируется РАС, как правило, все боль-

ше расходятся со своими сиблингами, у которых не наблюдается данное расстройство, и со своими сверстниками из группы низкого риска. Если говорить о поведении, то дети, у которых позже диагностируется РАС, также отличаются в первый год жизни от сверстников из группы низкого риска в плане ранних механизмов внимания и аспектов визуальной социальной вовлеченности. Трудности на раннем этапе могут влиять на другие аспекты развития, включая семантическую значимость, механизмы внимания и обработку вознаграждения. В результате необходимо проводить дальнейшие исследования в области различий процессов обработки вознаграждений и внимания к значимым признакам как в социальном, так и несоциальном контексте у младенцев с РАС.

Miller и Ozonoff в главе 7 рассматривают критически важный вопрос о более отдаленных результатах для младенцев, подверженных риску развития РАС. Учитывая данные о повышенных показателях более широких фенотипических особенностей аутизма, синдрома дефицита внимания и гиперактивности и других атипичных результатов у сиблингов детей с РАС, авторы подчеркивают необходимость лонгитюдного наблюдения за сиблингами, у которых не развивается РАС, но может проявляться атипичное развитие в других областях. В их обзоре также подчеркивается необходимость сосредоточения внимания на дополнительных и смежных областях оценки результатов и включения в область изучение процессов, лежащих в основе нормативных механиз-

мов развития, измерения функциональных областей, соответствующих более поздним периодам развития. В то же время они подчеркивают важность использования ключевых показателей во всех исследованиях для сопоставления результатов.

В главе 8 Green рассматривает важный, но сложный вопрос упреждающих вмешательств на продромальных стадиях РАС. Как он отмечает, многие вмешательства могут иметь краткосрочный эффект. Однако появляются доказательства устойчивого и значимого для развития эффекта, хотя он остается труднодостижимым. Дальнейшие клинические испытания, направленные на осуществление вмешательств до того, как начнут проявляться ярко выраженные симптомы аутизма, должны будут использовать более широкие выборки и быть более четко сфокусированными на механизмах возникающих процессов развития. Также пристальное внимание необходимо уделять сбору данных и методам анализа. До настоящего момента все эти методы касались поведенческих, а не биомедицинских вмешательств, и осуществимость применения последних остается существенным препятствием для будущих исследований. Как указывает Green, при обсуждении желаемых результатов раннего вмешательства при аутизме критически важным вопросом является взаимодействие со всеми заинтересованными сторонами, включая членов сообщества аутистов, правозащитников и специалистов по этике.

В главе 9 Volkmar, Oien и Wiesner обобщают современные знания и подходы к оказанию высококачественной медицинской помощи младенцам и детям раннего возраста, подверженным риску развития РАС. Они подчеркивают важность комплексной помощи и трудности, присущие ее оказанию, в дополнение к новым моделям ухода, которые были разработаны специально для детей с особыми потребностями. Это, например, медицинский дом, где уход специалистов и обслуживающего персонала координируется на основании модели семьи. В их главе также подчеркивается важность практического обучения, позволяющего родителям стать информированными участниками этого процесса.

В главе 10 Shic и его коллеги дают широкий обзор роли технологий в лечении, выявлении и фенотипировании РАС. Эта глава начинается с освещения потребностей и ограничений, налагаемых физическими, когнитивными особенностями, равно как и особенностями развития, младенцев и детей младшего возраста с РАС и без РАС. Затем авторы переходят к анализу текущих исследований, посвященных широкому спектру технологий, включая роботов, мобильные приложения, компьютерные игры, носимые устройства, дополненную и виртуальную реальность. Как отмечают авторы, технологии развиваются так быстро, что трудно точно оценить их последствия, по крайней мере, используя обычные методы, и что в нашем энтузиазме важно учитывать не только преимущества и перспективы технологий, но и их недостат-

ки и ограничения. Завершают они рассмотрением того, как междисциплинарная перспектива является и будет оставаться жизненно важным компонентом разработки технологий помощи самым молодым индивидуумам, страдающим аутизмом.

В заключительной главе настоящего сборника Abubakar и ее коллеги рассматривают шаги, необходимые для перевода результатов всех этих исследований в подходы, применимые в развивающихся странах, а также проблемы адаптации инструментов, разработанных в Западной Европе и Северной Америке, к условиям бедных ресурсами стран. Опираясь на примеры из Восточной Африки, они сосредотачиваются на практических шагах и решениях для обеспечения валидности импортированных шкал и обрисовывают необходимость культурно приемлемых и контекстуально релевантных скрининговых и диагностических инструментов для количественной оценки тяжести РАС в Африке и обеспечения детей ранней диагностикой и соответствующим вмешательством. Их глава также подчеркивает важность учета культурных особенностей и рациональной практики при разработке инструментов применения результатов исследований в странах с низким и средним уровнем дохода.

Материалы, представленные в настоящем сборнике, ясно показывают, что область исследований и клинической помощи младенцам и детям раннего возраста с аутизмом или младенцам, которые в результате генетических факто-

ров подвержены риску развития аутизма, значительно расширилась. Были идентифицированы насущные проблемы, включая необходимость совершенствования методов скрининга и диагностики с учетом обширной фенотипической гетерогенности в проявлениях синдрома, присутствующей даже в самом раннем возрасте, когда РАС может быть надежно выявлен. Еще одной важной проблемой является потребность в более совершенных прогностических и стратификационных биомаркерах, более эффективных индивидуализированных ранних вмешательствах и более эффективной поддержке перевода достижений исследований в высококачественную помощь затронутым детям и их семьям по всему миру.

В заключение мы хотим выразить искреннюю благодарность авторам нашего сборника. Мы высоко ценим их готовность предоставить материалы своей выдающейся работы и их открытость для обратной связи от составителей. Мы также выражаем признательность за важную помощь Эвелин Помичтер и Монике Млечек из Центра исследований детства Йельского университета, нашим коллегам Келли Пауэлл, PhD, Сьюзен Мейкари, PhD, и Дастину Шейносту, PhD, которые помогли нам с чтением каждой из глав и написанием отзывов авторам; и Людивине Бруниссен, бакалавру философии, которая оказала исключительную помощь в редактировании рукописи. Мы также благодарны фонду им. В.

и Л. Марксов и фонду Джима Хенсона за поддержку клинических исследований детей раннего возраста с аутизмом. Мы благодарим Кэролин Грэм из издательства «Гилфорд-пресс» за помощь с редактурой, Китти Мур – за общее руководство этим проектом с самого его начала и Сеймура Вайнгартена – за помощь в выборе окончательного названия для этого сборника.

Как всегда, мы благодарны нашим супругам, Мареку и Лайзе, нашим детям – Шимону, Джулиану, Люси и Эмили, а также нашим внукам – Хлое Маклеод и Генри Роберту. Им мы посвящаем эту книгу.

Список литературы

American Psychiatric Association. (1980). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3 rd ed.). Washington, DC: Author.

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5 th ed.). Arlington, VA: Author.

Bartak, L., & Rutter, M. (1973). Special educational treatment of autistic children: A comparative study. 1. Design of study and characteristics of units. Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines, 14 (3), 161-179.

Barton, M. L., Robins, D. L., Jashar, D., Brennan, L., & Fein, D. (2013). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 criteria for autism spectrum disorder in toddlers. Journal of Autism and Developmental Disorders, 43 (5), 1184-1195.

Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Genetic influences and infantile autism. Nature, 265 (5596), 726-728.

Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. Nervous Child, 2, 217-250.

Kolvin, I. (1971). Studies in the childhood psychoses: I. Diagnostic criteria and classification. British Journal of Psychiatry, 118 (545), 381-384.

Magiati, I., & Howlin, P. (2019). Adult life for people with autism spectrum disorders. In F. R. Volkmar (Ed.), Autism

and pervasive developmental disorders (3rd ed., pp. 220-248). Cambridge, UK: Cambridge University Press.

National Research Council. (2001). *Educating young children with autism*. Washington, DC: National Academy Press.

Ritvo, E. R. (1977). Biochemical studies of children with the syndromes of autism, childhood schizophrenia and related developmental disabilities: A review. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 18 (4), 373-379.

Rutter, M. (1972). Childhood schizophrenia reconsidered. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2 (4), 315-337.

Sili, A. L., & the U. S. Preventive Services Task Force. (2016). Screening for autism spectrum disorder in young children: U. S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*, 315 (7), 691-696.

Volkmar, F. R. (Ed.). (2019). *Autism and pervasive developmental disorders*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.

Volkmar, F. R., & Nelson, D. S. (1990). Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29 (1), 127-129.

Глава 1. Эволюция аутизма как диагностической концепции

Фред Р. Волкмар и Роальд А. Эйен

Более 75 лет прошло с тех пор, как Лео Каннер дал (1943) классическое описание синдрома, который назвал ранним детским аутизмом. За это время произошло много существенных изменений в нашем понимании этого состояния, которые сузили или расширили наш взгляд на него. Как мы обсудим в этой главе, в настоящее время парадоксальным образом сосуществуют две конкурирующие точки зрения: узкая – более близкая, в некотором смысле, к той, что изначально была изложена в статье Каннера, и широкая, которая отражает более общее понимание того, что аутизм через множество своих оттенков переходит в норму (благодаря «широкому фенотипу аутизма») (Ingersoll & Wainer, 2014). Во многом это расширенное понимание лучше согласуется со все растущим пониманием генетики аутизма.

Эти вопросы имеют большое значение для диагностики аутизма у младенцев и детей раннего возраста. Во времена Каннера и в последующие десятилетия очень маленькие дети, которые либо страдали аутизмом, либо подвергались вы-

сокому риску его развития, встречались нечасто. Действительно, когда я (Ф. Р. В.) впервые начал работу в этой области в 1980 г., выявление четырехлетнего ребенка приравнивалось к выявлению ребенка раннего возраста с аутизмом. Другие главы настоящего сборника служат свидетельством резкого всплеска интереса к первым и самым ранним проявлениям этого синдрома. Благодаря исследованиям групп высокого риска и использованию новых методов был достигнут значительный прогресс в попытках разглядеть аутизм в его самой ранней форме – до того, как последующее вмешательство, жизненные обстоятельства и продолжающееся развитие ребенка изменят его естественное течение. В этой главе мы рассмотрим развитие концепции от первоначального описания Каннера до нашего нынешнего широкого взгляда на аутистический спектр, с особым акцентом на диагностику РАС у младенцев и детей раннего возраста.

Вопросы диагностики и классификации

Различные классификации имеют различные предназначение и цели. Так, одни из них способствуют лучшему взаимопониманию между клиницистами, другие стимулируют дальнейшие исследования и разработку новых стратегий (Volkmar, Sukhodolsky, Schwab-Stone, & First, 2017). Последовательное использование одних и тех же критериев в исследованиях значительно повысило ценность полученных результатов, поскольку тем самым можно было переходить непосредственно к критически важным вопросам обобщения. В некоторых странах, как в Соединенных Штатах, использование особых диагностических обозначений неотъемлемо связано с правом на получение услуг или лечения. Это особенно верно как раз для Соединенных Штатов, где в различных штатах доступны множество служб и программ (Doehring & Becker-Contrill, 2013). Диагностические системы, которые пытаются быть одновременно всеохватывающими – полезными как для исследований, так и для клинических целей, сталкиваются с уникальными проблемами. Такая задача ставилась в различных DSM'ах, начиная с 1980 г. Как отмечалось в других источниках (например, см. Jackson & Volkmar, 2019), существуют альтернативы, в частности подход Всемирной организации здра-

воохранения, предусматривающий наличие различных руководств для клинической работы и проведения исследований. Конечно, с точки зрения клинической работы, постановка рабочего диагноза – только часть широкого диагностического процесса, который направлен на уменьшение нарушений и увеличение возможностей жизненного выбора и уровня удовлетворенности. В случае комплексных диагностических подходов возникают и другие соображения. Крайне важными становятся вопросы надежности и валидности. Иными словами, существуют ли какие-то независимые валидаторы, которые расширяют нашу концепцию в базовом диагностическом конструкторе, и могут ли предложенные критерии осмысленно использоваться клиницистами из разных слоев общества и с разным уровнем опыта?

Существует много противоречий: между клинической и исследовательской практикой, между «сваливанием в одну кучу и раздроблением» и т. д. Например, можно резко повысить точность диагностики, но слишком узкую концепцию не удастся применить в большинстве случаев. И наоборот, возможно, что для исследовательских целей именно узкое понятие может облегчить идентификацию лежащих в основе расстройства патофизиологических процессов. Также для понимания аутизма необходимо определить уровень выраженности нарушений (в том числе у детей – сказывающиеся на обучении или развитии), который позволяет рассматривать их как неотъемлемую черту синдрома. Действитель-

но, в некотором роде сам Ганс Аспергер (1904-1980) прямо поднял этот вопрос, поскольку рассматривал описанное им состояние скорее как расстройство личности, чем как расстройство развития, и отмечал сходные проблемы у отцов таких детей. На практике эти соображения сегодня возникают, когда встает вопрос, считать человека, который нормально функционирует, но характеризуется социальной уязвимостью, человеком с расстройством или с определенным типом личности/образом жизни. Кое-кто из таких людей, возможно, предпочел бы избежать стигматизирующего диагноза, в то время как другие могут хотеть поделиться осознанностью относительно своих отличий с другими, в том числе с теми, у кого есть схожие проблемы (Rutter, 2011).

Может быть задействован целый ряд подходов к классификации, в том числе категориальный и количественный. В медицине доминирующим подходом является категориальная модель (наличие/отсутствие). Однако количественные и категориальные системы вовсе не несовместимы; остается только решить, в какой произвольной точке оси диагностируется расстройство. Это применимо как к обычным заболеваниям, таким как гипертония или гипохолестеринемия, так и к нарушениям развития, например, умственной отсталости. Конечно, вопрос выбора такой точки может быть сложным.

Количественные подходы дают больше информации, чем простые категориальные. Использование скрининга, рейтин-

говых шкал и инструментов диагностики аутизма – удачные примеры таких подходов. При этом любая граница является в некоторой степени произвольной. Для аутизма были разработаны скрининговые методики, количественные шкалы и диагностические инструменты (см. Ibanez, Stone, & Coonrod, 2014; Lord, Corsello, & Grzadzinski, 2014). Хотя некоторые из них в настоящее время представляют, по существу, чисто исторический интерес, важно сознавать, с какими проблемами сталкиваются разработчики, когда берутся за создание новых таких подходов. Вопросы, связанные с разработкой этих инструментов, исключительно сложны. Приведем несколько примеров. Кто будет вводить информацию? Используется ли прямое наблюдение? Какая подготовка необходима? Есть ли вариации у инструмента (например, в зависимости от уровня способностей ребенка)? Каков предполагаемый возрастной диапазон и уровень развития? Необходимо решить такие психометрические вопросы, как надежность, валидность и верность применения. Крайне важны и практические вопросы, такие как простота использования, показательность и обработка результатов. Кроме того, возможно, потребуются решить вопрос о том, может ли этот метод служить инструментом измерения категории (например, наличия/отсутствия или степени тяжести аутизма). Все чаще инструменты диагностики используются в качестве мерил «изменений». Это отражает как недостаточность таких инструментов для измерения эффектов лечения, так и слож-

ность разработки инструмента, который, с одной стороны, должен быть стабильным, но с другой – измеряет эффективность лечения.

Другой подход был принят, например, в Количественной шкале детского аутизма 2-го издания (CARS-2) (Schopler, Van Bourgondien, Wellman, & Love, 2010), которая оценивает поведение по 15 категориям по 4-балльной шкале – от нормального до резко аутистического. Суммарный балл может быть переведен в оценку тяжести аутизма: отсутствующий, легкий, умеренный или тяжелый. Этот тест, часто используемый в школах, создает определенный баланс между исследовательскими целями и клинической деятельностью. Другие подходы использовали результаты инструментов нормативной оценки, таких как Вайнлендские шкалы адаптивного поведения (Volkmar et al., 1987). Третьи чаще встречаются при скрининге или более сложных процедурах исследования аутизма (см. Volkmar, Booth, McPartland, & Wiesner, 2014a).

Вопросы развития стали учитываться в диагностических классификационных схемах в конце 1960-х гг., когда они стали более сложными; например, считалось, что могут потребоваться многоосевые методы (Rutter et al., 1969). С некоторыми изменениями этот подход продолжает использоваться по сей день, хотя в настоящем DSM-5 (APA, 2013) более широкая группа расстройств, проявляющихся в детстве, была по большей части исключена и заменена более короткой секцией расстройств психического развития (включая

аутизм). Это отражает давнюю цель по минимизации «разделов» руководства, обусловленных возрастом. Пока непонятно, насколько хорошо этот подход будет работать в других условиях.

Роль теории в классификационных руководствах долгое время была спорным вопросом классификационных схем. Вероятно, главным уроком успеха DSM-III (APA, 1980) стало осознание важности принятия теоретического, но надежного подхода. Более ранние версии DSM были преимущественно теоретическими, что создавало проблемы на многих уровнях. Очевидно, что с точки зрения исследовательских целей подход к исследованию критериев диагностики (APA, 1980) дал толчок к значительному прогрессу в изучении многих расстройств, включая аутизм.

Для таких расстройств, как аутизм, которые имеют очень раннее начало, фундаментальная природа синдрома и его влияние на многие области развития могут заметно воздействовать на развитие во многих отношениях. Таким образом, остается важным понимание факторов развития, как типичных, так и нетипичных. Примером тому может служить поначалу бытовавшее мнение, что эхолалия при аутизме является дезадаптивным симптомом, и только позднее было признано, что она потенциально имеет многочисленные адаптивные функции (Prizant & Rydell, 1984). Рано возникающие проблемы также повышают риск развития коморбидных состояний. При изучении индивидов с умственной

отсталостью стало очевидно, что «диагностическое затемнение» часто приводило к тому, что клиницисты и исследователи не могли оценить наличие заметно возросших показателей других расстройств (Reiss, Levitan, & Szyszko, 1982). И наоборот, лонгитюдные данные также показывают потенциальные положительные эффекты воздействия окружающей среды (например, снижение показателей умственной отсталости с течением времени, если учитывалось приобретение адаптивных навыков реальной жизни; Rutter, 1991).

Интересна роль этиологии в развитии классификационных систем. Даже когда этиология известна, например, в случае моногенного расстройства, обычно существует фенотипическая гетерогенность. В некотором смысле, проблемы, связанные с этиологией, отражены в подходе к синдрому Ретта в разных DSM. В DSM-IV (APA, 1994) этот синдром был включен в расширенную категорию первазивных расстройств развития, но не потому, что он считался формой аутизма (хотя таково было первоначальное мнение самого Ретта [1986]). Вместо этого было высказано мнение, что это наиболее близкая категория и что, учитывая отчетливое течение и клиническую картину расстройства, вероятно, будет обнаружена определенная этиология. Так и случилось с открытием гена MECP-2 (Moretti & Zoghbi, 2006). Из DSM-5 это расстройство было исключено, хотя теоретически все еще возможны случаи, удовлетворяющие критериям категории РАС (в реальности это маловероятно). Вопрос

о том, как следует подходить к классификации расстройств с особыми характерными чертами поведения и развития, но также с сильной генетической этиологией, остается предметом некоторых споров.

Как и любой наш конструкт, системы классификации могут быть использованы во вред (например, Hobbs, 1975; Gould, 1996). Одна из наихудших ошибок в этом отношении – отождествлять людей с диагностическим ярлыком (например, «аутист», «шизофреник» или «с диагнозом») вместо того, чтобы использовать личностно-ориентированные выражения, что всегда рекомендуется. Важно понимать, что категориальные термины охватывают лишь малую часть информации, относящейся к заболеванию в той его форме, в какой оно выражено у данного человека, а в еще меньшей степени – отражают сложность личности во всех ее аспектах. С научной точки зрения, это также представляет опасность того, что наличие ярлыка может быть принято за объяснение. Более того, конечно, наличие диагностического ярлыка не должно быть препятствием для того, чтобы помочь любому человеку реализовать свой максимальный потенциал в условиях семьи, школы и местного сообщества.

Проблемы диагностики, характерные для классификации РАС

История исследований аутизма служит примером важности надежного и общепринятого определения для исследовательских целей. До 1980 г., когда было опубликовано DSM-III (APA, 1980), было сложно интерпретировать исследование того, что тогда считалось «детской шизофренией». После официального признания аутизма в DSM-III число исследований в этой области значительно возросло; например, в 2000 г. было опубликовано около 350 работ, в 2010 г. это число увеличилось до 2000, а в 2017 г. увидело свет около 4000 работ! Эти цифры отражают важность диагностической осведомленности и полезность общепринятых определений.

Стоит также задуматься о важности такого признания для клинических целей. Лучшая осведомленность и классификация способны привести к улучшению данных, которыми станет руководствоваться политика здравоохранения и которые, конечно же, облегчат исследования в области лечения. Как мы вскоре обсудим, изменения в диагностических системах не только ставят проблемы, но и открывают новые возможности. Эти возможности возникают, когда есть шанс, что основанные на данных «поправки» повысят надежность. И наоборот, если изменения значительны, они могут мешать организованным исследованиям, а также иметь непред-

сказуемые последствия для вопросов, относящихся к области права.

От статьи Каннера до DSM-5

Статья Каннера

Вполне вероятно, что сообщения о так называемых «диких» детях могут представлять собой первые сообщения о детях с аутизмом (Wolff, 2004; Candler, 1993). Хотя умственная отсталость признавалась еще в античности (Harris, 2006), интерес к ней и к развитию ребенка в целом начал возрастать с наступлением эпохи Просвещения и с возникновением дебатов о роли природы и воспитания в развитии ребенка (Hunt, 1961). К середине 1800-х гг. интерес к психиатрическим проблемам у детей начал возрастать, и было выдвинуто предположение, что они имеют свое продолжение во взрослых формах психических заболеваний (например, Maudsley, 1867), хотя не было предпринято никаких шагов для признания значимости факторов развития в проявлении синдрома. На конец 1800-х гг. пришелся значительный всплеск активности в психиатрической таксономии, когда официальное признание получили dementia praecox (ныне называемая шизофренией) и маниакально-депрессивный психоз (биполярное расстройство). Эти концепции быстро распространились на детей (например, dementia praecox; de Sanctis, 1906). Ранняя тенденция отожд-

дествлять тяжелое психическое расстройство в детстве со взрослой шизофренией позже создала трудности в признании валидности аутизма как отдельной диагностической категории.

Лео Каннер эмигрировал в Соединенные Штаты из нацистской Германии и сначала работал в государственной психиатрической больнице, а позднее перешел в больницу Джонса Хопкинса, чтобы преодолеть разрыв между психиатрией и педиатрией. В 1930-х гг. он закончил написание первого в этой области учебника, прежде чем опубликовать свою основополагающую работу «Аутистические нарушения аффективного контакта» (Kanner, 1943).

В этой работе, в которой впервые получает признание аутизм, Каннер представил 11 случаев детей, у которых, по его мнению, отсутствовали ориентация на людей и социальное взаимодействие, характеризующие типичное развитие. Он тщательно отмечал раннее развитие социальной вовлеченности, которую описывал Арнольд Гезелл из Йельского университета в своих исследованиях типично развивающихся младенцев. Каннер дал вдумчивые, тщательные и проницательные описания тех первых случаев. Затем он обобщил свои наблюдения в резюме, подчеркнув две особенности, которые, по его мнению, были существенны для диагностики: (1) аутизм (или раннее отсутствие социального взаимодействия и вовлеченности) и (2) настойчивая потребность в тождестве, или, другими словами, трудности, связанные

с изменениями в неодушевленном мире. Задним числом (и учитывая огромный объем работ по нормальному развитию в социуме) мы теперь признаем, что это могут быть оборотные стороны одной и той же медали – т. е., если вы готовы участвовать в жизни социума, вы также готовы к постоянным переменам. Употребляя термины «сопротивление переменам» или «настаивание на единообразии», Каннер намеревался подчеркнуть значительные проблемы, с которыми эти дети сталкивались при переменам в несоциальных занятиях. Не признавая коммуникативные проблемы в качестве центрального диагностического фактора, Каннер все же упомянул о многих необычных особенностях речевого/коммуникативного развития, которые мы сегодня рассматриваем как ключевые признаки аутизма. У индивидов, задействовавших коммуникативную речь, были отмечены необычная просодия и трудности с пониманием переносного смысла и употреблением местоимений.

Статья Каннера была во многих отношениях пророческой. Он был сосредоточен на очевидном парадоксе чрезмерной фиксации на переменам в мире вещей и отсутствии интереса к социальному миру (Klin, Jones, Schultz, & Volkmar, 2005; McPartland & Pelphrey, 2012). В своей первой работе Каннер предположил, что аутизм является врожденным, и он особенно отмечал привлекательную внешность детей в своей группе исследования (т. е. в отличие от внешности тех, у кого диагностированы другие синдромы, связан-

ные с умственной отсталостью или тем, что мы сейчас называем «интеллектуальным расстройством»).

К сожалению, некоторые аспекты этой новаторской работы в конечном итоге вызвали путаницу. Во-первых, использование Каннером слова «аутизм» должно было передать такие черты существования ребенка, как социальная изолированность и изоляционизм, но также оно уводило к более раннему значению этого слова, подразумевавшего эгоцентричное мышление при шизофрении. Сходным образом сделанное им наблюдение, что некоторые из его подопытных хорошо справлялись с некоторыми частями тестов IQ, заставляло предположить, что у детей с «ранним детским аутизмом», как он его называл, не было умственной отсталости. Первые сообщения о людях с аутизмом и способностями савантов также подкрепляли это мнение. Предположили, что хорошие результаты по некоторым частям тестов IQ (головоломки и другие невербальные виды деятельности) являются типичными для общих способностей, а плохие результаты по вербальным заданиям отражают отсутствие вовлеченности или желания сотрудничать. Сходным образом наблюдение Каннера об отсутствии необычных физических черт (как при трисомии 21) (Синдром Дауна. – Прим. перев.) и способности детей хорошо справляться с некоторыми частями тестов IQ наводило на ту же мысль об отсутствии умственной отсталости у детей с ранним детским аутизмом. Потребовалось много десятилетий, чтобы понять, что это предположение

было неверным и что у многих людей все же развивается сопутствующая умственная отсталость (см. Goldstein, Naglieri, & Ozonoff, 2009; Klin, Saulnier, Tsatsanis, & Volkmar, 2005; Volkmar & Nelson, 1990). Также возникло впечатление, что все родители детей с аутизмом очень успешны. Оно, в свою очередь, привело к предположению в 1950-х гг., что родители действительно могут вызвать аутизм. Такие идеи привели к тому, что целое поколение родителей было травмировано обвинениями в состоянии их ребенка. Сами они следовали рекомендациям неэффективной интенсивной терапии, которая в конечном итоге ничего не сделала для решения проблемы их ребенка. Этот вопрос был одним из нескольких, которые были прояснены в 1970-х гг., когда стали доступны данные лонгитюдных исследований и стало ясно, что дети с аутизмом весьма подвержены риску развития судорожного расстройства (эпилепсии).

Как упоминалось ранее, Каннер отметил привлекательную внешность своих пациентов и подчеркнул, что у них не было явных физических признаков заболевания, как при синдроме Дауна. Только по мере наблюдения за детьми становилось ясно, что они подвержены повышенному риску развития судорожных расстройств и что аутизм связан с небольшим количеством высокодетерминированных генетически расстройств (см. Rutter & Thapar, 2014). Наконец, в случаях, описанных в его первой и новаторской работе, родители, как правило, были людьми весьма успешными и мно-

гого добившимися. Однако, вероятно, не учитывалась потенциальная нерепрезентативность выборки (т. е. только хорошо информированные и успешные родители смогли найти единственного детского психотерапевта в стране). Действительно, ранняя статья Каннера, скорее всего, отражала тот факт, что именно образованные родители смогли бы выйти на таких, как Лео Каннер, в десятилетия задолго до появления интернета! В результате в 1950-х и 1960-х гг. сложилось мнение, будто аутизм – это расстройство, присущее семьям с более высоким (образовательным и профессиональным) статусом. Это представление, в свою очередь, привело к мнению, что потенциально квалифицированное или, напротив, девиантное воспитание может играть определенную роль в патогенезе (например, Bettelheim, 1974). Впоследствии стало общим мнением, что аутизм не связан с образованием или социально-экономическим статусом родителей (SES; Wing, 1980).

От Каннера до DSM-III

После первоначального описания Каннера (1943) интерес к аутизму начал постепенно расти. К сожалению, большую часть работы, проделанной по отношению к пациентам, трудно интерпретировать, учитывая, что аутизм часто путали с детской шизофренией. Целое направление исследований было сосредоточено на родителях как «причине» аутизм-

ма. Эти исследования (например, Bettelheim, 1974) предполагали, что разлучение с родителями и психодинамическая терапия представляют собой единственную надежду на излечение. Эти прискорбные идеи основывались, в частности, на описанном у Каннера высоком уровне успеха родителей пациента и повышенном интересе того времени к воздействию опыта в рамках теории психоанализа. Некоторые направления исследований ставили под сомнение точку зрения на аутизм как на психогенное расстройство, и, кроме того, его относили к более широкой категории детской шизофрении/психоза.

В Соединенных Штатах Rimland (1964), психолог и отец, представил неврологическую модель аутизма, предложил некоторые руководящие принципы для диагностики, наряду с первым инструментом скрининга/диагностики, ориентированным на новые подходы к объективной диагностике. Также он предложил гипотезу нейробиологического механизма, лежащего в основе аутизма (Rimland, 1964). Научно обоснованные практики также поставили под сомнение отнесение аутизма к более широкой категории детских психозов. В серии исследований Kolvin и его коллеги изучили клиническую феноменологию большой группы «психотических детей» (Kolvin, 1971). Эта работа выявила бимодальный возраст начала «детского психоза», причем большая группа пациентов была идентифицирована как испытывающая трудности в первый год жизни, а затем появилась другая группа,

где начало психоза пришлось на ранний и средний подростковый возраст. Первая группа пациентов клинически напоминала детей с аутизмом, описанным Каннером, в то время как более поздняя группа имела симптомы, предполагающие шизофрению (галлюцинации, бред и т. д.). Данные семейного анамнеза также свидетельствовали о более высокой частоте встречаемости шизофрении у родственников в случаях с поздним началом аутизма, чем в случаях с ранним началом. Исследование Kolvin убедительно доказывало, что аутизм – это отдельное расстройство. Rutter (1972) обобщил существующие исследования и предложил рассматривать аутизм как отдельное расстройство.

Несколько других научно обоснованных практик, появившихся в 1970-х гг., тоже позволили получить ценные сведения об аутизме. По мере того как детей наблюдали на протяжении нескольких лет, выяснилось, что течение аутизма также необычно (Kanner, 1971). По мере того как детей наблюдали на протяжении нескольких лет, была установлена гораздо более высокая, чем ожидалось, частота эпилепсии (судорожного расстройства) (Volkmar & Nelson, 1990). Если вначале бытовало мнение, что аутизм не является генетическим заболеванием, первое исследование близнецов (Folstein & Rutter, 1978) выявило значительную генетическую составляющую с очень высоким уровнем конкордантности у монозиготных близнецов по сравнению с дизиготными близнецами того же пола. У последних также была более высокая, чем

ожидалось, частота рецидивов, но не настолько высокая, как в парах идентичных близнецов.

Наконец, первые исследования эффективности лечения (напр., Rutter & Bartak, 1973) показали, что структурированное обучение гораздо чаще приводит к улучшению, чем неструктурированная психотерапия. Примерно в это же время были проведены первые исследования поведенческого вмешательства, что привело к возникновению обширного объема работ по прикладному анализу поведения (напр., Lovass & Smith, 1988; Ferster, 1972). В Соединенных Штатах и Великобритании родители начали организовывать программы вмешательства, основанные на этих принципах.

