

Ранняя диагностика расстройств аутистического спектра у детей: что должен знать педиатр

Е.А. Курмаева¹, Н.А. Соловьева¹, Г.А. Кулакова¹, С.Я. Волгина¹, А.А. Рудницкая²,
А.А. Мухаметшина¹

¹ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Казань, Россия;

²ГАУЗ «Детская городская больница №8», Казань, Россия

Early diagnosis of autism spectrum disorders in children: what pediatricians should know

Е.А. Kurmaeva¹, N.A. Solovieva¹, G.A. Kulakova¹, S.Ya. Volgina¹, A.A. Rudnitskaya²,
A.A. Mukhametshina¹

¹Kazan State Medical University, Kazan, Russia;

²Children's City Hospital No. 8, Kazan, Russia

Проблема расстройства аутистического спектра у детей в настоящее время весьма актуальна. На территории Российской Федерации наблюдается стремительный рост частоты расстройств аутистического спектра и увеличение числа детей с ограниченными возможностями здоровья с данным диагнозом, что делает детский аутизм важной медико-социальной проблемой. Необходимо обучить педиатров диагностическим критериям для раннего выявления указанного расстройства. К основным методам диагностики относится наблюдение за развитием ребенка, и здесь ведущая роль принадлежит участковому педиатру. От знаний врача во многом зависит, насколько своевременно будет установлен диагноз и назначено соответствующее вмешательство, что приведет к положительному результату и предотвратит прогрессирование симптомов. Необходимо внимательно прислушиваться к жалобам семьи на нарушения в развитии ребенка или особенности поведения. По данным проведенного нами исследования, 32% семей не получили своевременной помощи. Наиболее частая жалоба, которую предъявляли родители, — задержка речевого развития, нарушение коммуникации ребенка. Для выявления расстройств аутистического спектра врач должен регулярно оценивать нервно-психическое развитие, наблюдать за ребенком в различных ситуациях, чтобы оценить его поведение и взаимодействие с окружающими. При обнаружении отклонений необходимо провести анкетирование с помощью опросника М-CHAT (Модифицированный список контрольных вопросов для выявления аутизма у детей) и направить пациента на консультацию к психиатру. Наше исследование продемонстрировало необходимость в повышении знаний маркеров расстройств аутистического спектра для педиатров.

Ключевые слова: дети, расстройства аутистического спектра, педиатры.

Для цитирования: Курмаева Е.А., Соловьева Н.А., Кулакова Г.А., Волгина С.Я., Рудницкая А.А., Мухаметшина А.А. Ранняя диагностика расстройств аутистического спектра у детей: что должен знать педиатр. Рос вестн перинатол и педиатр 2024; 69:(5): 119–125. DOI: 10.21508/1027-4065-2024-69-5-119-125

The issue of autism spectrum disorder (ASD) in children is a significant concern at present. In the Russian Federation, there has been a rapid increase in the incidence of ASD and the number of children diagnosed with this condition, making childhood autism a major medical and social issue. Pediatricians need to be trained in the diagnostic criteria for early identification of this disorder. The main diagnostic methods involve monitoring the child's development, with the district pediatrician playing a crucial role. The knowledge and expertise of the doctor significantly influences the timeliness of diagnosis and the prescription of appropriate interventions, which can lead to positive outcomes and prevent further symptom progression. It is essential for pediatricians to carefully listen to families' concerns about any developmental or behavioral issues in their children. According to our research, 32% of families did not receive timely assistance. The most common complaint made by parents was delayed speech development and impaired communication. To identify autism spectrum disorders, doctors should regularly assess a child's neuropsychiatric development and monitor them in various situations to assess their behavior and interaction with others. If any deviations are detected, a questionnaire such as the M-CHAT (a modified list of questions for detecting autism in children) should be used and the patient referred to a psychiatrist for further consultation. Our study highlighted the need for pediatricians to better understand the signs and symptoms of autism spectrum disorders.

