

Коморбидность расстройств аутистического спектра на клинических примерах

Е.Ю. Абриталин¹, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой психиатрии и психотерапии с клиникой Института медицинского образования;

Д.Ю. Павлова¹, старший лаборант кафедры психиатрии и психотерапии с клиникой Института медицинского образования.

¹ Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (197341, г. Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, д. 2).

Рассмотрены проблемы диагностики расстройств аутистического спектра (PAC) в рамках МКБ-10, МКБ-11 и DSM-5, отражающие переход от категориальной к спектральной модели. Показаны наиболее частые коморбидные состояния при PAC, включая интеллектуальную недостаточность и гиперкинетические расстройства. Проанализированы клинические случаи с различным уровнем функционирования и коморбидной психопатологией. Подчёркнута значимость дифференциальной диагностики и персонифицированности в клинической диагностике.

Ключевые слова: расстройство аутистического спектра, синдром дефицита внимания с гиперактивностью, умственная отсталость.

Comorbidity of autism spectrum disorders in clinical examples

Е.Ю. Абриталин¹, Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Psychiatry and Psychotherapy with a Clinic of the Institute of Medical Education;

Д.Ю. Павлова¹, senior laboratory assistant of the Department of Psychiatry and Psychotherapy with a Clinic of the Institute of Medical Education.

¹ Federal State Budgetary Institution “V.A. Almazov National Medical Research Center” of the Ministry of Health of the Russian Federation (2, Akkuratova str., Saint Petersburg, 1973412).

The paper examines diagnostic approaches to autism spectrum disorders (ASD) within ICD-10, ICD-11, and DSM-5, emphasizing the shift from categorical to dimensional models. Common ASD comorbidities, such as intellectual disability and hyperkinetic disorders, are identified. Clinical cases with varying functional levels and comorbid psychopathology are analyzed. The importance of differential diagnosis and an individualized clinical approach is highlighted.

Keywords: autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder, intellectual disability.

Расстройство аутистического спектра (PAC) — группа расстройств нейроразвития, для которых характерен постоянный дефицит способностей инициировать и поддерживать социальное взаимодействие и коммуникацию, а также ряд ограниченных, повторяющихся и негибких моделей поведения и интересов.

Возникновение расстройства относится к периоду раннего развития, чаще всего от одного до трёх лет. Однако клинические проявления могут не быть очевидными до тех пор, пока требования социальной среды не начнут превышать адаптационные возможности индивида [1].

Согласно данным государственной статистики Российской Федерации в 2021 г. общее количество лиц с PAC, состоящих под диспансерным наблюдением, составило 41 307 человек (на 5 897 больше, чем в 2020 г.), при среднем показателе по России 28,3 на 100 000 населения, что на 17 % выше по сравнению с 2000 г. (24,2 на 100 000) [2].

Вместе с тем, данные международных популяционных исследований и метаанализов демонстрируют более высокие значения. Так, согласно результатам метаанализа Baxter A.J. с соавт. (2015), средняя глобальная распространённость PAC оценивается в 0,76 % — примерно один слу-

чай на 132 человека [3]. Таким образом, кратность расхождения между официальными показателями и данными зарубежных исследований может достигать 1 : 23.

По данным ВОЗ на 2023 г., распространённость PAC в мире составляет в среднем 1 : 100, однако варьируется в зависимости от страны и уровня развития системы здравоохранения. Например, в США распространённость достигает 1 : 36. Соотношение случаев у мальчиков и девочек колеблется от 2,6 : 1 до 4 : 1 [4].

Увеличение числа диагностированных случаев аутизма в последние годы во многом связано с пересмотром диагностических подходов и расширением критериев, а также с повышением осведомлённости врачей, родителей и общества [5]. Дополнительными причинами называют внедрение скрининговых программ, рост числа родителей старшего возраста, повышение выживаемости недоношенных детей, а также тенденцию к ассортативным бракам среди людей с PAC и социальные факторы, такие как возможность получения льгот, специализированной образовательной помощи или социальных гарантий [6].