К концу 1970-х гг. сложилось общее мнение, что аутизм (тогда его называли ранним детским аутизмом, аутизмом или аутизмом Каннера) является отдельным заболеванием. Было предпринято несколько попыток улучшить диагностические рекомендации. Rutter (1978) предложил прямолинейное определение, основанное на работе Каннера. Определение Rutter включало в себя социальные трудности (не только из-за связанной с ними задержки развития/умственной отсталости), коммуникативные проблемы (опять же не только из-за УО) и необычное поведение того типа, который отмечал Каннер, например, сопротивление изменениям, стереотипные формы поведения и т. д. Определение Rutter также включало оговорку о раннем начале заболевания (к 30 месяцам). Ritvo и коллеги (Национальное общество де-

тей, страдающих аутизмом [NSAC], 1978), напротив, работая совместно с недавно организованным Национальным обществом аутизма, предложили несколько иное определение, включающее такие особенности, как необычные темпы/паттерны развития и гипо/гиперчувствительность. Оба определения оказали существенное влияние на последующие официальные подходы к определению аутизма. В то же время шло рассмотрение наилучших многоосевых подходов в диагностике. Важно отметить, что Вашингтонский университет в группе Сент-Луиса стал пионером в использовании диагностических критериев при определении психического расстройства (Spitzer, Endicott, & Robbins, 1978). Этот подход избегал затруднений прошлых, более ориентированных на теорию, определений, так как строго придерживался описательной феноменологии заболевания.

DSM – III

Растущий объем проведенных исследований привел к решению включить новую категорию «детский аутизм» в качестве официально признанного диагноза в новаторский DSM-III (APA, 1980). Был создан новый термин «первазивное расстройство развития» (ППР), который должен был обозначать класс расстройств, к которому, как предполагалось, относятся ранний детский аутизм и подобные ему заболевания. К сожалению, этот термин привел к некоторой путанице, и зад-

ним числом очевидно, что можно было бы использовать лучшую терминологию. Однако важнейшим достижением стало официальное признание аутизма как отдельного расстройства.

В то время аутизм действительно считался в психиатрии одним из лучших примеров «расстройства», поскольку он, казалось, не переходил в разных своих проявлениях в норму (Rutter & Garmezy, 1983). Сейчас эта точка зрения, конечно, существенно изменилась (Ingersoll & Wainer, 2014). Определение, данное для детского аутизма, было монотетическим (т. е. должны быть налицо все признаки), включая социальные и коммуникативные признаки, соответствующие определению Rutter (1978), а также раннее начало. Социальный критерий общего отсутствия реакции на других не был применим к индивидуумам старшего возраста, поскольку у детей со временем развивали некоторые социальные навыки, поэтому была включена новая категория «остаточного» раннего детского аутизма. В новый класс ПРР были включены три других заболевания: (1) ПРР с началом в детстве (для детей, у которых аутизм развился после периода нормального развития, но затем в остальном соответствовал критериям раннего детского аутизма); (2) ПРР с остаточным детским началом (параллель категории остаточного раннего детского аутизма); и (3) как и во всем DSM-III, новое атипичное общее расстройство развития для случаев, когда не наблюдались все признаки конкретного ПРР, но у индивида были

проблемы, наводящие на мысль об аутизме или связанном с ним расстройстве. (Эта последняя категория позднее трансформируется в первазивное расстройство развития без дополнительных уточнений (PDD-NOS) в DSM-III-R и DSM-IV.) Важно отметить, что во многих отношениях основа ныне признанного спектра трудностей, связанных с аутизмом, в некотором фундаментальном смысле возникла из этой попытки в DSM-III признать, что индивиды могут сталкиваться с социальными и связанными с ними трудностями, которые не вполне соответствуют принятым официальным определениям.

DSM-III явился огромным достижением по сравнению со своими предшественниками. Для аутизма и связанных с ним заболеваний официальное признание стимулировало уже растущий объем исследований. Учитывая строгий подход, DSM-III был быстро принят во всем мире, и, что касается аутизма, это еще больше продвинуло международную работу по изучению этого заболевания. В том, что касается аутизма и связанных с ним заболеваний, некоторые проблемы стали очевидными, как только аутизм был впервые признан расстройством, и неудивительно, что был быстро идентифицирован ряд проблем (Volkmar, Cohen, & Paul, 1986).

Как отмечалось ранее, определение «раннего детского» аутизма действительно было сосредоточено на наиболее классических, предположительно самых ранних формах заболевания, отмеченных отсутствием реакции на других лю-

дей. Очевидно, что отсутствовала какая-либо составляющая развития, и термин «остаточный ранний детский аутизм» казался крайне неуместным из-за потенциально весьма тяжелых проявлений расстройства у пожилых людей, которым не было свойственно «общее» отсутствие реакции. Как отмечали Wing и другие, по мере того, как дети с аутизмом взрослеют, социальные навыки действительно развиваются, хотя часто необычным образом (Wing & Gould, 1979). Сходным образом речевые (не коммуникативные) критерии также были довольно узкими. Гомотетический подход к диагностике детского аутизма был негибким, и, как это ни парадоксально, политетическое (когда к постановке диагноза могут привести различные особенности и черты) определение ПРР в детском возрасте было гораздо более жизнеспособным. Обоснование включения этого последнего заболевания также было несколько сомнительным: оно, по-видимому, было направлено специфично на тех редких детей, которые на протяжении значительного периода времени (обычно 3 или 4 года) развивались нормально, а затем у них как будто развилась особенно тяжелая клиническая картина аутизма. Такие дети были впервые описаны Heller (1908), и некоторые такие случаи можно видеть в наблюдениях Kolvin (1971). Наконец, использование термина «атипичный ПРР» имеет несколько уникальную историю и определенные затруднения применительно к аутизму. Rank и коллеги использовали более ранний термин – «атипичное развитие» – для опи-

сания детей с необычными паттернами развития, некоторые из которых предполагали признаки аутизма (Rank, 1949; Rank & MacNaughton, 1949). Наконец, учитывая, как долго аутизм путали с шизофренией, возможно, не стоит удивляться, что это стало исключительным критерием для аутизма. Конечно, учитывая частоту шизофрении, нет оснований предполагать, что подростки или взрослые с аутизмом каким-то образом защищены от развития шизофрении. Более того, исследования показывают, что она действительно развивается в приблизительно том же проценте случаев, какой можно ожидать в популяции вообще (Volkmar & Tsatsanis, 2002). Хотя DSM-III имел значительные и явные проблемы в этой и других категориях, они привели к сравнительно быстрому пересмотру руководства в DSM-III-R (APA, 1987).

DSM-III-R

Учитывая значительные трудности, выявленные с данным в DSM-III определением, в DSM-III-R (APA, 1987) были внесены значительные поправки. В некотором смысле они суммируются в изменении названия основной категории – с раннего детского аутизма на аутистическое расстройство. Акцент был сделан на том, чтобы предоставить более гибкое и ориентированное на развитие определение (см. Siegel, Vukicevic, Elliott, & Kraemer, 1989; Waterhouse, Wing, Spitzer, & Siegel, 1993).

Было принято политегическое определение, в котором критерии/элементы были сгруппированы по трем разделам: социальное развитие, коммуникация и игра, а также ограниченность интересов и повторяющееся поведение (иногда с примерами в рамках критериев). Для постановки диагноза аутистического расстройства необходимо было подтвердить наличие по меньшей мере восьми критериев, с по крайней мере двумя из раздела социального и одним из каждой другой категории. С целью еще большего оттачивания критериев DSM-III-R было проведено полевое исследование. К сожалению, оно было сопряжено с рядом проблем (случаи оценивались на основе историй болезни, и контрольная группа была сформирована неправильно).

Плюсы и минусы нового определения быстро стали очевидны. К положительным моментам следовало отнести то, что гораздо большее внимание уделялось вопросам изменения психического развития и уровня развития (Volkmar, Cicchetti, Cohen, & Bregman, 1992b). В то же время отмечалось, что новая система, по-видимому завышала ложноположительные показатели (Volkmar et al., 1992b; Factor, Freeman, & Kardash, 1989; Hertzog, Snow, New, & Shapiro, 1990).

Характер критериев был проблематичен в том, что касалось включения примеров в рамках критериев. Очевидно, что новый подход был больше ориентирован на оценку настоящего состояния, а не на его истории. Озабоченность воз-

росла, поскольку возникало впечатление, что новый DSM-III-R существенно расходится с подходом в проекте МКБ-10 (Volkmar, Cicchetti, Bregman, & Cohen, 1992a).

Международная классификация болезней Всемирной организации здравоохранения 10-го пересмотра (МКБ-10, Всемирная организация здравоохранения, 1994) отличалась от DSM в ряде моментов. Сначала был принят подход «двух руководств». Иными словами, клинические рекомендации были опубликованы отдельно от диагностических критериев в целях исследования. Были отмечены и другие проблемы, например, в подходе к коморбидности. Подход «двух выпусков» означал, что определение в целях исследования смогло стать существенно более детальным. Очевидно, что значительные различия между этими двумя официальными системами могли значительно осложнить исследования (Volkmar et al., 1992a). Эти вопросы были серьезно рассмотрены в крупном пересмотре диагностического подхода, предпринятом в DSM-IV (APA, 1994).

DSM-IV и МКБ-10

Процесс пересмотра DSM-IV был обширным. Он включал рабочие группы по различным категориям диагностики, эти группы изучили результаты существующих исследований и выявили области консенсуса и противоречий. Изменения в DSM-III-R вносились только тогда, когда они мог-

ли быть оправданны, а также с учетом ожидающих изменений в МКБ-10 (Volkmar & Tsatsanis, 2002). Для категорий аутизм/ПРР это подразумевало заказ серии обзоров литературы (см. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, December 1992 issue), в которых рассматривался целый ряд вопросов. Одна из основных проблем заключалась в том, следует ли включить категорию других специфических расстройств (т. е. кроме атипичных/ неспецифических) и как это сделать. Проект МКБ-10 включал синдром Аспергера (Sharma, Woolfson, & Hunter, 2012; Szatmari, 1991), синдром Ретта (Rutter, 1994; Gillberg, 1994; Tsai, 1992) и явно редкое заболевание, которое называют дезинтегративным психозом, синдромом Хеллера или детским дезинтегративным расстройством (Volkmar, 1992). Было ясно, что желательно, по возможности, добиться совместимости DSM-IV и МКБ-10 (Rutter & Schopler, 1992).

Ряд статей показал, что, с точки зрения диагностики аутистического расстройства DSM-III-R более ориентирован на развитие, но также и чрезмерно широк (Volkmar et al., 1992b). Таким образом, основной задачей стало соблюсти баланс чувствительности и специфичности диагностического подхода при одновременном сохранении определения состояния, которое останется гибким и ориентированным на развитие. В качестве важной части этого процесса были проведены международные полевые исследования (Volkmar et al., 1994). Эти полевые исследования включали в себя более

20 мест и более 100 оценщиков, причем было оценено почти 1000 случаев. Чтобы избежать проблем DSM-III-R, случаи полевых исследований от клиник/клиницистов включались только тогда, когда клиницист считал, что аутизм является логичной составляющей дифференциального диагноза. Также была собрана информация об оценщиках, например, об уровне их опыта. Рейтинги критериев включали в себя критерии предыдущих DSM, проекта МКБ-10 и новые потенциальные критерии. В большинстве случаев участники полевых исследований имели в своем распоряжении несколько источников информации (истории болезни, результаты прошлых обследований, текущая оценка). Клиницистов также просили дать свою оценку клинического диагноза независимо от используемых критериев.

Результаты этих полевых исследований можно обобщить вкратце. Наиболее важно то, что данные позволяли предположить, что DSM-III-R оказался аутсайдером (в сравнении с DSM-III в плане диагностики «на протяжении жизни», с МКБ-10 или клинической оценкой). DSM-III-R имел высокий процент ложноположительных случаев, особенно в случаях с большими интеллектуальными нарушениями. Детальное определение в целях исследования проекта МКБ-10 отлично делало свое дело, но было более детальным и обширным, чем хотелось бы для DSM-IV. В соответствии с процессом пересмотра МКБ-10 и после тщательного анализа был предложен новый набор критериев, концептуально идентич-

ных в МКБ-10 и DSM-IV.

Хотя у некоторых клиницистов возникали сомнения относительно надежности клинического диагноза (Lord et al., 2012), совпадение данных опытных оценщиков в ходе полевых испытаний относительно клинического диагноза было весьма высоким. В случае менее опытных оценщиков надежность была повышена за счет использования нового диагностического подхода. Факторный анализ дал несколько потенциальных решений, включая традиционные три категории критериального подхода (социальность, коммуникация и ограниченность интересов). На основе различных наложенных ограничений были также сформулированы двухфакторное решение (социальная коммуникация и ограниченность интересов) и пятифакторное решение (в котором критерии ограниченности интересов были разделены на три группы).

Полевые исследования не были сосредоточены исключительно на аутистическом расстройстве. В рамках полевых исследований были собраны данные о потенциально «новых» расстройствах, предварительно включенных в МКБ-10. Эти расстройства, в настоящее время рассматриваемые как часть более широкого фенотипа аутизма, включали синдром Аспергера, синдром Ретта и детское дезинтегративное расстройство. Среди них синдром Аспергера, вероятно, был наиболее широко признан. Впервые он был описан Хансом Аспергером (1944) через год после публикации

статьи Каннера. Аспергер делал упор не только на аутизм и социальную уязвимость, вызываемые расстройством, но и на его наследственность. Он отметил, что рассматривал это состояние скорее как проблему личности, чем как расстройство развития. Эти вопросы стали подниматься и в последние годы в связи с расширенным аутистическим фенотипом (Ingersoll & Wainer, 2014) и растущим объемом работ по разнообразному вкладу генетической составляющей в аутизм и связанные с ним заболевания (Rutter et al., 2014).

Полевое исследование DSM-IV предоставило некоторые данные, поддерживающие включение расстройства Аспергера в DSM-IV. Были включены почти 50 случаев с этим клиническим диагнозом, и эти случаи существенно отличались как от сходных случаев аутизма у пациентов с незатронутыми когнитивными способностями, так и от случаев ПРР без дополнительных уточнений (Volkmar et al., 1994). Интерес к этому расстройству резко возрос: если в 1944 г. было опубликовано меньше 100 научных статей, то в 1993 г. после появления DSM-IV их было уже около 1700. Решение включить синдром Аспергера было несколько спорным, и предложенные в конечном итоге критерии, к сожалению, представляли собой компромисс, который, оглядываясь назад, можно было бы разрешить за счет более подробного и четкого определения, учитывая, что приоритет был отдан аутистическому расстройству (см. Rutter, 2011; Volkmar, Klin, and McPartland, 2014b). Основываясь на результатах поле-

вых исследований, была также оказана поддержка включению синдрома Ретта в общий класс ПРР – не столько потому, что он считался формой аутизма (как первоначально [в 1966 г.] предположил Ретт), сколько потому, что казалось необходимым куда-то его включить. В целях полевого исследования также активно выявлялись случаи с необычно поздним началом аутизма, в некоторой степени способствовавшие включению «новой» категории детских дезинтегративных расстройств (Volkmar & Rutter, 1995).

В DSM-IV, как это было в DSM-III и DSM-III-R, было включено «подпороговое» расстройство для случаев с проблемами, заставляющими предположить наличие аутизма, но недостаточными для применения формальных диагностических критериев. В DSM-IV оно было названо первазивным неспецифическим расстройством развития (PDD-NOS), а в МКБ-10 – атипичным аутизмом. Как уже отмечалось, эта категория ранее имела свою собственную убедительную историю, предшествующую DSM-III, и по мере расширения изучения более широкого фенотипа эта группа случаев стала приобретать все большее значение (Ingersoll & Wainer, 2014). Совместимость DSM-IV и МКБ-10 продержалась почти два десятилетия, после чего обе системы снова подверглись пересмотру.

DSM-5

В сравнении с его непосредственными предшественниками в случае DSM-5 процесс был иным. Проект осуществлялся на базе Американской психиатрической ассоциации, а не университета (как это было со времен DSM-III). Сама Американская психиатрическая ассоциация сыграла более важную роль в организации и структуре процесса. На ранней стадии были приняты некоторые значимые решения, например, обновить многоосевые категории, устранить (насколько это возможно) подпороговые категории и использовать большие выборки, сформированные с помощью структурированных диагностических инструментов (вместо актуальных на тот момент рейтингов клиницистов). Другой важной целью стало, по возможности, не создавать особый раздел для детей, а включить расстройства детского возраста в обычные диагностические группы. Для некоторых расстройств (включая аутизм, умственную отсталость и связанные с ними проблемы развития) это было невозможно, поэтому такие заболевания были сгруппированы в категорию нарушений нервно-психического развития, чтобы подчеркнуть их особый статус. Цели подразумевали максимальное улучшение DSM-5 по сравнению с его предшественником. Разумеется, в случае аутизма возникли некоторые уникальные проблемы: критерии DSM-IV/МКБ-Ю успешно исполь-

зовались во всем мире, и с тех пор, как появился DSM-IV, интерес исследователей и клиницистов резко возрос. Эти критерии сами по себе были переведены в инструменты диагностической оценки, и результаты этих оценок теперь использовали в критериях DSM-5.

Создавая критерии DSM-5, рабочая группа по расстройствам нервно-психического развития стремилась сохранить сильные стороны подхода DSM-IV, одновременно устраняя его недостатки. Критерии, представленные в DSM-IV, были весьма эффективны в поддержке разработки стандартизированных методов оценки и в облегчении исследований, причем число научных публикаций по аутизму резко возросло. Нетрудно было и выдвинуть несколько критических замечаний о подходе DSM-IV. Полевые исследования DSM-IV были масштабными и международными по своему охвату и включали многих индивидуумов, но они не были основаны на эпидемиологической выборке. Хотя в эти полевые исследования были включены дети младшего возраста, возрос интерес к постановке диагноза на как можно более ранней стадии (Chawarska, Klin, & Volkmar, 2008), а работа с использованием критериев DSM-IV предполагает уменьшение диагностической стабильности в возрасте менее 3 лет (Lord, 1996).

Более серьезные опасения были высказаны по поводу валидности различных дополнительных подтипов аутизма, включенных в DSM-IV (напр., Mayes, Calhoun, & Crites,

2001; Ozonoff & Griffith, 2000). Вероятно, самые большие разногласия касались включения и определения синдрома Аспергера. Критерии, включенные в DSM-IV, были в некоторых отношениях неудовлетворительными, и, учитывая значительную разницу в диагностическом подходе, неудивительно, что компромиссное определение вызывало споры (см. Volkmar et al., 2014b; Bennett et al., 2008). Отчасти в ответ на эту неудовлетворительность весь текст категории синдрома Аспергера в DSM-IV был заменен в DSM-IV-TR (переработанная версия DSM-IV. – Прим. перев.) (APA, 2000). В отчете о масштабном, проводившемся в нескольких клиниках, исследовании Lord и соавторы (2012) сообщали, что место выставления оценки было более прогностичным для диагноза синдрома Аспергера, чем характеристики отдельного ребенка. Это говорит о сохранении различных специфических подходов к диагностике. Что касается детского дезинтегративного расстройства, то были высказаны опасения по поводу кажущейся редкости этого заболевания и его отличий от аутизма (Hansen et al., 2008; Jones & Campbell, 2010; Kurita, Koyama, Setoya, Shimizu, & Osada, 2004; Luyster et al., 2005; Rogers, 2004).

Для более широкой группы неспецифичных других первичных расстройств развития растущий объем работ в области генетики предполагает новое рассмотрение – как мягкой формы спектра аутизма, то есть расширенного фенотипа аутизма (Piven, 2001; Wainer, Block, Donnellan, & Ingersoll,

2013).

В DSM-5 (APA, 2013) был предложен новый термин – расстройство аутистического спектра (РАС) для того, что было категорией первазивных расстройств развития. В рамках этой категории предшествующий диагноз был объединен в единый РАС, а также было предложено новое коммуникативное расстройство: расстройство социальной коммуникации. Синдром Ретта исключался, если ребенок с этим синдромом не соответствовал также критериям новой категории РАС. Основываясь на факторном анализе большого набора данных, полученных с помощью стандартизированных инструментов, традиционные три набора критериев (социальность, коммуникация и ограниченность интересов/ повторяющееся поведение) были сведены к двум (черты социальности и коммуникации были объединены). Новая категория социальной коммуникации стала номотетической, иными словами, она требовала, чтобы индивид демонстрировал симптомы во всех трех кластерах, чтобы соответствовать критериям РАС. Напротив, область ограниченности интересов и повторяющегося поведения оставалась политетической, требуя доказательств симптомов в двух из четырех групп симптомов. В последнюю категорию был включен новый критерий, связанный с сенсорными трудностями. Новый диагноз расстройства социальной коммуникации определялся прагматическими трудностями и проблемами в использовании вербальной и невербальной коммуникации

в социальных контекстах. Так, коммуникативное расстройство рассматривалось как отличное от РАС, хотя оно имело много общего с более старой концепцией ППП без дополнительных уточнений. Процесс пересмотра DSM-5 был сложным и ориентированным на данные (Guthrie, Swineford, Wetherby, & Lord, 2013; Huerta, Bishop, Duncan, Hus, & Lord, 2013; King, Veenstra-VanderWeele, & Lord, 2013; Lord & Gotham, 2014).

DSM-5 также ввел ряд специфических условий для РАС, отражающих общие усилия по включению тем и дескрипторов, которые применяются трансдиагностически (одинаково при разных диагнозах. – Прим. перев.). Например, первое уточняющее условие маркирует наличие любого ассоциированного этиологического состояния; второе уточняющее условие, общее для диагностических категорий DSM-5, описывает требуемый уровень поддержки и воздействия на функционирование индивида в двух областях симптомов; третье уточняющее условие отмечает уровень любой сопутствующей умственной отсталости; и сходным образом четвертый указывает на наличие или отсутствие нарушений речи. Последнее уточняющее условие указывает на наличие или отсутствие кататонии. Как отмечалось ранее, использование этих уточняющих условий должно в том или ином виде заменить используемую ранее многоосевую систему.

Сомнения и вопросы касательно DSM-5 возникли еще до публикации, и два исследования серьезно усомнились, не

сузит ли в значительной степени новая диагностическая рубрика концепцию диагноза и не снизит ли существенно возможность получения помощи детям, которым она оказывалась ранее. В первом из этих исследований Mattila и коллектив авторов (2011), опираясь на более раннюю версию проекта критериев DSM-5, обнаружили значительные трудности с тем, что система не «захватывала» проблемы высокофункциональных индивидов в спектре (включая как аутизм, так и синдром Аспергера). Поскольку в этом исследовании использовалась ранняя версия критериев, результаты были подвергнуты сомнению. Однако McPartland, Reichow и Volkmar (2012) повторно проанализировали данные полевых исследований DSM-IV (по сути, создав алгоритмы «перехода» между старой и новой системами). В их исследовании использовался самый последний набор критериев, но в отношении DSM-5 снова возникло несколько проблем. Значительно большее число индивидов с более высоким уровнем функционирования ($IQ > 70$) не соответствовало новым критериям. Авторы подняли вопрос о том, согласуется ли повышенная строгость DSM-5 с осведомленностью о проблеме, с которой сталкиваются люди, наделенные высокими когнитивными способностями, но ограниченные в социальной сфере. В их исследовании значительная часть индивидов с аутизмом (в том виде, в каком он диагностировался согласно DSM-IV) с более высоким уровнем функционирования лишалась диагноза, как и значительное большинство

людей с синдромом Аспергера и ПРР без дополнительных уточнений лишались диагноза и тем самым права на получение услуг. Учитывая эти опасения, в DSM-5 был добавлен последний критерий, позволяющий индивидуумам с «подтвержденным» диагнозом аутизма, синдрома Аспергера и ПРР без дополнительных уточнений сохранить свой диагноз. Хотя этот вариант решал насущную проблему, он вызывал другие вопросы, поскольку, по сути, обеспечивал существование старой системы, одновременно создавая новую, более жесткую.

Приблизительно через 5 лет после DSM-5 появился достаточно большой объем работ, в целом подтверждающих результаты, полученные ранее, например, исследования Mattila и коллектива авторов (2011) и McPartland и коллектива авторов (2012), но с некоторыми заметными дополнениями. В одном исследовании когнитивно способных взрослых сравнивали по критериям DSM-IV, МКБ-10 и DSM-5 (Wilson et al., 2013), более чем у половины пациентов критерии диагноза ПРР по МКБ-10 совпали с критериями DSM-5 для РАС, причем почти 20 % не соответствовали критериям DSM-5 для РАС, но соответствовали критериям социальной коммуникации. Worley и Matson (2012) продемонстрировали, что индивидуумы, удовлетворяющие предложенным в DSM-5 критериям, как правило, имеют более тяжелые нарушения, чем индивидуумы, удовлетворяющие критериям DSM-IV-TR, и этот паттерн повторился в исследовании Matson и его

коллег (Matson, Beighley, & Turygin, 2012a; Matson, Hattier, & Williams, 2012b), которые также сообщали, что 47,8 % – почти половина детей младшего возраста, получивших диагноз PAC по DSM – IV-TR, – не подходили под критерии DSM-5. В другом исследовании были отмечены некоторые потенциальные трудности с критериями DSM-5 у женщин (Fraser et al., 2012, и см. Matson et al., 2012a). Исследование на существующей выборке взрослых показало более высокую чувствительность к отчетам родителей, чем к клинической оценке, подчеркнув влияние метода оценки на выявление случаев заболевания (Mazefsky, McPartland, Gastgeb, & Minshev, 2013).

Значительное внимание привлекла полезность DSM-5 для детей младшего возраста, учитывая повышенный акцент на наличие повторяющихся, ограниченных форм поведения; обычно считается, что эти формы поведения устойчиво проявляются только на несколько более поздних стадиях развития (Chawarska, Marcari, Volkmar, Kim, & Shic, 2014). Worley и Matson (2012) подтвердили эту озабоченность, и о ней сообщали также другие исследователи (напр., Barton, Dumont-Mathieu, & Fein, 2012). Также исследователи высказывали озабоченность тем, что пациенты с предыдущим диагнозом PPP без дополнительных уточнений часто не демонстрировали весь набор симптомов, требуемых DSM-5 (Gibbs, Aldridge, Chandler, Witzlsperger, & Smith, 2012; Taheri & Perry, 2012).

В своем недавнем метаанализе 25 работ Smith, Reichow и Volkmar (2015) обнаружили, что большинство исследований показали, что от 50 до 75 % индивидов сохраняют свой диагноз. Значительные трудности относились к пациентам с более высоким уровнем функционирования, и они – что парадоксально, учитывая изменение названия в DSM-5, – являются частью более широкого спектра аутизма. В проанализированных исследованиях было обнаружено много потенциальных ограничений, в частности использование данных истории болезни и зависимость от специфичных методов оценки (напр., клиническое наблюдение в противовес отчету родителей). Методологические вариации могут оказать значительное влияние на полученные результаты (Mazefsky et al., 2013). В дополнение большинство работ на сегодняшний день были проведены в рамках научных исследований, поэтому остается неясным, как результаты будут перенесены в более традиционные клинические условия (Tsai, 2012). Несколько парадоксально, но весьма релевантные данные относительно валидности синдрома Аспергера появились после решения исключить его из DSM-IV. Например, метаанализ Chiang, Cheung, Brown и Li's (2014), в котором рассматривались профили IQ в 52 исследованиях и сравнивались случаи расстройства аутистического спектра и синдрома Аспергера, выявил устойчивые различия в паттернах, полученных во всех исследованиях. Это наводило на мысль, что они действительно представляют собой отличительные

специфичные подтипы в спектре аутизма. В результате многие из этих случаев больше не могут удовлетворять критериям получения диагноза и – потенциально – соответствующих услуг.

Несколько жизненно важных решений, вероятно, оказали пагубное влияние на DSM-5. На поверхностном уровне, если сравнить более 2200 способов, которыми человек мог получить диагноз «аутистическое расстройство» по DSM-IV, с 12 способами по DSM-5, логично предположить, что последнее является более строгой и менее гибкой диагностической конструкцией. Некоторые аспекты диагностического процесса были серьезно ограничены Американской психиатрической ассоциацией, по-видимому, в интересах его ускорения, но также и для сокращения затрат (Greenberg, 2013). Например, данные, полученные при превосходно структурированных исследовательских интересах, могут не отражать реальности клинических условий, и, в отличие от DSM-IV, полевые исследования для DSM-5 были сосредоточены главным образом на аспектах надежности. Включение вопросов сенсорики поднимает проблемы в несколько ином подходе полевых исследований DSM-IV. Этот пункт не сработал при дифференциации аутизма от умственной отсталости (Volkmar et al., 1994). Включение нового коммуникативного расстройства не получило достаточного обоснования в исследованиях, и оно не вполне соответствует потребностям людей с синдромом Аспергера или ПРР без дополнитель-

ных уточнений в терминах DSM-IV. Другие аспекты системы несколько произвольны. Например, использование кататонии в качестве специфического модификатора для РАС кажется странным, учитывая редкость такой связки. Полезность этих спецификаторов также еще предстоит прояснить (Gardner, Campbell, Keisling, & Murphy, 2018).

Переход от традиционных трехсимптомных кластеров к двухсимптомным имеет некоторые практические недостатки. Это основано на результатах факторного аналитического исследования большого набора данных (Huerta et al., 2012). Однако другие исследования (напр., Sipes & Matson, 2014) отмечают, что возможны несколько решений, и для DSM-IV факторный анализ полевых испытаний выдал логичные двух-, трех- или пятифакторные модели (Volkmar et al., 1994). Любой из этих подходов мог бы быть оправдан, но трехфакторная политетическая модель дала более гибкое применение, согласующиеся с представлением об аутистическом спектре.

Таким образом, как это ни парадоксально, несмотря на долгожданное изменение названия общей категории на расстройство аутистического спектра, сама концепция теперь является более узким «аутизмом Каннера», от которого мы отошли в прошлом. Возможно, такое возвращение к истокам желательно, но если оно препятствует раннему выявлению случаев или оказанию услуг индивидуумам, оно чревато многими проблемами. Разумеется, «преемственность»

в случаях из DSM-IV также создает проблемы для лонгитюдных и эпидемиологических исследований.

Количественные подходы к диагностике

Хотя количественные инструменты и количественные оценки не являются основным предметом этой главы, они весьма релевантны и – особенно в случае DSM-5 – сыграли значительную роль в разработке категориальных критериев. Со времен первой разработки диагностического чек-листа (Rimland, 1971) было разработано много подобных инструментов: одни для скрининга, а другие для диагностики (исчерпывающий обзор см. Lord & Gotham, 2014, и Ibanez et al., 2014). Некоторые из этих инструментов сфокусированы на младенцах и детях младшего возраста в ущерб индивидуумам старшего возраста или обладающим более высокими когнитивными способностями; другие инструменты основываются на отчетах родителей или учителей, а третьи – на прямом наблюдении; большинство из них сфокусировано на аутизме, но некоторые – на синдроме Аспергера (Campbell, 2005).

В ряде случаев инструменты были разработаны специально для оценки круга проблем, имеющих отношение к более широкому фенотипу аутизма (напр., Constantino & Todd, 2000). Важно отметить, что – особенно для наиболее психометрически надежных инструментов – требуется высокая степень подготовки (тема особенно важная в рамках их ис-

пользования в DSM-5). Другие количественные подходы, такие как тесты интеллекта, исполнительных функций и адаптивных навыков, конечно, также весьма актуальны для оценки лиц с РАС. Важно отметить, что, в отличие от этих нормативных подходов, те, которые предназначены для использования при РАС, сталкиваются с уникальными проблемами.