Key words: children, autism spectrum disorders, pediatricians.

For citation: Kurmaeva E.A., Solovieva N.A., Kulakova G.A., Volgina S.Ya., Rudnitskaya A.A., Mukhametshina A.A. Early diagnosis of autism spectrum disorders in children: what a pediatrician should know. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2024; 69:(5): 119–125 (in Russ). DOI: 10.21508/1027-4065-2024-69-5-119-125

© Коллектив авторов, 2024

Адрес для корреспонденции: Курмаева Елена Анатольевна — к.м.н., доц. кафедры госпитальной педиатрии Казанского государственного медицинского университета,

ORCID: 0000-0003-0873-8037

Соловьева Наиля Анасовна — к.м.н., доц. кафедры госпитальной педиатрии Казанского государственного медицинского университета,

ORCID: 0000-0002-9687-4583

Кулакова Галина Александровна — к.м.н., доц. кафедры госпитальной педиатрии Казанского государственного медицинского университета,

ORCID: 0000-0003-1741-2629

Волгина Светлана Яковлевна — д.м.н., проф. кафедры госпитальной педиатрии Казанского государственного медицинского университета,

ORCID: 0000-0002-4147-2309

Мухаметшина Алсу Альбертовна — студентка VI курса педиатрического факультета Казанского государственного медицинского университета,

ORCID: 0000-0002-0553-4349

420012 Казань, ул. Бутлерова, д. 49

Рудницкая Ангелина Алексеевна — врач-невролог Детской городской больницы №8 г. Казани ORCID: 0000-0001-8868-2613

420061 Казань, ул. Бари Галеева, д. 11

Согласно клиническим рекомендациям расстройство аутистического спектра, также известное как аутизм, представляет собой нарушение нейropsychического развития, характеризующееся качественными отклонениями в социальном взаимодействии и способах общения, а также ограниченным, стереотипным набором интересов и занятий. Это расстройство манифестирует в возрасте до 2–2,5 года (реже до 3–5 лет) и относится к группе pervasive расстройств, т.е. охватывающих все области психической деятельности [1, 2]. Термин «аутизм» используется уже более 100 лет (с 1908 г.). Впервые он был озвучен Эйгеном Блейлером, швейцарским психиатром и использовался для описания пациентов с шизофренией. Термин «аутизм», который использовал Блейлер, происходит от греческого слова *autós*, что означает «сам». Оно предназначалось для описания «изолированного я», которое автор увидел у людей с шизофренией [3–5]. Немецкий ученый Ханс Аспергер в 1944 г. описал «более мягкую» форму аутизма, которая до настоящего времени была известна как синдром Аспергера. Он описывал случаи

с очень умными мальчиками, которые имели проблемы с социальными взаимодействиями. Отмечал у детей трудности со зрительным контактом, стереотипные слова и движения, а также неприятие любых изменений, но при этом они не имели недостатков в речевом и языковом образовании [5–7].

Причины болезни неизвестны, но предполагается, что она возникает вследствие сложного взаимодействия между генетическими, эпигенетическими и экологическими факторами. Расстройства аутистического спектра — полиэтиологичное заболевание, ведущее значение в возникновении которого принадлежит генетическим и средовым факторам [8, 9]. У мальчиков встречается чаще, чем у девочек, что, скорее всего, вызвано генетическими различиями, связанными с Y-хромосомой [10, 11]. Недавние исследования когорт пациентов с расстройствами аутистического спектра (табл. 1, 2) сообщают об относительно высоких скоростях мутаций *de novo* в некодирующих областях генома, а также о небольших мутациях экзона, т.е. кодирующих областей генома, которые включают как известные, так и ранее не обнаружен-

Таблица 1. Некоторые генетические синдромы с возможными клиническими проявлениями расстройств аутистического спектра (РАС)

Table 1. Some genetic syndromes with possible clinical manifestations of autism spectrum disorders

