

## Неврологические нарушения у детей с аутизмом

Н.Н. Заваденко, Н.Л. Печатникова, Н.В. Симашкова, А.Н. Заваденко, К.А. Орлова

ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России; ФГБУ «Научный центр психического здоровья», Москва

## Neurological disorders in children with autism

N.N. Zavadenko, N.L. Pechatnikova, N.V. Semashkova, A.N. Zavadenko, K.A. Orlova

N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia; Mental Health Research Center, Moscow

В ходе клинического обследования детей с расстройствами аутистического спектра следует обращать внимание не только на основные клинические проявления, но и на сопутствующие неврологические нарушения. Рассмотрены механизмы формирования неврологических расстройств при аутизме, спектр которых может включать такие проявления, как замедленное и дисгармоничное раннее психомоторное развитие; особенности сенсорного восприятия/обработки; ригидность и монотонность двигательных и психических реакций; двигательная расторможенность и повышенная возбудимость; двигательные стереотипии; нарушения координации движений; нарушения формирования праксиса (диспраксия); нарушения экспрессивных двигательных навыков; расстройства развития речи и нарушения артикуляции; тики; эпилепсия. Описываются особенности неврологических симптомов при синдроме Аспергера, в частности семантико-прагматические нарушения речи, повышенная частота встречаемости гиперлексии, моторных и голосовых тиков. Подчеркивается, что частота встречаемости эпилепсии при расстройствах аутистического спектра превышает среднепопуляционную. При этом вероятность развития эпилепсии выше у пациентов с аутизмом, имеющих умственную отсталость. Выявление неврологических нарушений имеет большое значение при определении тактики оказания комплексной помощи пациентам с расстройствами аутистического спектра.

*Ключевые слова:* дети, расстройства аутистического спектра, синдром Аспергера, неврологические нарушения, эпилепсия.

During a clinical examination of children with autistic spectrum disorders, attention should be drawn to both their major clinical manifestations and neurological comorbidities. The paper considers the mechanisms of autism-induced neurological disorders, the spectrum of which may include manifestations, such as retarded and disharmonic early psychomotor development; the specific features of sensory perception/processing; rigidity and monotony of motor and psychic reactions; motor disinhibition and hyperexcitability; motor stereotypies; uncoordinated movements; developmental coordination disorders (dyspraxia); impaired expressive motor skills; speech and articulation disorders; tics; epilepsy. It describes the specific features of neurological symptoms in Asperger's syndrome, particularly in semantic-pragmatic language disorders, higher incidence rates of hyperlexia, motor and vocal tics. The incidence rate of epilepsy in autistic spectrum disorders is emphasized to be greater than the average population one. At the same time, the risk of epilepsy is higher in mentally retarded patients with autism. Identification of neurological disorders is of great importance in determining the tactics of complex care for patients with autistic spectrum disorders.

*Key words:* children, autistic spectrum disorders, Asperger's syndrome, neurological disorders, epilepsy.

**Р**аспространенность расстройств аутистического спектра за последние 30—40 лет в большинстве стран имеет тенденцию к росту от 4—5 до 50—116 случаев на 10 000 детского населения, что определяет высокую актуальность этой проблемы [1, 2]. В ходе клинического обследования детей с расстройствами аутистического спектра следует обращать внимание

не только на основные клинические проявления, но и на сопутствующие неврологические нарушения. Во многих случаях именно неврологические симптомы делают характерным облик пациента с аутизмом. При этом одни и те же мозговые механизмы могут выступать в качестве причин как основных проявлений расстройств аутистического спектра, так и сопутствующих неврологических нарушений [1, 3]. Спектр неврологических расстройств у этих детей довольно широк и может включать: замедленное и дисгармоничное раннее психомоторное развитие; особенности сенсорного восприятия/обработки; ригидность и монотонность двигательную и психических реакций; двигательная расторможенность и повышенную возбудимость; двигательные стереотипии; нарушения координации движений; нарушения формирования праксиса (диспраксия); нарушения экспрессивных двигательных навыков; расстройства развития речи и нарушения артикуляции; тики; эпилепсию.

**Чувствительная сфера** пациентов с аутизмом отличается рядом особенностей [1, 3, 4]. Описана ги-

© Коллектив авторов, 2015

Ros Vestn Perinatol Pediat 2015; 2:14—21

**Адрес для корреспонденции:** Заваденко Николай Николаевич — д.м.н., проф., зав. кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики педиатрического факультета РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Печатникова Наталья Леонидовна — асс. той же кафедры

Орлова Ксения Алексеевна — асп. той же кафедры

Заваденко Александра Николаевна — к.м.н., асс. кафедры неонатологии факультета дополнительного профессионального образования того же учреждения

117997 Москва, ул. Островитянова, д. 1

Симашкова Наталья Валентиновна — д.м.н., зав. отделом по изучению проблем детской психиатрии с группой исследования детского аутизма