К проблемам количественной оценки при аутизме/РАС относится широкий диапазон проявлений синдрома, возраст, сопутствующие патологии и связанные с IQ проблемы в проявлении синдрома, релевантность информации из истории болезни в сравнении с данными настоящего обследования и степень, в которой отбираются иногда очень редкие (но существенные) формы поведения. Налицо все обычные проблемы надежности и им подобные (см. Lord and Gotham, 2014). Проблематичными могут оказаться как выделение того или иного пункта, так и подсчет баллов по нему; мы видели примеры, в которых двигательные тики ошибочно кодировались как стереотипные формы поведения. Степень значимости клинического суждения также варьируется в зависимости от инструментов: гибкости их использования и предполагаемого диапазона применения – по возрасту или уровню развития.

Теоретически потенциал количественной оценки симптомов имеет существенные последствия для исследования, предоставляя систему измерения тяжести расстройства, которая может быть оценена во время лечения, или давая по-

тенциально новые подходы к подтипам или последовательности в генетических исследованиях. Эти подходы имеют как существенные преимущества, так и свои ограничения. Между исследованиями и клиническим применением существует вполне понятная напряженность. Инструменты скрининга сопряжены с собственными сложностями и также служат поводом для споров (см. Barton et al., 2012; Aien, et al., 2018a, 2018b) в сравнении с инструментами диагностики. Последние могут опираться либо на отчеты родителей, либо на прямое наблюдение (или и на то, и на другое). Имеющиеся инструменты диагностики также, вероятно, лучше всего работают для детей школьного возраста с РАС, имеющих некоторую речевую недостаточность и некоторую степень – от слабой до умеренной – когнитивной недостаточности. В других частях диапазона возраста и IQ их использование становится более сложным. Проблемы, связанные с коморбидностью, являются серьезными и существенными (см. Miot et al., 2019; Hawks & Constantino, 2020) и по-разному рассматриваются в официальных схемах категоризации. Что касается аутизма и родственных ему расстройств, то также растет понимание того, что наличие таких заболеваний увеличивает риск возникновения других проблем. Например, у аутистов с более высокими когнитивными способностями и у людей с синдромом Аспергера отмечаются более высокие, чем ожидалось, показатели проблем с настроением и тревожностью (White, Bray, & Ollendick, 2012; Spiker, Lin,

Van Dyke, & Wood, 2012; Stewart, Barnard, Pearson, Hasan, & O'Brien, 2006). Эти вопросы могут иметь важные последствия для оценки и лечения, но, к сожалению, во многих областях не хватает базовых данных (например, практически полностью отсутствуют работы по показателям суицидальных мыслей/поведения у подростков и взрослых с РАС). Эти вопросы становятся очень актуальными для DSM-5, учитывая, что было принято решение полагаться на данные тестов, а не на результаты полевых исследований, как это было в DSM-IV. Хотя желание использовать значительный объем исследований по этим инструментам похвально (Regier et al., 2012), может возникнуть много проблем при переводе их в «реальную» клиническую практику.

Области дебатов и дискуссий на настоящий момент

Несколько различных областей служат источником противоречий или озабоченности. Как отмечалось ранее, DSM-5, по-видимому, использует гораздо более строгий подход к диагностике аутизма (по крайней мере, для новых случаев, поскольку старые переходят «по преемственности»). Это может представлять некоторые проблемы для недавно диагностированных маленьких детей, у которых в прошлом при DSM-IV был бы диагноз «аутизм», а также индивидов с более высокими когнитивными способностями, которые часто приходят к диагнозу несколько позже (и, конечно, детей младшего возраста с более высокой когнитивной функциональностью).

Вторая область, вызывающая озабоченность, сосредоточена на сложных вопросах коморбидности (Rutter, 1997). Эта проблема по-разному решалась различными системами. МКБ-10, например, предпочитала избегать дополнительного диагноза и эксплицитно включала несколько категорий коморбидности. Все DSM исторически имели тенденцию к множественным диагнозам. Эти вопросы становятся все более сложными по мере того, как дети взрослеют и возникает риск развития других проблем, особенно тревожности и депрессии. Конечно, даже у маленьких детей диагностика

коморбидности может стать проблемой, например, при судорожном расстройстве или умственной отсталости. DSM-5 обеспечивает некоторое, пусть и ограниченное, кодирование для определенных вариантов, таких как специфические генетические заболевания. Однако остается неясным, какой подход со временем окажется наиболее полезным.

Наконец, сравнительно мало исследований было проведено для оценки потенциальных искажений в инструментах, используемых для таких целей, как скрининг и оценка; подобные искажения могут быть следствием предубежденности против различных культур, этнических групп, полов и социально-экономического статуса. Потенциальные искажения в инструментах имеют большое значение, поскольку они часто влияют на суждения клиницистов, поэтому выбор наиболее подходящего инструмента будет иметь решающее значение (Cicchetti, 1994).

Хотя лишь немногие исследования стандартизированы по демографическим параметрам, таким как возраст, пол, образование, культурная и этническая принадлежность и еще ряду переменных, которые потенциально могут повлиять на эффективность инструментов, важно признать такие ограничения для сопутствующих инструментов, так называемых инструментов «золотого стандарта». Стандартизация инструментов в соответствии с такими переменными позволяет установить нормы, относящиеся к данной нации, полу или конкретной культуре. Однако множество факторов вли-

яет на возможность стандартизации каждого данного теста на предмет всех потенциальных искажений.

Сопутствующие инструменты «золотого стандарта» хорошо справляются с идентификацией РАС в большинстве исследований, особенно при использовании ADOS (График диагностического наблюдения при аутизме) и ADI-R (Диагностическое интервью по аутизму [пересмотренное]) (см. Lord et al., 2014) в дополнение друг к другу (Aien & Nordahl-Hansen, 2018). Однако сведения о том, как инструменты скрининга и диагностики выявляют РАС, например, в восточных культурах, различных этносах или у людей того или иного пола, крайне скудны (Aien & Nordahl – Hansen, 2018). Многие инструменты, специфичные для идентификации и оценки РАС, разработаны и стандартизированы в Соединенных Штатах и Европе и часто переводятся на различные языки для использования в других популяциях. Во многих таких случаях валидационное исследование для каждого перевода не проводится. Исходя из этого, все более важно понимать и соответственно проводить новые исследования, чтобы определить, как культура, этническая принадлежность, социально-экономический статус и пол влияют на эффективность таких инструментов. Потенциальный фактор пола ребенка может повлиять на качество работы инструментов скрининга в различных культурах, потому что люди, особенно родители, могут по-разному оценивать поведение, исходя из представлений о норме в рамках своей культуры.

Исследование Vanegas и коллег (Vanegas, Magana, Morales, & McNamara, 2016) показало, что чувствительность и специфичность ADI-R были умеренными в выборке латиноамериканцев США, но ниже, чем сообщалось ранее. Эти авторы утверждали, что инструмент должен быть стандартизирован для разных языков и культур. Кросс-культурные различия в РАС были описаны в более ранних исследованиях (Elsabbagh et al., 2012), и предполагается, что они влияют на то, как РАС воспринимается, диагностируется и лечится в различных культурах (Freeth et al., 2014). Примером может служить этническое норвежское меньшинство, саамы, среди которых такие расстройства, как РАС и другие проблемы психического здоровья, были менее распространены, чем среди этнического большинства (Nergard, 2006). Важно также подумать о сопутствующей валидности каждого данного инструмента в контексте культуры; например, с течением времени происходят социальные и культурные изменения, которые могут привести к разрыву между тем, что считалось нормой на момент разработки инструмента, и тем, что считается таковой в настоящее время. Более того, ряд других факторов, таких как поведение и темперамент у мужчин и женщин, может повлиять на качество работы инструментов при выявлении и диагностике РАС (Dworzynski, Ronald, Bolton, & Happ, 2012; Aien et al., 2018a, 2018b). Некоторые из наиболее сложных вопросов идентификации и диагностики аутизма в раннем возрасте связаны с гетеро-

генным представлением расстройства. Гетерогенность этиологии, поведения, основных симптомов, когнитивных навыков, адаптивных навыков, речи и коммуникации, паттернов и времени начала диагностики, а также паттернов основных симптомов вызывает огромные сложности в клиническом выявлении расстройства и в конечном итоге влияет на процесс лечения и его планирование (Ozonoff et al., 2010; Zwaigenbaum et al., 2015). Предыдущие DSM имели строгий возрастной критерий начала заболевания, но он был удален из DSM-5 (ARA, 2013), потому что симптомы могут не проявляться до тех пор, пока социальные требования не превысят возможности ребенка (Ozonoff et al., 2015). Кроме того, проявления симптомов также могут варьироваться в зависимости от вербального и невербального функционирования (Chawarska et al., 2014). Эти проблемы относятся не только к клиническому выявлению, но и потенциально влияют на то, когда возникает озабоченность родителей, что, следовательно, приводит к более позднему, а не раннему диагнозу.

Как инструменты категоризации, так и диагностические инструменты сталкиваются с дополнительными трудностями в диагностике аутизма у младенцев и детей раннего возраста. Эти сложности включают в себя выраженный потенциал изменений в ходе развития, иногда сравнительно позднее развитие аутизма (например, после регрессии) и трудности, связанные со сложной клинической картиной других расстройств, таких как проблемы с речью/коммуникацией

и умственная отсталость. В исследовании Ozonoff и коллег (2015) почти половина детей с РАС не были идентифицированы в возрасте 2 лет и получили диагноз только по достижении трехлетнего возраста. В своем новаторском лонгитюдном исследовании Lord (1996) отмечала, что стереотипные формы поведения часто развиваются по достижении двухлетнего возраста. До 36 месяцев потенциал нестабильности диагностики гораздо выше. Однако после этого порогового возраста нестабильность становится гораздо менее распространенной, и дети, у которых явно есть аутизм, как правило, сохраняют этот диагноз (Ozonoff et al., 2015). Тем не менее поистине крупных изменений можно добиться и у маленьких детей, причем некоторые трех- и четырехлетние дети заметно реагируют на лечение.

Эти вопросы, конечно, станут менее проблематичными, если будут выявлены хорошие биомаркеры аутизма. Они могут быть генетическими (Rutter et al., 2014), биохимическими (Anderson, 2014), нейрофизиологическими (McPartland, Dawson, Webb, Panagiotides, & Carver, 2004), нейроанатомическими (Chawarska, Chang, & Campbell, 2015) или даже поведенческими (Chawarska, Ye, Shic, & Chen, 2016). Но на настоящий момент ни один биомаркер не был идентифицирован. Соответственно, как в клинических, так и в исследовательских условиях будет разумно проявить осторожность относительно ранней постановки диагноза и включить обязательную последующую оценку как в клиническую диагно-

стику, так и в исследования. Для последних также важно, чтобы контрольные группы и группы сравнения включали младенцев и детей раннего возраста с задержками развития, не связанными с уязвимостью. Внимание к стандартизации методов и стимулов также имеет решающее значение, поскольку использование различных методов может привести к значительным различиям (напр., см. Ozonoff et al., 2010; Rowberry et al., 2015; и Chawarska, Macari, & Shic, 2013). В этом отношении большой интерес может представлять работа по выявлению специфических подтипов в группах раннего возраста (Kim, Macari, Koller, & Chawarska, 2016).

Резюме

За более чем 75 лет, прошедших со времени классического описания Каннером детского аутизма, наша концепция этого расстройства претерпела заметные изменения. Первые десятилетия работы по изучению этого заболевания сопровождались путаницей относительно того, как оно соотносится с другими заболеваниями (в частности, шизофренией), а также некоторыми примечательными ошибочными представлениями об этиологии, социальных факторах, когнитивных способностях и подходах к лечению. В 1970-е гг. появились доказательства того, что аутизм является уникальным расстройством, отличающимся во многих отношениях от других. У него внушительная генетическая составляющая, и он лучше всего поддается структурированному лечению, призванному помочь ребенку компенсировать препятствия, которые синдром создает для обучения и развития. Особенно важным было официальное признание расстройства как «раннего детского аутизма» в 1980 г. в DSM-III, и с тех пор объем литературы по аутизму значительно увеличился.

В то же время некоторые споры продолжаются и по сей день. Первое определение аутизма в DSM-III было сосредоточено на «раннем детском» аутизме – то есть на его наиболее классической форме, поскольку он, предположительно

проявлялся в младенчестве. Вопрос развития был решен путем включения «остаточной» категории для тех, кто некогда соответствовал критериям ранней детской формы расстройства. Такой подход был признан неудовлетворительным, и поэтому в следующем пересмотренном издании была принята четкая ориентация. Совмещение DSM-IV и МКБ-10 осталось золотым стандартом на протяжении нескольких десятилетий. Как отмечалось выше, с появлением DSM-5 маятник (несколько парадоксально, учитывая изменение названия на «расстройства аутистического спектра») качнулся назад, чтобы больше сосредоточиться на прототипических случаях «аутизма Каннера». Как мы уже отмечали выше, случаи с более высокими когнитивными функциями теперь с большей вероятностью исключаются из диагноза, хотя, опять же парадоксально, тем, кому диагноз был поставлен до DSM-5, позволено его сохранить!

Переход в DSM-5 к расстройствам аутистического спектра отражает интерес и растущий объем исследований в области аутистического спектра. Это имело свои истоки в признании атипичных или «не определенных иным образом» форм расстройства. Со временем растущий объем исследований говорит о том, что аутизм действительно незаметно переходит в норму. Эти данные во многом согласуются со сложностью генетической природы этого состояния.

Как мы уже отмечали в этой главе, для младенцев и детей раннего возраста растущая осведомленность об этом рас-

стройстве и предоставление новых методов лечения, основанных на фактических данных, представляют собой важные возможности для оптимизации обучения и улучшения прогноза. В то же время серьезными препятствиями выступают отсутствие биомаркеров заболевания и сравнительно высокая вариативность в эффективности инструментов скрининга. Как отмечается в других главах настоящего сборника, в настоящее время существует целый ряд новых методологических подходов, направленных на изучение аутизма в его раннем проявлении. Эти исследования перейдут к еще более ранним стадиям развития, например, к поиску отличий во внутриутробном состоянии. Хотя предстоит еще проделать большую работу, очевидно, что было достигнуто немало успехов.

Список литературы

American Psychiatric Association. (1980). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3 rd ed.). Washington, DC: Author.

American Psychiatric Association. (1987). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3 rd ed., rev.). Washington, DC: Author.

American Psychiatric Association. (1994). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4 th ed.). Washington, DC: Author.

American Psychiatric Association. (2000). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4 th ed., text rev.). Washington, DC: Author.

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5 th ed.). Arlington, VA: Author.

Anderson, G. M. (2014). Biochemical biomarkers for autism spectrum disorder. In F. R. Volkmar, R. Paul, S. J. Rogers, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (4 th ed., pp. 457–481). Hoboken, NJ: Wiley.

Asperger, H. (1944). Die «autistischen Psychopathen» im Kindersalter.

Archive fur Psychiatrie und Nervenkrankheiten, 117, 76–

Barton, M. L., Dumont-Mathieu, T., & Fein, D. (2012). Screening young children for autism spectrum disorders in primary practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42 (6), 1165–1174.

Bennett, T., Szatmari, P., Bryson, S., Volden, J., Zwaigenbaum, L., Vaccarella, L., Boyle M. (2008). Differentiating autism and Asperger syndrome on the basis of language delay or impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38 (4), 616–625.

Bettelheim, B. (1974). A home for the heart. New York: Knopf.

Campbell, J. M. (2005). Diagnostic assessment of Asperger's disorder: A review of five third-party rating scales. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35 (1), 25–35.

Candland, D. K. (1993). Feral children and clever animals: Reflections on human nature. New York: Oxford University Press.

Chawarska, K., Chang, J., & Campbell, D. (2015). Clinical correlates of early generalized overgrowth in autism spectrum disorder: In reply. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 54 (11), 958–959.

Chawarska, K., Klin, A., & Volkmar, F. (Eds.). (2008). Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and treatment. New York: Guilford Press.

Chawarska, K., Macari, S., & Shic, F. (2013). Decreased

spontaneous attention to social scenes in 6-month-old infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Biological Psychiatry*, 74 (3), 195–203.

Chawarska, K., Macari, S., Volkmar, F. R., Kim, S., & Shic, F. (2014). ASD in infants and toddlers. In F. R. Volkmar, R. Paul, S. J. Rogers, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (4 th ed., Vol. 1., pp. 121–147). Hoboken, NJ: Wiley.

Chawarska, K., Ye, S., Shic, F., & Chen, L. (2016). Multilevel differences in spontaneous social attention in toddlers with autism spectrum disorder. *Child Development*, 87 (2), 543–557.

Chiang, H.-M., Cheung, Y. K., Brown, A., & Li, H. (2014). A meta-analysis of differences in IQ profiles between individuals with Asperger's disorder and high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44 (7), 1577–1596.

Cicchetti, D. V. (1994). Guidelines, criteria, and rules of thumb for evaluating normed and standardized assessment instruments in psychology. *Psychological Assessment*, 6 (4), 284–290.

Constantino, J. N., & Todd, R. D. (2000). Genetic structure of reciprocal social behavior. *American Journal of Psychiatry*, 157 (12), 2043–2045.

de Sanctis, S. (1906). On some variations of dementia praecox. *Revista Sperimentali di Freniatria*, 32, 141–165.

Doehring, P., & Becker-Conttrill, B. (2013). *Autism services across America*. Baltimore, MD: Brookes.

Dworzynski, K., Ronald, A., Bolton, P., & Happo, F. (2012). How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorders? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51 (8), 788–797.

Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcon, C., Fombonne, E. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research*, 5 (3), 160–179.

Factor, D. C., Freeman, N. L., & Kardash, A. (1989). A comparison of DSM – III and DSM – III-R criteria for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19 (4), 637–640.

Ferster, C. B. (1972). Clinical reinforcement. *Seminars in Psychiatry*, 4 (2), 101–111.

Folstein, S., & Rutter, M. (1978). Genetic influences and infantile autism. *Annual progress in child psychiatry and child development* (pp. 437–441). New York: Brunner/Mazel.

Fraser, R., Cotton, S., Gentle, E., Angus, B., Allott, K., & Thompson, A. (2012). Non-expert clinicians' detection of autistic traits among attenders of a youth mental health service. *Early Intervention in Psychiatry*, 6 (1), 83–86.

Freeth, M., Milne, E., Sheppard, E., & Ramachandran, R. (2014). Autism across cultures: Perspectives from non-western cultures and implications for research. In F. R. Volkmar, R. Paul, S. J. Rogers, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and*

pervasive developmental disorders, Vol. 2 (4 th ed., pp. 997–1013). Hoboken, NJ: Wiley.

Gardner, L. M., Campbell, J. M., Keisling, B., & Murphy, L. (2018). Correlates of DSM-5 autism spectrum disorder levels of support ratings in a clinical sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48 (10), 3513–3523.

Gibbs, V., Aldridge, F., Chandler, F., Witzlsperger, E., & Smith, K. (2012). An exploratory study comparing diagnostic outcomes for autism spectrum disorders under DSM – IV-TR with the proposed DSM-5 revision. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42 (8), 1750–1756.

Gillberg, C. (1994). Debate and argument: Having Rett syndrome in the ICD-10 PDD category does not make sense [Comment]. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 35 (2), 377–378.

Goldstein, S., Naglieri, J. A., & Ozonof, S. (Eds.). (2009). *Assessment of autism spectrum disorders*. New York: Guilford Press.

Gould, S. J. (1996). *The mismeasure of man*. New York: Norton.

Greenberg, G. (2013). *The book of woe: The DSM and the unmaking of psychiatry*. New York, Penguin.

Guthrie, W., Swineford, L. B., Wetherby, A. M., & Lord, C. (2013). Comparison of DSM – IV and DSM-5 factor structure models for toddlers with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 52

(8), 797–805.

Hansen, R. L., Ozonof, S., Krakowiak, P., Angkustsiri, K., Jones, C., Deprey, L. J., Hertz-Picciotto, I. (2008). Regression in autism: Prevalence and associated factors in the CHARGE Study. *Ambulatory Pediatrics*, 8 (1), 25–31.

Harris, J. C. (2006). *Intellectual disability: Understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment.* New York: Oxford University Press.

Hawks, Z. W., & Constantino, J. N. (2020). Neuropsychiatric «comorbidity» as causal influence in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 59 (2), 229–235.

Heller, T. (1908). Dementia infantilis. *Zeitschrift für die Erforschung und Behandlung des jugenlichen Schwachsinn*, 2, 141–165.

Hertzig, M. E., Snow, M. E., New, E., & Shapiro, T. (1990). DSM – III and DSM – III-R diagnosis of autism and pervasive developmental disorder in nursery school children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29 (1), 123–126.

Hobbs, N. (1975). *Issues in the classification of children.* San Francisco: Jossey-Bass.

Huerta, M., Bishop, S. L., Duncan, A., Hus, V., & Lord, C. (2013). Response to Ritvo and Ritvo letter: Commentary on the application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder. *American Journal of Psychiatry*, 170 (4), 445–446.

Hunt, J. M. (1961). *Intelligence and experience*. New York: Ronald Press.

Ibaez, L. V., Stone, W. L., & Coonrod, E. E. (2014). Screening for autism in young children. In F. R. Volkmar, S. J. Rogers, R. Paul, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (4 th ed., Vol. 2, pp. 585–608). Hoboken, NJ: Wiley.

Ingersoll, B., & Wainer, A. (2014). The broader autism phenotype. In F. R. Volkmar, S. J. Rogers, R. Paul, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (4th ed., Vol. 1, pp. 28–56). Hoboken, NJ: Wiley.

Jackson, S. L., & Volkmar, F. R. (2019). Diagnosis and definition of autism and other pervasive developmental disorders. In F. Volkmar (Ed.), *Autism and pervasive developmental disorders* (3 rd ed., pp. 1–24). Cambridge, UK: Cambridge University Press.

Jones, L. A., & Campbell, J. M. (2010). Clinical characteristics associated with language regression for children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40 (1), 54–62.

Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217–250.

Kanner, L. (1971). Follow-up study of eleven autistic children originally reported in 1943. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1 (2), 119–145.

Kim, S. H., Macari, S., Koller, J., & Chawarska, K. (2016). Examining the phenotypic heterogeneity of early autism spectrum disorder: Subtypes and short-term outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57 (1), 93–102.

King, B. H., Veenstra-VanderWeele, J., & Lord, C. (2013). DSM-5 and autism: Kicking the tires and making the grade. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 52 (5), 454–457.

Klin, A., Jones, W., Schultz, R., & Volkmar, F. R. (2005). The enactive mind – from actions to cognition: Lessons from autism. In F. R. Volkmar, A. Klin, R. Paul, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders: Diagnosis, development, neurobiology, and behavior* (3 rd ed., Vol. 1, pp. 682–703). Hoboken, NJ: Wiley.

Klin, A., Saulnier, C., Tsatsanis, K., & Volkmar, F. R. (2005). Clinical evaluation in autism spectrum disorders: Psychological assessment within a transdisciplinary framework. In F. R. Volkmar, A. Klin, R. Paul, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (3 rd ed., Vol. 2, pp. 772–798). Hoboken, NJ: Wiley.

Kolvin, I. (1971). Studies in childhood psychoses: I. Diagnostic criteria and classification. *British Journal of Psychiatry*, 118, 381–384.

Kurita, H., Koyama, T., Setoya, Y., Shimizu, K., & Osada H. (2004). Validity of childhood disintegrative disorder apart from autistic disorder with speech loss. *European Child and*

Lord, C. (1996). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 36(8), 1065–1076.

Lord, C., Corsello, C., & Grzadzinski, R. (2014). Diagnostic instruments in autistic spectrum disorders. In F. R. Volkmar, S. J. Rogers, R. Paul, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and developmental disorders* (pp. 610–650). Hoboken, NJ: Wiley.

Lord, C., & Gotham, K. (2014). DSM-5 and ASD: Reflections and commentary. In T. E. Davis, III, S. W. White, & T. H. Ollendick (Eds.), *Handbook of autism and anxiety* (pp. 247–261). Cham, Switzerland: Springer International.

Lord, C., Petkova, E., Hus, V., Gan, W., Lu, F., Martin, D. M., Risi, R. (2012). A multisite study of the clinical diagnosis of different autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry*, 69 (3), 306–313.

Lovass, O. I., & Smith, T. (1988). Intensive behavioral treatment for young autistic children. In B. B. Lahey & A. E. Kazdin (Eds.), *Advances in clinical child psychology* (Vol. 11, pp. 285–324). New York: Plenum Press.

Luyster, R., Richler, J., Risi, S., Hsu, W.-L., Dawson, G., Bernier, R., Lord, C. (2005). Early regression in social communication in autism spectrum disorders: A CPEA study. *Developmental Neuropsychology*, 27 (3), 311–336.

Matson, J. L., Beighley, J., & Turygin, N. (2012a). Autism

diagnosis and screening: Factors to consider in differential diagnosis. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6 (1), 19–24.

Matson, J. L., Hattier, M. A., & Williams, L. W. (2012b). How does relaxing the algorithm for autism affect DSM – V prevalence rates?

Journal of Autism and Developmental Disorders, 42 (8), 1549–1556.

Mattila, M. L., Kielinen, M., Linna, S. L., Jussila, K., Ebeling, H., Bloigu, R., Moilanen, I. (2011). Autism spectrum disorders according to DSM – IV-TR and comparison with DSM-5 draft criteria: An epidemiological study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 50 (6), 583–592.

Maudsley, H. (1867). *The physiology and pathology of mind*. New York: Appleton & Co.

Mayes, S. D., Calhoun, S. L., & Crites, D. L. (2001). Does DSM – IV Asperger’s disorder exist? *Journal of Abnormal Child Psychology*, 29 (3), 263–271.

Mazefsky, C., McPartland, J., Gastgeb, H., & Minshew, N. (2013). Brief report: Comparability of DSM – IV and DSM-5 ASD research samples. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43 (5), 1236–1242.

McPartland, J., Dawson, G., Webb, S. J., Panagiotides, H., & Carver, L. J. (2004). Event-related brain potentials reveal anomalies in temporal processing of faces in autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45 (7),

1235–1245.

McPartland, J. C., & Pelphrey, K. A. (2012). The implications of social neuroscience for social disability. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42 (6), 1256–1262.

McPartland, J. C., Reichow, B., & Volkmar, F. R. (2012). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(4), 368–383.

Miot, S., Akbaraly, T., Michelon, C., Couderc, S., Crepiat, S., Loubersac, J.,

Baghdadli, A. (2019). Comorbidity burden in adults with autism spectrum disorders and intellectual disabilities – a report from the EFAAR (Frailty Assessment in Aging Adults with Autism Spectrum and Intellectual Disabilities) study. *Frontiers in Psychiatry Frontiers Research Foundation*, 10, 617.

Moretti, P., & Zoghbi, H. Y. (2006). MeCP2 dysfunction in Rett syndrome and related disorders. *Current Opinion in Genetics and Development*, 16 (3), 276–281.

National Society for Autistic Children. (1978). Definition of the syndrome of autism. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 8 (2), 162–169.

Nergord, J. I. (2006). Den levende erfaring: En studie i samisk kunnskapstradisjon. Oslo: Cappelen Akademisk.

Aien, R. A., & Nordahl-Hansen, A. (2018). Bias in assessment instruments for autism. In *Encyclopedia of autism spectrum disorders* (Vol. 51, pp. 1–2). New York: Springer.

Aien, R. A., Schjolberg, S., Volkmar, F. R., Shic, F., Cicchetti, D. V., Nordahl-Hansen, A., Chawarska, K. (2018a). Clinical features of children with autism who passed 18-month screening. *Pediatrics*, 141 (6), 6.

Aien, R. A., Vambheim, S. M., Hart, L., Nordahl-Hansen, A., Erickson, C., Wink, L., Grodberg, D. (2018b). Sex-differences in children referred for assessment: An exploratory analysis of the Autism Mental Status Exam (AMSE). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48 (7), 2286–2292.

Ozonof, S., & Grifith, E. M. (2000). Neuropsychological function and the external validity of Asperger syndrome. In A. Klin, F. R. Volkmar, & S. S. Sparrow (Eds.), *Asperger syndrome* (pp. 72–96). New York: Guilford Press.

Ozonof, S., Iosif, A.-M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., Young, G. S. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 49 (3), 256–266.

Ozonof, S., Young, G. S., Landa, R. J., Brian, J., Bryson, S., Charman, T., Iosif, A.-M. (2015). Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: A Baby Siblings Research Consortium study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 56 (9), 988–998.

Piven, J. (2001). The broad autism phenotype: A complementary strategy for molecular genetic studies of autism. *American Journal of Medical Genetics*, 105 (1), 34–35. Prizant,

B. M., & Rydell, P. J. (1984). Analysis of functions of delayed echolalia in autistic children. *Journal of Speech and Hearing Research*, 27 (2), 183–192.

Rank, B. (1949). Adaptation of the psychoanalytic technique for the treatment of young children with atypical development. *American Journal of Orthopsychiatry* 19, 130–139.

Rank, B., & MacNaughton, D. (1949). A clinical contribution to early ego development. In A. Freud & H. Hartmann (Eds.), *The psychoanalytic study of the child* (Vol. 3, pp. 53–65). Oxford, UK: International Universities Press.

Regier, D. A., Narrow, W. E., Clarke, D. E., Kraemer, H. C., Kuramoto, S. J., Kuhl, E. A., & Kupfer, D. J. (2012). DSM-5 field trials in the United States and Canada: Part II. Test-retest reliability of selected categorical diagnoses. *American Journal of Psychiatry*, 170 (1), 59–70.

Reiss, S., Levitan, G., & Szyszko, J. (1982). Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *American Journal of Mental Deficiency*, 86, 567–574.

Rett, A. (1966). Über ein eigenartiges hirntopisches Syndrom bei Hyperammonie im Kindersalter. *Wein Medizinische Wochenschrift*, 118, 723–726.

Rett, A. (1986). Rett syndrome: History and general overview. *American Journal of Medical Genetics*, 1986 (Suppl 1), 21–25.

Rimland, B. (1964). *Infantile autism: The syndrome and its implications for a neural theory of behavior*. New York: Appleton-Century-Crofts.

Rimland, B. (1971). The differentiation of childhood psychoses: An analysis of check-lists for 2,218 psychotic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1 (2), 161–174.

Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10 (2), 139–143.

Rowberry, J., Macari, S., Chen, G., Campbell, D., Leventhal, J. M., Weitzman, C., & Chawarska, K. (2015). Screening for autism spectrum disorders in 12-month-old high-risk siblings by parental report. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45 (1), 221–229.

Rutter, M. (1972). Childhood schizophrenia reconsidered. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2 (4), 315–337.

Rutter, M. (1978). Diagnosis and definitions of childhood autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 8 (2), 139–161.

Rutter, M. (1991). Isle of Wight revisited: Twenty-five years of child psychiatric epidemiology. In S. Chess & M. E. Hertzog (Eds.), *Annual progress in child psychiatry and child development*, 1990 (pp. 131–179). Philadelphia: Brunner/Mazel.

Rutter, M. (1994). Debate and argument: There are connections between brain and mind and it is important that Rett syndrome be classified somewhere [comment]. *Journal of Child*

Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines, 35 (2), 379–381.

Rutter, M. (1997). Comorbidity: Concepts, claims and choices. *Criminal Behaviour and Mental Health*, 7 (4), 265–285.

Rutter, M. (2011). Research review: Child psychiatric diagnosis and classification: Concepts, findings, challenges and potential. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 52 (6), 647–660.

Rutter, M., & Bartak, L. (1973). Special educational treatment of autistic children: A comparative study: II. Follow-up findings and implications for services. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 14 (4), 241–270.

Rutter, M., & Garmezy, N. M. (1983). Developmental psychopathology. In E. M. Hetherington (Ed.), *Mussen's handbook of child psychology: Socialization, personality and child development* (Vol. 4, pp. 755–911). New York: Wiley.

Rutter, M., Lebovici, S., Eisenberg, L., Sneznevskij, A. V., Sadoun, R., Brooke, E., & Lin, T. Y. (1969). A triaxial classification of mental disorders in childhood: An international study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 10 (1), 41–61.