Генетический или наследственный синдром	Вовлеченный ген или участок хромосомы	Распространенность	Частота развития симптомов РАС при нарушении	Доля от всех случаев РАС
Синдром Мартина–Белла (ломкая X-хромосома)	<i>FMR1</i>	1:4000 (преимущественно мальчики)	18–33% [10, 11]	3–5 %
Туберозный склероз	<i>TSC1, TSC2</i>	1:6000–10 000	25–60% [10, 11]	1–4 %
Синдром Ретта	<i>MECP2</i>	1:10 000–20 000 (почти исключительно девочки)	80–100% [12, 13]	<1% (не всегда типичная картина)
Фенилкетонурия	<i>PAH</i>	1:4000–20000	5% (в отсутствие лечения) [14]	<1%
Синдром Дауна Трисомия	Трисомия 21-й хромосомы	1:700–1000	18% [15]	<1%
Синдром Прадера–Вилли	Делеции и нарушение центра импринтинга в участке 15q11–q13 копии отцовской хромосомы	1:10 000–30 000	19–36% [10]	1–3%
Синдром Ангельмана	Делеции и нарушение центра импринтинга в участке 15q11–q13 копии материнской хромосомы, <i>UBE3A</i>	1:10 000–12 000	50–81% [10]	<1%
Синдром Смита–Магениса	Делеция 17p11.2.1	1:15 000	93% [10]	<1%
Синдром Ди Джорджи	Делеция 22q11.2	1:4000–6000	20–31% [10]	<1%
Синдром Фелан–МакДермид	Делеция 22q13.3	1:100 000	50–70 % [16]	<1 %
Синдром Клифстры	Микроделеция 9q34.3, <i>EHMT1</i>	Неизвестна	95% [16]	<1%

ные гены-кандидаты, связанные с расстройствами аутистического спектра [1].

В Республике Татарстан в 2018 г. зарегистрировано 617 детей с расстройствами аутистического спектра, в 2019 г. — 761, а в 2021 г. — 870 детей с видимой тенденцией к увеличению [12]. По официальным данным Минздрава Республики Татарстан, распространенность расстройств аутистического спектра составляет около 1% детской популяции. Это дает основания полагать, что численность детей с указанным диагнозом, проживающих на территории Республики Татарстан, на конец 2023 г. превышает 1000. Тенденции такого роста числа детей с расстройствами аутистического спектра объясняются повышением осведомленности медицинских работников, родительского сообщества, а также новыми возможностями идентификации и диагностики данного расстройства. Однако, несмотря на повышение информированности медицинских работников педиатрического профиля по проблеме расстройств аутистического спектра и возможности постановки диагноза с возраста 2 лет на законодательном уровне, как в Республике Татарстан, так и по России в целом, отмечается задержка в установлении окончательного диагноза детям, а следовательно, и начало специфического коррекционного лечения [3].

Ранняя диагностика и начало соответствующих вмешательств у детей с расстройствами аутистического спектра приводят к значительному поло-

жительному результату и зачастую предотвращают прогрессирующее развитие симптомов заболевания, что делает своевременное выявление аутизма чрезвычайно значимой задачей системы здравоохранения [4, 5]. Обзор мировых исследований, проведенных в период с 2013 по 2023 г., продемонстрировал, что средний возраст детей на момент постановки диагноза составляет 38–120 мес с тенденцией к снижению. Проходит не менее 2 лет с момента первого контакта пациента с медицинским работником до определения окончательного диагноза [6, 7]. Это свидетельствует о необходимости раннего распознавания и расширения диагностических возможностей в выявлении расстройств аутистического спектра не только со стороны профильных специалистов, психиатров, но и со стороны медицинских работников педиатрического звена, педиатров участковых, к которым в первую очередь обращаются родители с детьми [6].