Научного центра психического здоровья

115522 Москва, Каширское шоссе, д. 34

персенситивность к запахам, вкусовым раздражителям и свету. Дети закрывают уши, чтобы защититься от определенных звуков (сонофобия), и пугаются шума самолета или пылесоса. Кроме того, встречается избегание тактильных раздражителей. С другой стороны, у них наблюдается сенсорная невосприимчивость. Дети не реагируют на свое имя и могут оставаться «глухими» по отношению к громким звукам. Они не реагируют на боль и могут наносить себе увечья. Данные симптомы имеют сходство с признаками поражения таламуса, характеризующимися нарушениями прослеживания, синестезиями и избеганием сенсорных раздражителей. Эти расстройства чувствительности также встречаются при дисфункции теменно-височной коры, включающей нарушения схемы тела. Сенсорное своеобразие, помимо тактильной и слуховой сфер, встречается и в зрительной сфере, что сопровождается трудностями распознавания выражений лиц других людей. Непереносимость тактильных стимулов может встречаться изолированно или в рамках общей сенсорной непереносимости, в этом случае она сопоставима, например, с повышенной чувствительностью к свету и звукам. Такой тип повышенной чувствительности часто встречается при аутизме и указывает на то, что у детей имеется общее расстройство обработки сенсорных стимулов. Это согласуется с представлениями о том, что стереотипное поведение помогает им избегать неприятных ощущений.

**Моторика детей** с расстройствами аутистического спектра отличается несовершенством и дисгармонией движений. Неслучайно в детской психиатрии для обозначения подобных отклонений ранее применялись такие необычные для неврологии термины, как «моторная дебильность», «двигательный инфантилизм», «лобная моторная недостаточность» [1, 3]. В публикациях по двигательным нарушениям при аутизме постоянно отмечаются такие симптомы, как мышечная дистония, необычность походки (в том числе ходьба на носках), трудности с контролем равновесия, координации и выполнением сложных движений, но все эти проявления не рассматриваются в качестве ключевых клинических признаков расстройств аутистического спектра [4]. Моторные «маннеризмы», стереотипные или повторяющиеся механические действия (размахивание или вращение пальцами, руками или комплекс движений телом) включены в диагностические критерии расстройств аутистического спектра [4].

В нескольких исследованиях прослежена ассоциация аутизма с проблемами моторики, в том числе с задержкой двигательного развития, мышечной гипотонией, трудностями планирования и организации движений (диспраксия) и ходьбой на цыпочках; при этом не выявлено ассоциации расстройств аутистического спектра с тяжелым двигательным дефицитом [5]. Для детей с аутизмом типичны отставленное и нерав-

номерное становление крупных и мелких моторных актов (замедленное или дисгармоничное моторное развитие), нарушение координации движений, неадекватные постуральные реакции [6, 7]. У них нарушены соразмерность движений, статическая и динамическая координация, расстроены ритм и темп в сложных движениях. Походка бывает неуклюжей, замедленной, отмечается неравномерность шага, «шаг вприскок». При ходьбе голова наклонена вперед, отсутствуют содружественные движения рук (они согнуты в локтях, либо провисают «как плети», либо двигаются нескорординированно). Нередко у больных имеет место отталкивание, как на ранних этапах онтогенеза, от опоры кончиками пальцев стоп при ходьбе, наряду с опорой на всю ступню, но не на пятку; некоторые дети ходят только на носках. Отмечаются затруднения при поворотах и перешагивании препятствий, малая устойчивость при стоянии и ходьбе, неловкость, застывание на месте, склонность к формированию двигательных стереотипий. Длительно сохраняются ранние атетозоподобные движения в пальцах и кистях рук наряду с более высоко сформированными тонкими моторными актами. Отмечается переменный мышечный тонус в группах синергистов и агонистов мышц.

Характерные для детей с аутизмом двигательные стереотипии включают размахивание руками, раскачивание назад-вперед, бесконечное рассматривание маятника часов, повторяющиеся слова и предложения, а также повторяющиеся странные движения в виде потрясывания головой или телом, хождения по кругу, прыжков или открывания и закрывания дверей. Некоторые дети постоянно надавливают на свои глазные яблоки. Такие действия иногда обозначают более нейтральным термином «повторяющееся поведение» [1].

Стереотипии разграничивают со **стереотипным поведением**: обычные движения и разглядывание заменяются сверхструктурированной активностью, которая иногда расценивается как ритуалы, но совершаемые без определенного намерения [1]. Манерность, повторяющиеся и вычурные движения могут быть интерпретированы как поведение, которое невозможно остановить (повторяющееся и «лобное» поведение, обусловленное нарушениями управляющих функций), или как поведение, имеющее какое-то назначение. Стереотипии и персеверации (например, вращение предметов) можно интерпретировать как ригидное сохранение константности восприятия. При этом различают: 1) внешне бессмысленные повторяющиеся действия; 2) навязчивое поведение, за которым стоит цель и которое подчиняется правилам; 3) поведение, направленное на получение определенных ощущений (например, в результате надавливания на глаза); 4) самоповреждения.