Rutter, M., & Schopler, E. (1992). Classification of pervasive developmental disorders: Some concepts and practical considerations [comments]. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22 (4), 459–482.

Rutter, M., & Thapar, A. (2014). Genetics of autism

spectrum disorders. In F. R. Volkmar, R. Paul, S. J. Rogers, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (4 th ed., pp. 411–423). Hoboken, NJ: Wiley.

Schopler, E., Van Bourgondien, M. E., Wellman, G. J., & Love, S. R. (2010). *Childhood Autism Rating Scale, Second edition (CARS2)*. Torrance, CA: Western Psychological Services.

Sharma, S., Woolfson, L. M., & Hunter, S. C. (2012). Confusion and inconsistency in diagnosis of Asperger syndrome: A review of studies from 1981 to 2010. *Autism*, 16 (5), 465–486.

Siegel, B., Vukicevic, J., Elliott, G. R., & Kraemer, H. C. (1989). The use of signal detection theory to assess DSM – III-R criteria for autistic disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28 (4), 542–548.

Sipes, M., & Matson, J. L. (2014). Factor structure for autism spectrum disorders with toddlers using DSM – IV and DSM-5 criteria. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44 (3), 636–647.

Smith, I. C., Reichow, B., & Volkmar, F. R. (2015). The effects of DSM-5 criteria on number of individuals diagnosed with autism spectrum disorder: A systematic review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45 (8), 2541–2552.

Spiker, M. A., Lin, C., Van Dyke, M., & Wood, J. J. (2012). Restricted interests and anxiety in children with autism. *Autism*, 16 (3), 306–320.

Spitzer, R. L., Endicott, J. E., & Robbins, E. (1978). Research diagnostic criteria. Archives of General Psychiatry, 35, 773–782.

Stewart, M. E., Barnard, L., Pearson, J., Hasan, R., & O'Brien, G. (2006).

Presentation of depression in autism and Asperger syndrome. A review. *Autism, 10 (1), 103–116.*

Szatmari, P. (1991). Asperger's syndrome: Diagnosis, treatment, and outcome. Psychiatric Clinics of North America, 14 (1), 81–93.

Taheri, A., & Perry, A. (2012). Exploring the proposed DSM-5 criteria in a clinical sample. Journal of Autism and Developmental Disorders, 42 (9), 1810–1817.

Tsai, L. (1992). Is Rett syndrome a subtype of pervasive developmental disorder? Journal of Autism and Developmental Disorders, 22, 551–561.

Tsai, L. Y. (2012). Sensitivity and specificity: DSM – IV versus DSM-5 criteria for autism spectrum disorder. American Journal of Psychiatry, 169 (10), 1009–1011.

Vanegas, S. B., Magana, S., Morales, M., & McNamara, E. (2016). Clinical validity of the ADI-R in a U.S.-based Latino population. Journal of Autism and Developmental Disorders, 46 (5), 1623–1635.

Volkmar, F. R. (1992). Childhood disintegrative disorder: Issues for DSM – IV. Journal of Autism and Developmental Disorders, 22 (4), 625–642.

Volkmar, F. R., Booth, L. L., McPartland, J. C., & Wiesner, L.

A. (2014a). Clinical evaluation in multidisciplinary settings. In F. R. Volkmar, S. J. Rogers, R. Paul, & K. A. Pelphrey (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders: Assessment, interventions, and policy* (4th ed., Vol. 2, pp. 661–672). Hoboken, NJ: Wiley.

Volkmar, F. R., Cicchetti, D. V., Bregman, J., & Cohen, D. J. (1992a). Three diagnostic systems for autism: DSM – III, DSM – III-R, and ICD-10. Special Issue: Classification and diagnosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22 (4), 483–492.

Volkmar, F. R., Cicchetti, D. V., Cohen, D. J., & Bregman, J. (1992b). Brief report: Developmental aspects of DSM – III-R criteria for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22 (4), 657–662.

Volkmar, F. R., Cohen, D. J., & Paul, R. (1986). An evaluation of DSM – III criteria for infantile autism. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 25 (2), 190–197.

Volkmar, F. R., Klin, A., & McPartland, J. C. (2014b). Asperger syndrome: An overview. In J. C. McPartland, A. Klin, & F. R. Volkmar (Eds.), *Asperger syndrome: Assessing and treating high-functioning autism spectrum disorders* (2nd ed., pp. 1–42). New York: Guilford Press.

Volkmar, F. R., Klin, A., Siegel, B., Szatmari, P., Lord, C., Campbell, M., Towbin, K. (1994). Field trial for autistic disorder in DSM – IV. *American Journal of Psychiatry*, 151 (9), 1361–1367.

Volkmar, F. R., & Nelson, D. S. (1990). Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29 (1), 127–129.

Volkmar, F. R., & Rutter, M. (1995). Childhood disintegrative disorder: Results of the DSM – IV autism field trial. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 34 (8), 1092–1095.

Volkmar, F. R., Sparrow, S. S., Goudreau, D., Cicchetti, D. V., Paul, R., & Cohen, D. J. (1987). Social deficits in autism: An operational approach using the Vineland Adaptive Behavior Scales. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 26 (2), 156–161.

Volkmar, F. R., Sukhodolsky, D., Schwab-Stone, M., & First, M. B. (2017). Diagnostic classification. In A. Martin, M. Bloch, & F. R. Volkmar (Eds.), *Lewis's child and adolescent psychiatry: A comprehensive textbook* (pp. 354–363). Philadelphia: Wolters-Kluwer.

Volkmar, F. R., & Tsatsanis, K. (2002). Psychosis and psychotic conditions in childhood and adolescence. In D. T. Marsh & M. A. Fristad (Eds.), *Handbook of serious emotional disturbance in children and adolescents* (pp. 266–283). New York: Wiley.

Wainer, A. L., Block, N., Donnellan, M. B., & Ingersoll, B. (2013). The broader autism phenotype and friendships in non-clinical dyads. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43 (10), 2418–2425.

Waterhouse, L., Wing, L., Spitzer, R. L., & Siegel, B. (1993). Diagnosis by DSM – III-R versus ICD-10 criteria. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23 (3), 572–573.

White, S. W., Bray, B. C., & Ollendick, T. H. (2012). Examining shared and unique aspects of social anxiety disorder and autism spectrum disorder using factor analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42 (5), 874–884.

Wilson, C., Gillan, N., Spain, D., Robertson, D., Roberts, G., Murphy, C. M., Murphy, D. G. (2013). Comparison of ICD-10R, DSM – IV-TR and DSM-5 in an adult autism spectrum disorder diagnostic clinic. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43 (11), 2515–2525.

Wing, L. (1980). Childhood autism and social class: A question of selection? *British Journal of Psychiatry* 137, 410–417.

Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9 (1), 11–29.

Wolf, S. (2004). The history of autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 13 (4), 201–208.

World Health Organization. (1994). *International classification of diseases (10 th ed.)*. Geneva, Switzerland: Author.

Worley, J. A., & Matson, J. L. (2012). Comparing symptoms of autism spectrum disorders using the current DSM – IV-TR

diagnostic criteria and the proposed DSM – V diagnostic criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6 (2), 965–970.

Zwaigenbaum, L., Bauman, M. L., Stone, W. L., Yirmiya, N., Estes, A., Hansen, R. L., Wetherby, A. (2015). Early identification of autism spectrum disorder: Recommendations for practice and research. *Pediatrics*, 136 (4, Suppl. 1), S10–S40.

Глава 2. Скрининг расстройств аутистического спектра и задержек развития у младенцев и детей младшего возраста

Эмили Кэмпи, Кэтрин Лорд и Ребекка Грзадзински

История рекомендаций по скринингу

В 1892 году крупнейшее в истории Соединенных Штатов медицинское учреждение Эллис-Айленд начало скрининг общего состояния здоровья и IQ иммигрантов на момент их прибытия в страну (Birn, 1997). Несколько десятилетий спустя армия США приступила к скринингу новобранцев на наличие психологических проблем, что явилось первым в истории широким внедрением диагностики для выявления проблем психического здоровья. Однако лишь полвека спустя американская Комиссия по хроническим заболеваниям вынесла определение скринингу как «использование тестов» для «быстрого выявления скрытых заболеваний» (Morabia & Zhang, 2004, p. 463). С тех пор скрининг стал общепринятой практикой при ряде различных заболеваний. Он предназначен для выявления среди здоровых людей тех, кто нуждается в дальнейшей диагностике (Gould, 1996).

Однако разработка процедур скрининга велась с прозападным уклоном. Например, большинство обычно изучаемых инструментов скрининга написано на английском языке, а элементы тестов основаны на западных культурных нормах, что затрудняет применение этих инструментов с мультикультурным населением (Camp, 2007). Поэтому многие ранние попытки разработать инструменты диагностики вряд ли были направлены на удовлетворение потребностей детей

из мультикультурной среды или тех, кто происходил из семей, говорящих не на английском языке. Например, Нуман, Chafey и Smith (1977) утверждали, что предвзятость оценки в психологической практике (например, неустановление нормы при диагностике и оценке представителей меньшинств, социально-экономическое неравенство в доступе к диагностике) приводит к росту социально-экономического и гендерного неравенства в области здоровья. Это искажение, присущее разработке инструментов диагностики, также широко изучалось в процедурах скрининга рака и перинатальной депрессии. Это говорит о широко распространенной потребности медицинского сообщества повысить восприимчивость к культурным потребностям пациентов из различных групп населения (Altpeter, Mitchell, & Pennell, 2005; Ка'ориа, 2008; Price & Handrick, 2009). Хотя концепция скрининга возникла, вероятно, в составе евгенического движения, а потому исторически была связана с этическими проблемами (Gould, 1996), в настоящее время наблюдается тенденция к принятию процедур скрининга, более чувствительных к культурным и лингвистическим различиям и демонстрирующих более точные результаты в различных группах населения. Сама эта тенденция призвана облегчить доступ к услугам всем нуждающимся. Исследования в области скрининга направлены на создание культурно-ориентированных инструментов посредством адаптации и включения культурных проблем ради расширения фокуса исследования за пре-

дела действительности текущих инструментов (Soto et al., 2015; Harris, Barton, & Albert, 2014). О проблемах скрининга в мультикультурной среде см. главу 11.

Сегодня скрининг начинается пренатально и продолжается на протяжении всей жизни. В течение первого года жизни детей регулярно проверяют на наличие различных медицинских проблем. До того как им исполнится год, дети проходят проверку слуха и зрения, отслеживаются их физические показатели (рост, вес и окружность головы), проводятся анализы на анемию и наличие высокого уровня свинца в крови. Эти усилия направлены на выявление возможных заболеваний еще до появления внешних симптомов, чтобы начать лечение и улучшить долгосрочные результаты. В последнее время ради тех же целей предусмотрен скрининг в течение первых лет жизни на наличие отклонений в развитии, включая расстройства аутистического спектра (РАС).

Хотя впервые РАС был идентифицирован Лео Каннером в 1943 г., история рекомендаций по скринингу относительно коротка. По последним оценкам Центров по контролю и профилактике заболеваний США (CDC), распространенность РАС составляет 1 случай на 59 детей (Baio et al., 2018), что подчеркивает необходимость осведомленности о ранних признаках расстройства и внедрения универсального стандартного скрининга. О истории РАС см. в главе 1. Американская академия педиатрии (AAP), Американская академия неврологии (AAN), Американская академия детской и

подростковой психиатрии (AACAP), Общество детской неврологии (CNS) и Федеральное правительство США выпустили рекомендации касательно раннего скрининга РАС (AAP, Committee on Children with Disabilities, 2001; AAP, Council on Children with Disabilities, 2006; Volkmar et al., 1999, 2014). Первым крупным законодательным актом, направленным на раннее выявление отклонений в развитии, стала поправка 1997 г. к Федеральному закону «Об образовании лиц с ограниченными возможностями здоровья» (IDEA, 1990). Эта поправка обязывала педиатров своевременно направлять детей к соответствующим специалистам для дальнейшей оценки при возникновении проблем развития, включая проблемы РАС (AAP, Committee on Children with Disabilities, 2001). Поправка к IDEA ознаменовала собой первый законодательный акт, связанный с диагностикой нарушений развития.

Несколько лет спустя AAN и CNS совместно разработали рекомендацию по проведению стандартизированного скрининга развития во время регулярных профилактических осмотров всех детей, в отношении которых возникали подозрения на отклонения в развитии (Filipek et al., 2000). Однако ранняя стадия задержки развития у детей с РАС не всегда наличествует, зачастую трудноуловима и может остаться незамеченной у детей на первых годах жизни (Baird, Douglas, & Murphy, 2011; Brian et al., 2014; Kim et al., 2018). Выявление задержек у детей раннего возраста представляет собой тем более сложную задачу, поскольку даже при типич-

ном развитии сроки порогов развития могут варьироваться. В дополнение к этому дети с РАС могут демонстрировать гетерогенные профили развития, в которых наличествуют одни пороги развития, а достижение других, таких как направленная вокализация, указывание и реакция на имя, задерживается или в какой-то степени неустойчиво (Baranek et al., 2013; Colgan et al., 2006; Ozonoff et al., 2010). Более подробную информацию о развитии детей, подверженных риску развития РАС, см. в главе 6. Учитывая эту гетерогенность, ААРР в 2001 г. рекомендовала проводить универсальный стандартный скрининг для выявления возможных задержек развития (РАС и прочие) вне зависимости от того, есть ли повод для опасений (AAP, Committee on Children with Disabilities, 2001).

В 2006 г. ААР опубликовала еще одно постановление, в котором проводилось различие между системой наблюдения и скринингом, а также определялись конкретные рекомендации по выявлению задержек на протяжении младенчества и раннего возраста. ААР определила систему наблюдения как общую осведомленность о потенциальных проблемах развития, а скрининг – как использование стандартизированных мер для выявления расстройств психического развития (AAP, Council on Children with Disabilities, 2006). В этом постановлении 2006 г. педиатрам рекомендовалось обследовать каждого ребенка, а именно расспрашивать родителей о возможных проблемах, вести журнал истории разви-

тия каждого пациента, вести тщательное наблюдение за ребенком во время регулярных профилактических осмотров и вносить выводы в медицинские карты. Было рекомендовано проводить это документально подтвержденное наблюдение в сочетании со стандартизированным скринингом развития во время регулярных профилактических осмотров на 9-м, 18-м, 24-м и 30-м месяце жизни (AAP, Council on Children with Disabilities, 2006).

В 2011 г. Национальный институт здравоохранения и повышения квалификации (NICE) (Основан в 1999 г. как Национальный институт клинического совершенства, переименован в 2005 г., но общепринятая аббревиатура названия осталась прежней. – Прим. перев.) в Великобритании также выпустил официальную рекомендацию по скринингу на предмет выявления РАС. В этом заявлении NICE рекомендовал проводить скрининг при возникновении подозрений и предоставлял таблицу потенциальных «сигналов опасности» РАС, на которую будут ориентироваться медицинские работники (Baird et al., 2011). NICE рекомендовал не проводить скрининг при отсутствии опасений. Однако эта рекомендация предостерегала специалистов, что РАС может присутствовать даже в том случае, когда дети демонстрируют определенные навыки, которых обычно не хватает детям с РАС, такие как умение играть с предметами «понарошку», зрительный контакт или улыбка (Baird et al., 2011). Со времени публикации этой рекомендации NICE ев-

ропейские процедуры скрининга оставались не универсальными, и процедурные вариации наблюдались в зависимости от страны (Garcia-Primo et al., 2014). Озабоченность по поводу оценки инструментов скрининга для клинических и исследовательских целей в различных популяциях в европейских регионах, а также необходимость тестирования в масштабных выборках местных общин, в том числе тех, представители которых значительно различаются по социально-экономическому статусу и культурным особенностям, может препятствовать внедрению широко распространенного скрининга (Garcia-Primo et al., 2014). Более того, ранний скрининг на местах сопряжен с логистическими проблемами, включая управление работой клиник, координацию проведения скрининга в сезоны трудовой активности, набор подходящего персонала и его обучение, предоставление полезной обратной связи о ложноотрицательных результатах и гарантию выдачи направлений к действующим специалистам (King et al., 2010; Ojen et al., 2018). Несмотря на эти проблемы, разработка инструментов скрининга для точного выявления риска развития РАС у младенцев и детей младшего возраста из различных групп населения остается приоритетной задачей (Bolte, Marschik, Falck Ytter, Charman, & Roeyers, 2013; Janvier, Coffield, Harris, Mandell, & Cidav, 2018; Marlow, Servili, & Tomlinson, 2019). Ниже описаны инструменты скрининга задержки развития и/или РАС, которые в настоящее время доступны или находятся в стадии раз-

работки, а также психометрические характеристики каждого инструмента.

Инструменты скрининга

Гетерогенность симптомов РАС в раннем детстве требует инструментов скрининга, которые не только учитывают широкий спектр симптомов, но и выявляют симптомы, различающиеся по степени тяжести. Это может быть непросто, учитывая рекомендацию AAP быстро проводить скрининг и подсчитывать рейтинг во время кратких, рутинных профилактических посещений (AAP, Council on Children with Disabilities, 2006). При разработке эффективных практических инструментов скрининга РАС исследователи должны сбалансировать надежность измерения со скоростью и простотой применения.

При выборе соответствующих инструментов скрининга также важно учитывать популяции, в которых этот инструмент был валидизирован, а также культурные и языковые характеристики инструмента, чтобы уменьшить барьеры, связанные с культурой, грамотностью и социально-экономическим статусом. Научные исследования подтверждают, что наиболее эффективной моделью скрининга являются внедрение конкретных пунктов в шкалы измерения развития, родительские отчеты в опросниках, специфичных для РАС, и наблюдение опытными клиницистами (Hardy, Haisley, Manning, & Fein, 2015; Wiggins, Bakeman, Adamson, & Robins, 2007; Wetherby, Brosnan-Maddox, Peace,

& Newton, 2008; Bishop et al, 2017; Robins et al., 2014; Stone, Coonrod, & Ousley, 2000). Для специфического скрининга РАС наиболее эффективными инструментами или их элементами часто являются те, которые измеряют показатели основных симптомов РАС, включая социальную коммуникацию, ограниченное и повторяющееся поведение и сенсорную регуляцию (Bishop et al., 2017; Hardy et al., 2015; Reznick, Baranek, Reavis, Watson, & Crais, 2007; Robins, Fein, Barton, & Green, 2001; Wetherby et al., 2008; Wiggins et al., 2007). Например, было обнаружено, что вопросы о коммуникации «Опросника по возрасту и стадии развития 3-е издание» (ASQ-3) и шкалы отрешенности и первазивных проблем развития и в опроснике поведения ребенка (CBCL) являются наиболее прогностичными для РАС по сравнению с другими элементами этих укрупненных инструментов скрининга развития (Hardy et al., 2015; Muratori et al., 2011).

Инструменты скрининга обычно делятся на два типа: Уровень 1 и Уровень 2. Инструменты скрининга Уровня 1 являются короткими, простыми в применении, широкоохватными. Они предназначены для определения наличия каких-либо проблем развития, а также наличия или отсутствия РАС. Инструменты скрининга Уровня 2 длиннее, требуют большей подготовки для применения, имеют более узкую направленность и предназначены для использования, когда уже возникла озабоченность относительно развития ребенка. Инструменты скрининга Уровня 1 могут быть наи-

более подходящими в практике первичной медико-санитарной помощи, когда ресурсы времени и персонала ограничены (King et al., 2010). Инструменты скрининга Уровня 2 лучше всего применять в качестве вторичного, более специализированного этапа скрининга после того, как ребенок был отмечен как подверженный риску проблем развития. Положительный результат на любом типе инструментов должен привести к направлению на дальнейшую диагностическую оценку. Поскольку инструменты Уровня 1 требуют меньше времени и подготовки в применении, чем инструменты Уровня 2, они более практичны для использования при каждом профилактическом посещении, что облегчает универсальный стандартный скрининг. Инструменты Уровня 2, предназначенные для детей, вызвавших озабоченность родителей или клиницистов, помогают клиницистам адаптировать направление на диагностическую оценку.

Таблица 2.1. Краткое описание инструментов для скрининга

	Чувствительность	Специфичность	ППЦ	ОПЦ	Уровень	Возраст участника (в мес.)	Формат	Уровень экспертизы	Время применения	Доступность на языке	Стоимость
Опросник по возрасту и стадии развития (ASQ)	70–99%	70–100%			1	1–66	Опросник для родителей	Участие в обучении DVD или онлайн	10–15 мин.	Англ. Исп. Фр.	\$225 одноразовое приобретение, возможно копирование опросников
Список поведенческих признаков при аутизме (ABC)	54–92%	93–96%			2	24–168	Опросник для родителей	Минимальный	10–20 мин.	Англ. Араб. Алб. Кит. Порт. Исп. и еще 19	\$29 за 25 протоколов
Определение аутизма в раннем детстве (ADEC)	79–100%	52–100%	74–95%	82–100%	2	12–36	Подготовленное наблюдение	Подгот. в руководстве	10–25 мин.	Англ. Исп.	\$777 одноразовое приобретение \$47 за 10 листов баллов
Шкала наблюдения аутизма в младенчестве (ADSI)	38%	86%	Исследования ведутся	Исследования ведутся	2	6–18	Наблюдения клинициста	Опыт работы с младенцами и PAC	20 мин.	Англ.	Только в исследовательских целях
Интервью по симптомам аутизма (ASI)	63–91%	35–62%			1	24–59	Интервью с родителями	Минимальный	15–20	Англ.	В разработке
Скрининг для детей с чертами аутизма (детский/младенческий): часть 1 BISCUIT — Part 1	66–94%	72–98%			2	17–37	Интервью с родителями	Минимальный	20–30 мин.	Англ. Кит. Араб. Серб. Ит. Исп. Гол. Греч.	
Перечень ранних признаков расстройств развития	68%	96%	10%	99%	1	3–39	Опросник для ухаживающих взрослых	Минимальный	5–10 мин.		Клинически недоступен
Перечень «Детское поведение» (CBCL)	58–96%	27–92%	50–64%	62–90%	1	18–60	Опросник для родителей	Минимальный	10–15 мин.	Англ. Исп. Фр. и еще 42	\$30 за 50 опросников
Рейтинговая шкала детского аутизма (CARS)	94–100%	85%	85%	73–100%	2	18–72	Наблюдение клинициста	Спецподготовка по CARS	5–10 мин.	Англ. Болг. Ит.	\$46,25 за 25 опросников
Чеклист поведенческого развития — ранний скрининг (DBCES)	68–88%	46–69%	74–77%	43–83%	2	18–48	Опросник для родителей	Минимальный	5–10 мин.	Англ. Араб. Кит. Фр. Нем. и еще 17	Клинически недоступен
Ранний скрининг опросник на аутистические черты (ESAT)	90–94%	25–100%	25–40%	98%	1	8–20	Опросник для родителей и последнее наблюдение	Минимальный для опросника, значительный для наблюдения	10–15 мин. для опроса и 1,5 ч. для наблюдения	Англ. Серб.	Бесплатное скачивание онлайн

	Чувствительность	Специфичность	ПЦ	ОПЦ	Уровень	Возраст участника (в мес.)	Формат	Уровень экспертизы	Время применения	Доступность на языке	Стоимость
Видеогид для раннего скрининга аутизма (EVAS)	83–92%	38–77%			2	18–48	Опросник для родителей с видеоклипами типичного развития	Минимальный	<30 мин.	Англ.	В разработке
Список первого года FYI	92%	78%	74–85%	93%	1	12	Опросник для родителей	Минимальный	15–20 мин.	Англ. Кит. Ит.	Доступен только в исследовательских целях
Детско-младенческий чеклист (ITC)	89–94%	89–94%	>70%	>70%	1	6–24	Опросник для родителей	Минимальный	5–10 мин.	Англ. Исп.	Бесплатное скачивание онлайн
Модифицированный чеклист аутизма у детей младшего возраста (МСНАТ)	34–97%	83–99%	36–80%	99%	1	16–30	Опросник для родителей с последующим интервью в случае положительн. РТА	Минимальный	<5 мин. на опросник, 5–10 мин. на интервью	Англ. Исп. Ит. Кит. Фр. и еще 54	Бесплатное скачивание онлайн
Шкала наблюдения по аутизму (OSA)	92%	100%			2	24–30	Наблюдение клинициста	Спецподготовка по OSA	10 мин.	Англ.	В разработке
Шкала ранних маркеров для родительского наблюдения (POEMS)	25–100%	65–87%							10 мин.	Англ.	Клинически недоступен
Родительское наблюдение социального взаимодействия (POSI)	54–89%	74–83%			1	1848	Опросник для родителей	Минимальный	<5 мин.	Англ.	Бесплатное, скачивание онлайн
Контроль поведения при общем расстройстве развития (PODBI)	74–92%	50–81%			2	18–221	Опросник для родителей или учителей	Минимальный	30–45 мин.	Англ.	\$103 за 25 опросников и оценочных листов
Скрининговый тест на общее расстройство развития (PODSII)	58–92%	49–91%			1	1848	Опросник для родителей	Минимальный	10–20 мин.	Англ. Исп.	\$50 за 25 опросников
Скрининг социального взаимодействия — младший возраст (SSIV)	87%	71%			1	24–43	Опросник для родителей	Минимальный	10–15 мин.	Англ.	Бесплатное, скачивание онлайн
Скрининг аутизма у двухлеток (STAT)	83–100%	83–86%	68–86%	90–97%	2	1336	Структурированное взаимодействие	Специподготовка по STAT	20 мин.	Англ.	\$25 за 25 протоколов и \$500 — разовая покупка набора для тестирования
Опросник социальной коммуникации SCQ	47–89%	75–89%	65–93%	55%	1	>18	Опросник для родителей	Минимальный	<10 мин.	Англ. Ит. Нем. и еще 12	\$44 за онлайн-опросник

Статистика непосредственно по РАС не приводится, поэтому указана специфичность для любого расстройства раз-

ВИТИЯ.

Полезность инструмента скрининга определяется оценкой различных психометрических характеристик, которые указывают на способность инструмента выявлять симптомы и отделять проблемы, характерные для РАС, от других проблем развития. К этим свойствам относятся чувствительность, специфичность, положительная прогностическая ценность (ППЦ) и отрицательная прогностическая ценность (ОПЦ). Особенно важен баланс между чувствительностью и специфичностью, который, по мнению некоторых ученых, должен оставаться выше 80 %, чтобы инструмент считался психометрически валидным (Wetherby et al., 2008). Чувствительность – это способность теста обнаружить истинный случай РАС, тогда как специфичность – это способность теста обнаружить истинное отсутствие РАС. ППЦ относится к доле истинных случаев РАС среди всех тех, чей результат при скрининге был положительным, в то время как ОПЦ относится к доле детей, у которых нет РАС, из всех тех, кто показал негативный результат. Таким образом, ППЦ и ОПЦ связаны с распространенностью РАС в выборке. В инструментах Уровня 1 и Уровня 2 чувствительность и ППЦ, возможно, наиболее важны при определении полезности инструмента скрининга. Высокая чувствительность указывает на высокий уровень истинных положительных результатов, в то время как высокая ППЦ рассматривает эти истинные по-

ложительные результаты в свете распространенности в популяции. Однако психометрические характеристики могут варьироваться в зависимости от уровня развития и хронологического возраста тестируемого ребенка, поэтому при установлении пороговых значений, определяющих наличие риска, необходимо учитывать влияние различий в развитии в рекомендуемом возрастном диапазоне для любого данного инструмента (Sturner, Howard, Bergmann, Stewart, & Afarian, 2017). Учитывая цель скрининга, обычно считается более целесообразным, чтобы инструмент скрининга давал ложноположительные результаты, которые могут быть уточнены после дальнейшей оценки, чем ложноотрицательные, из-за которых в конечном итоге дети не получают направление на дальнейшую оценку. Однако потенциал ненужной эмоциональной нагрузки на семьи возрастает с увеличением частоты ложноположительных результатов скрининга (Gurian, Kinnamon, Henry, & Waisbren, 2006; Hewlett & Waisbren, 2006; Siu & the U. S. Preventive Services Task Force, 2016).

Инструменты скрининга доступны в различных форматах, включая опросники для ухаживающих взрослых, родительские интервью и подготовленное наблюдение со стороны врача. Краткое описание инструментов скрининга приведено в таблице 2.1. Инструменты, описанные в нижеследующих разделах, организованы на основе цели разработки каждого инструмента. Т. е., инструменты скрининга, которые были разработаны специально для выявления РАС, отде-

лены от инструментов общего развития, которые также применялись для измерения риска развития РАС.

Опросники для ухаживающих взрослых: специфично для РАС

Список поведенческих признаков при аутизме

Список поведенческих признаков при аутизме (АВС) – это опросник для родителей, состоящий из 57 пунктов, в котором они отвечают, присутствуют или отсутствуют у их ребенка специфические формы поведения в каждой из шести областей (сенсорное поведение, отношения, стереотипы и использование объектов, речь, самопомощь и социальное поведение) (Rellini, Tortolani, Trillo, Carbone, & Montecchi, 2004). Каждый элемент, указанный как «присутствующий», получает оценку от 1 до 4 баллов в зависимости от уровня согласованности с симптомами РАС (Rellini et al., 2004). Заполнение АВС занимает примерно 10-20 минут, он предназначен для детей в возрасте от 2 до 14 лет (Krug, Arick, & Almond, 1978).

В одной выборке детей в возрасте от 6 до 15 лет с РАС и другими нарушениями развития было обнаружено, что АВС обладает 87 % чувствительностью и 96 % специфичностью к РАС (Wadden, Bryson, & Rodger, 1991). Кроме того, в иссле-

довании бразильских детей с РАС, неаутистическими расстройствами речи и типичным развитием было обнаружено, что ABC обладает 92 % чувствительностью и 93 % специфичностью (Marteleto & Pedromonico, 2005). Однако в одном исследовании клинической выборки детей младшего возраста (в возрасте от 18 месяцев до 11 лет) чувствительность ABC составила всего 54 % (Rellini et al., 2004). Это позволяет предположить, что ABC, вероятно, не подходит в качестве инструмента скрининга для маленьких детей с риском развития РАС.

Перечень ранних признаков расстройств развития

Перечень ранних признаков расстройств развития (CESDD) представляет собой перечень из 25 пунктов, основанный на наиболее распространенных ранних маркерах РАС, и предназначен для заполнения в течение 5-10 минут взрослыми, осуществляющими уход в яслях в отношении детей в возрасте 3-39 месяцев (Dereu, Roeyers, Raymaekers, Meirsschaut, & Warreyn, 2012). Вопросы относятся ко многим специфичным для РАС особенностям поведения: «отсутствие жестов», «аномальный зрительный контакт», «отсутствие функциональной игры» и «использование руки другого в качестве инструмента для получения желаемого предмета» (Dereu et al., 2012). Поводом для беспокойства

являются два или более положительных ответа для детей в возрасте до 12 месяцев и четыре или более положительных ответа для детей старше 12 месяцев (Dereu et al., 2010).

CESDD был первоначально валидизирован в Бельгии в проспективном исследовании выборки детей из местной общины в возрасте 3-39 месяцев со средним возрастом 17 месяцев (Dereu et al., 2010). Это исследование показало, что CESDD имеет значения чувствительности и специфичности 68 % и 96 % соответственно (Dereu et al., 2010). Прогностическая ценность положительного и отрицательного измерения – 10 % и 99 %, соответственно (Dereu и соавт., 2010). Хотя значения специфичности и отрицательной прогностической ценности достаточно высоки, значения чувствительности и положительной прогностической ценности предполагают, что CESDD может потребовать дополнительных исследований и доработки, прежде чем будет рекомендован для широкого использования. Этот инструмент еще не прошел оценку в Соединенных Штатах и не доступен для клинического применения.