Когда симптомы ребенка явно указывают на расстройство аутистического спектра, опытный или обученный педиатр, осматривая детей в декретированные сроки по приказу МЗ РФ № 514 «О Порядке проведения профилактических медицинских осмотров», может самостоятельно предположить аутизм на основании результатов клинического осмотра и критериев МКБ-10 [1, 4, 5]. Для диагностики аутизма характерно выявление трех групп нарушений: качественные нарушения реципрокного социа-

Таблица 2. Некоторые наследственные нарушения обмена веществ с возможным фенотипом расстройств аутистического спектра

Table 2. Some hereditary metabolic disorders with a possible phenotype of autism spectrum disorders

Нарушения обмена веществ	Заболевания и дефициты:
Нарушения обмена аминокислот	Фенилкетонурия (без лечения) Гомоцистинурия Дефицит кетокислотной дегидрогеназы киназы с разветвленной цепью Нарушения обмена гамма-аминомасляной кислоты Недостаточность янтарной полуальдегиддегидрогеназы
Нарушения обмена холестерина	Синдром Смита–Лемли–Опица (дефицит 7-дегидрохолестеринредуктазы)
Нарушения, связанные с дефицитом фолиевой кислоты в головном мозге	Мутации гена рецептора фолата 1 Дефицит дигидрофолатредуктазы
Нарушения транспорта и обмена креатина	Дефицит аргинин-глицин-амидинотрансферазы Дефицит гуанидинацетат метилтрансферазы Дефициты X-сцепленных креатиновых транспортеров
Нарушения биосинтеза карнитина	Дефицит 6-N-триметиллизиндиоксигеназы
Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	Недостаточность аденилосукцинат лиазы Дефицит аденозиндеаминазы Повышенная активность цитозольной 59-нуклеотидазы Дефицит дигидропиримидиндегидрогеназы Повышенная активность фосфорибозилпирофосфатсинтетазы
Лизосомные болезни накопления	Синдром Санфилиппо (мукополисахаридоз III типа)
Митохондриальные заболевания	Мутации в митохондриальной ДНК Мутации в ядерной ДНК
Другие	Дефицит биотинидазы Дефекты мочевинового цикла

льного взаимодействия, качественные аномалии в общении и ограниченные повторяющиеся стереотипные движения. Расстройства аутистического спектра могут диагностироваться во всех возрастных группах [1]. У детей раннего возраста первыми признаками, позволяющими педиатру предположить наличие расстройств аутистического спектра, служат снижение или полное отсутствие «комплекса оживления», поза младенца при взятии на руки в виде «деревянной куклы». При осмотре такие дети пассивны: не откликаются на свое имя, не реагируют на манипуляции, не обращают внимания на окружающих, звуки, не смотрят в глаза. Лицо ребенка не выражает интереса к окружающему, мимика бедна и невыразительна. Указанные симптомы могут навести врача или родителей на мысль о расстройстве органов слуха. Кроме того, в раннем возрасте основными проявлениями могут быть малая способность к зрительному контакту, жестикуляции, невозможность поддерживать взаимодействие со сверстниками и взрослыми. Нарушения проявляются в недостаточной или отсутствующей реакции на обращенную речь и имя, низкий интерес к совместным играм, неспособностью длительное время удерживать внимание. У ребенка с расстройством аутистического спектра можно наблюдать необычное поведение, например нарушение телесных границ, отсутствие смущения или избыточная тревога при контакте с малознакомыми людьми. Нарушения коммуникации могут проявляться отсутствием речи, недостаточной компенсацией речи жестикуляцией, своеобразием речи. У ребенка может отсутствовать лепетная речь (как и гуление в возрасте до года). У детей старшего возраста проявления социальных нарушений определяются выраженностью интеллектуальных расстройств. Проблемы социального взаимодействия и коммуникации связаны с неспособностью вступать в совместную деятельность, с отсутствием речи или выраженной ее задержкой, избеганием контакта. У других детей, наоборот, отмечаются высокая

социальная заинтересованность при неспособности выстраивать длительные отношения и учитывать социальные правила. Это определяет поведенческие особенности (табл. 3): наивность, простодушие, сниженную способность понимания юмора, сложности в поддержании беседы [1–4].