Наряду с ригидностью и монотонностью двигательных и психических реакций, особенностями сенсорного восприятия и стереотипными формами

поведения, часто отмечаются двигательная расторможенность, повышенная возбудимость, хореоформные движения конечностей, нарушения мелкой моторики и артикуляции, изменения мышечного тонуса (легкое или умеренное снижение, повышение или его дистонический характер), угнетение или оживление сухожильных рефлексов, рефлексы орального автоматизма, бедность мимики и жестикуляции.

**Ранние нарушения психомоторного развития** при аутизме тесно связаны с отклонениями в развитии контакта и взаимодействия между ребенком и матерью [1, 3]. В норме формирование контакта начинается вскоре после рождения. Уже в первые месяцы жизни ребенок начинает реагировать на лицо и голос матери, узнавать ее и выделять среди лиц и голосов других людей. Он начинает смотреть в глаза матери, и это означает появление одной из первых форм социального поведения в виде способности к главному контакту. То же самое относится к его улыбке: когда мать и ребенок смотрят друг на друга и улыбаются, возможно, это первое проявление эмпатического ощущения взаимосвязи. Такая взаимосвязь, которая также имеет место на уровне других модальностей, например восприятия запахов и объятий, представляет собой физическую основу процесса развития привязанности. В дальнейшем ребенок учится замечать разницу в выражениях лица, различать речевые интонации и понимать, какие чувства выражает голос матери. Эмоциональная окраска интонации соответствует выражению лица матери. Установление такого соответствия называется «центральным связыванием». Ребенок также наблюдает за тем, куда смотрит мать, и видит, как она реагирует (прослеживание взглядом).

По современным представлениям, церебральной основой взаимосвязи между матерью и ребенком служит **система зеркальных нейронов**. Данная система позволяет распознавать действия других людей и то, какое значение они имеют для социальных контактов и взаимодействия. Впервые эти нейроны были обнаружены в 1980-х годах итальянским нейробиологом и психологом G. Rizzolatti и его сотрудниками в экспериментах на макаках с введением микроэлектродов в зону F5 коры лобной доли — аналога центра Брока (поля 44, моторного центра речи) у человека: нейроны активировались не только при выполнении определенных действий, таких как подбирание ореха, но и во время наблюдения за тем, как это делают другие обезьяны [8]. По данным этих исследований, к активации центра Брока приводили также движения пальцев, дотягивавшихся до объекта и захватывавших его, оральные движения, наблюдение за этими движениями и прослушивание соответствующих звуков — т.е. данный процесс имеет межмодальный характер. Затем аналогичные нейроны были найдены и в других областях коры — ассоциативной теменной (нижняя теменная) и височной (верхняя височная). В результате

сформировалась точка зрения, согласно которой активация зеркальных нейронов происходит не за счет какого-либо одного нейрона, а как синергетический результат работы нейронной сети. В дальнейшем было показано, что у человека зеркальные нейроны лобной и теменной коры имеют соматотопическую организацию. Все это означает, что у маленького ребенка зеркальные нейроны могут играть существенную роль в подражании, овладении действиями, а также в речевом развитии. Зеркальные нейроны области Брока опознают оральные движения, связанные с речью, и активируются, когда маленький ребенок слышит звуки речи, сопровождаемые движениями [9].

Функция, которую выполняют зеркальные нейроны, до конца не выяснена и остается предметом научных исследований. Зеркальные нейроны можно рассматривать как переключатели поведения, находящиеся в ассоциативных зонах коры больших полушарий и связывающие сенсорные и моторные отделы. При восприятии действия, совершаемого другим индивидуумом, группа нейронов сенсорных отделов, активированных по определенному контуру, свойственному именно этому действию, возбуждает определенные зеркальные нейроны, которые в свою очередь возбуждают определенную группу моторных нейронов коры, результатом чего является подражание. Этот механизм рассматривается в гипотезе о минимальной нейронной архитектуре подражания [10].

Зеркальные нейроны могут быть задействованы в эмпатии, понимании действий других людей и освоении новых навыков путем имитации. Некоторые исследователи утверждают, что зеркальные нейроны могут строить модель наблюдаемых событий и действий, в то время как другие относят их функции к навыкам, связанным с речью. Зеркальные нейроны, найденные в центре Брока, позволяют посредством процесса подражания научиться говорить и понимать речь, а нарушения их работы могут приводить к различным расстройствам развития, в том числе к аутизму. Можно предположить, что недостаточное развитие речевых функций при аутизме является следствием нарушения системы зеркальных нейронов и неспособности учиться речи посредством подражания [11]. Что касается анализа механизмов двигательных нарушений у детей с аутизмом, то представляется существенным, что центр Брока не только выполняет речевую функцию, но как филогенетически, так и онтогенетически связана с двигательной функцией — выполнением жестов. Зеркальные нейроны зоны Брока левого полушария не только реагируют на звуки речи, но и активируются при движениях рук и кистей, совершении коммуникативных жестов, а также при зрительном представлении движений рук и мысленном чередовании положений руки [9]. Зеркальные нейроны играют роль в развитии идеомоторного праксиса и речи, и обе эти функции включают

способность к подражанию. У более старших детей и взрослых обе функции выполняются левым большим полушарием головного мозга. G. Rizzolatti утверждает, что «распознавание действий является основой для речевого развития».