Чеклист поведенческого развития – ранний скрининг

Чеклист поведенческого развития – ранний скрининг (DBC-ES) представляет собой опросник для родителей из 17 пунктов. В сущности, он является производным от более

длинного опросника «Чеклист поведенческого развития», который был сосредоточен в основном на эмоциональных нарушениях у детей в возрасте от 4 до 18 лет с умственной отсталостью (Gray & Tonge, 2005). Однако DBC-ES отличается от исходного DBC – он используется для того, чтобы отличать детей раннего возраста (в возрасте 18-48 месяцев) с РАС от их сверстников с умственной отсталостью (Gray & Tonge, 2005). Ответы на вопросы оцениваются по шкале от 0 (неверно) до 2 (очень верно), и набранное число баллов варьируется от 0 до 34 (Gray & Tonge, 2005). Применение этого инструмента занимает 5-10 минут, он был опробован в качестве скрининга РАС в двух независимых австралийских клинических выборках детей в возрасте 18-48 месяцев (Gray & Tonge, 2005; Gray Tonge, Sweeney, & Ein-feld, 2008). Был предложен порог в 11 из 34 баллов (Gray & Tonge, 2005; Gray et al., 2008). Чувствительность и специфичность составили 88 % и 69 % соответственно, а положительная прогностическая ценность и отрицательная прогностическая ценность – 74 % и 83 % соответственно (Gray & Tonge, 2005; Gray et al., 2008). В то время как полномасштабный DBC доступен на многих языках, DBC-ES не доступен для клинического применения и требует дополнительных исследований, прежде чем будет рекомендован в качестве инструмента скрининга РАС.

Ранний скрининг-опросник на аутистические черты

Ранний скрининг-опросник на аутистические черты (ESAT) состоит из 14 вопросов, предполагающих ответы «да» или «нет» на вопросы, касающиеся игры, интересов, социальной коммуникации и навыков совместного внимания ребенка (Swinkels et al., 2006). Опросник может быть заполнен в течение 10-15 минут родителем или клиницистом после 90-минутного наблюдения за ребенком на дому (Dietz, Swinkels, van Daalen, van Engeland, & Buitelaar 2006). Было установлено, что ESAT наиболее чувствителен и специфичен, когда используется порог в три или более ответов «нет» по шкале 0-14 (Swinkels et al., 2006). Этот порог был первоначально валидизирован на популяционной выборке детей в возрасте 8-20 месяцев в Нидерландах (Swinkels et al., 2006). Это исследование показало 90 % чувствительности, 100 % специфичности по сравнению с детьми с нормальным развитием и 81 % специфичности по сравнению с детьми с синдромом дефицита внимания или гиперактивностью (СДВГ; Swinkels et al., 2006). Кроме того, было установлено, что сокращенная версия ESAT из четырех пунктов имеет чувствительность 94 %. Это указывает на то, что сокращенная версия может быть использована в качестве инструмента предварительного скрининга для определения того, какие семьи

должны пройти полномасштабный скрининг (Swinkels et al., 2006). Однако низкая специфичность сокращенной версии предполагала, что та не является надежным инструментом скрининга для определения необходимости полной диагностической оценки, а подходит только для определения целесообразности скрининга при помощи полной версии ESAT (Swinkels et al., 2006). Кроме того, было проведено последующее исследование клинической выборки детей в возрасте 13-23 месяцев с использованием сокращенной прескрининговой версии ESAT, за которой последовало применение полной версии из 14 пунктов, заполненной подготовленным наблюдателем после 90-минутного наблюдения на дому за детьми, получившими положительные результаты прескрининга (Dietz et al., 2006). Это исследование показало, что двухэтапный ESAT имеет только 25 % специфичности для РАС, но идентифицирует РАС и другие нарушения развития в 82 % случаев (Dietz et al., 2006). Таким образом, хотя полномасштабный ESAT с наблюдением клинициста не считается специфичным для РАС, этот опросник из 14 пунктов для родителей (без продолжительного наблюдения клинициста) является перспективным инструментом для скрининга РАС.

Опросник первого года

Опросник первого года (FYI) – это опросник для родителей из 63 пунктов, предназначенный для выявления ран-

них признаков РАС у 12-месячных детей. Заполнение этого опросника занимает у родителей 15-20 минут. Пункты для FYI были выбраны на основе обширного анализа видеозаписей маленьких детей, у которых позже развился РАС, ретроспективных отчетов родителей о поведении детей в младенчестве и проспективных исследований детей, у которых были старшие сиблинги с РАС (Reznick et al., 2007). У младенцев, у которых позже развилось РАС, наблюдались такие общие черты, как: задержка речи, уход от социального взаимодействия, отсутствие совместного внимания и подражательного поведения, а также неспособность установить зрительный контакт в подходящий момент (Adrien et al., 1992; Gillberg et al., 1990; Hoshino et al., 1982; Lord, 1995; Osterling & Dawson, 1994; Zwaigenbaum et al., 2005). Эти и другие симптомы были сгруппированы в две области: социальная коммуникация и сенсорно-регуляторные функции (Reznick et al., 2007). FYI требует от родителей ответить на несколько типов вопросов. 46 вопросов имеют варианты ответов «никогда», «редко», «иногда» и «часто»; 14 вопросов предлагают много вариантов выбора; и в одном пункте у родителей спрашивается, какие специфические согласные звуки издает их ребенок (Reznick et al., 2007). Более высокие баллы по FYI указывали на более атипичное поведение, и некоторые ответы при подсчете баллов были расценены как ответы с более высоким риском. Тем самым видам поведения, более симптоматичным для РАС, было присвоено 2 балла,

видам поведения, потенциально симптоматичным для PAC, был присвоен 1 балл, а типичным видам поведения – 0 баллов (Reznick et al., 2007).

FYI был первоначально протестирован на выборке младенцев в возрасте 12 месяцев, отобранных из записей гражданского состояния в радиусе 20-30 миль от Чапел-Хилл, штат Северная Каролина, США (Reznick et al., 2007). Это первоначальное исследование дало нормальное распределение баллов и показало, что родителям легко понять и заполнить FYI (Reznick et al., 2007). Этот инструмент также может предоставить индивидуальные профили детей, которые демонстрируют конкретные проблемные области и уровень риска развития PAC (Reznick et al., 2007). В этом первоначальном исследовании была разработана шкала оценки риска от 0 до 50 баллов, по которой 90 % детей нормативной выборки набрали менее 15 баллов (Reznick et al., 2007). В результате балл 15 был установлен в качестве порога для риска PAC (Reznick et al., 2007). FYI был дополнительно валидизирован в исследовании детей младшего возраста, которые были отобраны из местных дошкольных учреждений и имели PAC, другие нарушения развития или типичные траектории развития (Watson et al., 2007). В рамках установленного порога 15 баллов FYI показал 92 % чувствительность и 78 % специфичность для PAC (Watson et al., 2007). В той же выборке ППЦ была зарегистрирована на уровне 74 %, а ОПЦ – на уровне 93 % (Watson et al., 2007). Кроме того, в ходе лон-

гитюдного наблюдения за детьми, прошедшими скрининг в раннем возрасте, оказалось, что 31 % детей с диагнозом РАС в возрасте 3 лет были в группе высокого риска по FYI в возрасте 12 месяцев. Также в группе высокого риска в возрасте 12 месяцев были 85 % детей с РАС или другими проблемами развития, которые требовали оказания помощи (Turner-Brown, Baranek, Reznick, Watson, & Crais, 2012). FYI все еще находится в стадии разработки и пока не доступен для клинического использования.

Модифицированный чеклист аутизма у детей младшего возраста

Модифицированный чеклист аутизма у детей младшего возраста (М-CHAT) является наиболее широко изученным и цитируемым инструментом скрининга проблем развития. Он состоит из 23 вопросов с ответами «да/нет», касающихся сенсорики, социальной коммуникации и игрового поведения у детей младшего возраста, и предназначен для выявления симптомов РАС у детей в возрасте 16-30 месяцев (Robins et al., 2001). Этот инструмент был разработан на основе чеклиста аутизма у детей младшего возраста (CHAT; Baron-Cohen, Allen, & Gillberg, 1992) и списка симптомов аутизма, наблюдаемых у очень маленьких детей. Ухаживающие взрослые могут заполнить его менее чем за 5 минут. Ребенок получает 1 балл за каждый ответ, который счита-

ется симптомом РАС, а порог в 3 балла по шкале 0-23 указывает на необходимость последующего М-СНАТ собеседования (М-СНАТ/F; Robins et al., 2001), которое было разработано для повышения специфичности инструмента и занимает 5-10 минут (Robins et al., 2001). Исследования по М-СНАТ подтверждают ценность его использования в качестве общего скрининга развития, но различные исследования дают противоречивые результаты относительно его полезности в качестве специфического скрининга РАС.

Впервые М-СНАТ был валидизирован в проспективном исследовании выборки детей по определенному месту жительства ($n = 1293$), которые были обследованы во время профилактических визитов педиатра на 24-м месяце жизни (Robins et al., 2001). Это исследование показало, что инструмент имеет чувствительность 97 %, специфичность 95 %, ППЦ 36 % и ОПЦ 99 % для РАС в данной выборке по месту жительства (Robins et al., 2001). Однако специфичность возросла до 99 %, ППЦ – до 68 %, а ОПЦ и чувствительность остались прежними, когда для определения результатов скрининга было включено собеседование М-СНАТ/F (Robins et al., 2001). Эти улучшения в психометрии позволили предположить, что М-СНАТ/F является полезным добавлением для максимизации эффективности инструмента при исследовании детей, чьи результаты по М-СНАТ указывают на умеренный риск. Однако если ребенок набрал 7 или более баллов по опроснику М-СНАТ, его можно считать имеющим

высокий риск развития нарушений развития, и направление на оценку рекомендуется даже без проведения М-СНАТ/F (Chlebowski, Robins, Barton, & Fein, 2013). Высокий процент детей, которые прошли скрининг с положительным результатом и получили диагноз задержки развития или РАС, свидетельствует о том, что М-СНАТ/F является надежным инструментом скрининга нарушений развития, включая РАС (Chlebowski et al., 2013).

В 2014 г. был валидизирован использующий более простые формулировки, чем М-СНАТ/F, Пересмотренный модифицированный чеклист аутизма у детей младшего возраста с последующим собеседованием (М-СНАТ-R/F) в клинической выборке $n = 16071$ детей в ходе профилактических визитов педиатра на 18-м и 24-м месяцах жизни (Robins et al., 2014). Это проспективное исследование разделило первоначальные результаты скрининга М-СНАТ-R на три категории: баллы от 0 до 2 считались низким риском и не требовали дальнейшего наблюдения и собеседования; баллы от 3 до 7 считались средним риском, и педиатры должны были провести М-СНАТ-R/F; а баллы выше 7 считались высоким риском, указывающим на то, что ребенок сразу должен быть направлен на специализированную оценку (Robins et al., 2014). Был проведен альтернативный анализ пороговых значений, который показал, что снижение порога среднего риска до 2 дает лучшие психометрические результаты по сравнению с баллами порога, установленными при любом

другом значении от 1 до 9 (Robins et al., 2014). Пороговое значение 2 обеспечивало 94 % чувствительности и 83 % специфичности для РАС, хотя ППЦ и ОПЦ в отчете не отмечены (Robins et al., 2014). Другое проспективное исследование, включавшее последующее собеседование для всех детей, набравших баллы выше порога риска по М-СНАТ, даже тех, кто набрал баллы с высоким риском (> 7), показало, что М-СНАТ/F имеет 97-98 % чувствительности, специфичности и ППЦ в клинической выборке детей ($n = 5\ 071$) в возрасте 14-40 месяцев (Sturner et al., 2016). Однако одно исследование популяционной выборки детей в возрасте 18 месяцев, набранных из норвежской «Когорты матери и ребенка» (Программа Норвежского института общественно-го здравоохранения 1998-2008 гг. – Прим. перев.), показало, что М-СНАТ обладает 93 % специфичности, но только 34 % чувствительности к РАС. Это указывает на то, что, хотя М-СНАТ является ценным инструментом общего скрининга развития, он может быть неэффективен для выявления РАС в возрасте 18 месяцев (Stenberg et al., 2014). М-СНАТ также был апробирован на крупных выборках в рамках одного сообщества. Ojen и коллеги (2018) исследовали результаты развития в $n = 68\ 197$ случаях, которые показали отрицательный результат на скрининге, и обнаружили среди них только 228 ложноотрицательных. Кроме того, Sturner и коллеги (2017) сравнили полезность М-СНАТ у детей младше 20 месяцев и детей старше 20 месяцев с общим разме-

ром выборки $n = 73\ 564$. Младшая группа детей дала больше аномальных ответов в М-СНАТ, хотя в этой группе было меньше подтвержденных случаев РАС, что указывает на необходимость принимать в расчет изменения в развитии на протяжении раннего возраста (Sturner et al., 2017). Несмотря на несколько неоднозначные результаты, большинство исследований по этому инструменту показывают, что это ценный инструмент скрининга для больших популяций, который легко проводить и интерпретировать.

Шкала ранних маркеров для родительского наблюдения

Шкала ранних маркеров для родительского наблюдения (РОEMS) представляет собой опросник из 61 пункта, предназначенный для использования у детей в возрасте от 1 до 24 месяцев (Feldman et al., 2012). Опросник предлагает родителям рассмотреть поведение детей в области социального общения, ограниченного и повторяющегося поведения, поведенческих проблем и эмоциональных проблем за прошедшую неделю и ответить на вопросы, используя шкалу от 1 до 4, где более высокие баллы указывают на более проблемное поведение (Feldman et al., 2012). Баллы по РОEMS варьируются от 61 до 244, а пороговый балл 70 указывает на риск развития РАС (Feldman et al., 2012).

Первоначально РОEMS была валидизирована в проспек-

тивном исследовании младенцев из группы высокого риска (со старшими сиблингами, имеющими диагноз РАС) в возрасте от 1 до 24 месяцев на начало исследования (Feldman et al., 2012). Опросник заполнялся родителями в среднем 8 раз на протяжении 2 лет и выявил значения чувствительности и специфичности от 25 до 100 % и от 65 до 87 % соответственно, при диагнозе РАС в возрасте 3 лет (Feldman et al., 2012). Значение ППЦ колебалось от 10 до 29 % (Feldman et al., 2012). Чувствительность повышалась по мере взросления детей, в то время как специфичность со временем снижалась, а ППЦ оставалась относительно стабильной (Feldman et al., 2012). Применимость ROEMS к младенцам в возрасте до 1 месяца представляется многообещающей, но необходимы дополнительные исследования, прежде чем этот инструмент будет доступен для клинического применения.

Родительское наблюдение социального взаимодействия

Родительское наблюдение социального взаимодействия (POSI) – это опросник для родителей из семи пунктов, заполнение которого занимает менее 5 минут. POSI требует минимального уровня грамотности, приблизительно на уровне пятого класса, что повышает его доступность для семей с более низким уровнем образования (Smith, Sheldrick, & Perrin, 2012). Вопросы требуют ответов по шкале Лайкер-

та относительно частоты поведения ребенка, например, проявления интереса к другим детям и реакции на собственное имя (Smith et al., 2012). Три или более ответов в нейтральном или нетипичном диапазоне указывают, что существует основание для беспокойства (Smith et al., 2012). Первоначально POSI был разработан на основе двухступенчатого ретроспективного исследования клинической выборки детей в возрасте 18-48 месяцев (Стадия 1) и 16-30 месяцев (Стадия 2) (Smith et al., 2012). Это исследование дало значения чувствительности 54-89 % и специфичности 74-83 % с более высокой чувствительностью на стадии 1-го исследования и более высокой специфичностью на стадии 2-го (Smith et al., 2012). POSI доступен бесплатно онлайн, но он требует дальнейших исследований на большей популяционной выборке, прежде чем его можно будет рекомендовать для широкого клинического применения.

Контроль поведения при общем расстройстве развития

Контроль поведения при общем расстройстве развития (PDD-BI) – это опросник из 188 пунктов для родителей или учителей, заполнение которого требует приблизительно 20-45 минут (Cohen & Sudhalter, 2005). PDD-BI оценивает неадаптивное поведение и навыки социальной коммуникации у детей в возрасте 1 года, от 6 месяцев до 18 лет, 5

месяцев на основе ответов родителей или учителей на каждый вопрос по четырехбалльной шкале Лайкерта в диапазоне от «никогда» до «часто» (Cohen et al., 2010; Cohen & Sudhalter, 2005). Версия PDD-VI для учителей содержит меньше пунктов, чем версия для родителей, поскольку она включает только те элементы, которые могут быть оценены в условиях школы (Cohen, Schmidt-Lackner, Romanczyk, & Sudhalter, 2003). Этот инструмент был первоначально разработан для описания изменений во времени, но также изучался как инструмент скрининга. Рекомендуемым порогом риска развития аутизма является T-балл 45 или ниже по Шкале структуры аутизма, по набору элементов, наиболее чувствительных и специфичных для РАС (Reel, Lecavalier, Butter, & Mulick, 2012).

В одной клинической выборке PDD-VI показал 74 % чувствительности и 62 % специфичности, что побудило исследователей рекомендовать не использовать PDD-VI в качестве инструмента скрининга РАС (Reel et al., 2012). Однако чувствительность возросла до 92 %, а специфичность до 67 %, когда в анализ были включены только дети с невербальным IQ ниже 70 (Reel et al., 2012). Кроме того, одно исследование показало, что версия PDD-VI для родителей имеет чувствительность 80 % и специфичность 81 %, в то время как версия для учителей имеет чувствительность 84 % и специфичность 50 % для РАС (Cohen et al., 2010). Противоречивые результаты исследований PDD-VI как специфично-

го для аутизма инструмента скрининга указывают на необходимость проведения дополнительных исследований в более крупных выборках.

Скрининговый тест на общее расстройство развития – второе издание

Скрининговый тест на общее расстройство развития – второе издание (PDDST-II) – это инструмент скрининга, состоящий из трех последовательных опросников для родителей, число вопросов с ответами «да» или «нет» в которых варьируется от 16 до 18 (Eaves & Ho, 2004). Дети получают по 1 баллу за каждый утвердительный ответ на всех этапах анкетирования (Eaves & Ho, 2004). Суммарный балл 3 или выше на первом этапе по шкале от 0 до 18, которая может быть использована в качестве автономного инструмента скрининга первого уровня, указывает на риск развития РАС и является основанием для проведения второго этапа (Eaves & Ho, 2004). Аналогично, суммарный балл 4 или выше по шкале 0-17 на втором этапе указывает на необходимость проведения третьего этапа, а суммарный балл 6 или выше по шкале 0-16 требует полной диагностической оценки (Eaves & Ho, 2004). PDDST-II подходит для детей в возрасте 18-48 месяцев, а для заполнения опросников всех трех этапов требуется 10-20 минут (Siegel, 2013).

Чувствительность и специфичность PDDST-II в клиниче-

ской выборке детей в возрасте 18-48 месяцев варьировалась в зависимости от этапа скрининга. На этапе 1 были обнаружены чувствительность 92 % и специфичность 91 % (Siegel, 2013), на этапе 2 – чувствительность 73 % и специфичность 49 %, и на этапе 3 – чувствительность 58 % и специфичность 60 % (Siegel, 2013). Эти данные свидетельствуют о том, что этап 1 PDDST-II является наиболее эффективным средством скрининга РАС у детей раннего возраста, тогда как полезность других этапов ограничена.

Скрининг социального взаимодействия – младший возраст

Скрининг социального взаимодействия – младший возраст (SSI-Y) – это опросник для родителей, состоящий из 54 пунктов, заполнение которого занимает 10-15 минут (Ghuman, Leone, Lecavalier, & Landa, 2011). Этот инструмент содержит вопросы о социальном взаимодействии и совместном внимании у детей дошкольного возраста (24-42 месяца). Варианты ответов варьируются от 0 (почти никогда) до 3 (почти все время) (Ghuman et al., 2011). Если ребенок набирает менее 45 баллов из общего числа возможных 162, считается, что он подвержен риску развития РАС (Ghuman et al., 2011). SSI-Y был первоначально валидизирован в клинической выборке детей в возрасте 24-61 месяца, и это исследование показало значения чувствительности 87 % и спе-

цифичности 71 % (Ghuman et al., 2011). SSI-Y имеет многообещающие начальные результаты и разрешен для бесплатной онлайн-загрузки, что значительно увеличивает его доступность. Однако прежде чем его можно будет рекомендовать для широкого клинического применения, необходимо провести дополнительные исследования в более крупной и разнообразной выборке детей еще более младшего возраста.

Опросник социальной коммуникации

Разработанный параллельно с более длительным и углубленным интервью с родителями и Диагностическим интервью по аутизму (пересмотренному) (ADI-R) (Lord, Rutter, & Le Couteur, 1994), Опросник социальной коммуникации (SCQ) просит родителей ответить «да или «нет» на 40 вопросов относительно поведения, игр и социальных навыков их ребенка в течение всей его жизни (версия «в течение жизни») или в течение последних трех месяцев (версия «на текущий момент») (Rutter, Bailey, & Lord, 2003). Для заполнения SCQ требуется менее 10 минут. Ответы, которые могут указывать на признаки РАС, получают 1 балл, а ответы, которые не вызывают беспокойства в связи с РАС, получают 0 баллов. Тем самым более высокий общий балл указывает на больший риск развития РАС. Порог в 15 баллов по шкале от 0 до 40 был рекомендован в качестве основания для озабоченности в связи с РАС и направления на дальней-

шую оценку (Wiggins et al, 2007).

Хотя SCQ в основном предназначен для детей школьного возраста, одно исследование показало 89 % чувствительности и специфичности в выборке детей в возрасте 17-45 месяцев, которые были набраны в рамках программы раннего вмешательства (Wiggins et al., 2007). Это исследование также показало, что порог 11 баллов в этой выборке младшего возраста обеспечивал лучшие показатели чувствительности и специфичности по сравнению с первоначальным рекомендуемым порогом 15 баллов, который давал только 47 % чувствительности (Wiggins et al., 2007). Однако проведенные в Великобритании проспективные исследования использования SCQ в качестве инструмента скрининга РАС у детей младшего возраста, которых направили для получения логопедической помощи, обнаружили 64 % чувствительности и 75 % специфичности, что позволило исследователям рекомендовать SCQ в качестве дополнительного инструмента для использования в сочетании с клиническим суждением о симптомах аутизма (Charman et al., 2016), но не в качестве автономного инструмента скрининга для маленьких детей.

Опросники ухаживающих взрослых – применительно к РАС

Опросник по возрасту и стадии развития

Исходный Опросник по возрасту и стадии развития (ASQ) представлял собой инструмент скрининга общего развития, предназначенный для выявления потенциальных проблем или задержек у детей в возрасте 5-66 месяцев (Squires & Bricker, 2009). Он наиболее полезен в качестве первого шага в процессе скрининга, чтобы определить, существуют ли основания для озабоченности в связи с развитием ребенка. При этом он не предназначен для использования в качестве инструмента, специфичного для РАС (Hardy et al., 2015). Заполнение этого опросника занимает у родителей 10-15 минут и позволяет оценить моторное, коммуникативное и социальное функционирование с помощью серии вопросов с выбором ответов «да», «иногда» и «пока нет». Результаты в ASQ группируются по степеням озабоченности: типичное развитие или зона мониторинга, требующая дальнейшей оценки. Детям, попадающим в диапазон «типичное развитие», не требуется какая-либо последующая оценка или усиленный мониторинг, в то время как детям в «зоне мониторинга» рекомендуется проводить постоянные скрининг и на-

блюдение (Squires & Bricker, 2009). В ASQ более низкий общий балл указывает на большее основание для беспокойства (Squires & Bricker, 2009).

ASQ-3 – самая последняя версия ASQ. Он был модифицирован для использования с детьми в возрасте от 1 месяца до 5 с половиной лет (Squires & Bricker, 2009). Как и исходный ASQ, ASQ-3 предназначен для использования в качестве инструмента скрининга общего развития, однако исследователи начали изучать его полезность в качестве инструмента скрининга, специфичного для РАС. Порог для последующей оценки по ASQ-3 дал 70 % чувствительности к РАС в проспективном исследовании выборки детей по определенному месту проживания в возрасте от 16 до 30 месяцев в ходе профилактических посещений педиатра в 20 различных кабинетах; однако, когда были включены дети, по числу баллов в области коммуникации попавшие в зону мониторинга, это число возросло до 95 % (Hardy et al., 2015). Это увеличение чувствительности позволило предположить, что использование зоны мониторинга в коммуникационной области в качестве порога для положительных результатов скрининга у детей в возрасте до 3 лет может быть полезно для выявления ранних случаев РАС. Это исследование также показало, что ASQ-3 дает низкую специфичность для РАС – ASQ-3 выявил 1038 положительных случаев скрининга, только 21 из которых получил диагноз РАС (Hardy et al., 2015). Однако результаты по социальным и двигательным

субшкалам ASQ эффективно выделяются среди истинно- и ложноотрицательных результатов M-CHAT в крупной выборке на базе места жительства 18-месячных детей. Тем самым ASQ выступает как эффективный аналог психометрически обоснованного инструмента (Ojen et al., 2018). Таким образом, полезность ASQ-3 в качестве автономного скрининга на PAC ограничена, хотя он может быть полезен в качестве инструмента скрининга общего развития или в сочетании с другими психометрически обоснованными инструментами.

Перечень «Детское поведение»

Перечень «Детское поведение» (CBCL) представляет собой опросник для родителей из 100 пунктов, касающийся общих проблем поведения. Он имеет версию для детей в возрасте от 1,5 до 5 лет и версию для детей в возрасте от 6 до 18 лет. Родителей просят ответить на каждый вопрос «не верно (насколько мне известно)», «отчасти или иногда верно» или «очень верно или часто верно». Заполнение опросника занимает 10-15 минут. Версия для детей младшего возраста рассматривает интернализирующее и экстернализующее поведение в следующих областях: эмоциональная реактивность, тревожное/депрессивное поведение, соматические жалобы, отрешенность, проблемы с вниманием, проблемы общего развития и агрессивное поведение (Achenbach

& Rescorla, 2001). В качестве инструмента общего скрининга развития CBCL доступен на 45 языках (Achenbach & Rescorla, 2001), что повышает его полезность в различных популяциях.

Исследователи из Италии, Кореи и США проанализировали надежность CBCL как инструмента скрининга для выявления детей с РАС (Muratori et al., 2011; Rescorla, Kim, & Oh, 2015; Havdahl, von Tetzchner, Huerta, Lord, & Bishop, 2016). В Италии было обнаружено, что шкалы «Отрешенность» и «Проблемы общего развития» выявляют дошкольников с РАС с высокой чувствительностью (89 % для шкалы «Отрешенность» и 85 % для шкалы «Проблемы общего развития»). Также шкалы отличают этих дошкольников от тех, кто демонстрирует типичное развитие или имеет другие психические расстройства, с высокой специфичностью (92 % и 90 %) (Muratori et al., 2011). Аналогично, шкалы «Отрешенность», «Проблемы с вниманием» и «Проблемы общего развития» выделяли корейских дошкольников с РАС среди их типично развивающихся сверстников (Rescorla et al., 2015). Хотя CBCL может быть полезен для отличия РАС от типичного развития, недавнее исследование детей в возрасте 2-13 лет в США показало, что его чувствительность и специфичность составляют 63 % и 65 % соответственно (Havdahl et al., 2016). У многих детей, которые набрали балл, соответствующий порогу для РАС по шкалам «Отрешенность» и «Проблемы общего развития», были налицо не РАС, а общие эмо-

циональные/поведенческие проблемы (Havdahl et al., 2016). Хотя СВСЛ широко принят в качестве инструмента скрининга общего развития, некоторые данные свидетельствуют о том, что он может не подходить для скрининга, специфичного для РАС.

Детско-младенческий чеклист

Детско-младенческий чеклист (ITC) – это инструмент укрупненного скрининга, предназначенный для выявления задержек коммуникации у детей в возрасте от 6 до 24 месяцев. Этот инструмент состоит из 24 вопросов, касающихся различных способов коммуникации, включая жесты, вокализацию, зрительный контакт и эмоциональное выражение (Wetherby & Prizant, 2002). Заполнение чеклиста занимает 5-10 минут. Ухаживающие взрослые отвечают на каждый вопрос «пока нет», «иногда» или «часто» и имеют возможность написать общие замечания, касающиеся тех или иных проблем развития. В одном проспективном исследовании была обследована выборка детей из мультикультурного сообщества в возрасте от 12 до 24 месяцев ($n = 5385$; 59 % белых, 30 % афроамериканцев, 3 % латиноамериканцев, 2 % азиатов). Если дети получили положительный результат скрининга или семьи сообщили о проблемах с помощью последующего опросника, разосланного по почте по исполнению ребенку четырех лет, то для полной оценки РАС

приглашались семьи (Wetherby et al., 2008). Результаты показали, что ИТС показывает ППЦ и ОПЦ, превышающие 70 % для детей с задержками коммуникации, хотя в отчете не содержится данных о чувствительности и специфичности (Wetherby et al., 2008). Это исследование показало, что ИТС менее эффективен для дифференциации детей с РАС от детей с общими коммуникативными расстройствами (Wetherby et al., 2008). Проспективное исследование, в котором сравнивались результаты ИТС детей с РАС ($n = 18$), детей с типичным развитием ($n = 18$) и детей с расстройствами развития ($n = 18$), взятые из крупной выборки в рамках одного сообщества ($n = 3026$; 83 % белые), показало, что чувствительность и специфичность к РАС составляют 89 % (Wetherby et al., 2004). Этот процент возрос до 94 %, когда оценки ИТС были сопряжены с видеонаблюдением, подготовленным клиницистом, и выявлением 13 маркеров РАС. Вместе эти результаты указывают на то, что ИТС может быть полезным автономным инструментом первичного скрининга или дополнением к другим мерам в качестве вторичного инструмента скрининга. Однако для определения полезности ИТС в выявлении специфично РАС необходимы исследования в более крупной выборке (Wetherby et al., 2004).

Родительские интервью

Интервью по симптомам аутизма

В отличие от многих других инструментов скрининга Уровня 1, Интервью по симптомам аутизма (ASI) – это инструмент, который опирается на родительские интервью с клиницистом (лицом к лицу или по телефону), а не на опросник для родителей. Этот инструмент, как и SCQ, является производным от ADI-R, но в отличие от него требует 15-20-минутного интервью с родителями, которое может быть проведено клиницистом без значительного опыта лечения РАС (Bishop et al., 2017). У ASI есть две версии: для детей в возрасте от 2 до 4 лет и 11 месяцев (ASI – дошкольный возраст) и для детей в возрасте от 5 до 12 лет (ASI – школьный возраст). Обе дают баллы в областях коммуникации, социального взаимодействия, ограниченного и повторяющегося поведения и интересов (Bishop et al., 2017). ASI нацелено на формы поведения на текущий момент, которые согласуются с симптомами РАС, и просит родителей сообщить о поведении ребенка за последние 3 месяца (Bishop et al., 2017). Более высокие баллы по ASI указывают на поведение, более соответствующее симптомам РАС. Рекомендуемый порог составляет 27 баллов по шкале 0-72 для говорящих детей и 14

баллов по шкале 0-39 для неговорящих (Bishop et al, 2017; Newschaffer et al, 2017).

В одном проспективном исследовании выборки детей преимущественно в возрасте 24-39 месяцев было установлено, что когда для определения результатов использовался рекомендуемый пороговый балл, ASI имеет чувствительность 91 % и специфичность 35 % (Newschaffer et al., 2017). Демография участников и уровень опыта работы с PAC оценщиков не оказали существенного влияния на результаты, что дает основание предположить, что ASI может быть полезен для скрининга в различных популяциях сравнительно мало-сведущими клиницистами (Newschaffer et al., 2017). ASI может стать многообещающим новым инструментом, но в настоящее время он недоступен для клинического использования, поскольку исследования его полезности продолжаются.