Необходимо помнить, что ребенок с расстройством аутистического спектра не способен адекватно воспринимать социальные сигналы, дифференцировать людей и животных от неодушевленных предметов. Еще одна характерная особенность — отсутствие чувства эмпатии и, как следствие, неумение понимать собственные эмоции, чувства окружающих людей, неспособность к «ролевой» игровой деятельности. Они имеют слабо развитое воображение, отдают предпочтение однотипным играм с повторяющимися действиями. Привыкнув к одной игре или вещи, ребенок трудно от нее отказывается и принимает что-то новое.

При осмотре педиатр обязан обратить внимание на жалобы родителей на нарушения речевого развития. В младенчестве — это недифференцированный плач, необычное гуление, отсутствие лепета к возрасту 12 мес, фразовой речи к 24 мес жизни. К 3 годам возможно появление эхолалии. Ребенок с расстройством аутистического спектра говорит о себе в третьем лице, не используя местоимение «я». Характерны двигательные стереотипии: раскачивание из стороны в сторону, перебирание пальцами перед глазами, потряхивание кистями рук. Кроме того, родители отмечают проблемы с введением прикормов: избирательность в выборе продуктов, нежелание изменять привычным вкусовым ощущениям, придерживаться определенного режима питания [13, 14]. Несвоевременная диагностика утяжеляет, осложняет течение заболевания, что в дальнейшем приводит к увеличению материальных, социальных и медицинских ресурсов государства и семьи ребенка.

Авторами проведена работа по выявлению и обобщению диагностических маркеров у детей

Таблица 3. Тревожные симптомы раннего детского аутизма у детей от 1 года до 3 лет
Table 3. Alarming symptoms of early childhood autism in children from 1 to 3 years old

1 год	1,5 года	2–3 года
<ul style="list-style-type: none"> – Зрительный контакт отсутствует – Отсутствие или снижение активности «комплекса оживления» – Нарушения сна – Реакция на имя и голос отсутствует – Мимика лица слабо выражена – Задержка появления лепета до 9 мес – Трудности введения прикорма 	<ul style="list-style-type: none"> – Не знает названий предметов – Не имитирует слова и действия – Не принимает участие в одевании – Не отзывается на имя – Не вступает в контакт – Не говорит как минимум 15–30 слов – Отсутствует зрительный контакт, взгляд «мимо» – Расстройства пищевого поведения – Страх громких звуков и шумов (бытовых приборов) — закрывает уши 	<ul style="list-style-type: none"> – Отсутствие фразовой простой речи – Не выполняет инструкции – Отсутствует контакт со сверстниками – Эхолалия – Не использует местоимения «я», «ты», «он», «они» – Наличие стереотипий в поведении – Агрессия и аутоагрессия – Отсутствует чувство эмпатии – Не способен на ролевую игру – Нарушения пищевого поведения

с расстройствами аутистического спектра для повышения качества диагностики и усиления настороженности специалистов первичного звена здравоохранения. Проведен анализ амбулаторных карт (ф.112) и историй болезней 50 детей с диагнозом расстройства аутистического спектра. Всего в исследовании были включены 38 мальчиков и 12 девочек в возрасте от 2 до 5 лет, имеющих установленный диагноз с шифром F84.0–F84.1 с диагнозом расстройства аутистического спектра, установленным в соответствии с критериями МКБ-10. Из исследования исключены дети, страдающие тугоухостью, имеющие тяжелую соматическую патологию, различные ранее выявленные психические расстройства.