Итак, по G. Rizzolatti и соавт. [12] система зеркальных нейронов выполняет ряд функций. Во-первых, она играет роль в понимании смысла действий. Если действия, за которыми наблюдает ребенок, имеются в его моторном репертуаре, то они вызывают резонанс и распознаются его двигательной системой. Когда же с такими действиями он сталкивается впервые, то сначала они анализируются исключительно посредством механизмов зрения. Во-вторых, эта система участвует в имитации. И первое, и второе имеют непосредственное отношение к обеспечению функций праксиса. Кроме того, система зеркальных нейронов важна для коммуникации и формирования привязанности в раннем возрасте [3]. Связь между дисфункцией зеркальных нейронов и аутизмом продолжает оставаться предметом исследований.

Точно так же, как существует хорошо известная левополушарная функциональная система речи, имеется мозговая система, отвечающая за социальный контакт. Она более полимодальна и осуществляет гештальтную переработку информации. Отчасти в филогенетическом отношении она является более древней. Структуры, которые обеспечивают социальный контакт, рано формируются в онтогенезе и имеют гораздо более обширные связи с различными системами мозга [3]. Из анализа процессов раннего психомоторного развития следует, что в основе межличностного контакта лежит ряд перцептивных, когнитивных и моторных компонентов [3]:

1. Рецептивный компонент: восприятие и понимание того, какое намерение или эмоцию выражают язык тела, жесты, взгляд и голос другого человека; в частности, интеграция полимодальных эмоциональных сигналов (способность к центральному связыванию). Восприятию также способствует понимание того, что говорит другой человек.

2. Восприятие и понимание того, что чувствует и о чем думает другой человек (эмпатия и модель психического).

3. Экспрессивный компонент: выражение себя через различные модальности. Этот компонент подразумевает также, что существует стремление к самостоятельному и, следовательно, активному взаимодействию с другими людьми. Экспрессия – это не только реакция на другого человека, но и способность выражать свои эмоции.

Часто наблюдаемые у пациентов с расстройствами аутистического спектра симптомы нарушений мимической экспрессии и интонирования, восприятия эмоциональной мимики, прозопагнозия (неспособность узнавать знакомые лица, обусловленная дис-

функцией медиальных отделов височно-теменной коры), а также сочетания этих симптомов, проявляющихся в различных модальностях в менее широких и более развернутых сочетаниях, или, иными словами, – нарушение целостного восприятия социальных сигналов, являются признаками, указывающими на дисфункцию правого полушария.

Нарушение развития праксиса (диспраксия) характерно для детей с расстройствами аутистического спектра и главным образом относится к проявлениям левополушарной дисфункции. Праксис – выполнение (контроль) сложных действий, включает в себя такие компоненты, как планирование и реализацию последовательности выполнения на основе зрительных и зрительно-пространственных представлений, представления о простых действиях и ориентации в пространстве тела.

Для детей с аутизмом характерна диспраксия – расстройство формирования целенаправленных действий. При этом разграничивают диспраксию замысла (идеаторную), программирования действия (идеомоторную), выполнения действия (кинестическую) и конструктивную (трудности составления целого предмета из его частей, конструирования) [3]. Помимо диспраксии в качестве причины неспособности обращения с предметами может выступать то, что несет определенное социальное значение, которое аутисты не могут понять.

Многие аутисты испытывают трудности при обращении с предметами и инструментами (идеомоторная диспраксия), что сопровождается у них нарушениями символической игры [3]. Для высокофункционального аутизма и синдрома Аспергера характерна конструктивная диспраксия, которая часто рассматривается как постоянная составляющая невербальных (правополушарных) расстройств обучения.

К проявлениям диспраксии относятся и **нарушения экспрессивных двигательных навыков**, в том числе мимической экспрессии. Вступая в контакт, дети с расстройствами аутистического спектра оказываются несостоятельными в отношении экспрессивных двигательных навыков и в результате производят неблагоприятное впечатление в социальном плане. У них отсутствует тонкий язык тела (обозначаемый как психомоторные способности или кинезии), который обладает культурной специфичностью и определяется средой. Мимические и телесные выражения эмоций у таких детей бедны, нечетки и неадекватны по своему характеру [3]. Таким образом, помимо общих нарушений взаимодействия, проявления диспраксии и отклонения со стороны психомоторных способностей у детей с расстройствами аутистического спектра выступают в качестве дополнительных причин и частных проявлений нарушения контакта.