Согласно Международной классификации болезней 10 пересмотра (МКБ-10) PAC включаются

в рубрику F84 «Общие расстройства психологического развития». В эту категорию входят детский аутизм (F84.0), атипичный аутизм (F84.1), синдром Ретта (F84.2), другое дезинтегративное расстройство детского возраста (F84.3), гиперактивное расстройство, сочетающееся с умственной отсталостью и стереотипными движениями (F84.4), синдром Аспергера (F84.5), другие общие расстройства развития (F84.8) и неуточнённое общее расстройство развития (F84.9) [7].

В МКБ-11 произошли значимые изменения принципов диагностики РАС. Введён блок «Расстройства нейроразвития», где РАС представлены под единой рубрикой 6A02 «Расстройства аутистического спектра». Диагностические спецификаторы дифференцируются на основе наличия или отсутствия интеллектуальной недостаточности и функциональной речи. В частности, выделяются следующие формы: 6A02.0 — без интеллектуального дефицита и с минимальными нарушениями или без нарушений речевой функции (соответствует синдрому Аспергера), 6A02.1 — с интеллектуальным дефицитом и с минимальными нарушениями или без нарушений речевой функции, 6A02.2 — без интеллектуального дефицита, но с нарушенной речевой функцией, 6A02.3 — с нарушением как интеллекта, так и речи, 6A02.5 — при одновременном нарушении интеллекта и полного или почти полного отсутствия речи [8]. Такой подход отражает линейную модель РАС, от лёгких до тяжёлых форм, что обеспечивает большую гибкость при планировании лечения и маршрутизации, однако, по мнению некоторых авторов, стирает клинические и этиологические различия между ранее выделяемыми формами аутизма [9].

Диагноз устанавливается при наличии двух ключевых групп симптомов, каждая из которых должна быть представлена в клинической картине пациента с определённой степенью выраженности. Первая группа включает устойчивые нарушения в сфере социального взаимодействия и коммуникативных способностей. Вторая группа симптомов характеризуется ограниченным, повторяющимся и негибким репертуаром поведения, интересов и активности.

Однако, переход к спектральной модели впервые был осуществлён еще в Диагностическом и статистическом руководстве по психическим расстройствам 5-го издания (DSM-5), а также была введена трёхуровневая шкала оценки тяжести состояния [10].

Согласно метаанализу популяционных исследований, проведённому Т. Mutluer с соавт. (2022), наиболее часто встречающимся коморбидным состоянием является синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ) (26,2 %), за которым следует умственная отсталость (22,9 %) и расстройства сна (19,7 %). Кроме того, выявлены значимые показатели тревожных расстройств (11,1 %) и расстройств поведения (7 %). Менее распространёнными, но клинически значимыми, являются депрессия (2,7 %), биполярное аффективное

расстройство (2 %), обсессивно-компульсивное расстройство (1,8 %) и психозы (0,6 %). Коморбидность существенно влияет на клиническую картину, течение и прогноз. Данные метаанализа подчёркивают важность комплексной диагностики при РАС, поскольку от этого зависит тактика лечения и реабилитация [11].

Ниже представлены три клинических случая, иллюстрирующие разнообразие проявлений РАС в сочетании с другими психическими расстройствами, такими как умственная отсталость и СДВГ. Эти примеры демонстрируют вариативность когнитивного и речевого развития, а также общего функционирования у пациентов с РАС.

Клинический пример №1

Пациент А., 3,5 года. Наследственность психопатологически не отягощена. Родился третьим ребёнком, есть старшие братья 8 и 11 лет (здоровы). Беременность матери протекала на фоне вагинита в первом триместре, гестационного сахарного диабета, симфизита. Роды на 37/38 нед., экстренное кесарево сечение (чисто ягодичное предлежание, внутриутробная гипоксия плода). Масса при рождении 3140 г, длина 50 см, оценка по шкале Апгар 7/9 баллов.

Психомоторное развитие протекало без выраженных отклонений: головудерживал с 1,5 месяцев, переворачивался в 3–4 месяца, самостоятельно сел около 6 месяцев, вставал у опоры с 9 месяцев, начал ходить с 12 месяцев. В раннем возрасте наблюдалось гуление, лепет появился в 1 год, с этого же времени появлялись отдельные вокализации.

