

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 (PAC). Ее последние исследования сосредоточены на улучшении понимания аффективных процессов и процессов внимания, участвующих в развитии основных и коморбидных симптомов PAC, а также на изучении особенностей развития межнейрональных связей впренатальном и раннем неонатальном периодах и их влиянии на дальнейшее состояние детей с риском развития PAC.

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 исследований 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, 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, кафедра человекацентричного 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 Mapenzi) — 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

Сьюзен 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, нейродиагностика 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. Øien) — 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 знакомом 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 официального признания аутизма трудно переоценить. Между 1943 и 1979 гг. количество публикаций эмпиических 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 сиблиングов детей с расстройствами аутистического спектра (PAC), некоторые из которых начинаются во время беременности, дают беспрецедентную возможность изучить возникновение аутизма *in statu nascendi*¹, от его продромальной стадии до 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 сиблиングов 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 айтреинге, физиологии и визуализации мозга, оказались полезными для усиления ранних маркеров PAC и отслеживания развития PAC 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

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

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

В Главе 1 Volkmar и Øien 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 поддержки 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 PAC 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 PAC расстройств неврологического развития и облегчение направления на обследование детей младшего возраста, подверженных риску развития PAC. 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 Macari 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

ОГЛАВЛЕНИЕ

О составителях.....	5
Коллектив авторов.....	7
Введение	11
Катаржина Чаварска и Фред Р. Волкмар	
Глава 1	
ЭВОЛЮЦИЯ АУТИЗМА	
КАК ДИАГНОСТИЧЕСКОЙ КОНЦЕПЦИИ.....	21
Фред Р. Волкмар и Роальд А. Эйен	
Глава 2	
СКРИНИНГ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА	
И ЗАДЕРЖЕК РАЗВИТИЯ У МЛАДЕНЦЕВ	
И ДЕТЕЙ МЛАДШЕГО ВОЗРАСТА.....	66
Эмили Кэмпли, Кэтрин Лорд и Ребекка Грзадзински	
Глава 3	
ПСИХОЛОГИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ ДЕТЕЙ	
МЛАДШЕГО ВОЗРАСТА С РАССТРОЙСТВАМИ	
АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА.....	128
Сьюзен Л. Мейкари, Келли К. Пауэлл, Меган Лайонс,	
Селин А. Сольнье, Анджелина Вернетти и Катаржина Чаварска	
Глава 4	
РАННИЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВА ДЛЯ МАЛЕНЬКИХ ДЕТЕЙ	
С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА.....	176
Мария Пиццано и Конни Казари	

Глава 5	
РАЗВИТИЕ В МЛАДЕНЧЕСТВЕ СИБЛИНГОВ ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА.....	243
Катаржина Чаварска, Сьюзенн Л. Мейкари, Анджелина Вернетти и Людивина Бруниссен	
Глава 6	
РАЗВИТИЕ МОЗГА И ПОВЕДЕНИЯ У МЛАДЕНЦЕВ ГРУППЫ ВЫСОКОГО РИСКА: РОЛЬ СЕНСОМОТОРНЫХ СЕТЕЙ, МЕХАНИЗМОВ ВНИМАНИЯ И СИСТЕМ ВОЗНАГРАЖДЕНИЯ.....	294
Робин Сифр, Джозеф Пайвен и Джед Т. Элисон	
Глава 7	
ОТДАЛЕННЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ У МЛАДЕНЦЕВ С РИСКОМ РАЗВИТИЯ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА.....	329
Меган Миллер и Салли Озонаоф	
Глава 8	
ВМЕШАТЕЛЬСТВО НА ПРОДРОМАЛЬНЫХ СТАДИЯХ РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА	357
Джонатан Грин	
Глава 9	
ОКАЗАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЕЯМ РАННЕГО ВОЗРАСТА С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА.....	399
Фред Р. Волкмар, Роальд А. Эйен и Лиза Уизнер	
Глава 10	
РАЗВИТИЕ ТЕХНОЛОГИЙ ДЛЯ УДОВЛЕТВОРЕНИЯ ПОТРЕБНОСТЕЙ МЛАДЕНЦЕВ И ДЕТЕЙ МЛАДШЕГО ВОЗРАСТА, ПОДВЕРЖЕННЫХ РИСКУ РАЗВИТИЯ РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА	435
Фредерик Шик, Келси Джексон Доммер, Адам Атьяби, Марилена Мадемци, Роальд А. Эйен, Джули Э. Кинц и Джессика Брэдшоу	

Глава 11	
ПОТЕНЦИАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ИМПОРТА СРЕДСТВ СКРИНИНГА И ДИАГНОСТИКИ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА ИЗ СТРАН С ВЫСОКИМ УРОВНЕМ ДОХОДА В СТРАНЫ С ОГРАНИЧЕННЫМИ РЕСУРСАМИ	527
Амина Абубакар Кавита Рупарелиа, Джозеф К. Гона, Кеннет Римба, Рэйчел Манензи, Петрус Дж. Де Бриз, Фонс Дж. Р. ван де Виджвер, Энди Ши и Чарльз Р. Ньютон	
Алфавитный указатель.....	549