У многих детей с расстройствами аутистического спектра отмечаются признаки **дисфазии развития**

(алалии), поэтому не вызывает удивления недостаточно развитая вербализация, которая усугубляет у них аутистическое поведение. Нарушения устной речи у детей с аутизмом, как правило, носят иной характер, чем при классической дисфазии развития [1, 3]. Нарушения касаются понимания речи и, в том числе, слишком буквального ее понимания. Это преимущественно нарушения прагматической стороны речи, затрагивающие и другие элементы коммуникации, такие как язык тела, интонация, очередность и взаимодействие с другим человеком, которые оказываются нарушенными.

Во время контакта с говорящим интеллектуально сохранным аутистом часто поражает, что его речь не служит для взаимодействия и является эгоцентрической. Его речь не направлена на поддержание контакта, не говоря уже о развитии отношений. При этом она часто производит впечатление педантичной и слишком взрослой. У этих детей отмечается псевдовзрослая речь без достаточного понимания того, что же они сказали. Они не реагируют на других говорящих, не ждут своей очереди. Хотя сама по себе речь беглая, по своему семантическому составу она не соответствует той обстановке, в которой происходит беседа. Это вполне можно назвать нарушением прагматической стороны речи, поскольку очевидно, что ребенок не принимает в расчет партнера по общению. В норме у маленьких детей в течение непродолжительного периода наблюдаются «речь попугая» (эхо-алалии), а также отсроченные эхо-алалии, обычно в виде предложений, замены местоимений «я—ты» или они продолжают говорить о себе во втором или третьем лице. У детей-аутистов эхо-речь задерживается на длительный период. Они практически не применяют указательные жесты и не склонны использовать такие слова, как там, тот, тогда или вчера по отношению к чему бы то ни было. По-видимому, можно обсуждать вопрос о том, что семантико-прагматические нарушения речи являются не причиной аутизма, а следствием дефицита социальных способностей.

Интонирование является неправильным, что делает речь механической и неестественной. Голос может быть высоким и иметь причудливый ритм и акцент. При высокофункциональном аутизме и синдроме Аспергера страдают как прагматическая сторона речи, так и эмоциональное интонирование. В двух этих группах примерно у 30% пациентов также встречаются нарушения артикуляции. Однако в отличие от высокофункционального аутизма речь у пациентов с синдромом Аспергера более беглая [13, 14].

В определении синдрома Аспергера говорится о неизменно хорошем уровне речевого развития. Н. Asperger описывал случаи, когда дети начинали говорить прежде, чем ходить. То же самое может наблюдаться при невербальных расстройствах обучения [13, 14]. Речь при синдроме Аспергера часто характе-

ризуется семантико-прагматическими нарушениями. Монотонность речи, нарушения прагматического компонента, просодики и голоса являются значительно выраженными, как и алекситимия, беглость речи снижается при беседах на чувствительные темы; нередко имеются трудности поиска слова. Дети с синдромом Аспергера воспринимают речь поверхностно, совсем не понимают пословиц или шуток, а их собственная речь является слишком правильной, как у людей старшего возраста, и изобилует знанием большого количества фактов. Даже в юношеском возрасте у них часто отмечается эхолалия.

Что касается успешности школьного обучения, то, по данным исследований, большинство детей с синдромом Аспергера достигают таких же результатов в чтении и математике, что и их ровесники [15, 16]. Однако при этом существуют широкие стандартные вариации и многие дети с синдромом Аспергера демонстрируют исключительные способности или, наоборот, трудности в чтении и математике. Обзор 74 клинических случаев синдрома Аспергера показал, что 23% пациентов проявляли исключительные способности в математике, 12% обладали исключительными художественными способностями, но у 17% были значительные проблемы с чтением и письмом, т.е. дислексия и дисграфия [17]. По данным другого исследования результатов в учебе, у одного из пяти детей с синдромом Аспергера имелись серьезные проблемы с чтением и почти у половины детей — трудности с математикой [15].

По-видимому, проблемы с чтением и письмом, отмечающиеся у некоторых детей с синдромом Аспергера, связаны со специфическими перцептивными проблемами и нарушениями развития устной речи. Так, ребенок с синдромом Аспергера может запомнить, как читается конкретное слово, но затем, если он встречает то же самое слово, напечатанное другим шрифтом, то воспринимает его как новое. Одна из интересных особенностей синдрома Аспергера заключается в том, что некоторые дети, у которых наблюдается значительное отставание в обучении чтению, могут неожиданно научиться читать буквально за несколько дней и тут же переходят на уровень чтения, соответствующий возрасту.