В возрасте одного года семья переехала в Турцию, в 1,8 лет впервые обратились к неврологу с жалобами на задержку психоречевого развития: не отзывался на имя, не выполнял просьбы, игнорировал обращенную речь, не поддерживал зрительный контакт, не было указательного жеста, постоянно тянул всё в рот, кружился и размахивал руками. Был установлен диагноз «Детский аутизм», рекомендована консультация психиатра, АВА-терапия (ABA — Applied Behavior Analysis; означает — прикладной анализ поведения). Консультирован сурдологом, патология слуха исключена.

Получал АВА-терапию в Турции на протяжении 1 месяца — без динамики. Посещал детские дошкольные учреждения в Турции, адаптировался плохо. Когда ребенку была 3 года, семья переехала в Россию, со слов бабушки, на фоне переезда и смены обстановки психическое состояние ухудшилось: стал агрессивен, начал бить себя, когда что-то не нравится, капризничает в ответ на несоблюдение его просьб (падает на пол и кричит), совершает стереотипные действия (периодически стучит пальцем о палец и пальцем о стену, расставляет игрушки в ряд), категорически отвергает любую новую пищу.

С вышеперечисленными жалобами в сопровождении бабушки обратились к психиатру для консультации.

Психическое состояние. В ясном сознании. Ориентирован соответственно возрасту и интеллектуальному развитию. На доктора не обращает внимания. На имя откликается после нескольких повторений. Наблюдаются множественные стереотипные движения руками, подпрыгивает на месте. Зрительный контакт кратковременный, эмоциональный отклик на врача отсутствует. Игра ограничена манипуляциями с предметами, берет игрушки в рот. Туалетные функции не сформированы, когда есть позыв к дефекации, уходит в угол, чтобы никто не видел. Внимание отвлекаемое, истощаемое. Со слов бабушки, сон с пробуждениями, ест избирательно.

Был выполнен ночной видео-ЭЭГ мониторинг: без патологии, МРТ головного мозга — признаков очаговой патологии не выявлено.

Диагноз: детский аутизм (F84.0), расстройство экспрессивной и рецептивной речи (F80.1).

Согласно МКБ-11, можно было бы выставить диагноз: РАС без интеллектуального дефицита, но с нарушенной речевой функцией (6A02.2).

Клинический пример № 2

Пациент Б., 7 лет. Наследственность психопатологически не отягощена. Родился от третьей беременности, протекавшей на фоне поперечно суженного таза у матери. Роды физиологические срочные (наложение вакуум-экстракта), вес 3800 г, оценка по Апгар 7/8 баллов. Имелаась родовая травма в виде кефалогематомы. На первом году жизни наблюдался неврологом в декретированные сроки, в 7 месяцев установлен диагноз: «Перинатальное поражение центральной нервной системы, синдром мышечной дистонии».

До 1,5 лет психомоторное развитие, в целом, соответствовало возрастной норме: отмечалось гулление (точный возраст мать не помнит), комплекс оживления. В возрасте 9–12 месяцев вставал с опорой, делал попытки ходить при поддержке, был эмоционально активен, реагировал на интонацию речи взрослого, указательный жест отсутствовал. В 12 месяцев начал самостоятельно ходить, выполнял простые действия по подражанию.

В 1,5 года, после введения адсорбированной коклюшно-дифтерийно-столбнячной вакцины, родители заметили откат в развитии: снижение интереса к окружающему, отсутствие инициативного взаимодействия; указательный жест так и не сформировался, отсутствовал прогресс в речевом развитии — лепет появился только к 3 годам, фразовая речь до настоящего времени не сформирована. Также родители заметили нарушения в поведении: бегал по кругу, не любил открытые дверцы, выстраивал в ряд игрушки. Появилось агрессивное и аутоагрессивное поведение: царапал маму, бился головой об стену. В 2,5 года неврологом был выставлен диагноз: «Энцефалопатия неуточненная», получал лечение ноотропными средствами — без динамики, было выполнено ЭЭГ: «эпилептические

сти, иктальных паттернов эпиприступов за время обследования не зарегистрировано, признаки ирритации корковых структур теменно-затылочных, задневисочных областей». Далее занимался с логопедом-дефектологом — с положительной динамикой. В детский сад общеразвивающего вида пошел в 4 года, ходил на полдня, с другими детьми не взаимодействовал, играл один.