Проведенное исследование продемонстрировало недостаточную осведомленность и низкую настороженность педиатров в отношении диагностических критериев расстройств аутистического спектра. По данным нашего исследования, почти 80% родителей, подозревающих неблагополучие в психическом развитии у ребенка, первично обратились за помощью на педиатрический участок, при этом только у 28% обследуемых детей участковым педиатром был предположен диагноз расстройства аутистического спектра (детский аутизм). Впоследствии это позволило направить ребенка к психиатру для уточнения и подтверждения диагноза, своевременного назначения соответствующего коррекционного лечения. После первичного обращения к участковому педиатру 17% детей были направлены на консультацию к детскому неврологу, 23% — к оториноларингологу с подозрением на нарушение слуха. Не получили помощи при первичной консультации 32% обратившихся — врач успокоил и сказал, что надо подождать, скоро все наладится. Несмотря на то что в 79,6% случаев диагноз расстройства аутистического спектра был предположен у детей в возрасте от 1,5 до 2 лет, в 59,2% этих случаев диагноз был установлен в возрасте 4 лет, а в 23,7% — позже, в возрасте от 4 до 7 лет. При этом от момента обращения до установки окончательного диагноза проходило $18 \pm 9,6$ мес. Причинами тревоги и обращения родителей к педиатру у обследуемых детей в 86% случаев была задержка речи, в 17% — двигательные стереотипии. Около 72% семей сообщили о таких проблемах, как плохой зрительный контакт, отсутствие реакции на обращение по имени. Около 35% семей обратились к специалисту по поводу гиперактивности ребенка.

Нами выявлено видимое преобладание мужского пола (72,2%) среди детей с расстройствами аутистического спектра, что также подтверждается данными мировой статистики. Из данных анамнеза стоит отметить, что 36,1% детей были рождены от первой беременности, 44,4% — от второй беременности. В 69,3% проведено экстренное родоразрешение путем кесарева сечения. Беременность, по данным опроса, у 90% женщин носила ослож-

ненный характер (много/маловодие, анемия, гестационный сахарный диабет, простудные заболевания). Обследуемые имели при рождении следующие антропометрические показатели: рост $51 \pm 2,7$ см; масса тела 2867 ± 1003 г. У 33% пациентов наблюдалось отставание в становлении моторных функций на 1–2 эпикризных срока: дети позже сверстников начинали сидеть, стоять, ходить. Почти все родители отмечали задержку речевого развития разной степени выраженности. Были зарегистрированы следующие сопутствующие заболевания: ночной энурез — у 32%, признаки желудочковой гидроцефалии — у 21%, миопия и астигматизм — у 19%. Просматривается прямая корреляция между наличием у ребенка расстройств аутистического спектра и осложненным течением беременности ($R=0,27$; $p<0,05$), а также экстренным оперативным родоразрешением ($R=0,38$; $p<0,05$). Осмотр детей в возрасте 3 лет позволил выявить у обследуемых отсутствие зрительного контакта и амимичное выражение лица, речевые нарушения в виде задержки речи, мутизма или эхолалии. Обращали внимание и двигательные стереотипии — раскачивающие движения туловищем во время осмотра, вращательные движения пальцами, похлопывание ладонями по различным частям тела. Отклонения соматических показателей в развитии не выявлены.

Задержка в установлении диагноза расстройства аутистического спектра при обращении к педиатру объясняется недостаточной осведомленностью в отношении критериев диагностики и низкой настороженностью специалистов амбулаторно-поликлинического звена, большим числом сходных с расстройствами аутистического спектра заболеваний, (например с детской шизофренией, умственной отсталостью, непсихотическими нарушениями), а также загруженностью врачей. Установление диагноза также осложняет отсутствие лабораторных или инструментальных маркеров, характерных для данного заболевания. Для раннего выявления расстройств аутистического спектра специалистами амбулаторно-поликлинического звена рекомендуется использовать стандартизированные в форме чек-листа скрининговые инструменты для определения риска развития специфических нарушений. В нашей стране с 2019 г. на основании приказа МЗ РФ о «Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних» регламентируется проведение скрининга для выявления группы риска нарушений психического развития в возрасте 2 лет. На этом этапе педиатром используются специальные опросники, обеспечивающие скрининговую оценку как общего развития ребенка в определенные сроки (обычно 6, 9, 12 и 24 мес), так и риска развития расстройств аутистического спектра (18 и 24 мес) [15]. Клинические рекомендации по расстройствам аутистического спектра у детей 2024 г. предлагают использовать опросник M-CHAT