Встречаются дети с синдромом Аспергера, которые в целом овладели способностью читать, но испытывают специфические проблемы с чтением про себя и независимым чтением, т.е. с тем уровнем чтения, когда ребенок может комфортно читать про себя без помощи посторонних [18]. Интересно отметить, что одно исследование показало, что дети с синдромом Аспергера, у которых есть задержка способности читать про себя, могут повысить уровень понимания текста, если будут читать вслух. Действительно, если люди проговаривают то, что они читают, это повышает понимание, но ожидается, что дети научатся читать

про себя по мере взросления. Точно так же вокализация своих мыслей и чтение вслух могут помочь некоторым пациентам с решением задач и обучением.

С другой стороны, известно, что у детей с синдромом Аспергера часто встречается гиперлексия — гипертрофированная способность к развитию навыков чтения и письма при одновременном отставании в развитии устной речи и серьезных трудностях в общении. При гиперлексии повышена способность к распознаванию отдельных слов при относительно плохом понимании слов или сюжета. В целом к гиперлексии склонны от 5 до 10% детей с расстройствами аутистического спектра, а у многих детей-гиперлексиков может быть поставлен тот или иной диагноз из группы расстройств аутистического спектра [19]. Маленьких детей, страдающих гиперлексией, очаровывают буквы и цифры. Они обладают феноменальной памятью, легко распознают элементы текста и, как правило, учатся читать и писать в раннем детстве. Некоторые из них способны безошибочно произносить по буквам длинные слова, не достигнув двухлетнего возраста, и читать целые предложения до того как им исполнится 3 года. При этом у них имеются проблемы с восприятием речи, и иногда может казаться, что они глухи. В исследовании с применением функциональной магнитно-резонансной томографии было показано, что гиперлексия может являться неврологическим антиподом дислексии, при которой, наоборот, нарушается способность к овладению навыками чтения и письма при сохранении способности к пониманию разговорной речи [20].

У многих детей с синдромом Аспергера наблюдаются **моторные и голосовые тики**, стереотипии и компульсивное поведение, что часто соответствует критериям синдрома Туретта [13]. Хотя диагностические критерии синдрома Туретта не включают в качестве ключевых признаков расстройства социальных контактов и речи, синдромы Аспергера и Туретта нередко выступают в виде коморбидных расстройств и характеризуются рядом сходных клинических проявлений. Среди последних — стереотипные движения, усиливающиеся на фоне сильных эмоций (тики при синдроме Туретта и стереотипии при синдроме Аспергера), импульсивность, повторяющиеся поведенческие реакции, эхолалии, тревожность, вспышки гнева и др. При синдроме Аспергера с высокой частотой наблюдаются такие сопутствующие расстройства, как гиперкинетический синдром, обсессивно-компульсивное расстройство и трудности обучения. Кроме того, предполагается определенное сходство патогенетических механизмов, в частности дисфункции дофаминергической и серотонинергической нейромедиаторных систем.

**Частота встречаемости эпилепсии** среди детей с аутизмом гораздо выше, чем в популяции в целом; эпилепсия отмечается у 30% детей с атипичным аутизмом

[1, 14, 21, 22]. При этом существуют два пика частоты встречаемости: один приходится на дошкольный возраст, другой — на подростковый. Несмотря на то что дебют эпилептических приступов чаще всего наблюдается в первые годы жизни, в некоторых случаях они могут начинаться и у взрослых пациентов. Считается, что у детей с расстройствами аутистического спектра и эпилепсией отмечаются как генерализованные, так и парциальные типы приступов, а также их комбинации, тогда как для пациентов взрослого возраста более характерны парциальные приступы. Эпилепсия часто встречается в структуре определенных наследственных синдромов и крайне редко — при синдроме Аспергера.

По данным метаанализа 24 публикаций по эпилепсии при аутизме, опубликованных с 1963 по 2006 г., общая частота встречаемости эпилепсии составила 21,4% среди 1485 пациентов с аутизмом, сопровождающимся умственной отсталостью, в противоположность 8% среди 627 пациентов с аутизмом без умственной отсталости [23]. Таким образом, вероятность развития эпилепсии выше у пациентов с расстройствами аутистического спектра, имеющих умственную отсталость.

По данным R. Tuchman и I. Rapin [24], из 585 детей с расстройствами аутистического спектра у 176 (30%) детей наблюдался регресс речи (в среднем на 21-м месяце жизни), при этом у 66 из них имела место эпилепсия. У этих 66 детей нарушения на ЭЭГ сна были выявлены в 59% случаев, в то время как из 155 детей с регрессом речи без эпилепсии нарушения на ЭЭГ сна имелись только у 14%, а среди детей, у которых не было ни регресса, ни эпилепсии, — только в 6% случаев.