В возрасте 6 лет мать обратилась к психиатру по месту жительства с жалобами на отсутствие у сына речи, непонимание обращенной речи к нему, избегание контактов со сверстниками, выраженную капризность и агрессивные реакции при фruстрации (бьёт себя по голове,кусает близких), наличие стереотипных форм поведения (раскачивания, закрывание открытых дверей, стук игрушками о зубы, прикладывание предметов к зубам), а также выраженную избирательность в еде. Был установлен диагноз F84.0 «Детский аутизм», оформлена инвалидность.

В возрасте 7 лет в связи с отсутствием положительной динамики мать вновь обратилась к психиатру для получения второго мнения, была предложена госпитализация в стационар для уточнения диагноза и подбора терапии.

На момент осмотра клиническая картина определялась снижением интеллектуальных способностей, языка и моторики; качественным нарушением социального взаимодействия; стереотипиями; нарушением поведения в виде аутоагрессии, гиперактивности, выраженных протестных реакций. Было выдано направление на госпитализацию для уточнения диагноза, подбора терапии и определения дальнейшей маршрутзации.

Психическое состояние. В ясном сознании, ориентирован соответственно возрасту и интеллектуальному развитию. Зрительный контакт не продолжительный, указательный жест отсутствует, на просьбы не реагирует, поведение полевое, считает по просьбе мамы до 10, говорит «пока», «уходи». Со слов матери, сам ходит в туалет с 3 лет, знает цвета и формы, но на осмотре цвета не называет, доску Сегена не собирает, пирамидку собирает без учета величины колец.

Было выполнено ночное видео-ЭЭГ мониторирование и МРТ головного мозга — без патологии, тест Векслера и Равена провести не удалось ввиду отсутствия речи и непродуктивного контакта.

Диагноз: умственная отсталость легкой степени (F70.1), детский аутизм (F84.0), расстройство экспрессивной речи (F80.1).

Согласно МКБ-11, можно было бы выставить диагноз: РАС с нарушением интеллектуального развития и с отсутствием речевой функции (6A02.30).

Клинический пример № 3

Пациент В., 8 лет. Наследственность психопатологически не отягощена. Воспитывается в полной семье, младший из двоих детей. Беременность матери протекала с вирусной инфекцией в первом триместре, на 7 месяце — угроза прерывания.

Роды вторые, плановое кесарево сечение. Вес при рождении 3750 г, рост 54 см, по шкале Апгар 8/9 баллов. В период новорожденности без особенностей.

Раннее психомоторное развитие с задержкой речевого развития: фразовая речь появилась лишь к 4,5 годам. Поведенческие нарушения родители заметили с 3-х лет. С 3 до 6 лет занимались с логопедом, в то же время отмечали нарушения коммуникации — задирал детей, был упрям в общении, с ровесниками контакт находил плохо. С 6 лет стал мастурбировать в общественных местах и при старшей сестре, с этого же времени стал засовывать палец в анус и в последующемнюхать его, не реагируя на замечания. Также родители заметили, что в общении часто не понимал социальные ситуации, мог подойти и задавать неуместные вопросы.

С 5 лет регулярно получал неврологическую и психиатрическую помощь: принимал препараты ноотропного ряда (без эффекта), атомоксетин (отменён из-за выраженного снижения аппетита), рисперидон (отменён из-за седативного эффекта). Часто отмечалась гиперактивность с отсутствием реакции на обращенную речь, в другие периоды мог подолгу «витать в облаках». С этого же возраста родители начали отмечать выраженную узконаправленность интересов: сначала это были динозавры, в последние два года — морские животные, особенно киты, дельфины, акулы (может назвать подвиды, описать их среду обитания, размеры, отличия между ними). Все книги, игрушки, рисунки и рассказы связаны исключительно с этой темой. Дома выстраивает фигуры морских животных в определённой последовательности, если кто-либо нарушает порядок или прикасается к ним, реагирует крайне остро — вплоть до истерики, плача, агрессии. При попытке переключить внимание на другие темы — протестует, отказывается. Знания в других областях, характерные для данного возраста (общее развитие, школьные понятия, социальные нормы), усвоены слабо, что вызывает трудности в обучении и социальной адаптации в школьной среде.