Скрининг для детей с чертами аутизма (детский/младенческий): часть 1

Скрининг для детей с чертами аутизма (детский/младенческий): часть 1 (BIS-CUIT: Part 1) представляет собой интервью, в ходе которого родителям детей в возрасте 17-37 месяцев задают 62 вопроса с ответами по 3-балльной шкале Лайкерта (Matson, Wilkins, & Fodstad, 2010). Родителей просят сравнить своего ребенка с типично развивающимся сверстником, а ответы представлены в следующей форме: их

ребенок не отличается/не имеет нарушений, несколько отличается/имеет легкие нарушения или очень отличается/имеет серьезные нарушения. Инструмент требует минимальной подготовки интервьюера и занимает примерно 20-30 минут (Matson et al., 2010).

BIS-CUIT: Part 1 был первоначально валидизирован в качестве инструмента скрининга РАС на выборке детей в возрасте 17-37 месяцев, которые были зачислены в программу для детей, имевших или подвергавшихся риску расстройства развития (Matson et al., 2009). Это исследование показало, что его чувствительность к РАС колеблется от 66 до 94 %, а специфичность – от 72 до 98 % в зависимости от того, какой используется порог (Matson et al., 2009). Средние баллы детей без какого-либо диагноза расстройств развития и с диагнозом РАС составили 10 и 59 баллов соответственно (Matson et al., 2009). Эти результаты привели к конечному установлению порога в 39 баллов по шкале 0-124, что дало чувствительность 84 % и специфичность 83 % в данной выборке (Matson et al., 2009). Основываясь на этих результатах, BISCUIT: Part 1 можно считать надежным инструментом скрининга РАС, хотя для подтверждения его полезности требуются дополнительные исследования в мультикультурной популяции.

Клиническое наблюдение

Определение аутизма в раннем детстве

Инструмент Определение аутизма в раннем детстве (ADEC) предназначен для скрининга детей в возрасте 12-36 месяцев на основе опросника из 16 пунктов, который должен заполняться клиницистом после 10-25-минутного основанного на игре наблюдения за ребенком (Young, 2007). Каждый пункт оценивается от 0 до 2 баллов, причем более высокий балл указывает на больший риск развития РАС (Young, 2007). Общий балл варьируется от 0 до 32, причем общий балл 0-10 указывает на низкий риск, 11-13 – на умеренный риск, 14-19 – на высокий риск и 20-32 – на очень высокий риск развития РАС (Young, 2007). ADEC был валидизирован в Австралии, Мексике и в Соединенных Штатах (Hedley et al., 2015; Hedley, Young, Angelica, Gallegos, & Salazar, 2010; Nah, Young, Brewer, & Berlinger, 2014).

ADEC был валидизирован в Австралии в проспективном популяционном исследовании детей в возрасте 136 месяцев (Nah et al., 2014). Это исследование показало, что порог 11 из 32 баллов дает чувствительность 100 % и специфичность 74-90 %; однако, когда из анализа были исключены случаи с тяжелым расстройством развития, специфичность состави-

ла 89-96 % (Nah et al., 2014). ППЦ и ОПЦ были рассчитаны как 84-95 % и 100 % соответственно (Nah et al., 2014). Исследование сходной выборки в Мексике показало, что испанский ADEC имеет значения чувствительности 79-94 % и специфичности 88-100 % (Hedley et al., 2010). Совсем недавно ADEC был валидизирован в проспективном исследовании клинической выборки детей в возрасте 14-37 месяцев в Соединенных Штатах (Hedley et al., 2015). В этом исследовании были обнаружены значения чувствительности и специфичности в диапазоне от 87 до 93 % и от 52 до 82 % соответственно (Hedley et al., 2015). Сообщалось, что ППЦ и ОПЦ составляют 74-87 % и 82-94 % соответственно (Hedley et al., 2015). В настоящее время разрабатывается краткая версия ADEC с перспективными исходными данными: чувствительность 81 %, специфичность 78 %, ППЦ 81 % и ОПЦ 78 % (Nah, Young, & Brewer, 2018). В целом, хотя данные о специфичности были неоднозначными, результаты этих исследований свидетельствуют о том, что ADEC является валидным инструментом скрининга РАС у детей раннего возраста.

Шкала наблюдения аутизма в младенчестве

Шкала наблюдения аутизма в младенчестве (AOSI) предназначена для оценки симптомов аутизма у детей в воз-

расте от 6 до 18 месяцев. AOSI – это полуструктурированное свободное игровое взаимодействие, которое длится примерно 20 минут. Предполагается, что клиницист, назначающий AOSI, имеет опыт работы с младенцами и с PAC (Bryson, Zwaigenbaum, McDermott, Rombough, & Brian, 2008). После взаимодействия врач должен заполнить опросник из 18 пунктов, касающихся социальной коммуникации, переноса навыков и двигательных навыков, наблюдаемых во время взаимодействия (Bryson et al., 2008), и закодировать каждый пункт по шкале 0-3, причем более высокий балл указывает на более атипичное поведение (Bryson et al., 2008).

AOSI была первоначально валидизирована на выборках младенцев в возрасте 6 месяцев, 12 месяцев и 18 месяцев, которые были набраны путем самостоятельного направления в текущее проспективное исследование (Bryson et al., 2008). Это исследование в основном было сосредоточено на оценке надежности методики при ее использовании разными исследователями и при ретестировании и установило, что согласованность заключений была выше 0,65, а ретестовая надежность колебалась от 0,61 до 0,68 (Брайсон и соавт., 2008). Более позднее проспективное исследование показало, что AOSI обладает чувствительностью 38 % и специфичностью 86 % в клинической выборке младенцев высокого и низкого риска (Bryson & Zwaigenbaum, 2014). Эти значения не были улучшены с помощью альтернативных порогов в данном инструменте (Bryson & Zwaigenbaum, 2014). Из-за низкой

чувствительности AOSI рекомендуется только для исследовательских целей (Bryson & Zwaigenbaum, 2014).

Рейтинговая шкала детского аутизма

Рейтинговая шкала детского аутизма (CARS) предназначена для скрининга детей в возрасте 2-6 лет на основе опросника, заполняемого подготовленным CARS наблюдателем. Дети старше 6 лет также могут быть оценены с помощью CARS, если значение их IQ 79 или ниже или если налицо значительное нарушение коммуникации. Этот инструмент скрининга содержит 15 пунктов, которые касаются коммуникации, отношений с другими людьми, проявления эмоций, физических движений, игровых навыков, реакций на перемену и сенсорного поведения (Schopler, Reichler, & Renner, 1988). Наблюдатель дает ответ на каждый вопрос по шкале от «Отсутствие явных отклонений» до «Серьезной озабоченности» на основе 5-10-минутного неструктурированного наблюдения за ребенком. Доступна также версия CARS для заполнения родителями, в которой пункты могут быть помечены как «отсутствие проблемы», «легкая или умеренная проблема», «серьезная проблема», «не проблема сейчас, но была в прошлом» или «не знаю». Дети получают более высокие баллы за более тяжелое проблемное поведение, которое может свидетельствовать о РАС (Schopler et al., 1988). Суммарный балл ниже 30 по шкале 1-60 указывает

на то, что ребенок не подвержен риску развития РАС; суммарный балл от 30 до 36,5 указывает на умеренную озабоченность в плане РАС, а суммарный балл выше 36,5 свидетельствует о высокой озабоченности в плане РАС (Rellini и соавт., 2004). Более свежее издание CARS, CARS-2, включает в себя те же критерии, что и CARS, но имеет другой формат для упрощения использования (Moulton, Bradbury, Barton, & Fein, 2019).

В одном исследовании детей, которые были направлены на оценку в связи с проблемами развития, CARS дала 100 % чувствительности к РАС (Rellini et al., 2004). Исследование, опубликованное в следующем году, использовало CARS в качестве инструмента скрининга для детей в возрасте 2-6 лет, которые были направлены на общую оценку развития в результате озабоченности их развитием (Perry, Condillac, Freeman, Dunn-Geier, & Beiair, 2005). Это исследование дало 94 % чувствительности и 85 % специфичности для выделения РАС среди других проблем развития (Perry et al., 2005). Это позволяет предположить, что CARS может быть надежным инструментом для использования в клинических условиях. Полезность CARS для детей в возрасте до 2 лет неизвестна.

Шкала наблюдения по аутизму

Шкала наблюдения по аутизму (OSA) требует 10-минут-

ного периода наблюдения клинициста, в течение которого он сосредотачивается на реципрокной коммуникации, социальном взаимодействии (особенно между ухаживающим взрослым и ребенком), реципрокной игре и спонтанной речи (Haglund, Dahlgren, Kallen, Gustafsson, & Rastam, 2015). После периода наблюдения врач заполняет опросник из 12 пунктов, в котором ребенок получает балл за поведение по каждому пункту, в котором не совпадает с поведением ребенка в возрасте от 24 до 30 месяцев, соответствующим нормативному уровню развития (Haglund et al., 2015). Таким образом, более высокий балл соответствует большей озабоченности по поводу РАС. Первоначально OSA была протестирована на мультикультурной выборке детей с РАС, синдромом Дауна и типичным развитием (Haglund et al., 2015). Эта первоначальная валидизация продемонстрировала, что 9 пунктов показали наиболее значительные различия между группой детей с РАС и другими группами, и при пороговом балле 3 (из 9 пунктов) OSA имела 92 % чувствительности и 100 % специфичности для РАС (Haglund et al., 2015). Однако OSA является новым инструментом, разработанным для выявления симптомов РАС у детей в начале третьего года жизни (или приблизительно в возрасте около 30 месяцев), и полезность этого инструмента у детей младшего возраста еще не изучена.

Скрининг аутизма у двухлеток

Скрининг аутизма у двухлеток (STAT) представляет собой 20-минутное структурированное взаимодействие между подготовленным клиницистом и ребенком в возрасте от 13 до 24 месяцев (Stone & Ousley, 1997). STAT предназначен для вызова специфического поведения посредством серии игровых взаимодействий, нацеленных на имитацию, совместное внимание и коммуникативные навыки (Stone et al., 2000). В STAT баллы набираются по 12 пунктам, в которых ребенок может «справиться» или «не справиться» (Stone et al., 2000). Каждый пункт «справился» получает 1 балл, а «не справился» – 0 баллов. Более низкий общий балл свидетельствует о больших основаниях для беспокойства на предмет РАС. Пункты сгруппированы в три разные области, и общий балл ниже 2 по шкале 0-4 в любой области указывает на то, что ребенок не справился с этой областью (Stone et al., 2000). Порогом для беспокойства по РАС в этом инструменте является «провал» в любых двух из трех областей (Stone et al., 2000).

В валидационной выборке детей в возрасте 24-35 месяцев, набранной в центре оценки развития, STAT дал 83 % чувствительности и 86 % специфичности (Stone et al., 2000). Однако эти статистические данные были получены в клинической выборке, и психологический возраст детей в группе

РАС значительно отличался от психологического возраста детей в группе типичного развития, что, возможно, повлияло на результаты скрининга (Stone et al., 2000). В другом исследовании этот вопрос рассматривался с использованием STAT для детей в возрасте 24-35 месяцев, набранных в центре оценки развития и разделенных на составные пары (ребенок с РАС и ребенок без РАС) на основе хронологического и психического возраста (Stone, Coonrod, Turner, & Pozdol, 2004). Данное исследование показало высокую межисследовательскую и тест-ретестовую надежность, 100 % чувствительности и 85 % специфичности (Stone et al., 2004). Более того, в проспективном исследовании клинической выборки изучалась полезность STAT для скрининга детей в возрасте до 2 лет (Stone, McMahon, & Henderson, 2008). Это исследование показало, что пороговое значение 2,75 по шкале 0-4 для «не справился» в любой области уместно для детей в возрасте 13-23 месяцев (Stone et al., 2008). Этот пороговый балл дал 93 % чувствительности и 83 % специфичности в выборке более младшего возраста (Stone et al., 2008). В совокупности результаты этих исследований свидетельствуют о том, что STAT является надежным инструментом скрининга РАС детей в возрасте от 1 года до 3 лет, хотя проведение требует времени и участия подготовленного и квалифицированного клинициста.

Скрининг на основе технологий

По мере того, как технологии все шире внедряются в повседневную жизнь многих семей, а телемедицина набирает обороты как жизнеспособный метод расширения доступа к медицинским услугам, многие ученые переключают свое внимание на уход при помощи видеоаппаратуры и приложений. Телемедицина становится потенциальным средством снижения затрат на здравоохранение и устранения социально-экономических барьеров, а также расширения доступа в отдаленные районы с помощью домашних компьютеров и мобильных устройств (Dorsey & Topol, 2016). Кроме того, методы машинного обучения являются новыми стратегиями, которые начинают использоваться для повышения эффективности раннего скрининга (Achenie et al., 2019; Thabtah & Peebles, 2020).

Такие ресурсы, как Навигатор по аутизму (<http://autismnavigator.com>), возглавляемый доктором Эми Уэзерби и поддерживаемый Национальным институтом психического здоровья (NIMH), распространяют информацию о РАС среди семей по всей территории Соединенных Штатов. Эта программа включает в себя электронный скрининг с использованием Раннего скрининга по аутизму и коммуникативным расстройствам (ESAC) (на коммерческой основе пока не доступен). Чувствительность ESAC колеблется от 81 до

84 %, а специфичность – от 70 до 89 %, причем результаты варьируются в зависимости от возраста ребенка на момент скрининга (Schrader et al., 2020). Результаты ESAC могут быть отправлены непосредственно педиатрам, а затем семьям предоставляются направления к специалистам, которые могут провести тщательную диагностическую оценку. Сходным образом в университете Ла Троба в Австралии было создано бесплатное приложение ASDetect (ASDetect.org), которое использует видеопримеры ранних вех развития в социальной сфере и коммуникации, а также симптомов PAC для повышения родительской и профессиональной осведомленности. Основываясь на результатах двух исследований раннего выявления PAC (Barbaro & Dissanayake, 2010, 2012), ASDetect дает родителям возможность посмотреть ряд видео, ответить на серию вопросов и помогает совершить ряд мероприятий с ребенком для предупреждения родителей о любых сопутствующих симптомах, которые могут потребовать дополнительной оценки. ASDetect – это не инструмент скрининга аутизма, а скорее метод, предназначенный для повышения осведомленности родителей о потенциальных симптомах (Barbaro & Dissanayake, 2012). Подобные программы направлены на распространение знаний о PAC, увеличение широкого использования наблюдения и скрининга, а также сокращение социально-экономических пробелов в диагностике и вмешательстве. Число исследований таких инструментов на настоящий момент ограниче-

но, но они являются новым направлением для эффективных скринингов, которые реагируют на меняющиеся потребности и приоритеты семей в XXI веке. Дополнительную информацию о применении технологий для поддержки детей и семей, затронутых РАС, см. в главе 10.

Видеогид для раннего скрининга аутизма

Видеогид для раннего скрининга аутизма (E-VAS) – это недавно разработанный онлайн-инструмент, который включает в себя видео типичного и атипичного поведения детей в возрасте 18-48 месяцев, чем подготавливает ухаживающих взрослых по вопросам симптоматического поведения. После они заполняют опросник из 29 пунктов о поведении ребенка (Newschaffer et al., 2017). Заполнение этого инструмента занимает менее 30 минут (Newschaffer et al., 2017). Цель этого формата состоит в том, чтобы повысить осведомленность о ранних симптомах РАС, проявляющихся в игре, гибкости, совместном пользовании, выражениях лица, жестах и необычных движениях тела, и помочь ухаживающим взрослым верно идентифицировать эти симптомы у собственных детей (Newschaffer et al., 2017). На каждый пункт родители отвечают по шкале 0-4, причем более высокий балл указывает на большую тяжесть симптомов (Newschaffer et al., 2017). Порогом для беспокойства по поводу РАС выступает общий

балл 53 по шкале 0-116 баллов (Newschaffer et al., 2017).

В проспективном исследовании удобной выборки детей в возрасте 24-39 месяцев, которые были направлены для оценки нервно-психического развития, E-VAS показал 92 % чувствительности и 38 % специфичности к РАС с рекомендованным пороговым баллом (Newschaffer et al., 2017). Однако, когда пороговый балл в той же выборке был установлен на 62, этот инструмент дал 83 % чувствительности и 49 % специфичности (Newschaffer et al., 2017). Эти результаты предполагают, что с дальнейшими исследованиями и разработками для улучшения специфичности этот новый инструмент может получить широкое применение в качестве скрининга РАС.

Резюме доступных инструментов скрининга

Для клинического и исследовательского использования доступен широкий спектр инструментов скрининга. При принятии решения о том, какие инструменты использовать, наряду с психометрическими свойствами необходимо учитывать стоимость инструмента, его доступность, простоту использования, реакцию в различной культурной среде, а также время и подготовку персонала, требуемые для применения и оценки. В связи с потребностью в культурно и лингвистически чувствительных скрининговых инструментах, демонстрирующих эффективность в различных популяциях, дальнейшие исследования должны быть сосредоточены на культурной адаптации и установлении норм в различных популяциях и культурах. Ответственный практик или исследователь должен также учитывать этические соображения, например, необходимость, сбалансированность, чувствительность и специфичность, чтобы выявить как можно больше случаев заболевания, при этом сводя на нет излишний стресс для семьи в процессе скрининга. Таким образом, процесс скрининга развития выиграет от постоянных усилий по оптимизации психометрических показателей существующих инструментов или создания инновационных процедур с более чувствительными и специфическими результатами.

Из существующих скринингов Уровня 1, доступных для клинического использования, наилучший баланс всех этих факторов можно найти в ИТС и М-СНАТ. Эти инструменты доступны бесплатно в интернете и хорошо работают в группах высокого риска, что указывает на их полезность в качестве широкодоступных мер раннего скрининга. СНАТ был переведен на многие языки и, возможно, является наиболее широко используемым инструментом скрининга, что делает его более доступным для широкого круга населения (Chlebowski et al., 2013). Кроме того, исходный опросник как М-СНАТ, так и ИТС может быть заполнен менее чем за 10 минут. Даже если ребенок получает положительный результат по первоначальной анкете М-СНАТ, последующее интервью добавляет еще 10 минут. Преимущество ИТС заключается в том, что он подходит для скрининга детей в возрасте до 6 месяцев. Однако каждый инструмент имеет свои недостатки. Важно учитывать, что некоторые исследования по этим инструментам сообщают о психометрических свойствах в отношении выявления психических или коммуникативных расстройств в целом, поэтому точность в отношении РАС в частности может быть несколько ниже. М-СНАТ неприменим для детей в возрасте до 16 месяцев – слишком поздно для некоторых родителей, у которых опасения возникают еще раньше, и это говорит не в пользу инструмента, поскольку мы пытаемся снизить возраст первоначального выявления. ИТС доступен только на английском и испанском

языках, что снижает его доступность для различных групп населения.

Ни одного инструмента скрининга Уровня 2 нет в свободном доступе, что ограничивает возможность применения их в качестве универсальных инструментов скрининга. Однако инструменты Уровня 2 более полезны в специализированных условиях, и лучше всего зарекомендовавшие себя инструменты скрининга для других проблем со здоровьем обходятся дорого. Учитывая требования к опыту оценщиков и финансовым затратам, необходимым для применения, CARS и STAT имеют наилучшую чувствительность. Некоторые инструменты, включая E-VAS и OSA, все еще находятся в стадии разработки, но со временем могут стать жизнеспособными вариантами скрининга Уровня 2, поскольку требуют меньше времени и финансовых ресурсов, чем CARS и STAT.

Текущее состояние скрининга по РАС

Рекомендации Рабочей группы по профилактике заболеваний США

В 1984 году группе из 16 медицинских экспертов было поручено сформировать Рабочую группу по профилактике заболеваний США (USPSTF) для анализа фактических данных и выработки рекомендаций по профилактике заболеваний и расстройств (www.uspreventiveservicestaskforce.org). В настоящее время эта группа состоит из специалистов в области профилактики, первичной медицинской помощи, семейной медицины, внутренних болезней, педиатрии, поведенческого здоровья, сестринского дела, акушерства и гинекологии. USPSTF сотрудничает с Агентством науки и качества здравоохранения для определения затратности и преимуществ различных профилактических мер и выработки рекомендаций по уходу за больными и непрерывности медицинских исследований. Важно отметить, что Рабочая группа предполагает, что ее рекомендации применимы исключительно к лицам, которые заведомо не проявляют никаких признаков или симптомов расстройства (Coury, 2015). В 2016 г.

USPSTF предоставила рекомендации по скринингу на

предмет депрессии, сердечно-сосудистых заболеваний, легочных заболеваний и различных видов рака.

В дополнение к вышеупомянутым рекомендациям в феврале 2016 г. USPSTF опубликовала двойную рекомендацию по стандартизированному скринингу РАС у детей очень раннего возраста. Во-первых, Рабочая группа поддержала дальнейшее использование стандартизированных инструментов скрининга для подтверждения наличия проблем развития, если у родителей или педиатров возникает повод для озабоченности (Siu & The USPSTF, 2016). Во-вторых, «USPSTF пришла к выводу, что имеющихся данных недостаточно для оценки баланса пользы и вреда скрининга РАС у маленьких детей в тех случаях, когда родители или клиницист не высказывали опасений по поводу данного расстройства» (Siu & The USPSTF, 2016, p. 691). Рабочая группа признала доступность высококачественных инструментов скрининга, но поставила под сомнение доказательства пользы от широкого использования этих инструментов (Siu & The USPSTF, 2016). В частности, USPSTF утверждает, что ранний всеобщий скрининг может быть бесполезен, поскольку исследования, демонстрирующие преимущества вмешательства, были сосредоточены в основном на детях старшего возраста, а данные о долгосрочных результатах раннего вмешательства ограничены, и что дети с РАС, как правило, выявляются членами семьи или врачами первичной медицинской помощи, а не в ходе процессов скрининга (Siu & The USPSTF, 2016).

Рабочая группа призвала провести дополнительные исследования для поиска адекватных доказательств прямого влияния раннего всеобщего стандартного скрининга на долгосрочные результаты, особенно у детей, по поводу которых не возникало озабоченности до скрининга (Siu & The USPSTF, 2016). Кроме того, USPSTF заявила, что дети, идентифицированные только с помощью инструментов скрининга, могут иметь менее выраженные симптомы РАС, чем те, которые были идентифицированы родителем или клиницистом (Siu & The USPSTF, 2016). Кроме того, положительный исход у этих детей со слабо проявившимся расстройством возможен даже в случае постановки диагноза и начала вмешательства в более позднем возрасте, что отрицает необходимость стандартизированного скрининга до того, как возникнет озабоченность родителей или клиницистов (Siu & The USPSTF, 2016).

Ответы на рекомендации USPSTF

Хотя рекомендация USPSTF была не «рекомендацией за или против скрининга» (Siu & The USPSTF, 2016, стр. 693), она создавала впечатление, что всеобщий стандартный скрининг не поощряется (Pierce, Courchesne, & Bacon, 2016; Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). Многие эксперты по РАС, в том числе крупнейшие группы правозащитников и ученых «Говорит аутизм», Научный фонд аутизма, Консор-

циум изучения сиблингов в младенчестве, отреагировали на эту рекомендацию беспокойностью противоречиями, присутствующими в рекомендации USPSTF по скринингу, пробелами в рассмотрении имеющихся данных и потенциальными последствиями заявления USPSTF для PAC сообщества (Fein et al., 2016; Pierce et al., 2016; Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). USPSTF также оспаривала способность процедур всеобщего стандартного скрининга расширить возможности участия в раннем вмешательстве, снизить средний возраст при первом диагнозе и снизить частоту случаев, пропущенных родителями и педиатрами, которые полагаются только на высказанную озабоченность (Pierce et al., 2016). Однако имеющиеся данные (напр., Miller et al., 2011; Oosterling et al., 2010; Robins et al., 2014) свидетельствуют о том, что всеобщий ранний скрининг может, среди прочего, дать такие преимущества.

Преимущества раннего скрининга и вмешательства

Основная цель скрининга заключается в том, чтобы поставить диагноз как можно раньше, исходя из предположения, что более ранняя диагностика приводит к более раннему вмешательству и лучшим результатам. (См. в главах 4 и 8 подробные отчеты о раннем вмешательстве для детей с PAC или продромальными признаками риска.) Было

показано, что внедрение всеобщего стандартного скрининга снижает возраст постановки диагноза почти на 2 года (Oosterling et al., 2010; Robins et al., 2014) – 2 года, в течение которых могут быть оказаны услуги раннего вмешательства, которые в противном случае были бы недоступны. Данные свидетельствуют о том, что чем младше ребенок в начале интенсивного раннего вмешательства, тем больше социальных, коммуникативных и адаптивных навыков он приобретет (Granpeesheh, Dixon, Tarbox, Kaplan, & Wilke, 2009; Rogers et al., 2012). Таким образом, снижение возраста первичного диагноза, обеспеченное широким внедрением всеобщего стандартного скрининга, может стать критическим первым шагом на пути к эффективному вмешательству. Рабочая группа заявляла, что при анализе рисков и преимуществ всеобщего стандартного скрининга РАС не было достаточно доказательств того, что преимущества скрининга перевешивают потенциальный вред (Siu & The USPSTF, 2016). Однако преимущества раннего всеобщего скрининга включают широкое выявление и направление на оценку и услуги детей младшего возраста, подверженных риску развития РАС (Oosterling et al., 2010; Robins et al., 2014). В то время как исследования по определению долгосрочных последствий раннего вмешательства, доступ к которому облегчается процедурами раннего скрининга, продолжаются, появляется все больше свидетельств его преимуществ (Anderson, Liang, & Lord, 2014; Bradshaw, Steiner, Gengoux, & Koegel,

2015; Dawson et al., 2010; Granpeesheh et al., 2009; Green et al., 2010, 2013; Rogers et al., 2012). Это позволяет предположить, что потенциальные преимущества от расширения доступа к вмешательству посредством раннего скрининга могут перевесить потенциальный вред скрининга. USPSTF также игнорирует другие возможные преимущества скрининга. Всеобщий стандартный скрининг дает возможность выявить не связанные с РАС нарушения нервно-психического развития, значительные задержки в развитии речи или другие глобальные задержки развития, которые могут потребовать раннего вмешательства. В ходе исследований почти все дети, выявленные в результате скрининга, имели расстройства нервно-психического развития, хотя и не все имели РАС, и все они в силу необходимости были направлены к специалистам по раннему вмешательству (Robins et al., 2014). Однако до сих пор неясно, является ли общий скрининг задержек развития достаточным для выявления ранних случаев РАС или необходимы специальные инструменты скрининга РАС.

USPSTF утверждала, что дети, которые идентифицируются на более поздней стадии и которые в раннем детстве не вызвали озабоченности у родителей и врачей, могут иметь более легкие случаи РАС, чем те, кого идентифицируют в раннем детстве с помощью инструментов скрининга, и с большей вероятностью имеют положительные результаты независимо от возраста постановки диагноза (Siu &

The USPSTF, 2016). Хотя есть исследования, предполагающие, что люди с более высокими когнитивными функциями и более мягкими симптомами РАС имеют в целом лучшие результаты (Sigman & McGovern, 2005; Szatmari et al., 2015), существует мало данных, подтверждающих заявление USPSTF о том, что дети с более мягкими симптомами не получают такой же пользы от ранней диагностики и вмешательства, как их сверстники с более тяжелыми симптомами (Turner & Stone, 2007). Дополнительную информацию о долгосрочных результатах у младенцев, подверженных риску развития РАС, см. в главе 7.

Сложный характер симптомов РАС

На протяжении всей рекомендации USPSTF не признавала уникальной природы РАС в том смысле, что в настоящее время они не могут быть диагностированы с помощью биологических процедур, таких как анализы крови или сканирование мозга (Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). Вместо этого Рабочая группа рассматривала исследования по РАС точно так же, как рассматривает исследования по раку или другим заболеваниям, которые имеют известные, идентифицируемые биологические маркеры (Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). Такая точка зрения подтолкнула Рабочую группу рекомендовать проводить стандартизированный скрининг РАС только в тех случаях, когда роди-

тели или врачи обеспокоены потенциальными симптомами РАС у ребенка (Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). Хотя обеспокоенность родителей чрезвычайно ценна и всегда должна приводить к скринингу, имеющиеся данные свидетельствуют о том, что дети должны проходить скрининг вне зависимости от наличия или отсутствия обеспокоенности у родителей. На самом деле в случае некоторых детей, у которых расстройство было выявлено при скрининге, родители и врачи не высказывали какой-либо озабоченности проблемами развития до него (Miller et al., 2011). Miller и коллеги (2011) обнаружили, что 30 % детей, которые дали положительные результаты при скрининге и получили диагноз РАС, ранее не вызвали никаких опасений. Более того, только у 20 % этих детей с истинно положительными результатами скрининга ухаживающие взрослые и родители высказывали озабоченность до скрининга и постановки диагноза (Miller et al., 2011). Этот вывод указывает на то, что инструменты скрининга жизненно важны для выявления детей, которые могут быть подвержены риску развития РАС и не идентифицируются с помощью других методов, таких как серьезная озабоченность родителей или специалистов.

Кроме того, Рабочая группа исходит из предположения, что родители понимают траектории нормального развития детей и ранние симптомы РАС, а у клиницистов есть достаточно времени и возможностей уловить признаки и симптомы в ходе коротких, рутинных осмотров. Из-за сложности

и неоднородности ранних симптомов РАС это предположение способствует несистематическому, ненадежному методу принятия решения о том, когда и кого следует подвергать скринингу (Coury, 2015; Pierce et al., 2016; Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016). Многие ранние симптомы РАС трудноуловимы, например, неспособность реагировать на свое имя или другие предложения социальной вовлеченности, снижение или отсутствие невербальной коммуникации (например, указывание пальцем, выражение лица, взгляд), снижение инициации социальной вовлеченности и снижение навыков совместного внимания (Reznick et al., 2007). Распознавание этих маркеров может быть затруднено из-за гетерогенности таких форм поведения у детей. Кроме того, эти формы поведения редко полностью отсутствуют, а скорее редуцированы или непостоянны, что затрудняет выявление. Например, дети младшего возраста с РАС реагируют на свое имя примерно в половине случаев, и, хотя дети с типичным развитием реагируют более последовательно, они все же не всегда реагируют (Gabrieiben et al., 2015). Исследования также показали, что в среднем в течение 10-минутного периода 89 % поведения ребенка с РАС согласуется с типичным поведением (Gabielsen et al., 2015). Эти данные указывают на то, что симптомы, которые могут вызывать беспокойство по поводу раннего РАС, часто незначительны в поведении ребенка и могут не проявляться во время краткого медицинского осмотра. На самом деле специа-

листы, имеющие значительный опыт работы с РАС, после 10-минутного наблюдения смогли выявить только 61 % детей с РАС (Gabrielsen et al., 2015). Поэтому можно ожидать, что педиатры, не имеющие специального опыта в области РАС, будут еще менее склонны замечать тревожное поведение во время коротких, рутинных осмотров. Более подробную информацию о развитии детей с РАС см. в главах 3 и 6.

Эта проблема еще более осложняется тем, что в первые несколько лет жизни симптомы РАС иногда проявляются непоследовательно (Brian et al., 2014; Kim et al., 2018). Появление симптомов еще более осложняется регрессией развития, которая может наблюдаться у детей с РАС, так что ребенок может не соответствовать критериям озабоченности при скрининге в раннем возрасте, но может соответствовать этим критериям при повторном скрининге в более позднем возрасте (Rogers, 2004; Brown & Prelock, 1995). Результаты этих исследований показывают, что, несмотря на рекомендацию USPSTF проводить скрининг только при наличии обеспокоенности, его инструменты следует внедрять на ранней стадии для выявления случаев, которые могут быть пропущены, если опираться только на клинические впечатления, и должны продолжаться внедряться в течение первых трех лет жизни, чтобы гарантировать, что дети, чьи симптомы развиваются позже, все равно будут выявляться как можно раньше.