По данным литературы, встречаемость эпилептиформных изменений на ЭЭГ у детей с аутизмом без эпилепсии варьирует в широком диапазоне — 6—61%, при этом самые низкие показатели выявлены при проведении рутинной ЭЭГ, а наиболее высокие — при проведении 24-часового амбулаторного ЭЭГ-мониторинга [25]. Указания в анамнезе на наличие аутистического регресса, как и отсутствие его проявлений, не имеют прогностического значения в отношении появления эпилептиформной активности на ЭЭГ [24—26]. Хотя при назначении детям с расстройствами аутистического спектра препаратов вальпроевой кислоты достигалось улучшение картины ЭЭГ [25], исследования не подтвердили ее эффективности в предупреждении развития эпилепсии, а также значительного влияния на ключевые симптомы и прогноз расстройств аутистического спектра. Также не получено убедительных данных о том, что назначение противозепилептической терапии пациентам с расстройствами аутистического спектра и субклинической эпилептиформной активностью на ЭЭГ приводит к улучшению их клинического состояния и поведения [24].

Аутистический регресс в раннем возрасте (при атипичном детском психозе) следует отличать от синдрома Ландау—Клеффнера — «эпилептической афазии», при котором происходит быстрый распад понимания речи (слуховая вербальная агнозия) [27, 28]. Изменения на ЭЭГ характеризуются выраженной пароксизмальной активностью: выявляются, как правило, комплексы спайк-волна, множественные острые волны с преобладанием в височных отделах, с одной или двух сторон, обычно асимметричные. В большинстве случаев развиваются когнитивные и поведенческие нарушения. У многих детей с синдромом Ландау—Клеффнера во время медленного сна выявляются электрический эпилептический статус (ESESS) или продолжительные комплексы пик—волна (CSWSS). Примерно у 80% пациентов периодически возникают эпилептические приступы (средний возраст 5—7 лет, но их начало также описано в более старшем и младшем возрастах): генерализованные тонико-клонические, фокальные моторные, атипичные абсансы и атонические приступы, а также эпилептический статус. Приступы чаще отмечаются в ночное время. Синдром Ландау—Клеффнера характеризуется значительной гетерогенностью. В большинстве случаев эпилептические приступы и изменения на ЭЭГ исчезают до 15-летнего возраста.

Другой редкий эпилептический синдром, с которым проводится дифференциальный диагноз, — элек-

трический эпилептический статус во время медленного сна (ESESS) или продолжительные комплексы пик—волна во время медленного сна (CSWSS) — являются ЭЭГ-паттернами, которые выявляются у детей 4—5 лет и более старшего возраста, иногда при наличии в анамнезе поражений ЦНС и различных неврологических нарушений [27—29]. Изменения на ЭЭГ примерно в 70% случаев сопровождаются эпилептическими приступами, чаще всего — парциальными приступами во время ночного сна. Эпилептиформная активность на ЭЭГ сохраняется на протяжении нескольких месяцев или лет. Данный синдром часто сопровождается когнитивными и поведенческими нарушениями и/или регрессом в развитии, затрагивающим функции речи. После исчезновения пароксизмальной активности на ЭЭГ отмечается некоторое улучшение когнитивных функций.

Таким образом, неврологические нарушения относятся к характерным сопутствующим расстройствам при аутизме. Вслед за замедленным и дисгармоничным ранним психомоторным развитием у детей с аутизмом формируется своеобразный спектр выраженных в разной степени двигательных расстройств и нарушений формирования высших психических функций. Их выявление имеет большое значение при определении тактики оказания комплексной помощи пациентам с расстройствами аутистического спектра.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Симашкова Н.В. Расстройства аутистического спектра. Научно-практическое руководство. М: Авторская Академия 2013; 264. (Simashkova N.V. Autism spectrum disorders. Scientific-practical guide. Moscow: Avtorskaya Academia 2013; 264.)
2. Новоселова О.Г., Каркашадзе Г.А., Журкова Н.В., Маслова О.И. Перспективы диагностики расстройств аутистического спектра у детей. *Вопр соврем педиат* 2014; 13: 3: 61—68. (Novosyolova O.G., Karkashadze G.A., Zhurkova N.V., Maslova O.I. Prospects of diagnostics of autism spectrum disorders in children. *Vopr sovrem pediat* 2014; 13: 3: 61—68.)
3. Ньокиктjen Ч. Детская поведенческая неврология. Том 2. М.: Теревинф 2010; 336. (Njokiktjen Ch. *Pediatric behavioural neurology*. Vol. 2. Moscow: Terevinf 2010; 336.)
4. Tuchman R.F., Rapin I. Autism: a neurological disorder of early brain development. London: Mac Keith Press 2006; 354.
5. Ming X., Brimacombe M., Wagner G.C. Prevalence of motor impairment in autism spectrum disorders. *Brain Dev* 2007; 29: 9: 565—570.
6. Горюнова А.В. Неврологические предшественники и маркеры предрасположенности к шизофрении (проспективное исследование детей раннего возраста из группы высокого риска по шизофрении): Автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М 1995; 45. (Goriunova A.V. Neurological precursors and markers of schizophrenia predisposition. Prospective study of infants of schizophrenia high risk group: Avtoref. dis. ... d-ra med. nauk. Moscow 1995; 45.)
7. Meyer-Lindenberg A. *Autismusspektrumstorungen*. *Der Nervenarzt* 2011; 82: 5: 551—552.
8. Rizzolatti G., Luppino G., Matelli M. The organization of the cortical motor system: new concepts. *EEG Clin Neurophysiol* 1998; 106: 283—296.
9. Rizzolatti G., Fogassi L., Gallese V. Neurophysiological mechanisms underlying action understanding and imitation. *Nat Rev Neurosci* 2001; 2: 661—670.
10. Iacoboni M. Understanding others: imitation, language, empathy. In: S. Hurley, N. Chater (eds). *Perspectives on imitation: from cognitive neuroscience to social science*. Cambridge, MA: MIT Press 2005; 77—99.
11. Williams J.H.G., Whiten A., Suddendorf T., Perrett D.I. Imitation, mirror neurons and autism. *Neuroscience and Biobehavioural Rev* 2001; 25: 287—295.
12. Rizzolatti G., Craighero L. The mirror-neuron system. *Annu Rev Neurosci* 2004; 27: 169—192.
13. Gillberg C. *A Guide to Asperger Syndrome*. Cambridge University Press 2002; 190.
14. Gillberg C. Autism and Autistic-like Conditions. In: J. Aicardi. *Diseases of the Nervous System in Childhood*. 3-rd ed. London: Mac Keith Press 2009; 902—921.
15. Reitzel J., Szatmari P. Cognitive and academic problems. In M. Prior (ed.), *Learning and Behaviour Problems in Asperger Syndrome*. New York: Guilford Press 2003; 35—55.
16. Mayes S., Calhoun S.L. WISC-IV and WIAT-II profiles in children with high functioning autism. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 428—439.
17. Hippler K., Klicpera C. A retrospective analysis of the clinical case records of 'autistic psychopaths' diagnosed by Hans Asperger and his teach at the University Children's Hospital, Vienna. In: U. Frith, E. Hill (eds). *Autism: Mind and Brain*. Oxford: Oxford University Press 2004; 21—42.