Последний осмотр психиатра в возрасте 6 лет, диагноз: «Расстройство эмоций и поведения по типу синдрома Аспергера с выраженным гиперкинетическим синдромом».

В возрасте 7 лет психическое состояние ухудшилось на фоне похода в 1 класс, в школе снижена продуктивность на уроках, не следовал инструкциям, указаниям учительницы, стал более гиперактивным, дрался с одноклассниками, в связи с чем был переведен на домашнее обучение; при домашнем обучении — также непродуктивен, ворочается, не занимается уроками, протестен. В связи с данными жалобами вновь обратились к психиатру, предложена госпитализация в стационар.

В отделении было выполнено МРТ головного мозга: признаков очаговых изменений в веществе мозга достоверно не выявлено, киста

шишковидной железы, ретроцеребеллярная ликворная киста.

Видео-ЭЭГ мониторинг: паттерн эпилептического приступа в ходе данного исследования не зарегистрирован.

Экспериментально-психологическое обследование: задержка речевого развития, общий уровень IQ = 78. Двигательная расторможенность с проявлением оппозиционного поведения. Тест ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule, методика диагностического обследования на наличие аутизма) — признаки РАС лёгкой степени. Нарушено считывание выражения лица, эмоций при тесте сюжетных картинок с социальной нагрузкой.

Консультация логопеда: синдром задержки лексико-грамматического развития, общее недоразвития речи III уровня.

Диагноз: СДВГ (F90.0), синдром Аспергера (F84.5).

Согласно МКБ-11, можно было бы выставить диагноз: расстройство дефицита внимания с гиперактивностью, смешанный тип (6A05.2), РАС без расстройства интеллектуального развития и с легким нарушением или без нарушения функциональной речи (6A02.0).

ОБСУЖДЕНИЕ

Во всех трёх представленных клинических наблюдениях отмечается различные клинические проявления, что подтверждает спектральный характер РАС.

СДВГ и РАС могут демонстрировать перекрывающуюся симптоматику, включая дефицит внимания, повышенную двигательную активность, импульсивность и трудности в сфере социального взаимодействия. У детей с РАС нарушения внимания проявляются в форме чрезмерной концентрации на узко ограниченных интересах, а поведенческие особенности, внешне схожие с гиперактивностью, нередко обусловлены недостаточной включённостью в социальное взаимодействие. У детей с СДВГ социальные трудности чаще связаны с импульсивностью и дефицитом самоконтроля, а не с нарушениями понимания социальных норм, как при РАС [12].

Дифференциальная диагностика РАС и умственной отсталости также затруднена, поскольку стереотипное поведение может наблюдаться при обеих патологиях. Отличительной чертой РАС считаются ранние нарушения невербальной коммуникации — зрительного контакта, мимики, жестов и совместного внимания. У детей с умственной отсталостью эти навыки обычно лучше развиты. Диагноз РАС у ребёнка с умственной отсталостью считается оправданным при выраженных нарушениях социального взаимодействия, несоразмерных уровню других когнитивных функций [13].

В таблице представлены основные различия между РАС, СДВГ и умственной отсталостью.