Другие факторы, влияющие на скрининг

Хотя ААР, ААН и CNS исторически рекомендовали проводить всеобщий стандартный скрининг на РАС, по-настоящему всеобщий скрининг до сих пор не внедрен в Соединенных Штатах из-за непоследовательности осуществления его врачами, непоследовательности процедур скрининга и доступа к инструментам скрининга (King et al., 2010; Liptak et al., 2008; Radecki, Sand-Loud, O'Конноп, Sharp, & Olson, 2011; Arunyanart et al., 2012; Zuckerman et al., 2014; Khowaja, Hazzard, & Robins, 2015). С 2002 по 2009 г. доля педиатров, использовавших инструменты скрининга во время профилактических осмотров в Северной Америке, увеличилась с 23 до 48 %, а к 2012 г. эта статистика лишь незначительно возросла до 50 % (Radecki et al., 2011; Arunyanart et al., 2012). Кроме того, педиатры, чьи пациенты происходили в основном из небелых или не застрахованных по программе Medicaid семей, с меньшей вероятностью использовали стандартизованные инструменты скрининга РАС (Arunyanart et al., 2012). Поэтому использование инструментов скрининга при всех посещениях педиатра, включая экстренные посещения или посещения по болезни, является обязательным для выявления случаев РАС в незастрахованных семьях, которые с меньшей вероятностью, чем застрахованные семьи, являются на профилактические осмотры (Miller et al., 2011).

К сожалению, решимость USPSTF может привести к некоторому откату назад, еще больше снизив вероятность того, что практикующие врачи будут применять всеобщий стандартный скрининг (Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016).

Помимо вариативности в применении скрининга практикующими врачами существует множество барьеров, затрудняющих семьям доступ к процедурам скрининга, включая расовые и культурные факторы, родной язык, географическое положение, уровень грамотности, образование родителей и социально-экономический статус (Antezana, Scarpa, Valdespino, Albright, & Richey, 2017; Zuckerman et al., 2014). Хотя распространенность PAC необязательно существенно различается в различных этнических группах, родители в латиноамериканских и афроамериканских общинах с меньшей вероятностью сообщают о симптомах PAC, проявляемых их детьми (Liptak et al., 2008), и детям из латиноамериканских и афроамериканских общин диагноз ставится, как правило, позже (Jo, Schieve, рис, Yeargin-Allsopp & Tian, 2015; Mandell, Listerud, Levy, & Pinto-Martin, 2002). Такое различие может быть связано с недостаточной осведомленностью о симптомах PAC, языковыми барьерами при попытке выразить озабоченность соответствующим специалистам, ограниченным доступом к культурно и лингвистически адекватным инструментам скрининга и/или культурной стигматизацией, обусловленной выражением озабоченности по поводу психических заболеваний (Zuckerman et al., 2014). Напри-

мер, вопросы, включенные в некоторые опросники для родителей, составленные на английском языке, трудны для родителей, предпочитающих иной язык, или для тех, кому не хватает образования (Khowaja et al., 2015). Семьи с более низким уровнем образования родителей могут не иметь знаний о типичном и атипичном развитии, поэтому они, возможно, неспособны достаточно точно ответить на вопросы педиатров во время наблюдения за развитием (Khowaja et al., 2015). Данные также показали, что семьи с более низким образованием матери, более низким социально-экономическим статусом, а также семьи меньшинств с меньшей вероятностью посещали последующие оценки после получения положительных результатов скрининга (Herlihy et al., 2014; Khowaja et al., 2015). Эти проблемы с завершением скрининга и последующим наблюдением, а также проблемы, связанные с географическими барьерами и различиями в обеспечении услугами, привели к более поздней диагностике РАС и потере возможностей для раннего вмешательства в этих популяциях (Daniels & Mandell, 2014; Herlihy et al., 2014; Khowaja et al., 2015). Аналогичные культурные соображения следует изучить в отношении скрининга РАС в развивающихся странах с ограниченным доступом к скринингу профессиональным консультациям и медицинской помощи по лечению нарушений развития (Samadi & McConkey, 2011). См. главу 11.

Разнообразие факторов, влияющих на каждый этап про-

цесса скрининга, подчеркивает необходимость, по крайней мере, более широкого внедрения стандартного скрининга среди известных групп высокого риска, таких как младшие сиблинги детей с РАС или младенцы, родившиеся раньше срока. Кроме того, для оптимизации доступа к услугам скрининга должны быть доступны инструменты скрининга, которые могут быть заполнены на различных языках, устно, письменно или онлайн. Необходимы усилия для обеспечения доступности стандартного скрининга для различных групп населения, с тем чтобы уменьшить неравенство в возрасте первой идентификации среди меньшинств, малообразованных и семей с низким социально-экономическим статусом. Одним из предлагаемых методов ослабления влияния этих социальных детерминант здоровья на процедуры скрининга и направления к специалисту является привлечение к проведению скрининга лиц, оказывающих услуги по уходу за детьми и первую медицинскую помощь (Janvier et al., 2016). Если педиатры будут следовать рекомендации USPSTF 2016 г. и проводить скрининг только тогда, когда будет высказываться озабоченность, и если не будут найдены дальнейшие меры по устранению вышеперечисленных барьеров, то дети из меньшинств или малообразованных семей с большей вероятностью будут пропущены. Резюме процесса скрининга – см. рис. 2.1.

Резюме откликов

Хотя рекомендация USPSTF по скринингу не высказывалась недвусмысленно против скрининга PAC, противоречия, пробелы и потенциальные последствия заявления Рабочей группы практически оставили без поддержки идею всеобщего стандартного скрининга. Хотя для определения долгосрочных результатов всеобщего стандартного скрининга могут потребоваться дополнительные исследования, подавляющая реакция исследовательского и клинического сообщества PAC на рекомендацию USPSTF состояла в продолжении медицинскими работниками использования инструментов скрининга PAC для всех пациентов даже по мере продолжения исследований. Тем более что решение USPSTF прямо противоречило прецеденту, установленному AAP, AAN и CNS (Coury, 2015; Pierce et al, 2016; Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016).

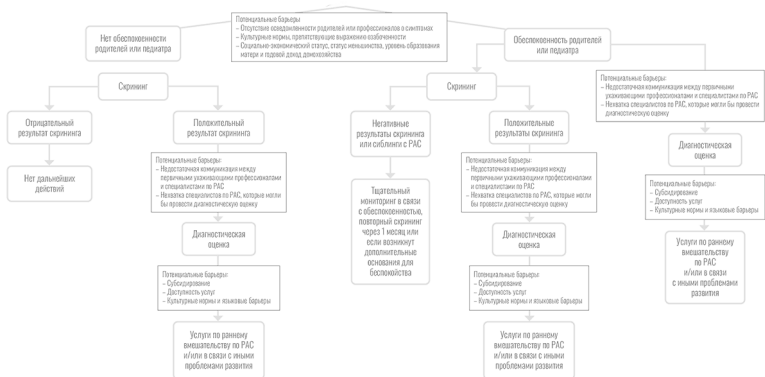


Рисунок 2.1. Древо решений: от скрининга до диагноза

Поскольку USPSTF является уважаемым комитетом, который внес значительный вклад в улучшение многих областей профилактической помощи, ее рекомендация в отношении скрининга РАС может оказать значительное влияние на исследования и диагностику РАС. Рабочая группа призвала провести дополнительные исследования результатов вмешательства в выборках детей, которые были идентифицированы с помощью исключительно инструментов скрининга для определения полезности последнего (Siu & The USPSTF, 2016). Однако данные о долгосрочных результатах ранней диагностики и лечения не так легко собрать из-за воздействия РАС на семью в целом, проблем с количественной оценкой симптомов РАС и трудностей с истинной рандомизацией условий интенсивного лечения (Pierce et al., 2016;

Bolte & Diehl, 2013). Тем самым исследователи опасаются, что финансирование исследований аутизма может быть распределено неверно и сосредоточено в большей степени на вопросе проведения скрининга и в меньшей – на разработке эффективных методов лечения детей, получивших диагноз РАС (Pierce et al., 2016). Возвращение фокуса исследований к полезности скрининга может «спровоцировать шаг назад» (Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016, p. 328) в тех достижениях, которые были сделаны на пути к более ранней диагностике и раннему эффективному вмешательству. Это, в свою очередь, может потенциально увековечить и без того тревожное неравенство в возрасте первого диагноза на основании этнической принадлежности, уровня образования и социально-экономического статуса семьи и годового дохода домохозяйства (Coury, 2015; Veenstra-VanderWeele & McGuire, 2016).

Будущие направления скрининга

Как отметила USPSTF, возможно, самым большим препятствием на пути понимания полезности раннего скрининга является отсутствие исследований долгосрочных последствий раннего вмешательства в выборках, выявленных с помощью скрининга (Siu & The USPSTF, 2016). Кроме того, Рабочая группа выразила озабоченность по поводу влияния скрининга на процесс раннего вмешательства, в частности, по поводу ограниченных ресурсов для оценки и лечения, а также сложного процесса, связывающего скрининг и доступ к медицинской помощи (Siu & USPSTF, 2016). Эти проблемы присутствуют в выводах количественного исследования целенаправленной выборки семей, получивших направление на раннее вмешательство и воспользовавшихся услугами специалиста, семей, получивших направление на раннее вмешательство и не воспользовавшихся услугами специалиста, и специалистов, осуществлявших раннее вмешательство (Jimenez, Barg, Guevara, Gerdes, & Fiks, 2012). Jimenez и коллеги (2012) обнаружили, что препятствия для доступа к услугам включают в себя проблемы коммуникации, решение родителей полагаться на собственное суждение о необходимости обращения за услугами по вмешательству, выжидательная позиция «поживем – увидим» и логистические препоны. Эти барьеры указывают на необходимость улучшения

общего доступа к услугам, начиная со скрининга и заканчивая диагностической оценкой и осуществлением вмешательства.

Дисциплины, обеспечивающие поддержку РАС, также должны будут способствовать проведению лонгитюдных исследований, отслеживающих детей от первоначального скрининга до взрослого возраста и далее. Эти исследования должны быть сосредоточены на способности семьи получить доступ к медицинской помощи, а также на том, было ли осуществлено раннее вмешательство, каковы были интенсивность и направленность этого лечения, а также какой тип лечения был предоставлен. Разумеется, по сравнению с исследованиями других типов (например, охватывающими разные группы), лонгитюдные проекты значительно более дорогостоящие и трудоемкие. Поэтому ретроспективные исследования процесса скрининга, типа и интенсивности раннего вмешательства, которое было проведено для детей школьного возраста и взрослых с РАС, когда они были детьми, могут быть более целесообразным ответом на озабоченность USPSTF касательно методов идентификации, которые в конечном итоге дадут оптимальный результат. Хотя эти типы исследований могут не соответствовать типичным эпидемиологическим стандартам. Например, эти исследования будут основываться на воспоминаниях родителей или участников относительно участия в раннем вмешательстве. Кроме того, недавние изменения в практике раннего вмешатель-

ства могут дать долгосрочные результаты, значительно отличающиеся от тех, которые были достигнуты в ходе вмешательств, осуществленных десять лет назад. В качестве альтернативы можно продолжать сбор информации с помощью перекрестных исследований. Хотя последствия могут быть ограниченными, более низкая стоимость делает эти исследования более осуществимыми.

Исследования в области скрининга также могли бы выиграть от более пристального внимания к внедрению и осуществимости процедур скрининга. Например, важно определить новые методы, с помощью которых можно последовательно проводить скрининг в группах населения, различающихся по языковым предпочтениям, уровню грамотности, доступу к медицинским услугам, этнической принадлежности и социально-экономическому статусу. Необходимо разработать новые методы для проведения скрининга в условиях различных общественных учреждений, таких как школы или детские сады с тем, чтобы повысить его доступность для семей, не имеющих регулярного доступа к первичной медицинской помощи (Janvier et al., 2016). Если будут разработаны новые инструменты скрининга для использования в учреждениях первичной медицинской помощи, то может оказаться полезным обучение практикующих медсестер и другого персонала выявлению ранних признаков задержки развития и РАС. Это поможет увеличить число специалистов, уже контактирующих с пациентами, и повы-

сдать осведомленность о необычных паттернах развития с учетом проблем внедрения в реальных условиях (Barbaro & Dissanayake, 2010; King et al., 2010). Также телемедицина и скрининг на основе приложений, таких как E-VAS и Autism Navigator, могут стать способом адаптации современных технологий к потребностям мультикультурной популяции. См. главу 10.

Повышение осведомленности как врача, так и родителей о ранних вехах развития и симптомах РАС будет способствовать раннему выявлению и лечению. Такие организации, как CDC (www.cdc.gov), «Аутизм говорит» (www.autismspeaks.org), а также Научный фонд аутизма (<https://autismsciencefoundation.org>), уже работают над повышением осведомленности через свои бесплатные и доступные веб-сайты с точной информацией о вехах развития и расстройствах, включая РАС. Хотя предстоит проделать еще много работы, исследования преимуществ скрининга и наличие адекватных инструментов скрининга показывают, что эффективный и точный скрининг – это стоящее дело.

Список литературы

Achenbach, T. M., & Rescorla, L. A. (2001). Manual for the ASEBA SchoolAge Forms and Profiles. Burlington: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, and Families.

Achenie, L. E. K., Scarpa, A., Factor, R. S., Wang, T., Robins, D. L., & McCrickard, D. S. (2019). A machine learning strategy for autism screening in toddlers. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 40* (5), 369–376.

Adrien, J. L., Perrot, A., Sauvage, D., Leddet, I., Larmonde, C., Hameury, L., & Bar thelemy, C. (1992). Early symptoms in autism from family home movies: Evaluation and comparison between 1st and 2nd year of life using I.B.S.E. scale. *Acta Paedopsychiatrica, 55* (2), 71–75.

Altpeter, M., Mitchell, J., & Pennell, J. (2005). Advancing social workers' responsiveness to health disparities: The case of breast cancer screening. *Health and Social Work, 30* (3), 221–232.

American Academy of Pediatrics, Committee on Children with Disabilities. (2001). Developmental surveillance and screening of infants and young children. *Pediatrics, 108* (1), 192–196.

American Academy of Pediatrics, Council on Children with Disabilities. (2006). Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: An algorithm for

developmental surveillance and screening. *Pediatrics*, 118 (1), 405–420.

Anderson, D. K., Liang, J. W., & Lord, C. (2014). Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55 (5), 485–494.

Antezana, L., Scarpa, A., Valdespino, A., Albright, J., & Richey, J. A. (2017). Rural trends in diagnosis and services for autism spectrum disorder. *Frontiers in Psychology*, 8 (590), 1–5.

Arunyanart, W., Fenick, A., Ukritchon, S., Imjaijitt, W., Northrup, V., & Weitzman, C. (2012). Developmental and autism screening: A survey across six states. *Infants and Young Children*, 25 (3), 175–187.

Baio, J., Wiggins, L., Christensen, D. L., Maenner, M. J., Daniels, J., Warren, Z., Dowling, N. F. (2018). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years Autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2014. *Surveillance Summaries*, 67 (6), 1–23.

Baird, G., Douglas, H. R., & Murphy, S. M. (2011). Recognizing and diagnosing autism in children and young people: Summary of NICE guidance. *Practice*, 343, 900–902.

Baranek, G. T., Watson, L. R., Boyd, B. A., Poe, M. D., David, F. J., & McGuire, L. (2013). Hyporesponsiveness to social and nonsocial sensory stimuli in children with autism, children with developmental delays, and typically developing children. *Development and Psychopathology*, 25 (2), 307–320.

Barbaro, J., & Dissanayake, C. (2010). Prospective identification of autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood using developmental surveillance: The social attention and communication study. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 31*, 376–385.

Barbaro, J., & Dissanayake, C. (2012). Early markers of autism spectrum disorders in infants and toddlers prospectively identified in the Social Attention and Communication Study. *Autism, 17* (1), 64–86.

Baron Cohen, S., Allen, J., & Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months: The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry, 161* (6), 839–843.

Birn, A. E. (1997). Six seconds per eyelid: The medical inspection of immigrants at Ellis Island, 1892–1914. *Dynamis: Acta Hispanica ad Medicinae Sceintiarumque, Historiam Illustrandam, 17*, 281–316.

Bishop, S. L., Huerta, M., Gotham, K., Havdahl, K. A., Pickles, A., Duncan, A. Lord, C. (2017). The Autism Symptom Interview, SchoolAge: A brief telephone interview to identify autism spectrum disorders in 5 to 12 yearold children. *Autism Research, 10* (1), 78–88.

Bolte, E. E., & Diehl, J. J. (2013). Measurement tools and target symptoms/skills used to assess treatment response for individuals with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 43* (11), 2491–2501.

Bolte, S., Marschik, P. B., FalckYtter, T., Charman, T., &

Roeyers, H. (2013). Infants at risk for autism: A European perspective on current status, challenges, and opportunities. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 22 (6), 341–348.

Bradshaw, J., Steiner, A. M., Gengoux, G., & Koegel, L. K. (2015). Feasibility and effectiveness of very early intervention for infants at risk for autism spectrum disorder: A systematic review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45, 778–794.

Brian, A. J., Roncadin, C., Duku, E., Bryson, S. E., Smith, I. M., Roberts, W., Zwaigenbaum, L. (2014). Emerging cognitive profiles in high-risk infants with and without autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 8 (11), 1557–1566.

Brown, J., & Prelock, P. A. (1995). Brief report: The impact of regression on language development in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25 (3), 305–309.

Bryson, S. E., & Zwaigenbaum, L. (2014). Autism Observation Scale for infants. *Comprehensive Guide to Autism*, 299–310.

Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., McDermott, C., Rombough, V., & Brian, J. (2008). The Autism Observation Scale for Infants: Scale development and reliability data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38 (4), 731–738.

Camp, B. W. (2007). Evaluating bias in validity studies of developmental/behavioral screening tests. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 28 (3), 234–240.

Charman, T., Baird, G., Simonoff, E., Chandler, S.,

DavisonJenkins, A., Sharma, A., Pickles, A. (2016). Testing two screening instruments for autism spectrum disorder in UK community child health services.

Developmental Medicine and Child Neurology, 58 (4), 369–375.

Chlebowski, C., Robins, D. L., Barton, M. L., & Fein, D. (2013). Largescale use of the Modified Checklist for Autism in LowRisk Toddlers. *Pediatrics*, 131 (4), 1121–1127.

Cohen, I. L., Gomez, T. R., Gonzalez, M. G., Lennon, E. M., Karmel, B. Z., & Gardner, J. M. (2010). Parent PDD Behavior Inventory profiles of young children classified according to Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic and Autism Diagnostic Interview – Revised criteria. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40 (2), 246–254.

Cohen, I. L., SchmidtLackner, S., Romanczyk, R., & Sudhalter, V. (2003). The PDD Behavior Inventory: A rating scale for assessing response to intervention in children with pervasive developmental disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33 (1), 31–45.

Cohen, I. L., & Sudhalter, V. (2005). *The PDD Behavior Inventory*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources.

Colgan, S. E., Lanter, E., McComish, C., Watson, L. R., Crais, E. R., & Baranek, G. T. (2006). Analysis of social interaction gestures in infants with autism. *Child Neuropsychology*, 12 (4–5), 307–319.

Coury, D. L. (2015). Babies, bathwater, and screening

for autism spectrum disorder: Comments on the USPSTF recommendations for autism spectrum disorder screening. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 36 (9), 661–663.

Daniels, A. M., & Mandell, D. S. (2014). Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review. *Autism*, 18 (5), 583–597.

Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: The early start Denver model. *Pediatrics*, 125 (1), 17–23.

Dereu, M., Roeyers, H., Raymaekers, R., Meirsschaut, M., & Warreyn, P. (2012). How useful are screening instruments for toddlers to predict outcome at age 4: General development, language skills, and symptom severity in children with a false positive screen for autism spectrum disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 21 (10), 541–551.

Dereu, M., Warreyn, P., Raymaekers, R., Meirsschaut, M., Pattyn, G., Schietecatte, I., & Roeyers, H. (2010). Screening for autism spectrum disorders in Flemish daycare centers with the checklist for early signs of developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 1247–1258.

Dietz, C., Swinkels, S., van Daalen, E., van Engeland, H., & Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14–15 months: II. Population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT): Design

and general findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 713–722.

Dorsey, E. R., & Topol, E. J. (2016). State of telehealth. *New England Journal of Medicine*, 375, 154–161.

Eaves, L. C., & Ho, H. H. (2004). The very early identification of autism: Outcome to age 4–5. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34 (4), 367–378.

Fein, D., Carter, A., Bryson, S. E., Carver, L. J., Charman, T., Chawarska, K., Iverson, J. M. (2016). Commentary on USPSTF final statement on universal screening for autism. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 37 (7), 573–578.

Feldman, M. A., Ward, R. A., Savona, D., Regehr, K., Parker, K., Hudson, M., Holden, J. J. A. (2012). Development and initial validation of a parent report measure of the behavioral development of infants at risk for autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 13–22.

Filipek, P. A., Accardo, P. J., Ashwal, S., Baranek, G. T., Cook, E. H., Jr., Dawson, G., Volkmar, F. R. (2000). Practice parameter: Screening and diagnosis of autism. *Neurology*, 55 (4), 468–479.

Gabrielsen, T. P., Farley, M., Speer, L., Villalobos, M., Baker, C. N., & Miller, J. (2015). Identifying autism in a brief observation. *Pediatrics*, 135, 330–338.

GarciaPrimo, P., Hellendoorn, A., Charman, T., Roeyers, H., Dereu, M., Roge, B., CanalBedia, R. (2014). Screening for autism spectrum disorders: State of the art in Europe. *European Child*

and Adolescent Psychiatry, 23 (11), 1005–1021.

Ghuman, J. K., Leone, S. L., Lecavalier, L., & Landa, R. J. (2011). The Screen for Social Interaction (SSI): A screening measure for autism spectrum disorders in preschoolers. *Research in Developmental Disabilities, 32*, 2519–2529.

Gillberg, C., Ehlers, S., Shaumann, H., Jakobsson, G., Dahlgren, S., Lindblom, R., Blidner, E. (1990). Autism under age 3 years: A clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines, 21*, 921–934.

Gould, S. J. (1996). *The mismeasure of man*. New York: Norton.

Granpeesheh, D., Dixon, D. R., Tarbox, J., Kaplan, A. M., & Wilke, A. E. (2009). The effects of age and treatment intensity on behavioral intervention outcomes for children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders, 3*, 1014–1022.

Gray, K. M., & Tonge, B. J. (2005). Screening for autism in infants and preschool children with developmental delay. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry, 39*, 378–386.

Gray, K. M., Tonge, B. J., Sweeney, D. J., & Einfeld, S. L. (2008). Screening for autism in young children with developmental delay: An evaluation of the Developmental Behaviour Checklist: Early Screen. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*, 1003–1010.

Green, J., Charman, T., McConachie, H., Aldred, C.,

Slonims, V., Howlin, P., & Barrett, B. (2010). Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): A randomized controlled trial. *The Lancet*, 375 (9732), 2152–2160.

Green, J., Wan, M. W., Guiraud, J., Holsgrove, S., McNally, J., Slonims, V., BASIS Team. (2013). Intervention for infants at risk of developing autism: A case series. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43 (11), 2502–2514.

Gurian, E. A., Kinnamon, D. D., Henry, J. J., & Waisbren, S. E. (2006). Expanded newborn screening for biochemical disorders: The effect of a false-positive result. *Pediatrics*, 117 (6), 1915–1921.

Haglund, N., Dahlgren, S. O., Kallen, K., Gustafsson, P., & Rastam, M. (2015). The Observation Scale for Autism (OSA): A new screening method to detect autism spectrum disorder before age three years. *Journal of Intellectual Disability*, 3, 230–237.

Hardy, S., Haisley, L., Manning, C., & Fein, D. (2015). Can screening with the Ages and Stages Questionnaire detect autism? *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 36, 536–543.

Harris, B., Barton, E. E., & Albert, C. (2014). Evaluating autism diagnostic and screening tools for cultural and linguistic responsiveness. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44, 1275–1287.

Havdahl, K. A., von Tetzchner, S., Huerta, M., Lord, C., & Bishop, S. L. (2016). Utility of the Child Behavior Checklist as a

screener for autism spectrum disorder. *Autism Research*, 9, 33–42.

Hedley, D., Nevill, R. E., MonroyMoreno, Y., Fields, N., Wilkins, J., Butter, E., & Mulick, J. A. (2015). Efcacy of the ADEC in identifying autism spectrum disorder in clinically referred toddlers in the US. Journal of Autism and Developmental Disorders, 45, 2337–2348.

Hedley, D., Young, R., Angelica, M., Gallegos, J., & Salazar, C. M. (2010). Cross cultural evaluation of the Autism Detection in Early Childhood (ADEC) in Mexico. Autism, 14 (2), 93–112.

Herlihy, L. E., Brooks, B., DumontMathieu, T., Barton, M. L., Fein, D., Chen, C. M., & Robins, D. L. (2014). Standardized screening facilitates timely diagnosis of autism spectrum disorders in a diverse sample of lowrisk toddlers. Journal of Developmental Behavioral Pediatrics, 35 (2), 85–92.

Hewlett, J., & Waisbren, S. E. (2006). A review of the psychosocial effects of falsepositive results on parents and current communication practices in newborn screening. Journal of Inherited Metabolic Disease, 29 (5), 677–682.

Hoshino, Y., Kumashiro, H., Yashima, Y., Tachinbana, R., Watanabe, M., & Furukawa, H. (1982). Early symptoms of autistic children and its diagnostic significance. Folia Psychiatrica et Neurologica Japonica, 36, 367–374.

Hyman, I. A., Chafey, E., & Smith, K. (1977). Developing criterion referenced assessment for Head Start: Theoretical and practical considerations. Paper presented at the meeting of the

American Psychological Association.

Janvier, Y. M., Cofeld, C. N., Harris, J. F., Mandell, D. S., & Cidav, Z. (2018). The developmental checkin: Development and initial testing of an autism screening tool targeting young children from underserved communities. *Autism, 23* (3), 689–698.

Janvier, Y. M., Harris, J. F., Cofeld, C. N., Louis, B., Xie, M., Cidav, Z., & Mandell, D. S. (2016). Screening for autism spectrum disorder in underserved communities: Early childcare providers as reporters. *Autism, 20* (3), 364–373.

Jimenez, M. E., Barg, F. K., Guevara, J. P., Gerdes, M., & Fiks, A. G. (2012). Barriers to evaluation for early intervention services: Parent and early intervention employee perspectives. *Academic Pediatrics, 12* (6), 551–557.

Jo, H., Schieve, L. A., Rice, C. E., YearginAllsopp, M., & Tian, L. H. (2015). Age at autism spectrum disorder (ASD) diagnosis by race, ethnicity, and primary household language among children with special health care needs, United States, 2009–2010. *Maternal and Child Health Journal, 19* (8), 1687–1697.

Ka'opua, L. S. (2008). Developing a culturally responsive breast cancer screening promotion with native Hawaiian women in churches. *Health and Social Work, 33* (3), 169–177.

Khowaja, M. K., Hazzard, A. P., & Robins, D. L. (2015). Sociodemographic barriers to early detection of autism: Screening and evaluation using the MCHAT, MCHAT-R, and followup. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 46*

(6), 1797–1808.

Kim, S. H., Bal, V. H., Benrey, N., Choi, Y. B., Guthrie, W., Colombi, C., & Lord, C. (2018). Variability in autism symptom trajectories using repeated observations from 14 to 36 months of age. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 57* (11), 837–848.

King, T. M., Tandon, D., Macias, M. M., Healy, J. A., Duncan, P. M., Swigonski, N. L., Lipkin, P. H. (2010). Implementing developmental screening and referrals: Lessons learned from a national project. *Pediatrics, 125* (2), 350–360.

Krug, D. A., Arick, J. R., & Almond, P. J. (1978). Autism screening instrument for educational planning: Background and development. In J. Gillam (Ed.), *Autism: Diagnosis, instruction, management and research*. Austin: University of Texas Press.

Liptak, G. S., Benzoni, L. B., Mruzek, D. W., Nolan, K. W., Thingvoll, M. A., Wade, C. M., & Fryer, G. E. (2008). Disparities in diagnosis and access to health services for children with autism: Data from the National Survey of Children's Health. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 29*, 152–160.

Lord, C. (1995). Followup of twoyearolds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines, 36*, 1365–1382.

Lord, C., Rutter, M., & Le Couteur, A. (1994). 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*, 24 (5), 659–685.

Mandell, D. S., Listerud, J., Levy, S. E., & PintoMartin, J. (2002). Race differences in age at diagnosis among Medicaideligible children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 41 (12), 1447–1453.

Marlow, M., Servili, C., & Tomlinson, M. (2019). A review of screening tools for the identification of autism spectrum disorders and developmental delay in infants and young children: Recommendations for use in low and middleincome countries. *Autism Research*, 12 (2), 176–199.

Marteletto, M. R. F., & Pedromonico, M. R. M. (2005). Validity of Autism Behaviour Checklist (ABC): Preliminary study. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 27 (4), 295–301.

Matson, J. L., Wilkins, J., & Fodstad, J. C. (2010). The validity of the Baby and Infant Screen for Children with Autism Traits: Part 1 (BISCUIT: Part 1). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41, 1139–1146.

Matson, J. L., Wilkins, J., Sharp, B., Knight, C., Sevin, J. A., & Boisjoli, J. A. (2009). Sensitivity and specificity of the Baby and Infant Screen for Children with Autism Traits (BISCUIT): Validity and cutoff scores for autism and PDDNOS in toddlers. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 924–930.

Miller, J. S., Gabrielsen, T., Villalobos, M., Alleman, R., Wahmhof, N., Carbone, P. S., & Segura, B. (2011). The Each

Child Study: Systematic screening for autism spectrum disorders in a pediatric setting. *Pediatrics*, 127, 866–871.

Morabia, A., & Zhang, F. F. (2004). History of medical screening: From concepts to action. *Postgraduate Medical Journal*, 80, 463–469.

Moulton, E., Bradbury, K., Barton, M., & Fein, D. (2019). Factor analysis of the Childhood Autism Rating Scale in a sample of two year olds with an autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49 (7), 2733–2746.

Muratori, F., Narzisi, A., Tancredi, R., Cosenza, A., Calugi, S., Saviozzi, I., Calderoni, S. (2011). The CBCL 1.5–5 and the identification of preschoolers with autism in Italy. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 20 (4), 329–338.

Nah, Y., Young, R. L., & Brewer, N. (2018). Development of a brief version of the Autism Detection in Early Childhood. *Autism*, 23 (2), 494–502.

Nah, Y., Young, R. L., Brewer, N., & Berlinger, G. (2014). Autism Detection in Early Childhood (ADEC): Reliability and validity data for a Level 2 screening tool for autistic disorder. *Psychological Assessment*, 26 (1), 215–226.

Newschaffer, C. J., Shriver, E., Berrigan, L., Landa, R., Stone, W. L., Bishop, S., Warren, Z. E. (2017). Development and validation of a streamlined autism case confirmation approach for use in epidemiologic risk factor research in prospective cohorts. *Autism Research*, 10 (3), 485–501.

Ojen, R. A., Schjolberg, S., Volkmar, F. R., Shic, F., Cicchetti, D. V., NordahlHansen, A., Chawarska, K. (2018). Clinical features of children with autism who passed 18month screening. *Pediatrics*, 141 (6), 1–10.

Oosterling, I. J., Wensing, M., Swinkels, S. H., van der Gaag, R. J., Visser, J. C., Woudenberg, T., Buitelaar, J. K. (2010). Advancing early detection of autism spectrum disorder by applying an integrated twostage screening approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51 (3), 250–258.

Osterling, J., & Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24, 247–257.

Ozonof, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., Steinfeld, M. B. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 49 (3), 256–266.