18. *Attwood T.* The Complete Guide to Asperger's syndrome. Philadelphia, PA: Jessica Kingsley Publishers 2007; 397.
19. *Grigorenko E.L., Klin A., Volkmar F.* Annotation: Hyperlexia: disability or superability? *J Child Psychol Psychiat* 2003; 44: 8: 1079—1091.
20. *Nation K.* Reading Skills in Hyperlexia: A Developmental Perspective. *Psychological Bull* 1999; 125: 3: 338—353.
21. *Симашкова Н.В.* Атипичный аутизм в детском возрасте: Автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М 2006; 44. (*Simashkova N.V.* Atypical autism in childhood: Autoref. dis. ... d-ra med. nauk. Moscow 1996; 44.)
22. *Гиллберг К., Хеллгрен Л.* Психиатрия детского и подросткового возраста. Пер. со швед. М: ГЭОТАР-Мед 2004; 544. (*Gillberg C., Hellgren L.* Psychiatry of childhood and adolescence. Moscow: GEOTAR-Med 2004; 544.)
23. *Amiet C., Gourfinkel-An I., Bouzamondo A.* et al. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biol Psychiat* 2008; 64: 577—582.
24. *Tuchman R.F., Rapin I.* Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 1997; 99: 560—566.
25. *Chez G., Chang M., Krasne V.* et al. Frequency of epileptiform EEG abnormalities in a sequential screening of autistic patients with no known clinical epilepsy from 1996 to 2005. *Epilepsy Behav* 2006; 8: 267—271.
26. *Hrdlicka M., Komarek V., Propper L.* et al. Not EEG abnormalities but epilepsy is associated with autistic regression and mental functioning in childhood autism. *Eur Child Adolesc Psychiat* 2004; 13: 209—213.
27. *Карлов В.А.* Эпилепсия у детей и взрослых женщин и мужчин: Руководство для врачей. М: Медицина 2010; 720. (*Karlov V.A.* Epilepsy in children and adult women and men. Handbook for physicians. Moscow: Meditsina 2010; 720.)
28. *Айкарди Ж., Бакс М., Гиллберг К.* Заболевания нервной системы у детей. Пер. с англ. М: Издательство Панфилова, БИНОМ 2013; 1036. (*Aicardi J., Vax M., Gillberg C.* Diseases of the Nervous System in Childhood. Moscow: Izdatelstvo Panfilova, BINOM 2013; 1036.)
29. *Белуsoва Е.Д., Ермаков А.Ю.* Эпилептическая энцефалопатия с продолженной спайк-волновой активностью во сне: обзор литературы. *Журн неврол и психиат* 2014; 114: 4: 2: 52—58. (*Belousova E.D., Ermakov A.Yu.* Epileptic encephalopathy with continuous spikes and waves during sleep (CSWS): a review. *Zhurn nevrolog i psikiat* 2014; 114: 4: 2: 52—58).

Поступила 28.01.15