(Модифицированный список контрольных вопросов для выявления аутизма у детей). Если тестирование обнаруживает особенности в развитии ребенка, педиатр обследует его, обращая внимание на наличие «красных флажков» аутизма, и проводит первую консультацию для семьи, прежде чем направить ребенка к психиатру. Именно педиатр, определяя риск наличия расстройств аутистического спектра, может помочь ребенку и его семье получить квалифицированную помощь как можно раньше, направив его к профильному специалисту.

Наиболее эффективным и изученным скрининговым инструментом первого уровня признаны опросник М-СНАТ и его модифицированная версия М-СНАТ-R/F (с опросником для врача). Адаптированная версия перевода М-СНАТ на русский язык доступна бесплатно на сайте test.autism.help (на сайте разработчика mchatscreen.com); есть подтверждение, что эта версия верифицирована разработчиком [16]. М-СНАТ выдержал множество клинических испытаний и показал высокие чувствительность и специфичность у детей в возрасте 16–30 мес. Опросник содержит 20 вопросов, на которые отвечают родители, ответы занимают несколько минут. Вопросы в М-СНАТ очень простые и конкретные. По результатам опроса подсчитываются итоговые оценки (в баллах) и определяется дальнейшая тактика действий педиатра. Достоинство теста М-СНАТ заключается в возможности его прохождения без подготовки и в наличии электронной версии этого опросника, с помощью

которой родители самостоятельно могут провести скрининг у своего ребенка и понять, нужно ли им беспокоиться.

Заключение

Наблюдение за развитием ребенка — важная часть работы педиатра в процессе плановых профилактических осмотров. Педиатру следует прислушиваться к опасениям родителей и обращать внимание на нарушения психического здоровья ребенка. Любые возникающие во время наблюдения подозрения, в том числе озвученные родителями, должны быть проверены с помощью стандартизированных тестов. Более того, проверочные тесты необходимо применять регулярно (в возрасте 9, 18 и 24 мес). Выявление нарушений развития ребенка должно стать причиной для дальнейшего медицинского обследования и лечения на ранней стадии. Важно информировать и обучать по вопросам нервно-психического развития детей, что может быть организовано в рамках обучающих школ для родителей на базе детских поликлиник, в детских образовательных учреждениях. Педиатры амбулаторно-поликлинического звена играют важную роль в ранней диагностике расстройств аутистического спектра у детей в тесном сотрудничестве с психиатрами. Повышение настороженности и знание участковыми педиатрами диагностических критериев расстройств аутистического спектра, сопутствующих поведенческих и медицинских проблем, обеспечивают своевременную диагностику и повышает эффективность лечения.

ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Расстройства аутистического спектра. Клинические рекомендации. 2024; 69 с. [Autism Spectrum Disorders. Clinical Guidelines 2024; 69 s. (in Russ.)]
2. Posar A., Visconti P. Is it autism? Some suggestions for pediatricians. *Turk Pediatri Ars* 2020; 55(3): 229–235. DOI: 10.14744/TurkPediatriArs.2020.59862
3. Мухарьямова Л.М., Савельева Ж.В., Кузнецова И.Б., Гарашина Л.Р. Аутизм в России: противоречивое поле диагностики и статистики. *ЖИСП* 2021; 3: 437–450. [Muharjamova L.M., Savel'eva Zh.V., Kuznecova I.B., Garashina L.R. Autism in Russia: a controversial field of diagnostics and statistics. *ZhISP* 2021; 3: 437–450. (in Russ.)] DOI: 10.17323/727-0634-2021-19-3-437-450
4. Sanchack K.E., Thomas C.A. Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles. *Am Fam Physician* 2016; 94(12): 972–979
5. Salari N., Rasoulpoor S., Rasoulpoor S., Shohaimi S., Jafarpour S., Abdoli N. et al. The global prevalence of autism spectrum disorder: a comprehensive systematic review and meta-analysis. *Ital J Pediatr* 2022; 48(1): 112. DOI: 10.1186/s13052-022-01310-w
6. Doherty M., Haydon C., Davidson I.A. Recognising autism in healthcare. *Br J Hosp Med (Lond)* 2021; 82(12): 1–7. DOI: 10.12968/hmed.2021.0313
7. Weiss L.A., Arking D.E.; Gene Discovery Project of Johns Hopkins & the Autism Consortium; Daly M.J., Chakravarti A. A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature* 2009; 461(7265): 802–808. DOI: 10.1038/nature08490
8. Sanders S.J., He X., Willsey A.J., Ercan-Sencicek A.G., Samocha K.E., Cicek A.E. et al. Insights into Autism Spectrum Disorder Genomic Architecture and Biology from 71 Risk Loci. *Neuron* 2015; 87(6): 1215–1233. DOI: 10.1016/j.neuron.2015.09.016
9. C Yuen R.K., Merico D., Bookman M., L Howe J., Thiruvahindrapuram B., Patel R.V. et al. Whole genome sequencing resource identifies 18 new candidate genes for autism spectrum disorder. *Nat Neurosci* 2017; 20(4): 602–611. DOI: 10.1038/nn.4524
10. Zhao G., Walsh K., Long J., Gui W., Denisova K. Reduced structural complexity of the right cerebellar cortex in male children with autism spectrum disorder. *PLoS One* 2018; 13(7): e0196964. DOI: 10.1371/journal.pone.0196964
11. Arnett A.B., Trinh S., Bernier R.A. The state of research on the genetics of autism spectrum disorder: methodological, clinical and conceptual progress. *Curr Opin Psychol* 2019; 27: 1–5. DOI: 10.1016/j.copsyc.2018.07.004
12. Министерство здравоохранения Республики Татарстан [Ministry of Health of the Republic of Tatarstan. (in Russ.)] <https://www.tatar-inform.ru/news/health/02-04-2021/zagod-detey-s-rasstroystvami-autisticheskogo-spektra-v-rt-stalo-na-sto-bolshe-5817010/> / Ссылка активна на 10.09.2024.
13. Wang T., Feng J., Xue Y., Shan L., Jia F., Yue X. Feeding problems, age of introduction of complementary food and autism

- symptom in children with autism spectrum disorder. *Front Pediatr* 2022; 10: 860947. DOI: 10.3389/fped.2022.860947
14. Maenner M.J., Shaw K.A., Bakian A.V., Bilder D.A., Durkin M.S., Esler A., et. al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. *MMWR Surveill Summ* 2021; 70(11): 1–16. DOI: 10.15585/mmwr.ss7011a1
15. Мухамедишина Е.А., Файзуллина Р.А., Нигматуллина И.А., Ратленд С.С., Васина В.В. Осведомленность медицинских работников о медицинском ведении детей с расстройствами аутистического спектра: перекрестное исследование в России. *BMC Med Education* 2022; 22(1): 29. [Muhamedshina E.A., Fajzullina R.A., Nigmatullina I.A., Ratlend S.S., Vasina V. V. Healthcare Professionals' Awareness of Medical Management of Children with Autism Spectrum Disorders: A Cross-Sectional Study in Russia. *BMC Med Education* 2022; 22(1): 29. (in Russ.)] DOI: 10.1186/s12909-021-03095-8
16. Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up (M-CHAT-R/F)[™] Diana L. Robins, Ph.D. Deborah Fein, Ph.D. Marianne Barton, Ph.D. (M-CHAT-R/F; Robins, Fein, & Barton, 2009) www.mchatscreen.com/ / Ссылка активна на 10.09.2024.

Поступила: 05.07.24

Received on: 2024.07.05

Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.