Perry, A., Condillac, R. A., Freeman, N. L., DunnGeier, J., & Belair, J. (2005). Multi site study of the Childhood Autism Rating Scale (CARS) in five clinical groups of young children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35 (5), 625–634.

Pierce, K., Courchesne, E., & Bacon, E. (2016). To screen or not to screen universally for autism is not the question: Why the task force got it wrong. *Journal of Pediatrics*, 176, 182–194.

Price, S. K., & Handrick, S. L. (2009). A culturally relevant

and responsive approach to screening for perinatal depression. *Research on Social Work Practice*, 19 (6), 705–714.

Radecki, L., SandLoud, N., O'Connor, K. G., Sharp, S., & Olson, L. M. (2011). Trends in the use of standardized tools for developmental screening in early childhood: 2002–2009. *Pediatrics*, 128 (1), 14–19.

Reel, K. H., Lecavalier, L., Butter, E., & Mulick, J. A. (2012). Diagnostic utility of the Pervasive Developmental Disorder Behavior Inventory. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6 (1), 458–465.

Rellini, E., Tortolani, D., Trillo, S., Carbone, S., & Montecchi, F. (2004). Childhood Autism Rating Scale (CARS) and Autism Behavior Checklist (ABC) correspondence and conflicts with DSMIV criteria in diagnosis of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34 (6), 703–708.

Rescorla, L., Kim, A. Y., & Oh, K. J. (2015). Screening for ASD with the Korean CBCL/1–5. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45, 4039–4050.

Reznick, J. S., Baranek, G. T., Reavis, S., Watson, L. R., & Crais, E. R. (2007). A parentreport instrument for identifying oneyearolds at risk for an eventual diagnosis of autism: The First Year Inventory. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1691–1710.

Robins, D. L., Casagrande, K., Barton, M., Chen, C. M. A., DumontMathieu, T., & Fein, D. (2014). Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with

followup (MCHATR/F). *Pediatrics*, 133(1), 37–45.

Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., & Green, J. A. (2001). 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*, 31 (2), 131–144.

Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10, 139–143.

Rogers, S. J., Estes, A., Lord, C., Vismara, L., Winter, J., Fitzpatrick, A., Dawson, G. (2012). Effects of a brief Early Start Denver Model (ESDM) based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: A randomized controlled trial. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51 (10), 1052–1065.

Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). The Social Communication Questionnaire. Los Angeles: Western Psychological Services.

Samadi, S. A., & McConkey, R. (2011). Autism in developing countries: Lessons from Iran. *Autism Research and Treatment*, 2011, Article ID 145359.

Schopler, E., Reichler, R. J., & Renner, B. R. (1988). CARS: The childhood autism rating scale. Los Angeles: Western Psychological Services.

Schrader, E., Delehanty, A. D., Casler, A., Petrie, E., Rivera, A., Harrison, K., Wetherby, A. M. (2020). Integrating a new

online autism screening tool in primary care to lower the age of referral. *Clinical Pediatrics*, 59(3), 305–309.

Siegel, B. (2013). Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST). *Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders*, 2211–2215.

Sigman, M., & McGovern, C. (2005). Improvement in cognitive and language skills from preschool to adolescence in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35 (1), 15–23.

Siu, A. L., & the U. S. Preventive Services Task Force. (2016). Screening for autism spectrum disorder in young children: U. S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*, 315 (7), 691–696.

Smith, N. J., Sheldrick, R. C., & Perrin, E. C. (2012). An abbreviated screening instrument for autism spectrum disorders. *Infant Mental Health Journal*, 34(2), 149–155.

Soto, S., Linas, K., Jacobstein, D., Biel, M., Migdal, T., & Anthony, B. J. (2015). A review of cultural adaptations of screening tools for autism spectrum disorders. *Autism*, 19 (6), 646–661.

Squires, J., & Bricker, D. (2009). *Ages and Stages Questionnaires, third edition (ASQ 3): A parent-completed child-monitoring system*. Baltimore: Brookes.

Stenberg, N., Bresnahan, M., Gunnes, N., Hirtz, D., Hornig, M., Lie, K. K., Stoten berg, C. (2014). Identifying children with autism spectrum disorder at 18 months in a general population

sample. *Pediatric and Perinatal Epidemiology*, 28 (3), 255–262.

Stone, W. L., Coonrod, E. E., & Ousley, O. Y. (2000). Brief report: Screening Tool for Autism in TwoYearOlds (STAT): Development and preliminary data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30 (6), 607–612.

Stone, W. L., Coonrod, E. E., Turner, L. M., & Pozdol, S. L. (2004). Psychometric properties of the STAT for early autism screening. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34 (6), 691–701.

Stone, W. L., McMahon, C. R., & Henderson, L. M. (2008). Use of the Screening Tool for Autism in TwoYearOlds (STAT) for children under 24 months. *Autism*, 12 (5), 557–573.

Stone, W. L., & Ousley, O. Y. (1997). STAT Manual: Screening tool for autism in two yearolds. Unpublished manuscript, Vanderbilt University.

Sturner, R., Howard, B., Bergmann, P., Morrel, T., Andon, L., Marks, D., Landa, R. (2016). Autism screening with online decision support by primary care pediatricians aided by MCHAT/F. *Pediatrics*, 138 (3), 1–11.

Sturner, R., Howard, B., Bergmann, P., Stewart, L., & Afarian, T. E. (2017). Comparison of autism screening in younger and older toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47 (3), 3180–3188.

Swinkels, S. H. N., Dietz, C., van Daalen, E., Kerkhof, I. H. G. M., van Engeland, H., & Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum in children aged 14 to 15 months: I.

The development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 723–732.

Szatmari, P., Georgiades, S., Duku, E., Bennett, T. A., Bryson, S., Fombonne, E., Thompson, A. (2015). Developmental trajectories of symptom severity and adaptive functioning in an inception cohort of preschool children with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*, 72 (3), 276–283.

Thabtah, F., & Peebles, D. (2020). A new machine learning model based on induction of rules for autism detection. *Health Informatics Journal*, 26 (1), 264–286.

Turner, L. M., & Stone, W. L. (2007). Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48 (8), 793–802.

Turner Brown, L. M., Baranek, G. T., Reznick, J. S., Watson, L. R., & Crais, E. R. (2012). The First Year Inventory: A longitudinal followup of 12monthold to 3yearold children. *Autism*, 17 (5), 527–540.

Veenstra-VanderWeele, J., & McGuire, K. (2016). Rigid, inflexible approach results in no recommendation for autism screening. *American Medical Association*, 73 (4), 327–328.

Volkmar, F., Cook, E. H., Pomeroy, J., Realmuto, G., Tanguay, P., & the Work Group on Quality Issues. (1999). Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with autism and other pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of*

Child and Adolescent Psychiatry, 38 (12), 32S-54S.

Volkmar, F., Siegel, M., WoodburySmith, M., King, B., McCracken, J., State, M., & American Academy of Child and Adolescent Psychiatry Committee on Quality Issues. (2014). Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 53 (2), 237–257.

Wadden, N. P. K., Bryson, S. E., & Rodger, R. S. (1991). A closer look at the Autism Behavior Checklist: Discriminant validity and factor structure. Journal of Autism and Developmental Disorders, 21 (4), 529–541.

Watson, L. R., Baranek, G. T., Crais, E. R., Reznick, J. S., Dykstra, J., & Perryman, T. (2007). The First Year Inventory: Retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify oneyearolds at risk for autism. Journal of Autism and Developmental Disorders, 37, 49–61.

Wetherby, A. M., BrosnanMaddox, S., Peace, V., & Newton, L. (2008). Validation of the Infant – Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. Autism, 12 (5), 487–511.

Wetherby, A. M., & Prizant, B. M. (2002). Communication and symbolic behavior scales: Developmental profile, 1st normed. Baltimore: Brookes.

Wetherby, A. M., Woods, J., Allen, L., Cleary, J. Dickinson, H., & Lord, C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. Journal of Autism and Developmental Disorders, 34 (5), 473–493.

Wiggins, L. D., Bakeman, R., Adamson, L. B., & Robins, D. L. (2007). The utility of the Social Communication Questionnaire in screening for autism in children referred for early intervention. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 22 (1), 33–38.

Young, R. L. (2007). Autism detection in early childhood (ADEC) manual. Camberwell, Australia: ACER Press.

Zuckerman, K. E., Sinche, B., Cobian, M., Cervantes, M., Mejia, A., Becker, T., & Nicolaidis, C. (2014). Conceptualization of autism in the Latino community and its relationship with early diagnosis. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 35 (8), 522–533.

Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatman, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23 (2–3), 143–152.

Глава 3. Психологическое развитие детей младшего возраста с расстройствами аутистического спектра

*Сьюзенн Л. Мейкари, Келли К. Пауэлл,
Меган Лайонс, Селин А. Сольнье, Анджелина
Вернетти и Катаржина Чаварска*

Становится все более очевидным, что младенцы с расстройством аутистического спектра (РАС) из-за рано возникающих отличий во внимании, восприятии и познании, подкрепленных нейроповеденческими и нейробиологическими особенностями (Chawarska, Macari, & Shic, 2013; Elison et al., 2013; Jones & Klin, 2013; Jones et al., 2016; Hazlett et al., 2017; Shen et al., 2013; Shic, Macari, & Chawarska, 2014; Wolf et al., 2012), начинают воспринимать мир по-разному в течение первого года жизни. К его окончанию многие младенцы с РАС демонстрируют явные отличия в поведении по сравнению со сверстниками, скорее всего вследствие итерационных процессов нарушения развития (Barbaro & Dissanayake, 2013; Bryson et al., 2007; Filliter et al., 2015; Macari et al.,

2012; Mitchell et al., 2006; Ozonof et al., 2010; Rozga et al., 2011; Wan et al., 2013; Zwaigenbaum et al., 2005; Chawarska et al., глава 5 настоящего сборника; Sifre et al., глава 6 настоящего сборника). Сразу возникает несколько вопросов. Как эти различия, которые впоследствии приводят к постановке диагноза РАС, влияют на более широкое психологическое развитие младенцев и детей младшего возраста? Существуют ли области вне основных признаков расстройства, которые становятся частью этого каскада кумулятивных атипичностей? В этой главе мы сосредоточимся на областях раннего развития, которые, по-видимому, подвержены влиянию РАС или сочетаются с ними. Эти области включают в себя эмоциональное поведение, как привязанность, темперамент и эмоциональная экспрессивность, а также раннее развитие когнитивного, речевого и адаптивного поведения. Эти ранние процессы воздействуют на развивающийся мозг и, таким образом, оказывают влияние на гетерогенные траектории развития (см. Sifre et al., глава 6 настоящего сборника). Хотя опыт играет жизненно важную роль в специализации различных областей мозга (Johnson, 2001), расхождение в развитии может сильно зависеть от исходных различий в нейромодуляторных системах, связанных с темпераментом (Lewis, 2005). Кроме того, субкортикальные нейронные процессы, участвующие в эмоциях, взаимодействуют с корковыми системами. К таким существенным взаимодействиям относится влияние на связи между отделами мозга, а также на

синаптический прунинг и шейпинг на протяжении времени (Lewis, 2005).

Изучение детей младшего возраста с РАС является ключом к более глубокому пониманию естественной истории РАС до осуществления вмешательства и до того, как на проявление РАС повлияют вторичные симптомы и коморбидные расстройства. Мы рассматриваем здесь исследования, посвященные различным аспектам психологического развития очень маленьких детей с РАС в позднем младенчестве.

Эмоциональное развитие

Поскольку эмоции играют важную роль в формировании социального и когнитивного развития, эта тема получила повышенное внимание в исследованиях детей раннего возраста с РАС. Мы начинаем с привязанности, первичных эмоциональных отношений, формирующихся между ребенком и значимым взрослым в первые недели и месяцы жизни. Вопрос уже не в том, формируют ли дети с аутизмом привязанности, а в том, каковы тонкие различия в этих отношениях и какие особенности ребенка на них влияют? Темперамент в более широком смысле и его эмоциональные аспекты также вызвали новую волну интереса к этой области. Темперамент при РАС в основном изучался на основе отчетов родителей. Однако недавние исследования изучали эмоции на поведенческом и физиологическом уровнях с использованием стандартизированных индукционных проб с целью вызвать эмоции. Эти направления исследований указывают на критическую роль эмоций в формировании высокогетерогенных фенотипов, а также их роль в возникновении коморбидных симптомов у детей старшего возраста с РАС.

Привязанность

Узы привязанности между ребенком и фигурой значи-

мого взрослого (Ainsworth, Blehar, Waters, & Wall, 1978) часто становились темой изучения у детей с РАС. Считается, что поведение маленького ребенка во время лабораторных эпизодов разлучения и воссоединения или парадигмы «Незнакомой ситуации» отражает историю диадического взаимодействия и может предсказывать аспекты последующего функционирования. В случае безопасной привязанности ребенок, сопровождаемый близким взрослым, более глубоко исследует окружающую среду, чем ребенок, сопровождаемый незнакомым человеком. Также безопасная привязанность характеризуется реакцией дистресса и поиском физической близости в случае разлуки и воссоединения, соответственно. Хотя РАС влияет на способность к социальным взаимодействиям, исследования детей младшего и дошкольного возраста с РАС, использующие парадигму «Незнакомой ситуации», не показали отсутствия поиска близости и других форм поведения, которые символизируют безопасную привязанность (Capps, Sigman, & Mundy, 1994; Dissanayake & Crossley, 1996; Naber et al., 2007; Rogers, Ozonoff, & Maslin-Cole, 1993; Waterterhouse & Fein, 1998; Willemsen-Swinkels, Bakermans-Kranenburg, Buitelaar, van IJzendoorn, & van Engeland, 2000). Однако показатели классификации безопасной привязанности несколько ниже у детей раннего возраста с РАС, чем в группах типично развивающихся (ТР) или отстающих в развитии (ОР) детей. По данным метаанализа исследований с участием детей дошкольного возраста

та с РАС (Rutgers, Bakermans-Kranenburg, van IJzendoorn, & Berckelaer-Onnes, 2004), 53 % детей проявляли наличие безопасной привязанности. Сходным образом, обзор исследований детей с РАС в более широком возрастном диапазоне позволяет предположить, что примерно 47 % выказывают наличие безопасной привязанности (Teague, Gray, Tonge, & Newman, 2017) по сравнению с приблизительно 60 % ТР детей (Ainsworth et al., 1978), при этом при РАС преобладали небезопасный и дезорганизованный типы привязанности, что не многим отличается от показателей, подобранных по психологическому возрасту детей с другими задержками (Naber et al., 2007). Однако при сопоставлении по адаптивному поведению и оценке родителями качество привязанности у дошкольников с РАС, как сообщается, было ниже, с большей конфликтностью и меньшей близостью (Teague, Newman, Tonge, & Gray, 2018).

Несколько факторов, вероятно, способствуют вариабельности в исследованиях, сообщающих о классификации безопасной привязанности в диапазоне от 40 до 60 % детей с РАС (Teague et al., 2017). Детерминанты привязанности у дошкольников и детей младшего возраста включают тяжесть симптомов аутизма и умственные способности, причем большая выраженность социальных нарушений и тяжесть умственной отсталости связаны с типами менее надежной эмоциональной привязанности и меньшими проявлениями просоциального поведения в момент воссоедине-

ния (Grzadzinski, Luyster, Spencer, и Lord, 2014; Naber et al., 2007). Было также установлено, что чувствительность родителей и собственные внутренние модели привязанности у значимых взрослых играют определенную роль в выборах детей более старшего возраста с РАС (Oppenheim, Koren-Karie, Dolev, & Yirmiya, 2012; Seskin et al., 2010). В дополнение многие исследования использовали четырехкатегориальную классификационную систему Эйнсворт и ее коллег (Ainsworth & Bell, 1970; Ainsworth et al., 1978; Main & Solomon, 1990), в то время как оценка с помощью альтернативных методов часто дает другие результаты. Исследования, где использовались оценка надежности привязанности Richters (Richters, Waters, & Vaughn, 1988), краткий скрининг-опросник привязанности (Bakermans-Kranenburg, van IJzendoorn, & Juffer, 2003) или подсчитывалось количество просоциальных поведенческих актов (Grzadzinski et al., 2014), выявили значительно более низкое качество привязанности у двухгодовалых детей с РАС по сравнению с контрольной группой типичного развития и детьми младшего возраста с не относящимися к РАС задержками развития (Rutgers et al., 2007; van IJzendoorn et al., 2007; Naber et al., 2007). К другим нетипичным формам проявления привязанности относятся повышенное сопротивление контакту и меньшее количество форм поведения, направленных на его поиск (Rogers et al., 1993). Поскольку количественные измерения выявляют большую уязвимость привязанности, спе-

цифичную для РАС, расхождения между результатами могут быть частично связаны с проблемами измерения. Таким образом, хотя многие маленькие дети с РАС способны формировать безопасную привязанность к своим основным значимым взрослым, тонкие различия в ее качестве очевидны даже у тех, кто проявляет безопасную привязанность.

При попытке согласования того, что многие дети с РАС, синдромом, ядром которого является нарушение социальной мотивации и чувства взаимности, демонстрируют безопасную привязанность, возникает фундаментальное противоречие. Если привязанность лежит в основе простейшей социальности человека и если аутизм представляет собой крах социального взаимодействия (Vivanti & Nuske, 2017), то феномен безопасной привязанности у детей с РАС действительно является загадкой. Три предложенные гипотезы: (1) привязанность – это биоповеденческая система, которая является в высшей степени консервативной (Dissanayake & Crossley, 1996); (2) сохранение поведения, свидетельствующего о привязанности, у маленьких детей с РАС обусловлено системами, отделенными от тех, что лежат в основе социальной сопряженности (Chevallier, Kohls, Troiani, Brodtkin, & Schultz, 2012); и (3) кажущаяся сохраняющаяся привязанность при РАС на самом деле методологический артефакт парадигмы эксперимента, такой как «Незнакомая ситуация» (Hobson, 2019; Moles, Kieffer, & D'Amato, 2004). Vivanti и Nuske (Vivanti and Nuske, 2017) предлагают нюан-

сированное разрешение этого явного противоречия, предполагая, что симптомы РАС действительно оказывают влияние на привязанность, но этот эффект, возможно, менее очевиден в угрожающих и более экстремальных обстоятельствах, создаваемых «Незнакомой ситуацией». Вместо этого симптомы РАС влияют на стремление к более устойчивому социальному взаимодействию в повседневной жизни в неопасных условиях.

Темперамент

Темперамент определяется как нейробиологически обоснованные индивидуальные различия в реактивности и регуляции в доменах внимания, двигательной активности и эмоций, возникновение которых берет начало в раннем младенчестве (Goldsmith et al., 1987; Rothbart & Bates, 1998; Rothbart & Derryberry, 1981). Рассматриваемый как потенциальный базис позднее формирующейся личности, ранний темперамент традиционно изучался относительно здорового и атипичного исходов (Caspi, Henry, McGee, Moffitt, & Silva, 1995; Chess, Thomas, Rutter, & Birch, 1963), в лонгитюдной связке с социальной компетентностью и отношениями со сверстниками (Sanson, Hemphill, & Smart, 2004), а также с тревожностью, социальной самоизоляцией и экстернализированным поведением в раннем школьном возрасте (Booth-LaForce, & Oxford, 2008; Perez-Edgar et al., 2011;

Rubin, Bergess, Dwyer, & Hastings, 2003).

Темперамент у очень маленьких детей с РАС стал ключевой темой нескольких недавних статей. Направленные в клинику двухгодовалые дети с РАС демонстрировали по ряду доменов различия в темпераменте в сравнении со сверстниками ТР и ОР, причем наиболее заметные уязвимости наблюдались в области произвольной регуляции (Macari, Koller, Campbell, & Chawarska, 2017). Дети младшего возраста с РАС испытывали трудности, когда их просили переключиться на другую задачу или остановиться, были менее склонны получать удовольствие и сохранять внимание при действиях низкой интенсивности и демонстрировали меньшую осведомленность о тонких стимулах окружающей среды по сравнению со сверстниками как типичного развития, так и с отставаниями развития, не связанными с РАС. Сниженное возбуждение по поводу предстоящих приятных занятий (позитивное ожидание) было специфичной для РАС уязвимостью, которая приводила к более низким баллам динамизма в этой группе по сравнению с контрольной. Некоторые темпераментные уязвимости при РАС были общими для детей младшего возраста с задержками развития, включая более низкую успокаиваемость (восстановление после экстремальных эмоций) и снижение концентрации внимания.

Сходные результаты были получены для младенцев с РАС, проспективно наблюдавшихся с момента рождения в когорте семей высокого риска, причем групповые различия воз-

никали уже в возрасте 6 месяцев (см. Chawarska et al., глава 5 настоящего сборника). Родители сообщали о более низком уровне динамизма (положительной аффективности и уровня активности) в большой когорте шестимесячных детей, у которых позже был диагностирован РАС (Paterson et al., 2019). В другом исследовании родители сообщали о более низком уровне активности у своих младенцев (del Rosario, Gillespie-Lynch, Johnson, Sigman, & Hutman, 2013; но см. Clifford, Hudry, Elsabbagh, Charman, & Johnson, 2013, которые сообщали о более высоком динамизме у семимесячных младенцев, позже получивших диагноз РАС). Более низкий динамизм, равно как и более низкая произвольная регуляция, характеризуют годовалых младенцев с расстройствами аутистического спектра (Clifford et al., 2013; Paterson et al., 2019), то же верно для повышенной негативной аффективности и (Paterson et al., 2019) и дистресса (Zwaigenbaum et al., 2005). К 24 месяцам дети с высоким риском развития РАС проявляли больше печали и меньше тяги к ласке, чем их сверстники с низким риском, меньше удовольствия от низкоинтенсивной деятельности, чем их типично развивающиеся сверстники с высоким и низким риском, большую застенчивость и меньшую готовность к утешению, чем контрольная группа высокого и низкого риска (Clifford et al., 2013), сниженную способность переключения внимания в ответ на социальные сигналы, снижение ингибиторного контроля и меньшее положительное ожидание, чем сверстни-

ки с высокой и низкой степенью риска (Garon et al., 2009; Zwaigenbaum et al., 2005). В другом исследовании было отмечено значительное снижение адаптивности и поведения приближения, а также повышение уровня активности в течение первых трех лет у сиблингов высокого риска с РАС по сравнению с сиблингами другого высокого риска (del Rosario et al., 2013).

Темпераментная уязвимость у детей младшего возраста с РАС возникает в младенчестве и включает в себя контроль внимания и поведения, а также аффективную реактивность. Как и в неклинических популяциях (Putnam, Gartstein, & Rothbart 2006), индивидуальные различия во многих чертах темперамента были весьма стабильными у детей с РАС с младшего до дошкольного возраста (Macari et al, 2017). Черты темперамента у двухгодовалых детей с РАС не зависели от сопутствующей тяжести социальных нарушений и уровня когнитивного функционирования (Macari et al., 2017), что указывает на независимый вклад темперамента в развитие фенотипа РАС. Кроме того, изменения в оцененном родителями темпераменте в домене произвольной регуляции внесли уникальный вклад в социальные результаты у детей с РАС, главным образом повлияв на начальные вербальные и невербальные способности, тяжесть симптомов аутизма и адаптивное социальное и коммуникативное поведение. Большая тяжесть симптомов аутизма в результате предсказывалась минимальным улучшением осознанности и реак-

тивности на низкоинтенсивные стимулы окружающей среды (перцептивная чувствительность) в возрасте от 2 до 3,5 лет.

И наоборот, улучшение способности ингибировать поведение (ингибиторный контроль) по инструкции и повышение удовольствия от низкоинтенсивных видов деятельности (удовольствие низкой интенсивности) коррелировали с улучшением навыков социальной адаптации 1-2 года спустя. В большой выборке младенцев с высоким и низким риском (Garon et al., 2016) как положительная аффективность в 12 месяцев, так и произвольная регуляция в 24 месяца отрицательно коррелировали с тяжестью симптомов РАС в 36 месяцев. Однако связь между положительной аффективностью в 12 месяцев и тяжестью симптомов была полностью опосредована произвольной регуляцией в 24 месяца в модели структурного уравнения. Таким образом, положительная эмоция оказывает влияние на тяжесть симптомов через свою связь с произвольной регуляцией. Более того, темпераментными чертами, отличавшими младенцев высокого риска без РАС от младенцев высокого риска с РАС, были более высокая положительная аффективность в 12 месяцев и более высокая произвольная регуляция в 24 месяца (Garon et al., 2016).

Таким образом, ранние особенности темперамента, отражающие типы поведения или врожденные способности, способствующие обучению, могут влиять на развитие в социальной сфере. Например, регуляция внимания полезна

для приобретения таких навыков, как экспрессивная речь (Salley, Panneton, & Colombo, 2013) и мониторинг деятельности других, что является ключом к обучению через наблюдение (Shic, Bradshaw, Klin, Scassellati, & Chawarska, 2011). Внимание к социальной информации в позднем младенчестве связано с более поздними вербальными навыками и тяжестью симптомов аутизма (Campbell, Shic, Macari, & Chawarska, 2014). Индивидуальные различия в развитии внимания к лицам в средний период младенчества, в особенности максимальная продолжительность взгляда, связаны с более поздним исполнительным контролем у младенцев с высоким риском развития РАС (Hendry et al., 2018). Сходным образом улучшение внимания и поведенческой регуляции со второго по третий год, по-видимому, предвещает более позитивные социальные результаты (Macari et al., 2017), возможно, за счет усиления внимания к деталям о людях или за счет повышения терпимости к нормативной низкоинтенсивной деятельности, требующей хорошо регулируемого внимания. Учитывая установленные связи между ранними темпераментными характеристиками и более поздними поведенческими и аффективными исходами в других популяциях, уязвимость в доменах произвольной регуляции и негативной эмоциональности у детей младшего возраста с РАС также может сигнализировать о риске развития аффективных и поведенческих симптомов, а также симптомов, связанных со вниманием, которые препятствуют обучению

и адаптации помимо уже присущей социальной и когнитивной дисфункции. Учитывая повсеместное распространение коморбидных расстройств у детей старшего возраста с РАС, особенно синдрома дефицита внимания/гиперактивности и тревожности (Simonoff et al., 2008), изучение особенностей темперамента как ранних предикторов таких проблем может быть особенно полезным.

Эмоциональная экспрессивность и эмоциональный опыт

Центральное место в некоторых теориях темперамента занимают эмоциональные аспекты поведения (Goldsmith & Campos, 1982). Эмоции играют неотъемлемую роль в обучении и коммуникации, а также в раннем социальном и адаптивном развитии (Izard, Fine, Mostrow, Trentacosta, & Campbell, 2002). Они организуют повседневное функционирование, служа инициаторами возбуждения, а также поддержания и прекращения поведения (Emde, Gaensbauer, & Harmon, 1981).

Эмоциональная экспрессивность является внешним выражением субъективного опыта и может быть количественно оценена отчетом родителей или оценками интенсивности и валентности выражений лица, тона голоса и движений тела во время экспериментальных проб. Эмоциональное переживание относится к физиологической реакции симпатической

нервной системы во время проб и может быть количественно оценено с помощью ряда показателей, как вариабельность сердечного ритма, дыхания и изменения электропроводности кожи.

Об эмоциональной экспрессивности у очень маленьких детей с аутизмом известно сравнительно немного. Хотя исследования темперамента на основе отчетов родителей позволяют предположить, что маленькие дети с аутизмом чаще демонстрируют негативные эмоции и ослабленные положительные эмоции по сравнению со своими сверстниками (Adamek et al., 2011; Capps et al., 1994; Clifford et al., 2013; Garon et al., 2009; Macari et al., 2017; Zwaigenbaum et al., 2005), обсервационные исследования дали целый ряд открытий. Эти исследования различаются по контексту, структуре, коммуникативному партнеру, возрасту детей, составу групп сравнения, метрике измерения и т. д., причем все эти факторы имеют огромное значение для результатов. Например, в социальных контекстах во время взаимодействия со взрослым маленькие дети с РАС демонстрировали снижение положительных эмоций (Joseph & Tager-Flusberg, 1997; Snow, Hertzig, Shapiro, 1987; Yirmiya, Kasari, Sigman, Mundy, 1989), но даже это наблюдается не в каждой ситуации. Например, в контексте просьбы не было зафиксировано никаких различий в положительной аффективности между детьми с типичным развитием и детьми с РАС (Kasari, Sigman, Mundy, & Yirmiya, 1990).

Парадигмы индукции эмоций включают представление стимулов в стандартизированной манере, чтобы вызвать определенные эмоции. Лабораторная батарея оценки темперамента (Goldsmith & Rothbart, 1999) является широко используемым методом, позволяющим выявлять страх, гнев и радость, и уже десятилетия используется для изучения развития эмоций в младенчестве и детском возрасте в общей популяции. Пробы из этого или других подобных методов были использованы в небольшом числе исследований детей с РАС для изучения страха, равно как и фрустрации. Одно исследование не выявило различий в негативной реакции в мимике и телесных проявлениях в ответ на фрустрирующие стимулы у дошкольников с РАС и типично развивающихся детей раннего возраста из контрольной группы с соответствующим уровнем речевого развития (Jahromi, Meek, & Ober-Reynolds, 2012). В другом исследовании, включавшем небольшое количество детей дошкольного возраста с РАС и детей с синдромом Мартина – Белла, реакция «страх на лице, но не бегство» при появлении незнакомого человека была более интенсивной в группе РАС по сравнению с детьми с типичным развитием и детьми с синдромом Мартина – Белла (Scherr, Hogan, Hatton, & Roberts, 2017).

Чтобы устранить некоторые пробелы в знаниях, Масари и ее коллеги (2018) использовали методы структурированной индукции, адаптированные из Лабораторной батареи оценки темперамента (Lab-TAB; Goldsmith & Rothbart, 1999), для

оценки эмоциональной экспрессивности в основных аффективных системах гнева, радости и страха (Sroufe, 1979) у детей младшего возраста с РАС. Стимулы были экологически валидными (например, пристегивание ремнями к автомобильному сиденью, наблюдение за пузырьками, приближение механической игрушки-паука), но минимальными с социальной точки зрения, чтобы избежать риска спутать эмоциональные реакции с социальным дефицитом детей с РАС. Выборка состояла из 99 очень маленьких детей с РАС и без РАС (средний возраст 21 месяц); две контрольные группы состояли из сопоставимых по возрасту детей младшего возраста с типичным развитием и детей младшего возраста с задержками развития, последние из которых также были сопоставимы по невербальным и вербальным способностям. Интенсивность эмоциональной экспрессии по лицевым и вокальным каналам оценивалась офлайн слепым методом. В ходе этих, по существу, несоциальных стандартизированных проб дети младшего возраста с РАС выражали значительно более интенсивный гнев во время фрустрирующих событий по сравнению с контрольной группой с задержками развития и выражали незначительно более интенсивный гнев, чем дети с типичным развитием. Сталкиваясь с новыми, потенциально угрожающими ситуациями, дети младшего возраста с РАС выражали менее интенсивный страх, чем обе группы сверстников. В то время как эта повышенная реакция гнева на блокирование достижения цели может явиться

проблемой для развивающейся системы регуляции эмоций, сниженная реакция страха предполагает нетипичную оценку угрозы и потенциального риска для безопасности в будущем. Интенсивность выражения страха и гнева не зависела от тяжести симптомов аутизма (График диагностического наблюдения при аутизме – 2 (ADOS-2) (Lord et al., 2012). Это позволяет предположить, что аффективные и социальные области уязвимости диссоциативны и реципрокно формируют фенотипы РАС с младенчества. Интенсивность радости, однако, была одинаковой во всех трех группах, что указывает на то, что у очень маленьких детей с РАС способность выражать положительные эмоции в ответ на игровые, в основном несоциальные триггеры остается неизменной.

Конец ознакомительного фрагмента.

Текст предоставлен ООО «ЛитРес».

Прочитайте эту книгу целиком, [купив полную легальную версию](#) на ЛитРес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.