Таблица

Дифференциальные различия между расстройством аутистического спектра (PAC), синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ) и умственной отсталостью

Differential differences between autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder and intellectual disability

Критерий различия	PAC	СДВГ	Умственная отсталость
Внимание	может быть рассеянным или чрезмерно сфокусированным	невнимательность, отвлекаемость	снижено в соответствии с общим развитием
Гиперактивность	обычно не наблюдается	двигательная расторможенность	может присутствовать, но не ведущий симптом
Импульсивность	не характерна	частая, выраженная	может быть за счет снижения самоконтроля
Социальное взаимодействие	устойчиво качественно нарушено наряду с проблемами в коммуникации	может быть нарушено из-за импульсивности или невнимательности	снижено пропорционально интеллекту
Нарушения речи	чаще присутствуют	могут присутствовать	могут присутствовать
Стереотипии и ритуалы	характерны и выражены	стимминг	стереотипии могут быть проявлением скучи и тревоги
Ограниченностя интересов	характерна	не характерна	не характерна
Понимание социальных норм	снижено или отсутствует	присутствует, но при этом нарушено поведение	может соответствовать общему интеллектуальному уровню

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Анализ трёх клинических случаев PAC с различиями в уровне интеллекта, речи, функционирования и сопутствующими психическими расстройствами продемонстрировал как широкий спектр проявлений данного состояния, так и необходимость его чёткой дифференциации от других расстройств нейроразвития.

Наиболее часто встречающимися коморбидными расстройствами при PAC являются умственная отсталость (F70–F79) и гиперкинетические расстройства (F90), что обуславливает полиморфизм клинической картины и может затруднять дифференциальную диагностику.

Литература

1. Клинические рекомендации. Расстройства аутистического спектра у детей. — М.: ФГБУ «НМИЦ ПН им. В.П. Сербского» Минздрава России, 2021.
2. Устинова Н.В. Распространённость расстройств аутистического спектра в Российской Федерации: ретроспективное наблюдение 2020–2021 гг. // Consortium Psychiatricum. — 2022. — № 211. — С. 1–12.
3. Baxter A.J., Brugha T.S., Erskine H.E., Scheurer R.W., Vos T., Scott J.G. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders // Psychological Medicine. — 2015. — Vol. 45, № 3. — P. 601–613. DOI: 10.1017/S003329171400172X.
4. World Health Organization. Autism spectrum disorders: key facts [Электронный ресурс]. — 2023. — Режим доступа: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>
5. Hansen S.N., Schendel D.E., Parner E.T. Explaining the increase in the prevalence of autism spectrum disorders: the proportion at-

tributable to changes in reporting practices // JAMA Pediatrics. — 2015. — Vol. 169, № 1. — P. 56–62.

6. Устинова Н. В., Намазова-Баранова Л. С., Басова А. Я., Соловченко М. А., Вишнева Е. А., Сулейманова З. Я., Лапшин М. С. Распространённость расстройств аутистического спектра в Российской Федерации: ретроспективное исследование // Consortium Psychiatricum. — 2022. — Т. 3, № 4. — С. 28–37. — DOI: 10.17816/CP211.
7. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем. 10-й пересмотр (МКБ-10). Женева: ВОЗ, 1992. Доступ: <https://www.who.int/classifications/icd/en/>
8. World Health Organization. International Classification of Diseases 11th Revision (ICD-11) for Mortality and Morbidity Statistics. 2022. Доступ: <https://icd.who.int>
9. Горюнова А.В., Горюнов А.В. Классификационные метаморфозы аутизма в детской психиатрии // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2021. Т. 121, № 11, вып. 2. С. 5–11. DOI: 10.17116/jneuro20211211125.
10. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2013. Доступ: <https://www.psychiatry.org/psychiatrists/practice/dsm>
11. Muthuer T., Nomer B., Yalcin O.A. Psychiatric comorbidity in children and adolescents with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis // Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health. — 2022. — Vol. 16. — Article number: 26. — DOI: 10.1186/s13034-022-00455-2.
12. Martinez S., Stoyanov K., Carcache L. Unraveling the spectrum: overlap, distinctions, and nuances of ADHD and ASD in children // Frontiers in Psychiatry. — 2024. — Vol. 15. — Art. 1387179. — DOI: 10.3389/fpsy.2024.1387179.
13. Thurm A., Farmer C., Salzman E., Lord C., Bishop S. State of the Field: Differentiating Intellectual Disability From Autism Spectrum Disorder // Frontiers in Psychiatry. — 2019. — Vol. 10. — Article 526. — DOI: 10.3389/fpsy.2019.00526.